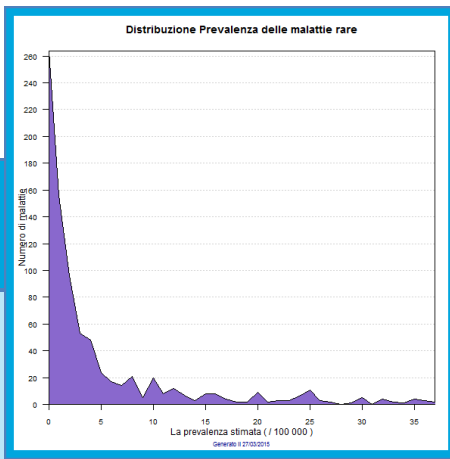




Prevalenza e incidenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco delle malattie per prevalenza, incidenza o numero di casi pubblicati
in ordine decrescente

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodologia

Orphanet ha svolto un'indagine sistematica delle pubblicazioni per fornire una stima della prevalenza e dell'incidenza delle malattie rare. Questo rapporto raccoglie i nuovi dati sulla prevalenza puntuale, sulla prevalenza alla nascita e sull'incidenza, e aggiorna quelli già pubblicati sulla base dei nuovi studi scientifici o di altre informazioni disponibili.

I rapporti, pubblicati due volte l'anno, presentano i seguenti dati:

- Prevalenza, incidenza o numero di casi pubblicati elencati per malattia (in ordine alfabetico);
- Malattie elencate per prevalenza, incidenza o numero di casi pubblicati in ordine decrescente;

Raccolta dei dati

Sono utilizzate diverse fonti di informazione :

- Registri (RARECARE, EUROCAT, ecc.);
- Autorità ed enti sanitari nazionali/internazionali (Istituto francese per la sorveglianza sanitaria; Centro statunitense per il controllo e la prevenzione delle malattie, Istituto nazionale per il cancro degli Stati Uniti, Agenzia europea dei medicinali, Organizzazione Mondiale della Sanità, ecc.);
- Consultazione di Medline secondo il seguente algoritmo di ricerca: «Nomi delle malattie» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/ abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Testi medici, letteratura grigia e rapporti di esperti;
- Esperti che collaborano con Orphanet

Caratteristiche dei dati

I dati pubblicati in questo documento rappresentano delle stime a livello mondiale o, quando non disponibili, a livello europeo. I dati pubblicati rappresentano una raccolta di dati grezzi o estrapolazioni di dati grezzi a livello mondiale o europeo, quando non si sospetta come causa di una malattia l'effetto del fondatore. Se sono disponibili dei dati nazionali, si fa riferimento a un valore medio al fine di stimare la prevalenza o l'incidenza a livello europeo o mondiale. Se sono disponibili più fonti di informazione, si predilige la fonte più aggiornata che soddisfa un certo numero di criteri di qualità (registri, meta-analisi, studi di popolazione, grandi coorti).

Per le malattie congenite, le prevalenze sono stimate in:

Prevalenza = prevalenza alla nascita x (aspettativa di vita del paziente/aspettativa di vita della popolazione generale).

Se si conoscono solo i dati relativi all'incidenza, quando possibile, la prevalenza è stimata in:

Prevalenza = incidenza x durata media della malattia.

Se non sono disponibili dati né sulla prevalenza né sull'incidenza, come succede per le malattie molto rare, viene pubblicato il numero di casi o famiglie riportati nella letteratura.

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

Limiti dell'indagine

I dati relativi alla prevalenza e all'incidenza presenti nel rapporto rappresentano solamente delle stime e non possono essere considerati del tutto corretti. I valori medi presenti nel rapporto non tengono conto della natura eterogenea delle metodologie impiegate per gli studi considerati nell'analisi della letteratura. La validità e l'esattezza delle fonti dei dati grezzi è data per scontata e non viene verificata. Di conseguenza, è possibile che vengano confusi e usati in modo intercambiabile, in alcune fonti, termini come incidenza e prevalenza e/o prevalenza alla nascita. Dato il loro utilizzo intercambiabile in alcune fonti. È possibile che la prevalenza sia sovrastimata in alcuni casi, in quanto gli studi epidemiologici si basano in genere su dati ospedalieri relativi a regioni con una prevalenza più elevata.

Presentazione dei dati

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale.

L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

Si tenga presente che il Quaderno di Orphanet in questione rappresenta esclusivamente una selezione dei dati epidemiologici sulle malattie rare presenti in Orphanet. Attualmente, all'interno del database di Orphanet, sono disponibili i dati sulla prevalenza e sull'incidenza per 4363 malattie rare. È possibile accedere ai dati nella loro interezza sul sito Orphadata (www.orphadata.com).

Elenco delle malattie per prevalenza decrescente

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
870	Sindrome di Down**	Malattia	95.0 BP
870	Sindrome di Down**	Malattia	57.0 *
870	Sindrome di Down**	Malattia	101.0 BP*
199306	Labio/palatoschisi	Malattia	80.0 BP
853	Trombocitopenia alloimmune fetale e neonatale	Malattia	39.6307
2965	Prolattinoma	Malattia	50.7 *
93100	Agenesia renale unilaterale	Sottotipo della malattia	50.0 BP
90066	Polmonite dovuta a infezione da Pseudomonas aeruginosa	Malattia	50.0 *
8	Sindrome 47,XY	Malattia	50.0 BP*
63259	Iniencefalia	Malattia	50.0 BP*
48	Assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti	Malattia	50.0 *
289390	Sindrome di Sjögren primitiva	Malattia	48.99 *
67038	Leucemia linfatica cronica a cellule B	Malattia	48.0 *
2185	Idrocefalo congenito	Malattia	46.5 BP*
391673	Enterocolite necrotizzante	Malattia	45.0
275555	Pre-eclampsia	Malattia	45.0 *
137686	Sindrome di Asherman	Malattia	44.0 *
536	Lupus eritematoso sistemico	Malattia	43.7
93108	Displasia renale	Malattia	43.5 BP*
3375	Trisomia X	Malattia	42.5 *
363999	Idrope fetale non immune	Sottotipo della malattia	42.0 BP
97292	Shock cardiogeno	Malattia	40.0 *
90059	Perdita di udito neurosensoriale acuta da trauma acustico acuto o sordità improvvisa o trauma acustico da intervento chirurgico	Malattia	40.0 *
402823	Epatite Delta	Malattia	40.0 *
294	Sindrome fetale da citomegalovirus	Malattia	40.0 *
101016	Sindrome di Romano-Ward	Malattia	40.0 *
853	Trombocitopenia alloimmune fetale e neonatale	Malattia	66.6667 BP
730	Malattia del rene policistico, autosomica dominante	Malattia	39.6 *
90056	Lesioni cerebrali traumatiche moderate e gravi	Malattia	37.8 *
567	Sindrome da delezione 22q11.2	Malattia	9.6 BP*
545	Linfoma follicolare	Malattia	37.0 *
340	Febbre emorragica con sindrome renale	Malattia	37.0 *
209989	Carcinoma a cellule transizionali non papillare della vescica	Malattia	37.0 *
231080	Displasia di alto grado nei pazienti affetti da esofago di Barrett	Malattia	36.0 *
1457	Coartazione dell'aorta	Malattia	35.6 BP*
94059	Prurito uremico	Malattia	35.0 *
70475	Proctite da radiazioni	Malattia	35.0 *
2764	Osteocondrite dissecante	Malattia	35.0 *
1048	Anencefalia/exencefalia isolata	Malattia	35.0 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
3303	Tetralogia di Fallot	Malattia	34.0 BP
636	Neurofibromatosi tipo 1	Malattia	21.3 *
858	Toxoplasmosi congenita	Malattia	33.0 BP*
439167	Insufficienza placentare	Malattia	33.0
908	Sindrome dell'X fragile	Malattia	32.5
908	Sindrome dell'X fragile	Malattia	2.4 BP*
90058	Lesione del midollo spinale	Malattia	32.0 *
90051	Sepsi nei neonati prematuri	Malattia	32.0 *
70476	Cheratocongiuntivite primaverile	Malattia	32.0 *
791	Retinite pigmentosa	Malattia	30.0 *
729	Policitemia vera	Malattia	30.0 *
563	Cardiomiopatia periparto	Malattia	30.0 BP
33208	Ipersonnia idiopatica	Malattia	30.0 *
314701	Amiloidosi sistemica primitiva	Sottotipo della malattia	30.0 *
2140	Ernia diaframmatica congenita	Malattia	30.0 BP
2073	Narcolessia - cataplessia	Malattia	30.0 *
1330	Canale atrioventricolare parziale	Malattia	20.0 BP*
577	Mucopolidiosi tipo III	Malattia	29.55 *
3303	Tetralogia di Fallot	Malattia	29.3 BP*
411527	Occlusione della vena retinica centrale	Malattia	28.0 *
582	Mucopolisaccaridosi tipo 4	Malattia	0.45 BP*
582	Mucopolisaccaridosi tipo 4	Malattia	0.07 BP
1656	Dermatite erpetiforme	Malattia	27.0 *
791	Retinite pigmentosa	Malattia	26.7
70568	Malattia linfoproliferativa post-trapianto	Malattia	26.2 *
137698	Malattia da citomegalovirus in pazienti a rischio per immunodepressione cellulare	Malattia	25.5 *
95719	Emiagenesia tiroidea	Malattia	25.0
93402	Sindattilia, tipo 1	Malattia	25.0 BP*
703	Pemfigoide bolloso	Malattia	25.0 *
701	Alopecia universale	Malattia	25.0 *
3002	Trombocitopenia immune	Malattia	25.0 *
186	Colangite biliare primitiva	Malattia	21.05
140286	Ipoparatiroidismo secondario da deficit di secrezione del paratormone	Malattia	24.75 *
94058	Glaucoma neovascolare	Malattia	24.4 *
1199	Atresia esofagea	Malattia	24.3 BP*
860	Trasposizione congenitamente non corretta delle grandi arterie	Malattia	24.25 BP*
2137	Epatite autoimmune	Malattia	23.5
1851	Rene displastico multicistico	Malattia	23.26 BP
97363	Rene displastico multicistico unilaterale	Sottotipo della malattia	23.2 BP
90080	Cicatrizzazione postchirurgica del glaucoma	Malattia	22.0 *
217080	Infezioni polmonari fungine nei pazienti ritenuti a rischio	Malattia	22.0 *
217067	Pouchite	Malattia	22.0 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
636	Neurofibromatosi tipo 1	Malattia	33.3 BP
2140	Ernia diaframmatica congenita	Malattia	21.2 BP*
186	Colangite biliare primitiva	Malattia	25.0 *
1646	Delezione parziale del cromosoma Y	Malattia	20.8
85410	Artrite idiopatica giovanile oligoarticolare	Malattia	20.5 *
908	Sindrome dell'X fragile	Malattia	20.0 *
90081	Sindrome da deperimento da AIDS	Malattia	20.0 *
90062	Insufficienza epatica acuta	Malattia	20.0 *
797	Sarcoidosi	Malattia	20.0 *
70	Atrofia muscolare spinale prossimale	Malattia	20.0 BP*
66627	Tumore tenosinoviale a cellule giganti	Malattia	20.0 *
60	Deficit di alfa-1-antitripsina	Malattia	20.0 *
589	Miastenia grave	Malattia	20.0 *
558	Sindrome di Marfan	Malattia	15.0
35122	Deficit congenito di sucrali-isomaltasi	Malattia	20.0 *
261197	Sindrome da microdelezione 16p11.2 prossimale	Malattia	20.0 *
171673	Deficit delle cellule staminali limbiche	Malattia	20.0 *
1646	Delezione parziale del cromosoma Y	Malattia	20.0 *
137583	Neoplasia vulvare intraepiteliale	Malattia	20.0 *
1330	Canale atrioventricolare parziale	Malattia	30.0 *
1329	Difetto completo del setto atrioventricolare	Malattia	20.0 BP*
130	Sindrome di Brugada	Malattia	20.0 *
586	Fibrosi cistica	Malattia	19.3912 BP*
95706	Ipospadiaposteriore	Malattia	19.25 BP*
30391	Atresia biliare	Malattia	2.9 BP*
228113	Fistola anale	Malattia	18.3 *
91127	Infezione da adenovirus nei pazienti immunodepressi	Malattia	18.0 *
704	Pemfigo volgare	Malattia	18.0 *
2248	Sindrome del cuore ipoplastico	Malattia	18.0 BP
154	Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata	Malattia	17.5 *
2368	Gastroschisi	Malattia	16.9 BP*
3380	Trisomia 18	Malattia	16.7 BP
461	Ittiosi recessiva legata all'X	Malattia	16.6 *
2032	Fibrosi polmonare idiopatica	Malattia	16.125
90064	Occlusione arteriosa periferica acuta	Malattia	16.0 *
774	Telangectasia emorragica ereditaria	Malattia	16.0 *
54370	Glomerulonefrite membranoproliferativa primitiva	Malattia	16.0 *
36258	Malattia di Buerger	Malattia	16.0
83463	Microtia	Malattia	13.0 BP*
90291	Sclerosi sistemica	Malattia	15.4 *
2248	Sindrome del cuore ipoplastico	Malattia	15.1 BP*
558	Sindrome di Marfan	Malattia	20.0 *
388	Malattia di Hirschsprung	Malattia	13.2 BP*
388	Malattia di Hirschsprung	Malattia	15.0
388	Malattia di Hirschsprung	Malattia	13.2 *
309297	Mucopolisaccaridosi, tipo 4A	Sottotipo della	15.0 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
		malattia	
2828	Malattia di Parkinson ad esordio giovanile	Malattia	15.0 *
2382	Sindrome di Lennox-Gastaut	Malattia	15.0 *
221061	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	Malattia	15.0
163934	Cheratocongiuntivite atopica	Malattia	15.0 *
97363	Rene displastico multicistico unilaterale	Sottotipo della malattia	14.8 BP*
166260	Dentinogenesi imperfetta, tipo 2	Sottotipo della malattia	14.6 *
49042	Dentinogenesi imperfetta	Malattia	14.5 *
95712	Ectopia tiroidea	Malattia	14.3 *
683	Sindrome da paralisi sopranucleare progressiva	Malattia	5.26
238624	Iperensione intracranica idiopatica	Malattia	14.0 *
214	Cistinuria	Malattia	14.0
2162	Oloprosencefalia	Malattia	13.4 BP*
3193	Stenosi sopravvalvolare dell'aorta	Malattia	4.0 BP*
388	Malattia di Hirschsprung	Malattia	15.0 BP
83463	Microtia	Malattia	15.5 BP
827	Malattia di Stargardt	Malattia	13.0 *
70589	Displasia broncopulmonare	Malattia	13.0 *
449266	Empiema pleurico	Malattia	13.0 *
44890	Tumore stromale gastrointestinale	Malattia	13.0 *
423461	Mucopolipidosi, tipo III alfa/beta	Sottotipo della malattia	13.0
3376	Triploidia	Malattia	12.6 BP*
85138	Malattia di Addison	Malattia	12.5 *
285	Sindrome di Ehlers-Danlos tipo ipermobile	Malattia	12.5 *
273	Distrofia miotonica di Steinert	Malattia	5.0 *
828	Sindrome di Stickler	Malattia	1.0 BP*
86870	Neoplasia a cellule dendritiche plasmacitoidi blastiche	Malattia	12.0 *
70573	Cancro del polmone a piccole cellule	Malattia	12.0 *
42	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	Malattia	12.0 BP*
399	Malattia di Huntington	Malattia	2.7
29073	Mieloma multiplo	Malattia	11.9 *
660	Onfalocele	Malattia	11.7 BP*
716	Fenilchetonuria	Malattia	11.4 BP*
716	Fenilchetonuria	Malattia	4.1366
716	Fenilchetonuria	Malattia	11.5079 *
98878	Emofilia A	Malattia	4.85
98878	Emofilia A	Malattia	8.0 *
586	Fibrosi cistica	Malattia	11.1319 *
635	Neuroblastoma	Malattia	11.0 *
3109	Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Malattia	11.0 BP
700	Alopecia areata totale	Malattia	10.5 *
3380	Trisomia 18	Malattia	10.4 BP*
3366	Craniosinostosi metopica non sindromica	Malattia	6.7 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
903	Malattia di Von Willebrand	Malattia	10.0
90076	Ustioni parziali di secondo e terzo grado	Malattia	10.0 *
90065	Emorragia subaracnoidea aneurismatica acquisita	Malattia	10.0 *
778	Sindrome di Rett	Malattia	5.0 BP*
654	Nefroblastoma	Malattia	10.0 BP*
569	Emicrania emiplegica familiare o sporadica	Malattia	10.0 *
51	Sindrome di Aicardi-Goutières	Malattia	10.0 *
412	Disbetalipoproteinemia	Malattia	7.8 *
36258	Malattia di Buerger	Malattia	10.0 *
3286	Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica	Malattia	10.0 *
3157	Spettro della displasia setto-ottica	Malattia	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand	Malattia	10.0 *
233	Sindrome della retrazione di Duane	Malattia	10.0 *
232	Drepanocitosi	Malattia	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Malattia	10.0 BP
98896	Distrofia muscolare di Duchenne	Malattia	9.9 BP
567	Sindrome da delezione 22q11.2	Malattia	37.5 BP
79665	Sindrome di Gardner	Sottotipo della malattia	9.1 BP
99125	Ritorno venoso anomalo polmonare o totale congenito	Malattia	9.0 BP
99125	Ritorno venoso anomalo polmonare o totale congenito	Malattia	9.0
900	Granulomatosi con poliangioite	Malattia	9.0 *
306644	Complicazione in seguito a trapianto di organi	Malattia	9.0 *
138	Sindrome CHARGE	Malattia	6.5 BP
1203	Atresia duodenale	Malattia	9.0 BP*
1203	Atresia duodenale	Malattia	9.0 *
1201	Atresia dell' intestino tenue	Malattia	9.0 BP*
137914	Atresia delle coane	Malattia	8.6 BP*
99981	Apnea del prematuro	Malattia	8.5 *
2444	Malformazione congenita delle vie aeree polmonari	Malattia	8.2 BP*
171	Colangite sclerosante primitiva	Malattia	7.84 *
666	Osteogenesi imperfetta	Malattia	8.06
98878	Emofilia A	Malattia	11.25 BP
95702	Ipoplasia congenita dei surreni legata all'X	Malattia	8.0
95702	Ipoplasia congenita dei surreni legata all'X	Malattia	8.0 BP
930	Acalasia idiopatica	Malattia	8.0
85408	Artrite idiopatica giovanile poliarticolare con fattore reumatoide negativo	Malattia	8.0 *
5	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	Malattia	1.0 BP*
171	Colangite sclerosante primitiva	Malattia	8.1
412	Disbetalipoproteinemia	Malattia	10.0
589	Miastenia grave	Malattia	7.77
247234	Atassia sporadica a eziologia non nota e a esordio nell'età adulta	Malattia	7.6 *
221	Dermatomiosite	Malattia	7.5312
72	Sindrome di Angelman	Malattia	7.5
315306	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi,	Sottotipo della	7.5 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
	forma con perdita di Sali	malattia	
315306	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi, forma con perdita di Sali	Sottotipo della malattia	7.5 *
2004	Schisi laringo-tracheo-esofagea	Malattia	7.5 BP*
1464	Cuore univentricolare	Malattia	7.5 BP
821	Sindrome di Sotos	Malattia	7.1 BP
732	Polimiosite	Malattia	7.1 *
90794	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi	Malattia	7.0 *
90794	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi	Malattia	7.0 BP
90052	Epatiti ricorrenti da virus dell'epatite C nei pazienti trapiantati di fegato	Malattia	7.0 *
705	Sindrome di Pendred	Malattia	7.0 *
261236	Sindrome da microdelezione 16p13.11	Malattia	7.0 BP
2059	Sindrome di Fryns	Malattia	7.0 BP*
42	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	Malattia	6.85
57145	Sindrome SUNCT	Malattia	6.7 *
3366	Craniosinostosi metopica non sindromica	Malattia	10.2979 *
238468	Displasia ectodermica ipoidrotica	Malattia	6.7 *
42062	Iminoglicinuria	Malattia	6.67 BP*
42062	Iminoglicinuria	Malattia	6.68 *
324	Malattia di Fabry	Malattia	6.66 BP
50839	Malattia del graffio di gatto	Malattia	6.6 *
138	Sindrome CHARGE	Malattia	9.0 *
716	Fenilchetonuria	Malattia	6.4 BP
79254	Fenilchetonuria classica	Sottotipo della malattia	6.0
79254	Fenilchetonuria classica	Sottotipo della malattia	6.0 BP
79254	Fenilchetonuria classica	Sottotipo della malattia	6.34 *
887	Associazione VACTERL/VATER	Malattia	6.25 BP*
905	Malattia di Wilson	Malattia	2.25 BP
905	Malattia di Wilson	Malattia	2.02
79254	Fenilchetonuria classica	Sottotipo della malattia	6.34 BP*
790	Retinoblastoma	Malattia	6.0 BP
733	Poliposi adenomatosa familiare	Malattia	6.0 *
609	Distrofia muscolare della tibia	Malattia	6.0 *
521	Leucemia mieloide cronica	Malattia	6.0 *
46724	Malformazione arterovenosa cerebrale	Malattia	6.0 *
411703	Infezione polmonare micobatterica non tubercolare	Malattia	6.0 *
3451	Sindrome da spasmi infantili	Malattia	6.0 *
3451	Sindrome da spasmi infantili	Malattia	3.7 BP
252164	Schwannoma benigno	Malattia	6.0 *
635	Neuroblastoma	Malattia	5.8 BP*
85438	Entesite correlata all'artrite idiopatica giovanile	Malattia	5.7 *
1209	Atresia della tricuspid	Malattia	5.5625 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
85443	Amiloidosi AL	Malattia	5.127
93372	Ipercalcemia ipocalciurica familiare, tipo 1	Sottotipo della malattia	5.5
881	Sindrome di Turner	Malattia	5.5 BP*
2440	Malformazione da schisi delle mani e dei piedi	Malattia	5.4 BP*
819	Sindrome di Smith-Magenis	Malattia	4.0
683	Sindrome da paralisi sopranucleare progressiva	Malattia	14.0 *
803	Sclerosi laterale amiotrofica	Malattia	5.2 *
85443	Amiloidosi AL	Malattia	5.5311 *
98838	Linfoma primitivo del mediastino a grandi cellule B	Malattia	5.0 *
79271	Sindrome di Sanfilippo, tipo C	Sottotipo della malattia	5.0 *
792	Retinoschisi legata all'X	Malattia	5.0
778	Sindrome di Rett	Malattia	10.0 *
766	Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti	Malattia	5.0 *
718	Sindrome di Pierre Robin isolata	Malattia	5.0 BP*
53	Osteopetrosi di Albers-Schönberg	Malattia	1.0
469	Intolleranza ereditaria al fruttosio	Malattia	5.0 *
39812	Malattia da rigetto del trapianto	Malattia	5.0 *
287	Sindrome di Ehlers-Danlos tipo classico	Malattia	5.0
273	Distrofia miotonica di Steinert	Malattia	12.5
244	Discinesia ciliare primitiva	Malattia	5.0 BP*
214	Cistinuria	Malattia	5.0 *
1332	Carcinoma midollare della tiroide	Malattia	5.0 *
1198	Atresia del colon	Malattia	5.0 BP
88629	Tritanopia	Malattia	4.8 *
3384	Tronco arterioso comune	Malattia	4.3 BP
15	Acondroplasia	Malattia	4.73 BP
60041	Blocco cardiaco congenito	Malattia	4.54 BP
85446	Amiloidosi ABeta2M wild-type	Malattia	4.5 *
792	Retinoschisi legata all'X	Malattia	4.5 *
269	Distrofia facio-scapolo-omeroale	Malattia	4.5 *
60015	Forami parietali allargati	Malattia	4.3 *
3384	Tronco arterioso comune	Malattia	4.8 BP*
1143	Artrogriposi congenita multipla tipo neurogeno	Malattia	4.3 BP*
104	Neuropatia ottica ereditaria di Leber	Malattia	4.3
727	Poliangioite microscopica	Malattia	4.2843
137599	Cheratite stromale	Malattia	4.2091
85435	Artrite idiopatica giovanile poliarticolare con fattore reumatoide positivo	Malattia	4.2 *
2116	Sindrome di Hartnup	Malattia	4.2
137596	Cheratopatia neurotrofica	Malattia	4.2 *
391655	Periodi "off" nella malattia di Parkinson che non rispondono ai trattamenti per via orale	Malattia	4.15 *
93110	Valvola uretrale posteriore	Malattia	2.0 *
2300	Atresia intestinale multipla	Malattia	4.05 BP

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
96253	Malattia di Cushing	Malattia	4.0 *
95716	Disormonogenesi tiroidea familiare	Malattia	4.0 *
884	Tetrasomia 12p	Malattia	4.0 BP*
819	Sindrome di Smith-Magenis	Malattia	5.35 *
79140	Carcinoma cutaneo neuroendocrino	Malattia	4.0 *
564	Sindrome di Meckel	Malattia	4.0 BP
52417	Linfoma MALT	Malattia	4.0 *
3193	Stenosi sopravalvolare dell'aorta	Malattia	13.3 *
1928	Enfisema lobare congenito	Malattia	4.0 BP
178029	Diabete insipido centrale	Malattia	4.0 *
101330	Porfiria cutanea tarda	Malattia	4.0 *
803	Sclerosi laterale amiotrofica	Malattia	3.85
79126	Polmonite acuta interstiziale	Malattia	3.8 *
481	Malattia di Kennedy	Malattia	3.8 *
478	Sindrome di Kallmann	Sottotipo della malattia	3.75 *
818	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	Malattia	3.7 BP*
60015	Forami parietali allargati	Malattia	3.7
3465	Sindrome di Worster-Drought	Malattia	3.7 *
3451	Sindrome da spasmi infantili	Malattia	3.5 BP*
3378	Trisomia 13	Malattia	3.7 BP*
2932	Polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica	Malattia	3.7 *
102	Atrofia sistemica multipla	Malattia	3.7 *
15	Acondroplasia	Malattia	3.62 BP*
95720	Ipoplasia tiroidea	Malattia	3.5
95713	Atireosi	Malattia	3.5 *
81	Sindrome da antisintetasi	Malattia	3.5
640	Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da pressione	Malattia	3.5 *
52416	Linfoma a cellule mantellari	Malattia	3.5 *
3205	Sindrome di Sturge-Weber	Malattia	3.5 BP*
2655	Displasia tanatofora	Malattia	3.5 BP*
1880	Malformazione di Ebstein della valvola tricuspidale	Malattia	1.25 *
116	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	Malattia	3.5 BP*
102	Atrofia sistemica multipla	Malattia	3.5
218	Malattia di Darier	Malattia	3.4 *
53271	Sindrome di Muenke	Malattia	3.33 BP
3306	Sindrome da inversione/duplicazione del cromosoma 15	Malattia	3.33 BP
750	Pseudoacondroplasia	Malattia	3.3
652	Neoplasia endocrina multipla tipo 1	Malattia	3.3 *
33069	Sindrome di Dravet	Malattia	3.3 BP*
926	Acatasemia	Malattia	3.2 *
158	Deficit primitivo sistemico di carnitina	Malattia	3.2 BP*
100075	Tumore neuroendocrino dello stomaco	Malattia	3.2 *
767	Poliarterite nodosa	Malattia	3.16 *
98916	Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria acuta	Malattia	3.1 *
85414	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	Malattia	3.1

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
739	Sindrome di Prader-Willi	Malattia	3.1 BP*
50251	Mesotelioma pleurico	Malattia	3.1 *
2322	Sindrome Kabuki	Malattia	3.1 *
93930	Estrofia vescicale	Sottotipo della malattia	3.05 BP
429	Ipocondroplasia	Malattia	3.0303 BP
429	Ipocondroplasia	Malattia	3.0303
98879	Emofilia B	Malattia	3.0 *
86875	Leucemia/linfoma dell'adulto a cellule T	Malattia	3.0 *
824	Mielofibrosi primitiva	Malattia	3.0 *
794	Sindrome di Saethre-Chotzen	Malattia	3.0 BP*
673	Malaria	Malattia	3.0 *
565782	Tossicità da metotressato	Malattia	3.0 *
365	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida	Malattia	0.8 BP*
36234	Sindrome dello shock tossico batterico	Malattia	3.0
321	Osteocondromi multipli	Malattia	3.0 *
238621	Anastomosi ileoanale con reservoir associata a incontinenza fecale	Malattia	3.0 *
216694	Trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie	Malattia	3.0 BP
136	CADASIL	Malattia	3.0 *
653	Neoplasia endocrina multipla tipo 2	Malattia	2.9 *
30391	Atresia biliare	Malattia	18.5 BP
98896	Distrofia muscolare di Duchenne	Malattia	2.8
506	Sindrome di Leigh	Malattia	2.8 BP*
169802	Emofilia A grave	Sottotipo della malattia	2.8 *
626	Nevo melanocitico congenito grande	Malattia	2.75 *
49382	Acromatopsia	Malattia	2.7
399	Malattia di Huntington	Malattia	12.0 *
747	Proteinosi alveolare polmonare autoimmune	Malattia	2.66
6	Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	Malattia	2.65 BP*
564	Sindrome di Meckel	Malattia	2.6 BP*
79432	Albinismo oculocutaneo, tipo 2	Malattia	2.55
93321	Emimelia radiale	Malattia	2.5 BP
758	Pseudoxantoma elastico	Malattia	2.5 *
65	Amaurosi congenita di Leber	Malattia	2.5 BP
65	Amaurosi congenita di Leber	Malattia	2.5
393	Malattia testicolare dello sviluppo sessuale 46,XX	Malattia	2.5
358	Sindrome di Gitelman	Malattia	2.5 *
352731	Albinismo oculocutaneo, tipo 1	Malattia	2.5
315311	Iperplasia surrenalica congenita classica da deficit di 21-idrossilasi, forma virilizzante semplice	Sottotipo della malattia	2.5 *
2337	Cheratoderma palmoplantare non epidermolitico	Malattia	2.5 *
2138	Disturbo ovotesticolare dello sviluppo sessuale 46,XX	Malattia	2.5 BP
1872	Distrofia dei coni e dei bastoncelli	Malattia	2.5 *
1600	Monosomia 18q	Malattia	2.5 BP
107	Sindrome BOR	Malattia	2.5

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
100070	Afasia progressiva non fluente	Malattia	2.5 *
70588	Sindrome da aspirazione di meconio	Malattia	2.44 *
98933	Atrofia multisistemica, tipo parkinsoniano	Sottotipo della malattia	2.4 *
93928	Epispadia	Sottotipo della malattia	2.4 BP*
247525	Citrullinemia, tipo I	Malattia	2.4 *
330015	Avvelenamento da piombo	Malattia	2.3 *
104	Neuropatia ottica ereditaria di Leber	Malattia	2.3 *
905	Malattia di Wilson	Malattia	6.0 *
98976	Glaucoma congenito	Malattia	2.2 BP*
98895	Distrofia muscolare di Becker	Malattia	2.0 *
98895	Distrofia muscolare di Becker	Malattia	1.53
454750	Fistola tracheo-esofagea isolata	Malattia	2.2 BP
454750	Fistola tracheo-esofagea isolata	Malattia	2.2
2869	Sindrome di Peutz-Jeghers	Malattia	2.2 BP
137605	Sindrome di Legius	Malattia	2.2 BP
89936	Ipofosfatemia legata all'X	Malattia	1.66 *
70567	Colangiocarcinoma	Malattia	2.1
217	Malformazione isolata di Dandy-Walker	Malattia	1.0 BP*
71211	Neuromielitis optica spectrum disorder	Malattia	2.071
280921	Panuveite idiopatica	Malattia	2.0194 *
98895	Distrofia muscolare di Becker	Malattia	2.2 BP*
98841	Linfoma anaplastico a grandi cellule	Malattia	2.0 *
98673	Atrofia ottica autosomica dominante, forma classica	Malattia	2.0
95	Atassia di Friedreich	Malattia	2.0 *
93110	Valvola uretrale posteriore	Malattia	4.125 BP*
90073	Nuova infezione da epatite B dopo trapianto del fegato	Malattia	2.0 *
861	Sindrome di Treacher-Collins	Malattia	2.0 BP*
83418	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2	Sottotipo della malattia	2.0 BP*
54595	Craniofaringioma	Malattia	2.0 *
506	Sindrome di Leigh	Malattia	2.0 *
480	Sindrome di Kearns-Sayre	Malattia	2.0 *
447	Emoglobinuria parossistica notturna	Malattia	2.0 *
377	Sindrome di Gorlin	Malattia	2.0 *
3392	Tularemia	Malattia	2.0 *
3346	Agenesia della trachea	Malattia	2.0 BP*
3129	Sarcosinemia	Malattia	2.0 BP
280	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	Malattia	2.0 BP*
275761	Deficit della lipasi acida lisosomiale	Malattia	2.0 *
26790	Pseudomixoma del peritoneo	Malattia	2.0 *
2345	Sindrome isolata di Klippel-Feil	Malattia	2.0 *
217064	Avvelenamento da 5-fluorouracile	Malattia	2.0 *
2017	Schisi sternale	Malattia	2.0 BP*
185	Sindrome della scimitarra	Malattia	2.0 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
180	Coroideremia	Malattia	2.0 *
1699	Trisomia 12p	Malattia	2.0 BP
168782	Disturbo disintegrativo dell'infanzia	Malattia	2.0 *
166119	Osteopoichilosi isolata	Malattia	2.0
1598	Monosomia 18p	Malattia	2.0 BP*
150	Carcinoma nasofaringeo	Malattia	2.0 *
10	Sindrome 48,XXYY	Malattia	1.9 BP*
140	Displasia campomelica	Malattia	0.0003
363958	Sindrome da microdelezione 17q21.31	Sottotipo della malattia	1.82 *
675	Pancreas ad anello	Malattia	1.8 BP*
664	Deficit di ornitina transcarbamilasi	Malattia	1.0 *
420429	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida, a esordio tardivo	Sottotipo della malattia	1.75 BP
330001	Amiloidosi ATTR tipo selvatico	Malattia	1.72
251076	Sindrome da duplicazione 8p23.1	Malattia	1.72
637	Schwannomatosi completa correlata a NF2	Malattia	1.7 *
623615	Encefalite limbica autoimmune	Malattia	1.7 *
2182	Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio	Sottotipo della malattia	1.7 BP
2182	Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio	Sottotipo della malattia	1.7
2152	Sindrome di Mowat-Wilson	Malattia	1.7 BP*
1848	Agenesia renale bilaterale	Sottotipo della malattia	1.7 BP*
141077	Epignato	Sottotipo della malattia	0.0017
475	Sindrome di Joubert	Malattia	1.6666 BP
98879	Emofilia B	Malattia	1.665 BP
89936	Ipfosfatemia legata all'X	Malattia	2.14
899	Sindrome di Walker-Warburg	Malattia	1.65 BP*
394	Omocistinuria classica	Malattia	0.3 BP
79241	Deficit di biotinidasi	Malattia	1.6 BP
79241	Deficit di biotinidasi	Malattia	1.6 *
1915	Embriopatia alcolica	Malattia	1.6 BP*
183	Granulomatosi eosinofila con poliangioite	Malattia	1.56 *
633228	Deficit focale della porzione prossimale del femore	Malattia	1.55
633228	Deficit focale della porzione prossimale del femore	Malattia	1.55 BP
98757	Atassia spinocerebellare, tipo 3	Malattia	1.5
98756	Atassia spinocerebellare, tipo 2	Malattia	1.5
98755	Atassia spinocerebellare, tipo 1	Malattia	1.5
641	Neuropatia motoria multifocale	Malattia	1.5
45453	Tachicardia ventricolare infantile continua	Malattia	1.5 BP*
45452	Flutter atriale idiopatico neonatale	Malattia	1.5 BP*
389	Istiocitosi a cellule di Langerhans	Malattia	1.5 *
35689	Sclerosi laterale primitiva	Malattia	1.5 *
2911	Sindrome di Poland	Malattia	1.5 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
213	Cistinosi	Malattia	0.75 BP
213	Cistinosi	Malattia	1.5 *
2019	Complesso femore-fibula-ulna	Malattia	1.5 BP*
192	Sindrome di Coffin-Lowry	Malattia	1.5
192	Sindrome di Coffin-Lowry	Malattia	1.5 *
183	Granulomatosi eosinofila con poliangioite	Malattia	1.5
131	Sindrome di Budd-Chiari	Malattia	1.5 *
512	Leucodistrofia metacromatica	Malattia	1.47 BP*
79269	Sindrome di Sanfilippo, tipo A	Sottotipo della malattia	0.32 *
474	Sindrome di Jeune	Malattia	1.4 BP*
195	Sindrome "cat-eye"	Malattia	1.35 BP*
3287	Arterite di Takayasu	Malattia	1.34 *
79434	Albinismo oculocutaneo, tipo 1B	Sottotipo della malattia	1.3
79431	Albinismo oculocutaneo, tipo 1A	Sottotipo della malattia	1.3
79408	Epidermolisi bollosa distrofica generalizzata autosomica recessiva, forma grave	Malattia	1.3 BP*
72	Sindrome di Angelman	Malattia	1.3 BP*
499009	Sifilide congenita	Malattia	1.3 *
499009	Sifilide congenita	Malattia	1.3 BP*
355	Malattia di Gaucher	Malattia	1.0 *
281090	Ittiosi sindromica legata all'X	Malattia	1.3 *
2481	Melanocitosi neurocutanea	Malattia	1.25 *
1880	Malformazione di Ebstein della valvola tricuspidale	Malattia	3.5 BP*
199	Sindrome di Cornelia de Lange	Malattia	1.24 BP*
628	Displasia diastrofica	Malattia	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Malattia	1.2 BP*
2750	Sindrome letale da ritardo della crescita intrauterina - malformazioni corticali - contratture congenite	Malattia	1.2 BP*
263432	Nevo di Ito	Malattia	1.17 *
1896	Sindrome EEC	Malattia	1.11 BP*
93323	Emimelia della fibula	Malattia	1.1033 BP
93323	Emimelia della fibula	Malattia	1.1033
377	Sindrome di Gorlin	Malattia	1.1
289	Sindrome di Ellis-Van Creveld	Malattia	0.4 BP*
275766	Ipertensione arteriosa polmonare idiopatica	Sottotipo della malattia	1.1 *
131	Sindrome di Budd-Chiari	Malattia	1.1
1906	Embriopatia da acido valproico	Malattia	1.02 BP*
99789	Displasia della dentina, tipo I	Sottotipo della malattia	1.0 *
98863	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss legata all'X	Sottotipo della malattia	1.0 BP
98863	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss legata all'X	Sottotipo della malattia	1.0

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
96263	Sindrome 48,XXXY	Malattia	1.0 BP*
95715	Ipotiroidismo congenito dovuto al passaggio transplacentare degli anticorpi materni anti-TSH	Malattia	1.0 *
94068	Displasia spondiloepifisaria congenita	Malattia	1.0 BP*
90068	Intossicazione da cocaina	Malattia	1.0 *
90060	Emorragia alveolare diffusa	Malattia	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Malattia	1.0
86867	Linfoma nodulare a cellule B della zona marginale	Malattia	1.0 *
828	Sindrome di Stickler	Malattia	12.2 BP
79435	Albinismo oculocutaneo, tipo 4	Malattia	1.0
79258	Glicogenosi da deficit di glucosio-6-fosfatasi, tipo a	Sottotipo della malattia	1.0 BP*
79086	Lipodistrofia generalizzata acquisita	Malattia	1.0 *
77259	Malattia di Gaucher, tipo 1	Sottotipo della malattia	1.0 *
746	Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	Malattia	1.0 *
710	Sindrome di Pfeiffer	Malattia	1.0 BP*
681	Paralisi periodica ipokaliemica	Malattia	1.0 *
67043	Cheratite da Acanthamoeba	Malattia	1.0 *
664	Deficit di ornitina transcarbamilasi	Malattia	1.77 BP
647	Sindrome da frammentazione cromosomica di Nijmegen	Malattia	1.0 BP
646	Malattia di Niemann-Pick, tipo C	Malattia	1.0 *
616	Medulloblastoma	Malattia	1.0 *
614	Malattia di Thomsen e Becker	Malattia	1.0
606	Miopatia miotonica prossimale	Malattia	1.0 *
602	Miopatia GNE	Malattia	1.0
579	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	Malattia	1.0 BP*
579	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	Malattia	0.82 BP
531	Sindrome di Miller-Dieker	Malattia	1.0 BP*
53	Osteopetrosi di Albers-Schönberg	Malattia	5.0 *
5	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	Malattia	8.0 *
487	Malattia di Krabbe	Malattia	1.0 *
487	Malattia di Krabbe	Malattia	1.0 BP*
487	Malattia di Krabbe	Malattia	0.7 BP
43393	Sindrome miastenica di Lambert-Eaton	Malattia	1.0 *
422	Ipertensione arteriosa polmonare familiare e/o idiopatica	Malattia	1.0 *
396	Singhiozzo cronico	Malattia	1.0 *
364	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di glucosio-6-fosfatasi	Malattia	1.0 BP
360	Glioblastoma	Malattia	1.0
355	Malattia di Gaucher	Malattia	1.3 BP
3449	Sindrome di Weill-Marchesani	Malattia	1.0
3403	Anomalia di Uhl	Malattia	1.0 BP
331206	Immunodeficienza combinata grave da deficit completo di RAG1/2	Malattia	1.0 *
33	Acidemia isovalerica	Malattia	1.0 *
296	Encondromatosi	Malattia	1.0 *
2924	Malattia epatica policistica isolata	Malattia	1.0 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
286	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare	Malattia	1.0
267	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A	Malattia	1.0 *
264580	Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi epatica	Malattia	1.0 BP*
2578	Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, tipo 2	Sottotipo della malattia	1.0 BP*
25	Deficit di glutaril-CoA deidrogenasi	Malattia	1.0 BP
23	Aciduria argininosuccinica	Malattia	1.0 *
217	Malformazione isolata di Dandy-Walker	Malattia	2.1 *
2134	Sindrome emolitico-uremica atipica	Malattia	1.0 *
205	Sindrome di Crigler-Najjar	Malattia	0.1 BP*
1900	Sindrome di Ehlers-Danlos cifoscoliotica da deficit di lisil idrossilasi 1	Sottotipo della malattia	1.0 BP
189	Displasia ectodermica idrotica	Malattia	1.0 *
180242	Tumore maligno delle tube di Falloppio	Malattia	1.0 *
16	Monocromatismo dei coni blu	Malattia	1.0 BP
16	Monocromatismo dei coni blu	Malattia	1.0
157	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2	Malattia	1.0 *
141	Malattia di Canavan	Malattia	1.0 BP
3169	Sirenomelia	Malattia	0.98 BP
3169	Sirenomelia	Malattia	0.71 BP*
444490	Chilomicronemia familiare	Malattia	0.97 *
79408	Epidermolisi bollosa distrofica generalizzata autosomica recessiva, forma grave	Malattia	0.963 *
623626	Degenerazione cerebellare paraneoplastica	Malattia	0.9553 *
79278	Protoporfiria eritropoietica autosomica	Malattia	0.92 *
882	Tirosinemia, tipo 1	Malattia	0.9 BP
48162	Sindrome di Lewis-Sumner	Sottotipo della malattia	0.9 *
207	Malattia di Crouzon	Malattia	0.9 BP*
581	Mucopolisaccaridosi, tipo 3	Malattia	0.87 BP*
99429	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	Malattia	0.83
579	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	Malattia	0.5 *
52	Sindrome di Alagille	Malattia	0.8 BP*
365	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida	Malattia	3.0 *
169793	Emofilia B grave	Sottotipo della malattia	0.8 *
1461	Cuore criss-cross	Malattia	0.8 BP*
3312	Embriopatia da talidomide	Malattia	0.77
95699	Iperplasia congenita del surrene da deficit di citocromo P450 ossidoreduttasi	Malattia	0.75 BP*
93929	Estrofia della cloaca	Sottotipo della malattia	0.75 BP*
90795	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 11-beta-idrossilasi	Malattia	0.75 BP*
667	Osteopetrosi maligna autosomica recessiva	Malattia	0.75 BP*
354	Gangliosidosi GM1	Malattia	0.75 BP*
213	Cistinosisi	Malattia	0.5 BP*
181	Displasia ectodermica ipoidrotica legata all'X	Sottotipo della	0.75 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
		malattia	
1501	Carcinoma adrenocorticale	Malattia	0.75 *
3169	Sirenomelia	Malattia	0.01
93473	Sindrome di Hurler	Sottotipo della malattia	0.5 *
813	Sindrome di Silver-Russell	Malattia	0.7 BP*
783	Sindrome di Rubinstein-Taybi	Malattia	0.7 BP*
726	Sindrome di Alpers-Huttenlocher	Malattia	0.7 BP*
580	Mucopolisaccaridosi tipo 2	Malattia	0.7 BP*
580	Mucopolisaccaridosi tipo 2	Malattia	0.68 BP
392	Sindrome di Holt-Oram	Malattia	0.7 BP*
177	Condrodisplasia puntata rizomelica	Malattia	0.7 BP*
528	Lipodistrofia generalizzata congenita	Malattia	0.5 *
580	Mucopolisaccaridosi tipo 2	Malattia	0.2 *
796	Malattia di Sandhoff	Malattia	0.67 BP*
511	Malattia delle urine a sciroppo d'acero	Malattia	0.67 BP
448270	Ectopia del cuore	Malattia	0.67 BP
3282	Tachicardia atriale multifocale	Malattia	0.67 BP
2591	Miofibromatosi infantile	Malattia	0.67 BP*
1335	Pentalogia di Cantrell	Malattia	0.55 BP*
124	Anemia di Diamond-Blackfan	Malattia	0.67 BP*
90053	Trapianto di cellule staminali ematopoietiche	Malattia	0.65 *
84	Anemia di Fanconi	Malattia	0.3 *
3463	Sindrome di Wolfram	Malattia	0.13
294975	Assenza congenita del braccio e dell'avambraccio con presenza della mano	Malattia	0.62 BP
994	Sequenza dell'acinesia fetale	Malattia	0.6 BP*
98809	Discinesia chinesigenica parossistica	Malattia	0.6
79098	Oftalmia simpatica	Malattia	0.6 *
550	MELAS	Malattia	0.6 *
248111	Malattia di Huntington giovanile	Malattia	0.6 *
240103	Paralisi sopranucleare progressiva - sindrome corticobasale	Sottotipo della malattia	0.6 *
2345	Sindrome isolata di Klippel-Feil	Malattia	0.6 BP*
169799	Emofilia B lieve	Sottotipo della malattia	0.6 *
169796	Emofilia B moderatamente grave	Sottotipo della malattia	0.6 *
54	Albinismo oculare recessivo legato all'X	Malattia	0.58 BP*
96264	Sindrome 49,XXXXY	Malattia	0.55 BP*
562	Sindrome di McCune-Albright	Malattia	0.55 *
1335	Pentalogia di Cantrell	Malattia	0.67 BP
93929	Estrofia della cloaca	Sottotipo della malattia	0.54 BP
79276	Porfiria intermittente acuta	Malattia	0.54 *
71277	Encefalopatia da deficit di GLUT1	Malattia	0.538
93473	Sindrome di Hurler	Sottotipo della	0.7 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
		malattia	
92050	Displasia epiteliale intestinale	Malattia	0.5 BP*
915	Sindrome di Aarskog-Scott	Malattia	0.5 BP*
902	Sindrome di Werner	Malattia	0.5 *
86854	Linfoma splenico della zona marginale	Malattia	0.5 *
821	Sindrome di Sotos	Malattia	0.5 BP*
811	Sindrome di Shwachman-Diamond	Malattia	0.5 BP
79242	Deficit di olocarbossilasi sintetasi	Malattia	0.5 BP*
782	Sindrome di Axenfeld-Rieger	Malattia	0.5 *
682	Paralisi periodica iperkaliemica	Malattia	0.5 *
64742	Blastoma pleuropolmonare	Malattia	0.5 BP*
634	Sindrome di Netherton	Malattia	0.5 BP*
634	Sindrome di Netherton	Malattia	0.5 *
611	Miosite da corpi di inclusione	Malattia	0.5 *
528	Lipodistrofia generalizzata congenita	Malattia	0.6812
379	Malattia granulomatosa cronica	Malattia	0.46 BP
35909	Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII	Malattia	0.5 *
35858	Sindrome di Imerslund-Gräsbeck	Malattia	0.5 *
3427	Ventricolo sinistro a doppia uscita	Malattia	0.5 BP
3320	Trombocitopenia - aplasia radiale	Malattia	0.5 BP*
122	Sindrome di Birt-Hogg-Dubé	Malattia	0.5 *
1215	Atrofia ottica autosomica dominante plus	Malattia	0.5 *
110	Sindrome di Bardet-Biedl	Malattia	0.5 BP*
100	Atassia - telangectasia	Malattia	0.49 *
90795	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 11-beta-idrossilasi	Malattia	0.47 *
379	Malattia granulomatosa cronica	Malattia	0.5 BP*
582	Mucopolisaccaridosi tipo 4	Malattia	27.6 *
676	Pancreatite cronica ereditaria	Malattia	0.43 *
88	Anemia aplastica idiopatica	Malattia	0.4 *
77293	Deficit cronico di sfingomielinasi acida viscerale	Malattia	0.4 BP*
503	Sindrome di Larsen	Malattia	0.4 BP*
3008	Deficit di piruvato carbossilasi	Malattia	0.4 BP*
289	Sindrome di Ellis-Van Creveld	Malattia	1.1 BP
2869	Sindrome di Peutz-Jeghers	Malattia	0.4 *
256	Distonia generalizzata precoce ad esordio negli arti	Malattia	0.4 *
2315	Sindrome di Johanson-Blizzard	Malattia	0.4 BP*
217085	Mucopolisaccaridosi tipo 2, forma grave	Sottotipo della malattia	0.4 BP*
1452	Disostosi cleidocranica	Malattia	0.1
99885	Diabete mellito neonatale isolato permanente	Malattia	0.38 BP*
3440	Sindrome di Waardenburg	Malattia	0.37 BP*
43393	Sindrome miastenica di Lambert-Eaton	Malattia	0.35
290	Sindrome da rosolia congenita	Malattia	0.35 BP*
179	Corioretinopatia "birdshot"	Malattia	0.35
576	Mucolipidosi, tipo II	Malattia	0.34 BP*
510	Sindrome di Lesch-Nyhan	Malattia	0.34 BP*

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
96	Atassia con deficit della vitamina E	Malattia	0.33 *
565	Malattia di Menkes	Malattia	0.33 BP*
327	Deficit congenito del fattore VII	Malattia	0.33 *
79473	Porfiria variegata	Malattia	0.32 *
79269	Sindrome di Sanfilippo, tipo A	Sottotipo della malattia	1.4 BP
391665	Ipercolesterolemia familiare omozigote	Malattia	0.3194
845	Malattia di Tay-Sachs	Malattia	0.31 BP*
99886	Diabete mellito neonatale transitorio	Malattia	0.3 BP*
90647	Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen	Malattia	0.3
84	Anemia di Fanconi	Malattia	0.62 BP*
79394	Eritroderma ittiosiforme congenito	Malattia	0.3 *
633	Sindrome di Laron	Malattia	0.3 *
628	Displasia diastrofica	Malattia	0.3 BP*
590	Sindrome miastenica congenita	Malattia	0.3 *
581	Mucopolisaccaridosi, tipo 3	Malattia	0.3 *
394	Omocistinuria classica	Malattia	1.65 *
324964	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	Malattia	0.3
3004	Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti	Malattia	0.3 *
277	Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi	Malattia	0.3 BP*
261	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	Malattia	0.3 *
258	Distrofia muscolare congenita, tipo 1A	Malattia	0.3 *
2299	Interruzione dell'arco aortico	Malattia	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinemia isolata	Malattia	0.3
219	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F	Malattia	0.3 *
182050	Malattia MYH9-correlata	Malattia	0.3 *
845	Malattia di Tay-Sachs	Malattia	0.28 BP
811	Sindrome di Shwachman-Diamond	Malattia	0.28
93571	Glomerulonefrite membranosa-proliferativa, tipo 2	Sottotipo della malattia	0.25
77292	Deficit di sfingomielinasi acida neuroviscerale infantile	Malattia	0.25 BP*
702	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher	Malattia	0.25 *
678	Sindrome di Papillon-Lefèvre	Malattia	0.25
538	Linfangioleiomiomatosi	Malattia	0.15
35173	Condrodisplasia puntata dominante legata all'X	Malattia	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentoso	Malattia	0.23 BP*
271861	Amiloidosi ereditaria da ATTR	Malattia	0.2222
47	Agammaglobulinemia legata all'X	Sottotipo della malattia	0.1 *
111	Sindrome di Barth	Malattia	0.22 *
98813	Displasia ectodermica ipoidrotica con immunodeficienza	Malattia	0.2 BP*
893	Sindrome WAGR	Malattia	0.2 BP
808	Sindrome di Seckel	Malattia	0.2 BP*
79270	Sindrome di Sanfilippo, tipo B	Sottotipo della malattia	0.2 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
596	Miopatia centronucleare legata all'X	Malattia	0.2 *
585	Deficit multiplo di solfatasi	Malattia	0.2
534	Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe	Malattia	0.2
534	Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe	Malattia	0.2 *
375	Malattia da anticorpi anti membrana basale glomerulare	Malattia	0.2 *
353	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C	Malattia	0.2 *
35	Acidemia propionica	Malattia	0.2 *
3006	Epilessia dipendente dalla piridossina	Malattia	0.2 BP*
277	Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi	Malattia	0.2 *
2635	Displasia metatropica	Malattia	0.2 BP*
2614	Sindrome nail-patella	Malattia	0.2 BP*
238583	Iperfenilalaninemia da deficit di tetraidrobiopterina	Malattia	0.2
235	Sindrome di Dubowitz	Malattia	0.2 BP*
209916	Condrosarcoma mixoide extrascheletrico	Malattia	0.2 *
2052	Sindrome di Fraser	Malattia	0.2 BP*
191	Sindrome di Cockayne	Malattia	0.2 BP*
178478	Botulismo infantile	Sottotipo della malattia	0.2 BP*
1361	Carnosinemia	Malattia	0.2 BP
166096	Malattia di von Willebrand, tipo 3	Sottotipo della malattia	0.1865
52427	Retinite puntata albescens	Malattia	0.125
79404	Epidermolisi bollosa giunzionale generalizzata grave	Malattia	0.17 BP
407	Encefalopatia da glicina	Malattia	0.17 *
280219	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma classica	Sottotipo della malattia	0.17 *
1456	Coartazione atipica dell'aorta	Malattia	0.17 BP*
745	Trombofilia ereditaria da deficit congenito della proteina C	Malattia	0.16 BP
722	Deficit congenito di plasminogeno	Malattia	0.16 *
583	Mucopolisaccaridosi, tipo 6	Malattia	0.16 BP*
583	Mucopolisaccaridosi, tipo 6	Malattia	0.16 *
79430	Sindrome di Hermansky-Pudlak	Malattia	0.15
538	Linfangioleiomiomatosi	Malattia	0.25 *
335	Deficit congenito di fibrinogeno	Malattia	0.15 *
223	Diabete insipido nefrogenico	Malattia	0.15 *
169154	Immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit di IL-7Ralfa	Malattia	0.15 BP
157850	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi	Malattia	0.15 *
118	Beta-mannosidasi	Malattia	0.14 BP*
763	Picnodisostosi	Malattia	0.13
3463	Sindrome di Wolfram	Malattia	0.62 *
52427	Retinite puntata albescens	Malattia	0.175 *
33364	Tricotiodistrofia	Malattia	0.12 BP*
623789	Disforia dell' integrità del corpo	Malattia	0.11
1308	Sindrome C	Malattia	0.11 *
620102	Craniosinostosi monocoronale non sindromica	Malattia	0.1049
99842	Deficit di adesione leucocitaria, tipo I	Sottotipo della	0.1 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
		malattia	
98810	Discinesia non chinesigenica parossistica	Malattia	0.1
93322	Emimelia tibiale	Malattia	0.1 BP*
93322	Emimelia tibiale	Malattia	0.1 *
93262	Sindrome di Crouzon - acanthosis nigricans	Malattia	0.1 BP
90793	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 17-alfa-idrossilasi	Malattia	0.1 *
906	Sindrome di Wiskott-Aldrich	Malattia	0.1 *
86834	Leucemia mielomonocitica giovanile	Malattia	0.1 *
773	Malattia di Refsum	Malattia	0.1 *
61	Alfa-mannosidosi	Malattia	0.1 *
512	Leucodistrofia metacromatica	Malattia	0.1 *
507	Leishmaniosi	Malattia	0.1 *
47	Agammaglobulinemia legata all'X	Sottotipo della malattia	0.22
367	Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima ramificante il glicogeno	Malattia	0.1 BP
3329	Aplasia della tibia - ectrodattilia	Malattia	0.1 *
32960	Sindrome periodica associata al recettore 1 del fattore di necrosi tumorale	Malattia	0.1 *
329	Deficit congenito del fattore XI	Malattia	0.1 *
326	Deficit congenito del fattore V	Malattia	0.1 *
31824	Intossicazione da colchicina	Malattia	0.1 *
298	Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale	Malattia	0.1 *
289560	Neurodegenerazione associata alle proteine della membrana mitocondriale	Malattia	0.1
2686	Neutropenia ciclica	Malattia	0.1 *
209335	Atrofia muscolare spinale prossimale autosomica dominante ad esordio nell'età adulta	Malattia	0.1 *
205	Sindrome di Crigler-Najjar	Malattia	1.0 *
1959	Sindrome di Evans	Malattia	0.1 *
1775	Discheratosi congenita	Malattia	0.1 *
1452	Disostosi cleidocranica	Malattia	0.4 BP*
142	Tumore anaplasico della tiroide	Malattia	0.1 *
119	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E	Malattia	0.1 *
48818	Aceruloplasminemia	Malattia	0.09
2485	Meloreostosi	Malattia	0.09 *
204	Malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica	Malattia	0.088
275777	Ipertensione arteriosa polmonare ereditaria	Sottotipo della malattia	0.08 *
189427	Sindrome di Cushing da malattia adrenocorticale macronodulare bilaterale	Malattia	0.08 *
337	Fibrodisplasia ossificante progressiva	Malattia	0.05
726	Sindrome di Alpers-Huttenlocher	Malattia	0.07 *
217563	Distress respiratorio acuto neonatale con deficit di SP-B	Malattia	0.067 BP
77261	Malattia di Gaucher, tipo 3	Sottotipo della malattia	0.05 *
633124	Infezione invasiva da scopolariopsis	Malattia	0.05 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Prevalenza stimata (/100 000)
337	Fibrodisplasia ossificante progressiva	Malattia	0.078 *
331	Deficit congenito del fattore XIII	Malattia	0.05 *
325	Deficit congenito del fattore II	Malattia	0.05 *
2788	Osteoporosi - pseudoglioma	Malattia	0.05 *
620113	Craniosinostosi monolambdaidea non sindromica	Malattia	0.0442
99718	Malattia di Leber plus	Malattia	0.04 *
69087	Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Malattia	0.035 *
34520	Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina alfa-7	Malattia	0.03 *
280224	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	Sottotipo della malattia	0.03 *
280210	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma connatale	Sottotipo della malattia	0.03 *
93976	Anotia	Malattia	0.028 BP*
740	Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford	Malattia	0.025 BP
227	Difallia	Malattia	0.02 BP
620139	Craniosinostosi mono-fronto-sfenoidale non sindromica	Malattia	0.0136
77260	Malattia di Gaucher, tipo 2	Sottotipo della malattia	0.01 *
584	Mucopolisaccaridosi, tipo 7	Malattia	0.01 *
3169	Sirenomelia	Malattia	0.009 *
90308	Sindrome di Klippel-Trénaunay	Malattia	0.007 *
740	Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford	Malattia	0.005
141077	Epignato	Sottotipo della malattia	1.68 BP
140	Displasia campomelica	Malattia	1.875 BP

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

Elenco delle malattie per incidenza decrescente

ORPHAcode	Malattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
99828	Febbre dengue	Malattia	714.0
91546	Malattia di Lyme	Malattia	177.5 *
673	Malaria	Malattia	73.0
558	Sindrome di Marfan	Malattia	25.0 *
507	Leishmaniosi	Malattia	25.0
178320	Lesione polmonare acuta	Malattia	25.0 *
91546	Malattia di Lyme	Malattia	21.9
813	Sindrome di Silver-Russell	Malattia	15.5 *
461	Ittiosi recessiva legata all'X	Malattia	15.0 *
268316	Complicazione in emodialisi	Malattia	13.0 *
641350	Ipfosite indotta dall' immunoterapia	Malattia	12.8074 *
1546	Criptococchi	Malattia	11.0 *
848	Beta talassemia	Malattia	1.0
2209	Fenilchetonuria materna	Malattia	10.0 *
137839	Sindrome di Lemierre	Malattia	10.0 *
3467	Xantinuria ereditaria	Malattia	9.05 *
1489	Tosse canina	Malattia	8.9 *
1941	Epilessia con assenze del giovane	Malattia	7.5 *
289390	Sindrome di Sjögren primitiva	Malattia	6.92
3002	Trombocitopenia immune	Malattia	6.75 *
29073	Mieloma multiplo	Malattia	6.0
213504	Adenocarcinoma ovarico	Malattia	5.97 *
2032	Fibrosi polmonare idiopatica	Malattia	5.55
146	Carcinoma differenziato della tiroide	Malattia	5.25
99977	Carcinoma a cellule squamose dell'esofago	Malattia	3.357 *
536	Lupus eritematoso sistemico	Malattia	5.14
3099	Febbre reumatica	Malattia	5.0 *
139417	Mielite trasversa acuta	Malattia	4.72
494550	Carcinoma a cellule squamose della laringe	Malattia	4.61 *
89936	Ipfosfatemia legata all'X	Malattia	4.5
213767	Carcinoma a cellule squamose della cervice uterina	Malattia	4.28 *
70591	Ipfertensione polmonare tromboembolica cronica	Malattia	4.2 *
70567	Colangiocarcinoma	Malattia	4.2
70567	Colangiocarcinoma	Malattia	4.0 *
585867	'Leucemia mieloide acuta con t(9;22)(q34.1;q11.2)'	Malattia	4.0
2929	Poliposi gastrointestinale giovanile	Malattia	3.85 *
548	Lebbra	Malattia	3.7
213528	Adenocarcinoma raro della mammella	Malattia	3.55 *
502363	Carcinoma a cellule squamose della cavità orale	Malattia	3.51 *
99977	Carcinoma a cellule squamose dell'esofago	Malattia	5.2
99976	Adenocarcinoma dell'esofago	Malattia	3.264 *
210159	Carcinoma epatocellulare dell'adulto	Malattia	3.22 *
500478	Carcinoma a cellule squamose dell'orofaringe	Malattia	3.12 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
99745	Tifo	Malattia	3.0 *
99429	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	Malattia	3.0 *
360	Glioblastoma	Malattia	3.0
186	Colangite biliare primitiva	Malattia	2.57 *
154	Cardiomiopatia dilatativa familiare isolata	Malattia	2.91 *
454821	Adenoma pleomorfo delle ghiandole salivari	Sottotipo della malattia	2.725
95716	Disormonogenesi tiroidea familiare	Malattia	2.67
424991	Adenocarcinoma della cistifellea e delle vie biliari extraepatiche	Malattia	2.62 *
70	Atrofia muscolare spinale prossimale	Malattia	2.6 *
186	Colangite biliare primitiva	Malattia	3.0
91349	Adenoma ipofisario non funzionante	Malattia	1.05
360	Glioblastoma	Malattia	2.52 *
324964	Osteomielite multifocale ricorrente cronica	Malattia	2.5
2038	Malformazione arterovenosa polmonare	Malattia	2.5
391	Linfoma di Hodgkin classico	Malattia	2.463 *
29073	Mieloma multiplo	Malattia	2.4 *
803	Sclerosi laterale amiotrofica	Malattia	2.2 *
707	Peste	Malattia	2.2 *
545	Linfoma follicolare	Malattia	2.192 *
79239	Galattosemia classica	Malattia	2.1 *
166119	Osteopoichilosi isolata	Malattia	2.0
146	Carcinoma differenziato della tiroide	Malattia	2.0 *
319276	Carcinoma renale a cellule chiare	Malattia	1.99 *
729	Policitemia vera	Malattia	1.9 *
50251	Mesotelioma pleurico	Malattia	1.9 *
102	Atrofia sistemica multipla	Malattia	1.8
854	Trombosi della vena porta	Malattia	1.72 *
842	Tumore testicolare seminomatoso delle cellule germinali	Malattia	1.71 *
589	Miastenia grave	Malattia	1.7 *
355	Malattia di Gaucher	Malattia	1.7 *
810	Shigellosi	Malattia	1.68 *
583861	Trombosi isolata della vena mesenterica	Malattia	1.6 *
618	Melanoma familiare	Malattia	1.5 *
598216	Carcinoma uroteliale del tratto superiore	Malattia	1.5
35	Acidemia propionica	Malattia	1.5
26106	Tumore gastrico diffuso ereditario	Malattia	1.5 *
549	Malattia del legionario	Malattia	1.4 *
803	Sclerosi laterale amiotrofica	Malattia	1.35
250923	Aniridia isolata	Malattia	1.31 *
98843	Linfoma di Hodgkin classico, tipo nodulare sclerosante	Sottotipo della malattia	1.28 *
494547	Carcinoma a cellule squamose dell'ipofaringe	Malattia	1.27 *
635	Neuroblastoma	Malattia	1.26
521	Leucemia mieloide cronica	Malattia	1.25 *
363494	Tumore testicolare non seminomatoso delle cellule germinali	Malattia	1.21 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
673	Malaria	Malattia	1.2 *
313920	Carcinoma gastrico associato al virus di Epstein-Barr	Malattia	1.2
2137	Epatite autoimmune	Malattia	1.2
85443	Amiloidosi AL	Malattia	1.044
91349	Adenoma ipofisario non funzionante	Malattia	2.55 *
85443	Amiloidosi AL	Malattia	1.1177 *
502366	Carcinoma a cellule squamose del labbro	Malattia	1.02
213772	Adenocarcinoma della cervice uterina	Malattia	1.01 *
848	Beta talassemia	Malattia	10.0 *
824	Mielofibrosi primitiva	Malattia	1.0 *
727	Poliangioite microscopica	Malattia	1.0 *
69078	Liposarcoma	Malattia	1.0 *
54595	Craniofaringioma	Malattia	1.0
44890	Tumore stromale gastrointestinale	Malattia	1.0 *
44890	Tumore stromale gastrointestinale	Malattia	1.0
400	Idatidosi	Malattia	1.0 *
3148	Tumore maligno della guaina dei nervi periferici	Malattia	1.0
209964	Sindrome dell'ulcera solitaria del retto	Malattia	1.0 *
157798	Sindrome da poliposi iperplastica	Malattia	1.0
577	Mucopolipidosi tipo III	Malattia	0.985 *
221	Dermatomiosite	Malattia	0.9704
97560	Glomerulonefrite membranosa primitiva	Malattia	0.8103
2023	Istiocitoma fibroso maligno	Malattia	0.9 *
900	Granulomatosi con poliangioite	Malattia	0.85 *
398961	Adenocarcinoma mucinoso dell'ovaio	Malattia	0.85 *
97560	Glomerulonefrite membranosa primitiva	Malattia	0.9194 *
454723	Carcinoma endometrioide dell'ovaio	Malattia	0.81 *
424019	Carcinoma a cellule squamose del canale anale	Malattia	0.81 *
33226	Macroglobulinemia di Waldenström	Malattia	0.81 *
930	Acalasia idiopatica	Malattia	0.77
171	Colangite sclerosante primitiva	Malattia	0.77 *
2137	Epatite autoimmune	Malattia	0.75 *
48104	Pioderma gangrenoso	Malattia	0.74
340	Febbre emorragica con sindrome renale	Malattia	0.74 *
276145	Tumore epiteliale maligno delle ghiandole salivari	Malattia	0.73 *
99976	Adenocarcinoma dell'esofago	Malattia	0.7
100070	Afasia progressiva non fluente	Malattia	0.7 *
98823	Leucemia mielomonocitica cronica	Malattia	0.68
289596	Angiofibroma nasofaringeo giovanile	Malattia	0.6666
79139	Encefalite giapponese	Malattia	0.65 *
683	Sindrome da paralisi sopranucleare progressiva	Malattia	0.65
171	Colangite sclerosante primitiva	Malattia	0.65
85414	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	Malattia	0.6
83597	Encefalomielite disseminata acuta	Malattia	0.6 *
101330	Porfiria cutanea tarda	Malattia	0.6 *
780	Rabdomiosarcoma	Malattia	0.59 *
104075	Adenocarcinoma dell'intestino tenue	Malattia	0.588 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
732	Polimiosite	Malattia	0.585 *
398058	Carcinoma a cellule squamose del pene	Malattia	0.57 *
86830	Malattia mieloproliferativa cronica non classificabile	Malattia	0.53 *
589	Miastenia grave	Malattia	0.53
99971	Liposarcoma ben differenziato	Sottotipo della malattia	0.51 *
180275	Malattia del capezzolo di Paget	Malattia	0.51 *
280921	Panuveite idiopatica	Malattia	0.5051 *
99828	Febbre dengue	Malattia	0.5 *
980	Agenesia dell'arteria polmonare	Malattia	0.5 *
39044	Melanoma dell'uvea	Malattia	0.5 *
2584	Micosi fungoide classica	Malattia	0.5 *
191	Sindrome di Cockayne	Malattia	0.5 *
3318	Trombocitemia essenziale	Malattia	0.48 *
963	Acromegalia	Malattia	0.47
533	Listeriosi	Malattia	0.43 *
98844	Linfoma di Hodgkin classico a cellularità mista	Sottotipo della malattia	0.42 *
424943	Adenocarcinoma del fegato e delle vie biliari intraepatiche	Malattia	0.412 *
86872	Leucemia a grandi linfocitici granulari T	Malattia	0.4 *
820	Sindrome di Sneddon	Malattia	0.4 *
570422	Deficit di galattosio mutarotasi	Malattia	0.4
83484	Encefalite di St Louis	Malattia	0.38 *
399	Malattia di Huntington	Malattia	0.38
36426	Sindrome di Stevens-Johnson	Sottotipo della malattia	0.36 *
150	Carcinoma nasofaringeo	Malattia	0.36 *
728	Policondrite ricorrente	Malattia	0.35
54057	Porpora trombotica trombocitopenica	Malattia	0.35
500464	Carcinoma a cellule squamose della cavità nasale e dei seni paranasali	Malattia	0.35
49041	Fibrosi retroperitoneale correlata alle IgG4	Sottotipo della malattia	0.35 *
33276	Sarcoma di Kaposi	Malattia	0.34 *
533	Listeriosi	Malattia	0.337
398971	Adenocarcinoma a cellule chiare dell'ovaio	Malattia	0.32 *
1070	Anisakidosi	Malattia	0.32
873	Tumore desmoide	Malattia	0.3 *
52417	Linfoma MALT	Malattia	0.3 *
293173	Pustolosi esantematosa generalizzata acuta	Malattia	0.3
29072	Feocromocitoma - paraganglioma, ereditario	Malattia	0.3
1930	Encefalite da herpes simplex	Malattia	0.3
178478	Botulismo infantile	Sottotipo della malattia	0.3 *
93672	Dermatomiosite giovanile	Malattia	0.295
58017	Leucemia classica a cellule capellute	Malattia	0.29 *
99970	Liposarcoma dedifferenziato	Sottotipo della malattia	0.27 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
79140	Carcinoma cutaneo neuroendocrino	Malattia	0.27
83330	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1	Sottotipo della malattia	0.26 *
168999	Melanoma maligno della mucosa	Malattia	0.26 *
567548	Sindrome nefrosica idiopatica resistente agli steroidi	Malattia	0.2582
424016	Adenocarcinoma del canale anale	Malattia	0.253 *
97279	Insulinoma	Malattia	0.25
623615	Encefalite limbica autoimmune	Malattia	0.25 *
329977	Tumore endocrino classico dell'appendice	Sottotipo della malattia	0.25
251627	Oligodendroglioma	Malattia	0.25 *
139423	Mielite trasversa acuta idiopatica	Sottotipo della malattia	0.25 *
55880	Condrosarcoma	Malattia	0.24 *
668	Osteosarcoma	Malattia	0.23 *
623626	Degenerazione cerebellare paraneoplastica	Malattia	0.2225 *
1332	Carcinoma midollare della tiroide	Malattia	0.22 *
423786	Carcinoma non differenziato dello stomaco	Malattia	0.211 *
96253	Malattia di Cushing	Malattia	0.2 *
3392	Tularemia	Malattia	0.2 *
100085	Tumore endocrino epatico	Malattia	0.2
95455	Sindrome di Stevens-Johnson/spettro della necrolisi epidermica tossica	Malattia	0.19
71211	Neuromielitis optica spectrum disorder	Malattia	0.1877
183	Granulomatosi eosinofila con poliangioite	Malattia	0.18 *
543	Linfoma di Burkitt	Malattia	0.17 *
517	Leucemia mielomonocitica acuta	Malattia	0.17 *
142	Tumore anaplasico della tiroide	Malattia	0.17 *
781	Febbre Q	Malattia	0.16 *
284	Echinococcosi alveolare	Malattia	0.16 *
251636	Ependimoma	Malattia	0.16 *
599480	Emofilia A acquisita	Malattia	0.1505 *
913	Sindrome di Zollinger-Ellison	Malattia	0.15 *
86839	Anemia refrattaria con eccesso di blasti	Malattia	0.15 *
33402	Carcinoma epatocellulare pediatrico	Malattia	0.15 *
329918	Glomerulonefrite membranoproliferativa non mediata dalle immunoglobuline	Sottotipo della malattia	0.15 *
363976	Tumore dell'osso a cellule giganti	Malattia	0.1404
99867	Timoma	Malattia	0.14 *
654	Nefroblastoma	Malattia	0.14 *
319298	Carcinoma papillare delle cellule renali	Malattia	0.14 *
79140	Carcinoma cutaneo neuroendocrino	Malattia	0.13 *
514	Leucemia monoblastica acuta	Malattia	0.13 *
319	Sarcoma di Ewing	Malattia	0.13 *
913	Sindrome di Zollinger-Ellison	Malattia	0.125
99915	Tumore ovarico maligno a cellule della granulosa	Malattia	0.12 *
86893	Linfoma nodulare di Hodgkin a predominanza linfocitaria	Malattia	0.12

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
509	Leptosirosi	Malattia	0.12 *
324625	Chikungunya	Malattia	0.12 *
213716	Carcinoma a cellule squamose del corpo uterino	Malattia	0.12 *
213512	Tumore misto maligno mesenchimale ed epiteliale dell'ovaio	Malattia	0.12 *
2086	Glioma delle vie ottiche	Malattia	0.12
204	Malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica	Malattia	0.118
418959	Carcinoma a cellule squamose dello stomaco	Malattia	0.115 *
424002	Carcinoma a cellule squamose del retto	Malattia	0.113 *
616	Medulloblastoma	Malattia	0.11 *
520	Leucemia promielocitica acuta	Malattia	0.11 *
99967	Liposarcoma mixoide/a cellule rotonde	Sottotipo della malattia	0.1 *
98919	Sindrome di Miller-Fisher	Malattia	0.1 *
98845	Linfoma di Hodgkin classico, ricco di linfociti	Sottotipo della malattia	0.1 *
53035	Malattia di Caroli	Malattia	0.1
37553	Paralisi periodica cardiadisritmica sensibile al potassio	Malattia	0.1 *
26790	Pseudomixoma del peritoneo	Malattia	0.1
2382	Sindrome di Lennox-Gastaut	Malattia	0.1 *
2314	Sindrome da iper-IgE autosomica dominante	Malattia	0.1 *
228371	Botulismo alimentare	Sottotipo della malattia	0.1 *
1822	Displasia epifisaria emimelica	Malattia	0.1
178475	Botulismo da ferita	Sottotipo della malattia	0.1 *
131	Sindrome di Budd-Chiari	Malattia	0.1
112	Sindrome di Bartter	Malattia	0.1 *
86893	Linfoma nodulare di Hodgkin a predominanza linfocitaria	Malattia	0.095 *
75564	Anemia sideroblastica idiopatica acquisita	Malattia	0.09 *
251630	Oligodendroglioma anaplastico	Malattia	0.09 *
1304	Brucellosi	Malattia	0.09 *
3287	Arterite di Takayasu	Malattia	0.084 *
375	Malattia da anticorpi anti membrana basale glomerulare	Malattia	0.08 *
398987	Teratoma maligno dell'ovaio	Malattia	0.07 *
79277	Porfiria eritropoietica congenita	Malattia	0.065 *
86843	Panmielosi acuta con mielofibrosi	Malattia	0.06 *
863	Trichinellosi	Malattia	0.06 *
213531	Carcinoma metaplastico della mammella	Malattia	0.06 *
99969	Liposarcoma pleomorfo	Sottotipo della malattia	0.05 *
86852	Leucemia prolinfocitica a cellule B	Malattia	0.05 *
790	Retinoblastoma	Malattia	0.05 *
213557	Cancro della mammella, tipo ghiandola salivare	Malattia	0.05 *
418951	Carcinoma non differenziato dell'esofago	Malattia	0.044 *
99931	Emosiderosi polmonare idiopatica	Malattia	0.0425 *
99912	Tumore disgerminale maligno dell'ovaio a cellule germinali	Malattia	0.04 *
98846	Linfoma di Hodgkin classico, povero di linfociti	Sottotipo della malattia	0.04 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
454714	Leucemia plasmacellulare	Malattia	0.04 *
331	Deficit congenito del fattore XIII	Malattia	0.04 *
300385	Carcinoma ipofisario	Malattia	0.04 *
248111	Malattia di Huntington giovanile	Malattia	0.04 *
168960	Anemia refrattaria con eccesso di blasti in trasformazione	Malattia	0.04 *
357034	Retinoblastoma unilaterale	Sottotipo della malattia	0.038 *
83476	Encefalite del Nilo occidentale	Malattia	0.036 *
2573	Malattia di moyamoya	Malattia	0.035 *
424996	Carcinoma a cellule squamose della cistifellea e delle vie biliari extraepatiche	Malattia	0.032 *
99865	Seminoma spermatocitico	Malattia	0.03 *
46487	Epidermolisi bollosa acquisita	Malattia	0.03 *
33355	Disgenesia reticolare	Malattia	0.03 *
290	Sindrome da rosolia congenita	Malattia	0.03 *
251576	Gliosarcoma	Sottotipo della malattia	0.03 *
1501	Carcinoma adrenocorticale	Malattia	0.03 *
424046	Carcinoma a cellule acinose del pancreas	Malattia	0.029 *
423994	Carcinoma a cellule squamose del colon	Malattia	0.026 *
401920	Carcinoma epatocellulare fibrolamellare	Malattia	0.025 *
329984	Carcinoma a cellule calciformi	Sottotipo della malattia	0.025
3299	Tetano	Malattia	0.024 *
424039	Carcinoma a cellule squamose del pancreas	Malattia	0.023 *
1267	Botulismo	Malattia	0.022 *
99928	Tumore trofoblastico della placenta	Malattia	0.02 *
98834	Leucemia mieloblastica acuta con maturazione	Malattia	0.02 *
86850	Sarcoma mieloide	Malattia	0.02 *
518	Leucemia megacarioblastica acuta	Malattia	0.02 *
449	Epatoblastoma	Malattia	0.02 *
363489	Tumore testicolare dello stroma e dei cordoni sessuali	Malattia	0.02 *
251909	Pineoblastoma	Malattia	0.02 *
251679	Astroblastoma	Malattia	0.02 *
251579	Glioblastoma a cellule giganti	Sottotipo della malattia	0.02 *
1957	Estesioneuroblastoma	Malattia	0.02 *
143	Tumore delle paratiroidi	Malattia	0.02 *
1183	Sindrome opsoclono-mioclono	Malattia	0.02 *
424970	Carcinoma indifferenziato del fegato e delle vie biliari intraepatiche	Malattia	0.015 *
31837	Malattia veno-occlusiva polmonare	Malattia	0.015 *
538	Linfangioleiomiomatosi	Malattia	0.0135
79276	Porfiria intermittente acuta	Malattia	0.013 *
79278	Protoporfiria eritropoietica autosomica	Malattia	0.012 *
424058	Carcinoma mucinoso papillare intraduttale del pancreas	Malattia	0.011 *
98833	Leucemia mieloblastica acuta senza maturazione	Malattia	0.01 *
98832	Leucemia mieloblastica acuta leggermente differenziata	Malattia	0.01 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Incidenza stimata (/100 000)
55881	Adamantinoma	Malattia	0.01 *
424053	Cistadenocarcinoma mucinoso del pancreas	Malattia	0.01 *
319303	Carcinoma cromofobo delle cellule renali	Malattia	0.01 *
251899	Carcinoma del plesso corioideo	Malattia	0.01 *
251863	Medulloblastoma desmoplastico/nodulare	Sottotipo della malattia	0.01 *
251607	Xantoastrocitoma pleomorfo	Malattia	0.01 *
251598	Astrocitoma protoplasmatico	Sottotipo della malattia	0.01 *
251582	Gliomatosi cerebrale	Malattia	0.01 *
2030	Fibrosarcoma	Malattia	0.01 *
180234	Tumore a cellule germinali miste	Malattia	0.01 *
180226	Carcinoma embrionale	Malattia	0.01 *
168966	Linfoma composito	Malattia	0.01 *
424975	Carcinoma a cellule squamose del fegato e delle vie biliari intraepatiche	Malattia	0.009 *
79473	Porfiria variegata	Malattia	0.008 *
423968	Carcinoma a cellule squamose dell'intestino tenue	Malattia	0.008 *
284343	Sindrome DICER1 da predisposizione ai tumori	Malattia	0.007
356	Sindrome di Gerstmann-Straussler-Scheinker	Malattia	0.0055
97280	Glucagonoma	Malattia	0.005 *
418945	Carcinoma dell'esofago, tipo ghiandola salivare	Malattia	0.004 *
424065	Carcinoma pseudopapillare solido del pancreas	Malattia	0.003 *
97283	Somatostatinoma	Malattia	0.0025 *
424982	Cistoadenocarcinoma biliare	Malattia	0.002 *
424080	Carcinoma non differenziato del pancreas con cellule giganti simili ad osteoclasti	Malattia	0.001 *

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

Elenco delle malattie per numero di casi pubblicati in ordine decrescente

Numero di casi pubblicati

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
319218	Febbre emorragica dell'Ebola	Malattia	28220 Caso(i)
227972	Sindrome dell'olio tossico	Malattia	20000 Caso(i)
454745	Kuru	Malattia	2700 Caso(i)
50918	Malattia di Kikuchi-Fujimoto	Malattia	1052 Caso(i)
2309	Pachionichia congenita	Malattia	1000 Caso(i)
158014	Malattia di Rosaï-Dorfman	Malattia	1000 Caso(i)
64	Sindrome di Alström	Malattia	950 Caso(i)
454836	Influenza aviaria	Malattia	826 Caso(i)
83312	Esantema da rickettsia	Malattia	800 Caso(i)
1359	Complesso di Carney	Malattia	750 Caso(i)
840	Siringocistoadenoma papillifero	Malattia	730 Caso(i)
71276	Sindrome del seno silente	Malattia	558 Caso(i)
99825	Malattia virale di Nipah	Malattia	556 Caso(i)
99826	Febbre emorragica di Marburg	Malattia	500 Caso(i)
79282	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cbLC	Sottotipo della malattia	500 Caso(i)
73256	Neurocitoma centrale	Malattia	500 Caso(i)
69077	Tumore rabdoide	Malattia	500 Caso(i)
530	Lipoproteinosi	Malattia	500 Caso(i)
42642	Sindrome PFAPA	Malattia	500 Caso(i)
35687	Malattia di Erdheim-Chester	Malattia	500 Caso(i)
3261	Sindrome linfoproliferativa autoimmune	Malattia	500 Caso(i)
2930	Sindrome di Cronkhite-Canada	Malattia	500 Caso(i)
26	Acidemia metilmalonica con omocistinuria	Malattia	500 Caso(i)
2138	Disturbo ovotesticolare dello sviluppo sessuale 46,XX	Malattia	500 Caso(i)
167	Sindrome di Chédiak-Higashi	Malattia	500 Caso(i)
85448	Amiloidosi AGel	Malattia	475 Caso(i)
79312	Acidemia metilmalonica resistente alla vitamina B12, tipo mut-	Sottotipo della malattia	450 Caso(i)
22	Deficit di succinico semialdeide deidrogenasi	Malattia	450 Caso(i)
79501	Cheratoderma palmoplantare puntato tipo 1	Malattia	437 Caso(i)
411593	Sindrome insulinica autoimmune	Malattia	404 Caso(i)
662	Sindrome delle unghie gialle	Malattia	400 Caso(i)
649	Malattia di Norrie	Malattia	400 Caso(i)
352540	Osteomalacia oncogenica	Malattia	400 Caso(i)
35125	Sindrome del nevo epidermico	Malattia	400 Caso(i)
3348	Tracheobroncopatia osteocondroplastica	Malattia	400 Caso(i)
2909	Sindrome di Rothmund-Thomson	Malattia	400 Caso(i)
100025	Malattia delle catene pesanti alfa	Sottotipo della malattia	400 Caso(i)
974	Sindrome di Adams-Oliver	Malattia	398 Caso(i)
238606	Tremore ortostatico primitivo	Malattia	390 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
83453	Sindrome vulvovaginale-gengivale	Malattia	380 Caso(i)
96170	Sindrome di Emanuel	Malattia	350 Caso(i)
85458	Emorragia cerebrale ereditaria con amiloidosi	Malattia	350 Caso(i)
64741	Blastoma polmonare	Malattia	350 Caso(i)
3269	Sinostosi radio-ulnare congenita	Malattia	350 Caso(i)
2968	Deficit di adesione leucocitaria	Malattia	350 Caso(i)
59	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	Malattia	320 Caso(i)
838	Sindrome di Susac	Malattia	304 Caso(i)
99147	Malattia di von Willebrand acquisita	Malattia	300 Caso(i)
83469	Tumore desmoplastico a piccole cellule rotonde	Malattia	300 Caso(i)
73	Malattia di Gorham-Stout	Malattia	300 Caso(i)
570	Sindrome di Moebius	Malattia	300 Caso(i)
525	Lichen planus pilare	Malattia	300 Caso(i)
51608	Calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia	Malattia	300 Caso(i)
501	Malattia di Lafora	Malattia	300 Caso(i)
482	Malattia di Kimura	Malattia	300 Caso(i)
42775	Sindrome PHACE	Malattia	300 Caso(i)
41	Discromatosi simmetrica ereditaria	Malattia	300 Caso(i)
3347	Sindrome di Mounier-Kühn	Malattia	300 Caso(i)
309025	Deficit di mevalonato chinasi	Malattia	300 Caso(i)
3071	Sindrome di Costello	Malattia	300 Caso(i)
247245	Siderosi superficiale	Malattia	300 Caso(i)
237	Duplicazione dell'uretra	Malattia	300 Caso(i)
2330	Sindrome di Kasabach-Merritt	Malattia	300 Caso(i)
228302	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi II, forma miopatica	Sottotipo della malattia	300 Caso(i)
220	Sindrome di Denys-Drash	Malattia	300 Caso(i)
2092	Ipoplasia focale del derma	Malattia	300 Caso(i)
206569	Miopatia necrotizzante autoimmune	Malattia	300 Caso(i)
184	Cherubismo	Malattia	300 Caso(i)
157	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2	Malattia	300 Caso(i)
1556	Cutis marmorata telangectasica congenita	Malattia	300 Caso(i)
1467	Sindrome di Cogan	Malattia	300 Caso(i)
1340	Sindrome cardio-facio-cutanea	Malattia	300 Caso(i)
1328	Sindrome di Camurati-Engelmann	Malattia	300 Caso(i)
125	Sindrome di Bloom	Malattia	300 Caso(i)
500	Sindrome di Noonan con lentiggini multiple	Malattia	296 Caso(i)
363549	Encefalopatia acuta con convulsioni bifasiche e ridotta diffusione tardiva	Malattia	283 Caso(i)
599373	Encefalopatia correlata a STXBP1	Malattia	282 Caso(i)
2070	Gastroenterite eosinofila	Malattia	280 Caso(i)
566943	Sindrome di Mueller-Weiss	Malattia	277 Caso(i)
137667	Malformazioni capillari e arterovenose	Malattia	261 Caso(i)
98954	Distrofia corneale di Meesmann	Malattia	250 Caso(i)
90283	Lupus tumidus eritematoso	Malattia	250 Caso(i)
77258	Sindrome trico-rino-falangea tipo 1	Malattia	250 Caso(i)
397596	Sindrome da attivazione di PI3K-delta	Malattia	250 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
373	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel	Malattia	250 Caso(i)
2908	Epidermolisi bollosa di Kindler	Malattia	250 Caso(i)
221074	Malattia di Marchiafava-Bignami	Malattia	250 Caso(i)
167635	Scleromixedema	Malattia	250 Caso(i)
163634	Sindrome di Maffucci	Malattia	250 Caso(i)
100006	'Amiloidosi Abeta, tipo olandese'	Sottotipo della malattia	250 Caso(i)
199318	Sindrome da microdelezione 15q13.3	Malattia	246 Caso(i)
2710	Displasia oculo-dento-digitale	Malattia	243 Caso(i)
464453	Metaemoglobinemia acquisita	Malattia	242 Caso(i)
169105	Sindrome di Good	Malattia	241 Caso(i)
99642	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Handigodu	Malattia	234 Caso(i)
2241	Sindrome megacisti-microcolon-ipoperistalsi intestinale	Malattia	230 Caso(i)
1708	Trisomia 16 in mosaico	Malattia	226 Caso(i)
65285	Malattia di Lhermitte-Duclos	Malattia	220 Caso(i)
1727	Sindrome da microduplicazione 22q11.2	Malattia	216 Caso(i)
2796	Pachidermoperiostosi	Malattia	204 Caso(i)
2510	Sindrome Micro	Malattia	203 Caso(i)
33364	Tricotiodistrofia	Malattia	201 Caso(i)
99050	Anomala origine dell'arteria polmonare destra o sinistra dall'aorta	Malattia	200 Caso(i)
97360	Sindrome di Robinow	Malattia	200 Caso(i)
901	Sindrome di Wells	Malattia	200 Caso(i)
847	Sindrome alfa talassemia-disabilità cognitiva legata all'X	Malattia	200 Caso(i)
79277	Porfiria eritropoietica congenita	Malattia	200 Caso(i)
79255	Gangliosidosi GM1, tipo 1	Sottotipo della malattia	200 Caso(i)
75563	Anemia sideroblastica legata all'X	Malattia	200 Caso(i)
679	Papulosi atrofica maligna	Sottotipo della malattia	200 Caso(i)
66630	Pseudoartrosi congenita della clavicola	Malattia	200 Caso(i)
599490	Deficit acquisito del fattore V	Malattia	200 Caso(i)
575	Sindrome di Muckle-Wells	Malattia	200 Caso(i)
565612	Cardiomiovasculopatia primitiva da deposito di trigliceridi	Malattia	200 Caso(i)
559	Sindrome di Marinesco-Sjögren	Malattia	200 Caso(i)
523	Leiomiomatosi ereditaria e tumore a cellule renali	Malattia	200 Caso(i)
48686	Linfoma primitivo effusivo	Malattia	200 Caso(i)
48652	Monosomia 22q13	Malattia	200 Caso(i)
48377	Dermatosi pustolosa subcorneale	Malattia	200 Caso(i)
457	Ittiosi Arlecchino	Malattia	200 Caso(i)
414	Atrofia girata della coroide e della retina	Malattia	200 Caso(i)
343	Iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica	Sottotipo della malattia	200 Caso(i)
317	Eritrocheratoderma variabilis	Malattia	200 Caso(i)
306516	Ipomagnesemia primitiva con ipercalciuria e nefrocalcinosi	Malattia	200 Caso(i)
302	Epidermodisplasia verruciforme	Malattia	200 Caso(i)
289494	Leucodistrofia 4H	Malattia	200 Caso(i)
2616	Sindrome 3M	Malattia	200 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
261183	Sindrome da microdelezione 15q11.2	Malattia	200 Caso(i)
221016	Sindrome di Rothmund-Thomson, tipo 2	Sottotipo della malattia	200 Caso(i)
220407	Sclerosi sistemica limitata	Sottotipo della malattia	200 Caso(i)
2088	Sindrome di Fanconi-Bickel	Malattia	200 Caso(i)
199267	Fibromatosi digitale infantile	Malattia	200 Caso(i)
1986	Complesso di Gollop-Wolfgang	Malattia	200 Caso(i)
1980	Calcinosi striopallidodentata bilaterale	Malattia	200 Caso(i)
193	Sindrome di Cohen	Malattia	200 Caso(i)
1540	Sindrome di Jackson-Weiss	Malattia	200 Caso(i)
139436	Reticoloistiocitosi multicentrica	Malattia	200 Caso(i)
137867	Malattia dei motoneuroni di Madras	Malattia	200 Caso(i)
1300	Sindrome dello pterigio popliteo autosomica dominante	Malattia	200 Caso(i)
1063	Angioma a ciuffi	Malattia	200 Caso(i)
1059	Sindrome del nevo blu	Malattia	200 Caso(i)
627	Sindrome di Nance-Horan	Malattia	196 Caso(i)
402035	Colite eosinofila	Malattia	196 Caso(i)
37042	Sindrome disregolazione immunitaria-poliendocrinopatia-enteropatia legata all'X	Malattia	195 Caso(i)
699	Sindrome di Pearson	Malattia	194 Caso(i)
28	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12	Malattia	192 Caso(i)
1465	Sindrome di Coffin-Siris	Malattia	190 Caso(i)
293381	Distrofia da erosione epiteliale ricorrente	Malattia	186 Caso(i)
31150	Malattia di Tangier	Malattia	185 Caso(i)
757	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2	Malattia	180 Caso(i)
319552	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit completo di IL12RB1	Malattia	180 Caso(i)
254509	Botulismo iatrogeno	Sottotipo della malattia	180 Caso(i)
2237	Ipoparatiroidismo - sordità - malattia renale	Malattia	180 Caso(i)
1475	Sindrome reni-coloboma	Malattia	180 Caso(i)
572	Immunodeficienza da deficit di espressione del complesso maggiore di istocompatibilità di classe II	Malattia	179 Caso(i)
98960	Distrofia corneale di Thiel-Behnke	Malattia	173 Caso(i)
576278	Sindrome correlata a SATB2	Malattia	171 Caso(i)
97685	Sindrome da microdelezione 17q11	Sottotipo della malattia	170 Caso(i)
60040	Sindrome megalencefalia-malformazione capillare-polimicrogria	Malattia	170 Caso(i)
48431	Cataratta congenita - dismorfismi facciali - neuropatia	Malattia	170 Caso(i)
324636	Sindrome da sensibilizzazione autoeritrocitaria	Malattia	170 Caso(i)
252212	Tumore maligno del tritone	Sottotipo della malattia	170 Caso(i)
1713	Sindrome da microduplicazione 17p11.2	Malattia	170 Caso(i)
1459	Celiachia - epilessia - calcificazioni cerebrali	Malattia	170 Caso(i)
2332	Sindrome KBG	Malattia	164 Caso(i)
96121	Sindrome da microduplicazione 7q11.23	Malattia	163 Caso(i)
261243	Sindrome da microduplicazione 16p13.11	Malattia	162 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
349	Fucosidosi	Malattia	161 Caso(i)
589618	Distonia 28	Malattia	160 Caso(i)
1522	Displasia craniometafisaria	Malattia	160 Caso(i)
2065	Sindrome di Galloway-Mowat	Malattia	159 Caso(i)
585	Deficit multiplo di solfatasi	Malattia	154 Caso(i)
300324	Linfocitosi B policlonale persistente	Malattia	154 Caso(i)
93164	Pseudoipoaldosteronismo transitorio	Malattia	152 Caso(i)
84142	Sindrome di Isaac	Malattia	150 Caso(i)
79259	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glucosio-6-fosfatasi, tipo b	Sottotipo della malattia	150 Caso(i)
71518	Torcicollo parossistico benigno infantile	Malattia	150 Caso(i)
71274	Leiomiomatosi peritoneale disseminata	Malattia	150 Caso(i)
52503	Deficit del trasportatore della creatina legato all'X	Malattia	150 Caso(i)
498474	Fibromatosi ialina	Malattia	150 Caso(i)
381	Sindrome di Griscelli	Malattia	150 Caso(i)
37748	Sindrome di Schnitzler	Malattia	150 Caso(i)
35069	Distrofia neuroassonale infantile	Malattia	150 Caso(i)
347	Sindrome di Frasier	Malattia	150 Caso(i)
3467	Xantinuria ereditaria	Malattia	150 Caso(i)
329481	Glomerulopatia lipoproteinica	Malattia	150 Caso(i)
3265	Sinostosi omero-radiale	Malattia	150 Caso(i)
3197	Iperekplexia ereditaria	Malattia	150 Caso(i)
314777	Adenoma ipofisario isolato familiare	Malattia	150 Caso(i)
3103	Sindrome di Roberts	Malattia	150 Caso(i)
284454	Retinopatia acuta occulta periferica	Malattia	150 Caso(i)
28378	Tirosinemia, tipo 2	Malattia	150 Caso(i)
2637	Nanismo primordiale osteodisplastico microcefalico, tipo II	Malattia	150 Caso(i)
2576	Nanismo MULIBREY	Malattia	150 Caso(i)
236	Trisomia 9p	Malattia	150 Caso(i)
226	Deficit di diidropteridina riduttasi	Sottotipo della malattia	150 Caso(i)
2108	Sindrome di Hallermann-Streiff	Malattia	150 Caso(i)
2048	Sindrome di Foix-Chavany-Marie	Malattia	150 Caso(i)
188	Sindrome sistemica da aumentata permeabilità capillare	Malattia	150 Caso(i)
168816	Mesotelioma cistico peritoneale	Malattia	150 Caso(i)
1590	Delezione 13q distale	Malattia	150 Caso(i)
140944	Sindrome CLOVES	Malattia	150 Caso(i)
139411	Triade di Carney	Malattia	150 Caso(i)
1297	Sindrome branchio-oculo-facciale	Malattia	150 Caso(i)
135	Sindrome CACH	Malattia	148 Caso(i)
398166	Displasia dermica facciale focale	Malattia	147 Caso(i)
457083	Fusione splenogonadica isolata	Malattia	145 Caso(i)
166113	Sindrome di Bazex	Malattia	145 Caso(i)
113	Sindrome di Bazex-Dupré-Christol	Malattia	143 Caso(i)
90003	Epatopatia IgG4-correlata	Malattia	140 Caso(i)
83450	Odontodisplasia regionale	Malattia	140 Caso(i)
79314	Aciduria L-2-idrossiglutarica	Malattia	140 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
35708	Deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici	Malattia	140 Caso(i)
2290	Malattia da inclusioni microvillari	Malattia	137 Caso(i)
1830	Displasia immuno-ossea di Schimke	Malattia	133 Caso(i)
834	Malattia da deposito di acido sialico libero	Malattia	130 Caso(i)
3400	Tunnel aorto-ventricolare	Malattia	130 Caso(i)
291	Sindrome da varicella fetale	Malattia	130 Caso(i)
178307	Acropigmentazione reticolata di Kitamura	Malattia	130 Caso(i)
800	Sindrome di Schwartz-Jampel	Malattia	129 Caso(i)
98920	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio, tipo 1	Malattia	128 Caso(i)
3138	Sindrome ulnare-mammaria	Malattia	128 Caso(i)
137898	Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato	Malattia	127 Caso(i)
650	Deficit di LCAT	Malattia	125 Caso(i)
2855	Sindrome di Perrault	Malattia	124 Caso(i)
93583	Porpora trombotica trombocitopenica congenita	Sottotipo della malattia	123 Caso(i)
1305	Sindrome di Feingold	Malattia	123 Caso(i)
597746	Sindrome da blefarofimosi e disabilità intellettiva, sindrome SBBYS sovrapposta alla sindrome genitopatellare	Malattia	122 Caso(i)
3047	Sindrome blefarofimosi-disabilità intellettiva, tipo SBBYS	Malattia	122 Caso(i)
90117	Neuropatia sensitivo-motoria ereditaria, tipo Okinawa	Malattia	120 Caso(i)
440727	Amartoma combinato della retina e dell'epitelio pigmentato retinico	Malattia	120 Caso(i)
391641	Sindrome di Feingold tipo 1	Sottotipo della malattia	120 Caso(i)
163	Iperferritinemia ereditaria con cataratte congenite	Malattia	120 Caso(i)
100026	Malattia delle catene pesanti gamma	Sottotipo della malattia	120 Caso(i)
1571	Sindrome di Knobloch	Malattia	119 Caso(i)
261272	Sindrome da microduplicazione 17q12	Malattia	118 Caso(i)
84064	Diarrea sindromica	Malattia	116 Caso(i)
98967	Distrofia corneale cristallina di Schnyder	Malattia	115 Caso(i)
48918	Miosite focale	Malattia	115 Caso(i)
1001	Sindrome da microdelezione 2q37	Malattia	115 Caso(i)
293181	Convulsioni parziali migranti maligne dell'infanzia	Malattia	114 Caso(i)
261494	Sindrome di Kleefstra	Malattia	114 Caso(i)
420584	Sindrome polidattilia postassiale-anomalie dell'adenoipofisi-dismorfismi facciali	Malattia	112 Caso(i)
415	Sindrome iperornitinemia iperammoniemia-omocitrullinuria	Malattia	111 Caso(i)
31043	Ipomagnesemia primitiva con ipercalcemia e nefrocalcinosi senza interessamento oculare grave	Sottotipo della malattia	110 Caso(i)
97229	Deficit del trasportatore della riboflavina	Malattia	109 Caso(i)
46627	Sindrome di Char	Malattia	109 Caso(i)
79113	Sindrome disostosi mandibolofacciale-microcefalia	Malattia	107 Caso(i)
86909	Epilessia mioclonica dell'infanzia	Malattia	106 Caso(i)
537072	Angioedema ereditario correlato a PLG con C1Inh normale	Sottotipo della malattia	105 Caso(i)
261265	Sindrome da microdelezione 17q12	Malattia	103 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
79477	Malattia di Griscelli, tipo 2	Sottotipo della malattia	102 Caso(i)
3342	Sindrome da tortuosità delle arterie	Malattia	102 Caso(i)
488239	Neuroretinopatia maculare acuta	Malattia	101 Caso(i)
99880	Sindrome iperparatiroidismo-tumore della mandibola	Malattia	100 Caso(i)
99063	Complesso di Shone	Malattia	100 Caso(i)
99015	Paraplegia spastica, tipo 2	Malattia	100 Caso(i)
981	Agenesia della carotide interna	Malattia	100 Caso(i)
96095	Sindrome da microduplicazione 3q26	Malattia	100 Caso(i)
955	Sindrome di Hajdu-Cheney	Malattia	100 Caso(i)
94087	Panniculite citofagica istiocitaria	Malattia	100 Caso(i)
91136	Sindrome di Fanconi associata alla acquisizione di catene leggere Ig monoclonali	Malattia	100 Caso(i)
89937	Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante	Malattia	100 Caso(i)
898	Malattia di Wagner	Malattia	100 Caso(i)
897	Sindrome di Waardenburg-Shah	Malattia	100 Caso(i)
869	Sindrome della tripla A	Malattia	100 Caso(i)
86813	Degenerazione corioretinica peripapillare elicoidale	Malattia	100 Caso(i)
833	Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi	Malattia	100 Caso(i)
79493	Sindrome di Brooke-Spiegler	Malattia	100 Caso(i)
79409	Epidermolisi bollosa inversa distrofica recessiva	Malattia	100 Caso(i)
79403	Epidermolisi bollosa giunzionale con atresia pilorica	Malattia	100 Caso(i)
75326	Tortuosità delle arterie retiniche	Malattia	100 Caso(i)
746	Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	Malattia	100 Caso(i)
724	Polmonite eosinofila acuta idiopatica	Malattia	100 Caso(i)
71517	Distonia - parkinsonismo, a esordio rapido	Malattia	100 Caso(i)
71279	Sindrome CANOMAD	Malattia	100 Caso(i)
709	Sindrome di Peters plus	Malattia	100 Caso(i)
672	Sindrome di Pallister-Hall	Malattia	100 Caso(i)
65748	Epitelioma squamoso multiplo a risoluzione spontanea	Malattia	100 Caso(i)
617916	Iperplasia diffusa idiopatica delle cellule neuroendocrine del polmone	Malattia	100 Caso(i)
604680	Forma sintomatica della miopatia centronucleare legata all' X nelle femmine portatrici	Malattia	100 Caso(i)
59315	Romboencefalosinapsi	Malattia	100 Caso(i)
59306	Sindrome da neuroacantocitosi di McLeod	Malattia	100 Caso(i)
538934	Malattia linfoproliferativa legata all'X da deficit di XIAP	Malattia	100 Caso(i)
538931	Malattia linfoproliferativa legata all'X da deficit di SH2D1A	Malattia	100 Caso(i)
504476	Sindrome atassia cerebellare con neuropatia e areflessia vestibolare bilaterale	Malattia	100 Caso(i)
502	Sindrome trico-rino-falangea tipo 2	Malattia	100 Caso(i)
477	Sindrome KID/HID	Malattia	100 Caso(i)
45	Deficit di adenosina monofosfato deaminasi	Malattia	100 Caso(i)
371	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di fosfofruttochinasi muscolare	Malattia	100 Caso(i)
352723	Sindrome di Chédiak-Higashi attenuata	Malattia	100 Caso(i)
351	Galattosialidosi	Malattia	100 Caso(i)
3344	Toxopachiosiosi diafisaria tibioperoneale	Malattia	100 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
332	Deficit congenito del fattore intrinseco	Malattia	100 Caso(i)
3319	Trombocitopenia amegacariocitica congenita	Malattia	100 Caso(i)
33110	Agammaglobulinemia autosomica	Sottotipo della malattia	100 Caso(i)
3107	Sindrome di Robinow autosomica dominante	Sottotipo della malattia	100 Caso(i)
30924	Ipmagnesemia primitiva con ipocalcemia secondaria	Malattia	100 Caso(i)
306741	Sindrome emidistonia-emiatrofia	Malattia	100 Caso(i)
2882	Sitosterolemia	Malattia	100 Caso(i)
279934	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma epatocerebrale da deficit di DGUOK	Malattia	100 Caso(i)
2785	Osteopetrosi con acidosi tubolare renale	Malattia	100 Caso(i)
2780	Osteopatia striata - sclerosi cranica	Malattia	100 Caso(i)
274	Sindrome di Bernard-Soulier	Malattia	100 Caso(i)
2704	Sindrome di Ochoa	Malattia	100 Caso(i)
2697	Artrogriposi - disfunzione renale - colestasi	Malattia	100 Caso(i)
2632	Displasia mesomelica di Langer	Malattia	100 Caso(i)
261476	Sindrome da delezione Xp21	Malattia	100 Caso(i)
254478	Lichen planus pemfigoide	Malattia	100 Caso(i)
251295	Atrofia retinocoroidea paravenosa pigmentata	Malattia	100 Caso(i)
2478	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali	Malattia	100 Caso(i)
245	Sindrome di Nager	Malattia	100 Caso(i)
2414	Linfangectasia polmonare	Malattia	100 Caso(i)
239	Malattia di Dyggve-Melchior-Clausen	Malattia	100 Caso(i)
238769	Sindrome da microdelezione 1q44	Malattia	100 Caso(i)
2363	Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale	Malattia	100 Caso(i)
2342	Sindrome di Haim-Munk	Malattia	100 Caso(i)
2222	Ipertricosi lanuginosa congenita	Malattia	100 Caso(i)
221008	Sindrome di Rothmund-Thomson, tipo 1	Sottotipo della malattia	100 Caso(i)
209905	Sindrome cervello-polmone-tiroide	Malattia	100 Caso(i)
2053	Sindrome di Freeman-Sheldon	Malattia	100 Caso(i)
199282	Sindrome di Arlecchino	Malattia	100 Caso(i)
199241	Emangiomatosi capillare polmonare	Malattia	100 Caso(i)
1929	Encefalite subacuta di Rasmussen	Malattia	100 Caso(i)
1826	Displasia frontometafisaria	Malattia	100 Caso(i)
168569	Sindrome H	Malattia	100 Caso(i)
166305	Convulsioni infantili benigne associate a gastroenterite moderata	Malattia	100 Caso(i)
1507	Sindrome di Robinow autosomica recessiva	Sottotipo della malattia	100 Caso(i)
1446	Cromosoma 22 ad anello	Malattia	100 Caso(i)
140957	Macrotrombocitopenia autosomica dominante	Malattia	100 Caso(i)
14	Abetalipoproteinemia	Malattia	100 Caso(i)
137675	Cardiomiopatia istiocitoide	Malattia	100 Caso(i)
1310	Malattia di Caffey	Malattia	100 Caso(i)
1221	Cheilite ghiandolare	Malattia	100 Caso(i)
927	Iperammoniemia da deficit di N-acetilglutammato sintasi	Malattia	99 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
329211	Vitreoretinopatia infiammatoria neovascolare autosomica dominante	Malattia	99 Caso(i)
589547	'Ritardo dello sviluppo, disabilità intellettiva, disturbo dello spettro autistico correlati a GRIN2B'	Malattia	98 Caso(i)
2670	Sindrome di Pierson	Malattia	98 Caso(i)
75381	Distrofia maculare cistoide	Malattia	97 Caso(i)
363447	Atrofia muscolare spinale prossimale autosomica dominante ad esordio nell'infanzia	Malattia	97 Caso(i)
333	Malattia di Farber	Malattia	96 Caso(i)
293987	Sindrome da obesità infantile ad esordio rapido, disfunzione ipotalamica e disregolazione del sistema autonomo	Malattia	96 Caso(i)
599513	Deficit acquisito del fattore XIII	Malattia	95 Caso(i)
52368	Sindrome di Mohr-Tranebjaerg	Malattia	91 Caso(i)
2671	Sindrome di Neu-Laxova	Malattia	91 Caso(i)
742	Deficit di prolidasi	Malattia	90 Caso(i)
53719	Sindrome di Wyburn-Mason	Malattia	90 Caso(i)
498228	Tumore filloide della prostata	Malattia	90 Caso(i)
2473	Sindrome di McKusick-Kaufman	Malattia	90 Caso(i)
1885	Ectopia del cristallino isolata	Malattia	90 Caso(i)
157846	Neuroferritinopatia	Malattia	90 Caso(i)
1642	Delezione 9p distale	Malattia	89 Caso(i)
96147	Sindrome di Kleefstra da microdelezione 9q34	Sottotipo della malattia	86 Caso(i)
1738	Trisomia 4p	Malattia	85 Caso(i)
34587	Glicogenosi da deficit di LAMP2	Malattia	84 Caso(i)
3403	Anomalia di Uhl	Malattia	84 Caso(i)
319182	Sindrome di Wiedemann-Steiner	Malattia	84 Caso(i)
254519	Sindrome di Kagami-Ogata	Malattia	84 Caso(i)
599495	Deficit acquisito del fattore VII	Malattia	83 Caso(i)
98961	Distrofia corneale di Reis-Bücklers	Malattia	81 Caso(i)
79133	Displasia facciale focale del derma, tipo I	Sottotipo della malattia	81 Caso(i)
2635	Displasia metatropica	Malattia	81 Caso(i)
98769	Atassia spinocerebellare, tipo 15/16	Malattia	80 Caso(i)
950	Acrodisostosi	Malattia	80 Caso(i)
79315	Aciduria D-2-idrossiglutarica	Malattia	80 Caso(i)
51188	Encefalopatia etilmalonica	Malattia	80 Caso(i)
49827	Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina	Malattia	80 Caso(i)
49	Agenesia del pene	Malattia	80 Caso(i)
382	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi	Malattia	80 Caso(i)
3152	Sclerosteosi	Malattia	80 Caso(i)
314404	Sindrome atassia cerebellare-sordità-narcolessia autosomica dominante	Malattia	80 Caso(i)
238569	Sindrome da anomalie immunologiche, malattia infiammatoria dell'intestino, artrite e infezioni ricorrenti	Malattia	80 Caso(i)
231401	Alfa talassemia - sindrome mielodisplastica	Malattia	80 Caso(i)
1935	Encefalopatia mioclonica precoce	Malattia	80 Caso(i)
1440	Cromosoma 14 ad anello	Malattia	80 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
599501	Deficit acquisito del fattore X	Malattia	77 Caso(i)
352577	Sindrome di Bainbridge-Roppers	Malattia	77 Caso(i)
2396	Lipomatosi encefalo-cranio-cutanea	Malattia	77 Caso(i)
457193	Sindrome disabilità intellettiva-anomalie craniofacciali-cardiopatie autosomica dominante	Malattia	76 Caso(i)
592564	Ritardo dello sviluppo, convulsioni, disturbi del movimento correlati a GNAO1	Malattia	75 Caso(i)
320406	Sindrome paraplegia spastica-atrofia ottica-neuropatia	Malattia	75 Caso(i)
238722	Movimenti a specchio congeniti familiari	Malattia	75 Caso(i)
209981	Sindrome IRIDA	Malattia	75 Caso(i)
1393	Sindrome cerebro-costomandibolare	Malattia	75 Caso(i)
79230	Emocromatosi correlata a HJV o HAMP	Malattia	74 Caso(i)
561	Sindrome di Marshall-Smith	Malattia	74 Caso(i)
659	Cheratoderma palmoplantare mutilante con placche cheratosiche periorificali	Malattia	73 Caso(i)
622	Omocistinuria senza aciduria metilmalonica	Malattia	73 Caso(i)
760	Deficit di purina nucleoside fosforilasi	Malattia	72 Caso(i)
2196	Ipmagnesemia primitiva familiare con ipercalcemia e nefrocalcinosi con coinvolgimento oculare grave	Sottotipo della malattia	72 Caso(i)
90280	Lupus gelone	Malattia	70 Caso(i)
79293	Deficit familiare di LCAT	Sottotipo della malattia	70 Caso(i)
79257	Gangliosidosi GM1, tipo 3	Sottotipo della malattia	70 Caso(i)
65759	Sindrome di Carpenter	Malattia	70 Caso(i)
530983	Sindrome di Lamb-Shaffer	Malattia	70 Caso(i)
404546	DITRA	Malattia	70 Caso(i)
369891	Sindrome da ritardo dello sviluppo e dismorfismi facciali da deficit di MED13L	Malattia	70 Caso(i)
357043	Sclerosi laterale amiotrofica tipo 4	Malattia	70 Caso(i)
3310	Tetrasomia 9p	Malattia	70 Caso(i)
32	Deficit di glutatione sintetasi	Malattia	70 Caso(i)
2701	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen	Malattia	70 Caso(i)
2484	Sindrome di Melnick-Needles	Malattia	70 Caso(i)
2123	Emangiomasosi neonatale diffusa	Malattia	70 Caso(i)
2028	Fibromatosi ialina giovanile	Sottotipo della malattia	70 Caso(i)
2006	Schisi mediana del labbro inferiore	Malattia	70 Caso(i)
1442	Cromosoma 18 ad anello	Malattia	70 Caso(i)
90791	Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 3-beta-idrossisteroide deidrogenasi	Malattia	68 Caso(i)
329284	Neurodegenerazione associata alla proteina beta-propeller	Malattia	68 Caso(i)
319581	Suscettibilità mendeliana autosomica dominante a malattie micobatteriche da deficit parziale di IFNgammaR1	Malattia	68 Caso(i)
306669	Sindrome emiparkinsonismo-emiatrofia	Malattia	68 Caso(i)
352328	Sindrome MEGDEL	Malattia	67 Caso(i)
2554	Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura	Malattia	67 Caso(i)
2062	Fusione vertebrale progressiva non infettiva	Malattia	67 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1993	Sindrome di Pai	Malattia	67 Caso(i)
160148	Poliposi a cappuccio	Malattia	67 Caso(i)
3405	Ulcerazione del cordone ombelicale e atresia intestinale	Malattia	66 Caso(i)
2268	Sindrome ICF	Malattia	66 Caso(i)
90354	Sindrome della cornea fragile	Malattia	65 Caso(i)
51636	Sindrome WHIM	Malattia	65 Caso(i)
2333	Sindrome di Kenny-Caffey	Malattia	65 Caso(i)
96184	Sindrome di Temple da disomia uniparentale materna del cromosoma 14	Sottotipo della malattia	64 Caso(i)
55595	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F	Malattia	64 Caso(i)
3242	Sindrome di Renpenning	Malattia	64 Caso(i)
2990	Sindrome da pterigi multipli, autosomica recessiva	Malattia	64 Caso(i)
83473	Megalencefalia - polimicrogria - polidattilia postassiale - idrocefalo	Malattia	62 Caso(i)
75392	Sindrome di Ehlers-Danlos periodontica	Malattia	62 Caso(i)
69736	Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride	Malattia	62 Caso(i)
1988	Sindrome femoro-facciale	Malattia	62 Caso(i)
641368	Sindrome da iper-IgE autosomica recessiva	Malattia	61 Caso(i)
3051	Sindrome di Nicolaides-Baraitser	Malattia	61 Caso(i)
99803	Sindrome di Haddad	Malattia	60 Caso(i)
98870	Anemia diseritropoietica congenita, tipo III	Malattia	60 Caso(i)
969	Displasia acromicrica	Malattia	60 Caso(i)
96092	Sindrome da delezione/duplicazione invertita 8p	Malattia	60 Caso(i)
90349	Cutis laxa autosomica recessiva, tipo 1	Malattia	60 Caso(i)
83467	Sindrome di Morvan	Malattia	60 Caso(i)
79310	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA	Sottotipo della malattia	60 Caso(i)
773	Malattia di Refsum	Malattia	60 Caso(i)
721	Sindrome delle piastrine grigie	Malattia	60 Caso(i)
708	Anomalia di Peters	Malattia	60 Caso(i)
677	Pancreatoblastoma	Malattia	60 Caso(i)
641829	Sindrome compartimentale neonatale	Malattia	60 Caso(i)
599082	Sindrome da ritardo dello sviluppo e del linguaggio, disabilità intellettiva, anomalie della vista e dismorfismi facciali correlata a CHD3	Malattia	60 Caso(i)
52530	Malattia di von Willebrand, tipo piastrinico	Malattia	60 Caso(i)
468635	Enterite stenotomica ulcerosa multifocale criptogenica	Malattia	60 Caso(i)
451607	Pseudolinfoma cutaneo	Malattia	60 Caso(i)
363454	Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia, con contratture	Sottotipo della malattia	60 Caso(i)
352490	Disturbo dello spettro dell'autismo da deficit di AUTS2	Malattia	60 Caso(i)
3411	Utero doppio - emivagina - agenesia renale	Malattia	60 Caso(i)
300493	Sindrome di Sagliker	Malattia	60 Caso(i)
2995	Sindrome di Baraitser-Winter	Malattia	60 Caso(i)
2771	Sindrome di Bruck	Malattia	60 Caso(i)
2462	Sindrome di Shprintzen-Goldberg	Malattia	60 Caso(i)
2221	Ipertricosi lanuginosa acquisita	Malattia	60 Caso(i)
2067	Sindrome GAPO	Malattia	60 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1667	Sindrome di Wolcott-Rallison	Malattia	60 Caso(i)
159	Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi	Malattia	60 Caso(i)
158029	Istiocitosi blu mare	Malattia	60 Caso(i)
156	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 1A	Malattia	60 Caso(i)
1515	Displasia cranioectodermica	Malattia	60 Caso(i)
139	Sindrome CHILD	Malattia	60 Caso(i)
1270	Sindrome di Bowen-Conradi	Malattia	60 Caso(i)
583097	Lipomatosi congenita infiltrante del viso	Malattia	59 Caso(i)
3338	Sindrome di Toriello-Carey	Malattia	59 Caso(i)
57196	Osteite condensante della parte mediana della clavicola	Malattia	58 Caso(i)
88644	Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce	Malattia	57 Caso(i)
79327	ALG1-CDG	Malattia	57 Caso(i)
544254	Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a SYNGAP1	Malattia	57 Caso(i)
331176	Neutropenia congenita grave autosomica recessiva da deficit di G6PC3	Malattia	57 Caso(i)
90024	Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdontia	Malattia	56 Caso(i)
65283	Sindrome di Timothy	Malattia	56 Caso(i)
46	Deficit di adenilsuccinato liasi	Malattia	56 Caso(i)
3206	Sindrome di Stuve-Wiedemann	Malattia	56 Caso(i)
1777	Sindrome di Temtamy	Malattia	56 Caso(i)
71	Malattia da ritenzione dei chilomicroni	Malattia	55 Caso(i)
592570	Sindrome da cardiopatia, anomalie delle dita, dismorfismi facciali, ritardo motorio e del linguaggio correlata a TRAF7	Malattia	55 Caso(i)
276435	Sindrome dei motoneuroni inferiori ad esordio tardivo nell'età adulta	Malattia	55 Caso(i)
2556	Sindrome da microftalmia con difetti cutanei lineari	Malattia	55 Caso(i)
1997	Sindrome blefaro-cheilo-dentale	Malattia	55 Caso(i)
83628	Sindrome PELVIS	Malattia	54 Caso(i)
79320	ALG6-CDG	Malattia	54 Caso(i)
57782	Sindrome di Mazabraud	Malattia	54 Caso(i)
464306	Sindrome da disabilità intellettiva correlata a DYRK1A	Malattia	54 Caso(i)
314603	Atassia spastica autosomica recessiva con leucoencefalopatia	Malattia	54 Caso(i)
2833	Sindrome della cute rigida	Malattia	54 Caso(i)
98806	Distonia primitiva tipo DYT6	Malattia	53 Caso(i)
79099	Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite	Malattia	53 Caso(i)
69126	Sindrome PAPA	Malattia	53 Caso(i)
398088	Crioidrocitosi ereditaria con normale stomatina	Malattia	53 Caso(i)
2636	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo, tipi I e III	Malattia	53 Caso(i)
254516	Ritardo dello sviluppo motorio da difetto di espressione dei geni paterni in 14q32.2	Malattia	53 Caso(i)
251515	Artrogriposi distale tipo 10	Malattia	53 Caso(i)
251282	Atassia spastica autosomica dominante tipo 1	Malattia	53 Caso(i)
178509	Sindrome di Perry	Malattia	53 Caso(i)
79411	Epidermolisi bollosa distrofica con miglioramento spontaneo	Malattia	52 Caso(i)
449566	Fibrosi angiocentrica eosinofila	Malattia	52 Caso(i)
3473	Sindrome di Zimmermann-Laband	Malattia	52 Caso(i)
251671	Glioma angiocentrico	Malattia	52 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
98767	Atassia spinocerebellare, tipo 11	Malattia	51 Caso(i)
572761	Microcefalia, bassa statura, anomalie degli arti correlate a DONSON	Malattia	51 Caso(i)
521414	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2DD	Malattia	51 Caso(i)
1766	Sindrome da disequilibrio	Malattia	51 Caso(i)
99776	Trisomia 9 in mosaico	Malattia	50 Caso(i)
99731	Deficit isolato di solfito ossidasi	Sottotipo della malattia	50 Caso(i)
98811	Discinesia parossistica indotta da sforzo	Malattia	50 Caso(i)
978	Sindrome ADULT	Malattia	50 Caso(i)
96177	Cromosoma 15 ad anello	Malattia	50 Caso(i)
93600	Iperossaluria primitiva, tipo 3	Sottotipo della malattia	50 Caso(i)
91496	Degenerazione vitreoretinica a fiocchi di neve	Malattia	50 Caso(i)
90348	Cutis laxa autosomica dominante	Malattia	50 Caso(i)
90342	Xeroderma pigmentoso variante (XPV)	Malattia	50 Caso(i)
9	Tetrasomia X	Malattia	50 Caso(i)
871	Difetto progressivo familiare della conduzione cardiaca	Malattia	50 Caso(i)
86816	Analbuminemia congenita	Malattia	50 Caso(i)
868	Deficit di trioso fosfato-isomerasi	Malattia	50 Caso(i)
85212	Malattia di Gaucher fetale	Sottotipo della malattia	50 Caso(i)
85136	Leucoencefalopatia cistica senza megalencefalia	Malattia	50 Caso(i)
851	Trombocitopenia di Paris-Trousseau	Malattia	50 Caso(i)
808	Sindrome di Seckel	Malattia	50 Caso(i)
79500	Sindrome DOORS	Malattia	50 Caso(i)
79395	Keratoderma hereditarium mutilans con ittiosi	Malattia	50 Caso(i)
79256	Gangliosidosi GM1, tipo 2	Sottotipo della malattia	50 Caso(i)
79147	Collagenosi reattiva perforante familiare	Malattia	50 Caso(i)
79143	Anonichia congenita isolata	Malattia	50 Caso(i)
75382	Malattia di Oguchi	Malattia	50 Caso(i)
712	Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi	Malattia	50 Caso(i)
631103	Atassia spinocerebellare tipo 48	Malattia	50 Caso(i)
574	Sindrome da delezione 21q	Malattia	50 Caso(i)
542310	Leucoencefalopatia con calcificazioni e cisti	Malattia	50 Caso(i)
53540	Sindrome di Goldmann-Favre	Malattia	50 Caso(i)
494	Cheratoderma mutilante ereditario	Malattia	50 Caso(i)
454710	Pemfigoide anti-p200	Malattia	50 Caso(i)
443197	Protoporfiria eritropoietica legata all'X	Malattia	50 Caso(i)
404507	Fibroma condromixoide	Malattia	50 Caso(i)
40	Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux	Malattia	50 Caso(i)
371428	Spettro osteolisi multicentrica-nodulosi-artropatia	Malattia	50 Caso(i)
352636	Sindrome microgeodica falangea	Malattia	50 Caso(i)
33111	Granulomatosi con cutis laxa	Malattia	50 Caso(i)
3253	Sindrome labio/palatoschisi-displasia ectodermica	Malattia	50 Caso(i)
3130	Sindrome di Satoyoshi	Malattia	50 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
3111	Sindrome di Rotor	Malattia	50 Caso(i)
300512	Onicomatricosia	Malattia	50 Caso(i)
29822	Ipotermia periodica spontanea	Malattia	50 Caso(i)
284448	CLIPPERS	Malattia	50 Caso(i)
2805	Agnesia pancreatica parziale	Malattia	50 Caso(i)
2801	Malattia di Paget, forma giovanile	Malattia	50 Caso(i)
2461	Sindrome di Marden-Walker	Malattia	50 Caso(i)
2407	Sindrome LOC	Malattia	50 Caso(i)
221046	Poichiloderma associata a neutropenia	Malattia	50 Caso(i)
217385	Sindrome da microduplicazione 17p13.3	Malattia	50 Caso(i)
2143	Sindrome di Donnai-Barrow	Malattia	50 Caso(i)
2136	Sindrome di Hennekam	Malattia	50 Caso(i)
208513	Atassia spinocerebellare tipo 29	Malattia	50 Caso(i)
2078	Geroderma osteodisplastica	Malattia	50 Caso(i)
206583	Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto	Sottotipo della malattia	50 Caso(i)
1902	Ehrlichiosi	Malattia	50 Caso(i)
171929	Trisomia 10p	Malattia	50 Caso(i)
1573	Ipotricosi con degenerazione maculare giovanile	Malattia	50 Caso(i)
1517	Osteocondrodiplosia ipertricotica tipo Cantu	Malattia	50 Caso(i)
1493	Sindrome di Vici	Malattia	50 Caso(i)
1444	Cromosoma 20 ad anello	Malattia	50 Caso(i)
1425	Sindrome di Desbuquois	Malattia	50 Caso(i)
137888	Sindrome auricolo-condilare	Malattia	50 Caso(i)
127	Sindrome di Borjeson-Forsman-Lehmann	Malattia	50 Caso(i)
1253	Sindrome di Ascher	Malattia	50 Caso(i)
1125	Aprassia oculomotoria, tipo Cogan	Malattia	50 Caso(i)
1118	Sindrome da aplasia del perone-ectrodattilia	Malattia	50 Caso(i)
103908	Diarrea congenita con malassorbimento del sodio	Malattia	50 Caso(i)
101150	Distonia Dopa-sensibile autosomica recessiva	Malattia	50 Caso(i)
100012	Lissencefalia con ipoplasia cerebellare tipo B	Malattia	50 Caso(i)
70592	Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore	Malattia	49 Caso(i)
54251	Ascessi asettici sensibili ai corticosteroidi	Malattia	49 Caso(i)
319558	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit completo di IL12B	Malattia	49 Caso(i)
255229	Neuroepatopatia tipo Navajo	Malattia	49 Caso(i)
1873	Sindrome di Jalili	Malattia	49 Caso(i)
544469	Malattia neurologica correlata a PRUNE1	Malattia	48 Caso(i)
404553	Vasculite da deficit di ADA2	Malattia	48 Caso(i)
391372	Sindrome deficit cognitivo-grave ritardo nell'acquisizione del linguaggio-dismorfismi lievi	Malattia	48 Caso(i)
3447	Sindrome di Weaver	Malattia	48 Caso(i)
2897	Pitiriasi rubra pilare	Malattia	48 Caso(i)
989	Sindrome ipoglossia - ipodattilia	Malattia	47 Caso(i)
85162	Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale	Malattia	47 Caso(i)
565909	Distrofia muscolare dei cingoli tipo D4 correlata alla calpaina-3	Malattia	47 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
357008	Sindrome emolitico-uremica atipica con deficit di DGKE	Malattia	47 Caso(i)
216828	Osteogenesi imperfetta, tipo 5	Sottotipo della malattia	47 Caso(i)
1509	Sindrome coxo-podo-patellare	Malattia	47 Caso(i)
1414	Sindrome colestasi-linfedema	Malattia	47 Caso(i)
97297	Sindrome di Bohring-Opitz	Malattia	46 Caso(i)
798	Sindrome di Schinzel-Giedion	Malattia	46 Caso(i)
319646	CDG-PGM1	Malattia	46 Caso(i)
250994	Sindrome da microduplicazione 1q21.1	Malattia	46 Caso(i)
99749	Sindrome di Kostmann	Malattia	45 Caso(i)
86788	Neutropenia congenita grave legata all'X	Malattia	45 Caso(i)
53721	Sindrome di Cobb	Malattia	45 Caso(i)
284984	Sindrome aneurisma-osteoartrite	Malattia	45 Caso(i)
279947	Sindrome post-orgasmica	Malattia	45 Caso(i)
254875	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma miopatica	Malattia	45 Caso(i)
209932	Distrofia dei coni con risposta sopranormale dei bastoncelli	Malattia	45 Caso(i)
1955	Atassia spinocerebellare tipo 34	Malattia	45 Caso(i)
166286	Nevo eccrino porocheratosico del dotto dermico e dell'ostio	Malattia	45 Caso(i)
99938	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2D	Malattia	44 Caso(i)
538756	Fibromi discoidi multipli familiari	Malattia	44 Caso(i)
221126	Sindrome di Fowler	Malattia	44 Caso(i)
168606	Dermatite simil-seborroica con elementi psoriasiformi	Malattia	44 Caso(i)
70594	Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reductasi	Malattia	43 Caso(i)
2470	Sindrome di Matthew-Wood	Malattia	43 Caso(i)
2301	Sindrome dell'intestino corto congenito	Malattia	43 Caso(i)
77301	Monosomia 9q22.3	Malattia	42 Caso(i)
352629	Sindrome da microdelezione 16q24.1	Malattia	42 Caso(i)
1621	Sindrome da microdelezione 3q13	Malattia	42 Caso(i)
398156	Sindrome oculo-auricolo-fronto-nasale	Malattia	41 Caso(i)
2907	Poichilodermia acrocheratosica congenita di Weary	Malattia	41 Caso(i)
254351	Sindrome da microdelezione 7q11.23 distale	Malattia	41 Caso(i)
1052	Sindrome da aneuploidia variegata in mosaico	Malattia	41 Caso(i)
99844	Deficit di adesione leucocitaria, tipo III	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
96148	Delezione 10q distale	Malattia	40 Caso(i)
96102	Duplicazione 10q distale	Malattia	40 Caso(i)
95159	Porfiria epato-eritropoietica	Malattia	40 Caso(i)
90652	Sindrome oto-palato-digitale tipo 2	Malattia	40 Caso(i)
859	Deficit di transcobalamina	Malattia	40 Caso(i)
79134	Sindrome DEND	Malattia	40 Caso(i)
79	Deficit congenito di alfa-2-antiplasmina	Malattia	40 Caso(i)
52022	Sindrome di Potocki-Shaffer	Malattia	40 Caso(i)
500163	Disabilit� intellettuale correlata a SIN3A	Malattia	40 Caso(i)
438117	Sindrome di Steel	Malattia	40 Caso(i)
411777	Cheratoacantoma eruttivo generalizzato	Malattia	40 Caso(i)
324977	Sindrome da disfunzione del proteosoma	Malattia	40 Caso(i)
314422	Carcinoma ameloblastico	Malattia	40 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2971	Deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi	Malattia	40 Caso(i)
2962	Sindrome di De Bary	Malattia	40 Caso(i)
281190	Eritroderma ittiosiforme reticolare congenito	Malattia	40 Caso(i)
280785	Mastocitosi cutanea diffusa bollosa	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
263534	Sindrome da desquamazione cutanea acrale	Malattia	40 Caso(i)
257	Epidermolisi bollosa semplice con distrofia muscolare	Malattia	40 Caso(i)
2457	Displasia mandiboloacrale	Malattia	40 Caso(i)
24	Aciduria fumarica	Malattia	40 Caso(i)
228384	Sindrome da microdelezione 5q14.3	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
2273	Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia	Malattia	40 Caso(i)
217008	Sindrome di Bockenheimer	Malattia	40 Caso(i)
210548	Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva, autismo	Malattia	40 Caso(i)
210122	Displasia alveolo-capillare congenita	Malattia	40 Caso(i)
1923	Embrio/fetopatia da metimazolo	Malattia	40 Caso(i)
183678	Sindrome di Hermansky-Pudlak da deficit di AP-3	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
1832	Displasia osteosclerotica letale dell'osso	Malattia	40 Caso(i)
1810	Displasia ectodermica ipoidrotica autosomica dominante	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
1745	Duplicazione 6p distale	Malattia	40 Caso(i)
1742	Trisomia 5p	Malattia	40 Caso(i)
1699	Trisomia 12p	Malattia	40 Caso(i)
163746	Neuropatia periferica demielinizzante-leucodistrofia centrale demielinizzante-sindrome di Waardenburg-malattia di Hirschsprung	Malattia	40 Caso(i)
140966	Cheratoderma palmoplantare, tipo Nagashima	Malattia	40 Caso(i)
1369	Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopatia mitocondriale	Malattia	40 Caso(i)
1225	Sindrome di Baller-Gerold	Malattia	40 Caso(i)
1023	Ipertricosi generalizzata congenita, tipo Ambras	Sottotipo della malattia	40 Caso(i)
496641	Sindrome atrofia cerebrale diffusa progressiva ad esordio precoce-microcefalia-debolezza muscolare-atrofia ottica	Malattia	39 Caso(i)
458758	Emangioendotelioma composito	Malattia	39 Caso(i)
391677	Sindrome da bassa statura-atrofia ottica-anomalia di Pelger-Huët	Malattia	39 Caso(i)
317473	Pancitopenia da mutazioni di IKZF1	Malattia	39 Caso(i)
99852	Sindrome RAVINE	Malattia	38 Caso(i)
91	Deficit di aromatasi	Malattia	38 Caso(i)
69085	Sindrome da anomalie mammarie e degli arti	Malattia	38 Caso(i)
55654	Ipotricosi semplice	Malattia	38 Caso(i)
485350	Disabilità intellettiva legata all'X correlata a CLCN4	Malattia	38 Caso(i)
457260	Sindrome da disabilità intellettiva-ipotonica-disturbi del movimento, legata all'X	Malattia	38 Caso(i)
36	Sindrome acrocallosa	Malattia	38 Caso(i)
314621	Duplicazione della ghiandola ipofisaria	Malattia	38 Caso(i)
209867	Distacco regmatogeno della retina, autosomico dominante	Malattia	38 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
171629	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 35	Malattia	38 Caso(i)
1647	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	Malattia	38 Caso(i)
163696	Sindrome da mioclono d'azione e insufficienza renale	Malattia	38 Caso(i)
96334	Disomia uniparentale paterna del cromosoma 14	Sottotipo della malattia	37 Caso(i)
79406	Epidermolisi bollosa giunzionale a esordio tardivo	Malattia	37 Caso(i)
596753	Sindrome VEXAS	Malattia	37 Caso(i)
494428	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	Malattia	37 Caso(i)
493342	Orticaria da vibrazione	Malattia	37 Caso(i)
391417	Malattia HSD10	Malattia	37 Caso(i)
3455	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch	Malattia	37 Caso(i)
3208	Deficit isolato di succinato-CoQ reduttasi	Malattia	37 Caso(i)
209341	Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia, senza contratture	Sottotipo della malattia	37 Caso(i)
100044	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia, tipo B	Malattia	37 Caso(i)
98955	Distrofia corneale epiteliale di Lisch	Malattia	36 Caso(i)
98908	Miopatia da accumulo di lipidi neutri	Malattia	36 Caso(i)
300573	Polimicrogria da mutazione TUBB2B	Malattia	36 Caso(i)
289478	Sindrome PASH	Malattia	36 Caso(i)
1855	Spondiloencondrodisplasia	Malattia	36 Caso(i)
168583	Cirrosi infantile ereditaria degli Indiani del Nord America	Sottotipo della malattia	36 Caso(i)
166308	Epilessia focale infantile benigna con punte e onde sulla linea mediana durante il sonno	Malattia	36 Caso(i)
1532	Sindrome di Gómez-López-Hernández	Malattia	36 Caso(i)
101000	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 20	Malattia	36 Caso(i)
98773	Atassia spinocerebellare, tipo 21	Malattia	35 Caso(i)
970	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria tipo 2	Malattia	35 Caso(i)
96125	Delezione 6p distale	Malattia	35 Caso(i)
589905	Sindrome problemi comportamentali, disabilità intellettiva, obesità, dismorfismi correlata a PHIP	Malattia	35 Caso(i)
566231	Resistenza all'ormone tiroideo da mutazione nel recettore dell'ormone tiroideo alfa	Malattia	35 Caso(i)
464311	Disabilità intellettiva da mutazione puntiforme in DYRK1A	Sottotipo della malattia	35 Caso(i)
446	Emocromatosi neonatale	Malattia	35 Caso(i)
443073	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	Malattia	35 Caso(i)
3416	Iperostosi corticale generalizzata	Malattia	35 Caso(i)
3275	Sinostosi spondilo-carpo-tarsale	Malattia	35 Caso(i)
293621	Distrofia corneale endoteliale legata all'X	Malattia	35 Caso(i)
2777	Osteomesopicosi	Malattia	35 Caso(i)
2117	Sindrome di Hartsfield	Malattia	35 Caso(i)
2040	Fistola broncobiliare congenita	Malattia	35 Caso(i)
198	Sindrome del corno occipitale	Malattia	35 Caso(i)
1437	Cromosoma 1 ad anello	Malattia	35 Caso(i)
101001	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 21	Malattia	35 Caso(i)
100045	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante	Malattia	35 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	intermedia, tipo C		
100024	Malattia delle catene pesanti mu	Sottotipo della malattia	35 Caso(i)
943	Aciduria malonica	Malattia	34 Caso(i)
93269	Sindrome costa corta-polidattilia tipo Majewski	Malattia	34 Caso(i)
75496	Sindrome di Ehlers-Danlos spondilodisplastica correlata a B4GALT7	Sottotipo della malattia	34 Caso(i)
398097	Sindrome neonatale da antifosfolipidi	Malattia	34 Caso(i)
363528	Sindrome deficit cognitivo-strabismo	Malattia	34 Caso(i)
353284	Sindrome di Rubinstein-Taybi da aploinsufficienza di EP300	Sottotipo della malattia	34 Caso(i)
2953	Sindrome di Ehlers-Danlos muscolo-contratturale	Malattia	34 Caso(i)
2874	Facomatosi pigmento-cheratosica	Malattia	34 Caso(i)
1620	Delezione 3p distale	Malattia	34 Caso(i)
500150	Sindrome malformazioni cerebrali-anomalie muscoloscheletriche-dismorfismi facciali-disabilità intellettiva	Malattia	33 Caso(i)
488280	Sindrome da duplicazione 14q32	Malattia	33 Caso(i)
447977	Miopatia distale progressiva scapolo-omero-peroneale	Malattia	33 Caso(i)
411543	Grave iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi	Sottotipo della malattia	33 Caso(i)
3322	Sindrome di Hoyerhaal-Hreidarsson	Malattia	33 Caso(i)
3314	Malattia di Thiemann, forma familiare	Malattia	33 Caso(i)
329457	Artrogriposi distale, tipo 5D	Malattia	33 Caso(i)
3102	Sindrome di Richieri Costa-Pereira	Malattia	33 Caso(i)
300373	Acrogigantismo legato all'X	Malattia	33 Caso(i)
2795	Ovaio policistico - disfunzione dello sfintere uretrale	Malattia	33 Caso(i)
2783	Osteopetrosi autosomica dominante, tipo 1	Malattia	33 Caso(i)
2406	Sindrome "locked-in"	Malattia	33 Caso(i)
225123	Emocromatosi correlata a TFR2	Malattia	33 Caso(i)
2170	Deficit di metilcobalamina, tipo cblG	Sottotipo della malattia	33 Caso(i)
1681	Diprosopia	Malattia	33 Caso(i)
1388	Sindrome di Catel-Manzke	Malattia	33 Caso(i)
123	Sindrome di Björnstad	Malattia	33 Caso(i)
832	Deficit di succinil-CoA:3-oxoacido CoA transferasi	Malattia	32 Caso(i)
67039	Displasia odontomascellare segmentale	Malattia	32 Caso(i)
641353	Sindrome degenerazione neurologica infantile-spasticità progressiva-disabilità intellettiva-lesioni della sostanza bianca	Malattia	32 Caso(i)
622925	Grave aneurisma e dissecazione sindromica dell' aorta toracica legata all' X	Malattia	32 Caso(i)
617910	Melanoma maligno della congiuntiva	Malattia	32 Caso(i)
572768	Sindrome da microcefalia e micromelia	Sottotipo della malattia	32 Caso(i)
458763	Emangioendotelioma retiforme	Malattia	32 Caso(i)
412217	Sindrome da distonia e afonia	Malattia	32 Caso(i)
35664	Sindrome di De Barsy correlata a ALDH18A1	Sottotipo della malattia	32 Caso(i)
324535	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 11	Malattia	32 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
3163	Sindrome SHORT	Malattia	32 Caso(i)
314373	Diarrea cronica infantile da iperattività della guanilato ciclasasi 2C	Malattia	32 Caso(i)
293843	Sindrome craniofacciale-ulnare-renale	Malattia	32 Caso(i)
217371	Insufficienza epatica infantile acuta da difetto della sintesi delle proteine codificate da mtDNA	Malattia	32 Caso(i)
141096	Narice soprannumeraria	Malattia	32 Caso(i)
99898	Suscettibilità mendeliana alle malattie micobatteriche da deficit completo di IFN γ 1	Malattia	31 Caso(i)
96173	Sindrome del cromosoma 9 ad anello	Malattia	31 Caso(i)
431255	Atrofia muscolare spinale scapolo-peroneale	Malattia	31 Caso(i)
231573	Dermatosi vescicolare ed erosiva congenita	Malattia	31 Caso(i)
1747	Trisomia 7 in mosaico	Malattia	31 Caso(i)
1711	Trisomia 17 in mosaico	Malattia	31 Caso(i)
139485	Atassia autosomica recessiva da deficit di ubiquinone	Malattia	31 Caso(i)
99944	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2K	Malattia	30 Caso(i)
98970	Distrofia corneale a macchie	Malattia	30 Caso(i)
98764	Atassia spinocerebellare, tipo 27	Malattia	30 Caso(i)
957	Displasia acro-toraco-vertebrale	Malattia	30 Caso(i)
94065	Sindrome da microdelezione 15q24	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
93940	Schisi laringo-tracheo-esofagea, tipo 3	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
93346	Displasia spondiloepimetafisaria congenita, tipo Strudwick	Malattia	30 Caso(i)
93315	Displasia spondilometafisaria, tipo frattura angolata	Malattia	30 Caso(i)
91481	Dermoide anulare della cornea	Malattia	30 Caso(i)
91396	Criptoftalmia isolata	Malattia	30 Caso(i)
90045	Malassorbimento ereditario di folato	Malattia	30 Caso(i)
88924	Rene policistico autosomico dominante tipo 1, con sclerosi tuberosa	Malattia	30 Caso(i)
85277	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel	Malattia	30 Caso(i)
85202	Sindrome di Keutel	Malattia	30 Caso(i)
85164	Camptodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito	Malattia	30 Caso(i)
79456	Mastocitosi cutanea diffusa	Malattia	30 Caso(i)
79292	Malattia degli occhi da pesce	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
79157	Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	Malattia	30 Caso(i)
79155	Idrossichinurenuria	Malattia	30 Caso(i)
77298	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea	Malattia	30 Caso(i)
715	Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi muscolare	Malattia	30 Caso(i)
66628	Obesità da deficit congenito di leptina	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
642099	Displasia spondiloepimetafisaria con lassità articolare tipo Beighton	Malattia	30 Caso(i)
477650	Reumatismo fibroblastico	Malattia	30 Caso(i)
458768	Angioendotelioma intralinfatico primitivo	Malattia	30 Caso(i)
397709	Sindrome da disabilità intellettiva, aspetto grossolano del viso, macrocefalia, ipotrofia cerebellare	Malattia	30 Caso(i)
34592	Immunodeficienza da deficit di espressione del complesso	Malattia	30 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	maggiore di istocompatibilità di classe I		
3352	Sindrome trico-dento-ossea	Malattia	30 Caso(i)
3266	Sinostosi omero-radio-ulnare	Malattia	30 Caso(i)
3258	Sindrome di Cenani-Lenz	Malattia	30 Caso(i)
3005	Malattia di Pyle	Malattia	30 Caso(i)
29	Aciduria mevalonica	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
2849	Sindrome di Perlman	Malattia	30 Caso(i)
2834	Sindrome della cute rugosa	Sottotipo della malattia	30 Caso(i)
2763	Osteocraniosostenosi	Malattia	30 Caso(i)
275523	Malattia linfoproliferativa autoimmune di Diansani	Malattia	30 Caso(i)
2746	Opsimodisplasia	Malattia	30 Caso(i)
2733	Omodisplasia	Malattia	30 Caso(i)
2728	'Sindrome blefarofimosi-disabilità intellettiva, tipo Ohdo'	Malattia	30 Caso(i)
2721	Displasia odonto-onico-dermica	Malattia	30 Caso(i)
246	Disostosi acrofaciale postassiale	Malattia	30 Caso(i)
238446	Sindrome da microduplicazione 15q11q13	Malattia	30 Caso(i)
228415	Sindrome da microduplicazione 5q35	Malattia	30 Caso(i)
228236	Elastosi focale lineare	Malattia	30 Caso(i)
228116	Sindrome di Hughes-Stovin	Malattia	30 Caso(i)
220295	Complesso xeroderma pigmentoso-sindrome di Cockayne	Malattia	30 Caso(i)
209943	Sindrome IRVAN	Malattia	30 Caso(i)
209370	Encefalopatia grave ad esordio neonatale con microcefalia	Malattia	30 Caso(i)
2063	Fusione splenogonadica - difetti degli arti - micrognatia	Malattia	30 Caso(i)
2036	Sindrome cuoio capelluto-orecchio-capezzolo	Malattia	30 Caso(i)
178345	Sindrome da eccesso di aromatasi	Malattia	30 Caso(i)
1752	Trisomia 8q	Malattia	30 Caso(i)
1662	Dermopatia restrittiva	Malattia	30 Caso(i)
1596	Delezione 15q distale	Malattia	30 Caso(i)
1545	Sindrome di Crisponi	Malattia	30 Caso(i)
1525	Cranio-osteo-artropatia	Malattia	30 Caso(i)
1427	Displasia oto-spondilo-megaepifisaria	Malattia	30 Caso(i)
141163	Anchilosi glossopalatina	Malattia	30 Caso(i)
140933	Atrofoderma lineare di Moulin	Malattia	30 Caso(i)
139552	Neuropatia motoria ereditaria distale, tipo Jerash	Malattia	30 Caso(i)
137834	Sindrome di Frank-Ter Haar	Malattia	30 Caso(i)
1314	Calcificazioni talamiche simmetriche	Malattia	30 Caso(i)
1229	Sindrome congenita simile alle infezioni intrauterine	Malattia	30 Caso(i)
572773	Sindrome da microcefalia, bassa statura e anomalie degli arti	Sottotipo della malattia	29 Caso(i)
466775	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva tipo 2X	Malattia	29 Caso(i)
3255	Sindrome di Filippi	Malattia	29 Caso(i)
2753	Sindrome orofaciodigitale, tipo 4	Malattia	29 Caso(i)
2460	Sindrome di Van den Ende-Gupta	Malattia	29 Caso(i)
139444	Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei lobi temporali anteriori	Malattia	29 Caso(i)
1186	Atassia spinocerebellare a esordio infantile	Malattia	29 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
99812	Sindrome LIG4	Malattia	28 Caso(i)
85173	Sindrome IMAGe	Malattia	28 Caso(i)
79124	Occlusione della vena epatica - immunodeficienza	Malattia	28 Caso(i)
521258	Sindrome da microduplicazione Xq25	Malattia	28 Caso(i)
50814	Displasia cranio-lenticulo-suturale	Malattia	28 Caso(i)
468631	Malformazioni corticali microcefaliche e bassa statura da deficit di RTTN	Malattia	28 Caso(i)
457077	Sindrome TAFRO	Malattia	28 Caso(i)
398069	Sindrome di Prader-Willi da mutazione puntiforme	Malattia	28 Caso(i)
391392	Sindrome da dolore episodico familiare con prevalente interessamento degli arti inferiori	Sottotipo della malattia	28 Caso(i)
3459	Sindrome di Wilson-Turner	Malattia	28 Caso(i)
34528	Ipomagnesemia primitiva autosomica dominante con ipocalciuria	Malattia	28 Caso(i)
329466	Distonia focale autosomica dominante, DYT25	Malattia	28 Caso(i)
314022	Adenocarcinoma gastrico con poliposi prossimale dello stomaco	Malattia	28 Caso(i)
276193	Atassia spinocerebellare tipo 35	Malattia	28 Caso(i)
228174	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2N	Malattia	28 Caso(i)
2220	Ipertricosi dei gomiti	Malattia	28 Caso(i)
163681	Sindrome da displasia corticale ed epilessia focale	Malattia	28 Caso(i)
139547	Atrofia muscolare spinale distale, tipo 3	Malattia	28 Caso(i)
96078	Sindrome da microduplicazione 16p13.3	Malattia	27 Caso(i)
95434	Sindrome da atassia cerebellare autosomica recessiva e disturbi del movimento	Malattia	27 Caso(i)
93358	Sindrome da displasia spondiloepimetafisaria con arti corti e anomalie della calcificazione	Malattia	27 Caso(i)
592574	Sindrome di Menke-Hennekam	Malattia	27 Caso(i)
586130	Insonnia sporadica letale	Malattia	27 Caso(i)
466	Insonnia familiare fatale	Malattia	27 Caso(i)
329235	Ipotiroidismo congenito centrale legato all'X con ingrandimento testicolare ad esordio tardivo	Malattia	27 Caso(i)
319635	Amiloidosi cutanea discromica	Malattia	27 Caso(i)
313808	Leucoencefalopatia diffusa ereditaria con sferoidi assonali e nevroglia pigmentata	Malattia	27 Caso(i)
280133	Deficit della componente 3 del complemento	Malattia	27 Caso(i)
2623	Displasia geleofisica	Malattia	27 Caso(i)
261250	Sindrome da microdelezione 16q24.3	Malattia	27 Caso(i)
251287	Distrofia maculare anulare concentrica benigna	Malattia	27 Caso(i)
2169	Deficit di metilcobalamina, tipo cblE	Sottotipo della malattia	27 Caso(i)
1040	Anadisplasia metafisaria	Malattia	27 Caso(i)
100993	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 12	Malattia	27 Caso(i)
98771	Atassia spinocerebellare, tipo 18	Malattia	26 Caso(i)
52994	Leiomioma orbitale	Malattia	26 Caso(i)
488613	Sindrome ritardo dello sviluppo globale-anomalie neuro-oculari-crisi epilettiche-disabilità intellettiva	Malattia	26 Caso(i)
40366	Embriopatia da acitretina/etretinato	Malattia	26 Caso(i)
357332	Sindattilia - camptodattilia e clinodattilia del quinto dito - dita dei piedi bifide	Malattia	26 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2574	Sindrome di Moynahan	Malattia	26 Caso(i)
199343	Sindrome EAST	Malattia	26 Caso(i)
1974	Sindrome facio-digito-genitale, forma recessiva	Malattia	26 Caso(i)
1262	Sindrome di Böök	Malattia	26 Caso(i)
93109	Megacalicosi congenita	Malattia	25 Caso(i)
85203	Sindrome acropettorale	Malattia	25 Caso(i)
79319	MPI-CDG	Malattia	25 Caso(i)
7	Sindrome 3C	Malattia	25 Caso(i)
637061	Ipoplasia isolata del nervo ottico	Malattia	25 Caso(i)
56305	Atelosteogenesi, tipo III	Malattia	25 Caso(i)
56304	Atelosteogenesi 2	Malattia	25 Caso(i)
54028	Sindrome di Plummer-Vinson	Malattia	25 Caso(i)
527497	Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a NKX6-2	Malattia	25 Caso(i)
50944	Sindrome di Schöpf-Schulz-Passarge	Malattia	25 Caso(i)
488632	Disabilità intellettiva correlata a TBCK	Malattia	25 Caso(i)
458803	Atassia spinocerebellare tipo 42	Malattia	25 Caso(i)
453499	Sindrome malattia del neurosviluppo-dismorfismi craniofacciali-cardiopatie-anomalie scheletriche	Malattia	25 Caso(i)
397941	MAN1B1-CDG	Malattia	25 Caso(i)
39041	Sindrome di Omenn	Malattia	25 Caso(i)
3472	Sindrome di Yunis-Varon	Malattia	25 Caso(i)
314597	Sindrome di Chudley-McCullough	Malattia	25 Caso(i)
281122	Collodion baby con regressione spontanea	Malattia	25 Caso(i)
268249	Embriopatia da micofenolato mofetile	Malattia	25 Caso(i)
251019	Sindrome da microdelezione 2q32q33	Malattia	25 Caso(i)
2499	Metacondromatosi	Malattia	25 Caso(i)
230	Deficit di dopamina beta-idrossilasi	Malattia	25 Caso(i)
1715	Trisomia 18p	Malattia	25 Caso(i)
1519	Sindrome da ipertelorismo correlata a SPECC1L	Malattia	25 Caso(i)
1448	Cromosoma 6 ad anello	Malattia	25 Caso(i)
98972	Distrofia torbida centrale di François	Malattia	24 Caso(i)
97234	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato mutasi	Malattia	24 Caso(i)
66629	Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen	Malattia	24 Caso(i)
488333	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2W	Malattia	24 Caso(i)
487809	Gastrite collagena pediatrica	Malattia	24 Caso(i)
480864	Sindrome crisi encefalomiopatiche metaboliche ricorrenti - rabdomiolisi - aritmia cardiaca - disabilità intellettiva	Malattia	24 Caso(i)
438216	Sindrome correlata mutazioni puntiformi di PURA con encefalopatia- crisi epilettiche-ipotonia neonatale grave	Sottotipo della malattia	24 Caso(i)
438213	Sindrome ipotonia neonatale grave-crisi epilettiche-encefalopatia correlata a PURA	Malattia	24 Caso(i)
401973	Sindrome MEND	Malattia	24 Caso(i)
399096	Anoctaminopatia distale	Malattia	24 Caso(i)
313846	Telangectasia cutanea familiare e sindrome da predisposizione ai tumori orofaringei	Malattia	24 Caso(i)
300525	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2D	Sottotipo della	24 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
		malattia	
300496	Sindrome da anomalie congenite multiple, ipotonia e crisi epilettiche tipo 2	Malattia	24 Caso(i)
251383	Sindrome CK	Malattia	24 Caso(i)
247262	Sindrome da iperfosfatasia e disabilità intellettiva	Malattia	24 Caso(i)
209902	Ipercolesterolemia da deficit di colesterolo 7alfa-idrossilasi	Malattia	24 Caso(i)
2069	Sindrome gastrocutanea	Malattia	24 Caso(i)
183713	Infezioni batteriche piogeniche da deficit di MyD88	Malattia	24 Caso(i)
171607	Paraplegia spastica legata all'X, tipo 34	Malattia	24 Caso(i)
1490	Distrofia corneale - sordità percettiva	Malattia	24 Caso(i)
1361	Carnosinemia	Malattia	24 Caso(i)
1234	Sindrome di Bartsocas-Papas	Malattia	24 Caso(i)
99901	Deficit di acil-CoA deidrogenasi, tipo 9	Malattia	23 Caso(i)
93329	Omodisplasia, forma autosomica recessiva	Sottotipo della malattia	23 Caso(i)
597939	Ipertrirossinemia disprealbuminemia eutiroidea	Malattia	23 Caso(i)
569821	Linfedema primitivo congenito di Gordon	Malattia	23 Caso(i)
538574	Sindrome da cheratoderma palmoplantare-neuropatia sensoriale e motoria	Malattia	23 Caso(i)
477817	Sindrome da duplicazione di geni contigui PMP22-RAI1	Malattia	23 Caso(i)
445018	Immunodeficienza combinata da deficit di LRBA	Malattia	23 Caso(i)
411493	Ipoplasia pontocerebellare tipo 10	Malattia	23 Caso(i)
364198	Talo bipartito	Malattia	23 Caso(i)
314588	Triplicazione 15q distale	Sottotipo della malattia	23 Caso(i)
261652	Sindrome di Kleefstra da mutazione puntiforme	Sottotipo della malattia	23 Caso(i)
238475	Ipercolanemia familiare	Malattia	23 Caso(i)
1782	Disostosi	Malattia	23 Caso(i)
1617	Sindrome da microdelezione 2q24	Sottotipo della malattia	23 Caso(i)
157973	Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA	Malattia	23 Caso(i)
101028	Deficit di transaldolasi	Malattia	23 Caso(i)
98805	Distonia primaria, tipo DYT4	Malattia	22 Caso(i)
94063	Sindrome da microdelezione 12q14	Malattia	22 Caso(i)
93953	Cisti del condotto tireoglossale, forma familiare	Malattia	22 Caso(i)
91387	Aneurisma familiare dell'aorta toracica e dissecazione dell'aorta	Malattia	22 Caso(i)
85282	Sindrome MEHMO	Malattia	22 Caso(i)
85201	Sindrome genitorotulea	Malattia	22 Caso(i)
85191	Displasia di Singleton-Merten	Malattia	22 Caso(i)
79499	Sindrome sordità-onicodistrofia, autosomica dominante	Malattia	22 Caso(i)
71271	Mani e piedi a chela - sordità	Malattia	22 Caso(i)
542306	Sindrome disabilità intellettiva-aritmia cardiaca correlata a GNB5	Malattia	22 Caso(i)
528105	Sindrome ipoidrosi - sbilancio elettrolitico - disfunzione della ghiandola lacrimale - ittiosi - xerostomia	Malattia	22 Caso(i)
466943	Sindrome dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo - anomalie del comportamento correlata a WAC	Malattia	22 Caso(i)
464738	Sindrome di Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Malattia	22 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
445038	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 7	Malattia	22 Caso(i)
431272	Distrofia muscolare scapolo-peroneale legata all'X	Malattia	22 Caso(i)
398173	Displasia dermica facciale focale, tipo II	Sottotipo della malattia	22 Caso(i)
363677	Miopia autosomica recessiva ad esordio infantile con oftalmoplegia esterna	Malattia	22 Caso(i)
329195	Ritardo dello sviluppo con disturbo dello spettro autistico e andatura instabile	Malattia	22 Caso(i)
314718	Sindrome da arteriopatia letale secondaria al deficit di fibulina-4	Malattia	22 Caso(i)
269229	Displasia del tegmento pontino	Malattia	22 Caso(i)
2492	Sindrome FATCO	Malattia	22 Caso(i)
247820	Sindrome displasia ectodermica-pili torti-sindattilia cutanea	Malattia	22 Caso(i)
228423	Monocitopenia con suscettibilità alle infezioni	Malattia	22 Caso(i)
209908	Aprassia verbale infantile	Malattia	22 Caso(i)
1827	Displasia frontonasale acromelica	Malattia	22 Caso(i)
1723	Trisomia 2 in mosaico	Malattia	22 Caso(i)
168612	Deficit congenito di alfa-feto-proteina	Malattia	22 Caso(i)
163690	Sindrome ipotonia-cistinuria	Malattia	22 Caso(i)
93606	Sindrome nefrogenica da antidiuresi non appropriata	Malattia	21 Caso(i)
93114	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia tipo E	Malattia	21 Caso(i)
79091	Miopia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia	Malattia	21 Caso(i)
69082	Sindrome odonto-trico-ungueale-digito-palmare	Malattia	21 Caso(i)
66625	Sindrome cerebro-oculo-nasale	Malattia	21 Caso(i)
542301	Immunodeficienza combinata da deficit di CARMIL2	Malattia	21 Caso(i)
482077	Malattia dei piccoli vasi cerebrali autosomica dominante correlata a HTRA1	Malattia	21 Caso(i)
468672	Sindrome macroftalmia colobomatosa - microcornea	Malattia	21 Caso(i)
466768	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 22	Malattia	21 Caso(i)
447964	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2V	Malattia	21 Caso(i)
402003	Cheroderma palmoplantare focale non epidermolitico, autosomico dominante, con vesciche plantari	Malattia	21 Caso(i)
401869	Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla, tipo 1	Malattia	21 Caso(i)
398189	Displasia dermica facciale focale, tipo IV	Sottotipo della malattia	21 Caso(i)
391389	Sindrome da dolore episodico familiare con prevalente interessamento della parte superiore del corpo	Sottotipo della malattia	21 Caso(i)
363649	Sindrome progeroide con ipoplasia mandibolare e sordità	Malattia	21 Caso(i)
324972	Sindrome MAGIC	Malattia	21 Caso(i)
3063	Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder	Malattia	21 Caso(i)
221145	Cutis laxa con gravi anomalie polmonari, gastrointestinali e urinarie	Malattia	21 Caso(i)
199326	Ipmagnesemia isolata autosomica dominante, tipo Glaudemans	Malattia	21 Caso(i)
171881	Miopia a cappello	Malattia	21 Caso(i)
168593	Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli	Malattia	21 Caso(i)
1578	Deficit di deidratasi	Sottotipo della malattia	21 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
98791	Sindrome alfa talassemia-disabilità intellettiva associata al cromosoma 16	Malattia	20 Caso(i)
98768	Atassia spinocerebellare, tipo 13	Malattia	20 Caso(i)
97232	Miopatia con corpi a impronta digitale	Malattia	20 Caso(i)
971	Sindrome acrorenale	Malattia	20 Caso(i)
96175	Sindrome del cromosoma 11 ad anello	Malattia	20 Caso(i)
93941	Schisi laringo-tracheo-esofagea, tipo 4	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
88642	Insensibilità congenita al dolore, anosmia e artropatia neuropatica	Malattia	20 Caso(i)
88639	Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutirril-CoA idrolasi	Malattia	20 Caso(i)
88628	Atassia del cordone posteriore - retinite pigmentosa	Malattia	20 Caso(i)
86920	Dermatopatia reticolare pigmentosa	Malattia	20 Caso(i)
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodattilia	Malattia	20 Caso(i)
86797	Lichen mixedematoso atipico	Malattia	20 Caso(i)
85192	Lesioni ad anello del cuoio capelluto - fragilità ossea	Malattia	20 Caso(i)
83616	Panencefalite da rosolia	Malattia	20 Caso(i)
79476	Malattia di Griscelli, tipo 1	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
79154	Aciduria 2-aminoadipica 2-ossoadipica	Malattia	20 Caso(i)
79084	Lipodistrofia parziale familiare, tipo Köbberling	Malattia	20 Caso(i)
73271	Diateasi emorragica da deficit dei recettori del collagene	Malattia	20 Caso(i)
71289	Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica	Malattia	20 Caso(i)
69723	Tirosinemia, tipo 3	Malattia	20 Caso(i)
69084	Displasia ectodermica pura dei capelli e delle unghie	Malattia	20 Caso(i)
67046	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1	Malattia	20 Caso(i)
641380	Sindrome PAPASH	Malattia	20 Caso(i)
63442	Displasia ad ali d'angelo delle epifisi falangeali	Malattia	20 Caso(i)
599376	Ipomielinizzazione delle strutture a mielinizzazione precoce	Malattia	20 Caso(i)
53583	Coreoatetosi distonica parossistica con atassia episodica e spasticità	Malattia	20 Caso(i)
457240	Disabilità intellettiva - bassa statura - sovrappeso legata all'X	Malattia	20 Caso(i)
455	Irtiosi epidermolitica superficiale	Malattia	20 Caso(i)
448242	Brachiolmia autosomica recessiva	Malattia	20 Caso(i)
443811	PGM3-CDG	Malattia	20 Caso(i)
420179	Sindrome da iperaccrescimento di Malan	Malattia	20 Caso(i)
391376	Sindrome da microcefalia congenita, encefalopatia grave e atrofia cerebrale progressiva	Malattia	20 Caso(i)
369897	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con anomalie craniofacciali variabili	Malattia	20 Caso(i)
3387	Ipertricosi cervicale anteriore isolata	Malattia	20 Caso(i)
33445	Malattia neuroectodermica melanolisosomiale	Malattia	20 Caso(i)
3137	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi	Malattia	20 Caso(i)
309854	Sindrome cirrosi-distonia-policitemia-iper magnesemia	Malattia	20 Caso(i)
3021	Sindrome RAPADILINO	Malattia	20 Caso(i)
30	Aciduria orotica ereditaria	Malattia	20 Caso(i)
289863	Encefalopatia da glicina, atipica	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
2847	Difetto del pericardio e del diaframma	Malattia	20 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
280779	Vasculopatia collagena cutanea	Malattia	20 Caso(i)
2755	Sindrome orofaciodigitale, tipo 8	Malattia	20 Caso(i)
2751	Sindrome orofaciodigitale, tipo 2	Malattia	20 Caso(i)
2717	Sindrome oculo-trico-anale	Malattia	20 Caso(i)
268114	Malattia autoimmune da proliferazione leucocitaria associata a RAS	Malattia	20 Caso(i)
26137	Arterite temporale giovanile	Malattia	20 Caso(i)
251393	Epidermolisi bollosa giunzionale localizzata	Malattia	20 Caso(i)
251061	Sindrome da microdelezione 7q31	Malattia	20 Caso(i)
251028	Sindrome da microdelezione 2q33.1	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
247522	Discinesia ciliare primitiva - retinite pigmentosa	Malattia	20 Caso(i)
2394	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
2375	Paralisi della laringe - ritardo mentale	Malattia	20 Caso(i)
228247	Pseudoxantoma elastico acquisito	Malattia	20 Caso(i)
228179	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2M	Malattia	20 Caso(i)
2021	Fibrocondrogenesi	Malattia	20 Caso(i)
1807	Displasia dermica facciale focale, tipo III	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
178364	Microftalmia sindromica da mutazione di OTX2	Malattia	20 Caso(i)
1513	Displasia craniodiafisaria	Malattia	20 Caso(i)
1466	Sindrome COFS	Sottotipo della malattia	20 Caso(i)
1447	Cromosoma 4 ad anello	Malattia	20 Caso(i)
139455	Bestrofinopatia autosomica recessiva	Malattia	20 Caso(i)
1394	Displasia cerebro-facio-toracica	Malattia	20 Caso(i)
1387	Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo	Malattia	20 Caso(i)
1358	Sindrome di Carey-Fineman-Ziter	Malattia	20 Caso(i)
1134	Arinia isolata	Malattia	20 Caso(i)
101110	Atassia spinocerebellare, tipo 20	Malattia	20 Caso(i)
100976	Ittiosi a costume da bagno	Malattia	20 Caso(i)
100043	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia, tipo A	Malattia	20 Caso(i)
935	Displasia scheletrica con arti corti e immunodeficienza combinata grave	Malattia	19 Caso(i)
89838	Epidermolisi bollosa semplice generalizzata autosomica recessiva	Malattia	19 Caso(i)
75857	Sindrome da delezione 6q terminale	Malattia	19 Caso(i)
597623	Sindrome da regressione del neurosviluppo, distonia e crisi epilettiche correlata a IRF2BPL	Malattia	19 Caso(i)
529962	Sindrome da microdelezione 17q24.2	Malattia	19 Caso(i)
505248	Sindrome simil-mucopolisaccaridosi con malattia ematopoietica e cardiopatie congenite	Malattia	19 Caso(i)
497757	Malattia di Charcot Marie Tooth autosomica dominante tipo 2 correlata a MME	Malattia	19 Caso(i)
494433	Sindrome MIRAGE	Malattia	19 Caso(i)
482601	Miopatia distale simile alla adenilsuccinato sintetasi 1	Malattia	19 Caso(i)
466962	Sarcoma del torace con deficit di SMARCA4	Malattia	19 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
438159	Malattia autoimmune multisistemica ad esordio precoce correlata a STAT3	Malattia	19 Caso(i)
43115	Miopatia ereditaria con acidosi lattica da deficit di ISCU	Malattia	19 Caso(i)
397946	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 58	Malattia	19 Caso(i)
391320	Disturbo emorragico del Texas dell'Est	Sottotipo della malattia	19 Caso(i)
352662	Sindrome da discheratosi intraepiteliale corneale, ipercheratosi palmoplantare e discheratosi laringea	Malattia	19 Caso(i)
3339	Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste	Malattia	19 Caso(i)
3145	Sindrome da diabete insipido nefrogenico-calcificazione intracranica-bassa statura-dismorfismi facciali	Malattia	19 Caso(i)
284169	Sindrome da dismorfismi facciali, ritardo dello sviluppo, anomalie del comportamento, da microdelezione 10p11.21p12.31	Sottotipo della malattia	19 Caso(i)
280671	Distrofia muscolare megaloniale congenita	Malattia	19 Caso(i)
2707	Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman	Malattia	19 Caso(i)
268261	Sindrome da disabilità intellettiva correlata a DYRK1A da microdelezione 21q22.13q22.2	Sottotipo della malattia	19 Caso(i)
251046	Sindrome da microdelezione 6p22	Malattia	19 Caso(i)
247868	Sindrome da febbre periodica ereditaria associata a NLRP12	Malattia	19 Caso(i)
2399	Lipoma nasopalpebrale - coloboma - telecantho	Malattia	19 Caso(i)
228410	Sindrome della cardiopatia polivalvolare	Malattia	19 Caso(i)
228387	Displasia spondilo-megaepifisaria-metafisaria	Malattia	19 Caso(i)
178487	Botulismo intestinale dell'adulto	Sottotipo della malattia	19 Caso(i)
171848	Polineuropatia - perdita dell'udito - atassia - retinite pigmentosa - cataratta	Malattia	19 Caso(i)
139447	Leucoencefalopatia cavitante progressiva	Malattia	19 Caso(i)
139441	Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto	Malattia	19 Caso(i)
99741	Sindrome di King-Denborough	Malattia	18 Caso(i)
96171	Cromosoma 2 ad anello	Malattia	18 Caso(i)
86309	DPAGT1-CDG	Malattia	18 Caso(i)
85167	Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli	Malattia	18 Caso(i)
66637	Diafanospondilodisostosi	Malattia	18 Caso(i)
643549	Sindrome di Hao-Fountain	Malattia	18 Caso(i)
637051	Encefalite da virus Borna	Malattia	18 Caso(i)
613274	Ipoplasia pontocerebellare tipo 14	Malattia	18 Caso(i)
589856	Sindrome atresia delle coane, atelia, ipotiroidismo, ritardo della pubertà, bassa statura	Malattia	18 Caso(i)
508498	Sindrome disabilità intellettiva-cardiopatie-bassa statura-lassità articolare	Malattia	18 Caso(i)
481152	Microcefalia con leucoencefalopatia progressiva correlata a PYCR2	Malattia	18 Caso(i)
468641	Enteropatia cronica associata a SLC02A1	Malattia	18 Caso(i)
370046	Didimosi aplastico-sebacea	Malattia	18 Caso(i)
369962	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblX	Sottotipo della malattia	18 Caso(i)
363417	Sindrome da brachidattilia preassiale di Temtamy	Malattia	18 Caso(i)
324588	Discinesia familiare e miocimia facciale	Malattia	18 Caso(i)
319569	Suscettibilità mendeliana autosomica recessiva a malattie	Malattia	18 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	micobatteriche da deficit parziale di IFNgammaR1		
300319	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	Malattia	18 Caso(i)
261344	Trisomia 1q	Malattia	18 Caso(i)
251523	Iperzinchemia e ipercalprotectinemia	Malattia	18 Caso(i)
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	Malattia	18 Caso(i)
238505	Immunodeficienza combinata da deficit di CD27	Malattia	18 Caso(i)
2353	Sindrome di Schilbach-Rott	Malattia	18 Caso(i)
228402	Sindrome da microdelezione 2q23.1	Malattia	18 Caso(i)
171719	Cutix laxa e sindrome marfanoide	Malattia	18 Caso(i)
158025	Istiocitosi mucinosa ereditaria progressiva	Malattia	18 Caso(i)
1449	Cromosoma 7 ad anello	Malattia	18 Caso(i)
1441	Cromosoma 17 ad anello	Malattia	18 Caso(i)
139515	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J	Malattia	18 Caso(i)
1272	Sindrome di Fine-Lubinsky	Malattia	18 Caso(i)
99853	Ovaioleucodistrofia	Sottotipo della malattia	17 Caso(i)
93282	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo pachistano	Malattia	17 Caso(i)
91131	DK1-CDG	Malattia	17 Caso(i)
79283	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cbID	Sottotipo della malattia	17 Caso(i)
69744	Ipocheratosi palmoplantare circoscritta	Malattia	17 Caso(i)
633004	Sindrome da disabilità intellettiva-dismorfismi facciali-bassa statura correlata a KDM3B	Malattia	17 Caso(i)
631085	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 86	Malattia	17 Caso(i)
560	Sindrome di Marshall	Malattia	17 Caso(i)
543470	Sindrome atrofia ottica - atassia - neuropatia periferica - ritardo dello sviluppo globale	Malattia	17 Caso(i)
502434	Sindrome disabilità intellettiva - dismorfismi facciali - reflusso gastroesofageo correlata a STAG1	Malattia	17 Caso(i)
500533	Sindrome polidramnios - megalencefalia - epilessia sintomatica	Malattia	17 Caso(i)
480880	Dismorfismi facciali-bassa statura-atresia delle coane-disabilità intellettiva legata all'X limitata alle femmine	Malattia	17 Caso(i)
477673	Sindrome microcefalia postnatale-ipotonia neonatale-diplegia spastica-disartria-disabilità intellettiva	Malattia	17 Caso(i)
464760	Anomalia cavitaria familiare del disco ottico	Malattia	17 Caso(i)
436159	Sindrome linfoproliferativa autoimmune da aploinsufficienza di CTLA4	Malattia	17 Caso(i)
435988	Sindrome da disritmia atriale e intestinale cronica	Malattia	17 Caso(i)
404443	Sindrome alta statura-disabilità intellettiva-dismorfismi facciali	Malattia	17 Caso(i)
399058	Miopia a esordio tardivo correlata alla alfa - B cristallina	Malattia	17 Caso(i)
363429	Sindrome atassia cerebellare autosomica recessiva-segni piramidali-nistagmo-aprassia oculomotoria	Malattia	17 Caso(i)
353298	Sindrome di Roifman	Malattia	17 Caso(i)
3350	Tremore essenziale - nistagmo - ulcera	Malattia	17 Caso(i)
324381	Miopia ereditaria da corpi inclusi, tipo 4	Malattia	17 Caso(i)
3204	Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langset	Malattia	17 Caso(i)
319595	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit parziale di STAT1	Malattia	17 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
300530	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2E	Sottotipo della malattia	17 Caso(i)
2318	Sindrome di Joubert associata a difetto oculorenale	Malattia	17 Caso(i)
230839	Sindrome di Ehlers-Danlos da deficit di tenascina-X	Malattia	17 Caso(i)
227976	Atrofia ottica autosomica recessiva, tipo OPA7	Malattia	17 Caso(i)
210141	Tetraplegia spastica congenita ereditaria	Malattia	17 Caso(i)
210115	Osteomielite multifocale sterile con periostosi e pustolosi	Malattia	17 Caso(i)
1954	Eritroderma congenito letale	Malattia	17 Caso(i)
1908	Embriofetopatia da aminopterina/methotrexate	Malattia	17 Caso(i)
1325	Camptodattilia - taurinuria	Malattia	17 Caso(i)
1104	Sindrome anoftalmia plus	Malattia	17 Caso(i)
93357	Displasia SPONASTRIME	Malattia	16 Caso(i)
920	Ablefaria - macrostomia	Malattia	16 Caso(i)
85198	Dis-spondiloencondromatosi	Malattia	16 Caso(i)
71528	Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1	Sottotipo della malattia	16 Caso(i)
69737	Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy	Malattia	16 Caso(i)
641385	Sindrome PASS	Malattia	16 Caso(i)
63273	Miopatia distale con coinvolgimento posteriore della gamba ed anteriore della mano	Malattia	16 Caso(i)
631076	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 83	Malattia	16 Caso(i)
53296	Collagenoma cutaneo familiare	Malattia	16 Caso(i)
488191	Infertilità femminile da arresto meiotico degli ovociti	Malattia	16 Caso(i)
464282	Sindrome da paraplegia spastica, grave ritardo dello sviluppo ed epilessia	Malattia	16 Caso(i)
457279	Sindrome da disabilità intellettiva, macrocefalia, ipotonia e anomalie del comportamento	Malattia	16 Caso(i)
397606	Amiloidosi sistemica PrP	Malattia	16 Caso(i)
369861	Sindrome anemia sideroblastica congenita-immunodeficienza dei linfociti B-febbre periodica-ritardo dello sviluppo	Malattia	16 Caso(i)
369852	Sindrome neutropenia congenita, mielofibrosi, nefromegalia	Malattia	16 Caso(i)
34514	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G	Malattia	16 Caso(i)
33067	Condrodisplasia metafisaria, tipo Jansen	Malattia	16 Caso(i)
319524	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 15	Malattia	16 Caso(i)
319171	Sindrome da microdelezione 17p13.1 distale	Malattia	16 Caso(i)
314566	Aprassia verbale primitiva progressiva	Malattia	16 Caso(i)
314376	Ostruzione intestinale nel neonato da deficit di guanilato ciclasasi 2C	Malattia	16 Caso(i)
306734	Distonia primitiva, tipo DYT21	Malattia	16 Caso(i)
306674	Sindrome di Kufor-Rakeb	Malattia	16 Caso(i)
293864	Sindrome da ipoplasia del pancreas e della cistifellea ed atresia intestinale	Malattia	16 Caso(i)
289601	Sindrome ereditaria da calcificazioni arteriose e articolari multiple syndrome	Malattia	16 Caso(i)
279943	Neutrofilia ereditaria	Malattia	16 Caso(i)
261257	Sindrome da microdelezione 17p13.3 distale	Malattia	16 Caso(i)
2538	Sindrome microgastria-difetto in riduzione degli arti	Malattia	16 Caso(i)
238455	Distonia-parkinsonismo infantile	Malattia	16 Caso(i)
2102	Deficit di GTP cicloidrolasi 1	Sottotipo della	16 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
		malattia	
2089	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi epatica	Malattia	16 Caso(i)
178355	Displasia di Smith-McCort	Malattia	16 Caso(i)
1438	Sindrome del cromosoma 10 ad anello	Malattia	16 Caso(i)
1231	Sindrome di Barber-Say	Malattia	16 Caso(i)
1195	Atransferrinemia congenita	Malattia	16 Caso(i)
99954	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H	Malattia	15 Caso(i)
98949	Criptoftalmia completa	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
96181	Disomia uniparentale materna del cromosoma 6	Malattia	15 Caso(i)
90796	Disturbo dello sviluppo sessuale da deficit isolato di 17,20-liasi con cariotipo 46,XY	Malattia	15 Caso(i)
90400	Scleromixedema senza gammopatia monoclonale	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
88620	Anosmia congenita isolata	Malattia	15 Caso(i)
88618	Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	Malattia	15 Caso(i)
85146	Sindrome scapolo-peroneale neurogena tipo Kaeser	Malattia	15 Caso(i)
79351	Deficit di 3-fosfoglicerato deidrogenasi, forma infantile/giovanile	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
79325	ALG8-CDG	Malattia	15 Caso(i)
79321	ALG3-CDG	Malattia	15 Caso(i)
79284	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblF	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
79149	Distrofia dermo-condro-corneale	Malattia	15 Caso(i)
69063	Nefropatia membranosa congenita da alloimmunizzazione materna anti-endopeptidasi neutra	Malattia	15 Caso(i)
631248	Sindrome di Mitchell	Malattia	15 Caso(i)
619363	Malattia autoinfiammatoria multisistemica grave ad esordio neonatale con aumento di IL18	Malattia	15 Caso(i)
599507	Deficit acquisito del fattore XI	Malattia	15 Caso(i)
570371	Sindrome di Bartter tipo 5	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
53696	Artrogriposi letale con malattia delle cellule delle corna anteriori	Malattia	15 Caso(i)
527276	Encefalopatia da difetto della fissione dei mitocondri e dei perossisomi	Malattia	15 Caso(i)
521426	Malattia dello sviluppo neurologico associata a PLAA	Malattia	15 Caso(i)
513456	Sindrome disabilità intellettiva-convulsioni-anomalie dell'andatura-dismorfismi facciali	Malattia	15 Caso(i)
482606	Sindrome cicatrici cheloidi-riduzione della mobilità articolare-aumento del rapporto coppa-disco ottico, legata all'X	Malattia	15 Caso(i)
457050	Miopatia mitocondriale autosomica dominante con intolleranza all'esercizio fisico	Malattia	15 Caso(i)
456369	Miopatia da corpi di poliglucosano tipo 2	Malattia	15 Caso(i)
447997	Sindrome tetraplegia spastica-assottigliamento del corpo calloso-microcefalia postnatale progressiva	Malattia	15 Caso(i)
436169	Malattia emorragica correlata alla trombomodulina	Malattia	15 Caso(i)
436144	Sindrome ritardo della crescita prenatale-bassa statura-diabete a	Malattia	15 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	esordio nella prima età adulta		
401768	Miopia prossimale con segni extrapiramidali	Malattia	15 Caso(i)
397744	Sindrome da neuropatia periferica, miopia, raucedine, sordità	Malattia	15 Caso(i)
397615	Obesità da deficit di CEP19	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
329324	Sindrome inversa di Klippel-Trénaunay	Malattia	15 Caso(i)
314647	Atassia cerebellare non progressiva con disabilità cognitiva	Malattia	15 Caso(i)
314432	Sindrome da ernia di Spigelio e criptorchidismo	Malattia	15 Caso(i)
280763	Deficit cognitivo grave e paraplegia spastica progressiva	Malattia	15 Caso(i)
280633	Sindrome da anomalie congenite multiple, ipotonia, crisi epilettiche	Malattia	15 Caso(i)
250984	Sindrome di Stickler autosomica recessiva	Sottotipo della malattia	15 Caso(i)
221043	Sindrome ereditaria da poichilodermia fibrosante, contratture tendinee, miopia e fibrosi polmonare	Malattia	15 Caso(i)
2075	Sindrome genito-palato-cardiaca	Malattia	15 Caso(i)
1901	Sindrome di Ehlers-Danlos con dermatosparassia	Malattia	15 Caso(i)
171680	Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A	Malattia	15 Caso(i)
137754	Neuropatie da deficit di aminoacilasi 1	Malattia	15 Caso(i)
93356	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Missouri	Malattia	14 Caso(i)
90390	Anonichia - onicodistrofia	Sottotipo della malattia	14 Caso(i)
88659	Nefropatia progressiva con ipertensione autosomica dominante	Malattia	14 Caso(i)
75378	Tricromazia oligoconica	Malattia	14 Caso(i)
589515	Sindrome da ritardo dello sviluppo-atassia-crisi epilettiche correlata a PUM1	Malattia	14 Caso(i)
562528	Sindrome contratture congenite degli arti e del viso-ipotonia-ritardo dello sviluppo	Malattia	14 Caso(i)
508529	Epidermolisi bollosa semplice intermedia con cardiomiopia	Malattia	14 Caso(i)
480907	Sindrome disabilità intellettiva - ritardo dello sviluppo globale - dismorfismi facciali - appendice caudale sacrale legata all'X	Malattia	14 Caso(i)
480483	Colestasi intraepatica familiare progressiva tipo 4	Sottotipo della malattia	14 Caso(i)
466718	Epiteliopatia increspata del pigmento retinico della Martinica	Malattia	14 Caso(i)
457351	Sindrome microcefalia - disabilità intellettiva - sordità neurosensoriale - epilessia - anomalie del tono muscolare	Malattia	14 Caso(i)
423384	Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di JAGN1	Malattia	14 Caso(i)
401849	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 72	Malattia	14 Caso(i)
397758	Distrofia retinica con disfunzione della retina interna e anomalie delle cellule gangliari	Malattia	14 Caso(i)
371007	Distrofia muscolare congenita con iperlassità	Malattia	14 Caso(i)
369970	Sindrome da microcornea, atrofia corioretinica miopica e telecantho	Malattia	14 Caso(i)
369920	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 9	Malattia	14 Caso(i)
364028	Disabilità intellettiva legata all'X da mutazione di GRIA3	Malattia	14 Caso(i)
36355	Deficit di P2Y12	Malattia	14 Caso(i)
3363	Tricomegalia-retinite pigmentosa-nanismo	Malattia	14 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
320375	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 55	Malattia	14 Caso(i)
314394	Sindrome da bassa statura, onicodisplasia, dismorfismi facciali ed ipotricosi	Malattia	14 Caso(i)
314051	Sindrome leucoencefalopatia-anomalie del talamo e del tronco encefalico-livelli elevati di lattato	Malattia	14 Caso(i)
313892	Ritardo dello sviluppo e del linguaggio da deficit di SOX5	Sottotipo della malattia	14 Caso(i)
307766	Sindrome capelli ricci-cheratoderma acrale-carie	Malattia	14 Caso(i)
284289	Atassia cerebellare autosomica recessiva a esordio nell'età adulta	Malattia	14 Caso(i)
284139	Sindrome Larsen-simile, tipo B3GAT3	Malattia	14 Caso(i)
2789	Sindrome del meningocele laterale	Malattia	14 Caso(i)
2719	Sindrome oculo-cerebrale-ipopigmentazione, tipo Cross	Malattia	14 Caso(i)
261323	Sindrome da microdelezione 21q22.11q22.12	Malattia	14 Caso(i)
2435	Macule cutanee ipo- e ipermelanotiche - ritardo della crescita - disabilità intellettiva	Malattia	14 Caso(i)
238750	Sindrome da microdelezione 4q21	Malattia	14 Caso(i)
2378	Sindrome di Laurin-Sandrow	Malattia	14 Caso(i)
199351	Distonia - parkinsonismo, a esordio nell'età adulta	Malattia	14 Caso(i)
1791	Displasia fronto-facio-nasale	Malattia	14 Caso(i)
168796	Sindrome cuore-mano, tipo sloveno	Malattia	14 Caso(i)
1516	Craniosinostosi non sindromica bilambdoidea e sagittale	Malattia	14 Caso(i)
139578	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - paraplegia spastica	Malattia	14 Caso(i)
137783	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 3	Malattia	14 Caso(i)
1193	Sindrome di Atkin-Flaitz	Malattia	14 Caso(i)
96055	Tetrasomia 21	Malattia	13 Caso(i)
939	Aciduria 3-idrossi-isobutirrica	Malattia	13 Caso(i)
85174	Displasia pseudodiastrofica	Malattia	13 Caso(i)
79502	Cheratoderma palmoplantare puntato tipo 2	Malattia	13 Caso(i)
79478	Malattia di Griscelli, tipo 3	Sottotipo della malattia	13 Caso(i)
79329	MGAT2-CDG	Malattia	13 Caso(i)
69739	Sindrome da disgenesia del tronco encefalico tipo Athabaskan	Malattia	13 Caso(i)
66631	Sindrome CEDNIK	Malattia	13 Caso(i)
633014	Sindrome da ritardo dello sviluppo-disabilità intellettiva-sordità neurosensoriale correlata a SLC12A2	Malattia	13 Caso(i)
631068	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 80	Malattia	13 Caso(i)
611247	Ipoplasia pontocerebellare tipo 11	Malattia	13 Caso(i)
610569	Sindrome malformazioni cerebrali congenite precocemente letali-artrogriposi correlata a KIAA1109	Malattia	13 Caso(i)
556985	Leucoencefalopatia calcificante a esordio precoce-displasia scheletrica	Malattia	13 Caso(i)
542657	Ipercloridrosi isolata	Malattia	13 Caso(i)
538963	Immunodeficienza combinata da deficit di ITK	Malattia	13 Caso(i)
538096	Polineuropatia assonale sensitivo-motoria neonatale letale autosomica recessiva	Malattia	13 Caso(i)
50945	Condrodisplasia letale di Blomstrand	Malattia	13 Caso(i)
476394	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1 correlata a PMP2	Malattia	13 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
466934	Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a VPS11	Malattia	13 Caso(i)
448251	Sindrome atassia progressiva-sordità autosomica recessiva	Malattia	13 Caso(i)
443098	Iperostosi interna del cranio	Malattia	13 Caso(i)
439212	Sindrome miopatia a esordio precoce-areflessia-distress respiratorio-disfagia	Malattia	13 Caso(i)
436274	Segni cutanei simil-pseudoxantoma elastico con retinite pigmentosa	Malattia	13 Caso(i)
436151	Sindrome disabilità intellettiva-afasia espressiva-dismorfismi facciali	Malattia	13 Caso(i)
435438	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 7	Malattia	13 Caso(i)
401953	Atassia episodica con difficoltà del linguaggio	Malattia	13 Caso(i)
399103	Miopatia distale correlata alla nebulina	Malattia	13 Caso(i)
363412	Ipomielinizzazione con interessamento del tronco encefalico e del midollo spinale associata a spasticità delle gambe	Malattia	13 Caso(i)
356978	Aciduria D,L-2-idrossiglutarica	Malattia	13 Caso(i)
329813	Disomia uniparentale paterna genomica in mosaico	Malattia	13 Caso(i)
329249	Sindrome da obesità grave ad esordio precoce e insulino-resistenza da deficit di SH2B1	Sottotipo della malattia	13 Caso(i)
3268	Sindrome sinostosi radioulnare-microcefalia-scoliosi	Malattia	13 Caso(i)
319605	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche legata all'X	Malattia	13 Caso(i)
319547	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit completo di IFNgammaR2	Malattia	13 Caso(i)
313936	Sindrome PENS	Malattia	13 Caso(i)
3097	Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali	Malattia	13 Caso(i)
306530	Paralisi facciale ereditaria congenita con perdita di udito variabile	Malattia	13 Caso(i)
3042	Disabilità intellettiva - cataratta - calcificazione del padiglione dell'orecchio - miopatia	Malattia	13 Caso(i)
293958	Sindrome ipertelorismo, seno e fossette preauricolari, sordità	Malattia	13 Caso(i)
284160	Sindrome da microdelezione 8q21.11	Malattia	13 Caso(i)
280406	Sindrome nefrosica familiare resistente agli steroidi con sordità neurosensoriale	Malattia	13 Caso(i)
2802	Anemia sideroblastica legata all'X e atassia spinocerebellare	Malattia	13 Caso(i)
2319	Sindrome di Juerg-Hayward	Malattia	13 Caso(i)
231720	Sindrome da deficit combinato non acquisito dell'ormone ipofisario, sordità neurosensoriale e anomalie della colonna vertebrale	Malattia	13 Caso(i)
1788	Disostosi acrofaciale tipo Rodríguez	Malattia	13 Caso(i)
178377	Osteosclerosi - ritardo dello sviluppo - craniosinostosi	Malattia	13 Caso(i)
171612	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 37	Malattia	13 Caso(i)
168549	Displasia spondilometafisaria assiale	Malattia	13 Caso(i)
1435	Coroideremia - obesità - sordità	Malattia	13 Caso(i)
140969	Sindrome di Saldino-Mainzer	Malattia	13 Caso(i)
101102	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2H	Malattia	13 Caso(i)
99672	Sindrome dei denti e delle unghie di Fried	Malattia	12 Caso(i)
98772	Atassia spinocerebellare, tipo 19/22	Malattia	12 Caso(i)
96186	Disomia uniparentale materna del cromosoma 20	Malattia	12 Caso(i)
85320	Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X, macrocefalia,	Malattia	12 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	macroorchidismo		
844	Tachiaritmia atriale con intervallo PR corto	Malattia	12 Caso(i)
79328	ALG9-CDG	Malattia	12 Caso(i)
603689	Sindrome simil-Bohring-Opitz correlata a KLHL7	Malattia	12 Caso(i)
597743	Sindrome da microcefalia, grave disabilità intellettiva e anomalie congenite multiple correlata a SETD2	Malattia	12 Caso(i)
59303	Ittiosi - ipotricosi - colangite sclerosante	Malattia	12 Caso(i)
508533	Sindrome displasia scheletrica-immunodeficienza delle cellule T-ritardo dello sviluppo	Malattia	12 Caso(i)
505237	Sindrome crisi epilettiche ad esordio precoce-anomalie della parte distale degli arti- dismorfismi facciali-ritardo dello sviluppo globale	Malattia	12 Caso(i)
496689	Sindrome cifoscoliosi - atrofia laterale della lingua - paraplegia spastica ereditaria	Malattia	12 Caso(i)
459033	Atassia-aprassia oculomotoria tipo 4	Malattia	12 Caso(i)
442582	Amiloidosi AH	Malattia	12 Caso(i)
420573	Immunodeficienza combinata grave da deficit di CTPS1	Malattia	12 Caso(i)
412066	Demenza neurodegenerativa PRKAR1B-correlata con filamenti intermedi	Malattia	12 Caso(i)
363523	Sindrome da ipoidrosi, ipoplasia dello smalto, cheratoderma palmoplantare e disabilità intellettiva	Malattia	12 Caso(i)
314585	Sindrome da iperaccrescimento 15q	Malattia	12 Caso(i)
300570	Disgenesia corticale con ipoplasia pontocerebellare da mutazione in TUBB3	Malattia	12 Caso(i)
300547	Ipercalcemia infantile autosomica recessiva	Malattia	12 Caso(i)
2935	Polisindattilia crociata	Malattia	12 Caso(i)
2919	Sindrome orofaciadigitale, tipo 5	Malattia	12 Caso(i)
284460	Retinopatia esterna anulare acuta	Malattia	12 Caso(i)
280620	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 6	Malattia	12 Caso(i)
280384	Sindrome da disabilità intellettiva recessiva, disfunzione motoria e contratture articolari multiple	Malattia	12 Caso(i)
2662	Sindrome di Keipert	Malattia	12 Caso(i)
2579	Sindrome atrofia muscolare-atassia-retinite pigmentosa-diabete mellito	Malattia	12 Caso(i)
254531	Sindrome da ipometilazione paterna 14q32.2	Sottotipo della malattia	12 Caso(i)
247794	Cataratta giovanile - microcornea - glicosuria renale	Malattia	12 Caso(i)
244305	Ipfosfatemia dominante con nefrolitiasi o osteoporosi	Malattia	12 Caso(i)
238763	Glaucoma secondario a sferofachia/dislocazione del cristallino e megalocornea	Malattia	12 Caso(i)
2224	Ipertriptofanemia familiare	Malattia	12 Caso(i)
217377	Sindrome da microduplicazione Xp11.22-p11.23	Malattia	12 Caso(i)
217346	Sindrome da microdelezione 19q13.11	Malattia	12 Caso(i)
210571	Distonia 16	Malattia	12 Caso(i)
209973	Emiplegia alternante notturna benigna del bambino	Malattia	12 Caso(i)
199340	Distrofia muscolare, tipo Selcen	Malattia	12 Caso(i)
1784	Disostosi acro-fronto-facio-nasale	Malattia	12 Caso(i)
171829	Sindrome da delezione 6q16	Malattia	12 Caso(i)
166035	Sindrome da brachidattilia, bassa statura, retinite pigmentosa	Malattia	12 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi	Malattia	12 Caso(i)
1487	Sindrome di Cooks	Malattia	12 Caso(i)
1473	Coloboma dell'uvea-labiopalatoschisi-disabilità intellettiva	Malattia	12 Caso(i)
1458	Sindrome CODAS	Malattia	12 Caso(i)
141148	Mioiperplasia emifacciale	Malattia	12 Caso(i)
1179	Deviazione superiore tonica parossistica benigna infantile degli occhi con atassia	Malattia	12 Caso(i)
1008	Sindrome alopecia-epilessia-piorrea-disabilità intellettiva	Malattia	12 Caso(i)
100046	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia, tipo D	Malattia	12 Caso(i)
98912	Miopatia distale a esordio tardivo, tipo Markesbery-Griggs	Malattia	11 Caso(i)
96172	Cromosoma 3 ad anello	Malattia	11 Caso(i)
91135	Iperlassità cutanea da deficit del fattore della coagulazione vitamina K-dipendente	Malattia	11 Caso(i)
91132	Sindrome ittiosi-ipotricosi	Malattia	11 Caso(i)
85336	Sindrome neurodegenerativa legata all'X tipo Hamel	Malattia	11 Caso(i)
83629	Sindrome leucoencefalopatia -displasia spondilometafisaria	Malattia	11 Caso(i)
79324	ALG12-CDG	Malattia	11 Caso(i)
79076	Poliposi infantile e giovanile	Sottotipo della malattia	11 Caso(i)
620368	Ipomagnesemia primitiva correlata a EGF con disabilità intellettiva	Malattia	11 Caso(i)
620363	Sindrome da ipomagnesemia primitiva, crisi generalizzate, disabilità intellettiva e obesità	Malattia	11 Caso(i)
600663	Grave malattia del neurosviluppo, stereotipie motorie, costipazione cronica e anomalie del ciclo sonno-veglia correlata a NRXN1	Malattia	11 Caso(i)
597738	Sindrome di Luscan-Lumish	Malattia	11 Caso(i)
572798	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa correlato a WARS2	Malattia	11 Caso(i)
569816	Linfedema primitivo ad esordio tardivo correlato a CELSR1	Malattia	11 Caso(i)
555407	Deficit di NAD(P)HX epimerasi	Malattia	11 Caso(i)
522077	Sindrome ipotonia neonatale-anomalie oculomotorie-movimenti ipercinetici-ritardo dello sviluppo	Malattia	11 Caso(i)
521450	Malattia multisistemica correlata a LAMA5	Malattia	11 Caso(i)
521406	Sindrome distonia - parkinsonismo - ipermanganesemia	Malattia	11 Caso(i)
521308	Sindrome displasia frontonasale - naso bifido - anomalie degli arti superiori	Malattia	11 Caso(i)
506307	Sindrome di Stromme	Malattia	11 Caso(i)
477749	Microangiopatia pontina autosomica dominante associata a leucoencefalopatia	Malattia	11 Caso(i)
468661	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 74	Malattia	11 Caso(i)
464724	Insufficienza epatica acuta infantile associata alla febbre	Malattia	11 Caso(i)
457185	Sindrome encefalomiopatia neonatale-cardiomiopatia-distress respiratorio	Malattia	11 Caso(i)
444077	Sindrome deficit cognitivo-facies grossolana-cardiopatia-obesità-coinvolgimento polmonare-bassa statura-displasia scheletrica	Malattia	11 Caso(i)
444051	Sindrome da microdelezione 20q11.2	Malattia	11 Caso(i)
444013	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 23	Malattia	11 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
443988	Ventricolomegalia-malattia cistica renale	Malattia	11 Caso(i)
397937	Miopatia da corpi di poliglucosano, tipo 1	Malattia	11 Caso(i)
352712	Sindrome da dismorfismi facciali, immunodeficienza, livedo, bassa statura	Malattia	11 Caso(i)
330050	Encefalopatia letale da difetto della fissione dei mitocondri e dei perossisomi	Sottotipo della malattia	11 Caso(i)
319189	Mioclonia corticale familiare	Malattia	11 Caso(i)
313884	Sindrome da microdelezione 12p12.1	Sottotipo della malattia	11 Caso(i)
313855	Displasia con incurvamento delle ossa correlata a FGFR2	Malattia	11 Caso(i)
313850	Degenerazione cerebellare-retinica infantile	Malattia	11 Caso(i)
300293	Ipertrigliceridemia neonatale transitoria con steatosi epatica	Malattia	11 Caso(i)
2987	Sindrome da pterigio dei gomiti	Malattia	11 Caso(i)
2959	Progeria - bassa statura - nevi pigmentati	Malattia	11 Caso(i)
2854	Sindrome di Fuhrmann	Malattia	11 Caso(i)
2832	Anomalia della palpebra superiore - assenza delle ciglia	Malattia	11 Caso(i)
280553	Miopatia miofibrillare ipertonica infantile fatale	Malattia	11 Caso(i)
261349	Sindrome da microdelezione 2p15p16.1	Malattia	11 Caso(i)
238744	Sindrome mammella-dita-unghie	Malattia	11 Caso(i)
2329	Sindrome di Karsck-Neugebauer	Malattia	11 Caso(i)
228169	Neurodegenerazione striatale autosomica dominante	Malattia	11 Caso(i)
2253	Ipoplasia della fovea - cataratta presenile	Malattia	11 Caso(i)
221120	Sindrome da pseudoaminopterina	Malattia	11 Caso(i)
217390	Immunodeficienza combinata da deficit di DOCK8	Malattia	11 Caso(i)
2163	Oloprosencefalia - craniosinostosi	Malattia	11 Caso(i)
210133	Sindrome leuconichia totale, lesioni simil- acanthosis nigricans ed anomalie dei capelli	Malattia	11 Caso(i)
2016	Sindrome palatoschisi-sinechie laterali	Malattia	11 Caso(i)
1757	Sindrome da dimelia peroneale-diplopodia	Malattia	11 Caso(i)
168624	Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray	Malattia	11 Caso(i)
168588	Iperandrogenismo da deficit di cortisone reductasi	Malattia	11 Caso(i)
166282	Sindrome familiare del seno malato	Malattia	11 Caso(i)
166272	Odontocondrodisplasia	Malattia	11 Caso(i)
1660	Dermo-odonto-displasia	Malattia	11 Caso(i)
1497	Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X	Sottotipo della malattia	11 Caso(i)
1479	Difetto interatriale con difetto di conduzione	Malattia	11 Caso(i)
1031	Sindrome smalto-renale	Malattia	11 Caso(i)
99807	Sindrome PEHO-simile	Malattia	10 Caso(i)
99329	48,XYYY	Malattia	10 Caso(i)
97340	Sindrome di Hunter-McAlpine	Malattia	10 Caso(i)
97240	Miopatia con corpi zebrati	Malattia	10 Caso(i)
968	Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson	Malattia	10 Caso(i)
96178	Cromosoma 16 ad anello	Malattia	10 Caso(i)
958	Sindrome acro-reno-mandibolare	Malattia	10 Caso(i)
93599	Iperossaluria primitiva, tipo 2	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
93406	Sindattilia, tipo 5	Malattia	10 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
93398	Genocondromatosi, tipo 2	Malattia	10 Caso(i)
93347	Displasia anauxetica	Malattia	10 Caso(i)
916	Sindrome di Aase-Smith	Malattia	10 Caso(i)
90398	Lichen mixedematoso localizzato associato a diversi sottotipi	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
86918	Sindrome cheratoderma palmoplantare diffuso-acrocianosi	Malattia	10 Caso(i)
85329	Ritardo mentale legato all'X - ipotonia - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo	Malattia	10 Caso(i)
85274	Disabilità intellettiva sindromica legata all'X tipo 7	Malattia	10 Caso(i)
85163	Ipomielinizzazione - cataratta congenita	Malattia	10 Caso(i)
79503	Ittiosi a istribice di Curth-Macklin	Malattia	10 Caso(i)
79281	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi, tipo 3	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
79280	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi, tipo 2	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
79279	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi, tipo 1	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
79083	Lipodistrofia parziale familiare PPARG-correlata	Malattia	10 Caso(i)
71212	Iperinsulinismo da deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena corta	Malattia	10 Caso(i)
641390	Sindrome PsAPASH	Malattia	10 Caso(i)
641361	Sindrome ritardo dello sviluppo neurologico-ipotonia-atassia cerebellare-difetti della conduzione cardiaca	Malattia	10 Caso(i)
621758	Sindrome da fibrosi, neurodegenerazione e angiomatosi cerebrale	Malattia	10 Caso(i)
619948	Sindrome autoimmune e autoinfiammatoria con immunodeficienza ad esordio precoce	Malattia	10 Caso(i)
611216	Sindrome da anemia aplastica-disabilità intellettiva-nanismo	Malattia	10 Caso(i)
603448	Sindrome da ipoplasia cerebellare-disabilità intellettiva-microcefalia congenita-distonia-anemia-ritardo della crescita	Malattia	10 Caso(i)
568062	Displasia linfatica generalizzata correlata a PIEZO1 con idrope fetale non immune	Malattia	10 Caso(i)
567502	Sindrome da immunodeficienza dei linfociti B, anomalie degli arti e malformazioni urogenitali	Malattia	10 Caso(i)
562569	Sindrome cardiopatia congenita-dismorfismi facciali-ritardo dello sviluppo correlata a TMEM94	Malattia	10 Caso(i)
531151	Sindrome da microdelezione 9q21.13	Malattia	10 Caso(i)
529665	Sindrome ritardo del neurosviluppo-crisi epilettiche-anomalie oculari-osteopenia-atrofia cerebellare	Malattia	10 Caso(i)
521445	Sindrome microcefalia - dismorfismi facciali - anomalie oculari - anomalie congenite multiple	Malattia	10 Caso(i)
506358	Sindrome di Gabriele de Vries	Malattia	10 Caso(i)
495274	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	Malattia	10 Caso(i)
494344	Sindrome del neurosviluppo correlata a RERE	Malattia	10 Caso(i)
468699	SLC39A8-CDG	Malattia	10 Caso(i)
466950	Sindrome dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo - anomalie del comportamento da mutazione di WAC	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
466926	Sindrome crisi epilettiche - scoliosi - macrocefalia	Malattia	10 Caso(i)
464443	COG6-CGD	Malattia	10 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
453504	Sindrome difetto del neurosviluppo-dismorfismi craniofacciali-cardiopatia-displasia dell'anca, da mutazione puntiforme	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
439854	Cardiomiopatia ipertrofica congenita letale dovuta a malattia da deposito di glicogeno	Malattia	10 Caso(i)
420789	Encefalopatia autoimmune con parosonia e apnea ostruttiva durante il sonno	Malattia	10 Caso(i)
401901	Malattia simil-Huntington da espansioni di C9ORF72	Malattia	10 Caso(i)
399081	Miopia distale correlata a KLHL9 ad esordio precoce	Malattia	10 Caso(i)
39	Acromelanososi	Malattia	10 Caso(i)
363400	Sindrome neurodegenerativa grave con lipodistrofia	Malattia	10 Caso(i)
352737	Albinismo oculocutaneo termosensibile, tipo 1	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
352734	Albinismo oculocutaneo con pigmento minimo, tipo 1	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
352641	Atassia cerebellare autosomica recessiva con spasticità a esordio tardivo	Malattia	10 Caso(i)
35107	Desmosterolosi	Malattia	10 Caso(i)
3469	Sindrome XK dell'aprosencefalia/aprosencefalia XK	Malattia	10 Caso(i)
3439	Sindrome di Von Voss-Cherstvoy	Malattia	10 Caso(i)
33574	Deficit di gamma-glutamiltisteina sintetasi	Malattia	10 Caso(i)
3317	Displasia toraco-laringo-pelvica	Malattia	10 Caso(i)
329228	Nanismo primordiale microcefalico da deficit di ZNF335	Malattia	10 Caso(i)
3259	Sindrome da sindattilia, polidattilia e anomalie del lobo dell'orecchio	Malattia	10 Caso(i)
324262	Atassia cerebellare congenita autosomica recessiva da deficit di MGLUR1	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
319671	Sindrome di Alazami	Malattia	10 Caso(i)
314662	Sindrome da iperaccrescimento segmentale progressivo con iperplasia fibroadiposa	Malattia	10 Caso(i)
313906	Cisti pancreatica congenita	Malattia	10 Caso(i)
309246	GM2-gangliosidosi, variante AB	Malattia	10 Caso(i)
3032	Sindrome Meckel-simile legata a NPHP3	Malattia	10 Caso(i)
3023	Sindrome da atresia del canale uditivo esterno - talo verticale - ipertelorismo	Malattia	10 Caso(i)
294016	Sindrome microcefalia e malformazioni capillari	Malattia	10 Caso(i)
2880	Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi	Malattia	10 Caso(i)
284227	Sindrome TEMPI	Malattia	10 Caso(i)
2839	Displasia scapola-bacino	Malattia	10 Caso(i)
280794	Mastocitosi cutanea diffusa pseudoxantomatosa	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
280615	Emoglobinopatia Toms River	Malattia	10 Caso(i)
276280	Sindrome da emi-iperplasia e lipomatosi multipla	Malattia	10 Caso(i)
2658	Nanismo iperostotico, tipo Lenz-Majewski	Malattia	10 Caso(i)
263482	Displasia spondiloepifisaria, tipo Maroteaux	Malattia	10 Caso(i)
263458	Iperinsulinismo da deficit di INSR	Malattia	10 Caso(i)
2590	Atrofia muscolare spinale - epilessia mioclonica progressiva	Malattia	10 Caso(i)
254504	Botulismo da inalazione	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
254411	Lichen planus atrofico anulare	Malattia	10 Caso(i)
2496	Sindrome mesomelia-sinostosi	Malattia	10 Caso(i)
240112	Sindrome paralisi sopranucleare progressiva-afasia non fluente	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
228426	Malattia multisistemica autoimmune sindromica da deficit di Itch	Malattia	10 Caso(i)
2255	Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia congenita	Malattia	10 Caso(i)
220465	Sindrome di Laron con immunodeficienza	Malattia	10 Caso(i)
217335	Sindrome RIN2	Malattia	10 Caso(i)
210144	Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel	Malattia	10 Caso(i)
2072	Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari	Sottotipo della malattia	10 Caso(i)
2047	Sindrome di Flynn-Aird	Malattia	10 Caso(i)
2008	Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia	Malattia	10 Caso(i)
169090	Immunodeficienza combinata da disfunzione del canale CRAC	Malattia	10 Caso(i)
166073	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6	Malattia	10 Caso(i)
163966	Condrodisplasia dominante legata all'X, tipo Chassaing-Lacombe	Malattia	10 Caso(i)
1627	Delezione 5q35	Malattia	10 Caso(i)
1568	Sindrome da disabilità cognitiva legata all'X-malformazione di Dandy-Walker-malattia dei gangli della base-epilessia	Malattia	10 Caso(i)
1471	Coloboma maculare - brachidattilia tipo B	Malattia	10 Caso(i)
1443	Cromosoma 19 ad anello	Malattia	10 Caso(i)
1439	Cromosoma 12 ad anello	Malattia	10 Caso(i)
1426	Displasia di Greenberg	Malattia	10 Caso(i)
141007	Sindrome orofaciocdigitale, tipo 9	Malattia	10 Caso(i)
139426	Mioclonia periorale con assenze	Malattia	10 Caso(i)
139406	Encefalopatia da deficit di prosaposina	Malattia	10 Caso(i)
1336	Ipercheratosi - iperpigmentazione	Malattia	10 Caso(i)
1313	Sindrome da calcificazione infantile corioidea-cerebrale	Malattia	10 Caso(i)
1263	Displasia, tipo boomerang	Malattia	10 Caso(i)
1171	Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale	Malattia	10 Caso(i)
1150	Artrogriposi multipla congenita - faccia da fischiatore	Malattia	10 Caso(i)
101111	Atassia spinocerebellare, tipo 25	Malattia	10 Caso(i)
101007	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 27	Malattia	10 Caso(i)
1010	Alopecia congenita e cheratoderma palmoplantare autosomico dominante	Malattia	10 Caso(i)
100994	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 13	Malattia	10 Caso(i)
99014	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 5	Malattia	9 Caso(i)
94124	Atassia spinocerebellare associata a neuropatia assonale, tipo 1	Malattia	9 Caso(i)
93952	Disabilità intellettiva legata all'X, tipo Hedera	Malattia	9 Caso(i)
93317	Displasia spondilometafisaria, tipo Sedaghatian	Malattia	9 Caso(i)
85338	Sindrome disabilità intellettiva-atassia-aprassia legata all'X	Malattia	9 Caso(i)
85286	Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi	Malattia	9 Caso(i)
85199	Craniosinostosi - anomalie anali - porocheratosi	Malattia	9 Caso(i)
83619	Sindrome macrostomia-appendici preauricolari-oftalmoplegia esterna	Malattia	9 Caso(i)
79405	Epidermolisi bollosa giunzionale inversa	Malattia	9 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
79322	DPM1-CDG	Malattia	9 Caso(i)
636941	Sindrome di Ehlers-Danlos vascolare-polimicrogria	Malattia	9 Caso(i)
631106	Atassia spinocerebellare tipo 49	Malattia	9 Caso(i)
631082	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 85	Malattia	9 Caso(i)
619233	Sindrome da persistenza ereditaria dell' emoglobina fetale e disabilità intellettiva	Malattia	9 Caso(i)
505208	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 8	Malattia	9 Caso(i)
502423	Sindrome mitocondriale miopia-atassia cerebellare-retinite pigmentosa	Malattia	9 Caso(i)
488197	Sindrome familiare distrofia retinica progressiva - coloboma dell'iride - cataratta congenita	Malattia	9 Caso(i)
480851	Trombocitopenia ereditaria con mielofibrosi ad esordio precoce	Malattia	9 Caso(i)
477814	Sindrome da microcefalia progressiva - crisi epilettiche - cecità corticale - ritardo dello sviluppo	Malattia	9 Caso(i)
438075	Chetoacidosi da deficit del trasportatore 1 dei monocarbossilati	Malattia	9 Caso(i)
425120	Vasculopatia associata a STING ad esordio infantile	Malattia	9 Caso(i)
420561	Sindrome di Temple-Baraitser	Malattia	9 Caso(i)
401945	Malattia di moyamoya con acalasia ad esordio precoce	Malattia	9 Caso(i)
397787	Immunodeficienza combinata grave da deficit di IKK2	Malattia	9 Caso(i)
397750	Paralisi periodica con neuropatia motoria distale a esordio tardivo	Malattia	9 Caso(i)
397612	Sindrome macrocefalia-ritardo dello sviluppo	Malattia	9 Caso(i)
370927	SSR4-CDG	Malattia	9 Caso(i)
363710	Atassia spinocerebellare tipo 37	Malattia	9 Caso(i)
35704	Deficit di l-Arginina:glutina amidinotransferasi	Malattia	9 Caso(i)
35701	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintetasi	Malattia	9 Caso(i)
352745	Albinismo oculocutaneo, tipo 7	Malattia	9 Caso(i)
329478	Miopia distale da mutazione di VCP a esordio nell'età adulta	Malattia	9 Caso(i)
324585	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia con dolore neuropatico	Malattia	9 Caso(i)
319199	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 53	Malattia	9 Caso(i)
314679	Sindrome cerebro-facio-articolare	Malattia	9 Caso(i)
314466	Sindrome di Meigs atipica	Malattia	9 Caso(i)
300179	Sindrome di Ehlers-Danlos cifoscoliotica da deficit di FKBP22	Sottotipo della malattia	9 Caso(i)
2952	Sindrome pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian	Malattia	9 Caso(i)
293948	Sindrome da microdelezione 1p21.3	Malattia	9 Caso(i)
293939	Sindrome da microduplicazione Xq28 distale	Malattia	9 Caso(i)
2808	Paralisi dei muscoli della laringe	Malattia	9 Caso(i)
280679	Sindrome da angiopatia di moyamoya-bassa statura-dismorfismi facciali-ipogonadismo ipergonadotropo	Malattia	9 Caso(i)
2680	Sindrome da neuropatia ipomielinizante e artrogriposi	Malattia	9 Caso(i)
263487	COG5-CDG	Malattia	9 Caso(i)
261190	Sindrome da microdelezione 15q14	Sottotipo della malattia	9 Caso(i)
2557	Sindrome di Mietens	Malattia	9 Caso(i)
254525	Sindrome da microdelezione 14q32.2 paterna	Sottotipo della malattia	9 Caso(i)
251279	Associazione microftalmia, retinite pigmentosa, schisi della fovea	Malattia	9 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	e drusen del disco ottico		
231531	Sindrome di Hermansky-Pudlak da deficit di BLOC-1	Sottotipo della malattia	9 Caso(i)
231154	Immunodeficienza combinata T+ B+ da deficit parziale di RAG1	Malattia	9 Caso(i)
228003	Immunodeficienza combinata grave da deficit di CORO1A	Malattia	9 Caso(i)
2213	Ipertelorismo - microtia - schisi facciale	Malattia	9 Caso(i)
221039	Poichilodermia sclerosante ereditaria, tipo Weary	Malattia	9 Caso(i)
209951	Paraplegia spastica autosomica tipo 18	Malattia	9 Caso(i)
169095	Disgenesia timica cistica alinfoide	Malattia	9 Caso(i)
168558	Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1	Malattia	9 Caso(i)
163979	Sindrome cranio-facio-scheletrica con disabilità intellettiva legata all'X	Malattia	9 Caso(i)
1553	Sindrome di Curry-Jones	Malattia	9 Caso(i)
1512	Sindrome di Crane-Heise	Malattia	9 Caso(i)
140936	Sindrome di Lelis	Malattia	9 Caso(i)
137628	Anomalie cardiache - eterotassia	Malattia	9 Caso(i)
1345	Cardiomiopatia - cataratta - malattia spondilo-pelvica	Malattia	9 Caso(i)
1292	Brachimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	Malattia	9 Caso(i)
1264	Sindrome trico-retinico-dento-digitale	Malattia	9 Caso(i)
1120	Sindrome agenesia polmonare-cardiopatia-anomalie del pollice	Malattia	9 Caso(i)
1000	Albinismo oculare - sordità neurosensoriale ad esordio tardivo	Malattia	9 Caso(i)
99330	49,XXXXY	Malattia	8 Caso(i)
98807	Distonia primaria, tipo DYT13	Malattia	8 Caso(i)
922	Assenza delle ciglia nasali, forma familiare	Malattia	8 Caso(i)
85273	Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi	Malattia	8 Caso(i)
79350	Deficit di 3-fosfoserina-fosfatasi	Sottotipo della malattia	8 Caso(i)
79333	COG7-CDG	Malattia	8 Caso(i)
79323	MPDU1-CDG	Malattia	8 Caso(i)
633028	Sindrome simil-Prader-Willi correlata a CPE	Malattia	8 Caso(i)
600731	Sindrome di Clark-Baraitser	Malattia	8 Caso(i)
597201	Malattia intestinale infiammatoria correlata a TRIM22	Malattia	8 Caso(i)
572013	Sindrome lissencefalia prevalentemente posteriore, allargamento e appiattimento del ponte e del midollo, difetti dell'incrocio della linea mediana	Malattia	8 Caso(i)
542585	Sindrome neuropatia uditiva - atrofia ottica	Malattia	8 Caso(i)
536516	Sindrome di Ehlers-Danlos miopatica	Malattia	8 Caso(i)
519388	Disgenesia del segmento anteriore dell'occhio autosomica recessiva	Malattia	8 Caso(i)
514352	Sindrome esofago corto congenito - stomaco intratoracico - anomalie vertebrali	Malattia	8 Caso(i)
502430	Sindrome prominente della sutura metopica-ptosi-dismorfismi facciali	Malattia	8 Caso(i)
496790	Sindrome anomalie oculari-neuropatia assonale-ritardo dello sviluppo	Malattia	8 Caso(i)
494526	Discinesia generalizzata ad esordio neonatale con interessamento orofacciale	Malattia	8 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
494444	Sordità neurosensoriale e trombocitopenia correlata a DIAPH1	Malattia	8 Caso(i)
476093	Sindrome neuropatia motoria assonale distale autosomica dominante-miopia miofibrillare	Malattia	8 Caso(i)
468684	CCDC115-CDG	Malattia	8 Caso(i)
466722	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 77	Malattia	8 Caso(i)
464336	Malattia BENTA	Malattia	8 Caso(i)
459061	Sindrome da displasia craniofacciale-bassa statura-anomalie ectodermiche-disabilità intellettiva	Malattia	8 Caso(i)
457485	Sindrome macrocefalia-disabilità intellettiva-disturbo dello sviluppo neurologico-torace piccolo	Malattia	8 Caso(i)
457406	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple tipo 4	Malattia	8 Caso(i)
438274	Iperglucagonemia correlata a GCGR	Malattia	8 Caso(i)
435845	Sindrome spasticità neonatale letale-encefalopatia epilettica	Malattia	8 Caso(i)
435638	Sindrome da microdelezione 3p25.3	Malattia	8 Caso(i)
420686	Sindrome capelli lanosi-cheratoderma palmoplantare	Malattia	8 Caso(i)
404454	Sindrome da alacrimia, coreoatetosi e disfunzione epatica	Malattia	8 Caso(i)
401942	Schisi mediana familiare del labbro superiore e inferiore	Malattia	8 Caso(i)
397715	Sindrome di Joubert con distrofia toracica asfissiante di Jeune	Malattia	8 Caso(i)
397590	Sindrome di Silver-Russell da mutazione puntiforme	Sottotipo della malattia	8 Caso(i)
391408	Sindrome da microcefalia primitiva, disabilità intellettiva lieve e diabete ad esordio giovanile	Malattia	8 Caso(i)
370943	Sindrome disturbo dello spettro autistico-epilessia-artrogriposi	Malattia	8 Caso(i)
352675	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 6	Malattia	8 Caso(i)
352670	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia tipo F	Malattia	8 Caso(i)
352649	Malattia del trasporto vescicolare cerebrale della dopamina e della serotonina	Malattia	8 Caso(i)
352479	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2U	Malattia	8 Caso(i)
3474	Sindrome CHIME	Malattia	8 Caso(i)
33572	Deficit di 5-oxoprolinasi	Malattia	8 Caso(i)
331226	Suscettibilità alle infezioni da deficit di TYK2	Malattia	8 Caso(i)
329258	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2Q	Malattia	8 Caso(i)
324321	Disfunzione del nodo senoatriale e sordità	Malattia	8 Caso(i)
3219	Sindrome di Fountain	Malattia	8 Caso(i)
3216	Sindrome sordità di conduzione e malformazioni dell'orecchio esterno	Malattia	8 Caso(i)
314811	Bassa statura da deficit di GHSR	Malattia	8 Caso(i)
314637	Cardiomiopatia ipertrofica mitocondriale con acidosi lattica da deficit di MTO1	Malattia	8 Caso(i)
306577	Neuropatia a piccole fibre correlata a canalopatia del sodio	Malattia	8 Caso(i)
306558	Sindrome da microcefalia primitiva, epilessia, diabete neonatale permanente	Malattia	8 Caso(i)
306547	Sindrome porencefalia, microcefalia, cataratta bilaterale congenita	Malattia	8 Caso(i)
3019	Sindrome di Ramon	Malattia	8 Caso(i)
2958	Disabilità intellettiva legata all'X con dismorfismi e atrofia cerebrale	Malattia	8 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2934	Sindrome polisindattilia-cardiopatia	Malattia	8 Caso(i)
2885	Piebaldismo - anomalie neurologiche	Malattia	8 Caso(i)
2812	Sindrome della cute rigida del Parana	Malattia	8 Caso(i)
280325	Delezione distale 12p	Malattia	8 Caso(i)
280071	ALG11-CDG	Malattia	8 Caso(i)
276432	Sindrome di Ogden	Malattia	8 Caso(i)
263665	Enteropatia a cellule NK	Malattia	8 Caso(i)
261483	Sindrome da duplicazione Xq27.3q28	Malattia	8 Caso(i)
261211	Sindrome da microdelezione 16p11.2p12.2	Malattia	8 Caso(i)
2563	Sindrome MOMO	Malattia	8 Caso(i)
2561	Sindrome di Ackerman	Malattia	8 Caso(i)
254528	Sindrome da microdelezione 14q32.2 materna	Sottotipo della malattia	8 Caso(i)
251290	Foramina parietalia, con ipoplasia della clavicola	Malattia	8 Caso(i)
244310	RFT1-CDG	Malattia	8 Caso(i)
2371	Sindrome Larsen-simile forma letale	Malattia	8 Caso(i)
2351	Sindrome di Kousseff	Malattia	8 Caso(i)
2326	Sindrome di Kallmann - cardiopatia	Malattia	8 Caso(i)
231736	Sindrome da microcornea, megalolenticone posteriore, persistenza del sistema vascolare fetale e coloboma	Malattia	8 Caso(i)
2252	Ipoplasia radiale - pollici trifalangei - ipospadia - diastema mascellare	Malattia	8 Caso(i)
221054	Acrocefalopolidattilia	Malattia	8 Caso(i)
2206	Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi	Malattia	8 Caso(i)
2180	Idrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel	Malattia	8 Caso(i)
2107	Sindrome di Hall-Riggs	Malattia	8 Caso(i)
2013	Palatoschisi - orecchie grandi - microcefalia	Malattia	8 Caso(i)
1884	Sindrome da ectopia del cristallino-distrofia corioretinica-miopia	Malattia	8 Caso(i)
1852	Displasia retinica legata all'X	Malattia	8 Caso(i)
1824	Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo	Malattia	8 Caso(i)
178506	Calcificazione cerebrale, tipo Rajab	Malattia	8 Caso(i)
178389	Sindrome osteopetrosi e ipogammaglobulinemia	Malattia	8 Caso(i)
1655	Sindrome derivati mülleriani-linfangectasia-polidattilia	Malattia	8 Caso(i)
163956	Disabilità intellettiva legata all'X, tipo Nascimento	Malattia	8 Caso(i)
157965	Sindrome di Ehlers-Danlos spondilodisplastica correlata a SLC39A13	Sottotipo della malattia	8 Caso(i)
1454	Sindrome di Joubert con difetto epatico	Malattia	8 Caso(i)
1450	Anello/marcatore derivato dal cromosoma 8 sovrannumerario	Malattia	8 Caso(i)
137639	Sindrome da leucodistrofia ipomielinizzante, atassia, ipodontia e ipomielinizzazione	Sottotipo della malattia	8 Caso(i)
1366	Alopecia congenita e cheratoderma palmoplantare autosomico recessivo	Malattia	8 Caso(i)
1327	Camptodattilia di Guadalajara, tipo 1	Malattia	8 Caso(i)
1318	Campomelia, tipo Cumming	Malattia	8 Caso(i)
1278	Sindrome brachidattilia preassiale-alluce varo	Malattia	8 Caso(i)
1226	Sindrome di Bamforth-Lazarus	Malattia	8 Caso(i)
1188	Sindrome atassia-sordità-disabilità cognitiva	Malattia	8 Caso(i)
99843	Deficit di adesione leucocitaria, tipo II	Sottotipo della	7 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
		malattia	
99710	Acrocheratodermia puntata con pigmentazione efelide-simile	Malattia	7 Caso(i)
93382	Brachidattilia, tipo A6	Malattia	7 Caso(i)
93316	Displasia spondilometafisaria, tipo Schmidt	Malattia	7 Caso(i)
929	Sindrome acalasia - microcefalia	Malattia	7 Caso(i)
90103	Malattia di Charcot-Marie-Tooth - sordità - disabilità intellettiva	Malattia	7 Caso(i)
85334	Sindrome neurodegenerativa legata all'X tipo Bertini	Malattia	7 Caso(i)
85194	Sindrome spondilo-oculare	Malattia	7 Caso(i)
83620	Anendocrinosi enterica	Malattia	7 Caso(i)
79094	Sindrome di Grange	Malattia	7 Caso(i)
71526	Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
65282	Sindrome di Carvajal	Malattia	7 Caso(i)
631095	Atassia spinocerebellare tipo 44	Malattia	7 Caso(i)
631088	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 87	Malattia	7 Caso(i)
619953	Immunodeficienza familiare iper-infiammatoria linfoproliferativa	Malattia	7 Caso(i)
611201	Sindrome oculo-gastrointestinale e dello sviluppo neurologico	Malattia	7 Caso(i)
600691	Deficit combinato del fattore VII e X	Malattia	7 Caso(i)
589608	Ipopigmentazione lineare e asimmetria craniofacciale con anomalie acrali, oculari e cerebrali	Malattia	7 Caso(i)
589527	Atassia spinocerebellare tipo 45	Malattia	7 Caso(i)
589442	Sindrome da bassa statura, displasia scheletrica, degenerazione retinica, disabilità intellettiva, sordità neurosensoriale	Malattia	7 Caso(i)
562559	Sindrome protrusione mascellare anteriore-strabismo-disabilità intellettiva	Malattia	7 Caso(i)
544628	Sindrome di Fanconi atipica associata a iperinsulinismo neonatale	Malattia	7 Caso(i)
538101	Neuropatia assonale congenita con encefalopatia	Malattia	7 Caso(i)
536532	Sindrome di Ehlers-Danlos simil-classica tipo 2	Malattia	7 Caso(i)
529977	Sindrome disregolazione immunitaria - malattia infiammatoria intestinale - artrite - infezioni ricorrenti- linfopenia	Malattia	7 Caso(i)
513436	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 78	Malattia	7 Caso(i)
508476	Sindrome labioschisi e palatoschisi-dismorfismi craniofacciali-cardiopatie congenite-sordità	Malattia	7 Caso(i)
508093	Sindrome MEPAN	Malattia	7 Caso(i)
504530	Immunodeficienza combinata da deficit di moesina	Malattia	7 Caso(i)
500548	Displasia metafisaria osteosclerotica	Malattia	7 Caso(i)
500180	Regressione motoria e cognitiva ad esordio infantile associata ad anomalie del movimento extrapiramidale	Malattia	7 Caso(i)
497764	Atassia spinocerebellare tipo 43	Malattia	7 Caso(i)
496693	Sindrome onfalocele - ernia diaframmatica - anomalie cardiovascolari - anomalie del radio	Malattia	7 Caso(i)
488650	Miopatia distale, tipo Tateyama	Malattia	7 Caso(i)
487825	Sindrome di Pierpont	Malattia	7 Caso(i)
486811	Atrofia muscolare spinale ad esordio prenatale con fratture ossee congenite	Malattia	7 Caso(i)
477857	Suscettibilità mendeliana autosomica recessiva ai micobatteri da deficienza completa del recettore RORgamma	Malattia	7 Caso(i)
468666	Anidrosi generalizzata isolata con ghiandole sudoripare normali	Malattia	7 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
467166	Disgiria associata a tubulinopatia	Malattia	7 Caso(i)
466703	TMEM199-CDG	Malattia	7 Caso(i)
459051	Displasia spondiloepifisaria, tipo Stanesco	Malattia	7 Caso(i)
457375	Encefalopatia correlata a ITPA	Malattia	7 Caso(i)
447896	Sindrome tremore-atassia-ipomielinizzazione centrale	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
439822	Sindrome da aploinsufficienza PDE4D	Malattia	7 Caso(i)
436242	Tachiaritmia atriale e disturbo della conduzione cardiaca intra- hisiano, familiare	Malattia	7 Caso(i)
435387	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2, da mutazione di VCP	Malattia	7 Caso(i)
404463	Sindrome multisistemica da disfunzione della muscolatura liscia	Malattia	7 Caso(i)
404440	Sindrome da disabilità intellettiva e dismorfismi facciali da aploinsufficienza di SETD5	Malattia	7 Caso(i)
401785	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 62	Malattia	7 Caso(i)
399086	Miopatia distale ad esordio agli arti superiori, tipo finlandese	Malattia	7 Caso(i)
397695	Sindrome da microdelezione 3q27.3	Malattia	7 Caso(i)
391646	Sindrome di Feingold tipo 2	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
370022	Sindrome atassia-disabilità intellettiva-aprassia oculomotoria-cisti cerebellari	Malattia	7 Caso(i)
369950	Sindrome da disabilità intellettiva crisi epilettiche, macrocefalia e obesità	Malattia	7 Caso(i)
369939	Sindrome da disabilità motoria ed intellettiva grave, sordità neurosensoriale e distonia	Malattia	7 Caso(i)
363992	Sindrome ittiosi-bassa statura-brachidattilia-microsferofachia	Malattia	7 Caso(i)
363432	Atassia cerebellare congenita autosomica recessiva da deficit di GRID2	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
363396	Sindrome miopia elevata-sordità neurosensoriale	Malattia	7 Caso(i)
357001	Sindrome da microdelezione 19p13.13	Malattia	7 Caso(i)
352587	Epilessia focale -disabilità intellettiva - malformazione cerebro- cerebellare	Malattia	7 Caso(i)
352582	Epilessia mioclonica infantile familiare	Malattia	7 Caso(i)
33573	Deficit di gamma-glutamyl transpeptidasi	Malattia	7 Caso(i)
3341	Sindrome da torcicollo, cheliodi, criptorchidismo e displasia renale	Malattia	7 Caso(i)
329802	Encefalopatia epilettica-discinetica infantile	Malattia	7 Caso(i)
329329	Pachigira frontotemporale autosomica recessiva	Malattia	7 Caso(i)
324632	Infezione da virus Hendra	Malattia	7 Caso(i)
320355	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 41	Malattia	7 Caso(i)
319623	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit di CYBB legata all'X	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
319504	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 8	Malattia	7 Caso(i)
3194	Sindrome corneo-dermo-ossea	Malattia	7 Caso(i)
317476	Immunodeficienza legata all'X con deficit di magnesio, infezione da virus di Epstein-Barr e neoplasia	Malattia	7 Caso(i)
314689	Immunodeficienza combinata da deficit di STK4	Malattia	7 Caso(i)
314655	Sindrome ipotonia neonatale grave-epilessia-encefalopatia, da microdelezione 5q31.3	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
308425	Acidemia metilmalonica da deficit di metilmalonil-CoA epimerasi	Malattia	7 Caso(i)
3078	Disabilità intellettiva grave legata all'X tipo Gustavson	Malattia	7 Caso(i)
300382	Sindrome dall'aspetto progeroide e marfanoide con lipodistrofia	Malattia	7 Caso(i)
293978	Sindrome da deficit della funzione dell'ipofisi anteriore ed immunodeficienza variabile	Malattia	7 Caso(i)
293165	Sindrome da fragilità cutanea, capelli lanosi e cheratoderma palmoplantare	Malattia	7 Caso(i)
2920	Polidattilia postassiale - ritardo mentale	Malattia	7 Caso(i)
2872	Sindrome cardio-cranica tipo Pfeiffer	Malattia	7 Caso(i)
280365	Laminopatia lipodistrofica grave autosomica semi-dominante	Malattia	7 Caso(i)
2645	Nanismo osteoglofonico	Malattia	7 Caso(i)
263347	Sindrome MRCS	Malattia	7 Caso(i)
261279	Sindrome da microdelezione 17q23.1q23.2	Malattia	7 Caso(i)
261229	Sindrome da microduplicazione 14q11.2	Malattia	7 Caso(i)
261204	Sindrome da microduplicazione 16p11.2p12.2	Malattia	7 Caso(i)
2598	Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica	Malattia	7 Caso(i)
2560	Sindrome di Moebius - neuropatia assonale - ipogonadismo ipogonadotropo	Malattia	7 Caso(i)
254930	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 7	Malattia	7 Caso(i)
254534	Sindrome da ipermetilazione materna 14q32.2	Sottotipo della malattia	7 Caso(i)
247198	Atrofia cerebello-cerebrale progressiva	Malattia	7 Caso(i)
2439	Sindrome di Patterson-Stevenson-Fontaine	Malattia	7 Caso(i)
228379	Tricodisplasia spinulosa associata a virus	Malattia	7 Caso(i)
228190	Dotto arterioso pervio - valvola aortica bicuspidale - anomalie della mano	Malattia	7 Caso(i)
2232	Ipogonadismo primitivo - alopecia parziale	Malattia	7 Caso(i)
2141	Ernia diaframmatica - anomalie degli arti	Malattia	7 Caso(i)
211067	Atassia episodica, tipo 5	Malattia	7 Caso(i)
209970	Atassia episodica, tipo 7	Malattia	7 Caso(i)
2095	Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss	Malattia	7 Caso(i)
199332	Sindrome endocrino-cerebro-osteodisplastica	Malattia	7 Caso(i)
1875	Distrofia muscolare congenita - cataratta infantile - ipogonadismo	Malattia	7 Caso(i)
1858	Sindrome displasia scheletrica-epilessia-bassa statura	Malattia	7 Caso(i)
1842	Displasia ossea letale, tipo Holmgren	Malattia	7 Caso(i)
1818	Displasia ectodermica, tipo onico-trico-dentale	Malattia	7 Caso(i)
178338	Sindrome da ipersensibilità agli UV	Malattia	7 Caso(i)
168566	Malattia mitocondriale fatale da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 3	Malattia	7 Caso(i)
163976	Disabilità intellettiva legata all'X tipo Van Esch	Malattia	7 Caso(i)
163693	Sindrome da microdelezione 2p21	Malattia	7 Caso(i)
1574	Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma	Malattia	7 Caso(i)
140952	Sindattilia - telecanfo - malformazioni anogenitali e renali	Malattia	7 Caso(i)
139474	Sindrome da microduplicazione 17q11.2	Malattia	7 Caso(i)
1299	Sindrome branchio-scheletro-genitale	Malattia	7 Caso(i)
1131	Disostosi mandibolofacciale legata all'X	Malattia	7 Caso(i)
1078	Sindrome da rigidità dei pollici, brachidattilia e disabilità intellettiva	Malattia	7 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
101078	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 4	Malattia	7 Caso(i)
101008	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 28	Malattia	7 Caso(i)
999	Fenotipo ermellino	Malattia	6 Caso(i)
99141	Sindrome linfedema-atresia posteriore delle coane	Malattia	6 Caso(i)
991	Sindrome PAGOD	Malattia	6 Caso(i)
98893	Distrofia muscolare congenita, tipo 1B	Malattia	6 Caso(i)
91498	Paralisi congenita del nervo trocleare, forma familiare	Malattia	6 Caso(i)
85276	Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield	Malattia	6 Caso(i)
79156	Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisinuria	Malattia	6 Caso(i)
79106	Sindrome di Eiken	Malattia	6 Caso(i)
66518	Sindrome quinto metacarpo corto-resistenza all'insulina	Malattia	6 Caso(i)
642085	Displasia spondiloepimetafisaria con lassità articolare tipo EXOC6B	Malattia	6 Caso(i)
619367	Sindrome autoinfiammatoria correlata a SAMD9L	Malattia	6 Caso(i)
569274	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple tipo 5	Malattia	6 Caso(i)
565624	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 39	Malattia	6 Caso(i)
555402	Deficit di NAD(P)HX deidratasi	Malattia	6 Caso(i)
541423	Sindrome da ritardo di crescita-disabilità intellettiva-epatopatia	Malattia	6 Caso(i)
538958	Immunodeficienza combinata da deficit di CD70	Malattia	6 Caso(i)
512260	Atassia cerebellare congenita da mutazione di RNU12	Malattia	6 Caso(i)
508523	Iperfenilalaninemia da deficit di DNAJC12	Malattia	6 Caso(i)
505242	Sindrome regressione psicomotoria - aprassia oculomotoria - disturbo del movimento - nefropatia	Malattia	6 Caso(i)
500545	Grave alterazione dello sviluppo neurologico con difficoltà di alimentazione-movimenti stereotipati delle mani-cataratta bilaterale	Malattia	6 Caso(i)
500055	Sindrome da microdelezione 16p13.2	Sottotipo della malattia	6 Caso(i)
496756	Sindrome encefalopatia progressiva ad esordio precoce-atassia spastica-atrofia muscolare spinale distale	Malattia	6 Caso(i)
495879	Agenesia congenita dello scroto	Malattia	6 Caso(i)
495844	Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a C11ORF73	Malattia	6 Caso(i)
488642	Disabilità intellettiva e alterato neurosviluppo correlati a TELO2	Malattia	6 Caso(i)
480898	Sindrome da ritardo dello sviluppo globale, anomalie della vista, atrofia cerebellare progressiva e ipotonia del tronco	Malattia	6 Caso(i)
467176	Sindrome da ipotonia grave, ritardo dello sviluppo psicomotorio, strabismo e difetto del setto cardiaco	Malattia	6 Caso(i)
466791	Sindrome da macrocefalia, disabilità intellettiva e ventricolo sinistro non compatto	Malattia	6 Caso(i)
466688	Sindrome disabilità intellettiva grave - agenesia del corpo calloso - dismorfismi facciali - atassia cerebellare	Malattia	6 Caso(i)
464288	Sindrome bassa statura - brachidattilia - obesità - ritardo dello sviluppo globale	Malattia	6 Caso(i)
457378	Osteocondrodisplasia letale complessa	Malattia	6 Caso(i)
447980	Sindrome da microduplicazione 19p13.3	Malattia	6 Caso(i)
444463	Sindrome anemia emolitica autoimmune-trombocitopenia autoimmune-immunodeficienza primitiva	Malattia	6 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
436141	Sindrome disabilità cognitiva grave-ipotonia-strabismo-facies grossolana-piede piatto valgo	Malattia	6 Caso(i)
436003	Contratture-ritardo dello sviluppo-sindrome di Pierre Robin	Malattia	6 Caso(i)
423454	Sindrome da anomalie delle unghie e dei denti - cheratoderma palmoplantare marginale - iperpigmentazione orale	Malattia	6 Caso(i)
401874	Sindrome letale da disfunzione mitocondriale multipla, tipo 2	Malattia	6 Caso(i)
401777	Sindrome atrofia ottica-deficit cognitivo	Malattia	6 Caso(i)
398127	Sclerodermia neonatale	Malattia	6 Caso(i)
370088	Sindrome da insufficienza epatica acuta infantile ed interessamento multisistemico	Malattia	6 Caso(i)
363540	Leucoencefalopatia con lieve atassia cerebellare ed edema della sostanza bianca	Malattia	6 Caso(i)
357329	Immunodeficienza combinata da deficit di IL21R	Malattia	6 Caso(i)
352682	Lissencefalia con aspetto acciottolato senza interessamento muscolare o oculare	Malattia	6 Caso(i)
352654	Sindrome degenerazione neurologica progressiva ad esordio precoce-cecità-atassia-spasticità	Malattia	6 Caso(i)
352447	Sindrome da oftalmoplegia esterna progressiva - miopia - emaciamento	Malattia	6 Caso(i)
3316	Sindrome di Thomas	Malattia	6 Caso(i)
3246	Sinfalangismo con anomalie multiple delle mani e dei piedi	Malattia	6 Caso(i)
324569	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 8	Malattia	6 Caso(i)
319651	Anemia megaloblastica costituzionale con malattia neurologica grave	Malattia	6 Caso(i)
319612	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche, legata all'X , da deficit di IKBKG	Sottotipo della malattia	6 Caso(i)
319574	Suscettibilità mendeliana autosomica recessiva a malattie micobatteriche da deficit parziale di IFNgammaR2	Malattia	6 Caso(i)
319563	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit completo di ISG15	Malattia	6 Caso(i)
3175	Spasticità - deficit cognitivo - epilessia legata all'X	Malattia	6 Caso(i)
317428	Immunodeficienza combinata da deficit di ORAI1	Sottotipo della malattia	6 Caso(i)
314667	TMEM165-CDG	Malattia	6 Caso(i)
314399	Aplasia e mielodisplasia autosomiche dominanti	Malattia	6 Caso(i)
3077	Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X, psicosi, macroorchidismo	Malattia	6 Caso(i)
3074	Sindrome da disabilità intellettiva, bassa statura e ipertelorismo	Malattia	6 Caso(i)
3038	Linguaggio ritardato - asimmetria facciale - strabismo - pieghe sul lobo dell'orecchio	Malattia	6 Caso(i)
289513	Sindrome da microdelezione 12q15q21.1	Malattia	6 Caso(i)
2824	Sindrome paraplegia-disabilità intellettiva-ipercheratosi	Malattia	6 Caso(i)
2815	Sindrome da paraparesi spastica-sordità	Malattia	6 Caso(i)
2804	Sindrome W	Malattia	6 Caso(i)
2793	Sindrome oto-onico-peroneale	Malattia	6 Caso(i)
2743	Sindrome da oftalmoplegia, disabilità intellettiva e lingua scrotale	Malattia	6 Caso(i)
254361	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2	Malattia	6 Caso(i)
254346	Sindrome da microdelezione 19p13.12	Malattia	6 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
254343	Aprassia spastica autosomica recessiva con atrofia ottica e disartria	Malattia	6 Caso(i)
247815	Atassia autosomica recessiva da deficit di PEX10	Malattia	6 Caso(i)
2464	Sindrome marfanoide, tipo De Silva	Malattia	6 Caso(i)
2339	Sindrome da cheratosi follicolare-nanismo-atrofia cerebrale	Malattia	6 Caso(i)
2328	Sindrome di Kapur-Toriello	Malattia	6 Caso(i)
230851	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cardio-valvolare	Malattia	6 Caso(i)
2306	Sindrome isotretinoica-simile	Malattia	6 Caso(i)
2230	Ipogonadismo ipogonadotropo - alopecia frontoparietale	Malattia	6 Caso(i)
211017	Atassia spinocerebellare tipo 30	Malattia	6 Caso(i)
2057	Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura	Malattia	6 Caso(i)
1951	Sindrome da epilessia-telangectasia	Malattia	6 Caso(i)
1808	Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie	Malattia	6 Caso(i)
178303	Sindrome da microdelezione 8q22.1	Malattia	6 Caso(i)
169464	Deficit primario di CD59	Malattia	6 Caso(i)
168984	Sindrome CLAPO	Malattia	6 Caso(i)
1661	Dermoide corneale legato all'X	Malattia	6 Caso(i)
157820	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo	Malattia	6 Caso(i)
1307	Sindrome difetti degli arti-micrognatia	Malattia	6 Caso(i)
1051	Sindrome di Ramos-Arroyo	Malattia	6 Caso(i)
100071	Trisomia 3 in mosaico	Malattia	6 Caso(i)
98676	Atrofia ottica isolata, autosomica recessiva	Malattia	5 Caso(i)
97341	Maculopatia placoida persistente	Malattia	5 Caso(i)
94056	Sinostosi omero-ulnare	Malattia	5 Caso(i)
93352	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Shohat	Malattia	5 Caso(i)
90399	Lichen mixedematoso localizzato con gammapatia monoclonale e/o sintomi sistemici	Sottotipo della malattia	5 Caso(i)
90301	Sindrome acanthosis nigricans-resistenza all'insulina-crampi muscolari-ingrandimento delle estremità	Malattia	5 Caso(i)
86915	Linfedema - difetti del setto atriale - alterazioni facciali	Malattia	5 Caso(i)
86914	Sindrome da linfedema-anomalie arterovenose cerebrali-ipertensione polmonare primitiva	Malattia	5 Caso(i)
86821	Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare	Malattia	5 Caso(i)
85297	Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3	Malattia	5 Caso(i)
85295	Malattia HSD10, forma atipica	Sottotipo della malattia	5 Caso(i)
85284	Sindrome BRESEK	Malattia	5 Caso(i)
85280	Ritardo mentale legato all'X - cubito valgo - facies caratteristica	Malattia	5 Caso(i)
85175	Displasia, tipo Astley-Kendall	Malattia	5 Caso(i)
85165	Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans	Malattia	5 Caso(i)
85112	Cheratoderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose	Malattia	5 Caso(i)
84132	Miopatia desmina-correlata con inclusioni simil-corpi di Mallory	Malattia	5 Caso(i)
83472	Sindrome CAMOS	Malattia	5 Caso(i)
79095	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4	Malattia	5 Caso(i)
75374	Bradiopsia	Malattia	5 Caso(i)
73272	Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile	Malattia	5 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
65287	Deficit di beta-ureidopropionasi	Malattia	5 Caso(i)
631073	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 82	Malattia	5 Caso(i)
596759	Immunodeficienza combinata da aploinsufficienza di Rela	Malattia	5 Caso(i)
572428	Proteinosi alveolare polmonare ad esordio infantile con ipogammaglobulinemia	Malattia	5 Caso(i)
569290	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple tipo 6	Malattia	5 Caso(i)
566192	Trombocitopenia congenita autosomica recessiva con piastrine piccole	Malattia	5 Caso(i)
557056	Atassia spastica associata a disartria da deficit di glutaminasi	Malattia	5 Caso(i)
557003	Sindrome oculo-cerebro-dentale	Malattia	5 Caso(i)
544488	Sindrome ritardo dello sviluppo globale - alopecia - macrocefalia - dismorfismi facciali - anomalie strutturali del cervello	Malattia	5 Caso(i)
529965	Sindrome disabilità intellettiva - autismo - aprassia verbale - dismorfismi craniofacciali	Malattia	5 Caso(i)
527450	Sindrome grave miopia-lassità articolare generalizzata-bassa statura	Malattia	5 Caso(i)
508542	Sindrome insufficienza midollare congenita progressiva-immunodeficienza delle cellule B-displasia scheletrica	Malattia	5 Caso(i)
50815	Sindrome da sordità branchiogenica	Malattia	5 Caso(i)
505227	Immunodeficienza combinata da deficit di GINS1	Malattia	5 Caso(i)
500144	Sindrome encefalopatia progressiva a esordio precoce-ipoacusia-ipoplasia del ponte-atrofia cerebrale	Malattia	5 Caso(i)
500062	Sindrome febbre periodica a esordio neonatale - panniculite - dermatosi	Malattia	5 Caso(i)
498251	Febbre periodica correlata al ciclo mestruale	Malattia	5 Caso(i)
488635	Sindrome epilessia ad esordio precoce-disabilità intellettiva-anomalie cerebrali	Malattia	5 Caso(i)
488618	Deficit di transchetolasi	Malattia	5 Caso(i)
488434	Camptodattilia di Guadalajara tipo 3	Malattia	5 Caso(i)
488232	Sindrome schisi del piede-polidattilia mesoassiale	Malattia	5 Caso(i)
488168	Sindrome microcefalia - cataratta congenita - dermatite psoriasiforme	Malattia	5 Caso(i)
481665	Deficit di UPS18	Malattia	5 Caso(i)
480491	Colestasi intraepatica familiare progressiva correlata a MYO5B	Sottotipo della malattia	5 Caso(i)
466695	Displasia sopra-apicale del naso	Malattia	5 Caso(i)
464756	Tumore neuroendocrino gastrico familiare tipo 1	Malattia	5 Caso(i)
464440	Distonia primitiva tipo DYT27	Malattia	5 Caso(i)
464366	Displasia scheletrica letale correlata a NEK9	Malattia	5 Caso(i)
459056	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 75	Malattia	5 Caso(i)
457284	Sindrome microcefalia - ipoplasia del corpo calloso - disabilità intellettiva - dismorfismi facciali	Malattia	5 Caso(i)
457212	Sindrome tremore essenziale progressivo - deficit del linguaggio - dismorfismi facciali - disabilità intellettiva - anomalie del comportamento	Malattia	5 Caso(i)
447737	Deficit di DOCK2	Malattia	5 Caso(i)
445062	Sindrome diabete mellito ad esordio giovanile-neurodegenerazione centrale e periferica	Malattia	5 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
444002	Sindrome da microdelezione 11q22.2q22.3	Malattia	5 Caso(i)
423275	Atassia spinocerebellare, tipo 40	Malattia	5 Caso(i)
402364	Atrofia cerebro-cerebellare infantile con microcefalia postnatale progressiva	Malattia	5 Caso(i)
401986	Sindrome da microdelezione 1p31p32	Malattia	5 Caso(i)
397593	Acidosi lattica neonatale grave da deficit del complesso NFS1- ISD11	Malattia	5 Caso(i)
391487	Sindrome enteropatia ed endocrinopatia autoimmuni-sucettibilità alle infezioni croniche	Malattia	5 Caso(i)
369847	Sindrome da disabilità intellettiva, ipercinesia e atassia del tronco	Malattia	5 Caso(i)
363665	Sindrome acro-osteolisi-lesioni simil-cheloidi-invecchiamento precoce	Malattia	5 Caso(i)
363654	Sindrome da parkinsonismo spasticità legata all'X	Malattia	5 Caso(i)
363618	Sindrome progeroide cardiocutanea correlata a LMNA	Malattia	5 Caso(i)
363611	Malattia del neurosviluppo correlata a CTCF	Malattia	5 Caso(i)
356996	Sindrome da disabilità intellettiva e disturbi del sonno correlata ad ANK3	Malattia	5 Caso(i)
353320	Deficit di piruvato carbossilasi, tipo benigno	Sottotipo della malattia	5 Caso(i)
352718	Distrofia retinica progressiva da difetto del trasporto del retinolo	Malattia	5 Caso(i)
352596	Epilessia mioclonica progressiva con distonia	Malattia	5 Caso(i)
3383	Aplasia della troclea dell'omero	Malattia	5 Caso(i)
3304	Tetralogia di Fallot - deficit cognitivo - ritardo della crescita	Malattia	5 Caso(i)
329173	Sindrome autoinfiammatoria con infezione da batteri piogeni e amilopectinosi	Malattia	5 Caso(i)
3291	Sindrome di Teebi-Shaltout	Malattia	5 Caso(i)
3238	Sindrome cardio-spondilo-carpo-facciale	Malattia	5 Caso(i)
3230	Sordità - oligodontia	Malattia	5 Caso(i)
3217	Sindrome da sordità-diverticolosi dell'intestino tenue-neuropatia	Malattia	5 Caso(i)
320391	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 46	Malattia	5 Caso(i)
320385	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria da mutazione di TECPR2	Malattia	5 Caso(i)
320360	Paraplegia spastica mitocondriale correlata a MT-ATP6	Malattia	5 Caso(i)
319519	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 14	Malattia	5 Caso(i)
319160	Miopatia congenita con nuclei interni e core atipici	Malattia	5 Caso(i)
3180	Sindrome spondilo-camptodattilia	Malattia	5 Caso(i)
3168	Sindrome di Silience	Malattia	5 Caso(i)
3166	Sialuria	Malattia	5 Caso(i)
3164	Sindrome da onfalocele di Shprintzen	Malattia	5 Caso(i)
314652	Amiloidosi variante ABeta2M	Malattia	5 Caso(i)
314555	Sindrome da dismorfismi facciali-miopia grave-osteopenia- disabilità intellettiva-anomalie dei denti	Malattia	5 Caso(i)
314034	Sindrome da microduplicazione 7p22.1	Malattia	5 Caso(i)
3079	Disabilità intellettiva, tipo Buenos Aires	Malattia	5 Caso(i)
300552	Colangite follicolare e pancreatite	Malattia	5 Caso(i)
300504	Matricoma onicocitico	Malattia	5 Caso(i)
300313	Sindrome cataratta congenita, sordità e grave ritardo dello sviluppo	Malattia	5 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
3003	Picnoacndrogenesi	Malattia	5 Caso(i)
293964	Ipoglicemia ipoinsulinemica ed emi-ipertrofia del corpo	Malattia	5 Caso(i)
293955	Encefalopatia infantile da deficit di tiamina pirofosfochinasi	Malattia	5 Caso(i)
293925	Sindrome letale da encefalocele occipitale e displasia scheletrica	Malattia	5 Caso(i)
293462	Distrofia corneale pre-Descemet	Malattia	5 Caso(i)
2840	Displasia pelvica - artrogriposi degli arti inferiori	Malattia	5 Caso(i)
2831	Displasia rizomelica tipo Patterson-Lowry	Malattia	5 Caso(i)
2819	Paraplegia spastica - lesioni cutanee facciali	Malattia	5 Caso(i)
280403	Sindrome da onfalocele familiare con dismorfismi facciali	Malattia	5 Caso(i)
280183	Aciduria metilmalonica da difetto del recettore della transcobalamina	Malattia	5 Caso(i)
2798	Pachigia - disabilità intellettiva - epilessia	Malattia	5 Caso(i)
2736	Sindrome letale onfalocele-labiopalatoschisi	Malattia	5 Caso(i)
2715	Sindrome oculo-reno-cerebellare	Malattia	5 Caso(i)
2714	Sindrome oculo-palato-cerebrale	Malattia	5 Caso(i)
2703	Sindrome nevo a macchia vino Porto - mega cisterna magna - idrocefalo	Malattia	5 Caso(i)
2672	Sindrome di Neuhauser-Eichner-Opitz	Malattia	5 Caso(i)
2669	Sindrome da nefrosi-sordità-malaformazioni delle vie urinarie e delle dita	Malattia	5 Caso(i)
2668	Sindrome nefropatia-sordità-iperparatiroidismo	Malattia	5 Caso(i)
264200	Sindrome da microdelezione 14q22q23	Malattia	5 Caso(i)
261102	Sindrome da microduplicazione 7q11.23 distale	Malattia	5 Caso(i)
2571	Malattia immunoneurologica legata all'X	Malattia	5 Caso(i)
2558	Sindrome di Mikati-Najjar-Sahli	Malattia	5 Caso(i)
255235	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con tubulopatia renale	Malattia	5 Caso(i)
2536	Sindrome da microcornea-glaucoma-assenza dei seni frontali	Malattia	5 Caso(i)
2491	Anomalie del dotto mülleriano - anomalie degli arti	Malattia	5 Caso(i)
2432	Sindrome da macrosomia, microftalmia e palatoschisi	Malattia	5 Caso(i)
2325	Epidermolisi bollosa semplice con anodontia/ipodontia	Malattia	5 Caso(i)
228390	Displasia frontonasale - alopecia - anomalia dei genitali	Malattia	5 Caso(i)
228240	Elastoderma	Malattia	5 Caso(i)
228227	Elastosi dermica focale ad esordio tardivo	Malattia	5 Caso(i)
217026	Microcefalia - sindrome facio-cardio-scheletrica, tipo Hadziselimovic	Malattia	5 Caso(i)
2158	Istiduria renale	Malattia	5 Caso(i)
2085	Sindrome glaucoma-apnea	Malattia	5 Caso(i)
2077	Sindrome di German	Malattia	5 Caso(i)
206580	Malattia dei motoneuroni inferiori autosomica recessiva ad esordio infantile	Malattia	5 Caso(i)
2001	Sindrome da labio/palatoschisi - malrotazione intestinale - cardiopatia	Malattia	5 Caso(i)
199337	Insufficienza pancreatica - anemia - iperostosi	Malattia	5 Caso(i)
1811	Displasia odonto-micro-onichiale	Malattia	5 Caso(i)
169079	Deficit di Cernunnos-XLF	Malattia	5 Caso(i)
168563	Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria	Malattia	5 Caso(i)
168443	Sindrome da displasia spondiloepimetarisaria ed ipotricosi	Malattia	5 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1657	Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi	Malattia	5 Caso(i)
157962	Sindrome oculoauricolare, tipo Schorderet	Malattia	5 Caso(i)
157954	Sindrome ANE	Malattia	5 Caso(i)
156728	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo matrilin-3	Malattia	5 Caso(i)
1566	Malformazione di Dandy-Walker - polidattilia postassiale	Malattia	5 Caso(i)
1514	Sindrome craniodigitale - ritardo mentale	Malattia	5 Caso(i)
1415	Colestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina	Malattia	5 Caso(i)
1129	Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale	Malattia	5 Caso(i)
1113	Afalangia - sindattilia - microcefalia	Malattia	5 Caso(i)
101076	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 2	Malattia	5 Caso(i)
1005	Sindrome alopecia-contratture-nanismo-disabilità cognitiva	Malattia	5 Caso(i)
96192	Disomia uniparentale paterna del cromosoma 7	Malattia	4 Caso(i)
96188	Disomia uniparentale materna del cromosoma 22	Malattia	4 Caso(i)
93946	Sindrome cerebro-palato-cardiaca di Hamel	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
93405	Sindattilia, tipo 4	Malattia	4 Caso(i)
93333	Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra	Malattia	4 Caso(i)
921	Sindrome di Abruzzo-Erickson	Malattia	4 Caso(i)
90023	Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14	Malattia	4 Caso(i)
88635	Miopatia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1	Malattia	4 Caso(i)
85326	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stoll	Malattia	4 Caso(i)
85325	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stevenson	Malattia	4 Caso(i)
85323	Ritardo mentale legato all'X, tipo Seemanova	Malattia	4 Caso(i)
85285	Ritardo mentale legato all'X, tipo Schimke	Malattia	4 Caso(i)
85283	Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter	Malattia	4 Caso(i)
85186	Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare	Malattia	4 Caso(i)
85184	Displasia craniometafisaria, tipo con ossa wormiane	Malattia	4 Caso(i)
85172	Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson	Malattia	4 Caso(i)
806	Sindrome di Scott	Malattia	4 Caso(i)
77295	Odontoleucodistrofia	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
75391	Immunodeficienza primitiva con deficit delle cellule natural killer e insufficienza surrenalica	Malattia	4 Caso(i)
69735	Ipotricosi - linfedema - telangectasia	Malattia	4 Caso(i)
65743	Sindrome da pterigi multipli autosomica dominante	Malattia	4 Caso(i)
65288	Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare	Malattia	4 Caso(i)
619979	Sindrome da ritardo dello sviluppo, immunodeficienza, leucoencefalopatia e ipo-omocisteinemia	Malattia	4 Caso(i)
617919	Sindrome autoinfiammatoria indotta dal freddo correlata a F12	Malattia	4 Caso(i)
611256	Ipoplasia pontocerebellare tipo 12	Malattia	4 Caso(i)
611237	Parkinsonismo con polineuropatia	Malattia	4 Caso(i)
611223	Sindrome dorsoventrale correlata a EN1	Malattia	4 Caso(i)
600668	Malattia sindromica del neurosviluppo, grave disabilità intellettiva e dismorfismi facciali correlata a CCNK	Malattia	4 Caso(i)
598603	Sindrome da dismorfismi facciali, ipertricosi, epilessia, disabilità intellettiva/ritardo dello sviluppo e ipertrofia delle gengive	Malattia	4 Caso(i)
580933	Difetti letali dello sviluppo cerebrale e cardiaco	Malattia	4 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
566067	Sindrome da autoinfiammazione, immunodeficienza e disfunzione dei neutrofili correlata a CEBPE	Malattia	4 Caso(i)
557064	Encefalopatia epilettica neonatale da deficit di glutaminasi	Malattia	4 Caso(i)
556955	Sindrome agenesia del pancreas - oloprosencefalia	Malattia	4 Caso(i)
529574	Sindrome della retrazione di Duane con sordità congenita	Malattia	4 Caso(i)
521438	Sindrome anomalie vertebrali-cardiache-renali congenite	Malattia	4 Caso(i)
521390	Sindrome paraplegia spastica-disabilità intellettiva-nistagmo-obesità	Malattia	4 Caso(i)
521305	Miopia prossimale con deplezione focale dei mitocondri	Malattia	4 Caso(i)
506353	Paraplegia spastica complessa autosomica recessiva da disfunzione della via di Kennedy	Malattia	4 Caso(i)
505216	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 9	Malattia	4 Caso(i)
500188	Sindrome atresia del canale uditivo esterno - dilatazione del canale uditivo interno - dismorfismi facciali legata all'X	Malattia	4 Caso(i)
500159	Sindrome microcefalia - ipoplasia del corpo calloso e del verme cerebellare - dismorfismi facciali-disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
500095	Sindrome alta statura - disabilità intellettiva - anomalie renali	Malattia	4 Caso(i)
498693	Artrogriposi multipla congenita non letale autosomica recessiva correlata a MYBPC1	Malattia	4 Caso(i)
498488	Iperaccrescimento associato a traslocazioni in 2q37	Malattia	4 Caso(i)
498485	Sindrome iperaccrescimento - scarso modellamento delle metafasi - displasia vertebrale	Malattia	4 Caso(i)
497906	Sindrome da degenerazione dei gangli basali ad esordio infantile	Malattia	4 Caso(i)
495818	Sindrome da microdelezione 9q33.3q34.11	Malattia	4 Caso(i)
486815	Sindrome distrofia muscolare congenita - insufficienza respiratoria - anomalie della cute - iperlassità articolare	Malattia	4 Caso(i)
485421	Malattia dei gangli basali simil-Leigh - atrofia ottica - neuropatia periferica	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
480682	Distrofia muscolare dei cingoli R21 correlata a POGLUT1	Malattia	4 Caso(i)
480556	Colangite sclerosante neonatale isolata	Malattia	4 Caso(i)
480536	Poliposi adenomatosa familiare attenuata correlata a MSH3	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
480476	Colestasi intraepatica familiare progressiva tipo 5	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
478049	Sindrome letale ventricolo sinistro non compatto - crisi epilettiche - ipotonia - cataratta - ritardo dello sviluppo	Malattia	4 Caso(i)
476126	Sindrome micrognazia-infezioni ricorrenti-anomalie del comportamento-lieve disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
468717	Condrodisplasia puntata rizomelica tipo 5	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
46059	Latosterolosi	Malattia	4 Caso(i)
459074	Sindrome agenesia del corpo calloso - macrocefalia - ipertelorismo	Malattia	4 Caso(i)
457395	Sindrome displasia spondiloepimetafisaria progressiva - bassa statura - dismorfismi facciali - quarto metatarso corto - disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
456328	Sindrome miopia miotubulare-anomalie genitali legata all'X	Malattia	4 Caso(i)
451612	Ostruzione congenita familiare del dotto naso lacrimale	Malattia	4 Caso(i)
447893	Sindrome ipomielinizzazione-atrofia cerebellare-ipoplasia del	Sottotipo della	4 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	corpo calloso	malattia	
447784	Deficit del trasportatore mitocondriale del piruvato	Malattia	4 Caso(i)
444138	Sindrome desquamazione cutanea-leuconichia-cheratosi punteggiata acrale-cheilite-nodosità callose	Malattia	4 Caso(i)
444069	Sindrome malformazione cerebrale-atresia duodenale-ipoplasia renale bilaterale, fetale letale	Malattia	4 Caso(i)
443995	Disostosi mandibolo-facciale con alopecia	Malattia	4 Caso(i)
438134	Sindrome neurodegenerativa progressiva con fotosensibilità correlata a PCNA	Malattia	4 Caso(i)
438114	Leucodistrofia ipomielinizzante autosomica recessiva correlata a RARS	Malattia	4 Caso(i)
436166	Sindrome autoinfiammatoria-febbre periodica-enterocolite infantile	Malattia	4 Caso(i)
435998	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva intermedia tipo D	Malattia	4 Caso(i)
435660	Distrofia parziale familiare correlata a LIPE	Malattia	4 Caso(i)
424027	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 8	Malattia	4 Caso(i)
420702	Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di CSF3R	Malattia	4 Caso(i)
412069	Sindrome da disabilità intellettiva, apnea ostruttiva del sonno e dismorfismi sfumati correlata a AHDC1	Malattia	4 Caso(i)
404473	Sindrome da disabilità intellettiva grave e diplegia spastica progressiva	Malattia	4 Caso(i)
404466	Infertilità femminile da difetto della zona pellucida	Malattia	4 Caso(i)
404437	Sindrome da atrofia cerebrale e cerebellare generalizzata, crisi epilettiche non trattabili e microcefalia progressiva	Malattia	4 Caso(i)
401979	Displasia spondilometafisaria autosomica recessiva, tipo Mégarbané	Malattia	4 Caso(i)
401948	Encefalopatia con iperammoniemia da deficit di anidrasi carbonica VA	Malattia	4 Caso(i)
401862	Deficit di lipoil transferasi 1	Malattia	4 Caso(i)
401835	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 70	Malattia	4 Caso(i)
401810	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 64	Malattia	4 Caso(i)
401780	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 61	Malattia	4 Caso(i)
398079	Sindrome Prader-Willi-simile da mutazione puntiforme	Malattia	4 Caso(i)
397951	Sindrome da microcefalia, corpo calloso sottile e disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
397927	Sindrome da agenesia sacrale, anomalie dell'ossificazione dei corpi vertebrali, persistenza del canale notocordale	Malattia	4 Caso(i)
397755	Paralisi periodica con sindrome transitoria simil-compartmentale	Malattia	4 Caso(i)
397623	Sindrome da bassa statura, atresia del canale uditivo, ipoplasia mandibolare ed anomalie scheletriche	Malattia	4 Caso(i)
370052	Sindrome SCALP	Malattia	4 Caso(i)
369942	CADDS	Malattia	4 Caso(i)
369837	Sindrome da disabilità intellettiva, crisi epilettiche, ipotonia e anomalie oculari e scheletriche	Malattia	4 Caso(i)
364577	Sindrome di Pierre Robin - brachidattilia - disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
363969	Atrofia cerebrale autosomica recessiva	Malattia	4 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
363965	Sindrome di Koolen-De Vries da mutazione puntiforme	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
363705	Sindrome cranio-facio-fronto-digitale	Malattia	4 Caso(i)
363686	Sindrome da disabilità intellettiva grave, deficit del linguaggio, strabismo, smorfie facciali e dita lunghe	Malattia	4 Caso(i)
363444	Sindrome da ritardo dello sviluppo, microcefalia e dismorfismi facciali correlata a THOC6	Malattia	4 Caso(i)
357175	Sindrome ulna corta, dismorfismi, ipotonia e disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
356961	SLC35A2-CDG	Malattia	4 Caso(i)
356947	Sindrome da microdelezione 3q26q27	Malattia	4 Caso(i)
352470	Sindrome da delezione del DNA mitocondriale correlata a DNA2	Malattia	4 Caso(i)
3355	Displasia trico-odonto-ungueale	Malattia	4 Caso(i)
329332	Sindrome da microcefalia-ipoplasia cerebellare-difetto della conduzione cardiaca	Malattia	4 Caso(i)
3270	Sindrome sinostosi radioulnare-ritardo dello sviluppo-ipotonia	Malattia	4 Caso(i)
324581	Miopatia congenita benigna del Samaritano	Malattia	4 Caso(i)
324313	Sindrome da microdelezione 9p13	Malattia	4 Caso(i)
3232	Sordità - anomalie delle orecchie - paralisi facciale	Malattia	4 Caso(i)
3207	Sindrome da ipoplasia della sostanza bianca - agenesia del corpo calloso - disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
319509	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 9	Malattia	4 Caso(i)
319195	Displasia condroectodermica con cecità notturna	Malattia	4 Caso(i)
3186	Sindrome di Steinfeld	Malattia	4 Caso(i)
314721	Displasia atipica della dentina da deficit di SMOC2	Sottotipo della malattia	4 Caso(i)
314632	Ceroidolipofuscinosi neuronale correlata a ATP13A2	Malattia	4 Caso(i)
314381	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 6	Malattia	4 Caso(i)
313795	Sindrome di Jawad	Malattia	4 Caso(i)
313781	Sindrome da microdelezione 20p13	Malattia	4 Caso(i)
3132	Sindrome di Say-Barber-Miller	Malattia	4 Caso(i)
3101	Sindrome di Richieri Costa-da Silva	Malattia	4 Caso(i)
3088	Sindrome di Revesz	Malattia	4 Caso(i)
306550	Immunodeficienza FADD-correlata	Malattia	4 Caso(i)
3055	Sindrome da ritardo mentale legato all' X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura	Malattia	4 Caso(i)
3052	Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X-crisi epilettiche-psoriasi	Malattia	4 Caso(i)
3044	Sidrome da disabilità intellettiva, dismorfismi, ipogonadismo e diabete mellito	Malattia	4 Caso(i)
3035	Ritardo della crescita - idrocefalo - ipoplasia dei polmoni	Malattia	4 Caso(i)
3015	Sindrome radio-renale	Malattia	4 Caso(i)
300501	Sindrome da neurofibromi dolorosi orbitali sistemici e habitus marfanoide	Malattia	4 Caso(i)
2972	Pseudoanodontia - ipoplasia mascellare - ginocchio valgo	Malattia	4 Caso(i)
2946	Pollice lungo - brachidattilia	Malattia	4 Caso(i)
293967	Sindrome da ipogonadismo ipogonadotropo, microcefalia grave, sordità neurosensoriale e dismorfismi	Malattia	4 Caso(i)
293825	Anemia diseritropoietica congenita, tipo IV	Malattia	4 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2865	Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia	Malattia	4 Caso(i)
284339	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 7	Malattia	4 Caso(i)
2838	Sindrome da diverticoli dei calici renali e sordità	Malattia	4 Caso(i)
2820	Paraplegia spastica - nefropatia - sordità	Malattia	4 Caso(i)
280654	Displasia ungueale autosomica recessiva	Malattia	4 Caso(i)
280598	Neuropatia sensitivo-motoria ereditaria con iperelasticità cutanea	Malattia	4 Caso(i)
280586	Condrodisplasia con dislocazioni articolari, tipo gPAPP	Malattia	4 Caso(i)
280558	Sindrome da rotture cromosomiche di Varsavia	Malattia	4 Caso(i)
280142	Immunodeficienza combinata grave da deficit di LCK	Malattia	4 Caso(i)
2769	Osteodisplasia familiare, tipo Anderson	Malattia	4 Caso(i)
2730	Oligodattilia postassiale - tetramelica	Malattia	4 Caso(i)
2723	Displasia odonto-tricomelica-ipoidrotica	Malattia	4 Caso(i)
263410	Sindrome da spasmi infantili, ritardo psicomotorio, atrofia cerebrale progressiva e malattia dei gangli basali	Malattia	4 Caso(i)
2589	Sindrome mioclonia-atassia cerebellare-sordità	Malattia	4 Caso(i)
2570	Sindrome letale da ritardo della crescita intrauterina - malformazioni corticali - contratture congenite	Malattia	4 Caso(i)
251304	Panniculite ad esordio neonatale con uveite e granulomatosi sistemica	Malattia	4 Caso(i)
251056	Sindrome da microdelezione 6q25	Malattia	4 Caso(i)
250977	AICA-ribosiduria	Malattia	4 Caso(i)
250972	Polimicrogiria con ipoplasia del nervo ottico	Malattia	4 Caso(i)
2497	Displasia mesomelica isolata dell'avanbraccio	Malattia	4 Caso(i)
247827	Sindrome displasia ectodermica-iperidrosi-sindattilia cutanea	Malattia	4 Caso(i)
247790	Sovraccarico di ferro legato a FTH1	Malattia	4 Caso(i)
247604	Sclerosi laterale primitiva giovanile	Malattia	4 Caso(i)
2463	Sindrome da habitus marfanoide e disabilità intellettiva autosomica recessiva	Malattia	4 Caso(i)
2412	Lussazione dell'anca - dismorfismi	Malattia	4 Caso(i)
2386	Sindrome da leucoencefalopatia e cheratoderma plantare	Malattia	4 Caso(i)
228399	Sindrome da microduplicazione 8q12	Malattia	4 Caso(i)
228374	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5	Malattia	4 Caso(i)
2278	Ittiosi - ritardo mentale - nanismo - anomalie renali	Malattia	4 Caso(i)
2269	Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale	Malattia	4 Caso(i)
2218	Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica	Malattia	4 Caso(i)
2215	Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo	Malattia	4 Caso(i)
217407	Ipotricosi ereditaria con vescicole cutanee ricorrenti	Malattia	4 Caso(i)
217396	Polineuropatia progressiva con necrosi striatale bilaterale	Malattia	4 Caso(i)
2150	Brachidattilia di Hirschsprung	Malattia	4 Caso(i)
210163	Miopatia letale congenita, tipo Compton-North	Malattia	4 Caso(i)
210136	Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo	Malattia	4 Caso(i)
210128	Aciduria urocanica	Malattia	4 Caso(i)
209967	Atassia episodica, tipo 6	Malattia	4 Caso(i)
2031	Sindrome da fibrosi epatica, cisti renali e disabilità intellettiva	Malattia	4 Caso(i)
1973	Sindrome facio-cardio-renale	Malattia	4 Caso(i)
1952	Sindrome delle epifisi punteggiate-iperplasia osteoclastica	Malattia	4 Caso(i)
1816	Sindrome da leucomelanoderma, infantilismo, disabilità	Malattia	4 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	intellettiva, ipodontia e ipotricosi		
1809	Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal	Malattia	4 Caso(i)
1794	Disostosi oculo-maxillo-facciale	Malattia	4 Caso(i)
1787	Disostosi acrofacciale, tipo Palagonia	Malattia	4 Caso(i)
178400	Miopia distale ad esordio nella porzione anteriore della tibia	Malattia	4 Caso(i)
178396	Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh	Malattia	4 Caso(i)
1768	Disgenesia caudale familiare	Malattia	4 Caso(i)
171844	Cecità - scoliosi - aracnodattilia	Malattia	4 Caso(i)
171703	Sindrome microcefalia, polimicrogria e agenesia del corpo calloso	Malattia	4 Caso(i)
1682	Dissezione arteriosa con lentiginosi	Malattia	4 Caso(i)
166024	Displasia epifisaria multipla, tipo Al Gazali	Malattia	4 Caso(i)
165805	Epilessia mesiale temporale familiare con convulsioni febbrili	Malattia	4 Caso(i)
163985	Sindrome da iperecplessia ed epilessia	Malattia	4 Caso(i)
163971	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cilliers	Malattia	4 Caso(i)
163668	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot	Malattia	4 Caso(i)
163654	Sindrome da displasia spondiloepifisaria-brachidattilia-disturbo del linguaggio	Malattia	4 Caso(i)
163649	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura	Malattia	4 Caso(i)
158687	Malattia erosiva acantolitica letale	Malattia	4 Caso(i)
157832	Craniorinia	Malattia	4 Caso(i)
1538	Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo	Malattia	4 Caso(i)
1528	Displasia craniotelencefalica	Malattia	4 Caso(i)
1508	Sindrome coxoauricolare	Malattia	4 Caso(i)
1436	Sindrome displasia scheletrica-disabilità intellettiva legata all'X	Malattia	4 Caso(i)
1423	Condrodisplasia letale recessiva	Malattia	4 Caso(i)
140976	Sindrome RHYNS	Malattia	4 Caso(i)
1406	Sindrome Charlie M	Malattia	4 Caso(i)
139573	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale	Malattia	4 Caso(i)
137908	Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia	Malattia	4 Caso(i)
137625	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi cardiaca e muscolare	Malattia	4 Caso(i)
1338	Sindrome cardiopatia-amartoma della lingua-polisindattilia	Malattia	4 Caso(i)
1323	Sindrome da camptodattilia-contratture articolari-anomalie facciali e scheletriche	Malattia	4 Caso(i)
1296	Displasia branchiale - ritardo mentale - ernia	Malattia	4 Caso(i)
1261	Sindrome di Bonnemann-Meinecke-Reich	Malattia	4 Caso(i)
1135	Arinia - atresia delle coane - microftalmia	Malattia	4 Caso(i)
1117	Aplasia cutanea - miopia	Malattia	4 Caso(i)
1110	Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale	Malattia	4 Caso(i)
1094	Anonichia - microcefalia	Malattia	4 Caso(i)
97678	Disomia uniparentale materna del cromosoma 13	Malattia	3 Caso(i)
95700	Ipoplasia familiare dei surreni in assenza di ormone luteinizzante ipofisario	Malattia	3 Caso(i)
93947	Ritardo mentale legato all'X, tipo Golabi-Ito-Hall	Sottotipo della malattia	3 Caso(i)
93267	Cranio a trifoglio - anomalie congenite multiple	Malattia	3 Caso(i)
90030	Anemia emolitica da deficit di glutatione reductasi	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
85324	Disabilità intellettiva legata all'X tipo Shrimpton	Malattia	3 Caso(i)
85321	Sordità - deficit cognitivo, tipo Martin-Probst	Malattia	3 Caso(i)
85317	Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo	Malattia	3 Caso(i)
85290	Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson	Malattia	3 Caso(i)
83642	Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro	Malattia	3 Caso(i)
83617	Sindrome agammaglobulinemia-microcefalia-craniosinostosi-dermatite grave	Malattia	3 Caso(i)
79347	Condrodisplasia puntata, tipo Toriello	Malattia	3 Caso(i)
79330	GCS1-CDG	Malattia	3 Caso(i)
79118	Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico	Malattia	3 Caso(i)
77299	Microftalmia - atrofia cerebrale	Malattia	3 Caso(i)
75325	Sindrome disabilità intellettiva-debolezza muscolare-bassa statura-dismorfismi facciali	Malattia	3 Caso(i)
73223	Sindrome ritardo dello sviluppo globale-osteopenia-difetti ectodermici	Malattia	3 Caso(i)
71278	Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutammina sintetasi	Malattia	3 Caso(i)
69125	Anonichia con pigmentazione delle regioni flessorie	Malattia	3 Caso(i)
66633	Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale	Malattia	3 Caso(i)
637064	Aplasia isolata del nervo ottico	Malattia	3 Caso(i)
629	Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita	Sottotipo della malattia	3 Caso(i)
619941	Immunodeficienza da compromissione della fagocitosi e della migrazione dei neutrofili	Malattia	3 Caso(i)
613267	Ipoplasia pontocerebellare tipo 13	Malattia	3 Caso(i)
610573	Sindrome da degenerazione neurologica progressiva e neuropatia periferica ad esordio infantile correlata a CLCN6	Malattia	3 Caso(i)
603684	Sindrome da sovrapposizione della sindrome simil-Bohring-Opitz correlata a KLHL7 e della sindrome simil-Crisponi/sudorazione indotta dal freddo	Malattia	3 Caso(i)
599519	Malattia emorragica correlata alle isoforme corte del fattore V	Malattia	3 Caso(i)
597874	Sindrome da ritardo dello sviluppo, microcefalia, bassa statura ed epilessia correlata a MTHFS	Malattia	3 Caso(i)
565899	Distrofia muscolare dei cingoli tipo R24 correlata a POMGNT2	Malattia	3 Caso(i)
565858	Sindrome da craniosinostosi, microretrognazia, disabilità intellettiva grave	Malattia	3 Caso(i)
565788	Malattia infiammatoria intestinale infantile con coinvolgimento neurologico	Malattia	3 Caso(i)
564178	Sindrome da ipomagnesemia primitiva, crisi epilettiche refrattarie e disabilità intellettiva	Malattia	3 Caso(i)
562509	Deficit di eme ossigenasi-1	Malattia	3 Caso(i)
544503	Encefalopatia epilettica grave ad esordio precoce correlata a RNF13	Malattia	3 Caso(i)
52054	Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche	Malattia	3 Caso(i)
508501	Sindrome oro-facio-digitale con bassa statura e brachimesofalangia	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
50811	Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità	Malattia	3 Caso(i)
504523	Immunodeficienza combinata grave da deficit di LAT	Malattia	3 Caso(i)
502437	Sindrome da delezione prossimale 4q25	Malattia	3 Caso(i)
500135	Sindrome neuroni multinucleati-anidramnios-displasia renale- ipoplasia cerebellare-idranencefalia	Malattia	3 Caso(i)
496751	Sindrome EVEN-plus	Malattia	3 Caso(i)
496686	Sindrome cifosi-atrofia laterale della lingua-miopia miofibrillare	Malattia	3 Caso(i)
495875	Sindrome agenesia labioscrotale congenita - malformazioni cerebellari - distrofia della cornea - dismorfismi faciali	Malattia	3 Caso(i)
494541	Corea benigna ad esordio infantile con interessamento dello striato	Malattia	3 Caso(i)
494439	Sindrome retinite pigmentosa - ipoacusia - ipotiroidismo - invecchiamento precoce - dismorfismi facciali	Malattia	3 Caso(i)
488627	Sindrome grave ritardo della crescita-strabismo-estesa melanocitosi dermica -disabilità intellettiva	Malattia	3 Caso(i)
485418	Malattia del tessuto connettivo correlata a EMILINA-1	Malattia	3 Caso(i)
485405	Sindrome da triplicazione 16p12.1p12.3	Malattia	3 Caso(i)
477993	Sindrome da anomalie del palato, denti iperdistanziati, dismorfismi facciali e ritardo dello sviluppo	Malattia	3 Caso(i)
477774	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 27	Malattia	3 Caso(i)
477661	Malattia infiammatoria intestinale neonatale correlata a IL21	Malattia	3 Caso(i)
476096	Eritrocheratodermia con cardiomiopia	Malattia	3 Caso(i)
476084	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva tipo 2X	Malattia	3 Caso(i)
468620	Sindrome disabilità intellettiva-epilessia-sintomi extrapiramidali	Malattia	3 Caso(i)
466794	Sindrome insufficienza epatica acuta neonatale-atassia cerebellare-neuropatia sensitivo-motoria periferica	Malattia	3 Caso(i)
466784	Insufficienza cardiopolmonare grave del neonato da difetto della metilazione mitocondriale	Malattia	3 Caso(i)
457365	Sindrome disabilità intellettiva - debolezza muscolare - bassa statura - dismorfismi facciali	Malattia	3 Caso(i)
453533	Sindrome poliendocrina-polineuropatia	Malattia	3 Caso(i)
453510	Insensibilità congenita al dolore con disabilità intellettiva grave	Malattia	3 Caso(i)
444458	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 24	Malattia	3 Caso(i)
444048	Disgenesia ovarica 46,XX con bassa statura	Malattia	3 Caso(i)
438178	Deficit di acil-CoA reduttasi 1 grassa	Malattia	3 Caso(i)
437552	Immunodeficienza primitiva autosomica recessiva con difetto della citotossicità spontanea delle cellule natural killer	Malattia	3 Caso(i)
436245	Sindrome da retinite pigmentosa-cataratta giovanile-bassa statura-disabilità intellettiva	Malattia	3 Caso(i)
436174	Sindrome cataratta-deficit dell'ormone della crescita-neuropatia sensoriale-sordità neurosensoriale-displasia scheletrica	Malattia	3 Caso(i)
435953	Sindrome tratti progeroidi-predisposizione al carcinoma epatocellulare	Malattia	3 Caso(i)
435938	Sindrome da microcefalia, ritardo della crescita, prognatismo e criptorchidismo legata all' X	Malattia	3 Caso(i)
435930	Sindrome coloboma del disco ottico-atrofia maculare- corioretinopatia	Malattia	3 Caso(i)
435628	Sindrome di Keppen-Lubinsky	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
424261	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2Y	Malattia	3 Caso(i)
423894	Sindrome microcefalia-neuropatia assonale sensitivo-motoria complessa	Malattia	3 Caso(i)
420794	Displasia cono-spondilare	Malattia	3 Caso(i)
420566	Disturbo emorragico da deficit di CalDAG-GEFI	Malattia	3 Caso(i)
412189	Epidermolisi bollosa semplice da deficit di exofilina 5	Malattia	3 Caso(i)
412035	Sindrome da microdelezione 13q12.3	Malattia	3 Caso(i)
411986	Sindrome da encefalopatia epilettica ad esordio precoce, cecità corticale, disabilità intellettiva e dismorfismi facciali	Malattia	3 Caso(i)
404493	Sindrome da atassia cerebellare autosomica recessiva, epilessia e disabilità intellettiva da deficit di TUD	Malattia	3 Caso(i)
404451	Sindrome da ritardo dello sviluppo, anomalie del sistema nervoso centrale, sindattilia correlata a FBLN1	Malattia	3 Caso(i)
402082	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 5	Malattia	3 Caso(i)
401935	Sindrome da microdelezione 14q24.1q24.3	Malattia	3 Caso(i)
401866	Spasticità ad esordio infantile con iperglicinemia	Malattia	3 Caso(i)
401859	Deficit di acido lipoico sintetasi	Malattia	3 Caso(i)
401795	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 59	Malattia	3 Caso(i)
401764	Sindrome pancitopenia-ritardo dello sviluppo	Malattia	3 Caso(i)
398117	Dermatomiosite neonatale	Malattia	3 Caso(i)
397964	Immunodeficienza combinata da deficit di MALT1	Malattia	3 Caso(i)
397933	Sindrome da disabilità intellettiva grave, microcefalia postnatale progressiva, movimenti stereotipati delle mani lungo la linea mediana	Malattia	3 Caso(i)
397922	Sindrome ferro-cerebro-cutanea	Malattia	3 Caso(i)
391457	Malattia HSD10, forma neonatale	Sottotipo della malattia	3 Caso(i)
391397	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria tipo 7	Malattia	3 Caso(i)
391351	Malattia di Charcot-Marie-Tooth SURF1-correlata, tipo 4	Malattia	3 Caso(i)
391316	Epilessia del lobo temporale mesiale ad esordio infantile con grave regressione cognitiva	Malattia	3 Caso(i)
391307	Sindrome da disabilità intellettiva grave, bassa statura, anomalie del comportamento e dismorfismi facciali	Malattia	3 Caso(i)
370127	Sindrome delle piastrine giganti di Medich	Malattia	3 Caso(i)
370103	Distonia primitiva tipo DYT17	Malattia	3 Caso(i)
370010	Sindrome da disabilità intellettiva, dismorfismi facciali e anomalie delle mani	Malattia	3 Caso(i)
369992	Sindrome dermatite grave-allergie multiple-cachessia	Malattia	3 Caso(i)
369867	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva intermedia tipo C	Malattia	3 Caso(i)
369840	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2S	Malattia	3 Caso(i)
363981	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B3	Malattia	3 Caso(i)
363534	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma epato-cerebro-renale	Malattia	3 Caso(i)
363409	Sindrome acinesia fetale-emorragia cerebrale e retinica	Malattia	3 Caso(i)
357237	Immunodeficienza combinata grave da deficit di CARD11	Malattia	3 Caso(i)
3433	Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi	Malattia	3 Caso(i)
3409	Sindrome di Urban-Rogers-Meyer	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
3404	Sindrome di Ulbright-Hodes	Malattia	3 Caso(i)
3369	Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita	Malattia	3 Caso(i)
3353	Sindrome trico-dermo-dentale	Malattia	3 Caso(i)
3328	Agenesia della tibia - polidattilia - cisti aracnoidea	Malattia	3 Caso(i)
3326	Displasia timo-rene-ano-polmone	Malattia	3 Caso(i)
330054	Sindrome da cataratta congenita, ipotonia muscolare progressiva, sordità e ritardo dello sviluppo	Malattia	3 Caso(i)
329178	Distrofia muscolare congenita con disabilità intellettiva ed epilessia grave	Malattia	3 Caso(i)
324525	Cardiomiopatia ipertrofica con anomalie renali da mutazione del DNA mitocondriale	Malattia	3 Caso(i)
324290	Malattia da corpi di Lafora ad esordio precoce	Malattia	3 Caso(i)
3236	Sordità - ptosi - anomalie scheletriche	Malattia	3 Caso(i)
320401	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 44	Malattia	3 Caso(i)
3172	Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia	Malattia	3 Caso(i)
314572	Sindrome autosomica recessiva da leucoencefalopatia, ictus ischemico e retinite pigmentosa	Malattia	3 Caso(i)
314485	Neuropatia motoria ereditaria distale ad esordio nella prima età adulta	Malattia	3 Caso(i)
314389	Sindrome da duplicazione Xq12-q13.3	Malattia	3 Caso(i)
313800	Sindrome da distrofia della retina, edema del nervo ottico, splenomegalia, anidrosi ed emicrania	Malattia	3 Caso(i)
3104	Sindrome da sequenza di Pierre Robin e oligodattilia	Malattia	3 Caso(i)
3098	Sindrome rizomelica, tipo Urbach	Malattia	3 Caso(i)
309147	Iper-beta-alaninemia	Malattia	3 Caso(i)
309111	Deficit combinato di lipasi-colipasi pancreatici	Malattia	3 Caso(i)
3086	Vitreo-retino-coroidopatia autosomica dominante	Malattia	3 Caso(i)
306542	Sindrome da displasia frontonasale e grave microftalmia e schisi facciale	Malattia	3 Caso(i)
306504	Sindrome nefrosica, pneumopatia interstiziale, epidermolisi bollosa	Malattia	3 Caso(i)
3041	Ritardo mentale - calvizie - lussazione della rotula - acromicria	Malattia	3 Caso(i)
3026	Ipoplasia del radio - atresia delle coane	Malattia	3 Caso(i)
3018	Sindrome da ischemia retinica-ialinosi dei piccoli vasi dell'apparato digerente-calcificazioni cerebrali diffuse	Malattia	3 Caso(i)
3010	Sindrome di Qazi-Markouizos	Malattia	3 Caso(i)
300333	Sindrome nefrosica, epidermolisi bollosa, sordità neurosensoriale	Malattia	3 Caso(i)
300298	Anemia ipocromica congenita grave con sideroblasti ad anello	Malattia	3 Caso(i)
2983	Sindrome disturbo dello sviluppo sessuale-disabilità intellettiva	Malattia	3 Caso(i)
2957	Sindrome di Guttmacher	Malattia	3 Caso(i)
2951	Sindrome da assenza dei pollici-bassa statura-immunodeficienza	Malattia	3 Caso(i)
294023	Malattia infiammatoria neonatale intestinale e cutanea	Malattia	3 Caso(i)
2928	Sindrome da polineuropatia, disabilità intellettiva, acromicria e menopausa precoce	Malattia	3 Caso(i)
2926	Aplasia dei muscoli estensori delle dita e polineuropatia	Malattia	3 Caso(i)
2916	Sindrome da polidattilia postassiale ed anomalie dentali e vertebrali	Malattia	3 Caso(i)
2881	Fotosensibilità cutanea - colite letale	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2868	Bassa statura - valvulopatia cardiaca - facies caratteristica	Malattia	3 Caso(i)
2863	Bassa statura - ossa wormiane - destrocardia	Malattia	3 Caso(i)
280640	Pachigia e polimicrogia occipitali	Malattia	3 Caso(i)
280356	Lipodistrofia parziale familiare PLIN1-correlata	Malattia	3 Caso(i)
2779	Osteopatia striata - iperpigmentazione - ciocche di capelli bianchi	Malattia	3 Caso(i)
2772	Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta	Malattia	3 Caso(i)
2760	Sindrome OSLAM	Malattia	3 Caso(i)
2741	Displasia oftalmo-mandibolo-melica	Malattia	3 Caso(i)
2724	Odontomatosi - stenosi dell'aorta e dell'esofago	Malattia	3 Caso(i)
2713	Sindrome oculo-osteo-cutanea	Malattia	3 Caso(i)
2690	Neutropenia - monocitopenia - sordità	Malattia	3 Caso(i)
2673	Sindrome neuro-facio-digito-renale	Malattia	3 Caso(i)
263508	COG1-CDG	Malattia	3 Caso(i)
2617	Nanismo primitivo microcefalico tipo Montreal	Malattia	3 Caso(i)
2613	Malattia renale nail-patella-simile	Malattia	3 Caso(i)
261295	Sindrome da microdelezione 20p12.3	Malattia	3 Caso(i)
261144	Sindrome FOXG1 da microdelezione 14q12	Sottotipo della malattia	3 Caso(i)
261120	Sindrome da microdelezione 14q11.2	Malattia	3 Caso(i)
2608	Sindrome N	Malattia	3 Caso(i)
2523	Sindrome da microcefalia, anomalie cerebrali, spasticità ed ipernatriemia	Malattia	3 Caso(i)
2521	Sindrome da microcefalia, palatoschisi e anomalie della pigmentazione retinica	Malattia	3 Caso(i)
2516	Microcefalia - cardiopatia - difetti della segmentazione polmonare	Malattia	3 Caso(i)
2515	Microcefalia - cardiomiopatia	Malattia	3 Caso(i)
251066	Sindrome da delezione 8p11.2	Malattia	3 Caso(i)
2502	Sindrome da disostosi metafisaria-disabilità intellettiva-sordità di conduzione	Malattia	3 Caso(i)
2476	Sindrome da disrafia-labio/palatoschisi-difetti in riduzione degli arti	Malattia	3 Caso(i)
2437	Sindrome di Czeizel-Losonci	Malattia	3 Caso(i)
2410	Sindrome ipogonadismo ipergonadotropo-cataratta	Malattia	3 Caso(i)
2409	Sindrome di Lowry-Maclean	Malattia	3 Caso(i)
238459	SLC35A1-CDG	Malattia	3 Caso(i)
2370	Sindrome da displasia ossea Larsen - simile con bassa statura	Malattia	3 Caso(i)
228396	Ptosi - limitazione dei movimenti oculari verso l'alto - assenza dei punti lacrimali	Malattia	3 Caso(i)
2261	Ipospadi - ritardo mentale, tipo Goldblatt	Malattia	3 Caso(i)
2246	Sindrome da ipoplasia cerebellare e degenerazione tapeto-retinica	Malattia	3 Caso(i)
217382	Sindrome neurodegenerativa da deficit del trasporto dei folati cerebrali	Malattia	3 Caso(i)
217017	Sindrome di Zechi-Ceide	Malattia	3 Caso(i)
2167	Sindrome di Holzgreve	Malattia	3 Caso(i)
2153	Malattia di Hirschsprung - ipoplasia ungueale - dismorfismi	Malattia	3 Caso(i)
2135	Sindrome di Hennekam-Beemer	Malattia	3 Caso(i)
2115	Sindrome di Harrod	Malattia	3 Caso(i)
2111	Amartomatosi cistica polmone-rene	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2101	Sindrome di Grubben-de Cock-Borghgraef	Malattia	3 Caso(i)
2091	Gozzo multinodulare - rene cistico - polidattilia	Malattia	3 Caso(i)
2084	Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura	Malattia	3 Caso(i)
2064	Fusione posteriore delle vertebre lombosacrali - blefaroptosi	Malattia	3 Caso(i)
2050	Sindrome di Cole-Carpenter	Malattia	3 Caso(i)
1972	Sindrome facio-cardio-melica	Malattia	3 Caso(i)
1970	Sindrome da dismorfismo facciale-macrocefalia-miopia-malformazione di Dandy Walker	Malattia	3 Caso(i)
1969	Sindrome da dismorfismi facciali, anoressia, cachessia, anomalie oculari e cutanee	Malattia	3 Caso(i)
1943	Epilessia con crisi parziali migranti dei neuroni	Malattia	3 Caso(i)
1891	Ectrodattilia - paraplegia spastica - ritardo mentale	Malattia	3 Caso(i)
1882	Sindrome da displasia ectodermica ipoidrotica, ipotiroidismo e discinesia ciliare	Malattia	3 Caso(i)
1837	Sindrome da displasia metafisaria dell'ulna	Malattia	3 Caso(i)
1790	Disostosi faciocraniale ipomandibolare	Malattia	3 Caso(i)
171866	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggregano	Malattia	3 Caso(i)
169157	Immunodeficienza combinata grave T-B+ da deficit di CD45	Malattia	3 Caso(i)
168577	Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina	Malattia	3 Caso(i)
168555	Displasia spondilometafisaria tipo A4	Malattia	3 Caso(i)
168544	Displasia spondilometafisaria, tipo Golden	Malattia	3 Caso(i)
166277	Displasia scheletrica con ossa wormiane - fratture multiple - dentinogenesi imperfetta	Malattia	3 Caso(i)
166105	Encefalopatia mitocondriale infantile correlata a FASTKD2	Malattia	3 Caso(i)
166029	Displasia epifisaria multipla con displasia femorale prossimale grave	Malattia	3 Caso(i)
163961	Sindrome cerebrale-cerebellare-coloboma legate all'X	Malattia	3 Caso(i)
163665	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn	Malattia	3 Caso(i)
1548	Sindrome da criptorchidismo - aracnodattilia - disabilità intellettiva	Malattia	3 Caso(i)
1529	Sindrome craniofacciale - sordità - mano	Malattia	3 Caso(i)
1495	Sindrome da disabilità intellettiva-ipoplasia del corpo calloso-appendice preauricolare	Malattia	3 Caso(i)
139466	Sindrome SERKAL	Malattia	3 Caso(i)
139414	Nevo panfollicolare congenito	Malattia	3 Caso(i)
1389	Sindrome da cecità corticale, disabilità intellettiva e polidattilia	Malattia	3 Caso(i)
1383	Cataratta - sordità - ipogonadismo	Malattia	3 Caso(i)
1381	Cataratta - ritardo mentale - atresia anale - uropatia	Malattia	3 Caso(i)
137622	Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari	Malattia	3 Caso(i)
1373	Cataratta - frenuli orali - ritardo della crescita	Malattia	3 Caso(i)
1355	Cardiopatia - faccia rotonda - ritardo congenito dello sviluppo	Malattia	3 Caso(i)
1259	Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino	Malattia	3 Caso(i)
1185	Sindrome atassia spinocerebellare-dismorfismi	Malattia	3 Caso(i)
1133	Sindrome AREDYLD	Malattia	3 Caso(i)
1130	Sindrome da aracnodattilia, disabilità intellettiva e dismorfismi	Malattia	3 Caso(i)
1116	Aplasia cutanea congenita - linfangectasia intestinale	Malattia	3 Caso(i)
1112	Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale	Malattia	3 Caso(i)
1101	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche	Malattia	3 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1069	Sindrome aniridia-agenesia della rotula	Malattia	3 Caso(i)
1067	Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità	Malattia	3 Caso(i)
103910	Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti	Malattia	3 Caso(i)
1006	Alopecia e deficit di anticorpi	Malattia	3 Caso(i)
99832	Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina	Malattia	2 Caso(i)
977	Adrenomiodistrofia	Malattia	2 Caso(i)
97290	Carcinoma papillare familiare della tiroide associato a neoplasia papillare renale	Malattia	2 Caso(i)
96187	Disomia uniparentale materna del cromosoma 21	Malattia	2 Caso(i)
95428	COG8-CDG	Malattia	2 Caso(i)
949	Disostosi acro-cranio-facciale	Malattia	2 Caso(i)
94066	Disabilità cognitiva grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali	Malattia	2 Caso(i)
91494	Sindrome coloboma maculare-palatoschisi-alluce valgo	Malattia	2 Caso(i)
91130	Cardiomiopatia - ipotonia - acidosi lattica	Malattia	2 Caso(i)
88643	Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo	Malattia	2 Caso(i)
86822	Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpali	Malattia	2 Caso(i)
85327	Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività	Malattia	2 Caso(i)
85319	Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica	Malattia	2 Caso(i)
79507	Ipotonia - ritardo di crescita - microcefalia	Malattia	2 Caso(i)
79302	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 3	Malattia	2 Caso(i)
79107	Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia	Malattia	2 Caso(i)
785	Sindrome da resistenza agli estrogeni	Malattia	2 Caso(i)
77300	Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari	Malattia	2 Caso(i)
75389	Malformazione cerebrale - cardiopatia congenita - polidattilia postassiale	Malattia	2 Caso(i)
73246	Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo	Malattia	2 Caso(i)
73245	Sindrome atrofia muscolare spinale-malformazione di Dandy-Walker-cataratta	Malattia	2 Caso(i)
73230	Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio	Malattia	2 Caso(i)
73224	Sindrome da tubulopatia renale e cardiomiopatia dilatativa	Malattia	2 Caso(i)
71267	Sindrome dentinogenesi imperfetta-bassa statura-sordità-disabilità intellettiva	Malattia	2 Caso(i)
69088	Sindrome displasia ectodermica anidrotica-immunodeficienza-osteopetrosi-linfedema	Malattia	2 Caso(i)
64542	Disostosi acrofaciale, tipo Kennedy-Teebi	Malattia	2 Caso(i)
631079	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 84	Malattia	2 Caso(i)
603494	Sindrome da coloboma-osteopetrosi-microftalmia-macrocefalia-albinismo-sordità	Malattia	2 Caso(i)
599579	Malattia emorragica del fattore V di Amsterdam	Sottotipo della malattia	2 Caso(i)
597887	Malattia infiammatoria intestinale correlata ad ALPI	Malattia	2 Caso(i)
597733	Albinismo oculocutaneo tipo 8	Malattia	2 Caso(i)
589435	Sindrome da displasia spondilometafisaria e distrofia della cornea	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
568056	Sindrome da condilomi, immunodeficienza, linfedema, displasia ano-genitale	Malattia	2 Caso(i)
544602	Miopatia congenita con riduzione delle fibre muscolari di tipo 2	Malattia	2 Caso(i)
527468	Sindrome ernia diaframmatica - intestino corto - asplenia	Malattia	2 Caso(i)
521432	Sindrome cataratta congenita-grave epatopatia neonatale-ritardo dello sviluppo globale	Malattia	2 Caso(i)
521411	Malattia di Charcot-Marie-Tooth assonale autosomica recessiva da deficit del metabolismo del rame	Malattia	2 Caso(i)
52055	Sindrome agenesia del corpo calloso-disabilità cognitiva-coloboma-micrognatia	Malattia	2 Caso(i)
52047	Sindrome di Braddock	Malattia	2 Caso(i)
508512	Sindrome da ritardo della crescita prenatale, macchie caffè-latte congenite multiple, aumento degli scambi tra cromatidi fratelli	Malattia	2 Caso(i)
508488	Sindrome da microdelezione 8q24.3	Malattia	2 Caso(i)
50817	Anomalia di Duane - miopia - scoliosi	Malattia	2 Caso(i)
50812	Sindrome simil-Zellweger senza anomalie perossisomiali	Malattia	2 Caso(i)
50810	Microlissencefalia - micromelia	Malattia	2 Caso(i)
50809	Osteolisi talo-rotulo-scafoide	Malattia	2 Caso(i)
502444	Deficit di ceramidasi alcalina 3	Malattia	2 Caso(i)
498497	Sindrome costa corta-polidattilia tipo 5	Malattia	2 Caso(i)
487814	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2 da mutazione di DGAT2	Malattia	2 Caso(i)
487796	Sindrome macrotrombocitopenia - linfedema - ritardo dello sviluppo - dismorfismi facciali - camptodattilia	Malattia	2 Caso(i)
480528	Sindrome letale da idranencefalia ed ernia diaframmatica	Malattia	2 Caso(i)
478042	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 30	Malattia	2 Caso(i)
477831	Sindrome da iperaccrescimento di Kosaki	Malattia	2 Caso(i)
477787	Malattia emorragica associata al deficit di fosfolipasi A2 alfa citosolica	Malattia	2 Caso(i)
477684	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 26	Malattia	2 Caso(i)
476406	Sindrome congenita da rigidità muscolare generalizzata ipercontrattile	Malattia	2 Caso(i)
465824	Sindrome da rivestimento fetale	Malattia	2 Caso(i)
459070	Sindrome disabilità intellettiva - ipoplasia cerebellare - displasia spondiloepifisaria legata all'X	Malattia	2 Caso(i)
457359	Sindrome megalencefalia - cifoscoliosi grave - iperaccrescimento	Malattia	2 Caso(i)
457265	Epilessia mioclonica progressiva tipo 9	Malattia	2 Caso(i)
457223	Sordità neurosensoriale sindromica da difetto combinato della fosforilazione ossidativa	Malattia	2 Caso(i)
457205	Sindrome neuropatia sensitivo-motoria assonale ad esordio neonatale-atrofia ottica-degenerazione neurologica	Malattia	2 Caso(i)
456312	Malattia infantile multisistemica neurologica-endocrina-pancreatica	Malattia	2 Caso(i)
456298	Sindrome da microdelezione 1p35.2	Malattia	2 Caso(i)
453521	Atassia cerebellare autosomica recessiva da deficit di CWF19L1	Malattia	2 Caso(i)
448267	Displasia spondilometafisaria regressiva	Malattia	2 Caso(i)
448264	Cheratoderma palmoplantare non epidermolitico focale isolato	Malattia	2 Caso(i)
447974	Sindrome anomalia di Klippel-Feil-miopia-dismorfismi facciali	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
447961	Sindrome difetti della pigmentazione-cheratoderma palmoplantare-carcinoma cutaneo	Malattia	2 Caso(i)
447954	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 25	Malattia	2 Caso(i)
447731	Deficit di NIK	Malattia	2 Caso(i)
445110	Distrofia muscolare dei cingoli da deficit di POMK	Malattia	2 Caso(i)
443950	Malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2 correlata a DNAJB2	Malattia	2 Caso(i)
443236	Tachicardia ortostatica posturale da deficit di NET	Malattia	2 Caso(i)
440731	Deficit di L-ferritina	Malattia	2 Caso(i)
440713	Deficit isolato di sedoeptulosio chinasi	Malattia	2 Caso(i)
439897	Sindrome fetale letale da agenesia/ipoplasia cerebro-reno-urogenitale	Malattia	2 Caso(i)
439232	Amiloidosi AApoAIV	Malattia	2 Caso(i)
438207	Macrotrombocitopenia grave autosomica recessiva	Malattia	2 Caso(i)
436182	Sindrome nanismo primordiale microcefalico-resistenza all'insulina	Malattia	2 Caso(i)
435819	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2, da mutazione di TFG	Malattia	2 Caso(i)
431361	Encefalopatia progressiva con leucodistrofia da deficit di DECR	Malattia	2 Caso(i)
431329	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 57	Malattia	2 Caso(i)
424107	Miopia congenita a esordio simil-miastenico	Malattia	2 Caso(i)
423479	Sindrome disabilità intellettiva legata all'X-spasticità degli arti-distrofia retinica-diabete insipido	Malattia	2 Caso(i)
423306	Sindrome da microcefalia, bassa statura, disabilità intellettiva e dismorfismi facciali	Malattia	2 Caso(i)
420741	Sindrome RIDDLE	Malattia	2 Caso(i)
420733	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 21	Malattia	2 Caso(i)
420728	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa tipo 20	Malattia	2 Caso(i)
420699	Neutropenia congenita grave, autosomica recessiva, da deficit di CXCR2	Malattia	2 Caso(i)
412181	Epidermolisi bollosa semplice da deficit di BP230	Malattia	2 Caso(i)
411712	Deficit materno di riboflavina	Malattia	2 Caso(i)
404499	Sindrome autosomica recessiva da atassia cerebellare, epilessia e disabilità intellettiva da deficit di RUBCN	Malattia	2 Caso(i)
404476	Sindrome da ritardo dello sviluppo globale, cisti polmonari, iperaccrescimento e tumore di Wilms	Malattia	2 Caso(i)
401959	Sindrome da agenesia parziale del corpo calloso ed ipoplasia del verme cerebellare con cisti della fossa posteriore	Malattia	2 Caso(i)
401923	Sindrome da microdelezione 9q31.1q31.3	Malattia	2 Caso(i)
401830	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 69	Malattia	2 Caso(i)
401820	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 67	Malattia	2 Caso(i)
401815	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 66	Malattia	2 Caso(i)
401805	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 63	Malattia	2 Caso(i)
398109	Anemia emolitica autoimmune neonatale	Malattia	2 Caso(i)
397973	Sindrome da disabilità intellettiva, obesità, prognatismo ed anomalie oculari e cutanee	Malattia	2 Caso(i)
397959	Deficit delle cellule T TCR-alfa-beta-positive	Malattia	2 Caso(i)
397735	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2U	Malattia	2 Caso(i)
397725	Neurodegenerazione associata alla proteina COASY	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
391366	Sindrome da ritardo della crescita, lieve ritardo dello sviluppo, epatite cronica	Malattia	2 Caso(i)
391348	Sindrome da ritardo della crescita e dello sviluppo, ipotonia, compromissione della vista, acidosi lattica	Malattia	2 Caso(i)
391343	Malattia neurodegenerativa letale post-virale	Malattia	2 Caso(i)
370997	Malattia muscolo-occhio-cervello con leucodistrofia multicistica bilaterale	Malattia	2 Caso(i)
370930	XYLT1-CDG	Malattia	2 Caso(i)
370921	STT3A-CDG	Malattia	2 Caso(i)
370039	Nevo a pelo d'angora	Malattia	2 Caso(i)
370015	'Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Isidor-Toutain'	Malattia	2 Caso(i)
369979	Sindrome da iperfalangismo delle dita delle mani, anomalie delle dita dei piedi e pectus excavatum grave	Malattia	2 Caso(i)
369955	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblJ	Sottotipo della malattia	2 Caso(i)
369929	Sindrome da iperaldosteronismo primitivo-crisi epilettiche-anomalie neurologiche	Malattia	2 Caso(i)
369881	Sindrome da microdelezione 2p21 senza cistinuria	Malattia	2 Caso(i)
363680	Sindrome da microdelezione 2p13.2	Malattia	2 Caso(i)
363623	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2T	Malattia	2 Caso(i)
363424	Sindrome da disfunzioni mitocondriali multiple tipo 3	Malattia	2 Caso(i)
357158	Sindrome da disostosi mandibolo-facciale, macroblefaro e macrostomia	Malattia	2 Caso(i)
352665	Sindrome disturbo del neurosviluppo-dismorfismi craniofacciali-cardiopatia-displasia dell'anca da microdelezione 9q21	Sottotipo della malattia	2 Caso(i)
352563	Cardiomiopatia ipertrofica infantile da deficit di MRPL44	Malattia	2 Caso(i)
352530	Sindrome da disabilità intellettiva - obesità - malformazioni cerebrali - dismorfismi facciali	Malattia	2 Caso(i)
352333	Sindrome da ittiosi congenita-disabilità intellettiva-quadriplegia spastica	Malattia	2 Caso(i)
3448	Sindrome di Weaver-Williams	Malattia	2 Caso(i)
3429	Sindrome di Verloove-Van Horick-Brubakk	Malattia	2 Caso(i)
3424	Sindrome velo-facio-scheletrica	Malattia	2 Caso(i)
3368	Sindrome da trigonocefalia-naso bifido-anomalie acrali	Malattia	2 Caso(i)
3365	Trigonocefalia - pollici larghi	Malattia	2 Caso(i)
3327	Sindrome tiro-cerebro-renale	Malattia	2 Caso(i)
3294	Anomalia dei tendini estensori delle dita	Malattia	2 Caso(i)
3293	Telecaneto - ipertelorismo - strabismo - piede cavo	Malattia	2 Caso(i)
329242	Diarrea cronica congenita associata ad enteropatia con perdita di proteine	Malattia	2 Caso(i)
329224	Sindrome da disabilità intellettiva-dismorfismi craniofacciali-criptorchidismo	Malattia	2 Caso(i)
3262	Sindrome di Dobrow	Malattia	2 Caso(i)
324575	Iperinsulinismo da deficit di HNF1A	Malattia	2 Caso(i)
324540	Sindrome da afonia, sordità, distrofia retinica, alluci bifidi e disabilità intellettiva	Malattia	2 Caso(i)
324530	Sindrome autoinfiammatoria-disregolazione immunitaria-deficit anticorpale PLCG2-correlato	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
324416	Sindrome ipertrofia muscolare, epatomegalia, polidramnios	Malattia	2 Caso(i)
324410	Deficit cognitivo legato all'X - cardiomegalia - insufficienza cardiaca congestizia	Malattia	2 Caso(i)
324364	Distrofia ossea sclerosante mista con manifestazioni extrascheletriche	Malattia	2 Caso(i)
324307	Sindrome da grave incurvamento laterale della tibia-bassa statura-scapole lievemente alate-dismorfismi facciali sfumati	Malattia	2 Caso(i)
324299	Paragangliomi multipli associati a policitemia	Malattia	2 Caso(i)
324294	Immunodeficienza delle cellule T con epidermodisplasia verruciforme	Malattia	2 Caso(i)
3241	Sindrome craniofacciale - sordità	Malattia	2 Caso(i)
3240	Sindrome da calcificazione del sistema nervoso centrale-sordità-acidosi tubolare-anemia	Malattia	2 Caso(i)
3239	Sordità - vitiligine - acalasia	Malattia	2 Caso(i)
3224	Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e metatarsi	Malattia	2 Caso(i)
3218	Sordità - displasia epifisaria - bassa statura	Malattia	2 Caso(i)
3214	Sindrome da sordità, cecità e ipopigmentazione tipo yemenita	Malattia	2 Caso(i)
320370	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 43	Malattia	2 Caso(i)
3200	Artrogriposi - displasia ectodermica - altre anomalie	Malattia	2 Caso(i)
3199	Sindrome di Stimmler	Malattia	2 Caso(i)
319675	Nanismo primordiale microcefalico, tipo Dauber	Malattia	2 Caso(i)
319600	Suscettibilità mendeliana a malattie micobatteriche da deficit parziale di IRF8	Malattia	2 Caso(i)
319589	Suscettibilità mendeliana autosomica dominante a malattie micobatteriche da deficit parziale di IFNgammaR2	Malattia	2 Caso(i)
319514	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 13	Malattia	2 Caso(i)
3177	Sindrome da degenerazione spinocerebellare e distrofia corneale	Malattia	2 Caso(i)
317425	Immunodeficienza combinata grave da deficit di DNA-PKcs	Malattia	2 Caso(i)
3173	Sindrome spasmi infantili - pollici larghi	Malattia	2 Caso(i)
3167	Sindrome di Siegler-Brewer-Carey	Malattia	2 Caso(i)
3151	Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII	Malattia	2 Caso(i)
314993	Sindrome cataratta-cardiopatologia congenita-difetto del tubo neurale	Malattia	2 Caso(i)
314575	Sindrome da disabilità intellettiva, ipotonia, brachicefalia, stenosi pilorica, criptorchidismo	Malattia	2 Caso(i)
314041	Sindrome da habitus marfanoide, ernia inguinale, età ossea avanzata	Malattia	2 Caso(i)
314029	Osteogenesi imperfetta con aumento della massa ossea	Malattia	2 Caso(i)
314002	Sindrome da contratture, collo palmato, micrognazia ed ipoplasia dei capezzoli	Malattia	2 Caso(i)
313947	Sindrome da microduplicazione 2q23.1	Malattia	2 Caso(i)
313772	Sindrome da atassia spastica, epilessia mioclonica e neuropatia ad esordio precoce	Malattia	2 Caso(i)
3134	Sindrome SCARF	Malattia	2 Caso(i)
309108	Deficit di colipasi pancreatiche	Malattia	2 Caso(i)
3082	Disabilità intellettiva - polidattilia - capelli impetiginabili	Malattia	2 Caso(i)
3080	Ritardo mentale, tipo Wolff	Malattia	2 Caso(i)
307936	Sindrome ipotricosi-osteolisi-periodontite-cheratoderma palmoplantare	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
3068	Sindrome da disabilità intellettiva - miopia - bassa statura - difetto endocrino	Malattia	2 Caso(i)
306511	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 48	Malattia	2 Caso(i)
3016	Sindrome da agenesia del radio ed anomalie anogenitali	Malattia	2 Caso(i)
3011	Sindrome da tetraplegia spastica-retinite pigmentosa-disabilità intellettiva	Malattia	2 Caso(i)
300284	Malattia del tessuto connettivo da deficit di lisil idrossilasi-3	Malattia	2 Caso(i)
2997	Sindrome ptosi e paralisi delle corde vocali	Malattia	2 Caso(i)
2988	Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita	Malattia	2 Caso(i)
2985	Pseudoprogeria	Malattia	2 Caso(i)
2976	Pseudoprecaunismo, tipo Patterson	Malattia	2 Caso(i)
2975	Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche	Malattia	2 Caso(i)
2956	Acrodisplasia - scoliosi	Malattia	2 Caso(i)
2941	Porencefalia - ipoplasia cerebellare - malformazioni interne	Malattia	2 Caso(i)
294026	Sindrome sindattilia - nistagmo da microduplicazione 2q31.1	Malattia	2 Caso(i)
293807	Dilatazione biliare indotta dalla ketamina	Malattia	2 Caso(i)
2921	Polidattilia preassiale - coloboma - ritardo mentale - bassa statura	Malattia	2 Caso(i)
2898	Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X con plagiocefalia	Malattia	2 Caso(i)
289522	Microtriplicazione 11q24.1	Malattia	2 Caso(i)
2892	Sindrome da displasia pilodentale ed errori refrattivi	Malattia	2 Caso(i)
2891	Pili torti - ritardo dello sviluppo - anomalie neurologiche	Malattia	2 Caso(i)
2888	Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale	Malattia	2 Caso(i)
2876	Sindrome PHAVER	Malattia	2 Caso(i)
2871	Sindrome di Pfeiffer-Palm-Teller	Malattia	2 Caso(i)
2867	Bassa statura, tipo Bruxelles	Malattia	2 Caso(i)
2866	Sindrome da bassa statura-sordità-disfunzione dei neutrofili-dismorfismi	Malattia	2 Caso(i)
2826	Paraplegia spastica - glaucoma - pubertà precoce	Malattia	2 Caso(i)
2825	Sindrome PARC	Malattia	2 Caso(i)
281127	Collodion baby acrale con regressione spontanea	Malattia	2 Caso(i)
280576	Sindrome progeroide di Nestor-Guillermo	Malattia	2 Caso(i)
280397	Malattia familiare da prioni Alzheimer-simile	Malattia	2 Caso(i)
2773	Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale	Malattia	2 Caso(i)
276556	Iperinsulinismo da deficit di UCP2	Malattia	2 Caso(i)
276405	Iperbiliverdinemia	Malattia	2 Caso(i)
2759	Sindrome da orofaringe imperforato ed anomalie costovertebrali	Malattia	2 Caso(i)
2722	Odonto-onico-displasia con alopecia	Malattia	2 Caso(i)
2720	Sindrome oculo-cerebrale-ipopigmentazione, tipo Preus	Malattia	2 Caso(i)
2718	Oculo-trico-displasia	Malattia	2 Caso(i)
2666	Sindrome da nefronoftisi familiare dell'adulto-tetraparesi spastica	Malattia	2 Caso(i)
2643	Nanismo osteodisplasico primitivo, tipo Toriello	Malattia	2 Caso(i)
263501	COG4-CDG	Malattia	2 Caso(i)
2631	Nanismo mesomelico - palatoschisi - camptodattilia	Malattia	2 Caso(i)
261534	Sindrome 49,XXXYY	Malattia	2 Caso(i)
261304	Sindrome da microdelezione 20q13 paterna	Malattia	2 Caso(i)
2597	Miopia mitocondriale - acidosi lattica - sordità	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2575	Sindrome fibrosi cistica - gastrite - anemia megaloblastica	Malattia	2 Caso(i)
255132	Anemia sideroblastica autosomica recessiva a esordio nell'età adulta	Malattia	2 Caso(i)
254925	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 4	Malattia	2 Caso(i)
254898	Sordità - encefaloneuropatia - obesità - valvulopatia	Malattia	2 Caso(i)
2547	Microftalmia - microtia - acinesia - ritardo mentale	Malattia	2 Caso(i)
2533	Microcefalia - sordità	Malattia	2 Caso(i)
2528	Sindrome microcefalia-microcornea, tipo Seemanova	Malattia	2 Caso(i)
2522	Microcefalia - fusione delle vertebre cervicali	Malattia	2 Caso(i)
2519	Sindrome da microcefalia, crisi epilettiche, disabilità intellettiva e cardiopatia	Malattia	2 Caso(i)
2513	Microcefalia - albinismo - anomalie digitali	Malattia	2 Caso(i)
2511	Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale	Malattia	2 Caso(i)
2489	Anomalie degli arti superiori - deficit oculoauricolare	Malattia	2 Caso(i)
2487	Sindrome da malformazioni degli arti inferiori e ipospadia	Malattia	2 Caso(i)
2482	Sindrome di Melhem-Fahl	Malattia	2 Caso(i)
2475	Ciocche di capelli bianchi - malformazioni	Malattia	2 Caso(i)
2427	Macrocefalia - bassa statura - paraplegia	Malattia	2 Caso(i)
2400	Neuropatia motoria periferica - disautonomia	Malattia	2 Caso(i)
2390	Sindrome di Lichtenstein	Malattia	2 Caso(i)
238523	Sindrome ipotomia e cistinuria atipica	Malattia	2 Caso(i)
238329	Encefalomiopatia mitocondriale grave legata all'X	Malattia	2 Caso(i)
2347	Displasia letale simile alla sindrome di Kniest	Malattia	2 Caso(i)
2324	Sindrome di Kaler-Garrity-Stern	Malattia	2 Caso(i)
2321	Sindrome di Jung	Malattia	2 Caso(i)
231556	Sindrome da epidermolisi bollosa giunzionale localizzata ad esordio tardivo e disabilità intellettiva	Malattia	2 Caso(i)
2310	Ipoplasia della gamba - cataratta	Malattia	2 Caso(i)
2282	Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo	Malattia	2 Caso(i)
2274	Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare	Malattia	2 Caso(i)
2272	Ittiosi - anomalie orali e digitali	Malattia	2 Caso(i)
2271	Ittiosi congenita - microcefalo - tetraplegia	Malattia	2 Caso(i)
2266	Ipotricosi-disabilità intellettiva tipo Lopes	Malattia	2 Caso(i)
2256	Ipoplasia peronale e cubitale - anomalie renali	Malattia	2 Caso(i)
2250	Iposmia - ipoplasia oculare e nasale - ipogonadismo ipogonadotropo	Malattia	2 Caso(i)
2249	Ipoplasia cubitale - ritardo mentale	Malattia	2 Caso(i)
2235	Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa	Malattia	2 Caso(i)
2234	Ipogonadismo ipergonadotropo maschile - ritardo mentale - anomalie scheletriche	Malattia	2 Caso(i)
2233	Ipogonadismo - prolasso della valvola mitrale - ritardo mentale	Malattia	2 Caso(i)
221142	Atrofia maculare simil-coriandoli	Malattia	2 Caso(i)
221139	Immunodeficienza combinata con anomalie facio-oculo-scheletriche	Malattia	2 Caso(i)
220448	Macrotrombocitopenia con insufficienza della valvola mitrale	Malattia	2 Caso(i)
2204	'Iperostosi corticale displastica, tipo Kozlowski-Tsuruta'	Sottotipo della malattia	2 Caso(i)
2184	Idrocefalo - ombelico a basso impianto	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
2183	Idrocefalo - obesità - ipogonadismo	Malattia	2 Caso(i)
2181	Idrocefalo - alta statura - iperlassità	Malattia	2 Caso(i)
217399	Insensibilità congenita al dolore-iperidrosi-assenza di innervazione sensoriale della cute	Malattia	2 Caso(i)
2172	Sindrome di Houlston-Iraggori-Murday	Malattia	2 Caso(i)
2155	Malattia di Hirschsprung - sordità - polidattilia	Malattia	2 Caso(i)
2145	Craniosinostosi di Herrmann-Opitz	Malattia	2 Caso(i)
2119	Sindrome HEC	Malattia	2 Caso(i)
2110	Sindrome da alluce varo e polisindattilia preassiale	Malattia	2 Caso(i)
2109	Sindrome Hallermann-Streiff-simile	Malattia	2 Caso(i)
2104	Dismorfismi - pectus carenatum - lassità articolare	Malattia	2 Caso(i)
2083	Glabella prominente - microcefalia - bassa statura	Malattia	2 Caso(i)
2074	Sindrome di Gemignani	Malattia	2 Caso(i)
206564	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 20	Malattia	2 Caso(i)
2058	Sindrome di Fryns-Smeets-Thiry	Malattia	2 Caso(i)
2025	Fibromatosi gengivale - dismorfismi facciali	Malattia	2 Caso(i)
2015	Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre	Malattia	2 Caso(i)
2010	Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodontia	Malattia	2 Caso(i)
2007	Sindrome ipoplasia delle cartilagini alari-coloboma-telecanto	Malattia	2 Caso(i)
2003	Labiopalatoschisi - sordità - lipoma sacrale	Malattia	2 Caso(i)
1995	Labioschisi - retinopatia	Malattia	2 Caso(i)
199348	Encefalopatia sensibile alla tiamina	Malattia	2 Caso(i)
199329	Miopatia congenita tipo Paradas	Malattia	2 Caso(i)
1968	Sindrome da viso appiattito, microstomia ed anomalie dell'orecchio	Malattia	2 Caso(i)
1964	Sindrome da extrasistoli, bassa statura, iperpigmentazione e microcefalia	Malattia	2 Caso(i)
1948	Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica	Malattia	2 Caso(i)
1937	Sindrome di Eng-Strom	Malattia	2 Caso(i)
1933	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica	Malattia	2 Caso(i)
1927	Sindrome di Emery-Nelson	Malattia	2 Caso(i)
1883	Sindrome displasia ectodermica-sordità neurosensoriale	Malattia	2 Caso(i)
1861	Sindrome da displasia toracica e idrocefalo	Malattia	2 Caso(i)
183707	Sindrome da immunodeficienza dei neutrofili	Malattia	2 Caso(i)
1825	Sindrome da displasia epifisaria, sordità e dismorfismi	Malattia	2 Caso(i)
1806	Displasia ectodermica - cecità	Malattia	2 Caso(i)
1803	Displasia toracomelica	Malattia	2 Caso(i)
1780	Sindrome di Thakker-Donnai	Malattia	2 Caso(i)
1778	Dismorfismi facciali - scroto a scialle - iperlassità legamentosa	Malattia	2 Caso(i)
1770	Disgenesia gonadica - anomalie multiple	Malattia	2 Caso(i)
171839	Craniosinostosi - idrocefalo - malformazione di Chiari I - sinostosi radioulnare	Malattia	2 Caso(i)
169100	Immunodeficienza da deficit di CD25	Malattia	2 Caso(i)
168598	Deficit di metionina adenosiltransferasi I/III	Malattia	2 Caso(i)
168552	Displasia spondilometafisaria, incurvamento degli avambracci, dismorfismi facciali	Malattia	2 Caso(i)
168451	Sindrome displasia spondiloepimetafisaria con anomalie della	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	dentizione		
1670	Diarrea cronica con atrofia dei villi	Malattia	2 Caso(i)
166038	Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila	Malattia	2 Caso(i)
166032	Displasia epifisaria multipla con miniepifisi	Malattia	2 Caso(i)
166016	Displasia epifisaria multipla tipo Lowry	Malattia	2 Caso(i)
1659	Dermatoleucodistrofia	Malattia	2 Caso(i)
163684	Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria	Malattia	2 Caso(i)
1570	Sinbrachidattilia delle mani e dei piedi	Malattia	2 Caso(i)
1563	Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer	Malattia	2 Caso(i)
1547	Criptomicrotia - brachidattilia - eccesso di disegni ad arco sui polpastrelli	Malattia	2 Caso(i)
1521	Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland	Malattia	2 Caso(i)
1506	Sindrome da costole e ossa tubulari sottili e dismorfismi	Malattia	2 Caso(i)
1488	Sindrome di Cooper-Jabs	Malattia	2 Caso(i)
1485	Artrogriposi - ipercheratosi, forma letale	Malattia	2 Caso(i)
1484	Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi	Malattia	2 Caso(i)
1453	Sindrome cleidizomelia	Malattia	2 Caso(i)
1433	Atrofia della coroide - alopecia	Malattia	2 Caso(i)
1422	Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale	Malattia	2 Caso(i)
141258	Schisi facciale di Tessier numero 4	Malattia	2 Caso(i)
1397	Sindrome da idrocefalo-agenesia del cervelletto	Malattia	2 Caso(i)
1390	Cecità notturna - anomalie scheletriche - dismorfismi	Malattia	2 Caso(i)
1380	Cataratta - nefropatia - encefalopatia	Malattia	2 Caso(i)
137681	Epatoencefalopatia da difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 1	Malattia	2 Caso(i)
137631	Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica	Malattia	2 Caso(i)
1368	Cataratta - atassia - sordità	Malattia	2 Caso(i)
1354	Sindrome da cardiopatie e arti corti	Malattia	2 Caso(i)
1352	Difetto atrioventricolare - blefarofimosi - difetti radiali e anali	Malattia	2 Caso(i)
1326	Camptodattilia di Guadalajara, tipo 2	Malattia	2 Caso(i)
1295	Brachitelefalangia - dismorfismi - sindrome di Kallmann	Malattia	2 Caso(i)
1277	Sindrome da brachidattilia, mesomelia, disabilità intellettiva e cardiopatie	Malattia	2 Caso(i)
1237	Sindrome di Beemer-Ertbruggen	Malattia	2 Caso(i)
1236	Sindrome da microbrachicefalia, disabilità intellettiva, paralisi cerebrale atetoide	Malattia	2 Caso(i)
1227	Sindrome di Bangstad	Malattia	2 Caso(i)
1217	Atrofia spinale associata a oftalmoplegia e sindrome piramidale	Malattia	2 Caso(i)
1192	Sindrome da aterosclerosi-sordità-diabete-epilessia-nefropatia	Malattia	2 Caso(i)
1184	Sindrome atassia, fotosensibilità e bassa statura	Malattia	2 Caso(i)
1126	Aprosencefalia - disgenesia cerebellare	Malattia	2 Caso(i)
1123	Appendice caudale - sordità	Malattia	2 Caso(i)
1068	Sindrome aniridia-ritardo mentale	Malattia	2 Caso(i)
1064	Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio	Malattia	2 Caso(i)
1046	Sindrome da anemia emolitica letale-anomalie genitali	Malattia	2 Caso(i)
1028	Sindrome amelo-onico-ipoidrotica	Malattia	2 Caso(i)
1021	Sindrome da amaurosi-ipertricosi	Malattia	2 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
1014	Sindrome alopecia-disabilità cognitiva-ipogonadismo ipergonadotropo	Malattia	2 Caso(i)
1003	Alopecia circoscritta - polidattilia	Malattia	2 Caso(i)
100013	Lissencefalia con ipoplasia cerebellare tipo C	Malattia	2 Caso(i)
99849	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di beta-enolasi muscolare	Malattia	1 Caso(i)
79332	B4GALT1-CDG	Malattia	1 Caso(i)
79326	ALG2-CDG	Malattia	1 Caso(i)
600194	Malattia emorragica del fattore V di Atlanta	Sottotipo della malattia	1 Caso(i)
529980	Sindrome malattia infiammatoria intestinale-infezioni sinopolmonari ricorrenti	Malattia	1 Caso(i)
528091	Sindrome idrope - acidosi lattica - anemia sideroblastica - insufficienza multisistemica	Malattia	1 Caso(i)
478029	Deficit combinato della fosforilazione ossidativa tipo 29	Malattia	1 Caso(i)
458798	Atassia spinocerebellare tipo 41	Malattia	1 Caso(i)
448010	CAD-CDG	Malattia	1 Caso(i)
440706	Deficit di ribosio-5-P isomerasi	Malattia	1 Caso(i)
435934	COG2-CDG	Malattia	1 Caso(i)
435651	Lipodistrofia parziale familiare correlata a CIDEA	Malattia	1 Caso(i)
431166	Immunodeficienza primitiva con infezione virale post-vaccinazione anti morbillo-parotite-rosolia	Malattia	1 Caso(i)
431149	Immunodeficienza combinata da deficit di OX40	Malattia	1 Caso(i)
404521	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio, tipo 2	Malattia	1 Caso(i)
401840	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 71	Malattia	1 Caso(i)
401800	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 60	Malattia	1 Caso(i)
397968	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2R	Malattia	1 Caso(i)
370924	STT3B-CDG	Malattia	1 Caso(i)
370097	Albinismo oculocutaneo, tipo 6	Malattia	1 Caso(i)
331190	Immunodeficienza da deficit di ficolina-3	Malattia	1 Caso(i)
331187	Immunodeficienza da deficit di MASP-2	Malattia	1 Caso(i)
330029	Sindrome ipotricosi-sordità	Malattia	1 Caso(i)
329942	Deficit multiplo neonatale transitorio di acil-CoA deidrogenasi	Malattia	1 Caso(i)
324422	ALG13-CDG	Malattia	1 Caso(i)
319678	Encefalopatia - cardiomiopatia ipertrofica - malattia tubulare renale	Malattia	1 Caso(i)
300536	DDOST-CDG	Malattia	1 Caso(i)
2963	Sindrome progeroide, tipo Petty	Malattia	1 Caso(i)
280333	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2P	Malattia	1 Caso(i)
2786	sindrome osteoporosi-ipopigmentazione oculocutanea	Malattia	1 Caso(i)
263494	DPM3-CDG	Malattia	1 Caso(i)
263297	Malattia da deposito di glicogeno con cardiomiopatia grave da deficit di glicogenina	Malattia	1 Caso(i)
254920	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 2	Malattia	1 Caso(i)
254334	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva intermedia tipo B	Malattia	1 Caso(i)
243343	Deficit di dimetilglicina deidrogenasi	Malattia	1 Caso(i)
240760	Malattia simile alla sindrome da rotture cromosomiche di	Malattia	1 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di casi pubblicati
	Nijmegen		
206559	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2N	Malattia	1 Caso(i)
1692	Trisomia 1 in mosaico	Malattia	1 Caso(i)
1035	Disulfiduria da beta-mercaptolattato cisteina	Malattia	1 Caso(i)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

Numero di famiglie riportate

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
1652	Malattia di Dent	Malattia	250 Famiglia(e)
99879	Iperparatiroidismo isolato familiare	Malattia	100 Famiglia(e)
98784	Epilessia notturna del lobo frontale autosomica dominante	Malattia	100 Famiglia(e)
98759	Atassia spinocerebellare, tipo 17	Malattia	100 Famiglia(e)
89843	Epidermolisi bollosa pruriginosa distrofica	Malattia	100 Famiglia(e)
276198	Atassia spinocerebellare tipo 36	Malattia	100 Famiglia(e)
1949	Epilessia neonatale familiare benigna	Malattia	100 Famiglia(e)
1416	Accumulo familiare di pirofosfato di calcio	Malattia	100 Famiglia(e)
2524	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2	Malattia	81 Famiglia(e)
51083	Sindrome familiare del QT corto	Malattia	80 Famiglia(e)
526	Sindrome di Liddle	Malattia	72 Famiglia(e)
60030	Sindrome di Loews-Dietz	Malattia	52 Famiglia(e)
98934	Malattia Huntington-simile 2	Malattia	50 Famiglia(e)
643	Neuropatia con assoni giganti	Malattia	50 Famiglia(e)
2526	Microcefalia - linfedema - corioretinopatia	Malattia	50 Famiglia(e)
536467	Sindrome di Ehlers-Danlos spondilodisplastica correlata a B3GALT6	Sottotipo della malattia	41 Famiglia(e)
98762	Atassia spinocerebellare, tipo 12	Malattia	40 Famiglia(e)
79410	Epidermolisi bollosa distrofica localizzata, forma pretibiale	Sottotipo della malattia	40 Famiglia(e)
263548	Sindrome da desquamazione cutanea tipo A	Sottotipo della malattia	40 Famiglia(e)
2254	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1	Malattia	40 Famiglia(e)
217330	Iperuricemia - anemia - insufficienza renale	Sottotipo della malattia	35 Famiglia(e)
200418	Immunodeficienza con anomalia del fattore I	Malattia	35 Famiglia(e)
163937	Deficit cognitivo legato all'X, tipo Najm	Malattia	35 Famiglia(e)
1106	Microftalmia con anomalie degli arti	Malattia	35 Famiglia(e)
324442	Neuropatia assonale autosomica recessiva con neuromiotonia	Malattia	33 Famiglia(e)
98434	Deficit combinato ereditario dei fattori della coagulazione dipendenti dalla vitamina K	Malattia	30 Famiglia(e)
713	Malattia da accumulo di glicogeno da deficit di fosfoglicerato chinasi 1	Malattia	30 Famiglia(e)
452	Lissencefalia legata all'X con genitali ambigui	Malattia	30 Famiglia(e)
425	Deficit di apolipoproteina A-I	Malattia	30 Famiglia(e)
3237	Sindrome da sinostosi multiple	Malattia	30 Famiglia(e)
3222	Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi	Malattia	30 Famiglia(e)
293822	Sindrome da predisposizione al carcinoma delle cellule renali e al melanoma associata a MITF	Malattia	30 Famiglia(e)
2848	Sindrome da camptodattilia, artropatia, coxa vara, pericardite	Malattia	30 Famiglia(e)
263553	Sindrome da desquamazione cutanea tipo B	Sottotipo della malattia	30 Famiglia(e)
228305	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi II, forma infantile grave	Sottotipo della malattia	30 Famiglia(e)
217012	Atassia spinocerebellare tipo 31	Malattia	30 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
424	Ipertiroidismo familiare da mutazioni del recettore TSH	Malattia	28 Famiglia(e)
33108	Sindrome letale da pterigi multipli	Malattia	28 Famiglia(e)
52430	Miopia da corpi inclusi associata alla malattia ossea di Paget e demenza frontotemporale	Malattia	26 Famiglia(e)
3464	Sindrome di Woodhouse-Sakati	Malattia	25 Famiglia(e)
85293	Disabilità intellettiva legata all'X tipo Cabezas	Malattia	24 Famiglia(e)
536471	Sindrome di Ehlers-Danlos spondilodisplastica	Malattia	24 Famiglia(e)
1065	Sindrome aniridia-atassia cerebellare-disabilità cognitiva	Malattia	22 Famiglia(e)
99027	Leucodistrofia autosomica dominante a esordio nell'età adulta	Malattia	20 Famiglia(e)
98763	Atassia spinocerebellare, tipo 14	Malattia	20 Famiglia(e)
97286	Sindrome di Carney-Stratakis	Malattia	20 Famiglia(e)
959	Sindrome acro-reno-oculare	Malattia	20 Famiglia(e)
369913	Difetto combinato della fosforilazione ossidativa, tipo 17	Malattia	20 Famiglia(e)
3203	Stomatocitosi ereditaria con emazie iperidratate	Malattia	20 Famiglia(e)
3202	Stomatocitosi ereditaria con emazie disidratate	Malattia	20 Famiglia(e)
228308	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi II, forma neonatale	Sottotipo della malattia	20 Famiglia(e)
2229	Cardiomiopatia dilatativa - ipogonadismo ipergonadotropo	Malattia	20 Famiglia(e)
1200	Sindrome di Burn-McKeown	Malattia	20 Famiglia(e)
100998	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 17	Malattia	20 Famiglia(e)
99791	Displasia della dentina, tipo II	Sottotipo della malattia	19 Famiglia(e)
168615	Persistenza ereditaria dell'alfa-fetoproteina	Malattia	19 Famiglia(e)
93311	Displasia epifisaria multipla, tipo 5	Malattia	18 Famiglia(e)
25980	Miopia con autofagia eccessiva	Malattia	18 Famiglia(e)
90031	Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi	Malattia	17 Famiglia(e)
615	Mixoma atriale familiare	Malattia	17 Famiglia(e)
293168	Paralisi spastica ascendente ereditaria a esordio infantile	Malattia	17 Famiglia(e)
88621	Sindrome ittiosi-prematurità	Malattia	16 Famiglia(e)
84090	Glomerulopatia da fibronectina	Malattia	16 Famiglia(e)
3220	Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali	Malattia	15 Famiglia(e)
2850	Sindrome di Perniola-Krajewska-Carnevale	Malattia	15 Famiglia(e)
88619	Encefalopatia necrotizzante acuta familiare	Malattia	14 Famiglia(e)
620371	Tubulopatia renale simil-Gitelman da mutazione del DNA mitocondriale	Malattia	14 Famiglia(e)
495930	Monosomia 7 in mosaico	Malattia	14 Famiglia(e)
137831	Deficit cognitivo legato all'X - ipoplasia cerebellare	Malattia	14 Famiglia(e)
1145	Artrogriposi multipla congenita distale legata all'X	Malattia	14 Famiglia(e)
137678	Displasia spondiloepifisaria con accorciamento dei metatarsi	Malattia	13 Famiglia(e)
401996	Nefrite interstiziale cariomegalica	Malattia	12 Famiglia(e)
228277	Anetoderma familiare	Malattia	12 Famiglia(e)
99955	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1	Malattia	11 Famiglia(e)
98971	Distrofia corneale amorfa posteriore	Malattia	11 Famiglia(e)
478664	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria tipo 8	Malattia	11 Famiglia(e)
439218	Encefalopatia epilettica correlata a KCNQ2	Malattia	11 Famiglia(e)
90001	Sindrome da disfunzione dei coni con miopia, legata all'X	Malattia	10 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
85279	Disabilità intellettiva sindromica legata all' X correlata a KDM5C	Malattia	10 Famiglia(e)
535458	Deficit familiare di GPIHBP1	Sottotipo della malattia	10 Famiglia(e)
481662	Lupus familiare da geloni	Malattia	10 Famiglia(e)
412057	Atassia cerebellare autosomica recessiva da deficit di STUB1	Malattia	10 Famiglia(e)
3412	VACTERL con idrocefalo	Malattia	10 Famiglia(e)
309020	Deficit familiare di apolipoproteina C-II	Sottotipo della malattia	10 Famiglia(e)
2791	Sindrome otodentale	Malattia	10 Famiglia(e)
2238	Ipoparatiroidismo familiare isolato	Malattia	10 Famiglia(e)
2202	Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità	Malattia	10 Famiglia(e)
2198	Sindrome cheratoderma palmoplantare-carcinoma dell'esofago	Malattia	10 Famiglia(e)
1856	Displasia spondiloperiferica-ulna corta	Malattia	10 Famiglia(e)
178464	Miopia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce	Malattia	10 Famiglia(e)
166063	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4	Malattia	10 Famiglia(e)
1658	Assenza delle impronte digitali - milia congenita	Malattia	10 Famiglia(e)
158676	Epidermolisi bollosa distrofica localizzata limitata alle unghie	Sottotipo della malattia	10 Famiglia(e)
158673	Epidermolisi bollosa distrofica localizzata, forma acrale	Sottotipo della malattia	10 Famiglia(e)
1412	Sindrome con fusione carpotarsale	Malattia	10 Famiglia(e)
140927	Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili	Malattia	10 Famiglia(e)
1276	Sindrome da brachidattilia-ipertensione arteriosa	Malattia	10 Famiglia(e)
101006	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 26	Malattia	10 Famiglia(e)
100996	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 15	Malattia	10 Famiglia(e)
100991	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 10	Malattia	10 Famiglia(e)
100989	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 8	Malattia	10 Famiglia(e)
100988	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 6	Malattia	10 Famiglia(e)
263516	Epilessia mioclonica progressiva, tipo 3	Malattia	9 Famiglia(e)
217266	Sindrome BNAR	Malattia	9 Famiglia(e)
1062	Angiomatosi neurocutanea ereditaria	Malattia	9 Famiglia(e)
100008	Amiloidosi ACys	Sottotipo della malattia	9 Famiglia(e)
391330	Osteoporosi legata all'X con fratture	Malattia	8 Famiglia(e)
3248	Sinfalangismo distale	Malattia	8 Famiglia(e)
306527	Paralisi facciale congenita ereditaria isolata	Malattia	8 Famiglia(e)
217055	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica recessiva intermedia tipo A	Malattia	8 Famiglia(e)
1377	Sindrome cataratta-microcornea	Malattia	8 Famiglia(e)
1149	Sindrome artrogriposi-simile	Malattia	8 Famiglia(e)
93561	Amiloidosi ALys	Sottotipo della malattia	7 Famiglia(e)
86817	Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi	Malattia	7 Famiglia(e)
488594	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 76	Malattia	7 Famiglia(e)
397618	Sindrome da ipoplasia della fovea, difetto della decussazione del nervo ottico e disgenesia del segmento anteriore	Malattia	7 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
324737	SRD5A3-CDG	Malattia	7 Famiglia(e)
324713	Amiloidosi Abeta, tipo italiano	Sottotipo della malattia	7 Famiglia(e)
320396	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 45	Malattia	7 Famiglia(e)
300345	Lupus eritematoso sistemico autosomico	Malattia	7 Famiglia(e)
281139	Ittiosi epidermolitica anulare	Malattia	7 Famiglia(e)
251274	Iperaldosteronismo familiare, tipo III	Malattia	7 Famiglia(e)
1897	Sindrome EEM	Malattia	7 Famiglia(e)
178461	Miopia legata all'X con atrofia muscolare posturale	Malattia	7 Famiglia(e)
85453	Disturbo reticolare della pigmentazione legato all'X con segni sistemici	Malattia	6 Famiglia(e)
85110	Encefalopatia familiare con corpi inclusi di neuroserpina	Malattia	6 Famiglia(e)
79447	Sindrome letale degli pterigi multipli legata all'X	Malattia	6 Famiglia(e)
79401	Epidermolisi bollosa semplice intermedia correlata a PLEC senza coinvolgimento extracutaneo	Malattia	6 Famiglia(e)
73229	Sindrome HANAC	Malattia	6 Famiglia(e)
456318	Sindrome ereditaria neuropatia sensoriale-sordità-demenza	Malattia	6 Famiglia(e)
391411	Parkinsonismo giovanile atipico	Malattia	6 Famiglia(e)
34516	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D	Malattia	6 Famiglia(e)
324561	Sindrome ipopigmentazione-cheratoderma palmoplantare puntato	Malattia	6 Famiglia(e)
320380	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 54	Malattia	6 Famiglia(e)
2886	Sindrome TARP	Malattia	6 Famiglia(e)
2790	Otosclerosi autosomica dominante, tipo Worth	Malattia	6 Famiglia(e)
2045	Sindrome FLOTCH	Malattia	6 Famiglia(e)
1799	Disfasia congenita familiare	Malattia	6 Famiglia(e)
168454	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Genevieve	Malattia	6 Famiglia(e)
157801	Sindattilia sinostotica mesoassiale con riduzione delle falangi	Malattia	6 Famiglia(e)
140917	Anchilosi della staffa con pollici e dita dei piedi tozzi	Malattia	6 Famiglia(e)
137634	Iperaccrescimento - macrocefalia - dismorfismi facciali	Malattia	6 Famiglia(e)
101068	Distrofia corneale stromale congenita	Malattia	6 Famiglia(e)
99940	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2F	Malattia	5 Famiglia(e)
98766	Atassia spinocerebellare tipo 5	Malattia	5 Famiglia(e)
86789	Aplasia/ipoplasia della rotula	Malattia	5 Famiglia(e)
85442	Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turca piccola	Malattia	5 Famiglia(e)
444092	Sindrome autoimmune malattia polmonare interstiziale-artrite	Malattia	5 Famiglia(e)
424099	Sindrome microftalmia colobomatosa-displasia rizomelica	Malattia	5 Famiglia(e)
3454	Sindrome disabilità cognitiva-ritardo dello sviluppo-contratture	Malattia	5 Famiglia(e)
3351	Sindrome tricodentale	Malattia	5 Famiglia(e)
3301	Tetra-amelia - malformazioni multiple	Malattia	5 Famiglia(e)
320411	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 56	Malattia	5 Famiglia(e)
319640	Distrofia maculare retinica, tipo 2	Malattia	5 Famiglia(e)
308410	Sindrome autismo-epilessia, da deficit di chetoacido	Malattia	5 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
	deidrogenasi chinasi a catena ramificata		
231108	Sindrome da predisposizione ai tumori rabdoidi	Malattia	5 Famiglia(e)
2118	Hawkinsinuria	Malattia	5 Famiglia(e)
206554	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M	Malattia	5 Famiglia(e)
1879	Meloreostosi con osteopoichilosi	Malattia	5 Famiglia(e)
1836	Displasia mesomelica, tipo Kantaputra	Malattia	5 Famiglia(e)
178333	Malattia oculare dell'isola di Åland	Malattia	5 Famiglia(e)
171851	Sindrome MEDNIK	Malattia	5 Famiglia(e)
139583	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria legata all'X con sordità	Malattia	5 Famiglia(e)
101039	Epilessia limitata alle femmine associata a disabilità intellettiva	Malattia	5 Famiglia(e)
101003	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 23	Malattia	5 Famiglia(e)
98890	Atrofia ottica isolata legata all'X a esordio precoce	Malattia	4 Famiglia(e)
97239	Miopatia con corpi ridotti	Malattia	4 Famiglia(e)
93302	Brachiolmia tipo Mariteaux	Malattia	4 Famiglia(e)
93279	Osteoartrite a esordio precoce con lieve displasia spondiloepifisaria da mutazioni di COL2A1	Malattia	4 Famiglia(e)
77297	Sindrome di Majeed	Malattia	4 Famiglia(e)
466806	Trombocitopenia autosomica dominante con difetto della secrezione delle piastrine	Malattia	4 Famiglia(e)
46348	Sindrome da dolore parossistico estremo	Malattia	4 Famiglia(e)
423296	Atassia spinocerebellare, tipo 38	Malattia	4 Famiglia(e)
412022	Sindrome da dismorfismi facciali, dislocazione del cristallino, anomalie del segmento anteriore, bolle filtranti spontanee	Malattia	4 Famiglia(e)
401911	Poliposi adenomatosa familiare attenuata legata a AXIN2	Sottotipo della malattia	4 Famiglia(e)
363694	Sindrome iperuricemia-ipertensione polmonare-insufficienza renale-alcalosi	Malattia	4 Famiglia(e)
2947	Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia	Malattia	4 Famiglia(e)
293936	Sindrome EDICT	Malattia	4 Famiglia(e)
2699	Nodulo del labbro superiore	Malattia	4 Famiglia(e)
266	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A	Malattia	4 Famiglia(e)
238578	Piede torto familiare da microduplicazione 17q23.1-q23.2	Sottotipo della malattia	4 Famiglia(e)
2307	Sindrome IVIC	Malattia	4 Famiglia(e)
228012	Sordità neurosensoriale progressiva - cardiomiopatia ipertrofica	Malattia	4 Famiglia(e)
139525	Neuropatia motoria ereditaria distale, tipo 2	Malattia	4 Famiglia(e)
1275	Sindrome da brachidattilia e displasia del polso	Malattia	4 Famiglia(e)
1187	Atassia - atrofia ottica - sordità - letalità	Malattia	4 Famiglia(e)
101108	Atassia spinocerebellare, tipo 23	Malattia	4 Famiglia(e)
101077	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X, tipo 3	Malattia	4 Famiglia(e)
97249	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 3	Malattia	3 Famiglia(e)
95433	Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità	Malattia	3 Famiglia(e)
94064	Sindrome sordità-infertilità	Malattia	3 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
895	Sindrome di Waardenburg, tipo 2	Sottotipo della malattia	3 Famiglia(e)
67044	Trombocitopenia con anemia diseritropoietica congenita	Malattia	3 Famiglia(e)
67036	Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante	Malattia	3 Famiglia(e)
530849	Chilomicronemia familiare a esordio nell'età adulta	Sottotipo della malattia	3 Famiglia(e)
488647	Predisposizione ai tumori ematologici maligni correlata a DDX41	Malattia	3 Famiglia(e)
466921	Sindrome contratture progressive ad esordio infantile-debolezza dei cingoli-distrofia muscolare	Malattia	3 Famiglia(e)
447757	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 9B	Malattia	3 Famiglia(e)
444072	Sindrome Cerebello-facio-dentale	Malattia	3 Famiglia(e)
435804	Sindrome da bassa statura, età ossea avanzata ed osteoartrite ad esordio precoce	Malattia	3 Famiglia(e)
3466	Sindrome WT arti-sangue	Malattia	3 Famiglia(e)
329319	Trombocitemia con difetti della porzione distale degli arti	Malattia	3 Famiglia(e)
319340	Sindrome complesso di Carney, trismo, pseudocamptodattilia	Malattia	3 Famiglia(e)
314978	Atassia cerebellare non progressiva legata all'X	Malattia	3 Famiglia(e)
300359	Deficit di anticorpi correlato a PLCG2 e disregolazione immunitaria	Malattia	3 Famiglia(e)
2994	Bassa statura - difetti craniofacciali - ipoplasia dei genitali	Malattia	3 Famiglia(e)
280628	Iper- e ipopigmentazione progressiva familiare	Malattia	3 Famiglia(e)
2211	Sindrome ipertelorismo-ipospadia-polisindattilia	Malattia	3 Famiglia(e)
2066	Deficit di acido gamma-aminobutirrico transaminasi	Malattia	3 Famiglia(e)
162	Sindrome cataratta-glaucoma	Malattia	3 Famiglia(e)
1541	Craniosinostosi, tipo Boston	Malattia	3 Famiglia(e)
140963	Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi	Malattia	3 Famiglia(e)
1252	Sindrome da malformazione blefaro-naso-facciale	Malattia	3 Famiglia(e)
1182	Atassia spastica con miosi congenita	Malattia	3 Famiglia(e)
1074	Sindrome anchiloblefaron filiforme congenito e ano imperforato	Sottotipo della malattia	3 Famiglia(e)
101010	Paraplegia spastica autosomica, tipo 30	Malattia	3 Famiglia(e)
99846	Mioglobinuria dominante	Malattia	2 Famiglia(e)
98606	Ipoplasia sindromica del bordo orbitario	Malattia	2 Famiglia(e)
973	Aplasia/ipoplasia congenita monolaterale delle dita delle mani, con pollice integro	Malattia	2 Famiglia(e)
94083	Sindrome di Partington	Malattia	2 Famiglia(e)
93409	Brachidattilia - sindattilia, tipo Zhao	Malattia	2 Famiglia(e)
86818	Sindrome di Alport - ritardo mentale - ipoplasia mediofacciale - ellissocitosi	Malattia	2 Famiglia(e)
85287	Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius	Malattia	2 Famiglia(e)
83639	Sindrome da ipercoagulabilità da deficit glicosilfosfatidilinositolo	Malattia	2 Famiglia(e)
79141	Callosità dolorose ereditarie	Malattia	2 Famiglia(e)
79136	Atassia episodica, tipo 4	Malattia	2 Famiglia(e)
75497	Sindrome di Ehlers-Danlos legata all'X	Malattia	2 Famiglia(e)
75373	Atrofia corioretinica bifocale progressiva	Malattia	2 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
75327	Distrofia maculare della Carolina del Nord	Malattia	2 Famiglia(e)
67045	Ritardo mentale legato all'X - deficit isolato dell'ormone della crescita	Sottotipo della malattia	2 Famiglia(e)
65720	Artrogriposi - scoliosi grave	Malattia	2 Famiglia(e)
568065	Idrope fetale linfatica correlata a EPHB4	Malattia	2 Famiglia(e)
55596	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G	Malattia	2 Famiglia(e)
535453	Deficit familiare del fattore 1 di maturazione della lipasi	Sottotipo della malattia	2 Famiglia(e)
476113	Immunodeficienza combinata correlata al deficit di TFRC	Malattia	2 Famiglia(e)
447760	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 9B	Malattia	2 Famiglia(e)
447753	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 9A	Malattia	2 Famiglia(e)
443087	Disturbo 46,XY dello sviluppo sessuale da deficit testicolare di 17,20-desmolasi	Malattia	2 Famiglia(e)
439254	Amiloidosi ITM2B	Malattia	2 Famiglia(e)
434179	Sindrome orofaciadigitale, tipo 14	Malattia	2 Famiglia(e)
42665	Sindrome di Tietz	Malattia	2 Famiglia(e)
420492	Distonia cervicale a esordio nell'età adulta, tipo DYT23	Malattia	2 Famiglia(e)
411788	Tricomegalia isolata familiare	Malattia	2 Famiglia(e)
401964	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante tipo 2 con assoni giganti	Malattia	2 Famiglia(e)
352403	Atassia cerebellare autosomica recessiva associata alla spettina	Malattia	2 Famiglia(e)
329191	Sindrome da alta statura-alluci allungati-epifisi multiple in sovrannumero	Malattia	2 Famiglia(e)
324718	Amiloidosi ABetaA21G	Sottotipo della malattia	2 Famiglia(e)
324708	Amiloidosi ABeta, tipo Iowa	Sottotipo della malattia	2 Famiglia(e)
3233	Degenerazione coccleasaculare - cataratta	Malattia	2 Famiglia(e)
3085	Retinite pigmentosa - disabilità intellettiva - sordità - ipogonadismo	Malattia	2 Famiglia(e)
3034	Ritardo di ossificazione del cranio membranoso	Malattia	2 Famiglia(e)
300576	Sindrome oligodontia-predisposizione al cancro	Malattia	2 Famiglia(e)
2818	Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale	Malattia	2 Famiglia(e)
2754	Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale	Malattia	2 Famiglia(e)
263463	Displasia scheletrica associata a CHST3	Malattia	2 Famiglia(e)
2504	Displasia metaforica - ipoplasia mascellare - brachidattilia	Malattia	2 Famiglia(e)
2471	Sindrome di McDonough	Malattia	2 Famiglia(e)
2405	Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva	Malattia	2 Famiglia(e)
2379	Parkinsonismo ad esordio precoce-disabilità intellettiva	Malattia	2 Famiglia(e)
2251	Sindrome da deformità del pollice, alopecia ed anomalie della pigmentazione	Malattia	2 Famiglia(e)
2239	Ipoparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle ghiandole paratiroidi	Sottotipo della malattia	2 Famiglia(e)
217622	Sordità neurosensoriale con cardiomiopatia dilatativa	Malattia	2 Famiglia(e)
2027	Fibromatosi gengivale - sordità	Malattia	2 Famiglia(e)
1895	Sindrome malformativa di Edimburgo	Malattia	2 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.
BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
1867	Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare	Malattia	2 Famiglia(e)
1786	Disostosi acrofaciale, tipo Catania	Malattia	2 Famiglia(e)
139564	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 1B	Malattia	2 Famiglia(e)
139557	Atrofia muscolare spinale distale legata all'X tipo 3	Malattia	2 Famiglia(e)
139480	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 39	Malattia	2 Famiglia(e)
139471	Microftalmia con anomalie cerebrali e delle mani	Malattia	2 Famiglia(e)
1350	Sindrome cuore-mano, tipo 2	Malattia	2 Famiglia(e)
1349	Cardiomiopatia - perdita di udito, a trasmissione materna	Malattia	2 Famiglia(e)
1241	Sindrome di Bencze	Malattia	2 Famiglia(e)
114	Displasia osteoauricolare	Malattia	2 Famiglia(e)
99946	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2A1	Malattia	1 Famiglia(e)
99945	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2L	Malattia	1 Famiglia(e)
99941	Malattia di Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante, tipo 2G	Malattia	1 Famiglia(e)
99806	Sindrome oculo-oto-dentale	Malattia	1 Famiglia(e)
998	Albinismo - sordità	Malattia	1 Famiglia(e)
99792	Sindrome da displasia della dentina e ossa sclerotiche	Malattia	1 Famiglia(e)
98959	Distrofia corneale mucinosa subepiteliale	Malattia	1 Famiglia(e)
93397	Brachidattilia, tipo A7	Malattia	1 Famiglia(e)
93283	Displasia spondiloepifisaria, tipo Kimberley	Malattia	1 Famiglia(e)
85335	Sindrome di Fried	Malattia	1 Famiglia(e)
85322	Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai	Malattia	1 Famiglia(e)
85292	Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 4	Malattia	1 Famiglia(e)
85288	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stocco Dos Santos	Malattia	1 Famiglia(e)
85168	Displasia craniofaciale - epifisi a cono	Malattia	1 Famiglia(e)
84093	Neuropatia termosensibile ereditaria	Malattia	1 Famiglia(e)
79135	Atassia episodica, tipo 3	Malattia	1 Famiglia(e)
79129	Tricodisplasia - amelogenesi imperfetta	Malattia	1 Famiglia(e)
79085	Lipodistrofia familiare parziale AKT2-correlata	Malattia	1 Famiglia(e)
69083	Displasia ectodermica con denti neonatali tipo Turnpenny	Malattia	1 Famiglia(e)
589522	Atassia spinocerebellare tipo 46	Malattia	1 Famiglia(e)
574918	Predisposizione alle infezioni virali gravi da deficit di IRF7	Malattia	1 Famiglia(e)
52056	Difetto ulna-fibula con brachidattilia	Malattia	1 Famiglia(e)
498602	Brachidattilia di Sugarman	Malattia	1 Famiglia(e)
488437	Displasia frontonasale correlata a SIX2	Malattia	1 Famiglia(e)
476119	Sindrome autosomica dominante polidattilia preassiale-ipertricosi della parte superiore della schiena	Malattia	1 Famiglia(e)
444099	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 73	Malattia	1 Famiglia(e)
443162	Microdrancefalia correlata a NDE1	Malattia	1 Famiglia(e)
440354	Sindrome autosomica dominante miopia-retrusione mediofaciale-sordità neurosensoriale-displasia rizomelica	Malattia	1 Famiglia(e)
431140	Sindrome legata all'X da microftalmia colobomatosa, microcefalia, disabilità intellettiva e bassa statura	Malattia	1 Famiglia(e)
391327	Iperostosi del cuoio capelluto legata all'X	Malattia	1 Famiglia(e)
370131	Sindrome delle piastrine bianche	Malattia	1 Famiglia(e)
370091	Albinismo oculocutaneo, tipo 5	Malattia	1 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
363727	Anemia diseritropoietica legata all'X con anomalia delle piastrine e neutropenia	Malattia	1 Famiglia(e)
3417	Sindrome di Van der Bosch	Malattia	1 Famiglia(e)
3408	Malattia di Upington	Malattia	1 Famiglia(e)
3361	Sindrome tricondisplasia - xeroderma	Malattia	1 Famiglia(e)
329883	Gastropatia ipertrofica non ipoproteinemica	Malattia	1 Famiglia(e)
329475	Paraplegia spastica - malattia ossea di Paget	Malattia	1 Famiglia(e)
324723	Amiloidosi ABeta tipo artico	Sottotipo della malattia	1 Famiglia(e)
324703	Amiloidosi ABetaL34V	Sottotipo della malattia	1 Famiglia(e)
320365	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 36	Malattia	1 Famiglia(e)
3196	Deficit di steroide deidrogenasi - anomalie dentali	Malattia	1 Famiglia(e)
319332	Artrogriposi multipla congenita miogenica autosomica recessiva	Malattia	1 Famiglia(e)
3191	Stenosi sottoaortica con bassa statura	Malattia	1 Famiglia(e)
314889	Acidosi tubolare renale prossimale autosomica dominante	Sottotipo della malattia	1 Famiglia(e)
300305	Sindrome da microduplicazione 11p15.4	Malattia	1 Famiglia(e)
2999	Ptosi - strabismo - pupille ectopiche	Malattia	1 Famiglia(e)
293375	Distrofia corneale di Grayson-Wilbrandt	Malattia	1 Famiglia(e)
2917	Polidattilia - miopia	Malattia	1 Famiglia(e)
2890	Sindrome da pili torti e oncodisplasia	Malattia	1 Famiglia(e)
2835	Pectus excavatum -macrocefalia -displasia ungueale	Malattia	1 Famiglia(e)
2821	Paraplegia spastica - neuropatia - poichilodermia	Malattia	1 Famiglia(e)
276183	Atassia spinocerebellare tipo 32	Malattia	1 Famiglia(e)
275517	Sindrome linfoproliferativa autoimmune con infezioni virali ricorrenti	Malattia	1 Famiglia(e)
2709	Sindrome oculodentale, tipo Rutherford	Malattia	1 Famiglia(e)
2674	Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo cipriota	Malattia	1 Famiglia(e)
2663	Sindrome di Nathalie	Malattia	1 Famiglia(e)
2572	Sindrome da atassia spastica e distrofia della cornea	Malattia	1 Famiglia(e)
2565	Sindrome di Mononen-Karnes-Senac	Malattia	1 Famiglia(e)
2408	Sindrome di Lowe-Kohn-Cohen	Malattia	1 Famiglia(e)
2391	Accorciamento congenito del legamento costocoracoide	Malattia	1 Famiglia(e)
231742	Lipodermoide epibulbare - appendice preauricolare - politelia	Malattia	1 Famiglia(e)
2201	Sindrome da cheratoderma palmoplantare e paralisi spastica	Malattia	1 Famiglia(e)
2186	Sindrome idrocefalo, sclere blu e nefropatia	Malattia	1 Famiglia(e)
2097	Sindrome di Grant	Malattia	1 Famiglia(e)
2090	Sindrome GMS	Malattia	1 Famiglia(e)
1979	Lipodistrofia da deficit dei fattori di crescita peptidici	Malattia	1 Famiglia(e)
1962	Esostosi - anetodermia - brachidattilia tipo E	Malattia	1 Famiglia(e)
1892	Sindrome ectrodattilia-polidattilia	Malattia	1 Famiglia(e)
1876	Distrofia muscolare oculogastrointestinale	Malattia	1 Famiglia(e)
171863	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 42	Malattia	1 Famiglia(e)
171622	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 32	Malattia	1 Famiglia(e)
171617	Paraplegia spastica autosomica dominante tipo 38	Malattia	1 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

ORPHAcode	Mallattia	Livello di classificazione	Numero di famiglie riportate
166108	Disabilità intellettiva tipo Birk-Barel	Malattia	1 Famiglia(e)
163727	Epilessia rolandica - distonia parossistica indotta dall'esercizio - crampo dello scrittore	Malattia	1 Famiglia(e)
163662	Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon	Malattia	1 Famiglia(e)
1551	Deficit familiare benigno di rame	Malattia	1 Famiglia(e)
1527	Craniosinostosi, tipo Filadelfia	Malattia	1 Famiglia(e)
140922	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2J	Malattia	1 Famiglia(e)
140481	Rallentamento della velocità di conduzione nervosa, autosomico dominante	Malattia	1 Famiglia(e)
139512	Neuropatia con deficit uditivo	Malattia	1 Famiglia(e)
139450	Sindrome microtia-coloboma oculare-imperforazione del dotto nasolacrimale	Malattia	1 Famiglia(e)
137776	Sindrome da contratture congenite letali, tipo 2	Malattia	1 Famiglia(e)
1319	Camptobrachidattilia	Malattia	1 Famiglia(e)
1246	Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare	Malattia	1 Famiglia(e)
1228	Sindrome di Banki	Malattia	1 Famiglia(e)
1144	Anomalia delle mani simile all'artrogriposi - sordità neurosensoriale	Malattia	1 Famiglia(e)
1122	Ipoplasia ulnare - schisi dei piedi	Malattia	1 Famiglia(e)
101112	Atassia spinocerebellare tipo 26	Malattia	1 Famiglia(e)
101101	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2	Malattia	1 Famiglia(e)
101009	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 29	Malattia	1 Famiglia(e)
101005	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 25	Malattia	1 Famiglia(e)
101004	Paraplegia spastica autosomica recessiva tipo 24	Malattia	1 Famiglia(e)
100999	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 19	Malattia	1 Famiglia(e)
100997	Paraplegia spastica legata all'X tipo 16	Malattia	1 Famiglia(e)
100995	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 14	Malattia	1 Famiglia(e)

In assenza di specifiche, le cifre pubblicate sono da considerarsi a livello mondiale. L'asterisco* indica i dati europei.

BP indica la prevalenza alla nascita.

** È attualmente in corso la rivalutazione della prevalenza per questa entità

È possibile accedere ai dati epidemiologici di Orphanet nella loro interezza sul sito Orphadata (www.orphadata.com).

Per qualsiasi domanda o commento, si prega di contattare: contact.orphanet@inserm.fr

Capo redattore: Ana Rath – Rah Redattore del documento: Moï Yamakazi - Supporto tecnico: David Lagorce e Valérie Lanneau

La formula esatta da usare per citare il documento è:

«Prevalenza e incidenza delle malattie rare: Dati bibliografici», I Quaderni di Orphanet, Raccolta Malattie Rare,
Ottobre 2024,

Numero 2: Elenco per prevalenza o per numero di casi pubblicati in ordine decrescente

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza delle malattie rare in ordine decrescente o casi.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza_delle_malattie_rare_in_ordine_decrescente_o_casi.pdf)