

Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

*Aufgelistet nach absteigender Prävalenz oder
Anzahl veröffentlichter Fälle*

Methoden

Derzeit wird eine systematische Literaturstudie zur Abschätzung der Prävalenzen seltener Krankheiten in Europa durchgeführt. Die hierbei erhobenen Informationen werden regelmäßig veröffentlicht und ersetzen vorherige Berichte. Die vorliegende Aktualisierung berücksichtigt die Erhebung neuer epidemiologischer Daten und ergänzt bereits existierende Berichte durch neue Informationen.

Suchstrategien

Es werden verschiedene Quellen zur Datenerhebung genutzt:

- Websites: Orphanet, e-medicine, GeneClinics, EMEA and OMIM ;
- Medline über Anwendung nachfolgender Suchalgorithmen:
 - «Disease names» AND [Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract] ;
- Medizinische Fachliteratur, «Graue Literatur» sowie Beschreibungen und Fallberichte von Fachleuten finden ebenfalls Eingang in die Datenerhebung.

Datenerhebung

Die angegebenen Prävalenzen sind Mittelwerte der erhobenen Daten, die sich aus den höchsten und niedrigsten ermittelten Werten ergibt. Sollte die Prävalenz nicht bekannt sein, so wird eine Schätzung über die Inzidenz vorgenommen:

- Prävalenz kongenitaler Erkrankungen = Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt x (Lebenserwartung des Patienten / Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung) ;
- Prävalenz nicht kongenitaler seltener Krankheiten = Inzidenz x mittlere Erkrankungsdauer.

Sollten die Angaben zur Prävalenz oder Inzidenz nicht verfügbar sein, so wird die Anzahl der in der Fachliteratur beschriebenen Fälle angegeben.

Anmerkung: Derzeit wird die durchschnittliche Lebenserwartung in der französischen Bevölkerung (78 Jahre) zugrundegelegt.

Datenaktualisierung

Neue Informationen werden über die verfügbaren Datenquellen erhoben: EMEA, aktuelle wissenschaftliche Veröffentlichungen, «Graue Literatur», Expertenbefragungen.

Einschränkungen dieser Studie

Die Prävalenzbestimmung der jeweiligen seltenen Krankheit ist auch unter Zuhilfenahme der verfügbaren Datenquellen nur eingeschränkt möglich. Die Kohärenz zwischen den dokumentierten Studien ist oftmals gering, die Methodenwahl der Dokumentation z.Teil nicht ausreichend, darüber hinaus können Fehler entstehen durch die Verwechslung von Inzidenz und Prävalenz, und/oder durch die Verwechslung von altersspezifische Inzidenz und lebenslange Inzidenz usw. Die Validität der publizierten Studien wird vorausgesetzt und nicht von uns bewertet. Es ist wahrscheinlich, dass die Werte der geschätzten Prävalenzen eher zu hoch angesiedelt sind, da die eher seltenen Studien aus Regionen stammen, in denen eine höhere Prävalenz beobachtet wird und Daten von Krankenhäusern zugrunde liegen.

Die vorliegende Erhebung verweist auf die vermutete Prävalenz und erhebt keinen Anspruch darauf fehlerfrei zu sein.

Fragen oder Kommentare bitte an : contact.orphanet@inserm.fr

Liste der Krankheiten sortiert nach absteigender Prävalenz

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Lupus erythematoses, kutaner	50
Polyposis-Syndrom, hyperplastisches	50
Gelineau-Krankheit	49
Melanom, familiäres	46,8
Squamöses Karzinom an Kopf und Nacken	46
Autismus	45
Fallot-Tetralogie	45
Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre	43,5
Ménière-Krankheit	42,5
Triplö-X-Syndrom	42,5
Chromosom Y-Deletion	42
Sklerodermie	42
Parkinson-Syndrom mit Demenz, familiäre Form	41
Fetales Zytomegalie-Syndrom	40
Parkinson-Krankheit, früh-adulte Form	37,5
Lymphom, follikuläres	36
Non-Hodgkin-Lymphom, malignes	36
Elliptozytose, hereditäre	35
Osteochondritis dissecans	35
Radiogene Proktitis	35
Adaktylie, unilaterale	34
Cryptosporidiosis	34
Maligne Hyperthermie	33
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit	32,5
Transposition der großen Gefäße	32,5
B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische (B-CLL)	32
Arthrogryposis multiplex congenita	30
Marfan-Syndrom	30
Schweres Akutes Atemnotsyndrom des Erwachsenen	30
Hypothyreose, kongenitale	29
Retinitis pigmentosa	27,5
Thrombozythämie, essentielle	27,5
Lungenfibrose, idiopathische	27
Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	26,2
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	25
Brustkrebs, familiärer	25
Long-QT-Syndrom, familiäres	25
Myelodysplastisches Syndrom	25
Neurofibromatose Typ 1	25
Ösophagusatresie	25
Polycythämia vera	25

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Polydaktylie, präaxiale	25
Purpura, autoimmune thrombozytopenische	25
Syndaktylie Typ 1	25
Fehlbildung, anorektale	24
Legg-Calvé-Perthes-Krankheit	23
VATER-Assoziation	23
Frühjahrskonjunktivitis	21
Arthritis, oligoartikuläre, juvenile Form	20,5
Dermatitis herpetiformis	20,2
Atrioventrikulärer Kanal, partieller	20
Deletion 22q11	20
Dünndarmatresie	20
Hirschsprung-Krankheit	20
Magenkrebs	20
Myasthenie, erworbene	20
Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	20
Skaphokephalie, isolierte	20
Sphärozytose, hereditäre	20
Tuberkulose	20
Turner-Syndrom	20
Corpus callosum-Agenesie - Neuropathie	19
Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives	18
Kardiomyopathie, dilatative familiäre	17,5
Boutonneuse-Fieber	17
Nierenagenesie, bilaterale	17
Ichthyose, X-chromosomale	16,6
Keratitis, stromale	16
MELAS-Syndrom	16
Leucinose	15,6
Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, mittelkettige	15
Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter	15**
Lennox-Gastaut-Syndrom	15
Mikrotie	15
Parkinson-Krankheit, genetische Typen	15
Sarkoidose	15
Zwerchfellhernie, kongenitale	15
Dermatomyositis	14,8
Polymyositis	14,8
Fragiles X-Syndrom	14,25
Myelom, multiples	14,25
Anophthalmie - Mikrophthalmie, isoliert	14

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Zystinurie	14
Stickler-Syndrom	13,5
Zirrhose, biliäre primäre	13,5
Williams-Syndrom	13,3
Androgeninsensitivitätssyndrom	13
Dysplasie, bronchopulmonale	13
Stroma-Tumor, gastrointestinaler	13
Trisomie 13	13**
Weichteilsarkom	13
Aortenstenose, supraavaluläre	12,5
Buerger-Krankheit	12,5
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3	12,5
Von-Willebrand-Syndrom	12,5
Gastroschisis	12
Gonadendysgenese, XX-Typ	12
Mukoviszidose	12
Omphalozele	12
Leukämie, akute nicht-lymphoblastische	11,8
Dystonie, fokale	11,7
MURCS-Assoziation	11,25
Stargardt-Krankheit	11,25
Drepanozytose	11
Glioblastom	11
Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	11
Primäre sklerosierende Cholangitis (PSC)	11
Sinusoidales Obstruktionssyndrom	11
Prader-Willi-Syndrom	10,7
Alopecia totalis	10,5
Hodgkin-Lymphom, klassisches	10,5
Kollagen-Colitis	10,5
Nephroblastom	10,1
3-Methylglutaconazidurie Typ 3	10
Achalasie, primäre	10
Adrenogenitales Syndrom	10
Amaurosis congenita Leber	10
Bronchialkarzinom, kleinzelliges	10
Cholangiokarzinom	10
Dermatofibrosarkom Typ Darier-Ferrand	10
Duane-Syndrom	10
Faktor II-Mangel, kongenitaler	10
Hypereosinophiles Syndrom, idiopathisches	10
Knochentumor	10
Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	10
Myelofibrose mit myeloischer Metaplasie	10
Myopathie, distale, Typ Welander	10
Pankreatitis, akute rezidivierende	10

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Phäochromozytome und sezernierende Paragangliome	10
Plagiozephalie, isolierte	10
Porphyrie, akute intermittierende	10
Tachykardie, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre	10
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	9
Mitochondriale Krankheiten, nukleären Ursprungs	9
Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Druckpareesen	9
Trisomie 18	9**
Riesenzellarteriitis	8,9
Lymphödem, kongenitales	8,8
Tuberöse Sklerose	8,8
Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	8,75
Duodenalatresie	8,55
Henoch-Schönlein Purpura	8,5
NARP-Syndrom	8,5
Syringomyelie	8,4
Lymphom, kutanes	8,3
Choanalatresie	8,2
Ösophaguskarzinom	8
Polyarthrit, Rheumafaktor-(RF)-negative	8
Promyelozytenleukämie	8
Hyperlipoproteinämie Typ 3	7,8
Hämophilie	7,7
Kallmann-Syndrom	7,7
Immundefekt, allgemeiner variabler	7,5
Polyangiitis, mikroskopische	7,5
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	7,3
Pulmonalstenose, valvuläre	7,2
Albinismus, okulokutaner	7,15
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre	7
Cystathioninurie	7
Fryns-Syndrom	7**
Holoprosenzephalie	7
Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	7
Schilddrüsenkarzinom, medulläres	7
Sotos-Syndrom	7**
Trigonozephalie, isolierte	6,7
Iminoglycinurie	6,68
Galaktosämie	6,6
Katzenkratzkrankheit	6,6
Wegener-Granulomatose	6,6
Angelman-Syndrom	6,5
Gallenblasenkarzinom	6,5
Leukämie, akute lymphoblastische	6,5
Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive	6,5

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Optikus-Neuropathie Typ Leber	6,5
Osteogenesis imperfecta	6,5
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	6,5
Ectopia lentis, isolierte familiäre	6,4
Arthritis, idiopathische juvenile systemische	6,3
Vaskulitis	6,3
Huntington-Krankheit	6,2
Dysmorphien, digitalare	6
Fistel, arteriovenöse zerebrale	6
Leukämie, chronische myeloische	6
Muskeldystrophie, tibiale	6
Optikusatrophie	6
Treacher-Collins-Syndrom	6
Wilson-Krankheit	5,84
Arthritis, Enthesitis-assoziierte	5,7
Gallengangatresie	5,6
Pendred-Syndrom	5,5
Retinoblastom	5,4
Alzheimer-Krankheit, familiäre	5,3
Zollinger-Ellison-Syndrom	5,3
Polyposis, adenomatöse familiäre	5,25
Hämolytische Anämie durch Pyruvat-Kinase-Mangel der roten Blutkörperchen	5,1
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale	5
Akromegalie	5
Amyotrophe Lateralsklerose	5
Brachyzephalie, isolierte	5
Buschke-Ollendorff-Syndrom	5
Dysplasie, epiphysäre multiple	5
Foramina parietalia	5
Fruktoseintoleranz	5
Hydrolethaus-Syndrom	5**
Muskeldystrophie Duchenne/Becker	5
Myotonia congenita Thomsen und Becker	5
Osteosarkom	5
Rheumatisches Fieber	5
Spastische Paraplegie, familiäre	5
Trikuspidalatresie	5
Zilien-Dyskinesie, primäre	5
Tritanopie	4,8
Akrozehalopolydaktylie	4,6
Cri-du-chat-Syndrom	4,6
Multiple Systematrophie	4,6
Achondroplasie	4,5
Emphysem, kongenitales lobäres	4,5
Myotone Dystrophie Steinert	4,5
Retinoschisis, X-chromosomale	4,5

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Best-Krankheit	4,4
Polyneuropathie, chronische demyelinisierende inflammatorische	4,4
Arthritis, juvenile psoriatische	4,2
Polyarthritis, Rheumafaktor-(RF)-positive	4,2
Hemimelie	4,15
Rett-Syndrom	4,15
Amnionruptur-Sequenz	4**
Ceroid-Lipofuszinose, neuronale	4
Degeneration, kortiko-basale	4
Hartnup-Syndrom	4
Histidinämie	4
Hypersomnie, idiopathische	4
Meckel-Syndrom	4**
Phenylketonurie	4
Smith-Magenis-Syndrom	4
Mantelzell-Lymphom	3,9
Anisakiasis	3,8
Calpainopathie	3,8
Pemphigus vulgaris	3,8
Pneumonie, interstitielle, akute	3,8
Propionazidämie	3,75
Progressive supranukleäre Blickparese	3,7
West-Syndrom	3,7**
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	3,5
Goldenhar-Syndrom	3,5
Kleinwuchs, diastrophischer	3,5
Kleinwuchs, thanatophorer	3,5**
MASA-Syndrom	3,5
Rendu-Osler-Weber-Krankheit	3,5
Usher-Syndrom	3,5
Guillain-Barré-Syndrom	3,45
Graft versus host-Krankheit	3,4
Achromatopsie	3,33
Aderhautdystrophie, areoläre zentrale	3,33
Hypochondroplasie	3,3
Mastozytose, systemische	3,3
Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	3,3
Parsonage-Turner-Syndrom	3,3
Anenzephalie	3,2**
Moya-Moya-Krankheit	3,16
Akatalasämie	3,1
Polyarteritis nodosa	3,07
Frontotemporale Demenz (FTD)	3
Malaria	3
Noduläre regenerative Hyperplasie (NRH) der Leber	3
Opitz BBB/G-Syndrom	3

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Pseudoachondroplasie	3
Saethre-Chotzen-Syndrom	3
Spinale Muskelatrophie, proximale	3
Toxisches Schock-Syndrom	3
Kennedy-Krankheit	2,8
Leigh-Syndrom	2,75**
Makroglobulinämie Waldenström	2,6
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	2,6
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3	2,6
Anorchie, bilaterale	2,5
Behçet-Syndrom	2,5
BOR-Syndrom	2,5
Epidermolysis bullosa, epidermolytische	2,5
Friedreich-Ataxie	2,5
Fruktose-1,6-Disphosphatase-Mangel	2,5
Gitelman-Syndrom	2,5
Heterotaxie	2,5
Kardiomyopathie, restriktive, familiäre oder idiopathische	2,5
Niemann-Pick-Krankheit	2,5**
Palmoplantarkeratose, diffuse, dominanter Typ Norbotten	2,5
Pemphigoid, bullöses	2,5
Pseudoxanthoma elasticum	2,5
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	2,5
Mekoniumaspirationssyndrom	2,44
Waardenburg-Syndrom	2,4
3-Methylcrotonylglycinurie	2,25
Ondine-Syndrom	2,25
Peutz-Jeghers-Syndrom	2,2
Ataxie, autosomal-dominante zerebelläre	2,15
GRACILE-Syndrom	2,12**
Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	2
Alport-Syndrom	2
Chorioideremie	2
Coats-Syndrom	2
Crouzon-Syndrom	2
Duplikation 12p	2**
Gaucher-Krankheit	2
Gliedmaßen-Körperwand-Defekt	2**
Hemikranie, paroxysmale	2
Hypoglykämie, hyperinsulinämische persistierende der Kindheit	2
Kearns-Sayre-Syndrom	2
Klippel-Feil-Syndrom	2
Kraniopharyngeom	2
Langerhans-Zell-Histiozytose	2
Nagel-Patella-Syndrom	2

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Osteochondrome, multiple	2
Poland-Syndrom	2
Riesenzellnaevus	2
Sarkosinämie	2
Van-der-Woude-Syndrom	2
Wolf-Hirschhorn-Syndrom	2**
Sternum-Spalte	< 2
Gamma-Sarkoglykanopathie	1,96
Cornelia de Lange-Syndrom	1,9
Muenke-Syndrom	1,8**
Amöbiasis durch frei vorkommende Amöben	1,75
Aniridie	1,75
Fabry-Syndrom	1,75
2.8-Dihydroxyadenin-Urolithiasis	1,7
Kaposi-Sarkom	1,7
Walker-Warburg-Syndrom	1,65**
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale	1,6
Schizenzephalie	1,54
Antisynthetasen-Syndrom	1,5
Budd-Chiari-Syndrom	1,5
CDG-Syndrom	1,5**
Darier-Krankheit	1,5
Devic-Krankheit	1,5
FFU-Komplex	1,5
Hypertension, arterielle pulmonale	1,5
Immundefekt, kombinierter schwerer, X-chromosomaler, T- B+	1,5
Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	1,5
Lateralklerose, primäre	1,5
Neuropathie, motorische multifokale mit Reizleitungs-Störung	1,5
Porphyrie, chronische hepatische	1,5
Gallenganghypoplasie, syndromale Form	1,4
Katzenaugensyndrom	1,35
Netherton-Syndrom	1,35
Mukopolysaccharidose Typ 1	1,3
Apert-Syndrom	1,25
Hyperphenylalaninämie, maternale	1,25
Still-Syndrom, adultes	1,23
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	1,2
Pemphigus superficial	1,2
Kabuki-Syndrom	1,16
Conjunctivitis lignosa	1,1
Glykogenose Typ 2	1,1
Mukopolysaccharidose Typ 3	1,1
Spalthand und Spaltfuß	1,1
Zellweger-Syndrom	1,1

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-rezessive	1,05
Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung	1,02
3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase, Langketten-, Mangel	1
Acanthamoeba-Keratitis	1
Albers-Schönberg-Krankheit	1
Anämie, dyserythropoetische kongenitale	1
Ataxia-Teleangiectasia	1
Chondrodysplasia punctata, rhizomele	1
Churg-Strauss-Syndrom	1
Clouston-Syndrom	1
Crigler-Najjar-Syndrom	1
Dysfunktion, autonome reine	1
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4	1
Fanconi-Anämie	1
Gorlin-Syndrom	1
Harding-Ataxie	1
Holt-Oram-Syndrom	1
Isovalerianazidämie	1
Joubert-Syndrom	1
Kolobom des Auges	1
Lambert-Eaton-Myasthenisches Syndrom	1
Makrophagen bedingte Myofasziitis	1
Muskeldystrophie, okulopharyngeale	1
Myopathie, myotone proximale	1
Nebennierenrinden-Karzinom	1
Nemaline-Myopathie	1
Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	1**
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1
Paralyse, hypokaliämische periodische	1
Pfeiffer-Syndrom	1
Rötelnembryopathie	1**
Rubinstein-Taybi-Syndrom	1
Singultus, chronischer	1
Sirenomelie	1**
Trachealagenesie	1**
Akranie	< 1**
Gaucher-Krankheit Typ 1	0,94
Lewis-Sumner-Syndrom	0,9
MERRF-Syndrom	0,9
Protoporphyrinurie, erythropoetische	0,9
Niemann-Pick-Krankheit Typ C	0,85
Bardet-Biedl-Syndrom	0,8
Criss-cross Herz	0,8
Gliedergürtelmuskeldystrophie	0,8
Ebstein-Anomalie	0,75

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Hepatitis, autoimmune chronische	0,75
Krabbe-Syndrom	0,75**
Mastozytose, kutane	0,75
Myasthenische Syndrome, kongenitale	0,75
Niemann-Pick-Krankheit Typ B	0,75**
Osteopetrose, autosomal-rezessive maligne	0,75**
Paralyse, hyperkalämische periodische	0,75
Sandhoff-Krankheit	0,75
Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche	0,72
Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel	0,7
Menkes-Syndrom	0,7
Goodpasture-Syndrom	0,64
Glykogenose Typ 4	0,6
Hyperlipoproteinämie Typ 1	0,6
Mukopolysaccharidose Typ 2	0,6
Alpha-Sarkoglykanopathie	0,57
Beta-Sarkoglykanopathie	0,57
Delta-Sarkoglykanopathie	0,57
Wolfram-Syndrom	0,57
Cantrell-Pentalogie	0,55**
Coffin-Lowry-Syndrom	0,55
Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	0,55
Muskeldystrophie Typ Fukuyama	0,54
Beta-Thalassämie	0,5
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	0,5
Chondrodysplasia punctata, dominante X-chromosomale	0,5
Diabetes insipidus, nephrogener	0,5
Karzinom, kutanes neuroendokrines	0,5
Neurofibromatose Typ 2	0,5
Rieger-Syndrom	0,5
Xeroderma pigmentosum	0,5
Zystinose	0,5
Einschlusskörper-Myositis	0,49
Agammaglobulinämie, X-chromosomale	0,45
Cowden-Syndrom	0,45
Takayasu-Arteriitis	0,45
Werner-Syndrom	0,45
Townes-Brocks-Syndrom	0,42
Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, bullöse Form	0,4
Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	0,4
Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel	0,4
Knochenmarkplasie	0,4
Mukopolysaccharidose Typ 4	0,4
Neutropenie, kongenitale schwere	0,4**
Sjögren-Larsson-Syndrom	0,4

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Torsionsdystonie, früh beginnende	0,4
Lesch-Nyhan-Syndrom	0,38
Christ-Siemens-Touraine-Syndrom	0,35
Dysplasie, kampomele	0,35
Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B-	0,35
Polychondritis atrophicans	0,35
Dysplasie, spondylometaphysäre	0,34
Ichthyose, lamelläre	> 0,33
Blackfan-Diamond-Anämie	0,32
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4	0,32
Alkaptonurie	0,3
Aortenbogenunterbrechung	0,3**
Dystonie, Dopa-responsive	0,3
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	0,3
Enzephalopathie, spongiforme transmissible	0,3
Miller-Dieker-Syndrom	0,3
Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	0,3
Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	0,3
Tay-Sachs-Krankheit	0,3**
Atrophie, dentato-rubro-pallido-luysische	< 0,3
Wolman-Krankheit	0,28**
Epidermolysis bullosa, dystrophische	0,27
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	0,26
Faktor VII-Mangel, kongenitaler	0,25
Lipodystrophie Typ Berardinelli	0,25
Niemann-Pick-Krankheit Typ A	0,25**
Papillon-Lefèvre-Syndrom	0,25
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	0,25
Piebaldismus	0,25
Progerie	0,25**
Leptospirose	0,24
Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0,22
Akrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel-Typ	0,2
Diabetes mellitus, neonataler	0,2
Granulomatose, chronische	0,2
Hyperglycinämie, isolierte nichtketotische	0,2
Hyperoxalurie	0,2
Incontinentia pigmenti	0,2
Jeune-Syndrom	0,2
Kleinwuchs durch Wachstumshormonresistenz	0,2
Unverricht-Lundborg-Krankheit	0,2
Von-Hippel-Lindau-Syndrom	0,2
Lowe-Syndrom	0,19
Sézary-Syndrom	0,18
Aortenkoarktation, atypische	0,17**

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Leukodystrophie, metachromatische	0,16
Mukopolysaccharidose Typ 6	0,16**
Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	0,15
Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	0,15
Hermansky-Pudlak-Syndrom (HPS)	0,15
Mukopolidose Typ 2	0,15**
Muskeldystrophie, kongenitale merosin-positive	0,15
Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische - sklerosierende Leukoenzephalopathie	0,15
Wiskott-Aldrich-Syndrom	0,15
CHARGE-Syndrom	0,14
Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0,13
Xanthomatose, zerebrotendinöse	0,13
Pankreatitis, chronische familiäre	0,125
Bartter-Syndrom	0,12
Lissenzephalie Typ 2	0,12
Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-dominante, mit oder ohne Hyperurikämie	0,11
Alpha-Mannosidose	0,1
Alport-Syndrom - diffuse Leiomyomatose, X-chromosomal	0,1
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	0,1
Dyskeratosis congenita	0,1
Evans-Syndrom	0,1
Ewing-Sarkom	0,1
Faktor V-Mangel	0,1
Faktor XI-Mangel, kongenitaler	0,1
Hämophilie, erworbene	0,1
Kälte-Urtikaria, familiäre	0,1
Lemierre-Syndrom	0,1
Leprechaunismus	0,1**
Lymphangioliomyomatose	0,1
Lymphoproliferative Erkrankung, X-chromosomale	0,1
Myopathie, distale, Typ Nonaka	0,1
Neutropenie, zyklische	0,1
Pulmonale Alveolarproteinose	0,1
Refsum-Syndrom	0,1
Senior-Loken-Syndrom	0,1
Stiff-man-Syndrom	0,1
Tibiahemimelie	0,1
Tiniaaplasie - Ektrodaktylie	0,1
Lafora-Krankheit	< 0,1
Fibrodysplasia ossificans progressiva	0,08
Epidermolysis bullosa, junktionale	0,06
Genetisch bedingte Anfälligkeit gegenüber atypischen Mykobakterien	0,059
Aceruloplasminämie	0,05
Botulismus	0,05

** Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)
Chordom	0,05
Dyssynostose, kraniofaziale	0,05
Gaucher-Krankheit Typ 3	0,05
Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	0,05
Tyrosinämie Typ 1	0,05
Knochen dysplasie, fibröse	< 0,05
Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0,04
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	0,035
Muskeldystrophie, kongenitale, mit Integrin-Defizienz	0,03
Alpers-Syndrom	0,025
Sialidose Typ 1	0,02**
Sialidose Typ 2	0,02**
Gaucher-Krankheit Typ 2	0,01
Gaucher-Krankheit, perinatal-letale Form	0,01
Refsum-Syndrom, infantiles	0,005

** Prävalenz bei Geburt

Liste der Krankheiten sortiert nach Anzahl veröffentlichter Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Thalidomid-Fetopathie	5000 Fälle
Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom	1000 Fälle
Whipple-Krankheit	1000 Fälle
Ästhesioneuroblastom	< 1000 Fälle
Echinokokkose, alveoläre	< 1000 Fälle
Rickettsienpocken	> 800 Fälle
Quecksilber-Embryopathie	800 Fälle
Westliche Pferdeenzephalitis	> 600 Fälle
Enchondromatose	600 Fälle
Dysautonomie, familiäre	550 Fälle
Adamantinom	513 Fälle
Hermaphroditismus, echter	> 500 Fälle
CADASIL	500 Fälle
Malakoplasi	500 Fälle
Polypose - Hyperpigmentierung - Alopezie - Onycho-dystrophie	500 Fälle
Sinushistiozytose mit massiver Lymphadenopathie	500 Fälle
Tumor, rhabdoider	500 Fälle
Syndrom des epidermalen Naevus	> 400 Fälle
Castleman-Krankheit	400 Fälle
Silver-Russell-Syndrom	400 Fälle
4-Hydroxybutyrazidurie	350 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt (LAD)	< 350 Fälle
Alexander-Syndrom	300 Fälle
Alström-Syndrom	300 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ia	300 Fälle
Cutis marmorata teleangiectatica congenita	300 Fälle
Hypoplasie, fokale dermale	300 Fälle
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom	300 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunningan	300 Fälle
Melorheostose	300 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie	300 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl C	300 Fälle
Moebius-Syndrom	300 Fälle
Norrie-Syndrom	300 Fälle
Rothmund-Thomson-Syndrom	300 Fälle
Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes	300 Fälle
Lipoidproteinose	> 280 Fälle
Gastroenteritis, eosinophile	280 Fälle
Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende, juvenile Form	> 260 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Job-Syndrom	250 Fälle
Lipodystrophie, partielle erworbene	250 Fälle
Lungenhämosiderose, primäre	250 Fälle
Caroli-Krankheit	< 250 Fälle
6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel	248 Fälle
Dysplasie, okulo-dento-digitale	243 Fälle
Pachyonychia congenita	230 Fälle
Lhermitte-Duclos-Krankheit	220 Fälle
Muir-Torre-Syndrom	205 Fälle
Pachydermoperiostose	204 Fälle
Aarskog-Scott-Syndrom	> 200 Fälle
Angiom, büschelartiges	> 200 Fälle
Erythrokeratoderma variabilis Typ Mendes da Costa	> 200 Fälle
Hämangiomatose, viszerokutane	> 200 Fälle
Monosomie 22q13	> 200 Fälle
Papulose, atrophische maligne	> 200 Fälle
Porphyrie, erythropoetische kongenitale	> 200 Fälle
Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale	> 200 Fälle
Adenosinmonophosphat-Deaminase-Mangel	200 Fälle
Aicardi-Syndrom	200 Fälle
Camurati-Engelmann-Syndrom	200 Fälle
Cockayne-Syndrom	200 Fälle
Cogan-Syndrom	200 Fälle
Costello-Syndrom	200 Fälle
Dermatose, pustuläre subkorneale	200 Fälle
Fasziitis, eosinophile	200 Fälle
Femur, gegabelter - Ektrodaktylie - Monodaktylie	200 Fälle
Glukose-Galaktose-Malabsorption	200 Fälle
Gorham-Stout-Krankheit	200 Fälle
Kimura-Krankheit	200 Fälle
LEOPARD-Syndrom	200 Fälle
Marinesco-Sjögren-Syndrom	200 Fälle
Multipl. Pterygium-Syndrom, letale Formen	200 Fälle
Proteus-Syndrom	200 Fälle
Shwachman-Diamond-Syndrom	200 Fälle
Anämie, sideroblastische, X-chromosomale	< 200 Fälle
Deletion 18p	< 200 Fälle
Mowat-Wilson-Syndrom	< 200 Fälle
Retikulohistiozytose, multizentrische	< 200 Fälle
Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber	180 Fälle
Erdheim-Chester-Krankheit	178 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Kasabach-Merritt-Syndrom	> 175 Fälle
Zöliakie mit Epilepsie und Occipitalis-Kalzifikation	170 Fälle
Alpha-Thalassämie-Geistige Retardierung-Syndrom, X-chromosomales	168 Fälle
Carney-Komplex	160 Fälle
Motoneuron-Krankheit Madras	154 Fälle
Dystrophie, infantile neuroaxonale	> 150 Fälle
Denys-Drash-Syndrom	150 Fälle
Dubowitz-Syndrom	150 Fälle
Ellis Van Creveld-Syndrom	150 Fälle
Fraser-Syndrom	150 Fälle
Jacobsen-Syndrom	150 Fälle
Kleeblattschädel-Syndrom	150 Fälle
McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom	150 Fälle
Pitt-Hopkins-Syndrom	150 Fälle
Synostose, humeroradiale	150 Fälle
Xanthinurie	150 Fälle
CACH-Syndrom	148 Fälle
Basex-Dupré-Christal-Syndrom	143 Fälle
Pseudotumor der Leber, inflammatorischer	143 Fälle
Odontodysplasie, regionale	139 Fälle
Paralyse, periodische thyreotoxische	139 Fälle
Dihydropteridinreduktase-Mangel	134 Fälle
Aorto-ventrikulärer Tunnel	130 Fälle
Weill-Marchesani-Syndrom	128 Fälle
Vulvovagina-Gingiva-Syndrom	127 Fälle
Robinow-Syndrom	> 120 Fälle
Aicardi-Goutière-Syndrom	120 Fälle
MULIBREY-Kleinwuchs	115 Fälle
Bickel-Fanconi Glykogenose	112 Fälle
Myoklonusepilepsie des Kindesalters	106 Fälle
Achondrogenese	> 100 Fälle
Bloom-Syndrom	> 100 Fälle
Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel	> 100 Fälle
Cutis laxa	> 100 Fälle
KID-Syndrom	> 100 Fälle
Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale	> 100 Fälle
Mukopolidose Typ 4	> 100 Fälle
Neurozytom, zentrales	> 100 Fälle
Ochoa-Syndrom	> 100 Fälle
Pneumonie, eosinophile, idiopathische, akute	> 100 Fälle
Rasmussen-Enzephalitis	> 100 Fälle
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	> 100 Fälle
Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3	> 100 Fälle
Varizellen-Embryo-Fetopathie	> 100 Fälle
Agnesie der Arteria carotis interna	100 Fälle
Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom	100 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Bernard-Soulier-Syndrom	100 Fälle
Bethlem-Myopathie	100 Fälle
Carney-Trias (Triade)	100 Fälle
CINCA-Syndrom	100 Fälle
Cohen-Syndrom	100 Fälle
Dystrophie, chorioretinale helicoide peripapilläre	100 Fälle
Epidermolysis bullosa, erworbene	100 Fälle
Fanconi-Syndrom	100 Fälle
Fehlende Expression von HLA-Klasse II	100 Fälle
Freeman-Sheldon-Syndrom	100 Fälle
Fukosidose	100 Fälle
Greig-Syndrom	100 Fälle
Hämochromatose, neonatale	100 Fälle
Immundefekt durch selektiven Antipolysaccharid-Antikörper-Mangel	100 Fälle
Katarakte, kongenitale - faziale Dysmorphien - Neuropathie	100 Fälle
Larsen-Syndrom	100 Fälle
Osteopathia striata - kraniale Sklerose	100 Fälle
Pallister-Hall-Syndrom	100 Fälle
Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte	100 Fälle
PHACE-Syndrom	100 Fälle
Poikilodermie Typ Kindler	100 Fälle
Roberts-SC-Phokomelie-Syndrom	100 Fälle
Schwartz-Jampel-Syndrom	100 Fälle
Seckel-Syndrom	100 Fälle
Tachykardie, atriale chaotische	100 Fälle
Tortuositas der retinalen Arterien	100 Fälle
Triple-A-Syndrom	100 Fälle
Arthrogrypose - renale Dysfunktion - Cholestase	< 100 Fälle
Brown-Vialletto-van Laere-Syndrom	< 100 Fälle
Hallermann-Streiff-François-Syndrom	< 100 Fälle
Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale	< 100 Fälle
Ichthyosis congenita, Harlekintyp	< 100 Fälle
Keratosis palmoplantaris - Parodontopathie - Onychogryphosis	< 100 Fälle
Methämoglobinämie, kongenitale, autosomal-rezessive, Typ II	< 100 Fälle
Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich	< 100 Fälle
Pannikulitis, histiozytäre zytophagische	< 100 Fälle
Spastische Paraplegie 2	< 100 Fälle
Susac-Syndrom	< 100 Fälle
Tracheobronchomegalie	< 100 Fälle
Tyrosinämie Typ 2	< 100 Fälle
Vaskulitis, hypokomplementämische leukozytoklastische	< 100 Fälle
Silent Sinus-Syndrom	98 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Typ Nager	90 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	89 Fälle
Megazystis - Mikrokolon - intestinale Hypoperistaltik - Hydronephrose	89 Fälle
Enzephalopathie, epileptische frühinfantile	88 Fälle
Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale	87 Fälle
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	84 Fälle
Glykogenose durch LAMP-2-Mangel	84 Fälle
Uhlsche Anomalie	84 Fälle
Kleinwuchs, metatroper	80 Fälle
Lipodystrophie, erworbene generalisierte	80 Fälle
Wells-Syndrom	80 Fälle
Rapp-Hodgkin-Syndrom	72 Fälle
Tangier-Krankheit	> 70 Fälle
Dysplasie, kranio-metaphysäre	70 Fälle
Lupus erythematodes, bullöser systemischer	70 Fälle
Mediane Untertippenspalte	70 Fälle
Pseudohypoaldosteronismus Typ 1	70 Fälle
Ringchromosom 18	70 Fälle
Hämangiomatose, diffuse neonatale	< 70 Fälle
Glutathionsynthetase-Mangel	65 Fälle
Hyperferritinämie - Katarakt	> 64 Fälle
Pemphigus, paraneoplastischer	> 60 Fälle
Duplikation 10p	60 Fälle
Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom	60 Fälle
Griscelli-Syndrom	60 Fälle
Histiozytose, seeblaue	60 Fälle
Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie	60 Fälle
Hypertrichosis lanuginosa, erworbene	60 Fälle
Ketoazidose durch beta-Ketothiolase-Mangel	60 Fälle
Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible Form, Typ cbl A	60 Fälle
Neu-Laxova-Syndrom	60 Fälle
Pankreasblastom	60 Fälle
Pearson-Syndrom	60 Fälle
Toriello-Carey-Syndrome	60 Fälle
Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom	60 Fälle
Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie	< 60 Fälle
Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce	57 Fälle
Capillary-Leak-Syndrom	57 Fälle
Sporotrichose	55 Fälle
Mazabraud-Syndrom	54 Fälle
Hennekam-Syndrom	> 50 Fälle
Megakalikose, kongenitäre	> 50 Fälle
Osteodysplastie Typ Melnick-Needles	> 50 Fälle
Ringchromosom 20	> 50 Fälle
Adenylosuccinat-Lyase-Mangel	50 Fälle
Akroosteolyse, autosomal-dominante	50 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan	50 Fälle
Ascher-Syndrom	50 Fälle
Bernsteinsäure-Krankheit	50 Fälle
Cholestase-Lymphödem-Syndrom	50 Fälle
Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux	50 Fälle
Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel	50 Fälle
Fibromatose, hyaline juvenile	50 Fälle
Frontotemporale Demenz und Parkinsonismus, Chromosom 17 gekoppelte (FTDP-17)	50 Fälle
Glukokortikoid-Mangel, familiärer isolierter	50 Fälle
HHH-Syndrom	50 Fälle
ICF-Syndrom	50 Fälle
Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke	50 Fälle
Mukosulfatidose	50 Fälle
Myositis, fokale	50 Fälle
Osteopetrose, autosomal-rezessive milde, intermediärer Typ	50 Fälle
Paget-Syndrom, juveniles	50 Fälle
Peters-plus-Syndrom	50 Fälle
Phosphoglucose-Isomerase-Mangel	50 Fälle
Prolidase-Mangel	50 Fälle
Rhombenzephalosynapsis	50 Fälle
Ringchromosom 14	50 Fälle
Schnitzler-Syndrom	50 Fälle
Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters	50 Fälle
Waardenburg-Shah-Syndrom	50 Fälle
Aglossie - Adaktylie	< 50 Fälle
Analbuminämie, kongenitale	< 50 Fälle
Antley-Bixler-Syndrom - intersexuelles Genitale - Störungen der Steroidgenese	< 50 Fälle
Blepharo-cheilo-dentales Syndrom	< 50 Fälle
Branchio-okulo-faziales Syndrom	< 50 Fälle
Cholesterinester-Speicherkrankheit	< 50 Fälle
DOOR-Syndrom	< 50 Fälle
Ehrlische, granulozytäre humane	< 50 Fälle
Fibula-Aplasie - Ektrodaktylie	< 50 Fälle
Floating-Harbor-Syndrom	< 50 Fälle
Goldmann-Favre-Syndrom	< 50 Fälle
Granulom, chalazodermales	< 50 Fälle
MIDAS-Syndrom	< 50 Fälle
Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom (ODED)	< 50 Fälle
Shprintzen-Goldberg-Syndrom	< 50 Fälle
Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive	49 Fälle
Pityriasis rubra pilaris	48 Fälle
Small-Patella-Syndrom	47 Fälle
Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	46 Fälle
KBG-Syndrom	45 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Lipomatose, enzephalokraniokutane	45 Fälle
Bowen-Conradi-Syndrom	44 Fälle
Mikrotie - Skelettanomalien - Kleinwuchs	42 Fälle
Desbuquois-Syndrom	> 40 Fälle
3M-Syndrom	40 Fälle
Ambras-Syndrom	40 Fälle
Babesiose	40 Fälle
Carpenter-Syndrom	40 Fälle
Chylomikronen-Retentions-Krankheit	40 Fälle
Coffin-Siris-Syndrom	40 Fälle
Duplikation 6p	40 Fälle
Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante	40 Fälle
Galloway-Syndrom	40 Fälle
Makrozephalie - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita	40 Fälle
Methimazol-Embryopathie	40 Fälle
Monosomie 10q, distale	40 Fälle
Phytosterolämie	40 Fälle
Trisomie 10q, distale	40 Fälle
WHIM-Syndrom	40 Fälle
Arterien, geschlängelte	< 40 Fälle
Bruck-Syndrom	< 40 Fälle
Dysplasie, akromikrische	< 40 Fälle
Ethylmalonsäure-Enzephalopathie	< 40 Fälle
Mukopolysaccharidose Typ 7	< 40 Fälle
Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters	< 40 Fälle
Leukoenzephalopathie mit Beteiligung von Hirnstamm/Rückenmark und Laktaterhöhung	39 Fälle
Hypotrichosis simplex	38 Fälle
Dysplasie, mandibulo-akrale	37 Fälle
Dysplasie, spondyloenchondrale	36 Fälle
Okulo-zerebro-kutanes Syndrom	36 Fälle
Carnitin-Palmitoyl-Transferase I-Mangel	35 Fälle
Cobb-Syndrom	35 Fälle
Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2	35 Fälle
Akrokallal-Syndrom	34 Fälle
Antley-Bixler-Syndrom	34 Fälle
Perrault-Syndrom	34 Fälle
Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne	34 Fälle
Ringchromosom 1	34 Fälle
Schinz-Giedion-Syndrom	34 Fälle
Björnstadt-Syndrom	33 Fälle
Marshall-Smith-Syndrom	33 Fälle
Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G	33 Fälle
Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1	33 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters	33 Fälle
Doppelausstromventrikel, linker	32 Fälle
Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale	32 Fälle
Olmsted-Syndrom	32 Fälle
Argininämie	31 Fälle
Baraitser-Brett-Piesowicz-Syndrom	> 30 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ic	> 30 Fälle
Duplikation 8q	> 30 Fälle
Tricho-dento-ossäres Syndrom	> 30 Fälle
Agnathie - Holoprosenzephalie - Situs inversus	30 Fälle
Ankylose, glossopalatine	30 Fälle
Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz	30 Fälle
Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel	30 Fälle
Carnosinämie	30 Fälle
CHILD-Syndrom	30 Fälle
Dermopathie, letale restriktive	30 Fälle
Elejalde-Syndrom	30 Fälle
Enzephalopathie, myoklone vorzeitige	30 Fälle
Geroderma osteodysplastica	30 Fälle
Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust	30 Fälle
Katarakt - Kardiomyopathie	30 Fälle
Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	30 Fälle
Marden-Walker-Syndrom	30 Fälle
Marshall-Syndrom mit periodischem Fieber	30 Fälle
Mevalonazidurie	30 Fälle
Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose	30 Fälle
Omodysplasie	30 Fälle
Ophthamo-akromeles Syndrom	30 Fälle
Oto-palato-digitales Syndrom	30 Fälle
Perlman-Syndrom	30 Fälle
SHORT-Syndrom	30 Fälle
Synostose, humero-radio-ulnare	30 Fälle
Triosephosphat-Isomerase-Mangel	30 Fälle
Weaver-Syndrom	30 Fälle
Adipositas durch angeborenen Leptinmangel	< 30 Fälle
Atrophoderma, lineares, Typ Moulin	< 30 Fälle
Basan-Syndrom	< 30 Fälle
Crisponi-Syndrom	< 30 Fälle
Dysostose, akrofaziale postaxiale	< 30 Fälle
Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale	< 30 Fälle
Dysplasie, frontometaphysäre	< 30 Fälle
Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre	< 30 Fälle
Entwicklungsverzögerung durch 2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	< 30 Fälle
Enzephalopathie durch Hydroxykynureninurie	< 30 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Glykogenose Typ 7	< 30 Fälle
Hypoplasie, pontozerebelläre, Typ 2	< 30 Fälle
Hypothermie, periodische spontane	< 30 Fälle
Lipom, nasopalpebrales - Kolobom - Telekanthus	< 30 Fälle
Mikrozephalie mit osteodysplastischem primordiales Kleinwuchs	< 30 Fälle
Neuroektodermales Syndrom Typ Johnson	< 30 Fälle
Neurometabolische Erkrankung durch Serin-Mangel	< 30 Fälle
Pyle-Krankheit	< 30 Fälle
Ringdermoid der Kornea	< 30 Fälle
Syndaktylie Typ Cenani Lenz	< 30 Fälle
'Wrinkly skin'-Syndrom	< 30 Fälle
Epilepsie, infantile mit wandernden fokalen Anfällen	29 Fälle
Leukoenzephalopathie mit bilateraler anteriorer Temporallappenzyste	29 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6	29 Fälle
Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische	29 Fälle
Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom	29 Fälle
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie - Amelogenesis imperfecta	29 Fälle
Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale	28 Fälle
Hypertrichosis cubiti - Kleinwuchs	28 Fälle
Catel-Manzke-Syndrom	27 Fälle
GAPO-Syndrom	27 Fälle
Insomnie, familiäre fatale	27 Fälle
Kleinwuchs, geleophysischer	27 Fälle
Limb-Mammary-Syndrom	27 Fälle
Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E	27 Fälle
3C-Syndrom	25 Fälle
Atelosteogenesis II	25 Fälle
Book-Syndrom	25 Fälle
Erythrokeratodermie - Ataxie	25 Fälle
Metachondromatose	25 Fälle
Opsismodysplasie	25 Fälle
Palmoplantarkeratose mit spastischer Lähmung	25 Fälle
Plummer-Vinson-Syndrom	25 Fälle
Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom	25 Fälle
Filippi-Syndrom	< 25 Fälle
Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche	< 25 Fälle
Ataxie, infantile spinozerebelläre	24 Fälle
Bartsocas-Papas-Syndrom	24 Fälle
Myopathie, distale, mit früherer Beteiligung der Atemmuskulatur	24 Fälle
Synspondylismus	24 Fälle
Deletion 2q24	23 Fälle
Fistel, broncho-biliäre kongenitale	23 Fälle
Johanson-Blizzard-Syndrom	23 Fälle
Phosphoglycerat-Kinase-Mangel	23 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Potocki-Shaffer-Syndrom	23 Fälle
Treft-Sanborn-Carey-Syndrom	23 Fälle
Akro-pektorales Syndrom	22 Fälle
Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien	22 Fälle
Pierson-Syndrom	22 Fälle
Spalthand - Spaltfuß - Taubheit	22 Fälle
Dehydratase-Mangel	21 Fälle
Zahn-Haar-Nagel-Finger-Palma-Syndrom	21 Fälle
Dysplasie, kraniodiaphysäre	> 20 Fälle
Fumarazidurie	> 20 Fälle
Rubella-Panenzephalitis	> 20 Fälle
3-Methylglutaconazidurie Typ 1	20 Fälle
Akrorenales Syndrom	20 Fälle
Arrhinie	20 Fälle
Arteriitis temporalis, juvenile	20 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ib	20 Fälle
Deletion 8p	20 Fälle
"Doughnut"-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität	20 Fälle
Dysplasie, kraniofrontonasale, Typ Teebi	20 Fälle
Gray-platelet-Syndrom	20 Fälle
Keratose, Nagashima-Typ	20 Fälle
Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom	20 Fälle
Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel	20 Fälle
PIBIDS-Syndrom	20 Fälle
Schmerzunempfindlichkeit, angeborene	20 Fälle
Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung	< 20 Fälle
Akromegalides Gesicht - Hypertrichose	< 20 Fälle
Anadysplasie, metaphysäre	< 20 Fälle
Bronchopneumopathie, chronische durch TAP-Mangel	< 20 Fälle
Carey-Fineman-Ziter-Syndrom	< 20 Fälle
COFS-Syndrom	< 20 Fälle
Czech-Dysplasie, metatarsaler Typ	< 20 Fälle
Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis	< 20 Fälle
Dysplasie, ektodermale, 'reiner' Haar-Nagel Typ	< 20 Fälle
Epidermolysis bullosa simplex - Gliedergürtelmuskeldystrophie	< 20 Fälle
Hämorrhagische Erkrankungen durch Kollagenrezeptor-Mangel	< 20 Fälle
Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte	< 20 Fälle
Ichthyosis bullosa Typ Siemens	< 20 Fälle
IMAGE-Syndrom	< 20 Fälle
Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie	< 20 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling	< 20 Fälle
Orotazidurie, hereditäre	< 20 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie	< 20 Fälle
RAPADILINO-Syndrom	< 20 Fälle
Ringchromosom 10	< 20 Fälle
Syndrom der akromegalen Gesichtszüge (AFA)	< 20 Fälle
Wollhaare - palmoplantare Hyperkeratose - dilatative Kardiomyopathie	< 20 Fälle
Aconitase-Mangel	19 Fälle
Amelo-zerebro-hypohidrotisches Syndrom	19 Fälle
Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie	19 Fälle
Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns	19 Fälle
Kraniosynostose Typ Boston	19 Fälle
Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive	19 Fälle
Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom	19 Fälle
Terminale 6q-Deletion	19 Fälle
Osteochondrodysplasie - Hypertrichose	18 Fälle
Terminale Knochendysplasie - Pigmentstörungen	18 Fälle
Aminopterin-Embryopathie	17 Fälle
Erythrodermie, kongenitale letale	17 Fälle
Folat-Malabsorption, hereditäre	17 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Kleinwuchs - Mittelgesichtshypoplasie	17 Fälle
GTP-Cyclohydrolase I-Mangel	17 Fälle
Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte	17 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	17 Fälle
Malonazidurie	17 Fälle
Wolcott-Rallison-Syndrom	17 Fälle
Akromegalie - Cutis gyrata - Kornea-Leukom	16 Fälle
Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen	16 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dandy-Walker-Malformation - Basalganglienkrankheit - Krämpfe	16 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, südafrikanischer Typ	16 Fälle
Glykogenose Typ 0	16 Fälle
Leiomyom, orbitales	16 Fälle
Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung	16 Fälle
Myhre-Syndrom	16 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4	16 Fälle
Ablepharon-Makrostomie-Syndrom	15 Fälle
Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre	15 Fälle
IBIDS-Syndrom	15 Fälle
LMNA-abhängige kongenitale Muskeldystrophie	15 Fälle
Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie	15 Fälle
Sensenbrenner-Syndrom	15 Fälle
Anosmie, isolierte kongenitale	< 15 Fälle
Dysplasie, odonto-onycho-dermale	< 15 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor assoziierten Kinase-4-Mangel	< 15 Fälle
Mirhosseini-Holmes-Walton-Syndrom	< 15 Fälle
Rhabdomyom-Dysplasie mit Kardiopathie und Genitalanomalien	< 15 Fälle
Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar	< 15 Fälle
Wilson-Turner-Syndrom	> 14 Fälle
ADULT-Syndrom	14 Fälle
Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie	14 Fälle
Atkin-Flaitz-Syndrom	14 Fälle
Beta-Mannosidose	14 Fälle
DEND-Syndrom	14 Fälle
Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien	14 Fälle
Dermodontodysplasie	14 Fälle
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G	14 Fälle
Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form	14 Fälle
Ringchromosom 17	14 Fälle
Zäpfchenmangel-Trichromasie	14 Fälle
Aromatase-Mangel	13 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2C	13 Fälle
Chondrodysplasie Typ Blomstrand	13 Fälle
Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa	13 Fälle
Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre	13 Fälle
Hypotelorismus - Gaumenspalte - Hypospadie	13 Fälle
Zwerchfellhernie - Exomphalos - Corpus-callosum-Agenesie	13 Fälle
Akro-pektoro-renaler Felddefekt	12 Fälle
Alopezie - Epilepsie - Pyorrhoe - geistige Retardierung	12 Fälle
Alpha-N-Acetylgalactosaminidase (NAGA)-Mangel	12 Fälle
Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel	12 Fälle
Ataxie - Schwerhörigkeit - Optikusatrophie, letal	12 Fälle
Atelosteogenesis I	12 Fälle
Atelosteogenesis III	12 Fälle
Ballard-Syndrom	12 Fälle
Dopamin-beta-Hydroxylase (DBH)-Mangel	12 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Macrocephalie - Makroorchidie	12 Fälle
Hypothyreose - Schwerhörigkeit - Nierenanomalien (HDR)	12 Fälle
Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B	12 Fälle
Myopathie, distale, mit Beteiligung der Beinbeuge- und Armstreckseiten	12 Fälle
Myopathie, distale, mit Stimmbandschwäche	12 Fälle
Osteokraniostenose	12 Fälle
Tachyarrhythmie, atriale mit kurzem PR-Intervall	12 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung	12 Fälle
Winchester-Syndrom	12 Fälle
Anonychie - Onychodystrophie mit Hypoplasie oder Fehlen der distalen Phalangen	11 Fälle
Corpus callosum-Dysgenese, X-chromosomale rezessive	11 Fälle
Enzephalopathie, nekrotisierende, akute, autosomal-dominante	11 Fälle
Fibrochondrogenese	11 Fälle
Fibuläre Dimelie - Diplopodie	11 Fälle
Foveahypoplasie - Katarakt, präseniler Typ	11 Fälle
Fuhrmann-Syndrom	11 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Snyder	11 Fälle
Kraniosynostose - Alopezie - Hirndefekt	11 Fälle
Martinez-Frias-Syndrom	11 Fälle
PELVIS-Syndrom	11 Fälle
Polyposis, juvenile, frühkindliche Form	11 Fälle
Pterygium-Syndrom, antekubitales	11 Fälle
Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs	11 Fälle
Vorhofseptumdefekt mit Reizleitungsstörung	11 Fälle
CHANDS-Syndrom	> 10 Fälle
Chediak-Higashi-Syndrom	> 10 Fälle
Mediane Oberlippenspalte - Corpus-callosum-Lipom - Hautpolypen	> 10 Fälle
Albright-ähnliches Syndrom	10 Fälle
Arthrogryposis multiplex congenita - Whistling-face-Syndrom	10 Fälle
Athabasken-Hirnstammdysgenese-Syndrom	10 Fälle
Barber-Say-Syndrom	10 Fälle
Boomerang-Dysplasie	10 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Nephropathie	10 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H	10 Fälle
Char-Syndrom	10 Fälle
Deletion 5q35	10 Fälle
Dysplasie, akromesomale, Typ Hunter-Thompson	10 Fälle
Dysplasie, ektodermale - fragile Haut	10 Fälle
Dysplasie, pseudodiastrophische	10 Fälle
Flynn-Aird-Syndrom	10 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypotonie - faziale Dysmorphien - aggressives Verhalten	10 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale Typ 7	10 Fälle
Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom	10 Fälle
Hypomyelinisierung - kongenitaler Katarakt	10 Fälle
Ichthyosis follicularis - Atrichie - Photophobie	10 Fälle
Iriskolobom mit Ptosis - Intelligenzminderung	10 Fälle
Juberg-Hayward-Syndrom	10 Fälle
Katarakt - geistige Retardierung - Hypogonadismus	10 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Kolobomatöse Mikrophthalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit	10 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, assoziiert mit PPARG-Genmutation	10 Fälle
Muskelatrophie - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Diabetes mellitus	10 Fälle
Myopathie der oberen Gliedmaßen, asymmetrische distale inflammatorische	10 Fälle
Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel	10 Fälle
Nevo-Syndrom	10 Fälle
Nieren-Leber-Pankreas-Dysplasie - Dandy-Walker Zysten	10 Fälle
Palmoplantarkeratose, diffuse - Akrozyanose	10 Fälle
Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form	10 Fälle
Pollitt-Syndrom	10 Fälle
Reizleitungsstörung des Herzens - dilatative Kardiomyopathie - Brachydaktylie	10 Fälle
Succinyl-CoA Acetoacetat Transferase-Mangel	10 Fälle
Syndrom der Hyperkeratose und der Hyperpigmentation	10 Fälle
Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom	10 Fälle
Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form	10 Fälle
Zerebro-okulo-nasales Syndrom	10 Fälle
Aase-Smith-Syndrom	< 10 Fälle
Akromelanose	< 10 Fälle
Astley-Kendall-Dysplasie	< 10 Fälle
Diaphano-spondylo-Dysostose	< 10 Fälle
Digito-reno-zerebrales Syndrom	< 10 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez	< 10 Fälle
Dysostose, thorakopelvine	< 10 Fälle
Dysplasie, epiphysäre - Mikrozephalie - Nystagmus	< 10 Fälle
Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel	< 10 Fälle
Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen	< 10 Fälle
Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten	< 10 Fälle
Glomerulonephritis - Spärliches Haar - Telangiektasien	< 10 Fälle
Greenberg-Dysplasie	< 10 Fälle
Hereditärer Myoklonus - Progressive distale Muskelatrophie	< 10 Fälle
Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit	< 10 Fälle
Hypopituitarismus - Mikrophthalmie	< 10 Fälle
Ichthyose, neonatale - sklerosierende Cholangitis	< 10 Fälle
Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung	< 10 Fälle
Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form	< 10 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II	< 10 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Osteochondromatose, karpotarsale	< 10 Fälle
Osteolyse, karpotarsale rezessive	< 10 Fälle
Pacman-Dysplasie	< 10 Fälle
Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit	< 10 Fälle
Periorale Myoklonie mit Absencen	< 10 Fälle
Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase (PEPCK)- Mangel	< 10 Fälle
Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux	< 10 Fälle
Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi	< 10 Fälle
Pseudo-Zellweger-Syndrom	< 10 Fälle
Schwerhörigkeit - Lymphödem - Leukämie	< 10 Fälle
Singleton-Merten-Dysplasie	< 10 Fälle
Xk Aprozencephalie	< 10 Fälle
Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal	9 Fälle
Atransferrinämie	9 Fälle
Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom	9 Fälle
Brachymorphie - Onychodysplasie - Dysphalangie	9 Fälle
Gamma-Glutamylcystein-Synthetase-Mangel	9 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Shashi	9 Fälle
Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel	9 Fälle
Herzanomalien - Heterotaxie	9 Fälle
Herzanomalien - Heterotaxie	9 Fälle
Kardiomyopathie - Katarakt - Anomalien von Wirbelsäule und Becken	9 Fälle
Laminopathie Typ Decaudoain-Vigouroux	9 Fälle
Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie	9 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl F	9 Fälle
Mikrodontie - Typ I Mikrotie - Taubheit	9 Fälle
Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	9 Fälle
Tricho-retino-dento-digitales Syndrom	9 Fälle
5-Oxoprolinase-Mangel	8 Fälle
Ackerman-Syndrom	8 Fälle
Ataxie - Taubheit - geistige Retardierung	8 Fälle
Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus	8 Fälle
COACH-Syndrom	8 Fälle
Corpus callosum-Agenesie - Katarakt - Immundefekt	8 Fälle
Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchen-dystrophie	8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dysmorphie - zerebrale Atrophie	8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Abidi	8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Vitale	8 Fälle
Hämaturie, autosomal-dominante familiäre - gewundene Netzhautarteriolen - Kontrakturen	8 Fälle
Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie	8 Fälle
Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylose	8 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Kallmann-Syndrom - Kardiopathie	8 Fälle
Kampomelie Typ Cumming	8 Fälle
Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1	8 Fälle
Lehis-Syndrom	8 Fälle
Leukoenzephalopathie - Ataxie - Hypodontie - Hypomyelinisierung	8 Fälle
Mikro-Syndrom	8 Fälle
Pankreasagenesie	8 Fälle
Schwerhörigkeit - Skelettdysplasie - Lippen-Granulom	8 Fälle
Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel	7 Fälle
Akro-reno-mandibuläres Syndrom	7 Fälle
Albinismus, okulärer mit spätem Beginn und sensorineuraler Schwerhörigkeit	7 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ie	7 Fälle
CEDNIK-Syndrom	7 Fälle
Dihydropyrimidinurie	7 Fälle
Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale	7 Fälle
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7C	7 Fälle
Fibrofollikulom, familiäres multiples	7 Fälle
Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel	7 Fälle
Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom	7 Fälle
Geistige Retardierung, schwere X-chromosomale, Typ Gustavson	7 Fälle
Genito-patellares Syndrom	7 Fälle
Kardiogenitales Syndrom	7 Fälle
Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski	7 Fälle
MEHMO-Syndrom	7 Fälle
Michels-Syndrom	7 Fälle
Myopathie mit Laktatazidose und sideroblastischer Anämie	7 Fälle
Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom	7 Fälle
Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini	7 Fälle
Neutropenie, kongenitale schwere X-chromosomale	7 Fälle
Retino-hepato-endokrinologisches Syndrom	7 Fälle
Stern-Lubinsky-Durrie-Syndrom	7 Fälle
Torticollis - Keloid - Kryptoorchidie - Nierendysplasie	7 Fälle
3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel	6 Fälle
Agonadismus - Dextrokardie - Zwerchfellhernie	6 Fälle
Aplasia cutis congenita der Gliedmaßen, rezessive	6 Fälle
Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs	6 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ig	6 Fälle
Cutis gyrata - Acanthosis nigricans - Kraniosynostose	6 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ	6 Fälle
Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie	6 Fälle
Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form	6 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Eiken-Syndrom	6 Fälle
Epilepsie - Telangiektasie	6 Fälle
Fanconi-Ichthyose-Dysmorphie	6 Fälle
Gallenwegsfehlbildung - Nierenversagen	6 Fälle
Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie	6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Psychose - Makroorchidie	6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Armfield	6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick	6 Fälle
Grange-Syndrom	6 Fälle
Hartsfield-Bixler-Demyer-Syndrom	6 Fälle
Hypopituitarismus - postaxiale Polydaktylie	6 Fälle
Isotretinoin-ähnliches-Syndrom	6 Fälle
Kälte-induziertes Syndrom des übermäßigen Schwitzens	6 Fälle
Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie	6 Fälle
Megalenzephalie - Polymikrogyrie - postaxiale Polydaktylie - Hydrozephalus	6 Fälle
Moore-Federman-Syndrom	6 Fälle
Polysyndaktylie - Herzfehler	6 Fälle
Schlangenfibula - polyzystische Nieren	6 Fälle
Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte	6 Fälle
Spastik - geistige Retardierung - Epilepsie, X-chromosomal	6 Fälle
Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung	6 Fälle
Stormorken-Sjaastad-Langlet-Syndrom	6 Fälle
Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße	6 Fälle
Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen	6 Fälle
Wieacker-Wolff-Syndrom	6 Fälle
W-Syndrom	6 Fälle
Zunich-Kaye-Syndrom	6 Fälle
Achalasie - Mikrozephalie	5 Fälle
Alopezie - Kontrakturen - Kleinwuchs - geistige Retardierung	5 Fälle
ANE-Syndrom	5 Fälle
Anonychie - Mikrozephalie	5 Fälle
Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung	5 Fälle
Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3	5 Fälle
Auro-Zephalo-Syndaktylie	5 Fälle
Bamforth-Syndrom	5 Fälle
Beta-Ureidopropionase-Mangel	5 Fälle
Bradyopsie	5 Fälle
CAMOS-Syndrom	5 Fälle
CDG-Syndrom Typ Id	5 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
CDG-Syndrom Typ Ih	5 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J	5 Fälle
Choanalatresie - Taubheit - Herzfehler - Dysmorphien	5 Fälle
Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte	5 Fälle
Curry-Jones-Syndrom	5 Fälle
Dakryozystitis - Osteopoikilose	5 Fälle
Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Dundar	5 Fälle
Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ	5 Fälle
Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale	5 Fälle
Dysostose, humerospinale	5 Fälle
Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale	5 Fälle
Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte	5 Fälle
Fine-Lubinsky-Syndrom	5 Fälle
Frank-ter Haar-Syndrom	5 Fälle
Gaumenspalte - Herzfehler - Genitalanomalien - Ektrodaktylie	5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Choreoathetose - Verhaltensauffälligkeiten	5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Cubitus valgus - charakteristische Gesichtszüge	5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Lubs	5 Fälle
German-Syndrom	5 Fälle
Glaukom - Schlafapnoe	5 Fälle
Hypothyreose - Dysmorphien - postaxiale Polydaktylie - Intelligenzminderung	5 Fälle
Ichthyose und männlicher Hypogonadismus	5 Fälle
Irisdepigmentierung, akute bilaterale	5 Fälle
Kranio-digitales Syndrom - geistige Retardierung	5 Fälle
Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie	5 Fälle
Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	5 Fälle
Lymphödem - zerebrale arteriovenöse Fehlbildung	5 Fälle
Makrothrombozytopenie mit abnormaler Prothrombozytenbildung, autosomal-dominante	5 Fälle
Matthew-Wood-Syndrom	5 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl D	5 Fälle
Mononen-Karnes-Senac-Syndrom	5 Fälle
Neonataler Tod - Immundefekt	5 Fälle
Nephropathie - Schwerhörigkeit - Hyperparathyreoidismus	5 Fälle
Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen	5 Fälle
Okulo-palato-zerebrales Syndrom	5 Fälle
Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie	5 Fälle
P2Y12-Rezeptor-Mangel	5 Fälle
Palmoplantarkeratose - XX-Geschlechtssumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome	5 Fälle
Paraplegie - Brachydaktylie - Zapfenepiphysen	5 Fälle
Pyknoachondrogenesie	5 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Sillence-Syndrom	5 Fälle
Steiß-Hämangiome - multiple kongenitale Fehlbildungen	5 Fälle
Syndrom der branchiogenen Schwerhörigkeit	5 Fälle
Synostose, humero-ulnare	5 Fälle
Hamartom, zystisches der Lunge und Nieren	< 5 Fälle
Lathosterolose	< 5 Fälle
Sakati-Nyhan-Syndrom	< 5 Fälle
Abruzzo-Erickson-Syndrom	4 Fälle
Achondroplasie, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans	4 Fälle
Akroscyphodysplasie, metaphysäre	4 Fälle
Anophthalie plus-Syndrom	4 Fälle
Aortenbogen-Anomalie - Dysmorphien - geistige Retardierung	4 Fälle
Aortendissektion mit Lentiginosis	4 Fälle
Aplasia cutis congenita - Myopie	4 Fälle
Arrhinie - Choanalatresie - Mikrophthalmie	4 Fälle
Autismus - fazialer Portwein-Nävus	4 Fälle
Bilaterale Mikrotie - Taubheit - Gaumenspalte	4 Fälle
Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom	4 Fälle
Brachydaktylie mit langem Daumen	4 Fälle
CDG-Syndrom Typ If	4 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIa	4 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ik	4 Fälle
Chondrodysplasie, letale, rezessive	4 Fälle
Chorioideremie - Taubheit - Adipositas	4 Fälle
Cousin-Walbraum-Cegarra-Syndrom	4 Fälle
Coxo-aurikuläres Syndrom	4 Fälle
Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie	4 Fälle
Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien	4 Fälle
Duker-Weiss-Siber-Syndrom	4 Fälle
Dysgenesie, familiäre kaudale	4 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ	4 Fälle
Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre	4 Fälle
Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal	4 Fälle
Dysplasie, ektodermale, Typ Berlin	4 Fälle
Dysplasie, mikrozephal osteodysplastische, Typ Saul-Wilson	4 Fälle
Dysplasie, okulo-oto-faziale	4 Fälle
Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt	4 Fälle
Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie	4 Fälle
Endostale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie	4 Fälle
Exophthalmos-Syndrom, benignes	4 Fälle
Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus	4 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypogonadismus - Ichthyose - Adipositas - Kleinwuchs	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Schimke	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Seemanova	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Siderius	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stevenson	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos	4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stoll	4 Fälle
Gerollte und spiralige Haare - Palmplantarkeratose	4 Fälle
Gombo-Syndrom	4 Fälle
Gortin-Chaudhry-Moss-Syndrom	4 Fälle
Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie	4 Fälle
Homocarnosinose	4 Fälle
Hyperthermie, maligne - Arthrogrypose - Torticollis	4 Fälle
Hypogammaglobulinämie durch CD19 -Mangel	4 Fälle
Hypomyelinisierung - Hypogonadotroper Hypogonadismus - Hypodontie	4 Fälle
Hypomyelinisierung - Hypogonadotroper Hypogonadismus - Hypodontie	4 Fälle
Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	4 Fälle
Ichthyose - Alopezie - Ektropion - geistige Retardierung	4 Fälle
Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen	4 Fälle
Infektionen, rezurrenente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge	4 Fälle
Kleinwuchs - geistige Retardierung - mandibulo-faziale Dysostose - Mikrozephalie - Gaumenspalte	4 Fälle
Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie	4 Fälle
Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren-Forsell	4 Fälle
Knochenfragilität - Kraniosynostose - Proptosis - Hydrozephalus	4 Fälle
Kranio-fazio-kardio-skeletales-Syndrom	4 Fälle
Kranio-Osteoarthropathie	4 Fälle
Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus	4 Fälle
Lebererkrankung - Retinitis pigmentosa - Polyneuropathie - Epilepsie	4 Fälle
Leukodystrophie mit Oligodontie	4 Fälle
Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie	4 Fälle
Leukoenzephalopathie - Palmplantarkeratose	4 Fälle
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie	4 Fälle
Makrogyrie - Pseudobulbärparalyse	4 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Mikrozephalie - Mikropenis - zerebrale Krämpfe	4 Fälle
Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	4 Fälle
Myoklonie - zerebelläre Ataxie - Taubheit	4 Fälle
Myopathie durch Calsequestrin- und SERCA1-Protein-Overload	4 Fälle
Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	4 Fälle
Neuroektodermales endokrines Syndrom	4 Fälle
Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische	4 Fälle
Neuropathie, sensorische und autonome, hereditäre, Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung	4 Fälle
Odonto-trichomelisches Syndrom	4 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5	4 Fälle
Osteopoikilose - Kleinwuchs - Intelligenzminderung	4 Fälle
Palmoplantarkeratose - Amyotrophie	4 Fälle
Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen	4 Fälle
Schütteres Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen	4 Fälle
Schwerhörigkeit - periphere Neuropathie - Arterio-pathie	4 Fälle
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2	4 Fälle
Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit	4 Fälle
Syndaktylie Typ 4	4 Fälle
Tome-Brune-Fardeau-Syndrom	4 Fälle
Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie	4 Fälle
Wachstumsretardierung - Mikrozephalie - Fingeranomalien - Hypospadie	4 Fälle
Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel	4 Fälle
Agammaglobulinämie - Mikrozephalie - Kraniosynostose - schwere Dermatitis	3 Fälle
Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp	3 Fälle
Al-Gazali-Dattani-Syndrom	3 Fälle
Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt	3 Fälle
Amelie, autosomal-rezessive	3 Fälle
Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel	3 Fälle
Anämie, mikrozytische - hepatische Eisenüberladung - Ferritinämie	3 Fälle
Aniridie - Patellaaplasie	3 Fälle
Aniridie - Ptosis - geistige Retardierung - Adipositas	3 Fälle
Anonychie mit umschriebener Pigmentierung	3 Fälle
Anophthalmie mit Megalokornea, Kardiopathie und Skelettanomalien	3 Fälle
Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenese	3 Fälle
Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie	3 Fälle
Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien	3 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
AREDYLD-Syndrom	3 Fälle
Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie	3 Fälle
Axenfeld-Rieger-Anomalie - Hydrozephalus - Skelettfehlbildungen	3 Fälle
Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie	3 Fälle
Brachio-skeleto-genitales Syndrom	3 Fälle
Buttiens-Fryns-Syndrom	3 Fälle
CODAS-Syndrom	3 Fälle
Daumen, fehlende - Kleinwuchs - Immundefekt	3 Fälle
Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen	3 Fälle
Dysplasie, akromesomele, Typ Brahimi-Bacha	3 Fälle
Dysplasie, ektodermale - Hypothyreose - Gaumenspalte	3 Fälle
Dysplasie, ektodermale hypohidrotische - Hypothyreose - Ziliendyskinesie	3 Fälle
Dysplasie, faziokardiomele letale	3 Fälle
Dystrophie, neuroaxonale - tubuläre Azidose	3 Fälle
Gardner-Morrisson-Abbot-Syndrom	3 Fälle
Geistige Retardierung - Hypoplasie des Corpus callosum - präaurikuläre Anhängsel	3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle	3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - vorzeitige Pubertät - Adipositas	3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Shrimpton	3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Wilson	3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Wittwer	3 Fälle
Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation	3 Fälle
Glaukom - Ektopie - Mikrosphärenphakie - steife Gelenke - Kleinwuchs	3 Fälle
Goodman-Syndrom	3 Fälle
Haaranomalien - Photosensibilität - geistige Retardierung	3 Fälle
Heparansulfat-Mangel der Enterozyten, kongenitaler	3 Fälle
Hirschsprung-Krankheit - Nagelhypoplasie - Dysmorphien	3 Fälle
Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie	3 Fälle
Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa	3 Fälle
Hypotonie - Laktatazidose - Hyperammonämie	3 Fälle
Intersexualität - geistige Retardierung	3 Fälle
Kamptodaktylie mit hyperplastischem Bindegewebe und Skelettdysplasie	3 Fälle
Kardiomyopathie - Belastungsintoleranz durch Glykogenmangel der Muskeln	3 Fälle
Katarakt - Schwerhörigkeit - Hypogonadismus	3 Fälle
Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte	3 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien	3 Fälle
Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie	3 Fälle
Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie	3 Fälle
Kraniofaziale Dysmorphien - Kolobome - Corpus-callosum-Agenesie	3 Fälle
Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie	3 Fälle
Kraniosynostose - intrakraniale Verkalkungen	3 Fälle
Kutane Photosensitivität - letale Kolitis	3 Fälle
Lewis-Pashayan-Syndrom	3 Fälle
Lipodystrophie - geistige Retardierung - Schwerhörigkeit	3 Fälle
Lymphödem - Vorhofseptumdefekte - charakteristische Gesichtszüge	3 Fälle
Mikrophthalmie - Hirnatrophie	3 Fälle
Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose	3 Fälle
Mikrozephalie - Gaumenspalte	3 Fälle
Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische Anomalien	3 Fälle
Mikrozephalie - Kardiomyopathie	3 Fälle
Mitralinsuffizienz - Schwerhörigkeit - Skelettfehlbildungen	3 Fälle
Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie	3 Fälle
Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung	3 Fälle
N-Syndrom	3 Fälle
Okulo-osteo-kutanes Syndrom	3 Fälle
Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales	3 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3	3 Fälle
Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte	3 Fälle
Osteoporose - okulokutane Hypopigmentierung	3 Fälle
Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz	3 Fälle
Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz	3 Fälle
Qazi-Markouizos-Syndrom	3 Fälle
Rambaud-Galian-Syndrom	3 Fälle
Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom	3 Fälle
Schwerhörigkeit - Optikusatrophie - Demenz	3 Fälle
Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst	3 Fälle
Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst	3 Fälle
Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor	3 Fälle
SERKAL-Syndrom	3 Fälle
Spalthand - Harnwegsanomalien - Spina bifida	3 Fälle
Summitt-Syndrom	3 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien	3 Fälle
Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie	3 Fälle
Trigonocephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung	3 Fälle
Ulbright-Hodes-Syndrom	3 Fälle
Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose	3 Fälle
Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel	2 Fälle
Alopezie - Hypogonadismus - extrapyramidale Störungen	2 Fälle
Amaurose - Hypertrichose	2 Fälle
Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen	2 Fälle
Anhidrotische ektodermale Dysplasie - Immundefekt - Osteopetrose - Lymphödem	2 Fälle
Aniridie - geistige Retardierung	2 Fälle
Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung	2 Fälle
Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ	2 Fälle
Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie	2 Fälle
Aughton-Syndrom	2 Fälle
Aurikulookuläre Anomalien - Lippenspalte	2 Fälle
Bangstad-Syndrom	2 Fälle
Beemer-Ertbruggen-Syndrom	2 Fälle
Blepharo-fazio-skelettales Syndrom	2 Fälle
Bouwes-Bavinck-Syndrom	2 Fälle
Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom	2 Fälle
Braddock-Syndrom	2 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIe	2 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIh	2 Fälle
CDG-Syndrom Typ II	2 Fälle
Chondrodysplasie - Intersexualität	2 Fälle
Choroidea-Atrophie - Alopezie	2 Fälle
Cleido-rhizomeles Syndrom	2 Fälle
Cooper-Wang-Jabs-Syndrom	2 Fälle
Cornea-Anästhesie - Schwerhörigkeit - geistige Retardierung	2 Fälle
Corpus-callosum-Agenesie - geistige Retardierung - Kolobom - Mikrognathie	2 Fälle
Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom	2 Fälle
Dandy-Walker-Malformation - Makrozephalie	2 Fälle
Dandy-Walker-Malformation - postaxiale Polydaktylie	2 Fälle
Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung	2 Fälle
Dermato-kardio-skelettales Syndrom Typ Borrone	2 Fälle
Dermato-Leukodystrophie	2 Fälle
Desmosterolose	2 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom	2 Fälle
Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose	2 Fälle
Dysmorphien - Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - Pseudohermaphroditismus	2 Fälle
Dysostose, akrofaziale, autosomal-rezessive	2 Fälle
Dysostose, akro-kranio-faziale	2 Fälle
Dysplasie, ektodermale - Blindheit	2 Fälle
Dysplasie, kraniodiaphysäre, autosomal-dominante	2 Fälle
Dysplasie, pilo-dentale	2 Fälle
Eng-Strom-Syndrom	2 Fälle
Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie	2 Fälle
Enzephalomyopathie, mitochondriale - Aminoazidopathie	2 Fälle
Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie	2 Fälle
Epithelial-exfoliative Kolitis - Taubheit	2 Fälle
Fuqua-Berkovitz-Syndrom	2 Fälle
Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel	2 Fälle
Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel	2 Fälle
Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie	2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Akromegalie - Hyperaktivität	2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Epilepsie - progressive Gelenkskontrakturen - charakteristische Gesichtszüge	2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Plagiozephalie	2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cantagrel	2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Reish	2 Fälle
Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen	2 Fälle
HEC-Syndrom	2 Fälle
Hennekam-Beemer-Syndrom	2 Fälle
Hersh-Podruch-Weisskopf-Syndrom	2 Fälle
Hirnfehlbildung, kongenitale durch Glutamin-Synthetase-Mangel	2 Fälle
Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie	2 Fälle
Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit	2 Fälle
Hydrozephalus - Hochwuchs - Gelenkschlaffheit	2 Fälle
Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel	2 Fälle
Hypomagnesiämie mit Normokalziurie	2 Fälle
Hypospadie-Hypertelorismus-Kolobom und Taubheit	2 Fälle
Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes	2 Fälle
Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration	2 Fälle
Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne	2 Fälle
Ichthyose, kongenitale, mit Mikrozephalie und Quadruplegie	2 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Ichthyosis congenita mit Gallenatresie	2 Fälle
Intelligenzminderung, schwere - Epilepsie - Analanomalien - Hypoplastische distale Phalangen	2 Fälle
Intersexualität - Skelettanomalien, bei 46,XX Karyotyp	2 Fälle
Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit	2 Fälle
Kaler-Garrity-Stern-Syndrom	2 Fälle
Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2	2 Fälle
Kapur-Toriello-Syndrom	2 Fälle
Kardiomyopathie - Nierenanomalien	2 Fälle
Kardiopathie - Extremitätenverkürzung	2 Fälle
Katarakt - Ataxie - Taubheit	2 Fälle
Katarakt - Mikrophthalmie - Septumdefekt	2 Fälle
Katarakt - Nephropathie - Enzephalopathie	2 Fälle
Keratoderma - Hypotrichose - Leukonychia	2 Fälle
Kleinwuchs Typ Brüssel	2 Fälle
Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	2 Fälle
Kniest-ähnliche Dysplasie, letale	2 Fälle
Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	2 Fälle
Kozlowski-Brown-Hardwick-Syndrom	2 Fälle
Kraniosynostose - Fibula-Aplasie	2 Fälle
Kraniosynostose - Radiusaplasie, Typ Imaizumi	2 Fälle
Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen	2 Fälle
Kudo-Tamura-Fuse-Syndrom	2 Fälle
Letales zystisches Hygrom - Gaumenspalte	2 Fälle
Lichstenstein-Syndrom	2 Fälle
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - geistige Retardierung - Hornhauttrübung	2 Fälle
Lippenspalte - Retinopathie	2 Fälle
Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie	2 Fälle
Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese	2 Fälle
Makrozephalie - Immundefekt - Anämie	2 Fälle
Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie	2 Fälle
Mesomale Dysplasie - Hautgrübchen	2 Fälle
Methylmalonazidurie mit Mikrozephalus und Katarakt	2 Fälle
Mikrobrachyzephalie - Ptosis - Lippenspalte	2 Fälle
Mikrodeletion 9q22.3	2 Fälle
Mikrolissenzephalie - Mikromelie	2 Fälle
Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung	2 Fälle
Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus	2 Fälle
Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler	2 Fälle
Multiple Sklerose - Ichthyose - Faktor VIII-Mangel	2 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Nasenflügelspalte - Telekanthus	2 Fälle
Nephronophthise, adulte familiäre - spastische Tetraparese	2 Fälle
Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren	2 Fälle
Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel	2 Fälle
Niedriges Geburtsgewicht - Kleinwuchs - Dysgammaglobulinämie	2 Fälle
Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien	2 Fälle
Okamoto-Syndrom	2 Fälle
Okulo-tricho-Dysplasie	2 Fälle
Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung	2 Fälle
PARC-Syndrom	2 Fälle
Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien	2 Fälle
Progressive Neurodegeneration - überstreckbare Gelenke - Katarakt	2 Fälle
Pseudoprogeria-Syndrom	2 Fälle
Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien	2 Fälle
Ptosis - Strabismus - Diastase	2 Fälle
Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie	2 Fälle
Robinow-ähnliches Syndrom	2 Fälle
Rüdiger-Syndrom	2 Fälle
Say-Barber-Miller-Syndrom	2 Fälle
SCARF-Syndrom	2 Fälle
Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfusknöchen	2 Fälle
Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie	2 Fälle
Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achromasie	2 Fälle
Siegler-Brewer-Carey-Syndrom	2 Fälle
Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie	2 Fälle
'Small vessel disease' des Gehirns ohne Beziehung zu NOTCH3	2 Fälle
Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät	2 Fälle
Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - geistige Retardierung	2 Fälle
Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte	2 Fälle
Spinozerebelläre Degeneration - Hornhautdystrophie	2 Fälle
Stimmler-Syndrom	2 Fälle
Stoll-Alembik-Finck-Syndrom	2 Fälle
Syndrom der inadäquaten Sekretion von antidiuretischem Hormon	2 Fälle
Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid	2 Fälle
Syngnathie - multiple Anomalien	2 Fälle

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung	2 Fälle
Teebi-Shaltout-Syndrom	2 Fälle
Thrombozytopenie - Pierre-Robin-Sequenz	2 Fälle
Thyreo-zerebro-renales Syndrom	2 Fälle
Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz, generalisierte	2 Fälle
Trichomegalie - Katarakt - hereditäre Sphärozytose	2 Fälle
Trigonocephalie - bifide Nase - akrale Anomalien	2 Fälle
Trigonocephalie - breite Daumen	2 Fälle
Viszerale Neuropathie - Gehirnanomalien - Gesichtsdysmorphien - Entwicklungsverzögerung	2 Fälle
Weaver-Williams-Syndrom	2 Fälle
Xerodermie mit Klumpfuß und Zahnschmelzanomalie	2 Fälle
Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxisomen	2 Fälle
Blaichman-Syndrom	1 Fall
CDG-Syndrom Typ Ii	1 Fall
CDG-Syndrom Typ IIb	1 Fall
CDG-Syndrom Typ IIc	1 Fall
CDG-Syndrom Typ Ij	1 Fall
Chondrodysplasia - Situs inversus - Anus imperforatus - Polydaktylie	1 Fall
Dysostose, akrofaziale postaxiale, atypische	1 Fall
Dysplasie, ektodermale - Arthrogrypose - Diabetes mellitus	1 Fall
Hyaluronidasemangel	1 Fall
Hypothyreose - Dermoidzysten - Gaumenspalte	1 Fall
Katarakt - Hypotrichiose - Intelligenzminderung	1 Fall
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 10	1 Fall
Ota-Naevus - Retinitis pigmentosa	1 Fall
Skelettdysplasie Typ Azouz	1 Fall
Stoll-Alembik-Finck-Syndrom	1 Fall
Li-Fraumeni-Syndrom	400 Familien
Nance-Horan-Syndrom	50 Familien
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I	> 40 Familien
Arthritis, granulomatöse des Kindesalters	40 Familien
Erythromelalgie, primäre	30 Familien
LCAT-Mangel	30 Familien
Syndrom der Thiamin-responsiven megaloblastären Anämie	30 Familien
Perikarditis - Arthritis - Kamptodaktylie	< 30 Familien
Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	< 30 Familien
Multiple Synostosen - Brachydaktylie	20 Familien
Riesenaxon-Neuropathie	20 Familien
Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten	20 Familien
Akro-reno-okuläres Syndrom	< 20 Familien

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Fahr-Syndrom	< 20 Familien
Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie	< 20 Familien
Spastische Paraplegie 17	< 20 Familien
Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	17 Familien
Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	16 Familien
Myopathie, X-chromosomale mit Autophagie	15 Familien
Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie	13 Familien
Hypotrichose, hereditäre kongenitale, Typ Marie Unna	12 Familien
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	11 Familien
Aniridie - zerebelläre Ataxie - geistige Retardierung	> 10 Familien
Brachydaktylie - Bluthochdruck	> 10 Familien
Krampfanfälle, benigne familiäre neonatale/infantile	10 Familien
Loeys-Dietz-Aortenaneurysma-Syndrom	10 Familien
Renpenning-Syndrom	10 Familien
Spastische Paraplegie 6	10 Familien
Acheiropodie-Syndrom	< 10 Familien
Angiom, hereditäres neurokutanes	< 10 Familien
Dysplasie, dermale faziale fokale	< 10 Familien
Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale, mit JARID1C-Genmutationen	< 10 Familien
Hypoparathyroidismus, familiärer isolierter	< 10 Familien
Palmoplantarkeratose - Ösophageales Karzinom	< 10 Familien
Palmoplantarkeratose - Schwerhörigkeit	< 10 Familien
Schinz-Syndrom	< 10 Familien
Sebastian-Syndrom	< 10 Familien
Spastische Paraplegie 10	< 10 Familien
Spastische Paraplegie 12	< 10 Familien
Spastische Paraplegie 13	< 10 Familien
Spastische Paraplegie 15	< 10 Familien
Spastische Paraplegie 8	< 10 Familien
VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	< 10 Familien
Oto-dentales Syndrom	9 Familien
Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	8 Familien
Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	8 Familien
Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form	8 Familien
EEM-Syndrom	7 Familien
Immun-Dysregulation - Polyendokrinopathie - Enteropathie, X-chromosomal	7 Familien
Juvenile Makuladegeneration - Hypotrichose	7 Familien
Dysphasie, familiäre kongenitale	6 Familien
Hypoplasie, pontozerebelläre, Typ 1	6 Familien
Makuladystrophie, zystoide	6 Familien
Overgrowth-Syndrom - Lernstörungen - Gesichtsdysmorphien	6 Familien

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	6 Familien
Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form	> 5 Familien
Anämie, sideroblastische X-chromosomale mit Ataxie	5 Familien
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D	5 Familien
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1E	5 Familien
Tetraamelie - Pulmonale Hypoplasie	5 Familien
Symphalangismus, distaler	< 5 Familien
Trichodontales Syndrom	< 5 Familien
Daumen, triphalangeale - Brachyektrodaktylie	4 Familien
IVIC-Syndrom	4 Familien
Kamptodaktylie - Taurinurie	4 Familien
Reducing-Body-Myopathie	4 Familien
Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der	4 Familien
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre - Blindheit - Schwerhörigkeit	3 Familien
CAMFAK-Syndrom	3 Familien
Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian	3 Familien
Dystonie, gemischter Typ	3 Familien
Dystonie-Parkinson-Syndrom mit schnellem Beginn	3 Familien
Geistige Retardierung, X-chromosomale mit isoliertem Wachstumshormonmangel	3 Familien
HERNS-Syndrom	3 Familien
Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie	3 Familien
Katarakt - Glaukom	3 Familien
Kraniorhinie	3 Familien
Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	3 Familien
Vaskulopathie, zerebro-retinale	3 Familien
Ankyloblepharon filiformis mit Anus imperforatus	2 Familien
Ataxie, episodische, Typ 4	2 Familien
Ataxie, zerebelläre - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophie - sensorineurale Schwerhörigkeit	2 Familien
Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	2 Familien
Aurikulo-Osteo-Dysplasie	2 Familien
Bakrania-Ragge-Syndrom	2 Familien
Bencze-Syndrom	2 Familien
Blepharo-naso-faziales Syndrom	2 Familien
Brachydaktylie Typ A5	2 Familien
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2F	2 Familien
Dystrophie, bullöse, makulärer Typ	2 Familien
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 5	2 Familien
Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	2 Familien
Hypoparathyroidismus, X-chromosomaler	2 Familien
Jackson-Weiss-Syndrom	2 Familien
Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	2 Familien
North Carolina Makuladystrophie	2 Familien

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit	2 Familien
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	2 Familien
Partington-Syndrom	2 Familien
Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung - Taubheit - Hypogenitalismus	2 Familien
Skelettdysplasie - Intelligenzminderung	2 Familien
Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	2 Familien
Spastische Paraplegie 26	2 Familien
Spastische Paraplegie 27	2 Familien
Spastische Paraplegie durch NTE (neuropathy target esterase)-Genmutation	2 Familien
Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dysmorphien	2 Familien
Albinismus - Schwerhörigkeit	1 Familie
Alopezie, kongenitale - Palmoplantarkeratose	1 Familie
Aphalangie - Syndaktylie - Mikrozephalie	1 Familie
Arthrogrypose-ähnliche Anomalien der Hand - sensorineurale Taubheit	1 Familie
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre - einschließende Sakkaden	1 Familie
Ataxie, episodische, Typ 3	1 Familie
Banki-Syndrom	1 Familie
Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie	1 Familie
Brachydaktylie Typ A7	1 Familie
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	1 Familie
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2G	1 Familie
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2K	1 Familie
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2L	1 Familie
Dyschondrosteose mit Nephropathie	1 Familie
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 10	1 Familie
Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	1 Familie
Fried-Syndrom	1 Familie
Geistige Retardierung - progressive spastische Paraplegie, X-chromosomal	1 Familie
Geistige Retardierung, X-chromosomale - spastische Paraplegie mit Eisenablagerung	1 Familie
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cabezas	1 Familie
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Pai	1 Familie
Geistige Retardierung, X-chromosomal-rezessive - Makrozephalie - Ziliendysfunktion	1 Familie
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A	1 Familie
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1F	1 Familie
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G	1 Familie
Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	1 Familie
Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale	1 Familie

Name der Krankheit	Anzahl der Fälle oder Familien
Kamptobrachydaktylie	1 Familie
Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica	1 Familie
Koronare Herzkrankheit - Hyperlipidämie - Hypertension - Diabetes - Osteoporose	1 Familie
Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	1 Familie
Kraniofaziale Konodysplasie	1 Familie
Kraniosynostose Typ Philadelphia	1 Familie
Kumar-Levick-Syndrom	1 Familie
Lipodystrophie, familiäre partielle, infolge AKT2-Genmutation	1 Familie
Mikrotie - Augenkolobom - Imperforation des nasolakrimalen Ganges	1 Familie
Muskeldystrophie, gastrointestinale okuläre	1 Familie
Neuropathie mit Hörbeeinträchtigung	1 Familie
Neuropathie, sensorische und autonome, hereditäre, mit Taubheit, X-chromosomale	1 Familie
Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	1 Familie
Pili torti - Onychodysplasie	1 Familie
Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen	1 Familie
Retinopathie, hereditäre vaskuläre	1 Familie
Retinopathie, hereditäre vaskuläre	1 Familie
Schizophrenie - geistige Retardierung - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	1 Familie
Spastische Paraplegie 14	1 Familie
Spastische Paraplegie 16	1 Familie
Spastische Paraplegie 23	1 Familie
Spastische Paraplegie 24	1 Familie
Spastische Paraplegie 25	1 Familie
Spastische Paraplegie 28	1 Familie
Spastische Paraplegie 29	1 Familie
Spastische Paraplegie 30	1 Familie
Spastische Paraplegie 9	1 Familie
Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien	1 Familie
Tietz-Syndrom	1 Familie
Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta	1 Familie
Ulna/Fibula-Radiusdefekt - Brachydaktylie	1 Familie
Upington-Krankheit	1 Familie
Van den Bosch-Syndrom	1 Familie
Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren	1 Familie

