



Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco in ordine alfabetico delle malattie

www.orphanet.it

È stata effettuata un'indagine sistematica delle pubblicazioni per fornire una stima della prevalenza delle malattie rare in Europa. Sarà pubblicato regolarmente un rapporto aggiornato che sostituirà la versione precedente. Questo aggiornamento riporta i dati epidemiologici recenti e le modifiche dei dati esistenti, per i quali sono disponibili nuove informazioni.

Strategia della ricerca

Sono utilizzate diverse fonti di informazione:

- Siti di informazione Internet: Orphanet, e-Medicine, Geneclinics, EMA e OMIM ;
- Interrogazione del Medline secondo l'equazione:
«Nomi della malattia» Epidemiologia[Mesh:NoExp] 0 Incidenza[titolo/riassunto]
0 Prevalenza [titolo/riassunto] 0 Epidemiologia [titolo/riassunto] ;
- libri medici, letteratura grigia e rapporti di esperti che costituiscono ugualmente una risorsa importante di dati.

Dati raccolti

Le prevalenze indicate corrispondono alla media delle stime tra la più alta e la più bassa. Quando l'incidenza è l'unico dato disponibile, la prevalenza è calcolata:

- per le malattie che compaiono alla nascita, prevalenza = incidenza alla nascita x (aspettativa di vita dei malati/aspettativa di vita della popolazione generale) ;
- per le altre malattie, prevalenza = incidenza x durata media della malattia.

Quando la prevalenza o l'incidenza non sono disponibili, il numero di casi pubblicati nella letteratura è documentato.

NB: l'aspettativa di vita della popolazione francese (78 anni) è presa come riferimento per l'aspettativa di vita della popolazione generale.

Aggiornamento dei dati

L'aggiornamento dei dati viene fatto in funzione delle nuove informazioni disponibili : EMA, nuove pubblicazioni scientifiche, letteratura grigia e opinione di esperti.

Limite degli studi

La prevalenza esatta di ogni malattia rara è difficile da ottenere a partire dalle risorse disponibili. In effetti esiste un certo grado di discrepanza tra i diversi studi, una scarsa documentazione sui metodi utilizzati, confusione tra incidenza e prevalenza e/o confusione tra incidenza alla nascita e incidenza a lungo termine.

La validità e l'esattezza dei dati pubblicati è data per scontata e non viene verificata. È probabile che la maggior parte delle malattie sia sovrastimata, dato che i pochi studi di prevalenza pubblicati riguardano di solito le regioni a prevalenza più elevata e sono basati sui dati ospedalieri. Pertanto queste stime sono indicative della presunta prevalenza, ma potrebbero non essere accurate.

Prevalenza o numero dei casi pubblicati elencati in ordine alfabetico delle malattie

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| 2,8-diidrossiadenina urolitiasi | 1,7 | |
| 3-metilcrotonil glicinuria | 2,25 | |
| Ablefaria - macrostomia | | 15 casi |
| Acalasia - microcefalia | | 5 casi |
| Acalasia primaria | 10 | |
| Acatasemia | 3,1 | |
| Accorciamento congenito del legamento costocoracoide | | 1 famiglia |
| Aceruloplasminemia | 0,1 | |
| Acheiropodia | | < 10 famiglie |
| Acidemia glutarica, tipo 1 | 0,4 | |
| Acidemia isovalerica | 1 | |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria | | 300 casi |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria, tipo cblC | | 300 casi |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria, tipo cblD | | 5 casi |
| Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA | | 60 casi |
| Acidemia propionica | 3,75 | |
| Acidemia succinica | | 50 casi |
| Acidosi chetonica da deficit di beta-chetotilasi | | 60 casi |
| Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1 | | 20 casi |
| Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 3 | 10 | |
| Aciduria 4-idrossibutirrica | | 350 casi |
| Aciduria argininosuccinica | 0,45 | |
| Aciduria fumarica | | > 20 casi |
| Aciduria malonica | | 17 casi |
| Aciduria metilmalonica - microcefalia - cataratta | | 2 casi |
| Aciduria mevalonica | | 30 casi |
| Aciduria orotica ereditaria | | < 20 casi |
| Acondrogenesi | | > 100 casi |
| Acondroplasia | 4,5 | |
| Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans | | 4 casi |
| Acrania | < 1** | |
| Acrocefalosindattilia | 4,6 | |
| Acrodermatite enteropatica | 0,2 | |
| Acromatopsia | 3,33 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Acromegalia | 5 | |
| Acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneale | | 16 casi |
| Acromelanososi | | < 10 casi |
| Acroosteolisi, tipo autosomico dominante | | 50 casi |
| Acrosconfodisplasia metafisaria | | 4 casi |
| Adamantinoma | | 513 casi |
| Adattilia monolaterale | 34 | |
| Adrenoleucodistrofia legata all'X | 5 | |
| Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale | | 3 casi |
| Afalangia - sindattilia - microcefalia | | 1 famiglia |
| Afasia progressiva non fluente | 2,5 | |
| Agammaglobulinemia - microcefalia - craniosinostosi - dermatite grave | | 3 casi |
| Agammaglobulinemia legata all'X | 0,45 | |
| Agenesia del corpo calloso - microcefalia - bassa statura | | 3 casi |
| Agenesia del corpo calloso - neuropatia | 19 | |
| Agenesia del corpo calloso - ritardo mentale - coloboma - micrognazia | | 2 casi |
| Agenesia del corpo calloso, autosomica recessiva, legata all'X | | 11 casi |
| Agenesia del pancreas | | 50 casi |
| Agenesia della carotide interna | | 100 casi |
| Agenesia della trachea | 1** | |
| Agenesia gonadica XY | 2,5 | |
| Agenesia renale bilaterale | 17 | |
| Agnazia - oloprosencefalia - situs inversus | | 30 casi |
| Albinismo - sordità | | 1 famiglia |
| Albinismo cutaneo, fenotipo "ermellino" | | 3 casi |
| Albinismo oculare - sordità sensoriale tardiva | | 7 casi |
| Albinismo oculare recessivo legato all'X | 2 | |
| Albinismo oculocutaneo | 7,15 | |
| Alcaptonuria | 0,5 | |
| Alfa talassemia - ritardo mentale, legato all'X | | 168 casi |
| Alfa-mannosidosi | 0,1 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Alopecia - contratture - nanismo - ritardo mentale | | 5 casi |
| Alopecia - epilessia - piorrea - ritardo mentale | | 12 casi |
| Alopecia - ipercheratosi palmoplantare | | 1 famiglia |
| Alopecia areata totale | 10,5 | |
| Alopecia areata universale | 25 | |
| Alopecia circoscritta - polidattilia | | 2 casi |
| Amartomatosi cistica polmone-rene | | < 5 casi |
| Amaurosi - ipertricosi | | 2 casi |
| Amaurosi congenita di Leber | 10 | |
| Amebiasi con amebe libere | 1,75 | |
| Amelia autosomica recessiva | | 3 casi |
| Amiloidosi | 30 | |
| Amiloidosi secondaria | 17 | |
| Anadisplasia metafisaria | | 27 casi |
| Analbuminemia congenita | | < 50 casi |
| Anchiloblefaron filiforme - imperforazione anale | | 2 famiglie |
| Anchilosi dei pollici - brachidattilia - ritardo mentale | | 6 casi |
| Anchilosi della staffa associata a pollici e dita dei piedi larghi | | 6 famiglie |
| Anchilosi glossopalatina | | 30 casi |
| Anemia da corpi di Heinz | | < 10 casi |
| Anemia di Fanconi | 0,3 | |
| Anemia diseritropoietica congenita | 1 | |
| Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi | | 12 casi |
| Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi | | 50 casi |
| Anemia emolitica da deficit di glutazione reductasi | | 3 casi |
| Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti | 5,1 | |
| Anemia emolitica letale - anomalie genitali | | 2 casi |
| Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi | | 17 famiglie |
| Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro | | 3 casi |
| Anemia sideroblastica con atassia legata all'X | | 5 famiglie |
| Anemia sideroblastica legata all'X | | < 200 casi |
| Anencefalia | 3,2** | |
| Anendocrinosi intestinale congenita da diminuzione delle cellule gangliari enteriche | | 3 casi |
| Anestesia corneale - anomalie retiniche - sordità | | 2 casi |
| Angioedema ereditario | 1 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Angioma a "ciuffi" | | > 200 casi |
| Angiomatosi cistica diffusa delle ossa | | 200 casi |
| Angiomatosi neurocutanea ereditaria | | < 10 famiglie |
| Aniridia | 1,75 | |
| Aniridia - agenesia della rotula | | 3 casi |
| Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio | | 2 casi |
| Aniridia - atassia cerebellare - ritardo mentale | | > 10 famiglie |
| Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità | | 3 casi |
| Anisochiasmi | 3,8 | |
| Anoftalmia - insufficienza ipotalamo-ipofisaria | | 30 casi |
| Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche | | 3 casi |
| Anoftalmia - microftalmia isolata | 14 | |
| Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea | | 30 casi |
| Anomalia acro-toraco-renale | | 12 casi |
| Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale | | 4 casi |
| Anomalia di Axenfeld-Rieger - idrocefalo - anomalie scheletriche | | 3 casi |
| Anomalia di Duane - miopia - scoliosi | | 2 casi |
| Anomalia di Uhl | | 84 casi |
| Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari | | 2 casi |
| Anomalie auricolo-oculari - labioschisi | | 2 casi |
| Anomalie cardiache - eterotassia | | 9 casi |
| Anomalie dei capelli - fotosensibilità - ritardo mentale | | 3 casi |
| Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia | | 2 casi |
| Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio | | 2 casi |
| Anonichia - microcefalia | | 5 casi |
| Anonichia con pigmentazione delle pieghe di flessione | | 3 casi |
| Anosmia congenita isolata | | < 15 casi |
| Aplasia congenita bilaterale dei vasi deferenti | 50 | |
| Aplasia cutanea - miopia | | 4 casi |
| Aplasia cutanea congenita - linfangectasia intestinale | | 3 casi |
| Aplasia cutanea congenita degli arti, forma recessiva | | 6 casi |
| Aplasia del perone - ectrodattilia | | < 50 casi |
| Aplasia della tibia - ectrodattilia | 0,1 | |
| Aplasia midollare | 0,4 | |
| Apnea del prematuro (AOP) | 8,5 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------------|---|
| Aprassia oculomotoria, tipo Cogan | | 50 casi |
| Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale | | 5 casi |
| Aracnodattilia - ritardo mentale - dismorfismi | | 3 casi |
| Argininemia | | 31 casi |
| Arinia | | 20 casi |
| Arinia - atresia delle coane - microftalmia | | 4 casi |
| Arteriopatia coronarica - iperlipidemia - ipertensione - diabete - osteoporosi | | 1 famiglia |
| Arterite a cellule giganti | 8,9 | |
| Arterite di Takayasu | 0,45 | |
| Arterite temporale giovanile | | 20 casi |
| Artrite associata a entesite | 5,7 | |
| Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico | 5 | |
| Artrite oligoarticolare giovanile | 20,5 | |
| Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne | | 34 casi |
| Artrite psoriasica giovanile | 4,2 | |
| Artrogriposi - disfunzione renale - colesterasi | | < 100 casi |
| Artrogriposi distale, tipo 6 | | 1 famiglia |
| Artrogriposi multipla - faccia da "fischiatore" congenita | | 10 casi |
| Artrogriposi multipla congenita | 16,1 | |
| Artrogriposi-ipercheratosi, forma letale | | 2 casi |
| Ascessi asettici sensibili ai corticosteroidi | | 49 casi |
| Assenza delle impronte digitali - milia congenita | | 14 casi |
| Associazione MURCS | 11,25 | |
| Atassia - aprassia - ritardo mentale legato all'X | | 9 casi |
| Atassia - atrofia ottica - sordità - letalità | | 12 casi |
| Atassia - sordità - ritardo mentale | | 8 casi |
| Atassia - telangectasia | 1 | |
| Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce | | 57 casi |
| Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale | | 2 famiglie |
| Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità | | 3 famiglie |
| Atassia cerebellare autosomica recessiva - intrusione saccadica | | 1 famiglia |
| Atassia cerebellare, autosomica dominante | 3,5 | |
| Atassia cerebellare, autosomica recessiva | 7 | |
| Atassia di Friedreich | 2 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------------|---|
| Atassia di Harding | 1 | |
| Atassia episodica, tipo 3 | | 1 famiglia |
| Atassia episodica, tipo 4 | | 2 famiglie |
| Atassia episodica, tipo 5 | | 7 casi |
| Atassia episodica, tipo 6 | | 4 casi |
| Atassia episodica, tipo 7 | | 7 casi |
| Atassia spinocerebellare a esordio infantile | | 24 casi |
| Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3 | | 5 casi |
| Atassia spinocerebellare, tipo 1 | 1,5 | |
| Atassia spinocerebellare, tipo 2 | 1,5 | |
| Atassia spinocerebellare, tipo 3 | 1 | |
| Atassia spinocerebellare, tipo 29 | | < 50 casi |
| Atassia spinocerebellare, tipo 30 | | 6 casi |
| Atelosteogenesi 1 | | 12 casi |
| Atelosteogenesi 2 | | 25 casi |
| Atelosteogenesi 3 | | 12 casi |
| Aterosclerosi - sordità - diabete - epilessia - nefropatia | | 2 casi |
| Atireosi | 3,5 | |
| Atrasferrinemia | | 9 casi |
| Atresia biliare | 5,6 | |
| Atresia coanale | 8,2 | |
| Atresia del piccolo intestino | 20 | |
| Atresia della tricuspide | 5 | |
| Atresia delle coane - sordità - cardiopatia | | 5 casi |
| Atresia duodenale | 8,55 | |
| Atresia esofagea | 25 | |
| Atrofia corioretinica bifocale progressiva | | 2 famiglie |
| Atrofia della coroide - alopecia | | 2 casi |
| Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana | 0,48 | |
| Atrofia multisistemica | 4,6 | |
| Atrofia muscolare - atassia - retinite pigmentosa - diabete mellito | | 10 casi |
| Atrofia muscolare spinale - complesso di Dandy-Walker - cataratta | | 2 casi |
| Atrofia muscolare spinale prossimale | 3 | |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'età adulta | 0,1 | |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia | 0,1 | |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1 | 1,25 | |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2 | 1,42 | |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 3 | 0,26 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------------|---|
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 4 | 0,32 | |
| Atrofia ottica | 6 | |
| Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante | | 14 casi |
| Atrofoderma lineare di Moulin | | < 30 casi |
| Autismo - angioma facciale color "vino Porto" | | 4 casi |
| Babesiosi | | 40 casi |
| Bande amniotiche | 4** | |
| Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turcica piccola | | 1 famiglia |
| Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia | | 4 casi |
| Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita | | 3 casi |
| Bassa statura, tipo Bruxelles | | 2 casi |
| Basso peso alla nascita - nanismo - disgammaglobulinemia | | 2 casi |
| Beta talassemia | 0,5 | |
| Beta-mannosidasi | | 14 casi |
| Blefarocalasi - labbro doppio | | 50 casi |
| Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura | | 6 casi |
| Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino | | 3 casi |
| Botulismo | 0,05 | |
| Brachicefalia isolata | 5 | |
| Brachidattilia di Hirschsprung | | 4 casi |
| Brachidattilia - ipertensione arteriosa | | > 10 famiglie |
| Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare | | 1 famiglia |
| Brachidattilia preassiale alluce varo | | 8 casi |
| Brachidattilia, tipo A5 | | 2 famiglie |
| Brachidattilia, tipo A6 | | 7 casi |
| Brachidattilia, tipo A7 | | 1 famiglia |
| Brachimorfismo - onicodisplasia - disfalangismo | | 9 casi |
| Brachitelefalangia - dismorfismi - sindrome di Kallmann | | 2 casi |
| Bradiopsia | | 5 casi |
| CADASIL | | 500 casi |
| Calcificazione del sistema nervosa centrale - sordità - acidosi tubolare - anemia | | 2 casi |
| Calcificazioni del plesso coroideo, forma infantile | | 10 casi |
| Calcificazioni talamiche simmetriche | | 29 casi |
| Calcinosi striopallidodentata bilaterale | | < 200 casi |
| Campomelia, tipo Cumming | | 8 casi |
| Camptobrachidattilia | | 1 famiglia |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------------|---|
| Camptodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito | | 30 casi |
| Camptodattilia - displasia ossea | | 3 casi |
| Camptodattilia - taurinuria | | 4 famiglie |
| Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 1 | | 8 casi |
| Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 2 | | 2 casi |
| Canale atrioventricolare completo | 15** | |
| Canale atrioventricolare parziale | 20 | |
| Cancro gastrico | 28 | |
| Cancro ovarico raro | 27,8 | |
| Cancro polmonare a piccole cellule | 11,2 | |
| Capelli crespi - ipotricosi - labbra e orecchie anteverse | | 1 famiglia |
| Capelli lanosi - cheratoderma palmoplantare - cardiomiopatia dilatativa | | < 20 casi |
| Capelli radi - bassa statura - anomalie cutanee | | 4 casi |
| Carcinoma a cellule squamose della testa e del collo | < 40 | |
| Carcinoma cutaneo neuroendocrino | 4 | |
| Carcinoma della vescica | 6,5 | |
| Carcinoma delle cellule renali | 35,8 | |
| Carcinoma dell'esofago | 4 | |
| Carcinoma epatocellulare | 1 | |
| Carcinoma midollare della tiroide | 7 | |
| Carcinoma non papillare della vescica a cellule transizionali | 37 | |
| Carcinoma pancreatico | 11,9 | |
| Cardiomiopatia - anomalie renali | | 2 casi |
| Cardiomiopatia - cataratta - anomalie spondilopelviche | | 9 casi |
| Cardiomiopatia dilatativa familiare | 17,5 | |
| Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare | 2,5 | |
| Cardiomiopatia-intolleranza all'esercizio da deficit cardiaco e muscolare di glicogeno | | 3 casi |
| Cardiopatia congenita - arti corti | | 2 casi |
| Carnosinemia | | 30 casi |
| Cataratta - atassia - sordità | | 2 casi |
| Cataratta - cardiomiopatia | | 30 casi |
| Cataratta - glaucoma | | 3 famiglie |
| Cataratta - iperferritinemia | | > 64 casi |
| Cataratta - nefropatia - encefalopatia | | 2 casi |
| Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo | | < 20 casi |
| Cataratta congenita - dismorfismi facciali - neuropatia | | 100 casi |
| Cecità - scoliosi - aracnodattilia | | 4 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Cecità corticale - ritardo mentale - polidattilia | | 3 casi |
| Celiachia - epilessia - calcificazioni occipitali | | 170 casi |
| Ceroidolipofuscinosi neuronale della tarda infanzia | 1,3 | |
| Ceroidolipofuscinosi neuronale giovanile | 0,46 | |
| Cheratite da acantamoeba | 1 | |
| Cheratite stromale | 16 | |
| Cheratocongintivite atopica | 15,1 | |
| Cheratocongintivite primaverile | 21 | |
| Cheratoderma - ipotricosi - leuconichia | | 2 casi |
| Cheratoderma palmoplantare - amiotrofia | | 4 casi |
| Cheratoderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose | | 5 casi |
| Cheratoderma palmoplantare diffuso - acrocianosi | | 10 casi |
| Cheratoderma palmoplantare diffuso, autosomico dominante, tipo Norrbotten | 2,5 | |
| Cheratosi follicolare - nanismo - atrofia cerebrale | | 6 casi |
| Cheratosi palmoplantare - carcinoma dell'esofago | | < 10 famiglie |
| Cheratosi palmoplantare - clinodattilia | | < 20 casi |
| Cheratosi, tipo Nagashima | | 20 casi |
| Cirrosi biliare primitiva | 13,5 | |
| Cirrosi infantile ereditaria degli Indiani del Nord America | | 36 casi |
| Cistationinuria | 7 | |
| Cistinosi | 0,5 | |
| Cistinuria | 14 | |
| Citrullinemia | 14,4 | |
| Coartazione atipica dell'aorta | 0,17** | |
| Colangiocarcinoma | 2,1 | |
| Colangite sclerosante primitiva | 11 | |
| Coolestasi - linfedema | | 50 casi |
| Coolestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina | | 5 casi |
| Colite collagenosa | 10,5 | |
| Colite epitelio-esfoliativa - sordità | | 2 casi |
| Coloboma - labiopalatoschisi - ritardo mentale | | 12 casi |
| Coloboma - microftalmia - cardiopatia - sordità | | 10 casi |
| Coloboma dell'iride - ptosi - deficit cognitivo | | 10 casi |
| Coloboma maculare - brachidattilia tipo B | | 12 casi |
| Coloboma oculare | 1 | |
| Complesso di Carney | | 160 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Complesso di Gollop-Wolfgang | | 200 casi |
| Complesso femore-fibula-ulna | 1,5 | |
| Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale | | 2 casi |
| Condrodisplasia letale recessiva | | 4 casi |
| Condrodisplasia metafisaria - retinite pigmentosa | | 2 casi |
| Condrodisplasia metafisaria, tipo Jansen | | 16 casi |
| Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila | | 2 casi |
| Condrodisplasia puntata dominante legata all'X | 0,5 | |
| Condrodisplasia puntata, tipo rizomelico | 1 | |
| Condrodisplasia, tipo Blomstrand | | 13 casi |
| Condrosarcoma mixoide extrascheletrico | 0,2 | |
| Congiuntivite lignea | 1,1 | |
| Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi | | 2 casi |
| Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisinuria | | 3 casi |
| Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili | | 10 famiglie |
| Cordoma | 0,05 | |
| Coroideremia | 2 | |
| Coroideremia - obesità - sordità | | 4 casi |
| Corticosurrenaloma | 1 | |
| Craniofaringioma | 2 | |
| Cranio-osteopatia | | 30 casi |
| Craniorachischisi | 5 | |
| Craniorinia | | 3 famiglie |
| Craniosinostosi - aplasia del perone | | 2 casi |
| Craniosinostosi - brachidattilia | | 5 casi |
| Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche | | 3 casi |
| Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo | | 4 casi |
| Craniosinostosi, tipo Boston | | 19 casi |
| Craniosinostosi, tipo Filadelfia | | 1 famiglia |
| Craniosinostosi-aplasia radiale, tipo Imaizumi | | 2 casi |
| Craniosinostosi - idrocefalo - malformazione di Chiari 1 - sinostosi radioulnare | | 4 casi |
| Crioglobulinemia mista | 1 | |
| Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina | | 2 casi |
| Criptosporidiosi | 34 | |
| Criptomicrotia - brachidattilia - anomalie dei dermatoglifi | | 2 casi |
| Cromosoma 1 ad anello | | 34 casi |
| Cromosoma 10 ad anello | | < 20 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Cromosoma 14 ad anello | | 50 casi |
| Cromosoma 17 ad anello | | 14 casi |
| Cromosoma 18 ad anello | | 70 casi |
| Cromosoma 20 ad anello | | > 50 casi |
| Cuore a "criss-cross" | 0,8 | |
| Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi | | 6 casi |
| Cutis laxa | | > 100 casi |
| Cutis marmorata telangiectasica congenita | | 300 casi |
| Cutis verticis gyrata - ritardo mentale | 1,02 | |
| Dacriocistite - osteopoichilosi | | 5 casi |
| Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale | 9 | |
| Deficit cognitivo, tipo Kahrizi | | 3 casi |
| Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII | 0,5 | |
| Deficit combinato non acquisito dell'ormone ipofisario | 37,7 | |
| Deficit congenito del fattore V | 0,1 | |
| Deficit congenito del fattore VII | 0,25 | |
| Deficit congenito del fattore X | 0,2 | |
| Deficit congenito del fattore XI | 0,1 | |
| Deficit congenito del fattore XIII | 0,05 | |
| Deficit congenito della proteina C | 0,2 | |
| Deficit congenito della proteina S | 0,2 | |
| Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti | | 3 casi |
| Deficit congenito di fattore II | 0,05 | |
| Deficit congenito di fibrinogeno | 0,15 | |
| Deficit congenito di sucrali-isomaltasi | 20 | |
| Deficit congenito isolato di globuline leganti la tiroxina | 46 | |
| Deficit del trasportatore della creatina legato all'X | | 17 casi |
| Deficit dell'enzima ramificante il glicogeno | 0,6 | |
| Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) sintetasi | | 6 casi |
| Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga | 1 | |
| Deficit di 5-oxoprolinasi | | 8 casi |
| Deficit di 6-piruvoil-tetraidropterina-sintasi | | 248 casi |
| Deficit di acido gamma aminobutirrico-transaminasi | | 2 casi |
| Deficit di acil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media | 15 | |
| Deficit di aconitasi | | 19 casi |
| Deficit di adenilsuccinato liasi | | 50 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Deficit di adenosina monofosfato deaminasi | | 200 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria | | < 350 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria, tipo 2 | | < 10 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria, tipo 3 | | 17 casi |
| Deficit di alfa-1-antitripsina | 33 | |
| Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi | | 12 casi |
| Deficit di aromatasi | | 13 casi |
| Deficit di beta-ureidopropionasi | | 5 casi |
| Deficit di carbamoil-fosfatossintetasi | 0,8 | |
| Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi | | 30 casi |
| Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2 | | > 300 casi |
| Deficit di deidratasi | | 21 casi |
| Deficit di diidrolipoil deidrogenasi | | 20 casi |
| Deficit di diidropteridina reductasi | | 134 casi |
| Deficit di dopamina beta-idrossilasi | | 12 casi |
| Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi | | < 10 casi |
| Deficit di fosfofruttochinasi muscolare | | < 30 casi |
| Deficit di fosfoglicerato chinasi | | 23 casi |
| Deficit di fruttosio-1,6 difosfatasi | 2,5 | |
| Deficit di gamma-glutamyl transpeptidasi | | 7 casi |
| Deficit di gamma-glutamylcisteina sintetasi | | 9 casi |
| Deficit di glicogeno-sintetasi epatica | | 16 casi |
| Deficit di glutatione sintetasi | | 65 casi |
| Deficit di GTP cicloidrolasi 1 | | 17 casi |
| Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi | | 9 casi |
| Deficit di LCAT | | 30 famiglie |
| Deficit di metil-cobalamina, tipo cbl E | | 27 casi |
| Deficit di metil-cobalamina, tipo cbl G | | 33 casi |
| Deficit di ornitina carbamiltransferasi | 1,4 | |
| Deficit di P2Y12 | | 5 casi |
| Deficit di prolidasi | | 50 casi |
| Deficit di steroido deidrogenasi - anomalie dentali | | 1 famiglia |
| Deficit di succinil-CoA acetoacetato transferasi | | 10 casi |
| Deficit di transaldolasi | | 7 casi |
| Deficit di triosofosfato-isomerasi | | 30 casi |
| Deficit familiare di glucocorticoidi | | 50 casi |
| Deficit intellettivo- cataratta - ciferosi | | 3 casi |
| Deficit multiplo di carbossilasi da deficit di biotinidasi | 1,6 | |
| Degenerazione corioretinica peripapillare elicoidale | | 100 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Degenerazione corticobasale | 4 | |
| Degenerazione maculare giovanile - ipotrichia | | 50 casi |
| Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma | | 7 casi |
| Degenerazione spinocerebellare - distrofia corneale | | 2 casi |
| Delezione parziale del cromosoma Y | 42 | |
| Delezione terminale di 6q | | 19 casi |
| Demenza frontotemporale | 3 | |
| Demenza frontotemporale con inclusioni tau | 15 | |
| Demenza frontotemporale e parkinsonismo legato al cromosoma 17 | 0,3 | |
| Demenza parkinsoniana familiare | 41 | |
| Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina-adenosil-transferasi | | 2 casi |
| Dentinogenesi imperfetta - bassa statura - ipoacusia - ritardo mentale | | 2 casi |
| Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride | | 5 casi |
| Derivati Mülleriani - linfangectasia - polidattilia | | 3 casi |
| Dermatite erpetiforme | 20,2 | |
| Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite | | < 20 casi |
| Dermatite simil-seborroica con elementi psoriasiformi | | 44 casi |
| Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand | 10 | |
| Dermatoleucodistrofia | | 2 casi |
| Dermatomiosite | 14,8 | |
| Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi | | 5 casi |
| Dermatosi pustolosa subcornea | | 200 casi |
| Dermoide anulare della cornea | | < 30 casi |
| Dermo-odonto-displasia | | 14 casi |
| Dermopatia restrittiva letale | | 30 casi |
| Desmosterolosi | | 2 casi |
| Diabete insipido nefrogeno | 0,5 | |
| Diabete mellito neonatale | 0,2 | |
| Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare | | 4 casi |
| Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico | | 2 casi |
| Diabete-sordità a trasmissione materna | 0,1 | |
| Diafanospondilodisostosi | | < 10 casi |
| Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari | | 3 casi |
| Diatosi emorragica da deficit della glicoproteina VI o dell'integrina alfa2-beta1 | | < 20 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4 | | 5 casi |
| Difetto interatriale con difetto di conduzione | | 11 casi |
| Difetto ulna-fibula con brachidattilia | | 1 famiglia |
| Diidropirimidinuria | | 7 casi |
| Dilatazione aortica - ipermobilità articolare - tortuosità delle arterie | | 22 casi |
| Dimelia peroneale - diplopodia | | 11 casi |
| Dirofilariasi | | 25 casi |
| Disautonomia familiare | | 550 casi |
| Discheratosi congenita | 0,1 | |
| Discinesia ciliare primitiva | 5 | |
| Discinesia parossistica non chinesigenica (PNKD) | 0,02 | |
| Discondrosteosi - nefrite | | 1 famiglia |
| Disfasia congenita familiare | | 6 famiglie |
| Disgenesia caudale familiare | | 4 casi |
| Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutamina sintetasi | | 2 casi |
| Disgenesia gonadica - anomalie multiple | | 2 casi |
| Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria | | 6 casi |
| Disgenesia gonadica, tipo XX | < 10 | |
| Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo | | 2 casi |
| Dismorfismo digitotolare | 6 | |
| Dismorfismo facciale - macrocefalia - miopia - malformazione di Dandy Walker | | 3 casi |
| Disostosi acro-cranio-facciale | | 2 casi |
| Disostosi acrofacciale postassiale | | < 30 casi |
| Disostosi acrofacciale, autosomica recessiva | | 2 casi |
| Disostosi acrofacciale, tipo Catania | | 6 casi |
| Disostosi acrofacciale, tipo Nager | | 90 casi |
| Disostosi acrofacciale, tipo Palagonia | | 4 casi |
| Disostosi acrofacciale, tipo Rodriguez | | < 10 casi |
| Disostosi acro-fronto-facio-nasale | | 5 casi |
| Disostosi faciocraniale ipomandibolare | | 4 casi |
| Disostosi mandibolofacciale legata all'X | | 7 casi |
| Disostosi omerospinale | | 5 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Brahimi-Bacha | | 3 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson | | 10 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux | | 50 casi |
| Displasia acromicrica | | < 40 casi |
| Displasia acro-toraco-vertebrale | | < 30 casi |
| Displasia ad "ali d'angelo" delle epifisi falangeali | | 15 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Displasia alveolocapillare congenita | | < 60 casi |
| Displasia aritmogena del ventricolo destro | 43,5 | |
| Displasia broncopolmonare | 13 | |
| Displasia campomelica | 0,35 | |
| Displasia Ceca, tipo metatarsico | | < 20 casi |
| Displasia craniodiafisaria | | < 20 casi |
| Displasia craniofacciale - epifisi a cono | | 1 famiglia |
| Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland | | 3 casi |
| Displasia cranio-lenticulo-suturale | | 28 casi |
| Displasia craniometafisaria | | 70 casi |
| Displasia di Greenberg | | < 10 casi |
| Displasia di Pacman | | < 10 casi |
| Displasia di Singleton-Merten | | < 10 casi |
| Displasia ectodermica - cecità | | 2 casi |
| Displasia ectodermica - sindrome da fragilità cutanea | | 10 casi |
| Displasia ectodermica anidrotica - immunodeficienza - osteopetrosi - linfedema | | 2 casi |
| Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie | | 6 casi |
| Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal | | 4 casi |
| Displasia ectodermica ipoidrotica - ipotiroidismo - discinesia ciliare | | 3 casi |
| Displasia ectodermica ipoidrotica, forma dominante | | 40 casi |
| Displasia ectodermica odonto-micro-ungueale | | 5 casi |
| Displasia ectodermica, tipo Berlin | | 4 casi |
| Displasia ectodermica, tipo "puro" capelli-unghie | | < 20 casi |
| Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo | | < 10 casi |
| Displasia epifisaria multipla | 5 | |
| Displasia facciale focale del derma | | < 10 famiglie |
| Displasia fibrosa dell'osso | < 50 | |
| Displasia frontometafisaria | | < 30 casi |
| Displasia immuno-ossea di Schimke | | 50 casi |
| Displasia iridea - ipertelorismo - sordità | | 2 casi |
| Displasia Kniest-simile, forma letale | | 2 casi |
| Displasia mandiboloacrale | | 37 casi |
| Displasia mesomelica - fossette cutanee | | 2 casi |
| Displasia oculo-dento-digitale | | 243 casi |
| Displasia oculo-oto-facciale | | 4 casi |
| Displasia odontomascellare segmentale | | 32 casi |
| Displasia odonto-onico-dermica | | < 15 casi |
| Displasia odonto-tricomelica-ipoidrotica | | 4 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Displasia ossea letale, tipo Holmgren-Forsell | | 4 casi |
| Displasia ossea terminale - difetti della pigmentazione | | 18 casi |
| Displasia osteo-auricolare | | 2 famiglie |
| Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson | | 4 casi |
| Displasia osteosclerotica letale dell'osso | | 8 famiglie |
| Displasia oto-spondilo-megaepifisaria | | < 30 casi |
| Displasia pilodentale | | 2 casi |
| Displasia pseudodiafrosica | | 10 casi |
| Displasia renale-epatica-pancreatica - cisti di Dandy-Walker | | 10 casi |
| Displasia scheletrica - ritardo mentale | | 2 famiglie |
| Displasia spondiloepifisaria congenita | 0,34 | |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva | 0,55 | |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn | | 3 casi |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot | | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Byers | | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Cantu | | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon | | 1 famiglia |
| Displasia spondiloepimetafisaria - anomalie della dentizione | | 2 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria - ipotricosi | | 5 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggregano | | 3 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Bieganski | | 3 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Genevieve | | 2 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura | | 4 casi |
| Displasia spondilometafisaria | 1 | |
| Displasia spondilometafisaria - avambracci incurvati - dismorfismi facciali | | 2 casi |
| Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli | | 8 casi |
| Displasia spondilometafisaria assiale | | 3 casi |
| Displasia spondilometafisaria con immunodeficienza combinata | | 4 casi |
| Displasia spondilometafisaria, tipo A4 | | 2 casi |
| Displasia spondilometafisaria, tipo Golden | | 3 casi |
| Displasia spondilometafisaria, tipo Kozlowski | 0,1 | |
| Displasia timo-rene-ano-polmone | | 3 casi |
| Displasia toraco-laringo-pelvica | | < 10 casi |
| Displasia trico-dento-ungueale | | 4 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Displasia, tipo Astley-Kendall | | 5 casi |
| Displasia, tipo "boomerang" | | 10 casi |
| Dissezione arteriosa con lentiginosi | | 4 casi |
| Dissinostosi craniofacciale | 0,05 | |
| Distacco regmatogeno della retina, autosomico dominante | | 38 casi |
| Distonia 16 | | 7 casi |
| Distonia di torsione a esordio precoce | 0,4 | |
| Distonia Dopa-sensibile | 0,3 | |
| Distonia focale | 11,7 | |
| Distonia mioclonica 15 | | < 20 casi |
| Distonia-parkinsonismo a esordio rapido | | 3 famiglie |
| Distonie miste | | 3 famiglie |
| Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare | | 2 famiglie |
| Distrofia corneale - sordità percettiva | | < 10 casi |
| Distrofia coroidale centrale areolare | 3,33 | |
| Distrofia dei coni con risposta supernormale dei bastoncelli | | 45 casi |
| Distrofia dei coni e dei bastoncelli | 2,5 | |
| Distrofia facio-scapolo-omerale | 7 | |
| Distrofia maculare della Carolina del Nord | | 2 famiglie |
| Distrofia miotonica di Steinert | 4,5 | |
| Distrofia muscolare congenita | 5 | |
| Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina | 0,03 | |
| Distrofia muscolare congenita da deficit di lamina A/C | | 15 casi |
| Distrofia muscolare congenita di Ullrich | | < 100 casi |
| Distrofia muscolare congenita, tipo 1A | 3,3 | |
| Distrofia muscolare congenita, tipo Fukuyama | 0,54 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli | 0,8 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A | | 2 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D | | 5 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1E | | 5 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F | | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G | | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A | 3,8 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C | 1,96 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2D | 0,57 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E | 0,57 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F | 0,57 | |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G | | 14 casi |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I | | > 40 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L | | 14 casi |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M | | 3 casi |
| Distrofia muscolare della tibia | 6 | |
| Distrofia muscolare di Duchenne e Becker | 5 | |
| Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss | 0,3 | |
| Distrofia muscolare oculofaringea | 1 | |
| Distrofia muscolare oculogastrointestinale | | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare, tipo Duchenne | 3,7 | |
| Distrofia neuroassonale - acidosi tubulare | | 3 casi |
| Distrofia neuroassonale infantile | | > 150 casi |
| Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche | | 2 casi |
| Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3 | 0,68 | |
| Disturbo della fosforilazione ossidativa mitocondriale da difetti del DNA nucleare | 9 | |
| Disturbo della parola e del linguaggio, tipo 1 | | 22 casi |
| Disturbo dello sviluppo sessuale - ritardo mentale | | 3 casi |
| Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica | | 2 casi |
| Disturbo disintegrativo dell'infanzia | 2 | |
| Dotto arterioso pervio | 50 | |
| Drepanocitosi | 15 | |
| Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia | | 3 casi |
| Echinococcosi alveolare | | < 1000 casi |
| Ectopia del cristallino - distrofia corioretinica - miopia | | 4 casi |
| Ectopia del cristallino, forma familiare | 6,4 | |
| Ectopia tiroidea | 14,2 | |
| Ectrodattilia - displasia ectodermica senza labiopalatoschisi | | 5 casi |
| Edema maculare cistoide, autosomico dominante | | 6 famiglie |
| Ehrlichiosi | | < 50 casi |
| Ellissocitosi ereditaria | 35 | |
| Emangiomasiosi neonatale diffusa | | < 70 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Ematuria familiare autosomica dominante - tortuosità delle arterie retiniche - contratture | | 8 casi |
| Embriopatia da aminopterina | | 17 casi |
| Embriopatia da citomegalovirus | 40 | |
| Embriopatia da metimazolo | | 40 casi |
| Embriopatia da talidomide | | 5000 casi |
| Embriopatia da virus della varicella | | > 100 casi |
| Emiagenesia tiroidea | 25 | |
| Emicrania emiplegica familiare o sporadica | 10 | |
| Emicrania parossistica | 2 | |
| Emimelia | 4,15 | |
| Emimelia fibulare | 2 | |
| Emimelia tibiale | 0,1 | |
| Emiplegia alternante familiare notturna benigna del bambino | | < 10 casi |
| Emocromatosi neonatale | | 100 casi |
| Emofilia | 7,7 | |
| Emofilia A | 10 | |
| Emofilia A grave | 0,44 | |
| Emofilia A lieve | 0,44 | |
| Emofilia A moderatamente grave | 0,22 | |
| Emofilia acquisita | 0,1 | |
| Emofilia B | 2 | |
| Emofilia B grave | 0,8 | |
| Emofilia B lieve | 0,6 | |
| Emofilia B moderatamente grave | 0,6 | |
| Emoglobinuria parossistica notturna | 0,55 | |
| Encefalite equina dell'Ovest | | > 600 casi |
| Encefalite subacuta di Rasmussen | | > 100 casi |
| Encefalomiopatia mitocondriale infantile legata a FASTKD2 | | 2 casi |
| Encefalopatia con corpi inclusi di neuroserpina, forma familiare | | > 5 famiglie |
| Encefalopatia da deficit di GLUT1 | | 84 casi |
| Encefalopatia da deficit di prosaposina | | < 10 casi |
| Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi | | 50 casi |
| Encefalopatia da deficit di urocato idratasi | | 4 casi |
| Encefalopatia da idrossichinureninuria | | < 30 casi |
| Encefalopatia epilettica infantile precoce | | 88 casi |
| Encefalopatia etilmalonica | | < 40 casi |
| Encefalopatia grave a esordio neonatale con microcefalia | | < 30 casi |
| Encefalopatia mioclonica precoce | | 30 casi |
| Encefalopatia necrotizzante acuta familiare | | 11 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Encefalopatie spongiformi trasmissibili | 0,3 | |
| Encondromatosi | | 600 casi |
| Enfisema lobare congenito | 4,5 | |
| Epatite cronica autoimmune | 0,75 | |
| Epidermolisi bollosa acquisita | | > 100 casi |
| Epidermolisi bollosa distrofica | 0,7 | |
| Epidermolisi bollosa epidermolitica | 2,5 | |
| Epidermolisi bollosa ereditaria | 0,8 | |
| Epidermolisi bollosa giunzionale | 0,06 | |
| Epidermolisi bollosa semplice e distrofia muscolare dei cingoli | | < 20 casi |
| Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica | | 2 casi |
| Epilessia - telangectasia | | 6 casi |
| Epilessia con crisi parziali migranti dei neuroni | | 29 casi |
| Epilessia dipendente dalla piridossina | 0,15 | |
| Epilessia mioclonica dell'infanzia | | 106 casi |
| Epilessia mioclonica progressiva, tipo Unverricht-Lundborg | 0,2 | |
| Eritermalgia primitiva | | 30 famiglie |
| Eritrocheratodermia - atassia | | 25 casi |
| Eritrocheratodermia variabile di Mendes da Costa | | > 200 casi |
| Eritrodermia congenita ittiosiforme bollosa | 0,4 | |
| Eritrodermia congenita letale | | 17 casi |
| Ermafroditismo vero | | > 500 casi |
| Ernia diaframmatica | 15 | |
| Ernia diaframmatica - anomalie degli arti | | 4 casi |
| Esantema da rickettsia | | > 800 casi |
| Esostosi multiple | 2 | |
| Estesioneuroblastoma | | < 1000 casi |
| Eterotassia | 2,5 | |
| Facies acromegaloide | | < 20 casi |
| Facies acromegaloide - ipertricosi | | < 20 casi |
| Fascite eosinofila | | 200 casi |
| Febbre bottonosa | 17 | |
| Febbre reumatica | 5 | |
| Fenilchetonuria | 4 | |
| Feocromocitoma e paraganglioma secernenti | 10 | |
| Fibrocondrogenesi | | 11 casi |
| Fibrodisplasia ossificante progressiva | 0,06 | |
| Fibrofollicolomi multipli familiari | | 7 casi |
| Fibromatosi gengivale - anomalie dentali | | 4 casi |
| Fibromatosi gengivale - sordità | | 2 famiglie |
| Fibromatosi ialina giovanile | | 50 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Fibrosi cistica | 12,6 | |
| Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica | | 2 casi |
| Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo | | 4 casi |
| Fibrosi polmonare idiopatica | 16,7 | |
| Fistola anale | 20,5 | |
| Fistola arterovenosa cerebrale | 6 | |
| Fistola broncobiliare congenita | | 23 casi |
| Forami parietali | 5 | |
| Fotosensibilità cutanea - colite letale | | 3 casi |
| Fucosidosi | | 100 casi |
| Fusione posteriore delle vertebre lombosacrali - blefaroptosi | | 3 casi |
| Fusione vertebrale progressiva non infettiva | | 10 casi |
| Galattosemia | 6,6 | |
| Gastroenterite eosinofila | | 280 casi |
| Gastroschisi | 12 | |
| Geroderma osteodisplastica | 0,1 | |
| Gigantismo cerebrale - cisti mascellari | | < 10 casi |
| Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura | | 3 casi |
| Glaucoma neovascolare | 24,4 | |
| Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi muscolare | | < 30 casi |
| Glicogenosi da deficit di LAMP2 | | 84 casi |
| Glicogenosi di Fanconi-Bickel | | 112 casi |
| Glicogenosi, tipo 2 | 1,1 | |
| Glioblastoma | 1 | |
| Glomerulopatia - ipotrichia - telangectasia | | < 10 casi |
| Granulomatosi autoinfiammatoria dell'infanzia | | 40 famiglie |
| Granulomatosi con cutis laxa | | < 50 casi |
| Granulomatosi di Wegener | 6,6 | |
| Idrocefalo - alta statura - iperlassità | | 2 casi |
| Idrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel | | 8 casi |
| Idrocefalo - sclere blu - nefropatia | | 1 famiglia |
| Idroretale | 5** | |
| Iminoglicinuria | 6,68 | |
| Immunodeficienza combinata grave legata a deficit di adenosina deaminasi | 0,22 | |
| Immunodeficienza con deficit di cellule "natural-killer" | | 4 casi |
| Immunodeficienza da deficit di CD25 | | 2 casi |
| Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 2 | | 100 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore | | < 15 casi |
| Immunodeficienza da deficit selettivo di anticorpi anti-polisaccaridici | | 100 casi |
| Immunodeficienza variabile comune | 4 | |
| Immunodisregolazione - poliendocrinopatia - enteropatia legata all'X | | 7 famiglie |
| Incontinenza pigmenti | 0,2 | |
| Indifferenza congenita al dolore | | 20 casi |
| Insomnia familiare fatale | | 27 casi |
| Insufficienza pura del sistema autonomo | 1 | |
| Interruzione dell'arco aortico | 0,3** | |
| Intolleranza al fruttosio | 5 | |
| Intossicazione da colchicina | 0,1 | |
| Iperaccrescimento - problemi di apprendimento - dismorfismi facciali | | 6 famiglie |
| Iperandrogenismo da deficit di cortisone reductasi | | 11 casi |
| Iperargininemia | 0,17 | |
| Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi | | < 30 famiglie |
| Ipercheratosi - iperpigmentazione | | 10 casi |
| Ipercheratosi palmoplantare - sordità | | < 10 famiglie |
| Ipercheratosi palmoplantare - spasticità | | 25 casi |
| Ipercolesterolemia da deficit di colesterolo 7alfa-idrossilasi | | 24 casi |
| Iperplexia - epilessia | | 2 casi |
| Iperfenilalaninemia materna | 1,25 | |
| Iperglicinemia isolata non chetotica | 0,2 | |
| Iperimmunoglobulinemia D associata a febbre ricorrente | | 180 casi |
| Iperlipoproteinemia, tipo 1 | < 1 | |
| Iperlipoproteinemia, tipo 3 | 7,8 | |
| Iperossaluria | 0,2 | |
| Iperossaluria primitiva, tipo 1 | 0,2 | |
| Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi | | 8 casi |
| Iperplasia congenita dei surreni | 10 | |
| Iperplasia rigenerativa nodulare del fegato | 3 | |
| Iperossinemia idiopatica | 5 | |
| Ipertelorismo, tipo Teebi | | 20 casi |
| Iperensione arteriosa polmonare primitiva | 1,5 | |
| Ipertermia maligna | 33 | |
| Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo | | 4 casi |
| Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica | | 3 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Ipertricosi cervicale anteriore isolata | | < 20 casi |
| Ipertricosi dei cubiti - bassa statura | | 28 casi |
| Ipertricosi lanuginosa acquisita | | 60 casi |
| Ipertricosi lanuginosa congenita | | < 100 casi |
| Ipocheratosi palmoplantare circoscritta | | 17 casi |
| Ipocondroplasia | 3,3 | |
| Ipoglicemia iperinsulinemica persistente del bambino | 2 | |
| Ipoglossia - ipodattilia | | < 50 casi |
| Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa | | 2 casi |
| Ipogonadismo ipogonadotropo congenito | 20 | |
| Ipomagnesemia con normocalciuria | | 2 casi |
| Ipomagnesemia isolata, autosomica dominante | | 3 famiglie |
| Ipomielinizzazione - cataratta congenita | | 10 casi |
| Ipomielinizzazione - ipogonadismo ipogonadotropico - ipodonzia | | 4 casi |
| Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto | | 19 casi |
| Iparatiroidismo - sordità - malattia renale | | 12 casi |
| Iparatiroidismo familiare isolato | | < 10 famiglie |
| Iparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle paratiroidi | | 2 famiglie |
| Iperistalsi intestinale - microcoloni megacistici - idronefrosi | | 89 casi |
| Ipopituitarismo - microftalmia | | < 10 casi |
| Ipopituitarismo - polidattilia postassiale | | 6 casi |
| Ipoplasia della fovea - cataratta presenile | | 11 casi |
| Ipoplasia focale del derma | | 300 casi |
| Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia | | < 10 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1 | | 6 famiglie |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2 | | < 30 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4 | | 3 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 5 | | 3 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6 | | 3 casi |
| Ipoplasia tiroidea | 3,5 | |
| Ipoplasia ungueale di Hirschsprung | | 3 casi |
| Ipospadi - ipertelorismo - coloboma - sordità | | 2 casi |
| Ipotelorismo - palatoschisi - ipospadia | | 13 casi |
| Ipotermia periodica spontanea | | < 30 casi |
| Ipotiroidismo - distrofia - polidattilia postassiale - ritardo mentale | | 5 casi |
| Ipotiroidismo congenito | 29 | |
| Ipotiroidismo congenito da anomalia dello sviluppo | 21,3 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Ipotiroidismo congenito dovuto al passaggio transplacentare degli anticorpi materni anti-TSH | 1 | |
| Ipotiroidismo congenito permanente | 33,3 | |
| Ipotiroidismo primitivo congenito | 37,5 | |
| Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia | | 3 casi |
| Ipotricosi - linfedema - telangectasia | | 4 casi |
| Ipotricosi ereditaria di Marie Unna | | 12 famiglie |
| Ipotricosi semplice | | 38 casi |
| Ipotricosi-ritardo mentale, tipo Lopes | | 2 casi |
| Istidinemica | 4 | |
| Istiocitosi a cellule di Langerhans | 2 | |
| Istiocitosi "blu mare" | | 60 casi |
| Istiocitosi progressiva ereditaria delle mucose | | 13 casi |
| Istiocitosi sinusale associata a linfadenopatia massiva | | 500 casi |
| Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale | | 4 casi |
| Ittiosi - anomalie orali e digitali | | 2 casi |
| Ittiosi - atresia biliare | | 2 casi |
| Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare | | 2 casi |
| Ittiosi bollosa di Siemens | | < 20 casi |
| Ittiosi congenita - microcefalia - quadriplegia | | 2 casi |
| Ittiosi congenita, tipo "feto Arlecchino" | | < 100 casi |
| Ittiosi lamellare | > 0,33 | |
| Ittiosi legata all'X | 16,6 | |
| Ittiosi neonatale - colangite sclerosante | | < 10 casi |
| Labiopalatoschisi - malrotazione cardiopatia | | 4 casi |
| Labioschisi - retinopatia | | 2 casi |
| Laminopatia, tipo Decaudain-Vigouroux | | 9 casi |
| Laparoschisi laterale - anomalie degli arti | 2** | |
| Latosterolosi | | < 5 casi |
| Leiomioma orbitale | | 16 casi |
| Leiomiomatosi diffusa legata all'X - sindrome di Alport | 0,1 | |
| Leprecaunismo | 0,1** | |
| Leptosirosi | 0,24 | |
| Lesioni ad anello del cuoio capelluto - fragilità ossea | | 20 casi |
| Leucemia a cellule capellute | 10 | |
| Leucemia acuta non linfoblastica | 16 | |
| Leucemia linfoblastica acuta | 6,5 | |
| Leucemia linfocitica cronica delle cellule B | 30 | |
| Leucemia mieloide cronica | 6 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Leucemia mielomonocitica giovanile | 0,1 | |
| Leucemia promielocitica acuta | 8 | |
| Leucodistrofia - paraplegia spastica - distonia | | 9 casi |
| Leucodistrofia metacromatica | 0,16 | |
| Leucoencefalopatia - atassia - ipodonzia - ipomielinizzazione | | 8 casi |
| Leucoencefalopatia - cheratosi palmoplantare | | 4 casi |
| Leucoencefalopatia - condrodiplosia metafisaria | | 4 casi |
| Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria | | 2 casi |
| Leucoencefalopatia cavitante progressiva | | 19 casi |
| Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei lobi temporali anteriori | | 29 casi |
| Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato | | 39 casi |
| Leuconichia totale - lesioni simili ad acantosi nigricans - anomalie dei capelli | | 11 casi |
| Linfangectasia polmonare | | > 100 casi |
| Linfangioleiomiomatosi | 0,56 | |
| Linfedema - difetti settali atriali - alterazioni facciali | | 3 casi |
| Linfedema - malformazioni arterovenose cerebrali | | 5 casi |
| Linfedema congenito | 8,8 | |
| Linfoma anaplastico a grandi cellule | 2 | |
| Linfoma cutaneo | 8,3 | |
| Linfoma cutaneo a cellule T | 14,9 | |
| Linfoma di Hodgkin | 10 | |
| Linfoma di Hodgkin classico | 10,2 | |
| Linfoma diffuso a grandi cellule B | 20 | |
| Linfoma follicolare | 36 | |
| Linfoma mantellare | 4 | |
| Lipidosi con sovraccarico di trigliceridi | | 50 casi |
| Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità | | 3 casi |
| Lipodistrofia congenita di Berardinelli-Seip | 0,25 | |
| Lipodistrofia familiare parziale da mutazioni di AKT2 | | 1 famiglia |
| Lipodistrofia generalizzata acquisita | | > 100 casi |
| Lipodistrofia parziale acquisita | | 250 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare associata a mutazioni di PPARG | | 10 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan | | 300 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare, tipo Köbberling | | < 20 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Lipoma nasopalpebrale - coloboma - telecaneto | | < 30 casi |
| Lipomatosi encefalo-cranio-cutanea | | 45 casi |
| Lipoproteinosi | | > 280 casi |
| Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A | | < 15 casi |
| Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpali | | 2 casi |
| Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare | | 5 casi |
| Lissencefalia, tipo 1, da anomalie di LIS 1 | 0,3 | |
| Lissencefalia, tipo 2 | 0,12 | |
| Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva | | 2 famiglie |
| Lupus eritematoso cutaneo | 50 | |
| Lupus eritematoso sistemico bolloso | | 70 casi |
| Macrocefalia - bassa statura - paraplegia | | 2 casi |
| Macrocefalia - immunodeficienza - anemia | | 2 casi |
| Macrocefalia - malformazione capillare | | 116 casi |
| Macrogiria - paralisi pseudobulbare | | 4 casi |
| Macroglobulinemia di Waldenström | 2,6 | |
| Macrostomia - appendici preauricolari - oftalmoplegia esterna | | 9 casi |
| Macrotrombocitopenia con piastrine anomale, autosomica dominante | | 5 casi |
| Malacoplasia | | > 700 casi |
| Malaria | 3 | |
| Malassorbimento di glucosio-galattosio | | 200 casi |
| Malassorbimento ereditario di folato | | 17 casi |
| Malattia autoinfiammatoria da deficit dell'antagonista del recettore dell'interleuchina-1 | | 10 casi |
| Malattia cistica della midollare renale, autosomica dominante, con o senza iperuricemia | 0,11 | |
| Malattia cistica della midollare renale, autosomica recessiva | 1,05 | |
| Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo | | < 50 casi |
| Malattia da rigetto del trapianto (Graft versus host) | 2,76 | |
| Malattia dei motoneuroni di Madras | | 154 casi |
| Malattia dei motoneuroni inferiori a esordio infantile, autosomica recessiva | | 5 casi |
| Malattia dei piccoli vasi cerebrali non associata a NOTCH3 | | 2 casi |
| Malattia dei tubuli renali - cardiomiopatia | | 2 casi |
| Malattia del graffio di gatto | 6,6 | |
| Malattia della sintesi degli acidi biliari | 0,6 | |
| Malattia delle urine a "sciropo d'acero" | 15,6 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Malattia di Alexander | | 300 casi |
| Malattia di Alzheimer, autosomica dominante, a esordio precoce | 5,3 | |
| Malattia di Behçet | 3,4 | |
| Malattia di Best | 4,4 | |
| Malattia di Blackfan-Diamond | 0,32 | |
| Malattia di Buerger | 16 | |
| Malattia di Caroli | | < 250 casi |
| Malattia di Castleman | | 400 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth | 32,5 | |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth - nefropatia | | 10 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X | 1,6 | |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2F | | 1 famiglia |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2G | | 1 famiglia |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2K | | 3 famiglie |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2L | | 1 famiglia |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2 | | 1 famiglia |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2H | | 13 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1 | | 11 famiglie |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H | | 10 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J | | 5 casi |
| Malattia di Coats | 2 | |
| Malattia di Creutzfeldt-Jakob | 0,1 | |
| Malattia di Crouzon | 2 | |
| Malattia di Cushing | 4 | |
| Malattia di Darier | 1,5 | |
| Malattia di Dent | | 250 casi |
| Malattia di Devic | 1,5 | |
| Malattia di Elejalde | | 30 casi |
| Malattia di Erdheim-Chester | | 350 casi |
| Malattia di Fabry | 1,75 | |
| Malattia di Gaucher | 2 | |
| Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari | | < 10 casi |
| Malattia di Gaucher, forma perinatale letale | 0,01 | |
| Malattia di Gaucher, tipo 1 | 0,94 | |
| Malattia di Gaucher, tipo 2 | 0,01 | |
| Malattia di Gaucher, tipo 3 | 0,05 | |
| Malattia di Griscelli | | 60 casi |
| Malattia di Hirschsprung | 20 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Malattia di Hirschsprung - polidattilia - sordità | | 2 casi |
| Malattia di Huntington | 7 | |
| Malattia di Kennedy | 3,3 | |
| Malattia di Kimura | | 200 casi |
| Malattia di Krabbe | 0,75** | |
| Malattia di Lafora | < 0,1 | |
| Malattia di Legg-Calve-Perthes | 23 | |
| Malattia di Letterer-Siwe | 0,2 | |
| Malattia di Lhermitte-Duclos | | 220 casi |
| Malattia di Ménière | 42,5 | |
| Malattia di Moyamoya | 3,16 | |
| Malattia di Niemann-Pick | 2,5** | |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo A | 0,25** | |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo B | 0,4 | |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo C | 0,85 | |
| Malattia di Norrie | | 300 casi |
| Malattia di Paget, forma giovanile | | 50 casi |
| Malattia di Pelizaeus-Merzbacher | 0,25 | |
| Malattia di Pyle | | < 30 casi |
| Malattia di Refsum | 0,1 | |
| Malattia di Refsum, forma infantile | 0,005 | |
| Malattia di Rendu-Osler-Weber | 16,25 | |
| Malattia di Sandhoff | 0,75 | |
| Malattia di Stargardt | 10,4 | |
| Malattia di Still a esordio nell'adulto | 1,23 | |
| Malattia di Tangier | | > 70 casi |
| Malattia di Tay-Sachs | 0,3** | |
| Malattia di Thomsen e Becker | 5 | |
| Malattia di Upington | | 1 famiglia |
| Malattia di Von Hippel-Lindau | 1,9 | |
| Malattia di Von Willebrand | 12,5 | |
| Malattia di Von Willebrand acquisita | | 300 casi |
| Malattia di Whipple | | 1000 casi |
| Malattia di Wilson | 5,84 | |
| Malattia di Wolman | 0,28** | |
| Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh | | 3 casi |
| Malattia ereditaria di Parkinson | 15 | |
| Malattia granulomatosa cronica | 0,2 | |
| Malattia immunoneurologica legata all'X | | 5 casi |
| Malattia linfoproliferativa legata all'X | 0,1 | |
| Malattia linfoproliferativa post-trapianto | 26,2 | |
| Malattia mista del tessuto connettivo | 3,2 | |
| Malattia mitocondriale fatale da deficit combinato della fosforilazione ossidativa 3 | | 2 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Malattia neurometabolica da deficit di serina | | < 30 casi |
| Malattia renale nail-patella-simile | | 3 casi |
| Malattia veno-occlusiva epatica | 11 | |
| Malformazione anorettale isolata | 24 | |
| Malformazione cerebrale - coardiopatia congenita - polidattilia postassiale | | 2 casi |
| Malformazione di Ebstein | 1,25 | |
| Malformazione linfatica | 12,5 | |
| Mani e piedi a "chela" - sordità | | 22 casi |
| Mastocitosi | 10 | |
| Mastocitosi cutanea | 0,75 | |
| Mastocitosi sistemica | 3,3 | |
| Mastocitosi sistemica aggressiva | 0,2 | |
| Mastocitosi sistemica indolente | 3,8 | |
| Megacalicosi congenita | | > 50 casi |
| Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia post-assiale - idrocefalo | | 6 casi |
| Melanoma familiare | 46,8 | |
| Meloreostosi | | 300 casi |
| Meningite da meningococchi | 10 | |
| Mesotelioma | 3,1 | |
| Mesotelioma peritoneale maligno | 1,5 | |
| Metacondromatosi | | 25 casi |
| Metemoglobinemia ereditaria recessiva, tipo 2 | | < 100 casi |
| Metilmalonicaciduria - omocistinuria, tipo cblF | | 9 casi |
| Miastenia grave | 20 | |
| Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale | | 2 casi |
| Microcefalia - anomalie digitali - deficit cognitivo | | 2 casi |
| Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi | | 3 casi |
| Microcefalia - cardiomiopatia | | 3 casi |
| Microcefalia - deficit cognitivo - anomalie neurologiche e falangee | | 3 casi |
| Microcefalia - epilessia - ritardo mentale - cardiopatia | | 2 casi |
| Microcefalia - polimicrogiria - agenesia del corpo calloso | | 4 casi |
| Microftalmia - atrofia cerebrale | | 3 casi |
| Microftalmia con anomalie cerebrali e delle mani | | 2 famiglie |
| Microftalmia sindromica da mutazione di OTX2 | | 20 casi |
| Microgastria - anomalie degli arti | | 16 casi |
| Microlissencefalia - micromelia | | 2 casi |
| Microtia | 15 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Microtia - coloboma oculare - imperforazione del dotto nasolacrimale | | 1 famiglia |
| Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi | | 4 casi |
| Mielofibrosi con metaplasia mieloide | 2,7 | |
| Mieloma multiplo | 17,5 | |
| Mioclonia - atassia cerebellare - sordità | | 4 casi |
| Mioclonia periorale con assenze | | < 10 casi |
| Mioclonie - atrofia muscolare distale | | < 10 casi |
| Miofascite macrofagica | 1 | |
| Miopatia a "cappello" | | < 10 casi |
| Miopatia con autofagia eccessiva | | 15 famiglie |
| Miopatia con "corpi ridotti" | | 4 famiglie |
| Miopatia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1 | | 4 casi |
| Miopatia distale con coinvolgimento della parte posteriore della gamba e della parte anteriore degli arti superiori | | 12 casi |
| Miopatia distale con coinvolgimento precoce dei muscoli respiratori | | 24 casi |
| Miopatia distale con debolezza delle corde vocali | | 12 casi |
| Miopatia distale, tipo Nonaka | 0,1 | |
| Miopatia distale, tipo Welander | 10 | |
| Miopatia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce | | < 10 famiglie |
| Miopatia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia | | 19 casi |
| Miopatia legata all'X con atrofia muscolare posturale | | 1 famiglia |
| Miopatia letale congenita, tipo Compton-North | | 4 casi |
| Miopatia miotonica prossimale | 1 | |
| Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica | | 7 casi |
| Miopatia nemalinica | 1 | |
| Miopatia, tipo Bethlem | | 100 casi |
| Miosite da inclusioni | 0,49 | |
| Miosite focale | | 50 casi |
| Monosomia 10q distale | | 40 casi |
| Monosomia 18p | | < 200 casi |
| Monosomia 22q11 | 20 | |
| Monosomia 22q13 | | > 200 casi |
| Monosomia 5p | 4,6 | |
| Monosomia 5q distale | | 10 casi |
| Monosomia 8p distale | | 20 casi |
| Monosomia 9q22.3 | | 2 casi |
| Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli | | 21 casi |
| Mucopolipidosi, tipo 2 | 0,15** | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Mucopolisidosi, tipo 4 | | > 100 casi |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 1 | 1,3 | |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 2 | 0,6 | |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 7 | | < 40 casi |
| Mucopolisaccaridosi, tipo III | 1,1 | |
| Mucopolisaccaridosi, tipo IV | 0,4 | |
| Mucopolisaccaridosi, tipo VI | 0,16** | |
| Mucosolfatidosi | | 50 casi |
| Nanismo - ritardo mentale - anomalie oculari - schisi labiopalatina | | 3 casi |
| Nanismo diastrofico | 1,2 | |
| Nanismo geleofisico | | 27 casi |
| Nanismo iperostotico, tipo Lenz-Majewski | | 9 casi |
| Nanismo metatropico | | 80 casi |
| Nanismo microcefalico osteodisplastico primitivo, tipi 1 e 3 | | < 30 casi |
| Nanismo MULIBREY | | 115 casi |
| Nanismo osteocondrodisplastico - sordità - retinite pigmentosa | | 2 casi |
| Nanismo tanatoforo | 3,5** | |
| Narcolessia-cataplessia | 26 | |
| Nefroblastoma | 10,1 | |
| Nefronoftisi familiare dell'adulto - tetraparesi spastica | | 2 casi |
| Nefropatia - sordità - iperparatiroidismo | | 5 casi |
| Nefrosi - sordità - anomalie delle vie urinarie e delle dita | | 5 casi |
| Neoplasia endocrina multipla, tipo 1 | 11 | |
| Neoplasia endocrina multipla, tipo 2 | 3,3 | |
| Neuroblastoma | 11,3 | |
| Neurocitoma centrale | | > 100 casi |
| Neurodegenerazione associata a pantotenato-chinasi | 1,5 | |
| Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro | 2 | |
| Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutiril-CoA idrolasi | | 4 casi |
| Neurodegenerazione progressiva - iperlassità articolare - cataratta | | 2 casi |
| Neurofibromatosi, tipo 1 | 25 | |
| Neurofibromatosi, tipo 2 | 0,5 | |
| Neuropatia assonale motoria acuta | 0,1 | |
| Neuropatia assonale sensitivo-motoria acuta | 0,1 | |
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale | | 4 casi |
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità legata all'X | | 1 famiglia |
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 2 | | 35 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Neuropatia con assioni giganti | | 20 famiglie |
| Neuropatia con deficit uditivo | | 1 famiglia |
| Neuropatia ereditaria con paralisi da pressione | 9 | |
| Neuropatia motoria con blocco di conduzione | 1,5 | |
| Neuropatia ottica ereditaria di Leber | 6,5 | |
| Neuropatia periferica, tipo Fiskerstrand | | 3 casi |
| Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale | | 4 casi |
| Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo | | 2 casi |
| Neutropenia ciclica | 0,1 | |
| Neutropenia congenita grave | 0,4 | |
| Neutropenia congenita grave legata all'X | | 7 casi |
| Neutropenia congenita grave, autosomica dominante | 0,4** | |
| Nevo eccrino porocheratosico del dotto dermico e dell'ostio | | 25 casi |
| Nevo melanocitico congenito grande | 2 | |
| Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo | | 2 casi |
| Obesità da deficit congenito di leptina | | < 30 casi |
| Obesità da deficit del recettore della melanocortina-4 | 50 | |
| Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina | | 7 casi |
| Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1 | | 2 casi |
| Oclusione della vena epatica - immunodeficienza | | < 25 casi |
| Oculo-trico-displasia | | 2 casi |
| Odontodisplasia regionale | | 139 casi |
| Odontoleucodistrofia | | 4 casi |
| Oligodonzia - taurodonzia - capelli radi | | < 15 casi |
| Oloprosencefalia | 7 | |
| Omocarnosinasi | | 4 casi |
| Omocistinuria classica da deficit di cistationina beta-sintetasi | 0,4 | |
| Omocistinuria senza aciduria metilmalonica | | 60 casi |
| Omodisplasia | | 30 casi |
| Onfalocele | 12 | |
| Onico-trico-displasia - neutropenia | | 5 casi |
| Opsimodisplasia | | 25 casi |
| Orticaria familiare da freddo | 0,1 | |
| Orticaria solare | 3,6 | |
| Osteocondrite dissecante | 35 | |
| Osteocondrodisplasia ipertricotica | | 18 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Osteocondromatosi carpotarsale | | < 10 casi |
| Osteo-cranio-stenosi | | 12 casi |
| Osteodisplasia policistica lipomembranosa - leucoencefalopatia sclerosante | 0,15 | |
| Osteodisplasia, tipo Melnick-Needles | | > 50 casi |
| Osteodistrofia ereditaria di Albright | 0,72 | |
| Osteogenesi imperfetta | 6,5 | |
| Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta | | 3 casi |
| Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale | | 2 casi |
| Osteolisi talo-rotula-scafoide | | 2 casi |
| Osteomielite multifocale ricorrente cronica, forma giovanile | | > 260 casi |
| Osteopatia striata - sclerosi cranica | | 100 casi |
| Osteopetrosi - ipogammaglobulinemia | | 8 casi |
| Osteopetrosi autosomica dominante, tipo 1 | | 33 casi |
| Osteopetrosi con acidosi tubulare renale | | 50 casi |
| Osteopetrosi di Albers-Schönberg | 1 | |
| Osteopetrosi maligna, autosomica recessiva | 0,75** | |
| Osteoporosi - ipopigmentazione oculocutanea | | 3 casi |
| Osteoporosi - pseudoglioma | 0,05 | |
| Osteosarcoma | 5 | |
| Osteosclerosi - ittiosi - insufficienza ovarica precoce | | 3 casi |
| Ovaio policistico - disfunzione dello sfintere uretrale | | 33 casi |
| Pachidermoperiostosi | | 204 casi |
| Pachionichia congenita | | 230 casi |
| Palatoschisi | 50 | |
| Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre | | 2 casi |
| Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia | | 9 casi |
| Pancreatite acuta ricorrente | 10 | |
| Pancreatite cronica familiare | 0,125 | |
| Pancreatoblastoma | | 60 casi |
| Panencefalite da rosolia | | > 20 casi |
| Panniculite citofagica istiocitaria | | < 100 casi |
| Papulosi atrofizzante maligna | | > 200 casi |
| Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia | | < 40 casi |
| Paralisi della laringe - ritardo mentale | | < 20 casi |
| Paralisi periodica iperkaliemica | 0,5 | |
| Paralisi periodica ipokaliemica | 1 | |
| Paralisi periodica tireotossica | | 139 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Paralisi sopranucleare progressiva | 6 | |
| Paralisi sopranucleare progressiva - sindrome corticobasale | < 0,6 | |
| Paraplegia - brachidattilia - epifisi a cono | | 5 casi |
| Paraplegia - ritardo mentale - ipercheratosi | | 4 casi |
| Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale | | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica - nefropatia - sordità | | 4 casi |
| Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 39 | | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica familiare | 5 | |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 2 | | < 100 casi |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 16 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 34 | | 24 casi |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 6 | | 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 8 | | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 9 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 10 | | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 12 | | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 13 | | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 17 | | < 20 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 29 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 37 | | 13 casi |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 38 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 14 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 15 | | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 18 | | 9 casi |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 23 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 24 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 25 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 26 | | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 27 | | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 28 | | 1 famiglia |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 30 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 32 | | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 35 | | 1 famiglia |
| Paresi spastica - glaucoma - pubertà precoce | | 2 casi |
| Peli a spirale - cheratoderma palmoplantare | | 4 casi |
| Peli torti - oncodisplasia | | 1 famiglia |
| Pemfigo bolloso | 2,5 | |
| Pemfigo paraneoplastico | | > 60 casi |
| Pemfigo superficiale | 1,2 | |
| Pemfigo volgare | 3,8 | |
| Pentalogia di Cantrell | 0,55** | |
| Pericardite - artrite - camptodattilia | | < 30 famiglie |
| Picnocondrogenesi | | 5 casi |
| Picnodisostosi | 0,13 | |
| Piebaldismo | 0,25 | |
| Pitiriasi rubra pilare | | 48 casi |
| Plagiocefalia - ritardo mentale legato all'X | | 2 casi |
| Plagiocefalia sinostotica isolata | 10 | |
| Poichiloderma di Kindler | | 100 casi |
| Poliarterite nodosa | 3,07 | |
| Poliartrite con fattore reumatoide negativo | 8 | |
| Poliartrite positiva al fattore reumatoide | 4,2 | |
| Politemia vera | 30 | |
| Policondrite ricorrente | 0,35 | |
| Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti | 0,3 | |
| Polidattilia postassiale di Dandy Walker | | 2 casi |
| Polidattilia preassiale | 25 | |
| Polimiosite | 14,8 | |
| Polineuropatia amiloide familiare | < 1 | |
| Poliposi a "cappuccio" | | 20 casi |
| Poliposi adenomatosa familiare | 5,5 | |
| Poliposi infantile e giovanile | | 11 casi |
| Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria acuta | 3,1 | |
| Poliradiculonevrite cronica | 4,4 | |
| Polisindattilia - malformazione cardiaca | | 6 casi |
| Pollice lungo - brachidattilia | | 4 casi |
| Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia | | 4 famiglie |
| Pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian | | 3 famiglie |
| Pollici addotti-artrogriposi, tipo Dunder | | 5 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Pollici assenti - bassa statura - deficit immunitario | | 3 casi |
| Polmonite acuta idiopatica con eosinofili | | > 100 casi |
| Polmonite acuta interstiziale | 3,8 | |
| Polmonite da Pseudomonas Aeruginosa sierotipo 01 | 18 | |
| Porfria cutanea tarda (PCT) | 4 | |
| Porfria epatica cronica | 1,5 | |
| Porfria eritropoietica congenita | | > 200 casi |
| Porfria intermittente acuta | 10,1 | |
| Porocheratosi palmoplantare di Mantoux | | < 10 casi |
| Porpora reumatoide | 8,5 | |
| Porpora trombocitopenica autoimmune | 25 | |
| Porpora trombocitopenica trombotica | 24,6 | |
| Proctite da radiazioni | 35 | |
| Progeria | 0,005 | |
| Progeria - bassa statura - nevi pigmentati | | < 10 casi |
| Proteinosi alveolare polmonare idiopatica | 0,1 | |
| Protoporfria eritropoietica | 0,9 | |
| Pseudocondroplasia | 1,6 | |
| Pseudoartrosi congenita della clavicola | | > 200 casi |
| Pseudoipoadosteronismo, tipo 1 | | 70 casi |
| Pseudomixoma del peritoneo | 1 | |
| Pseudoprogeria | | 2 casi |
| Pseudotumore infiammatorio del fegato | | 143 casi |
| Pseudoxantoma elastico | 2,5 | |
| Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita | | 2 casi |
| Ptosi - strabismo - pupille ectopiche | | 1 famiglia |
| Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali | | < 15 casi |
| Rene policistico con sclerosi tuberosa, autosomica dominante, tipo 1 | | 30 casi |
| Rene policistico, autosomico recessivo | 6,5 | |
| Resistenza all'insulina - V metacarpo breve | | 1 famiglia |
| Resistenza periferica agli ormoni tiroidei | 2,5 | |
| Reticoloistocitosi multicentrica | | < 200 casi |
| Retinite pigmentosa | 30,2 | |
| Retinite pigmentosa - deficit cognitivo - sordità - ipogenitalismo | | 2 famiglie |
| Retinoblastoma | 5,4 | |
| Retinopatia vascolare ereditaria | | 1 famiglia |
| Retinoschisi legata all'X | 4,5 | |
| Ritardo della crescita - brachidattilia - dismorfismi | | 2 famiglie |
| Ritardo della crescita - deficit cognitivo - disostosi mandibofacciale - microcefalia - palatoschisi | | 4 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile | | 4 casi |
| Ritardo dello sviluppo - sordità, tipo Hildebrand | | 1 famiglia |
| Ritardo dello sviluppo da deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi | | < 30 casi |
| Ritardo dello sviluppo globale - osteopenia - difetti ectodermici | | 3 casi |
| Ritardo mentale - dismorfismi - ipogonadismo - diabete mellito | | 4 casi |
| Ritardo mentale - ipotrichia - brachidattilia | | 6 casi |
| Ritardo mentale grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali | | 2 casi |
| Ritardo mentale grave legato all'X, tipo Gustavson | | 7 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività | | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - coreoatetosi - disturbi del comportamento | | 5 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - cubito valgo - facies caratteristica | | 5 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - dismorfismi - atrofia cerebrale | | 8 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica | | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - epilessia - psoriasi | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipotonia - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo | | 10 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - macrocefalia - macroorchidismo | | 12 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - malformazione di Dandy-Walker - malattia dei gangli basali - convulsioni | | 16 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - psicosi - macroorchidismo | | 6 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - pubertà precoce - obesità | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - sindrome cranio-facio-scheletrica | | 7 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - tetraparesi spastica | | 9 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi | | 8 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield | | 6 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel | | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Cilliers | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Kroes | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Najm | | 5 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai | | 1 famiglia |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Reish | | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Schimke | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Seemanova | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi | | 9 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Shrimpton | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder | | 11 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Stevenson | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Stocco Dos Santos | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Stoll | | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Sudafricano | | 16 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Van Esch | | 7 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Vitale | | 8 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Wittwer | | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Zorick | | 6 casi |
| Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare | | 1 famiglia |
| Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C | | < 10 famiglie |
| Ritardo mentale sindromico legato all'X, tipo 7 | | 10 casi |
| Ritardo mentale, tipo Birk-Barel | | 1 famiglia |
| Ritardo psicomotorio da deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi | | 3 casi |
| Romboencefalosinapsi | | 50 casi |
| Sarcoidosi | 15 | |
| Sarcoma di Ewing | 0,1 | |
| Sarcoma di Kaposi | 1,7 | |
| Sarcosinemia | 2 | |
| Scafocefalia isolata | 20 | |
| Schisi della mano - uropatia - spina bifida - anomalie del diaframma | | 3 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Schisi delle mani e dei piedi | 1,1 | |
| Schisi delle narici - telecanto | | 2 casi |
| Schisi laringo-tracheo-esofagea | 1,5 | |
| Schisi mediana del labbro inferiore | | 70 casi |
| Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodonzia | | 2 casi |
| Schisi sternale | < 2 | |
| Schizencefalia | 1,54 | |
| Schizofrenia - ritardo mentale - sordità - retinite | | 1 famiglia |
| Sclerodermia | 42 | |
| Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare | | 4 casi |
| Sclerosi laterale amiotrofica | 5,2 | |
| Sclerosi laterale primitiva | 1,5 | |
| Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII | | 2 casi |
| Sclerosi sistemica | 21,5 | |
| Sclerosi sistemica cutanea diffusa | 4 | |
| Sclerosi sistemica cutanea limitata | 8 | |
| Sclerosi tuberosa | 8,8 | |
| Sferocitosi ereditaria | 20 | |
| Sialidosi, tipo 1 | 0,02** | |
| Sialidosi, tipo 2 | 0,02** | |
| Sindattilia - telecanto - malformazioni anogenitali e renali | | 6 casi |
| Sindattilia sinostica mesoassiale con riduzione delle falangi | | 2 famiglie |
| Sindattilia, tipo 1 | 25 | |
| Sindattilia, tipo 4 | | 4 casi |
| Sindattilia, tipo Cenani-Lenz | | < 30 casi |
| Sindrome 3C | | 25 casi |
| Sindrome 3M | | 40 casi |
| Sindrome acrocallosa, tipo Schinzel | | 34 casi |
| Sindrome acropettorale | | 22 casi |
| Sindrome acrorenale | | 20 casi |
| Sindrome acro-reno-mandibolare | | 7 casi |
| Sindrome acro-reno-oculare | | < 20 famiglie |
| Sindrome ADULT | | 14 casi |
| Sindrome amelo-cerebro-ipoidrotica | | 19 casi |
| Sindrome ANE | | 5 casi |
| Sindrome angio-osteopertrofica | | 1000 casi |
| Sindrome aniridia-ritardo mentale | | 2 casi |
| Sindrome Antley-Bixler-simile - genitali ambigui - difetti della steroidogenesi | | < 50 casi |
| Sindrome AREDYLD | | 3 casi |
| Sindrome blefaro-cheilo-dentale | | < 50 casi |
| Sindrome blefaro-facio-scheletrica | | 2 casi |
| Sindrome blefaro-naso-facciale | | 2 famiglie |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome BOR | 2,5 | |
| Sindrome branchio-oculo-facciale | | < 50 casi |
| Sindrome branchio-scheletro-genitale | | 3 casi |
| Sindrome CACH | | 148 casi |
| Sindrome CAMOS | | 5 casi |
| Sindrome cataratta-microcornea | | 8 famiglie |
| Sindrome "Cat-eye" | 1,35 | |
| Sindrome CDG | 1,5** | |
| Sindrome CDG, tipo 1a | | 300 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1b | | 20 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1c | | > 30 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1d | | 5 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1e | | 7 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1f | | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1g | | 6 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1h | | 5 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1k | | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1l | | 2 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2a | | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2e | | 2 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2h | | 2 casi |
| Sindrome CEDNIK | | 7 casi |
| Sindrome cerebro-costomandibolare | | 75 casi |
| Sindrome cerebro-oculo-nasale | | 10 casi |
| Sindrome cervello-polmone-tiroide | | < 20 casi |
| Sindrome CHANDS | | > 10 casi |
| Sindrome CHARGE | 0,14 | |
| Sindrome CHILD | | 30 casi |
| Sindrome CINCA | | 100 casi |
| Sindrome CLAPO | | 6 casi |
| Sindrome cleidrozomelica | | 2 casi |
| Sindrome CODAS | | 3 casi |
| Sindrome COFS | | < 20 casi |
| Sindrome congenita da danni simili alle infezioni prenatali | | > 30 casi |
| Sindrome coxoauricolare | | 4 casi |
| Sindrome coxo-podo-patellare | | 47 casi |
| Sindrome craniodigitale - ritardo mentale | | 5 casi |
| Sindrome craniofacciale-sordità-mani | | 3 casi |
| Sindrome CREST | 8 | |
| Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina | | 30 famiglie |
| Sindrome da aneuploidia variegata in mosaico | | 29 casi |
| Sindrome da anomalie mammarie e degli arti | | 27 casi |
| Sindrome da antisintetasi | 1,5 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome da arterie tortuose | | < 80 casi |
| Sindrome da aspirazione di meconio | 2,44 | |
| Sindrome da cefalopolisindattilia di Greig | | 100 casi |
| Sindrome da delezione 6q16 | | 7 casi |
| Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica | | 2 casi |
| Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale, tipo Athabaskan | | 10 casi |
| Sindrome da distress respiratorio acuto dell'adulto | 30 | |
| Sindrome da dolore parossistico estremo | | 4 famiglie |
| Sindrome da encefalopatia neurogastrointestinale mitocondriale | | 87 casi |
| Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14 | | 4 casi |
| Sindrome da insensibilità agli androgeni | 13 | |
| Sindrome da ipercoagulazione da deficit di glicosilfosfatidilinositolo | | 2 casi |
| Sindrome da iper-IgE, autosomica dominante | | 250 casi |
| Sindrome da ipersensibilità agli UV (raggi ultravioletti) | | 6 casi |
| Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen | | 10 casi |
| Sindrome da microdelezione 12q14 | | 4 casi |
| Sindrome da microdelezione 15q24 | | 4 casi |
| Sindrome da microdelezione 2p21 | | 7 casi |
| Sindrome da microdelezione 2q24 | | 23 casi |
| Sindrome da microdelezione 2q37 | | 10 casi |
| Sindrome da microdelezione 8q22.1 | | 4 casi |
| Sindrome da mioclono d'azione - insufficienza renale | | 17 casi |
| Sindrome da neuroacantocitosi di McLeod | | 150 casi |
| Sindrome da poliposi iperplastica | 50 | |
| Sindrome da pterigio antecubitale | | 11 casi |
| Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina | | 2 casi |
| Sindrome da rosolia congenita | 1** | |
| Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen | 1** | |
| Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray | | 11 casi |
| Sindrome da secrezione inappropriata dell'ormone antidiuretico | | 2 casi |
| Sindrome degli pterigi multipli, autosomica dominante | | 4 casi |
| Sindrome degli pterigi multipli, forma letale | | 200 casi |
| Sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio | 25 | |
| Sindrome del nevo blu | | > 200 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome del nevo epidermico | | > 400 casi |
| Sindrome del nodo del seno | | 11 casi |
| Sindrome del QT lungo familiare | 40 | |
| Sindrome del "seno silente" | | 98 casi |
| Sindrome della cute rugosa | | < 30 casi |
| Sindrome della deiscenza capillare | | 57 casi |
| Sindrome della "scimitarra" | 2 | |
| Sindrome della sordità branchiogenica | | 5 casi |
| Sindrome della sudorazione indotta dal freddo | | 6 casi |
| Sindrome della tripla A | | 100 casi |
| Sindrome della tripla H (HHH) | 12 | |
| Sindrome dell'aneurisma aortico, tipo Loeys-Dietz | | 10 famiglie |
| Sindrome dell'anoftalmia plus | | 4 casi |
| Sindrome dell'esoftalmo benigno | | 4 casi |
| Sindrome dell'intestino corto | 3,4 | |
| Sindrome dello pterigio popliteo, autosomica dominante | 0,3 | |
| Sindrome dello shock tossico batterico | 3 | |
| Sindrome dell'X fragile | 28 | |
| Sindrome DEND | | 14 casi |
| Sindrome dermo-cardio-scheletrica, tipo Borrone | | 2 casi |
| Sindrome di Aarskog-Scott | | > 200 casi |
| Sindrome di Aase-Smith | | < 10 casi |
| Sindrome di Abruzzo-Erickson | | 4 casi |
| Sindrome di Ackerman | | 8 casi |
| Sindrome di Aicardi | 0,06 | |
| Sindrome di Aicardi-Goutières | | 120 casi |
| Sindrome di Al Gazali-Dattani | | 3 casi |
| Sindrome di Alagille | 1,4 | |
| Sindrome di Allan-Herndon-Dudley | | 89 casi |
| Sindrome di Alpers | 0,025 | |
| Sindrome di Alport | 2 | |
| Sindrome di Alström | 0,14 | |
| Sindrome di Ambras | | 40 casi |
| Sindrome di Angelman | 7,5 | |
| Sindrome di Antley-Bixler | | 34 casi |
| Sindrome di Apert | 1,25 | |
| Sindrome di Atkin-Flaitz | | 14 casi |
| Sindrome di Ballard | | 12 casi |
| Sindrome di Bamforth | | 5 casi |
| Sindrome di Bangstad | | 2 casi |
| Sindrome di Banki | | 1 famiglia |
| Sindrome di Barber-Say | | 10 casi |
| Sindrome di Bardet-Biedl | 0,8 | |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--------------------------------------|-------------------------------------|---|
| Sindrome di Barth | 0,22 | |
| Sindrome di Bartsocas-Papas | | 24 casi |
| Sindrome di Bartter | 0,12 | |
| Sindrome di Basan | | < 30 casi |
| Sindrome di Bazex | | 145 casi |
| Sindrome di Bazex-Dupré-Christol | | 143 casi |
| Sindrome di Beckwith-Wiedemann | 7,3 | |
| Sindrome di Beemer-Ertbruggen | | 2 casi |
| Sindrome di Bencze | | 2 famiglie |
| Sindrome di Berant | | 1 famiglia |
| Sindrome di Bernard-Soulier | | 100 casi |
| Sindrome di Birt-Hogg-Dubé | 0,5 | |
| Sindrome di Björnstad | | 33 casi |
| Sindrome di Bloom | | > 100 casi |
| Sindrome di Bonneman-Meinecke-Reich | | 4 casi |
| Sindrome di Böök | | 25 casi |
| Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy | | 9 casi |
| Sindrome di Bowen-Conradi | | 44 casi |
| Sindrome di Braddock | | 2 casi |
| Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere | | < 100 casi |
| Sindrome di Bruck | | < 40 casi |
| Sindrome di Brugada | 20 | |
| Sindrome di Budd-Chiari | 1,5 | |
| Sindrome di Buschke-Ollendorff | 5 | |
| Sindrome di Cabezas | | 1 famiglia |
| Sindrome di Camurati-Engelmann | | 200 casi |
| Sindrome di Cantu | | 23 casi |
| Sindrome di Carey-Fineman-Ziter | | < 20 casi |
| Sindrome di Carnevale | | 2 casi |
| Sindrome di Carpenter | | 40 casi |
| Sindrome di Catel-Manzke | | 27 casi |
| Sindrome di Char | | 10 casi |
| Sindrome di Chediak-Higashi | | > 10 casi |
| Sindrome di Christ-Siemens-Touraine | 0,35 | |
| Sindrome di Churg-Strauss | 1 | |
| Sindrome di Clouston | 1 | |
| Sindrome di Cobb | | 35 casi |
| Sindrome di Cockayne | | 200 casi |
| Sindrome di Coffin-Lowry | 1,5 | |
| Sindrome di Coffin-Siris | | 40 casi |
| Sindrome di Cogan | | 200 casi |
| Sindrome di Cohen | | 100 casi |
| Sindrome di Cole-Carpenter | | 4 casi |
| Sindrome di Cooks | | 11 casi |
| Sindrome di Cooper-Wang-Jabs | | 2 casi |
| Sindrome di Cornelia de Lange | 1,9 | |
| Sindrome di Costello | | 200 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------------|---|
| Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra | | 4 casi |
| Sindrome di Cowden | 0,45 | |
| Sindrome di Crigler-Najjar | 1 | |
| Sindrome di Crisponi | | < 30 casi |
| Sindrome di Cronkhite-Canada | | 500 casi |
| Sindrome di Curry-Jones | | 5 casi |
| Sindrome di Cushing | 5,9 | |
| Sindrome di Cushing ACTH-dipendente | 6 | |
| Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer | | 2 casi |
| Sindrome di Denys-Drash | | 150 casi |
| Sindrome di Desbuquois | | > 40 casi |
| Sindrome di Dincsoy-Salih-Patel | | 2 casi |
| Sindrome di Donnai-Barrow | | 13 casi |
| Sindrome di Down | 50 | |
| Sindrome di Duane | 10 | |
| Sindrome di Dubowitz | | 150 casi |
| Sindrome di Dursun | | 2 casi |
| Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen | | 60 casi |
| Sindrome di Ehlers-Danlos | 0,2 | |
| Sindrome di Ehlers-Danlos legata all'X | | 2 famiglie |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 1 (EDS I) | 5 | |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 10 | | 1 famiglia |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico | 3,5 | |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi | | 7 casi |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo ipermobile | 12,5 | |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilochiro-displastica | | 6 casi |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare | 1 | |
| Sindrome di Eiken | | 6 casi |
| Sindrome di Ellis-Van Creveld | | 150 casi |
| Sindrome di Eng-Strom | | 2 casi |
| Sindrome di Evans | 0,1 | |
| Sindrome di Fanconi associata alle catene leggere delle Ig monoclonali | | 100 casi |
| Sindrome di Filippi | | < 25 casi |
| Sindrome di Fine-Lubinsky | | 5 casi |
| Sindrome di Finlay-Markes | | 30 casi |
| Sindrome di Flynn-Aird | | 10 casi |
| Sindrome di Fountain | | 8 casi |
| Sindrome di Frank-Ter Haar | | 5 casi |
| Sindrome di Fraser | | 150 casi |
| Sindrome di Frasier | | > 50 casi |
| Sindrome di Freeman-Sheldon | | 100 casi |
| Sindrome di Fried | | 1 famiglia |
| Sindrome di Fryns | 7** | |
| Sindrome di Fuhrmann | | 11 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome di Fuqua-Berkovitz | | 2 casi |
| Sindrome di Galloway | | 40 casi |
| Sindrome di German | | 5 casi |
| Sindrome di Gitelman | 2,5 | |
| Sindrome di Goldblatt | | 11 casi |
| Sindrome di Goldenhar | 3,5 | |
| Sindrome di Goldmann-Favre | | < 50 casi |
| Sindrome di Goodman | | 3 casi |
| Sindrome di Gorlin | 1 | |
| Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss | | 4 casi |
| Sindrome di Grange | | 6 casi |
| Sindrome di Guillain-Barré | 3,45 | |
| Sindrome di Haim-Munk | | < 100 casi |
| Sindrome di Hallermann-Streiff-François | | < 100 casi |
| Sindrome di Hartnup | 4 | |
| Sindrome di Hartsfield-Bixler-Demyer | | 6 casi |
| Sindrome di Hennekam | | > 50 casi |
| Sindrome di Hennekam-Beemer | | 2 casi |
| Sindrome di Hermansky-Pudlak | 0,15 | |
| Sindrome di Holt-Oram | 1 | |
| Sindrome di Houlston-Iraggori-Murday | | 2 casi |
| Sindrome di Hurler | 0,57 | |
| Sindrome di Hurler-Scheie | 0,23 | |
| Sindrome di Imerslund-Gräsbeck | | 300 casi |
| Sindrome di Jackson-Weiss | | 2 famiglie |
| Sindrome di Jacobsen | | 150 casi |
| Sindrome di Jalili | | 29 casi |
| Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen | 0,3 | |
| Sindrome di Jeune | 0,2 | |
| Sindrome di Johanson-Blizzard | | 23 casi |
| Sindrome di Johnson-McMillin | | < 30 casi |
| Sindrome di Joubert | 1 | |
| Sindrome di Joubert con difetto epatico | | 8 casi |
| Sindrome di Joubert con difetto orofacio-digitale | | 29 casi |
| Sindrome di Juberg-Hayward | | 10 casi |
| Sindrome di Kabuki | 1,16 | |
| Sindrome di Kaler-Garrity-Stern | | 2 casi |
| Sindrome di Kallmann | 7,7 | |
| Sindrome di Kallmann - cardiopatia | | 8 casi |
| Sindrome di Kapur-Toriello | | 4 casi |
| Sindrome di Kasabach-Merritt | | > 175 casi |
| Sindrome di Kearns-Sayre | 2 | |
| Sindrome di Kozlowski-Brown-Hardwick | | 2 casi |
| Sindrome di Kumar-Levick | | 1 famiglia |
| Sindrome di Laron | 0,2 | |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome di Laron associata immunodeficienza | | < 10 casi |
| Sindrome di Larsen | | 100 casi |
| Sindrome di Leigh | 2,75** | |
| Sindrome di Lelis | | 8 casi |
| Sindrome di Lemierre | 0,1 | |
| Sindrome di Lennox-Gastaut | 15 | |
| Sindrome di Lesch-Nyhan | 0,38 | |
| Sindrome di Lewis-Pashayan | | 3 casi |
| Sindrome di Lewis-Sumner | 0,9 | |
| Sindrome di Lichtenstein | | 2 casi |
| Sindrome di Liddle | | 80 casi |
| Sindrome di Li-Fraumeni | | 400 famiglie |
| Sindrome di Lopez-Hernandez | | 11 casi |
| Sindrome di Lowe | 0,19 | |
| Sindrome di Maffucci | | 250 casi |
| Sindrome di Marden-Walker | | 30 casi |
| Sindrome di Marfan | 20 | |
| Sindrome di Marinesco-Sjögren | | 200 casi |
| Sindrome di Marshall con febbre periodica | | 30 casi |
| Sindrome di Marshall-Smith | | 33 casi |
| Sindrome di Martinez-Frias | | 11 casi |
| Sindrome di Matthew-Wood | | 5 casi |
| Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser | 9 | |
| Sindrome di Mazabraud | | 54 casi |
| Sindrome di McCune-Albright | 0,55 | |
| Sindrome di Meckel | 4** | |
| Sindrome di MEDNIK | | 4 famiglie |
| Sindrome di Michels | | 7 casi |
| Sindrome di Moebius | | 300 casi |
| Sindrome di Mohr-Tranebjaerg | | 46 casi |
| Sindrome di Mononen-Karnes-Senac | | 5 casi |
| Sindrome di Moore-Federman | | 6 casi |
| Sindrome di Mowat-Wilson | | < 200 casi |
| Sindrome di Muenke | 1,8** | |
| Sindrome di Muir-Torre | | 205 casi |
| Sindrome di Myhre | | 16 casi |
| Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn | 0,035 | |
| Sindrome di Nance-Horan | | 50 famiglie |
| Sindrome di Netherton | 1,35 | |
| Sindrome di Neu-Laxova | | 60 casi |
| Sindrome di Nevo | | 10 casi |
| Sindrome di Noonan | 50 | |
| Sindrome di Ochoa | | > 100 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome di Okamoto | | 2 casi |
| Sindrome di Olmsted | | 32 casi |
| Sindrome di Ondine | 2,25 | |
| Sindrome di Opitz G/BBB | 3 | |
| Sindrome di Pai | | > 10 casi |
| Sindrome di Pallister-Hall | | 100 casi |
| Sindrome di Papillon-Lefèvre | 0,25 | |
| Sindrome di Parsonage-Turner | 3,3 | |
| Sindrome di Partington | | 2 famiglie |
| Sindrome di Pearson | | 60 casi |
| Sindrome di Pendred | 5,5 | |
| Sindrome di Perlman | | 30 casi |
| Sindrome di Perrault | | 34 casi |
| Sindrome di Perry | | 9 famiglie |
| Sindrome di Peters plus | | 50 casi |
| Sindrome di Peutz-Jeghers | 2,2 | |
| Sindrome di Pfeiffer | 1 | |
| Sindrome di Pfeiffer-Singer-Zschesche | | < 10 casi |
| Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale | | 2 casi |
| Sindrome di Pierson | | 22 casi |
| Sindrome di Pitt-Hopkins | | 50 casi |
| Sindrome di Plummer-Vinson | | 25 casi |
| Sindrome di Poland | 2 | |
| Sindrome di Pollitt | | 10 casi |
| Sindrome di Potocki-Shaffer | | 23 casi |
| Sindrome di Prader-Willi | 10,7 | |
| Sindrome di Proteus | | 200 casi |
| Sindrome di Qazi-Markouizos | | 3 casi |
| Sindrome di Rambaud-Gallian-Touchard | | 3 casi |
| Sindrome di Rapp-Hodgkin | | 72 casi |
| Sindrome di Renpenning | | 10 famiglie |
| Sindrome di Rett | 4,15 | |
| Sindrome di Rett, forma atipica | 2,22 | |
| Sindrome di Rieger | 0,5 | |
| Sindrome di Roberts/SC focomelia | | < 150 casi |
| Sindrome di Robinow | | 200 casi |
| Sindrome di Romano-Ward | 40 | |
| Sindrome di Rothmund-Thomson | | 300 casi |
| Sindrome di Rubinstein-Taybi | 1 | |
| Sindrome di Rudiger | | 2 casi |
| Sindrome di Saethre-Chotzen | 3 | |
| Sindrome di Sakati-Nyhan | | < 5 casi |
| Sindrome di Saldino-Mainzer | | 10 casi |
| Sindrome di Sanfilippo, tipo A | 0,3 | |
| Sindrome di Say-Barber-Miller | | 2 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome di Scheie | 0,2 | |
| Sindrome di Schinzel-Giedion | | 34 casi |
| Sindrome di Schnitzler | | 100 casi |
| Sindrome di Schopf-Schulz-Passarge | | 19 casi |
| Sindrome di Schwartz-Jampel | | 100 casi |
| Sindrome di Sebastian | | < 10 famiglie |
| Sindrome di Seckel | | 100 casi |
| Sindrome di Senior-Loken | 0,1 | |
| Sindrome di Sensenbrenner | | 15 casi |
| Sindrome di Sezary | 0,18 | |
| Sindrome di Shprintzen-Goldberg | | < 50 casi |
| Sindrome di Shwachman-Diamond | | 200 casi |
| Sindrome di Siegler-Brewer-Carey | | 2 casi |
| Sindrome di Sillence | | 5 casi |
| Sindrome di Silver-Russell | | 400 casi |
| Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel | | > 100 casi |
| Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2 | | 4 casi |
| Sindrome di Sjögren-Larsson | 0,4 | |
| Sindrome di Smith-Lemli-Opitz | 3,3 | |
| Sindrome di Smith-Magenis | 5,3 | |
| Sindrome di Sotos | 7** | |
| Sindrome di Stern-Lubinsky-Durrie | | 7 casi |
| Sindrome di Stickler | 13,5 | |
| Sindrome di Stimmler | | 2 casi |
| Sindrome di Stoll-Alembik-Finck | | 2 casi |
| Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langslet | | 6 casi |
| Sindrome di Suarez-Stickler | | 3 casi |
| Sindrome di Summitt | | 3 casi |
| Sindrome di Susac | | < 100 casi |
| Sindrome di Teebi-Shaltout | | 2 casi |
| Sindrome di Temtamy | | 3 casi |
| Sindrome di Tietz | | 1 famiglia |
| Sindrome di Tome-Brune-Fardeau | | 4 casi |
| Sindrome di Torg-Winchester | | 12 casi |
| Sindrome di Toriello-Carey | | 60 casi |
| Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste | | 10 casi |
| Sindrome di Townes-Brocks | 0,42 | |
| Sindrome di Treacher-Collins | 6 | |
| Sindrome di Treft-Sanborn-Carey | | 23 casi |
| Sindrome di Turner | 20 | |
| Sindrome di Ulbright-Hodes | | 3 casi |
| Sindrome di Usher | 3,5 | |
| Sindrome di Usher, tipo 1 | 1,3 | |
| Sindrome di Usher, tipo 2 | 2 | |
| Sindrome di Van der Bosch | | 1 famiglia |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------------|---|
| Sindrome di Van der Woude | 2 | |
| Sindrome di Vici | | 8 casi |
| Sindrome di Waardenburg | 2,4 | |
| Sindrome di Waardenburg-Shah | | 50 casi |
| Sindrome di Waardenburg-Shah, variante neurologica | | < 30 casi |
| Sindrome di Walker-Warburg | 1,65** | |
| Sindrome di Weaver | | 30 casi |
| Sindrome di Weaver-Williams | | > 30 casi |
| Sindrome di Weill-Marchesani | | 128 casi |
| Sindrome di Wells | | 80 casi |
| Sindrome di Werner | 0,45 | |
| Sindrome di West | 3,7** | |
| Sindrome di Wieacker-Wolff | | 6 casi |
| Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch | | 25 casi |
| Sindrome di Williams | 13,3 | |
| Sindrome di Wilson-Turner | | > 14 casi |
| Sindrome di Wiskott-Aldrich | 0,15 | |
| Sindrome di Wolcott-Rallison | | < 60 casi |
| Sindrome di Wolf-Hirschhorn | 2** | |
| Sindrome di Wolfram | 0,57 | |
| Sindrome di Worster-Drought | 3,7 | |
| Sindrome di Zellweger | 1,1 | |
| Sindrome di Zollinger-Ellison | 5,3 | |
| Sindrome di Zurich-Kaye | | 6 casi |
| Sindrome difetti degli arti-micrognazia | | 4 casi |
| Sindrome digito-reno-cerebrale | | < 10 casi |
| Sindrome DOOR | | < 50 casi |
| Sindrome EEM | | 7 famiglie |
| Sindrome emolitico-uremica atipica | 1 | |
| Sindrome facio-cardio-melica | | 3 casi |
| Sindrome fetale da metilmercurio | | 800 casi |
| Sindrome Floating-Harbor | | < 50 casi |
| Sindrome GAPO | | 27 casi |
| Sindrome genitorotulea | | 7 casi |
| Sindrome glaucoma-apnea | | 5 casi |
| Sindrome GRACILE | 2,12** | |
| Sindrome H | | 17 casi |
| Sindrome HEC | | 2 casi |
| Sindrome HERNS | | 3 famiglie |
| Sindrome IBIDS | | 15 casi |
| Sindrome ICF | | 50 casi |
| Sindrome IMAGE | | < 20 casi |
| Sindrome ipereosinoflica idiopatica | 10 | |
| Sindrome ipotonia-cistinuria | | 14 famiglie |
| Sindrome IRIDA | | 16 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|-------------------------------------|---|
| Sindrome IRVAN | | < 30 casi |
| Sindrome isolata del cranio a "trifoglio" | | 150 casi |
| Sindrome isolata di Klippel-Feil | 2 | |
| Sindrome isolata di Pierre Robin | 8,75 | |
| Sindrome isotretinoina-simile | | 6 casi |
| Sindrome ittiosi-prematurità | | 16 famiglie |
| Sindrome IVIC | | 4 famiglie |
| Sindrome KBG | | 45 casi |
| Sindrome KID/HID | | > 100 casi |
| Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale | | 20 casi |
| Sindrome Larsen-simile, forma letale | | < 10 casi |
| Sindrome LEOPARD | | 200 casi |
| Sindrome letale onfalocele- labiopalatoschisi | | 3 casi |
| Sindrome linfoproliferativa autoimmune | | 100 casi |
| Sindrome macrocefalia-autismo | | < 40 casi |
| Sindrome MASA | 3,5 | |
| Sindrome MEHMO | | 7 casi |
| Sindrome MELAS | 16 | |
| Sindrome MERRF | 0,9 | |
| Sindrome miastenica di Lambert-Eaton | 1 | |
| Sindrome Micro | | 8 casi |
| Sindrome microcefalia-palatoschisi, autosomica dominante | | 3 casi |
| Sindrome microtia-agenesia delle rotule- bassa statura | | 42 casi |
| Sindrome MIDAS | | < 50 casi |
| Sindrome N | | 3 casi |
| Sindrome nail-patella | 2 | |
| Sindrome NARP | 8,5 | |
| Sindrome nefrosica steroide-sensibile | 18 | |
| Sindrome neurocutanea, tipo Bicknell | | 4 casi |
| Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Bertini | | 7 casi |
| Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Hamel | | 10 casi |
| Sindrome neuroectodermica endocrina | | 4 casi |
| Sindrome neurolettica maligna | 15 | |
| Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo Cipriota | | 1 famiglia |
| Sindrome oculo-cerebro-cutanea | | 36 casi |
| Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman | | 9 casi |
| Sindrome oculo-dentale, tipo Rutherford | | 1 famiglia |
| Sindrome oculo-digito-esofago-duodenale | | < 50 casi |
| Sindrome oculo-osteo-cutanea | | 3 casi |
| Sindrome oculo-palato-cerebrale | | 5 casi |
| Sindrome odonto-trico-ungueale-digito- palmare | | 21 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sindrome oftalmoacromelica | | 30 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 1 | 1,2 | |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 3 | | 3 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 4 | | 16 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 5 | | 4 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 8 | | 2 famiglie |
| Sindrome otodentale | | 9 famiglie |
| Sindrome oto-palato-digitale | | 30 casi |
| Sindrome PAGOD | | 6 casi |
| Sindrome palatoschisi-sinechie laterali | | 7 casi |
| Sindrome PARC | | 2 casi |
| Sindrome PELVIS | | 11 casi |
| Sindrome PHACE | | 100 casi |
| Sindrome piastrinica familiare | | < 20 famiglie |
| Sindrome PIBIDS | | 20 casi |
| Sindrome pneumorenale di Goodpasture | 0,64 | |
| Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel | | 8 casi |
| Sindrome pseudo-Zellweger | | < 10 casi |
| Sindrome RAPADILINO | | < 20 casi |
| Sindrome retino-epato-endocrinologica | | 7 casi |
| Sindrome RHYNS | | 4 casi |
| Sindrome Robinow-simile | | 2 casi |
| Sindrome SCARF | | 2 casi |
| Sindrome SERKAL | | 3 casi |
| Sindrome SHORT | | 30 casi |
| Sindrome sordità-infertilità | | 3 famiglie |
| 'Sindrome "Stiff man" | 0,1 | |
| Sindrome tiro-cerebro-renale | | 2 casi |
| Sindrome tricodentale | | < 5 famiglie |
| Sindrome trico-dento-ossea | | > 30 casi |
| Sindrome trico-retinico-dento-digitale | | 9 casi |
| Sindrome trico-rino-falangea, tipo 1 e 3 | | > 100 casi |
| Sindrome ulnare-mammaria | | < 10 famiglie |
| Sindrome vulvovaginale-gengivale | | 127 casi |
| Sindrome W | | 6 casi |
| Sindrome WHIM | | 40 casi |
| Sindrome Zellweger-simile senza anomalie perossisomiali | | 2 casi |
| Sindromi ipereosinofile | 1,5 | |
| Sindromi miasteniche congenite | 0,75 | |
| Sindromi mielodisplastiche | 22,8 | |
| Sinfalangismo - anomalie multiple delle mani e dei piedi | | 6 casi |
| Sinfalangismo distale | | < 5 famiglie |
| Singhiozzo cronico | 1 | |
| Singnazia - anomalie multiple | | 2 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Sinostosi multiple | | 20 famiglie |
| Sinostosi omeroradiale isolata | | 150 casi |
| Sinostosi omero-radio-ulnare | | 30 casi |
| Sinostosi omero-ulnare | | 5 casi |
| Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica | | < 20 casi |
| Sinspondilismo congenito | | 24 casi |
| Sirenomelia | 1** | |
| Siringomielia | 8,4 | |
| Sitosterolemia | | 40 casi |
| Sordità - anomalie della valvola mitrale - anomalie scheletriche | | 3 casi |
| Sordità - cecità - ipopigmentazione | | 2 casi |
| Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali | | 6 casi |
| Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e dei metatarsi | | 2 casi |
| Sordità - linfedema - leucemia | | < 10 casi |
| Sordità - neuropatia periferica - arteriopatia | | 4 casi |
| Sordità - vitiligine - acalasia | | 2 casi |
| Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdonzia | | 6 famiglie |
| Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale | | 3 casi |
| Sordità-ritardo mentale, tipo Martin-Probst | | 3 casi |
| Spasticità - ritardo mentale | | 6 casi |
| Spina bifida | 50 | |
| Spondilocondrodisplasia | | 36 casi |
| Sporotricosi | | 55 casi |
| Stenosi sopravvalvolare dell'aorta | 12,5 | |
| Stenosi valvolare polmonare congenita | 7,2 | |
| Stomatocitosi ereditaria con emazie iperdurate | | 20 famiglie |
| Suscettibilità mendeliana alle infezioni micobatteriche | 0,059 | |
| Tachiaritmia atriale con intervallo PR corto | | 12 casi |
| Tachicardia atriale caotica | | 100 casi |
| Tachicardia ventricolare polimorfa catecolergica | 10 | |
| Tetralogia di Fallot | 45 | |
| Tetraplegia - ritardo mentale - retinite pigmentosa | | 2 casi |
| Tetraplegia spastica congenita | | 5 casi |
| Tirosinemia, tipo 1 | 0,05 | |
| Tirosinemia, tipo 2 | | < 150 casi |
| Torcicollo - cheloidi - criptorchidismo | | 7 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Torcicollo parossistico benigno dell'infanzia | | 50 casi |
| Tortuosità delle arteriole retiniche | | 100 casi |
| Toxoplasmosi congenita | 50 | |
| Tracheobroncomegalia | | < 100 casi |
| Trasposizione delle grandi arterie | 32,5 | |
| Triade di Carney | | 100 casi |
| Triade di Currarino | 1 | |
| Tricodispasia - amelogenesi imperfetta | | 1 famiglia |
| Tricomegalia - cataratta - sferocitosi | | 2 casi |
| Tricomegalia - degenerazione della retina - ritardo della crescita | | 11 casi |
| Tricromazia oligoconica | | 14 casi |
| Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita | | 3 casi |
| Trigonocefalia - naso bifido - anomalie delle estremità | | 2 casi |
| Trigonocefalia - pollici larghi | | 2 casi |
| Trigonocefalia isolata | 6,7 | |
| Trisomia 10q distale | | 40 casi |
| Trisomia 12p non distale | 2** | |
| Trisomia 13 | 13** | |
| Trisomia 18 | 9** | |
| Trisomia 6p distale | | 40 casi |
| Trisomia 8q | | > 30 casi |
| Trisomia X | 42,5 | |
| Tritanopia | 4,8 | |
| Trombocitemia essenziale | 24 | |
| Trombocitopenia - sindrome di Pierre Robin | | 2 casi |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|-------------------------------|--------------------------------------|
| Tubercolosi | 20 | |
| Tumore anaplasico della tiroide | 0,1 | |
| Tumore endocrino | 13 | |
| Tumore endocrino enteropancreatico | 14 | |
| Tumore gliale | 10,4 | |
| Tumore maligno delle tube di Falloppio | 1 | |
| Tumore osseo raro | 10 | |
| Tumore peritoneale primario | 3 | |
| Tumore stromale gastrointestinale familiare o sporadico | 13 | |
| Tumori dei tessuti molli | 20 | |
| Tumori rabdoidi | | 500 casi |
| Tunnel aortovernicolare | | 130 casi |
| Ulcerazione del cordone ombelicale - atresia intestinale | | 15 casi |
| Utero doppio - emivagina - agenesia renale | | < 60 casi |
| VACTERL con idrocefalo | | < 10 famiglie |
| Vasculite | 6,3 | |
| Vasculite leucocitoclastica ipocomplementemica | | < 100 casi |
| Vasculopatia cerebroretinica | | 3 famiglie |
| Ventricolo sinistro a doppia uscita | | 32 casi |
| Xantinuria | | 150 casi |
| Xantomatosi cerebrotendinea | 2 | |
| Xeroderma pigmentoso | 0,1 | |
| Xeroderma - piedi torti - anomalie dello smalto | | 2 casi |
| XK aprosencefalia | | < 10 casi |

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

Editor-in-chief: Ségolène Aymé • Editor of the report : Catherine Gonthier • Visual design : Céline Angin

The correct form when quoting this document is :

« Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici », I Quaderni di Orphanet, collezione *Malattie Rare*, Novembre 2011, Numero 1: Elenco in ordine alfabetico delle malattie

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza_delle_malattie_rare_in_ordine_alfabetico.pdf

** Prevalenza alla nascita