



Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco per prevalenza decrescente o per numero di casi pubblicati

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.

Elenco delle malattie per prevalenza decrescente

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Aplasia congenita bilaterale dei vasi deferenti | 50 |
| Dotto arterioso pervio | 50 |
| Lupus eritematoso cutaneo | 50 |
| Obesità da deficit del recettore della melanocortina-4 | 50 |
| Palatoschisi | 50 |
| Sindrome da poliposi iperplastica | 50 |
| Sindrome di Down | 50 |
| Sindrome di Noonan | 50 |
| Spina bifida | 50 |
| Toxoplasmosi congenita | 50 |
| Displasia fibrosa dell'osso | < 50 |
| Melanoma familiare | 46,8 |
| Deficit congenito isolato di globuline leganti la tiroxina | 46 |
| Tetralogia di Fallot | 45 |
| Displasia aritmogena del ventricolo destro | 43,5 |
| Malattia di Ménière | 42,5 |
| Trisomia X | 42,5 |
| Delezione parziale del cromosoma Y | 42 |
| Sclerodermia | 42 |
| Demenza parkinsoniana familiare | 41 |
| Embriopatia da citomegalovirus | 40 |
| Sindrome del QT lungo familiare | 40 |
| Sindrome di Romano-Ward | 40 |
| Carcinoma a cellule squamose della testa e del collo | < 40 |
| Deficit combinato non acquisito dell'ormone ipofisario | 37,7 |
| Ipotiroidismo primitivo congenito | 37,5 |
| Carcinoma non papillare della vescica a cellule transizionali | 37 |
| Linfoma follicolare | 36 |
| Carcinoma delle cellule renali | 35,8 |
| Ellissocitosi ereditaria | 35 |
| Osteocondrite dissecante | 35 |
| Proctite da radiazioni | 35 |
| Adattilia monolaterale | 34 |
| Criptosporidiosi | 34 |
| Ipotiroidismo congenito permanente | 33,3 |
| Deficit di alfa-1-antitripsina | 33 |
| Ipertermia maligna | 33 |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth | 32,5 |
| Trasposizione delle grandi arterie | 32,5 |
| Retinite pigmentosa | 30,2 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Amiloidosi | 30 |
| Leucemia linfocitica cronica delle cellule B | 30 |
| Policitemia vera | 30 |
| Sindrome da distress respiratorio acuto dell'adulto | 30 |
| Ipotiroidismo congenito | 29 |
| Cancro gastrico | 28 |
| Sindrome dell'X fragile | 28 |
| Cancro ovarico raro | 27,8 |
| Malattia linfoproliferativa post-trapianto | 26,2 |
| Narcolessia-cataplessia | 26 |
| Alopecia areata universale | 25 |
| Atresia esofagea | 25 |
| Emiagenesia tiroidea | 25 |
| Neurofibromatosi, tipo 1 | 25 |
| Polidattilia preassiale | 25 |
| Porpora trombocitopenica autoimmune | 25 |
| Sindattilia, tipo 1 | 25 |
| Sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio | 25 |
| Porpora trombocitopenica trombotica | 24,6 |
| Glaucoma neovascolare | 24,4 |
| Malformazione anorettale isolata | 24 |
| Trombocitemia essenziale | 24 |
| Malattia di Legg-Calve-Perthes | 23 |
| Sindromi mielodisplastiche | 22,8 |
| Sclerosi sistemica | 21,5 |
| Ipotiroidismo congenito da anomalia dello sviluppo | 21,3 |
| Cheratocongiuntivite primaverile | 21 |
| Artrite oligoarticolare giovanile | 20,5 |
| Fistola anale | 20,5 |
| Dermatite erpetiforme | 20,2 |
| Atresia del piccolo intestino | 20 |
| Canale atrioventricolare parziale | 20 |
| Deficit congenito di sucralasi-isomaltasi | 20 |
| Ipogonadismo ipogonadotropo congenito | 20 |
| Linfoma diffuso a grandi cellule B | 20 |
| Malattia di Hirschsprung | 20 |
| Miastenia grave | 20 |
| Monosomia 22q11 | 20 |
| Scafocefalia isolata | 20 |
| Sferocitosi ereditaria | 20 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Sindrome di Brugada | 20 |
| Sindrome di Marfan | 20 |
| Sindrome di Turner | 20 |
| Tubercolosi | 20 |
| Tumori dei tessuti molli | 20 |
| Agenesia del corpo calloso - neuropatia | 19 |
| Polmonite da Pseudomonas Aeruginosa sierotipo O1 | 18 |
| Sindrome nefrosica steroide-sensibile | 18 |
| Cardiomiopatia dilatativa familiare | 17,5 |
| Mieloma multiplo | 17,5 |
| Agenesia renale bilaterale | 17 |
| Amiloidosi secondaria | 17 |
| Febbre bottonosa | 17 |
| Fibrosi polmonare idiopatica | 16,7 |
| Ittiosi legata all'X | 16,6 |
| Malattia di Rendu-Osler-Weber | 16,25 |
| Artrogirosi multipla congenita | 16,1 |
| Cheratite stromale | 16 |
| Leucemia acuta non linfoblastica | 16 |
| Malattia di Buerger | 16 |
| Sindrome MELAS | 16 |
| Malattia delle urine a "sciropo d'acero" | 15,6 |
| Cheratocongiuntivite atopica | 15,1 |
| Canale atrioventricolare completo | 15** |
| Deficit di acil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media | 15 |
| Demenza frontotemporale con inclusioni tau | 15 |
| Drepanocitosi | 15 |
| Ernia diaframmatica | 15 |
| Malattia ereditaria di Parkinson | 15 |
| Microtia | 15 |
| Sarcoidosi | 15 |
| Sindrome di Lennox-Gastaut | 15 |
| Sindrome neurolettica maligna | 15 |
| Linfoma cutaneo a cellule T | 14,9 |
| Dermatomiosite | 14,8 |
| Polimiosite | 14,8 |
| Citrullinemia | 14,4 |
| Ectopia tiroidea | 14,2 |
| Anoftalmia - microftalmia isolata | 14 |
| Cistinuria | 14 |
| Tumore endocrino enteropancreatico | 14 |
| Cirrosi biliare primitiva | 13,5 |
| Sindrome di Stickler | 13,5 |
| Sindrome di Williams | 13,3 |
| Displasia broncopolmonare | 13 |
| Sindrome da insensibilità agli androgeni | 13 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Trisomia 13 | 13** |
| Tumore endocrino | 13 |
| Tumore stromale gastrointestinale familiare o sporadico | 13 |
| Fibrosi cistica | 12,6 |
| Malattia di Von Willebrand | 12,5 |
| Malformazione linfatica | 12,5 |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo ipermobile | 12,5 |
| Stenosi sopravvalvolare dell'aorta | 12,5 |
| Gastroschisi | 12 |
| Onfalocoele | 12 |
| Sindrome della tripla H (HHH) | 12 |
| Carcinoma pancreatico | 11,9 |
| Distonia focale | 11,7 |
| Neuroblastoma | 11,3 |
| Associazione MURCS | 11,25 |
| Cancro polmonare a piccole cellule | 11,2 |
| Colangite sclerosante primitiva | 11 |
| Malattia veno-occlusiva epatica | 11 |
| Neoplasia endocrina multipla, tipo 1 | 11 |
| Sindrome di Prader-Willi | 10,7 |
| Alopecia areata totale | 10,5 |
| Colite collagenosa | 10,5 |
| Malattia di Stargardt | 10,4 |
| Tumore gliale | 10,4 |
| Linfoma di Hodgkin classico | 10,2 |
| Nefroblastoma | 10,1 |
| Porfiria intermittente acuta | 10,1 |
| Acalasia primaria | 10 |
| Aciduria 3-metilglutamica, tipo 3 | 10 |
| Amaurosi congenita di Leber | 10 |
| Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand | 10 |
| Emicrania emiplegica familiare o sporadica | 10 |
| Emofilia A | 10 |
| Feocromocitoma e paraganglioma secernenti | 10 |
| Iperplasia congenita dei surreni | 10 |
| Leucemia a cellule capellute | 10 |
| Linfoma di Hodgkin | 10 |
| Mastocitosi | 10 |
| Meningite da meningococchi | 10 |
| Miopia distale, tipo Welander | 10 |
| Pancreatite acuta ricorrente | 10 |
| Plagiocefalia sinostotica isolata | 10 |
| Sindrome di Duane | 10 |
| Sindrome ipereosinofila idiopatica | 10 |
| Tachicardia ventricolare polimorfa catecolergica | 10 |
| Tumore osseo raro | 10 |
| Disgenesia gonadica, tipo XX | < 10 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale | 9 |
| Disturbo della fosforilazione ossidativa mitocondriale da difetti del DNA nucleare | 9 |
| Neuropatia ereditaria con paralisi da pressione | 9 |
| Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser | 9 |
| Trisomia 18 | 9** |
| Arterite a cellule giganti | 8,9 |
| Linfedema congenito | 8,8 |
| Sclerosi tuberosa | 8,8 |
| Sindrome isolata di Pierre Robin | 8,75 |
| Atresia duodenale | 8,55 |
| Apnea del prematuro (AOP) | 8,5 |
| Porpora reumatoide | 8,5 |
| Sindrome NARP | 8,5 |
| Siringomielia | 8,4 |
| Linfoma cutaneo | 8,3 |
| Atresia coanale | 8,2 |
| Leucemia promielocitica acuta | 8 |
| Poliartrite con fattore reumatoide negativo | 8 |
| Sclerosi sistemica cutanea limitata | 8 |
| Sindrome CREST | 8 |
| Iperlipoproteinemia, tipo 3 | 7,8 |
| Emofilia | 7,7 |
| Sindrome di Kallmann | 7,7 |
| Sindrome di Angelman | 7,5 |
| Sindrome di Beckwith-Wiedemann | 7,3 |
| Stenosi valvolare polmonare congenita | 7,2 |
| Albinismo oculocutaneo | 7,15 |
| Atassia cerebellare, autosomica recessiva | 7 |
| Carcinoma midollare della tiroide | 7 |
| Cistationinuria | 7 |
| Distrofia facio-scapolo-omeroale | 7 |
| Malattia di Huntington | 7 |
| Oloprosencefalia | 7 |
| Sindrome di Fryns | 7** |
| Sindrome di Sotos | 7** |
| Trigonocefalia isolata | 6,7 |
| Iminoglicinuria | 6,68 |
| Galattosemia | 6,6 |
| Granulomatosi di Wegener | 6,6 |
| Malattia del graffio di gatto | 6,6 |
| Carcinoma della vescica | 6,5 |
| Leucemia linfoblastica acuta | 6,5 |
| Neuropatia ottica ereditaria di Leber | 6,5 |
| Osteogenesi imperfetta | 6,5 |
| Rene policistico, autosomico recessivo | 6,5 |
| Ectopia del cristallino, forma familiare | 6,4 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Vasculite | 6,3 |
| Atrofia ottica | 6 |
| Dismorfismo digitotolare | 6 |
| Distrofia muscolare della tibia | 6 |
| Fistola arterovenosa cerebrale | 6 |
| Leucemia mieloide cronica | 6 |
| Paralisi sopranucleare progressiva | 6 |
| Sindrome di Cushing ACTH-dipendente | 6 |
| Sindrome di Treacher-Collins | 6 |
| Sindrome di Cushing | 5,9 |
| Malattia di Wilson | 5,84 |
| Artrite associata a entesite | 5,7 |
| Atresia biliare | 5,6 |
| Poliposi adenomatosa familiare | 5,5 |
| Sindrome di Pendred | 5,5 |
| Retinoblastoma | 5,4 |
| Malattia di Alzheimer, autosomica dominante, a esordio precoce | 5,3 |
| Sindrome di Smith-Magenis | 5,3 |
| Sindrome di Zollinger-Ellison | 5,3 |
| Sclerosi laterale amiotrofica | 5,2 |
| Anemia emolitica da deficit di piruvato chinasi negli eritrociti | 5,1 |
| Acromegalia | 5 |
| Adrenoleucodistrofia legata all'X | 5 |
| Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico | 5 |
| Atresia della tricuspide | 5 |
| Brachicefalia isolata | 5 |
| Craniorachischisi | 5 |
| Discinesia ciliare primitiva | 5 |
| Displasia epifisaria multipla | 5 |
| Distrofia muscolare congenita | 5 |
| Distrofia muscolare di Duchenne e Becker | 5 |
| Febbre reumatica | 5 |
| Forami parietali | 5 |
| Idroletale | 5** |
| Intolleranza al fruttosio | 5 |
| Iperossinuria idiopatica | 5 |
| Malattia di Thomsen e Becker | 5 |
| Osteosarcoma | 5 |
| Paraplegia spastica familiare | 5 |
| Sindrome di Buschke-Ollendorff | 5 |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 1 (EDS I) | 5 |
| Tritanopia | 4,8 |
| Acrocefalosindattilia | 4,6 |
| Atrofia multisistemica | 4,6 |
| Monosomia 5p | 4,6 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Acondroplasia | 4,5 |
| Distrofia miotonica di Steinert | 4,5 |
| Enfisema lobare congenito | 4,5 |
| Retinoschisi legata all'X | 4,5 |
| Malattia di Best | 4,4 |
| Poliradiculonevrite cronica | 4,4 |
| Artrite psoriasica giovanile | 4,2 |
| Poliartrite positiva al fattore reumatoide | 4,2 |
| Emimelia | 4,15 |
| Sindrome di Rett | 4,15 |
| Bande amniotiche | 4** |
| Carcinoma cutaneo neuroendocrino | 4 |
| Carcinoma dell'esofago | 4 |
| Degenerazione corticobasale | 4 |
| Fenilchetonuria | 4 |
| Immunodeficienza variabile comune | 4 |
| Istidinemica | 4 |
| Linfoma mantellare | 4 |
| Malattia di Cushing | 4 |
| Porfiria cutanea tarda (PCT) | 4 |
| Sclerosi sistemica cutanea diffusa | 4 |
| Sindrome di Hartnup | 4 |
| Sindrome di Meckel | 4** |
| Anisachiasi | 3,8 |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A | 3,8 |
| Mastocitosi sistemica indolente | 3,8 |
| Pemfigo volgare | 3,8 |
| Polmonite acuta interstiziale | 3,8 |
| Acidemia propionica | 3,75 |
| Distrofia muscolare, tipo Duchenne | 3,7 |
| Sindrome di West | 3,7** |
| Sindrome di Worster-Drought | 3,7 |
| Orticaria solare | 3,6 |
| Atassia cerebellare, autosomica dominante | 3,5 |
| Atireosi | 3,5 |
| Ipoplasia tiroidea | 3,5 |
| Nanismo tanatoforo | 3,5** |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico | 3,5 |
| Sindrome di Goldenhar | 3,5 |
| Sindrome di Usher | 3,5 |
| Sindrome MASA | 3,5 |
| Sindrome di Guillain-Barré | 3,45 |
| Malattia di Behçet | 3,4 |
| Sindrome dell'intestino corto | 3,4 |
| Acromatopsia | 3,33 |
| Distrofia coroidale centrale areolare | 3,33 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Distrofia muscolare congenita, tipo 1A | 3,3 |
| Ipocondroplasia | 3,3 |
| Malattia di Kennedy | 3,3 |
| Mastocitosi sistemica | 3,3 |
| Neoplasia endocrina multipla, tipo 2 | 3,3 |
| Sindrome di Parsonage-Turner | 3,3 |
| Sindrome di Smith-Lemli-Opitz | 3,3 |
| Anencefalia | 3,2** |
| Malattia mista del tessuto connettivo | 3,2 |
| Malattia di Moyamoya | 3,16 |
| Acatalasemia | 3,1 |
| Mesotelioma | 3,1 |
| Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria acuta | 3,1 |
| Poliarterite nodosa | 3,07 |
| Atrofia muscolare spinale prossimale | 3 |
| Demenza frontotemporale | 3 |
| Iperplasia rigenerativa nodulare del fegato | 3 |
| Malaria | 3 |
| Sindrome dello shock tossico batterico | 3 |
| Sindrome di Opitz G/BBB | 3 |
| Sindrome di Saethre-Chotzen | 3 |
| Tumore peritoneale primario | 3 |
| Malattia da rigetto del trapianto (Graft versus host) | 2,76 |
| Sindrome di Leigh | 2,75** |
| Mielofibrosi con metaplasia mieloide | 2,7 |
| Macroglobulinemia di Waldenström | 2,6 |
| Afasia progressiva non fluente | 2,5 |
| Agenesia gonadica XY | 2,5 |
| Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare | 2,5 |
| Cherateroderma palmoplantare diffuso, autosomico dominante, tipo Norrbotten | 2,5 |
| Deficit di fruttosio-1,6 difosfatasi | 2,5 |
| Distrofia dei coni e dei bastoncelli | 2,5 |
| Epidermolisi bollosa epidermolitica | 2,5 |
| Eterotassia | 2,5 |
| Malattia di Niemann-Pick | 2,5** |
| Pemfigo bolloso | 2,5 |
| Pseudoxantoma elastico | 2,5 |
| Resistenza periferica agli ormoni tiroidei | 2,5 |
| Sindrome BOR | 2,5 |
| Sindrome di Gitelman | 2,5 |
| Sindrome da aspirazione di meconio | 2,44 |
| Sindrome di Waardenburg | 2,4 |
| 3-metilcrotonil glicinuria | 2,25 |
| Sindrome di Ondine | 2,25 |
| Sindrome di Rett, forma atipica | 2,22 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Sindrome di Peutz-Jeghers | 2,2 |
| Sindrome GRACILE | 2,12** |
| Colangiocarcinoma | 2,1 |
| Albinismo oculare recessivo legato all'X | 2 |
| Atassia di Friedreich | 2 |
| Coroideremia | 2 |
| Craniofaringioma | 2 |
| Disturbo disintegrativo dell'infanzia | 2 |
| Emicrania parossistica | 2 |
| Emimelia fibulare | 2 |
| Emofilia B | 2 |
| Esostosi multiple | 2 |
| Ipoglicemia iperinsulinemica persistente del bambino | 2 |
| Istiocitosi a cellule di Langerhans | 2 |
| Laparoschisi laterale - anomalie degli arti | 2** |
| Linfoma anaplastico a grandi cellule | 2 |
| Malattia di Coats | 2 |
| Malattia di Crouzon | 2 |
| Malattia di Gaucher | 2 |
| Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro | 2 |
| Nevo melanocitico congenito grande | 2 |
| Sarcosinemia | 2 |
| Sindrome della "scimitarra" | 2 |
| Sindrome di Alport | 2 |
| Sindrome di Kearns-Sayre | 2 |
| Sindrome di Poland | 2 |
| Sindrome di Usher, tipo 2 | 2 |
| Sindrome di Van der Woude | 2 |
| Sindrome di Wolf-Hirschhorn | 2** |
| Sindrome isolata di Klippel-Feil | 2 |
| Sindrome nail-patella | 2 |
| Trisomia 12p non distale | 2** |
| Xantomatosi cerebrotendinea | 2 |
| Schisi sternale | < 2 |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C | 1,96 |
| Malattia di Von Hippel-Lindau | 1,9 |
| Sindrome di Cornelia de Lange | 1,9 |
| Sindrome di Muenke | 1,8** |
| Amebiasi con amebe libere | 1,75 |
| Aniridia | 1,75 |
| Malattia di Fabry | 1,75 |
| 2,8-diidrossiadenina urolitiasi | 1,7 |
| Sarcoma di Kaposi | 1,7 |
| Sindrome di Walker-Warburg | 1,65** |
| Deficit multiplo di carbossilasi da deficit di biotinidasi | 1,6 |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X | 1,6 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Pseudoaccondroplasia | 1,6 |
| Schizencefalia | 1,54 |
| Atassia spinocerebellare, tipo 1 | 1,5 |
| Atassia spinocerebellare, tipo 2 | 1,5 |
| Complesso femore-fibula-ulna | 1,5 |
| Ipertensione arteriosa polmonare primitiva | 1,5 |
| Malattia di Darier | 1,5 |
| Malattia di Devic | 1,5 |
| Mesotelioma peritoneale maligno | 1,5 |
| Neurodegenerazione associata a pantotenato-chinasi | 1,5 |
| Neuropatia motoria con blocco di conduzione | 1,5 |
| Porfiria epatica cronica | 1,5 |
| Schisi laringo-tracheo-esofagea | 1,5 |
| Sclerosi laterale primitiva | 1,5 |
| Sindrome CDG | 1,5** |
| Sindrome da antisintetasi | 1,5 |
| Sindrome di Budd-Chiari | 1,5 |
| Sindrome di Coffin-Lowry | 1,5 |
| Sindromi ipereosinofile | 1,5 |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2 | 1,42 |
| Deficit di ornitina carbamiltransferasi | 1,4 |
| Sindrome di Alagille | 1,4 |
| Sindrome "Cat-eye" | 1,35 |
| Sindrome di Netherton | 1,35 |
| Ceroidolipofuscinosi neuronale della tarda infanzia | 1,3 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 1 | 1,3 |
| Sindrome di Usher, tipo 1 | 1,3 |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1 | 1,25 |
| Iperfenilalaninemia materna | 1,25 |
| Malformazione di Ebstein | 1,25 |
| Sindrome di Apert | 1,25 |
| Malattia di Still a esordio nell'adulto | 1,23 |
| Nanismo diastrofico | 1,2 |
| Pemfigo superficiale | 1,2 |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 1 | 1,2 |
| Sindrome di Kabuki | 1,16 |
| Congiuntivite lignea | 1,1 |
| Glicogenosi, tipo 2 | 1,1 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo III | 1,1 |
| Schisi delle mani e dei piedi | 1,1 |
| Sindrome di Zellweger | 1,1 |
| Malattia cistica della midollare renale, autosomica recessiva | 1,05 |
| Cutis verticis gyrata - ritardo mentale | 1,02 |
| Acidemia isovalerica | 1 |
| Agenesia della trachea | 1** |
| Anemia diseritropoietica congenita | 1 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Angioedema ereditario | 1 |
| Atassia - telangectasia | 1 |
| Atassia di Harding | 1 |
| Atassia spinocerebellare, tipo 3 | 1 |
| Carcinoma epatocellulare | 1 |
| Cheratite da acantamoeba | 1 |
| Coloboma oculare | 1 |
| Condrodisplasia puntata, tipo rizomelico | 1 |
| Corticosurrenaloma | 1 |
| Crioglobulinemia mista | 1 |
| Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga | 1 |
| Displasia spondilometafisaria | 1 |
| Distrofia muscolare oculofaringea | 1 |
| Glioblastoma | 1 |
| Insufficienza pura del sistema autonomo | 1 |
| Ipotiroidismo congenito dovuto al passaggio transplacentare degli anticorpi materni anti-TSH | 1 |
| Miofascite macrofagica | 1 |
| Miopia miotonica prossimale | 1 |
| Miopia nemalinica | 1 |
| Osteopetrosi di Albers-Schönberg | 1 |
| Paralisi periodica ipokaliemica | 1 |
| Pseudomixoma del peritoneo | 1 |
| Sindrome da rosolia congenita | 1** |
| Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen | 1** |
| Sindrome di Churg-Strauss | 1 |
| Sindrome di Clouston | 1 |
| Sindrome di Crigler-Najjar | 1 |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare | 1 |
| Sindrome di Gorlin | 1 |
| Sindrome di Holt-Oram | 1 |
| Sindrome di Joubert | 1 |
| Sindrome di Pfeiffer | 1 |
| Sindrome di Rubinstein-Taybi | 1 |
| Sindrome emolitico-uremica atipica | 1 |
| Sindrome miastenica di Lambert-Eaton | 1 |
| Singhiozzo cronico | 1 |
| Sirenomelia | 1** |
| Triade di Currarino | 1 |
| Tumore maligno delle tube di Falloppio | 1 |
| Acrania | < 1** |
| Iperlipoproteinemia, tipo 1 | < 1 |
| Polineuropatia amiloide familiare | < 1 |
| Malattia di Gaucher, tipo 1 | 0,94 |
| Protoporfiria eritropoietica | 0,9 |
| Sindrome di Lewis-Sumner | 0,9 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Sindrome MERRF | 0,9 |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo C | 0,85 |
| Cuore a "criss-cross" | 0,8 |
| Deficit di carbamoil-fosfosintetasi | 0,8 |
| Distrofia muscolare dei cingoli | 0,8 |
| Emofilia B grave | 0,8 |
| Epidermolisi bollosa ereditaria | 0,8 |
| Sindrome di Bardet-Biedl | 0,8 |
| Epatite cronica autoimmune | 0,75 |
| Malattia di Krabbe | 0,75** |
| Malattia di Sandhoff | 0,75 |
| Mastocitosi cutanea | 0,75 |
| Osteopetrosi maligna, autosomica recessiva | 0,75** |
| Sindromi miasteniche congenite | 0,75 |
| Osteodistrofia ereditaria di Albright | 0,72 |
| Epidermolisi bollosa distrofica | 0,7 |
| Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3 | 0,68 |
| Sindrome pneumorenale di Goodpasture | 0,64 |
| Deficit dell'enzima ramificante il glicogeno | 0,6 |
| Emofilia B lieve | 0,6 |
| Emofilia B moderatamente grave | 0,6 |
| Malattia della sintesi degli acidi biliari | 0,6 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 2 | 0,6 |
| Paralisi soprannucleare progressiva - sindrome corticobasale | < 0,6 |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2D | 0,57 |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E | 0,57 |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F | 0,57 |
| Sindrome di Hurler | 0,57 |
| Sindrome di Wolfram | 0,57 |
| Linfangioloiomatosi | 0,56 |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva | 0,55 |
| Emoglobinuria parossistica notturna | 0,55 |
| Pentalogia di Cantrell | 0,55** |
| Sindrome di McCune-Albright | 0,55 |
| Distrofia muscolare congenita, tipo Fukuyama | 0,54 |
| Alcaptonuria | 0,5 |
| Beta talassemia | 0,5 |
| Cistinosisi | 0,5 |
| Condrodisplasia puntata dominante legata all'X | 0,5 |
| Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII | 0,5 |
| Diabete insipido nefrogeno | 0,5 |
| Neurofibromatosi, tipo 2 | 0,5 |
| Paralisi periodica iperkaliemica | 0,5 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Sindrome di Birt-Hogg-Dubé | 0,5 |
| Sindrome di Rieger | 0,5 |
| Miosite da inclusioni | 0,49 |
| Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana | 0,48 |
| Ceroidolipofusinosi neuronale giovanile | 0,46 |
| Aciduria argininosuccinica | 0,45 |
| Agammaglobulinemia legata all'X | 0,45 |
| Arterite di Takayasu | 0,45 |
| Sindrome di Cowden | 0,45 |
| Sindrome di Werner | 0,45 |
| Emofilia A grave | 0,44 |
| Emofilia A lieve | 0,44 |
| Sindrome di Townes-Brocks | 0,42 |
| Acidemia glutarica, tipo 1 | 0,4 |
| Aplasia midollare | 0,4 |
| Distonia di torsione a esordio precoce | 0,4 |
| Eritrodermia congenita ittiosiforme bollosa | 0,4 |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo B | 0,4 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo IV | 0,4 |
| Neutropenia congenita grave | 0,4 |
| Neutropenia congenita grave, autosomica dominante | 0,4** |
| Omocistinuria classica da deficit di cistationina beta-sintetasi | 0,4 |
| Sindrome di Sjögren-Larsson | 0,4 |
| Sindrome di Lesch-Nyhan | 0,38 |
| Displasia campomelica | 0,35 |
| Policondrite ricorrente | 0,35 |
| Sindrome di Christ-Siemens-Touraine | 0,35 |
| Displasia spondiloepifisaria congenita | 0,34 |
| Ittiosi lamellare | > 0,33 |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 4 | 0,32 |
| Malattia di Blackfan-Diamond | 0,32 |
| Anemia di Fanconi | 0,3 |
| Demenza frontotemporale e parkinsonismo legato al cromosoma 17 | 0,3 |
| Distonia Dopa-sensibile | 0,3 |
| Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss | 0,3 |
| Encefalopatie spongiformi trasmissibili | 0,3 |
| Interruzione dell'arco aortico | 0,3** |
| Lissencefalia, tipo 1, da anomalie di LIS 1 | 0,3 |
| Malattia di Tay-Sachs | 0,3** |
| Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti | 0,3 |
| Sindrome dello pterigio popliteo, autosomica dominante | 0,3 |
| Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen | 0,3 |
| Sindrome di Sanfilippo, tipo A | 0,3 |
| Malattia di Wolman | 0,28** |
| Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 3 | 0,26 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|--|-------------------------------------|
| Deficit congenito del fattore VII | 0,25 |
| Lipodistrofia congenita di Berardinelli-Seip | 0,25 |
| Malattia di Niemann-Pick, tipo A | 0,25** |
| Malattia di Pelizaeus-Merzbacher | 0,25 |
| Piebaldismo | 0,25 |
| Sindrome di Papillon-Lefèvre | 0,25 |
| Leptospirosi | 0,24 |
| Sindrome di Hurler-Scheie | 0,23 |
| Emofilia A moderatamente grave | 0,22 |
| Immunodeficienza combinata grave legata a deficit di adenosina deaminasi | 0,22 |
| Sindrome di Barth | 0,22 |
| Acrodermatite enteropatica | 0,2 |
| Condrosarcoma mixoide extrascheletrico | 0,2 |
| Deficit congenito del fattore X | 0,2 |
| Deficit congenito della proteina C | 0,2 |
| Deficit congenito della proteina S | 0,2 |
| Diabete mellito neonatale | 0,2 |
| Epilessia mioclonica progressiva, tipo Unverricht-Lundborg | 0,2 |
| Incontinentia pigmenti | 0,2 |
| Iperglicinemia isolata non chetotica | 0,2 |
| Iperossaluria | 0,2 |
| Iperossaluria primitiva, tipo 1 | 0,2 |
| Malattia di Letterer-Siwe | 0,2 |
| Malattia granulomatosa cronica | 0,2 |
| Mastocitosi sistemica aggressiva | 0,2 |
| Sindrome di Ehlers-Danlos | 0,2 |
| Sindrome di Jeune | 0,2 |
| Sindrome di Laron | 0,2 |
| Sindrome di Scheie | 0,2 |
| Sindrome di Lowe | 0,19 |
| Sindrome di Sezary | 0,18 |
| Coartazione atipica dell'aorta | 0,17** |
| Iperargininemia | 0,17 |
| Leucodistrofia metacromatica | 0,16 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo VI | 0,16** |
| Deficit congenito di fibrinogeno | 0,15 |
| Epilessia dipendente dalla piridossina | 0,15 |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 2 | 0,15** |
| Osteodisplasia policistica lipomembranosa - leucoencefalopatia sclerosante | 0,15 |
| Sindrome di Hermansky-Pudlak | 0,15 |
| Sindrome di Wiskott-Aldrich | 0,15 |
| Sindrome CHARGE | 0,14 |
| Sindrome di Alström | 0,14 |
| Picnodisostosi | 0,13 |
| Pancreatite cronica familiare | 0,125 |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Lissencefalia, tipo 2 | 0,12 |
| Sindrome di Bartter | 0,12 |
| Malattia cistica della midollare renale, autosomica dominante, con o senza iperuricemia | 0,11 |
| Aceruloplasminemia | 0,1 |
| Alfa-mannosidosi | 0,1 |
| Aplasia della tibia - ectrodattilia | 0,1 |
| 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 |
| Deficit congenito del fattore V | 0,1 |
| Deficit congenito del fattore XI | 0,1 |
| Diabete-sordità a trasmissione materna | 0,1 |
| Discheratosi congenita | 0,1 |
| Displasia spondilometafisaria, tipo Kozlowski | 0,1 |
| Emimelia tibiale | 0,1 |
| Emofilia acquisita | 0,1 |
| Gerodermia osteodisplastica | 0,1 |
| Intossicazione da colchicina | 0,1 |
| Leiomiomatosi diffusa legata all'X - sindrome di Alport | 0,1 |
| Leprecaunismo | 0,1** |
| Leucemia mielomonocitica giovanile | 0,1 |
| Malattia di Creutzfeldt-Jakob | 0,1 |
| Malattia di Refsum | 0,1 |
| Malattia linfoproliferativa legata all'X | 0,1 |
| Miopatia distale, tipo Nonaka | 0,1 |
| Neuropatia assonale motoria acuta | 0,1 |
| Neuropatia assonale sensitivo-motoria acuta | 0,1 |
| Neutropenia ciclica | 0,1 |
| Orticaria familiare da freddo | 0,1 |
| Proteinosi alveolare polmonare idiopatica | 0,1 |
| Sarcoma di Ewing | 0,1 |

| Nomi della malattia | Prevalenza stimata (/100 000) |
|---|-------------------------------------|
| Sindrome di Evans | 0,1 |
| Sindrome di Lemierre | 0,1 |
| Sindrome di Senior-Loken | 0,1 |
| 'Sindrome "Stiff man" | 0,1 |
| Tumore anaplasico della tiroide | 0,1 |
| Xeroderma pigmentoso | 0,1 |
| Malattia di Lafora | < 0,1 |
| Epidermolisi bollosa giunzionale | 0,06 |
| Fibrodisplasia ossificante progressiva | 0,06 |
| Sindrome di Aicardi | 0,06 |
| Suscettibilità mendeliana alle infezioni micobatteriche | 0,059 |
| Botulismo | 0,05 |
| Cordoma | 0,05 |
| Deficit congenito del fattore XIII | 0,05 |
| Deficit congenito di fattore II | 0,05 |
| Dissinostosi craniofacciale | 0,05 |
| Malattia di Gaucher, tipo 3 | 0,05 |
| Osteoporosi - pseudoglioma | 0,05 |
| Tirosinemia, tipo 1 | 0,05 |
| Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn | 0,035 |
| Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina | 0,03 |
| Sindrome di Alpers | 0,025 |
| Discinesia parossistica non chinesigenica (PNKD) | 0,02 |
| Sialidosi, tipo 1 | 0,02** |
| Sialidosi, tipo 2 | 0,02** |
| Malattia di Gaucher, forma perinatale letale | 0,01 |
| Malattia di Gaucher, tipo 2 | 0,01 |
| Malattia di Refsum, forma infantile | 0,005 |
| Progeria | 0,005 |

** Prevalenza alla nascita

Elenco delle malattie per numero di casi pubblicati in ordine decrescente

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Embriopatia da talidomide | 5000 casi |
| Malattia di Whipple | 1000 casi |
| Sindrome angio-osteopertrofica | 1000 casi |
| Echinococchi alveolare | < 1000 casi |
| Estesioneuroblastoma | < 1000 casi |
| Esantema da rickettsia | > 800 casi |
| Sindrome fetale da metilmercurio | 800 casi |
| Malacoplasia | > 700 casi |
| Encefalite equina dell'Ovest | > 600 casi |
| Encondromatosi | 600 casi |
| Disautonomia familiare | 550 casi |
| Adamantinoma | 513 casi |
| Ermafroditismo vero | > 500 casi |
| CADASIL | 500 casi |
| Istiocitosi sinusale associata a linfadenopatia massiva | 500 casi |
| Sindrome di Cronkhite-Canada | 500 casi |
| Tumori rabdoidi | 500 casi |
| Sindrome del nevo epidermico | > 400 casi |
| Malattia di Castleman | 400 casi |
| Sindrome di Silver-Russell | 400 casi |
| Aciduria 4-idrossibutirrica | 350 casi |
| Malattia di Erdheim-Chester | 350 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria | < 350 casi |
| Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2 | > 300 casi |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria | 300 casi |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria, tipo cblC | 300 casi |
| Cutis marmorata telangectasica congenita | 300 casi |
| Ipoplasia focale del derma | 300 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan | 300 casi |
| Malattia di Alexander | 300 casi |
| Malattia di Norrie | 300 casi |
| Malattia di Von Willebrand acquisita | 300 casi |
| Meloreostosi | 300 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1a | 300 casi |
| Sindrome di Imler-Gräsbeck | 300 casi |
| Sindrome di Moebius | 300 casi |
| Sindrome di Rothmund-Thomson | 300 casi |
| Lipoproteinosi | > 280 casi |
| Gastroenterite eosinofila | 280 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Osteomielite multifocale ricorrente cronica, forma giovanile | > 260 casi |
| Lipodistrofia parziale acquisita | 250 casi |
| Malattia di Dent | 250 casi |
| Sindrome da iper-IgE, autosomica dominante | 250 casi |
| Sindrome di Maffucci | 250 casi |
| Malattia di Caroli | < 250 casi |
| Deficit di 6-piruvato-tetraidropterina-sintasi | 248 casi |
| Displasia oculo-dento-digitale | 243 casi |
| Pachionichia congenita | 230 casi |
| Malattia di Lhermitte-Duclos | 220 casi |
| Sindrome di Muir-Torre | 205 casi |
| Pachidermoperiostosi | 204 casi |
| Angioma a "ciuffi" | > 200 casi |
| Eritrocheratoderma variabile di Mendes da Costa | > 200 casi |
| Monosomia 22q13 | > 200 casi |
| Papulosi atrofizzante maligna | > 200 casi |
| Porfiria eritropoietica congenita | > 200 casi |
| Pseudoartrosi congenita della clavicola | > 200 casi |
| Sindrome del nevo blu | > 200 casi |
| Sindrome di Aarskog-Scott | > 200 casi |
| Angiomatosi cistica diffusa delle ossa | 200 casi |
| Complesso di Gollop-Wolfgang | 200 casi |
| Deficit di adenosina monofosfato deaminasi | 200 casi |
| Dermatosi pustolosa subcornea | 200 casi |
| Fascite eosinofila | 200 casi |
| Malassorbimento di glucosio-galattosio | 200 casi |
| Malattia di Kimura | 200 casi |
| Sindrome degli pterigi multipli, forma letale | 200 casi |
| Sindrome di Camurati-Engelmann | 200 casi |
| Sindrome di Cockayne | 200 casi |
| Sindrome di Cogan | 200 casi |
| Sindrome di Costello | 200 casi |
| Sindrome di Marinesco-Sjögren | 200 casi |
| Sindrome di Proteus | 200 casi |
| Sindrome di Robinow | 200 casi |
| Sindrome di Shwachman-Diamond | 200 casi |
| Sindrome LEOPARD | 200 casi |
| Anemia sideroblastica legata all'X | < 200 casi |
| Calcosi striopallidodentata bilaterale | < 200 casi |

** Prevalenza alla nascita

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Monosomia 18p | < 200 casi |
| Reticoloistocitosi multicentrica | < 200 casi |
| Sindrome di Mowat-Wilson | < 200 casi |
| Iperimmunoglobulinemia D associata a febbre ricorrente | 180 casi |
| Sindrome di Kasabach-Merritt | > 175 casi |
| Celiachia - epilessia - calcificazioni occipitali | 170 casi |
| Alfa talassemia - ritardo mentale, legato all'X | 168 casi |
| Complesso di Carney | 160 casi |
| Malattia dei motoneuroni di Madras | 154 casi |
| Distrofia neuroassonale infantile | > 150 casi |
| Sindrome da neuroacantocitosi di McLeod | 150 casi |
| Sindrome di Denys-Drash | 150 casi |
| Sindrome di Dubowitz | 150 casi |
| Sindrome di Ellis-Van Creveld | 150 casi |
| Sindrome di Fraser | 150 casi |
| Sindrome di Jacobsen | 150 casi |
| Sindrome isolata del cranio a "trifoglio" | 150 casi |
| Sinostosi omeroradiale isolata | 150 casi |
| Xantinuria | 150 casi |
| Sindrome di Roberts/SC focomelia | < 150 casi |
| Tirosinemia, tipo 2 | < 150 casi |
| Sindrome CACH | 148 casi |
| Sindrome di Bazex | 145 casi |
| Pseudotumore infiammatorio del fegato | 143 casi |
| Sindrome di Bazex-Dupré-Christol | 143 casi |
| Odontodisplasia regionale | 139 casi |
| Paralisi periodica tireotossica | 139 casi |
| Deficit di diidropteridina reductasi | 134 casi |
| Tunnel aortovernicolare | 130 casi |
| Sindrome di Weill-Marchesani | 128 casi |
| Sindrome vulvovaginale-gengivale | 127 casi |
| Sindrome di Aicardi-Goutières | 120 casi |
| Macrocefalia - malformazione capillare | 116 casi |
| Nanismo MULIBREY | 115 casi |
| Glicogenosi di Fanconi-Bickel | 112 casi |
| Epilessia mioclonica dell'infanzia | 106 casi |
| Acondrogenesi | > 100 casi |
| Cutis laxa | > 100 casi |
| Embriopatia da virus della varicella | > 100 casi |
| Encefalite subacuta di Rasmussen | > 100 casi |
| Epidermolisi bollosa acquisita | > 100 casi |
| Linfangectasia polmonare | > 100 casi |
| Lipodistrofia generalizzata acquisita | > 100 casi |
| Mucopolipidosi, tipo 4 | > 100 casi |
| Neurocitoma centrale | > 100 casi |
| Polmonite acuta idiopatica con eosinofili | > 100 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Sindrome di Bloom | > 100 casi |
| Sindrome di Ochoa | > 100 casi |
| Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel | > 100 casi |
| Sindrome KID/HID | > 100 casi |
| Sindrome trico-rino-falangea, tipo 1 e 3 | > 100 casi |
| Agenesia della carotide interna | 100 casi |
| Cataratta congenita - dismorfismi facciali - neuropatia | 100 casi |
| Degenerazione corioretinica peripapillare elicoidale | 100 casi |
| Emocromatosi neonatale | 100 casi |
| Fucosidosi | 100 casi |
| Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 2 | 100 casi |
| Immunodeficienza da deficit selettivo di anticorpi anti-polisaccaridici | 100 casi |
| Miopatia, tipo Bethlem | 100 casi |
| Osteopatia striata - sclerosi cranica | 100 casi |
| Poichiloderma di Kindler | 100 casi |
| Sindrome CINCA | 100 casi |
| Sindrome da cefalopolisindattilia di Greig | 100 casi |
| Sindrome della tripla A | 100 casi |
| Sindrome di Bernard-Soulier | 100 casi |
| Sindrome di Cohen | 100 casi |
| Sindrome di Fanconi associata alle catene leggere delle Ig monoclonali | 100 casi |
| Sindrome di Freeman-Sheldon | 100 casi |
| Sindrome di Larsen | 100 casi |
| Sindrome di Pallister-Hall | 100 casi |
| Sindrome di Schnitzler | 100 casi |
| Sindrome di Schwartz-Jampel | 100 casi |
| Sindrome di Seckel | 100 casi |
| Sindrome linfoproliferativa autoimmune | 100 casi |
| Sindrome PHACE | 100 casi |
| Tachicardia atriale caotica | 100 casi |
| Tortuosità delle arteriole retiniche | 100 casi |
| Triade di Carney | 100 casi |
| Artrogriposi - disfunzione renale - colestasi | < 100 casi |
| Distrofia muscolare congenita di Ullrich | < 100 casi |
| Ipertricosi lanuginosa congenita | < 100 casi |
| Ittiosi congenita, tipo "feto Arlecchino" | < 100 casi |
| Metemoglobinemia ereditaria recessiva, tipo 2 | < 100 casi |
| Panniculite citofagica istiocitaria | < 100 casi |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 2 | < 100 casi |
| Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere | < 100 casi |
| Sindrome di Haim-Munk | < 100 casi |
| Sindrome di Hallermann-Streiff-François | < 100 casi |
| Sindrome di Susac | < 100 casi |
| Tracheobroncomegalia | < 100 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Vasculite leucocitoclastica ipocomplementemica | < 100 casi |
| Sindrome del "seno silente" | 98 casi |
| Disostosi acrofaciale, tipo Nager | 90 casi |
| Ipoperistalsi intestinale - microcolon megacistico - idronefrosi | 89 casi |
| Sindrome di Allan-Herndon-Dudley | 89 casi |
| Encefalopatia epilettica infantile precoce | 88 casi |
| Sindrome da encefalopatia neurogastrointestinale mitocondriale | 87 casi |
| Anomalia di Uhl | 84 casi |
| Encefalopatia da deficit di GLUT1 | 84 casi |
| Glicogenosi da deficit di LAMP2 | 84 casi |
| Nanismo metatropico | 80 casi |
| Sindrome di Liddle | 80 casi |
| Sindrome di Wells | 80 casi |
| Sindrome da arterie tortuose | < 80 casi |
| Sindrome cerebro-costomandibolare | 75 casi |
| Sindrome di Rapp-Hodgkin | 72 casi |
| Malattia di Tangier | > 70 casi |
| Cromosoma 18 ad anello | 70 casi |
| Displasia craniometafisaria | 70 casi |
| Lupus eritematoso sistemico bolloso | 70 casi |
| Pseudoipoadosteronismo, tipo 1 | 70 casi |
| Schisi mediana del labbro inferiore | 70 casi |
| Emangiomatosi neonatale diffusa | < 70 casi |
| Deficit di glutatione sintetasi | 65 casi |
| Cataratta - iperferritinemia | > 64 casi |
| Pemfigo paraneoplastico | > 60 casi |
| Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA | 60 casi |
| Acidosi chetonica da deficit di beta-chetotilasi | 60 casi |
| Ipertricosi lanuginosa acquisita | 60 casi |
| Istiocitosi "blu mare" | 60 casi |
| Malattia di Griscelli | 60 casi |
| Omocistinuria senza aciduria metilmalonica | 60 casi |
| Pancreatoblastoma | 60 casi |
| Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen | 60 casi |
| Sindrome di Neu-Laxova | 60 casi |
| Sindrome di Pearson | 60 casi |
| Sindrome di Toriello-Carey | 60 casi |
| Displasia alveolocapillare congenita | < 60 casi |
| Sindrome di Wolcott-Rallison | < 60 casi |
| Utero doppio - emivagina - agenesia renale | < 60 casi |
| Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce | 57 casi |
| Sindrome della deiscenza capillare | 57 casi |
| Sporotricosi | 55 casi |
| Sindrome di Mazabraud | 54 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Cromosoma 20 ad anello | > 50 casi |
| Megacalicosi congenita | > 50 casi |
| Osteodisplasia, tipo Melnick-Needles | > 50 casi |
| Sindrome di Frasier | > 50 casi |
| Sindrome di Hennekam | > 50 casi |
| Acidemia succinica | 50 casi |
| Acroosteolisi, tipo autosomico dominante | 50 casi |
| Agenesia del pancreas | 50 casi |
| Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi | 50 casi |
| Aprassia oculomotoria, tipo Cogan | 50 casi |
| Blefarocalasi - labbro doppio | 50 casi |
| Colestasi - linfedema | 50 casi |
| Cromosoma 14 ad anello | 50 casi |
| Deficit di adenilsuccinato liasi | 50 casi |
| Deficit di prolidasi | 50 casi |
| Deficit familiare di glucocorticoidi | 50 casi |
| Degenerazione maculare giovanile - ipotrichia | 50 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux | 50 casi |
| Displasia immuno-ossea di Schimke | 50 casi |
| Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi | 50 casi |
| Fibromatosi ialina giovanile | 50 casi |
| Lipidosi con sovraccarico di trigliceridi | 50 casi |
| Malattia di Paget, forma giovanile | 50 casi |
| Miosite focale | 50 casi |
| Mucosolfatidosi | 50 casi |
| Osteopetrosi con acidosi tubulare renale | 50 casi |
| Romboencefalosinapsi | 50 casi |
| Sindrome di Peters plus | 50 casi |
| Sindrome di Pitt-Hopkins | 50 casi |
| Sindrome di Waardenburg-Shah | 50 casi |
| Sindrome ICF | 50 casi |
| Torcicollo parossistico benigno dell'infanzia | 50 casi |
| Analbuminemia congenita | < 50 casi |
| Aplasia del perone - ectrodattilia | < 50 casi |
| Atassia spinocerebellare, tipo 29 | < 50 casi |
| Ehrlchiosi | < 50 casi |
| Granulomatosi con cutis laxa | < 50 casi |
| Ipoglossia - ipodattilia | < 50 casi |
| Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo | < 50 casi |
| Sindrome Antley-Bixler-simile - genitali ambigui - difetti della steroidogenesi | < 50 casi |
| Sindrome blefaro-cheilo-dentale | < 50 casi |
| Sindrome branchio-oculo-facciale | < 50 casi |
| Sindrome di Goldmann-Favre | < 50 casi |
| Sindrome di Shprintzen-Goldberg | < 50 casi |
| Sindrome DOOR | < 50 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Sindrome Floating-Harbor | < 50 casi |
| Sindrome MIDAS | < 50 casi |
| Sindrome oculo-digito-esofago-duodenale | < 50 casi |
| Ascessi asettici sensibili ai corticosteroidi | 49 casi |
| Pitiriasi rubra pilare | 48 casi |
| Sindrome coxo-podo-patellare | 47 casi |
| Sindrome di Mohr-Tranebjaerg | 46 casi |
| Distrofia dei coni con risposta supernormale dei bastoncelli | 45 casi |
| Lipomatosi encefalo-cranio-cutanea | 45 casi |
| Sindrome KBG | 45 casi |
| Dermatite simil-seborroica con elementi psoriasiformi | 44 casi |
| Sindrome di Bowen-Conradi | 44 casi |
| Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura | 42 casi |
| Sindrome di Desbuquois | > 40 casi |
| Babesiosi | 40 casi |
| Displasia ectodermica ipoidrotica, forma dominante | 40 casi |
| Embriopatia da metimazolo | 40 casi |
| Monosomia 10q distale | 40 casi |
| Sindrome 3M | 40 casi |
| Sindrome di Ambras | 40 casi |
| Sindrome di Carpenter | 40 casi |
| Sindrome di Coffin-Siris | 40 casi |
| Sindrome di Galloway | 40 casi |
| Sindrome WHIM | 40 casi |
| Sitosterolemia | 40 casi |
| Trisomia 10q distale | 40 casi |
| Trisomia 6p distale | 40 casi |
| Displasia acromicrica | < 40 casi |
| Encefalopatia etilmalonica | < 40 casi |
| Mucopolisaccaridosi, tipo 7 | < 40 casi |
| Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia | < 40 casi |
| Sindrome di Bruck | < 40 casi |
| Sindrome macrocefalia-autismo | < 40 casi |
| Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato | 39 casi |
| Distacco regmatogeno della retina, autosomico dominante | 38 casi |
| Ipotricosi semplice | 38 casi |
| Displasia mandiboloacrale | 37 casi |
| Cirrosi infantile ereditaria degli Indiani del Nord America | 36 casi |
| Sindrome oculo-cerebro-cutanea | 36 casi |
| Spondilocondrodisplasia | 36 casi |
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 2 | 35 casi |
| Sindrome di Cobb | 35 casi |
| Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne | 34 casi |
| Cromosoma 1 ad anello | 34 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Sindrome acrocallosa, tipo Schinzel | 34 casi |
| Sindrome di Antley-Bixler | 34 casi |
| Sindrome di Perrault | 34 casi |
| Sindrome di Schinzel-Giedion | 34 casi |
| Deficit di metil-cobalamina, tipo cbl G | 33 casi |
| Osteopetrosi autosomica dominante, tipo 1 | 33 casi |
| Ovaio policistico - disfunzione dello sfintere uretrale | 33 casi |
| Sindrome di Björnstad | 33 casi |
| Sindrome di Marshall-Smith | 33 casi |
| Displasia odontomascellare segmentale | 32 casi |
| Sindrome di Olmsted | 32 casi |
| Ventricolo sinistro a doppia uscita | 32 casi |
| Argininemia | 31 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1c | > 30 casi |
| Sindrome congenita da danni simili alle infezioni prenatali | > 30 casi |
| Sindrome di Weaver-Williams | > 30 casi |
| Sindrome trico-dento-ossea | > 30 casi |
| Trisomia 8q | > 30 casi |
| Aciduria mevalonica | 30 casi |
| Agnazia - oloprosencefalia - situs inversus | 30 casi |
| Anchilosi glossopalatina | 30 casi |
| Anoftalmia - insufficienza ipotalamo-ipofisaria | 30 casi |
| Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea | 30 casi |
| Campodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito | 30 casi |
| Carnosinemia | 30 casi |
| Cataratta - cardiomiopatia | 30 casi |
| Cranio-osteopatia | 30 casi |
| Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi | 30 casi |
| Deficit di triosofosfato-isomerasi | 30 casi |
| Dermopatia restrittiva letale | 30 casi |
| Encefalopatia mioclonica precoce | 30 casi |
| Malattia di Elejalde | 30 casi |
| Omodisplasia | 30 casi |
| Rene policistico con sclerosi tuberosa, autosomica dominante, tipo 1 | 30 casi |
| Sindrome CHILD | 30 casi |
| Sindrome di Finlay-Markes | 30 casi |
| Sindrome di Marden-Walker | 30 casi |
| Sindrome di Marshall con febbre periodica | 30 casi |
| Sindrome di Perlman | 30 casi |
| Sindrome di Weaver | 30 casi |
| Sindrome oftalmocromelica | 30 casi |
| Sindrome oto-palato-digitale | 30 casi |
| Sindrome SHORT | 30 casi |
| Sinostosi omero-radio-ulnare | 30 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Atrofoderma lineare di Moulin | < 30 casi |
| Deficit di fosfofruttochinasi muscolare | < 30 casi |
| Dermoide anulare della cornea | < 30 casi |
| Disostosi acrofaciale postassiale | < 30 casi |
| Displasia acro-toraco-vertebrale | < 30 casi |
| Displasia frontometafisaria | < 30 casi |
| Displasia oto-spondilo-megaepifisaria | < 30 casi |
| Encefalopatia da idrossichinureninuria | < 30 casi |
| Encefalopatia grave a esordio neonatale con microcefalia | < 30 casi |
| Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi muscolare | < 30 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2 | < 30 casi |
| Ipotermia periodica spontanea | < 30 casi |
| Lipoma nasopalpebrale - coloboma - telecanto | < 30 casi |
| Malattia di Pyle | < 30 casi |
| Malattia neurometabolica da deficit di serina | < 30 casi |
| Nanismo microcefalico osteodisplastico primitivo, tipi 1 e 3 | < 30 casi |
| Obesità da deficit congenito di leptina | < 30 casi |
| Ritardo dello sviluppo da deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi | < 30 casi |
| Sindattilia, tipo Cenani-Lenz | < 30 casi |
| Sindrome della cute rugosa | < 30 casi |
| Sindrome di Basan | < 30 casi |
| Sindrome di Crisponi | < 30 casi |
| Sindrome di Johnson-McMillin | < 30 casi |
| Sindrome di Waardenburg-Shah, variante neurologica | < 30 casi |
| Sindrome IRVAN | < 30 casi |
| Calcificazioni talamiche simmetriche | 29 casi |
| Epilessia con crisi parziali migranti dei neuroni | 29 casi |
| Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei lobi temporali anteriori | 29 casi |
| Sindrome da aneuploidia variegata in mosaico | 29 casi |
| Sindrome di Jalili | 29 casi |
| Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale | 29 casi |
| Displasia cranio-lenticulo-suturale | 28 casi |
| Ipertricosi dei cubiti - bassa statura | 28 casi |
| Anadisplasia metafisaria | 27 casi |
| Deficit di metil-cobalamina, tipo cbl E | 27 casi |
| Insonnia familiare fatale | 27 casi |
| Nanismo geleofisico | 27 casi |
| Sindrome da anomalie mammarie e degli arti | 27 casi |
| Sindrome di Catel-Manzke | 27 casi |
| Sindrome GAPO | 27 casi |
| Atelosteogenesi 2 | 25 casi |
| Dirofilariasi | 25 casi |
| Eritrocheratodermia - atassia | 25 casi |
| Ipercheratosi palmoplantare - spasticità | 25 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Metacondromatosi | 25 casi |
| Nevo eccrino porocheratosico del dotto dermico e dell'ostio | 25 casi |
| Opsimodisplasia | 25 casi |
| Sindrome 3C | 25 casi |
| Sindrome di Böök | 25 casi |
| Sindrome di Plummer-Vinson | 25 casi |
| Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch | 25 casi |
| Occlusione della vena epatica - immunodeficienza | < 25 casi |
| Sindrome di Filippi | < 25 casi |
| Atassia spinocerebellare a esordio infantile | 24 casi |
| Ipercolesterolemia da deficit di colesterolo 7alfa-idrossilasi | 24 casi |
| Miopatia distale con coinvolgimento precoce dei muscoli respiratori | 24 casi |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 34 | 24 casi |
| Sindrome di Bartsocas-Papas | 24 casi |
| Sinspondilismo congenito | 24 casi |
| Deficit di fosfoglicerato chinasi | 23 casi |
| Fistola broncobiliare congenita | 23 casi |
| Sindrome da microdelezione 2q24 | 23 casi |
| Sindrome di Cantu | 23 casi |
| Sindrome di Johanson-Blizzard | 23 casi |
| Sindrome di Potocki-Shaffer | 23 casi |
| Sindrome di Treft-Sanborn-Carey | 23 casi |
| Dilatazione aortica - ipermobilità articolare - tortuosità delle arterie | 22 casi |
| Disturbo della parola e del linguaggio, tipo 1 | 22 casi |
| Mani e piedi a "chela" - sordità | 22 casi |
| Sindrome acropettorale | 22 casi |
| Sindrome di Pierson | 22 casi |
| Deficit di deidratasi | 21 casi |
| Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli | 21 casi |
| Sindrome odonto-trico-ungueale-digito-palmare | 21 casi |
| Aciduria fumarica | > 20 casi |
| Panencefalite da rosolia | > 20 casi |
| Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1 | 20 casi |
| Arinia | 20 casi |
| Arterite temporale giovanile | 20 casi |
| Cheratosi, tipo Nagashima | 20 casi |
| Deficit di diidrolipoil deidrogenasi | 20 casi |
| Indifferenza congenita al dolore | 20 casi |
| Ipertelorismo, tipo Teebi | 20 casi |
| Lesioni ad anello del cuoio capelluto - fragilità ossea | 20 casi |
| Microftalmia sindromica da mutazione di OTX2 | 20 casi |
| Monosomia 8p distale | 20 casi |
| Poliposi a "cappuccio" | 20 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Sindrome acrorenale | 20 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1b | 20 casi |
| Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale | 20 casi |
| Sindrome PIBIDS | 20 casi |
| Aciduria orotica ereditaria | < 20 casi |
| Capelli lanosi - cheratoderma palmoplantare - cardiomiopatia dilatativa | < 20 casi |
| Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo | < 20 casi |
| Cheratosi palmoplantare - clinodattilia | < 20 casi |
| Cromosoma 10 ad anello | < 20 casi |
| Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite | < 20 casi |
| Diatesi emorragica da deficit della glicoproteina VI o dell'integrina alfa2-beta1 | < 20 casi |
| Displasia Ceca, tipo metatarsico | < 20 casi |
| Displasia craniodiafisaria | < 20 casi |
| Displasia ectodermica, tipo "puro" capelli-unghie | < 20 casi |
| Distonia mioclonica 15 | < 20 casi |
| Epidermolisi bollosa semplice e distrofia muscolare dei cingoli | < 20 casi |
| Facies acromegaloide | < 20 casi |
| Facies acromegaloide - ipertricosi | < 20 casi |
| Ipertricosi cervicale anteriore isolata | < 20 casi |
| Ittiosi bollosa di Siemens | < 20 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare, tipo Köbberling | < 20 casi |
| Paralisi della laringe - ritardo mentale | < 20 casi |
| Sindrome cervello-polmone-tiroide | < 20 casi |
| Sindrome COFS | < 20 casi |
| Sindrome di Carey-Fineman-Ziter | < 20 casi |
| Sindrome IMAGE | < 20 casi |
| Sindrome RAPADILINO | < 20 casi |
| Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica | < 20 casi |
| Craniosinostosi, tipo Boston | 19 casi |
| Deficit di aconitasi | 19 casi |
| Delezione terminale di 6q | 19 casi |
| Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto | 19 casi |
| Leucoencefalopatia cavitante progressiva | 19 casi |
| Miopia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia | 19 casi |
| Sindrome amelo-cerebro-ipoidrotica | 19 casi |
| Sindrome di Schopf-Schulz-Passarge | 19 casi |
| Displasia ossea terminale - difetti della pigmentazione | 18 casi |
| Osteocondrodiplosia ipertricotica | 18 casi |
| Aciduria malonica | 17 casi |
| Deficit del trasportatore della creatina legato all'X | 17 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria, tipo 3 | 17 casi |
| Deficit di GTP cicloidrolasi 1 | 17 casi |
| Embriopatia da aminopterina | 17 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Eritrodermia congenita letale | 17 casi |
| Ipocheratosi palmoplantare circoscritta | 17 casi |
| Malassorbimento ereditario di folato | 17 casi |
| Sindrome da mioclono d'azione - insufficienza renale | 17 casi |
| Sindrome H | 17 casi |
| Acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneale | 16 casi |
| Condrodisplasia metafisaria, tipo Jansen | 16 casi |
| Deficit di glicogeno-sintetasi epatica | 16 casi |
| Leiomioma orbitale | 16 casi |
| Microgastria - anomalie degli arti | 16 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - malformazione di Dandy-Walker - malattia dei gangli basali - convulsioni | 16 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Sudafricano | 16 casi |
| Sindrome di Myhre | 16 casi |
| Sindrome IRIDA | 16 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 4 | 16 casi |
| Ablefaria - macrostomia | 15 casi |
| Displasia ad "ali d'angelo" delle epifisi falangeali | 15 casi |
| Distrofia muscolare congenita da deficit di lamina A/C | 15 casi |
| Sindrome di Sensenbrenner | 15 casi |
| Sindrome IBIDS | 15 casi |
| Ulcerazione del cordone ombelicale - atresia intestinale | 15 casi |
| Anosmia congenita isolata | < 15 casi |
| Displasia odonto-onico-dermica | < 15 casi |
| Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore | < 15 casi |
| Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A | < 15 casi |
| Oligodonzia - taurodonzia - capelli radi | < 15 casi |
| Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali | < 15 casi |
| Sindrome di Wilson-Turner | > 14 casi |
| Assenza delle impronte digitali - milia congenita | 14 casi |
| Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante | 14 casi |
| Beta-mannosidasi | 14 casi |
| Cromosoma 17 ad anello | 14 casi |
| Derma-odonto-displasia | 14 casi |
| Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L | 14 casi |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G | 14 casi |
| Sindrome ADULT | 14 casi |
| Sindrome DEND | 14 casi |
| Sindrome di Atkin-Flaitz | 14 casi |
| Tricromazia oligoconica | 14 casi |
| Condrodisplasia, tipo Blomstrand | 13 casi |
| Deficit di aromatasi | 13 casi |
| Ipotelorismo - palatoschisi - ipospadia | 13 casi |
| Istiocitosi progressiva ereditaria delle mucose | 13 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2H | 13 casi |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 37 | 13 casi |
| Sindrome di Donnai-Barrow | 13 casi |
| Alopecia - epilessia - piorrea - ritardo mentale | 12 casi |
| Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi | 12 casi |
| Anomalia acro-toraco-renale | 12 casi |
| Atassia - atrofia ottica - sordità - letalità | 12 casi |
| Atelosteogenesi 1 | 12 casi |
| Atelosteogenesi 3 | 12 casi |
| Coloboma - labiopalatoschisi - ritardo mentale | 12 casi |
| Coloboma maculare - brachidattilia tipo B | 12 casi |
| Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi | 12 casi |
| Deficit di dopamina beta-idrossilasi | 12 casi |
| Ipparatiroidismo - sordità - malattia renale | 12 casi |
| Miopia distale con coinvolgimento della parte posteriore della gamba e della parte anteriore degli arti superiori | 12 casi |
| Miopia distale con debolezza delle corde vocali | 12 casi |
| Osteo-cranio-stenosi | 12 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - macrocefalia - macroorchidismo | 12 casi |
| Sindrome di Ballard | 12 casi |
| Sindrome di Torg-Winchester | 12 casi |
| Tachiaritmia atriale con intervallo PR corto | 12 casi |
| Agnesia del corpo calloso, autosomica recessiva, legata all'X | 11 casi |
| Difetto interatriale con difetto di conduzione | 11 casi |
| Dimelia peroneale - diplopodia | 11 casi |
| Encefalopatia necrotizzante acuta familiare | 11 casi |
| Fibrocondrogenesi | 11 casi |
| Iperandrogenismo da deficit di cortisone reduttasi | 11 casi |
| Ipoplasia della fovea - cataratta presenile | 11 casi |
| Leuconichia totale - lesioni simili ad acantosi nigricans - anomalie dei capelli | 11 casi |
| Poliposi infantile e giovanile | 11 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder | 11 casi |
| Sindrome da pterigio antecubitale | 11 casi |
| Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray | 11 casi |
| Sindrome del nodo del seno | 11 casi |
| Sindrome di Cooks | 11 casi |
| Sindrome di Fuhrmann | 11 casi |
| Sindrome di Goldblatt | 11 casi |
| Sindrome di Lopez-Hernandez | 11 casi |
| Sindrome di Martinez-Frias | 11 casi |
| Sindrome PELVIS | 11 casi |
| Tricomegalia - degenerazione della retina - ritardo della crescita | 11 casi |
| Sindrome CHANDS | > 10 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Sindrome di Chediak-Higashi | > 10 casi |
| Sindrome di Pai | > 10 casi |
| Artrogriposi multipla - faccia da "fischiatore" congenita | 10 casi |
| Atrofia muscolare - atassia - retinite pigmentosa - diabete mellito | 10 casi |
| Calcificazioni del plesso coroideo, forma infantile | 10 casi |
| Cheroderma palmoplantare diffuso - acrocianosi | 10 casi |
| Coloboma - microftalmia - cardiopatia - sordità | 10 casi |
| Coloboma dell'iride - ptosi - deficit cognitivo | 10 casi |
| Deficit di succinil-CoA acetoacetato transferasi | 10 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson | 10 casi |
| Displasia ectodermica - sindrome da fragilità cutanea | 10 casi |
| Displasia pseudodiastrofica | 10 casi |
| Displasia renale-epatica-pancreatica - cisti di Dandy-Walker | 10 casi |
| Displasia, tipo "boomerang" | 10 casi |
| Fusione vertebrale progressiva non infettiva | 10 casi |
| Ipercheratosi - iperpigmentazione | 10 casi |
| Ipomielinizzazione - cataratta congenita | 10 casi |
| Lipodistrofia parziale familiare associata a mutazioni di PPAR γ | 10 casi |
| Malattia autoinfiammatoria da deficit dell'antagonista del recettore dell'interleuchina-1 | 10 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth - nefropatia | 10 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H | 10 casi |
| Monosomia 5q distale | 10 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipotonìa - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo | 10 casi |
| Ritardo mentale sindromico legato all'X, tipo 7 | 10 casi |
| Sindrome cerebro-oculo-nasale | 10 casi |
| Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale, tipo Athabaskan | 10 casi |
| Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen | 10 casi |
| Sindrome da microdelezione 2q37 | 10 casi |
| Sindrome di Barber-Say | 10 casi |
| Sindrome di Char | 10 casi |
| Sindrome di Flynn-Aird | 10 casi |
| Sindrome di Juberg-Hayward | 10 casi |
| Sindrome di Nevo | 10 casi |
| Sindrome di Pollitt | 10 casi |
| Sindrome di Saldino-Mainzer | 10 casi |
| Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste | 10 casi |
| Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Hamel | 10 casi |
| Acromelanosì | < 10 casi |
| Anemia da corpi di Heinz | < 10 casi |
| Deficit di adesione leucocitaria, tipo 2 | < 10 casi |
| Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi | < 10 casi |
| Diafanospondilodisostosi | < 10 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Disostosi acrofaciale, tipo Rodriguez | < 10 casi |
| Displasia di Greenberg | < 10 casi |
| Displasia di Pacman | < 10 casi |
| Displasia di Singleton-Merten | < 10 casi |
| Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo | < 10 casi |
| Displasia toraco-laringo-pelvica | < 10 casi |
| Distrofia corneale - sordità percettiva | < 10 casi |
| Emiplegia alternante familiare notturna benigna del bambino | < 10 casi |
| Encefalopatia da deficit di prosaposina | < 10 casi |
| Gigantismo cerebrale - cisti mascellari | < 10 casi |
| Glomerulopatia - ipotrichia - telangectasia | < 10 casi |
| Ipopituitarismo - microftalmia | < 10 casi |
| Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia | < 10 casi |
| Ittiosi neonatale - colangite sclerosante | < 10 casi |
| Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari | < 10 casi |
| Mioclonia periorale con assenze | < 10 casi |
| Mioclonie - atrofia muscolare distale | < 10 casi |
| Miopatia a "cappello" | < 10 casi |
| Osteocondromatosi carpotarsale | < 10 casi |
| Porokeratosi palmoplantare di Mantoux | < 10 casi |
| Progeria - bassa statura - nevi pigmentati | < 10 casi |
| Sindrome di Aase-Smith | < 10 casi |
| Sindrome di Laron associata immunodeficienza | < 10 casi |
| Sindrome di Pfeiffer-Singer-Zschiesche | < 10 casi |
| Sindrome digito-reno-cerebrale | < 10 casi |
| Sindrome Larsen-simile, forma letale | < 10 casi |
| Sindrome pseudo-Zellweger | < 10 casi |
| Sordità - linfedema - leucemia | < 10 casi |
| XK aprosencefalia | < 10 casi |
| Anomalie cardiache - eterotassia | 9 casi |
| Atassia - aprassia - ritardo mentale legato all'X | 9 casi |
| Atrasferrinemia | 9 casi |
| Brachimorfismo - oncodisplasia - disfangismo | 9 casi |
| Cardiomiopatia - cataratta - anomalie spondilopelviche | 9 casi |
| Deficit di gamma-glutamilmcisteina sintetasi | 9 casi |
| Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi | 9 casi |
| Laminopatia, tipo Decaudain-Vigouroux | 9 casi |
| Leucodistrofia - paraplegia spastica - distonia | 9 casi |
| Macrostomia - appendici preauricolari - oftalmoplegia esterna | 9 casi |
| Metilmalonicaciduria - omocistinuria, tipo cblF | 9 casi |
| Nanismo iperostotico, tipo Lenz-Majewski | 9 casi |
| Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia | 9 casi |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 18 | 9 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Ritardo mentale legato all'X - tetraparesi spastica | 9 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi | 9 casi |
| Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy | 9 casi |
| Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman | 9 casi |
| Sindrome trico-retinico-dento-digitale | 9 casi |
| Atassia - sordità - ritardo mentale | 8 casi |
| Brachidattilia preassiale alluce varo | 8 casi |
| Campomelia, tipo Cumming | 8 casi |
| Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 1 | 8 casi |
| Deficit di 5-oxoprolinasi | 8 casi |
| Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli | 8 casi |
| Ematuria familiare autosomica dominante - tortuosità delle arterie retiniche - contratture | 8 casi |
| Iidrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel | 8 casi |
| Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi | 8 casi |
| Leucoencefalopatia - atassia - ipodonzia - ipomielinizzazione | 8 casi |
| Osteopetrosi - ipogammaglobulinemia | 8 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - dismorfismi - atrofia cerebrale | 8 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi | 8 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Vitale | 8 casi |
| Sindrome di Ackerman | 8 casi |
| Sindrome di Fountain | 8 casi |
| Sindrome di Joubert con difetto epatico | 8 casi |
| Sindrome di Kallmann - cardiopatia | 8 casi |
| Sindrome di Lelis | 8 casi |
| Sindrome di Vici | 8 casi |
| Sindrome Micro | 8 casi |
| Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel | 8 casi |
| Albinismo oculare - sordità sensoriale tardiva | 7 casi |
| Atassia episodica, tipo 5 | 7 casi |
| Atassia episodica, tipo 7 | 7 casi |
| Brachidattilia, tipo A6 | 7 casi |
| Deficit di gamma-glutamilm transpeptidasi | 7 casi |
| Deficit di transaldolasi | 7 casi |
| Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma | 7 casi |
| Diidropirimidinuria | 7 casi |
| Disostosi mandibolofacciale legata all'X | 7 casi |
| Distonia 16 | 7 casi |
| Fibrofollicolomi multipli familiari | 7 casi |
| Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica | 7 casi |
| Neutropenia congenita grave legata all'X | 7 casi |
| Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina | 7 casi |
| Ritardo mentale grave legato all'X, tipo Gustavson | 7 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Ritardo mentale legato all'X - sindrome cranio-facio-scheletrica | 7 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Van Esch | 7 casi |
| Sindrome acro-reno-mandibolare | 7 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1e | 7 casi |
| Sindrome CEDNIK | 7 casi |
| Sindrome da delezione 6q16 | 7 casi |
| Sindrome da microdelezione 2p21 | 7 casi |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi | 7 casi |
| Sindrome di Michels | 7 casi |
| Sindrome di Stern-Lubinsky-Durrie | 7 casi |
| Sindrome genitorotulea | 7 casi |
| Sindrome MEHMO | 7 casi |
| Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Bertini | 7 casi |
| Sindrome palatoschisi-sinechie laterali | 7 casi |
| Sindrome retino-epato-endocrinologica | 7 casi |
| Torcicollo - cheloidi - criptorchidismo | 7 casi |
| Anchilosi dei pollici - brachidattilia - ritardo mentale | 6 casi |
| Aplasia cutanea congenita degli arti, forma recessiva | 6 casi |
| Atassia spinocerebellare, tipo 30 | 6 casi |
| Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura | 6 casi |
| Cheratosi follicolare - nanismo - atrofia cerebrale | 6 casi |
| Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi | 6 casi |
| Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) sintetasi | 6 casi |
| Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria | 6 casi |
| Disostosi acrofaciale, tipo Catania | 6 casi |
| Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie | 6 casi |
| Epilessia - telangectasia | 6 casi |
| Ipopituitarismo - polidattilia postassiale | 6 casi |
| Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia post-assiale - idrocefalo | 6 casi |
| Polisindattilia - malformazione cardiaca | 6 casi |
| Ritardo mentale - ipotrichia - brachidattilia | 6 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - psicosi - macroorchidismo | 6 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield | 6 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Zorick | 6 casi |
| Sindattilia - telecantho - malformazioni anogenitali e renali | 6 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1g | 6 casi |
| Sindrome CLAPO | 6 casi |
| Sindrome da ipersensibilità agli UV (raggi ultravioletti) | 6 casi |
| Sindrome della sudorazione indotta dal freddo | 6 casi |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilo-cheiro-displasica | 6 casi |
| Sindrome di Eiken | 6 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Sindrome di Grange | 6 casi |
| Sindrome di Hartsfield-Bixler-Demyer | 6 casi |
| Sindrome di Moore-Federman | 6 casi |
| Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langset | 6 casi |
| Sindrome di Wieacker-Wolff | 6 casi |
| Sindrome di Zurich-Kaye | 6 casi |
| Sindrome isotretinoina-simile | 6 casi |
| Sindrome PAGOD | 6 casi |
| Sindrome W | 6 casi |
| Sinfalangismo - anomalie multiple delle mani e dei piedi | 6 casi |
| Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali | 6 casi |
| Spasticità - ritardo mentale | 6 casi |
| Acalasia - microcefalia | 5 casi |
| Acidemia metilmalonica - omocistinuria, tipo cblD | 5 casi |
| Alopecia - contratture - nanismo - ritardo mentale | 5 casi |
| Anonichia - microcefalia | 5 casi |
| Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale | 5 casi |
| Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3 | 5 casi |
| Atresia delle coane - sordità - cardiopatia | 5 casi |
| Bradiopsia | 5 casi |
| Cherateroderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose | 5 casi |
| Colestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina | 5 casi |
| Craniosinostosi - brachidattilia | 5 casi |
| Dacriocistite - osteopoichilosi | 5 casi |
| Deficit di beta-ureidopropionasi | 5 casi |
| Deficit di P2Y12 | 5 casi |
| Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride | 5 casi |
| Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi | 5 casi |
| Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4 | 5 casi |
| Disostosi acro-fronto-facio-nasale | 5 casi |
| Disostosi omerospinale | 5 casi |
| Displasia ectodermica odonto-micro-ungueale | 5 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria - ipotricosi | 5 casi |
| Displasia, tipo Astley-Kendall | 5 casi |
| Ectrodattilia - displasia ectodermica senza labiopalatoschisi | 5 casi |
| Ipotiroidismo - dismorfismi - polidattilia postassiale - ritardo mentale | 5 casi |
| Linfedema - malformazioni arterovenose cerebrali | 5 casi |
| Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare | 5 casi |
| Macrotrombocitopenia con piastrine anomale, autosomica dominante | 5 casi |
| Malattia dei motoneuroni inferiori a esordio infantile, autosomica recessiva | 5 casi |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J | 5 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Malattia immunoneurologica legata all'X | 5 casi |
| Nefropatia - sordità - iperparatiroidismo | 5 casi |
| Nefrosi - sordità - anomalie delle vie urinarie e delle dita | 5 casi |
| Onico-trico-displasia - neutropenia | 5 casi |
| Paraplegia - brachidattilia - epifisi a cono | 5 casi |
| Picnocondrogenesi | 5 casi |
| Pollici addotti-artrogriposi, tipo Dunder | 5 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, tipo Najm | 5 casi |
| Sindrome ANE | 5 casi |
| Sindrome CAMOS | 5 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1d | 5 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1h | 5 casi |
| Sindrome craniodigitale - ritardo mentale | 5 casi |
| Sindrome della sordità branchiogenica | 5 casi |
| Sindrome di Bamforth | 5 casi |
| Sindrome di Curry-Jones | 5 casi |
| Sindrome di Fine-Lubinsky | 5 casi |
| Sindrome di Frank-Ter Haar | 5 casi |
| Sindrome di German | 5 casi |
| Sindrome di Matthew-Wood | 5 casi |
| Sindrome di Mononen-Karnes-Senac | 5 casi |
| Sindrome di Sillence | 5 casi |
| Sindrome glaucoma-apnea | 5 casi |
| Sindrome oculo-palato-cerebrale | 5 casi |
| Sinostosi omero-ulnare | 5 casi |
| Tetraplegia spastica congenita | 5 casi |
| Amartomatosi cistica polmone-rene | < 5 casi |
| Latosterolosi | < 5 casi |
| Sindrome di Sakati-Nyhan | < 5 casi |
| Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans | 4 casi |
| Acroscifodisplasia metafisaria | 4 casi |
| Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale | 4 casi |
| Aplasia cutanea - miopia | 4 casi |
| Arinia - atresia delle coane - microftalmia | 4 casi |
| Atassia episodica, tipo 6 | 4 casi |
| Autismo - angioma facciale color "vino Porto" | 4 casi |
| Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia | 4 casi |
| Brachidattilia di Hirschsprung | 4 casi |
| Capelli radi - bassa statura - anomalie cutanee | 4 casi |
| Cecità - scoliosi - aracnodattilia | 4 casi |
| Cheratoderma palmoplantare - amiotrofia | 4 casi |
| Condrodisplasia letale recessiva | 4 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Coroideremia - obesità - sordità | 4 casi |
| Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo | 4 casi |
| Craniosinostosi - idrocefalo - malformazione di Chiari 1 - sinostosi radioulnare | 4 casi |
| Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare | 4 casi |
| Disgenesia caudale familiare | 4 casi |
| Disostosi acrofaciale, tipo Palagonia | 4 casi |
| Disostosi faciocraniale ipomandibolare | 4 casi |
| Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal | 4 casi |
| Displasia ectodermica, tipo Berlin | 4 casi |
| Displasia oculo-oto-faciale | 4 casi |
| Displasia odonto-tricomelica-ipoidrotica | 4 casi |
| Displasia ossea letale, tipo Holmgren-Forsell | 4 casi |
| Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Byers | 4 casi |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Cantu | 4 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura | 4 casi |
| Displasia spondilometafisaria con immunodeficienza combinata | 4 casi |
| Displasia trico-dento-ungueale | 4 casi |
| Dissezione arteriosa con lentiginosi | 4 casi |
| Ectopia del cristallino - distrofia corioiretina - miopia | 4 casi |
| Encefalopatia da deficit di urocianato idratasi | 4 casi |
| Ernia diaframmatica - anomalie degli arti | 4 casi |
| Fibromatosi gengivale - anomalie dentali | 4 casi |
| Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo | 4 casi |
| Immunodeficienza con deficit di cellule "natural-killer" | 4 casi |
| Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo | 4 casi |
| Ipomielinizzazione - ipogonadismo ipogonadotropico - ipodonzia | 4 casi |
| Ipotricosi - linfedema - telangectasia | 4 casi |
| Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale | 4 casi |
| Labiopalatoschisi - malrotazione cardiopatia | 4 casi |
| Leucoencefalopatia - cheratosi palmoplantare | 4 casi |
| Leucoencefalopatia - condrodisplasia metafisaria | 4 casi |
| Macrogiuria - paralisi pseudobulbare | 4 casi |
| Microcefalia - polimicrogiuria - agenesia del corpo calloso | 4 casi |
| Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi | 4 casi |
| Mioclonia - atassia cerebellare - sordità | 4 casi |
| Miopia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1 | 4 casi |
| Miopia letale congenita, tipo Compton-North | 4 casi |
| Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutiril-CoA idrolasi | 4 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale | 4 casi |
| Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale | 4 casi |
| Odontoleucodistrofia | 4 casi |
| Omocarnosinasi | 4 casi |
| Paraplegia - ritardo mentale - ipercheratosi | 4 casi |
| Paraplegia spastica - nefropatia - sordità | 4 casi |
| Peli a spirale - cheratoderma palmoplantare | 4 casi |
| Pollice lungo - brachidattilia | 4 casi |
| Ritardo della crescita - deficit cognitivo - disostosi mandibofacciale - microcefalia - palatoschisi | 4 casi |
| Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile | 4 casi |
| Ritardo mentale - dismorfismi - ipogonadismo - diabete mellito | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - epilessia - psoriasi | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Cilliers | 4 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter | 4 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 Siderius | 4 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 |
| Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare | 4 casi |
| Sindattilia, tipo 4 | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1f | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1k | 4 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2a | 4 casi |
| Sindrome coxoauricolare | 4 casi |
| Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14 | 4 casi |
| Sindrome da microdelezione 12q14 | 4 casi |
| Sindrome da microdelezione 15q24 | 4 casi |
| Sindrome da microdelezione 8q22.1 | 4 casi |
| Sindrome degli pterigi multipli, autosomica dominante | 4 casi |
| Sindrome dell'anoftalmia plus | 4 casi |
| Sindrome dell'esoftalmo benigno | 4 casi |
| Sindrome di Abruzzo-Erickson | 4 casi |
| Sindrome di Bonneman-Meinecke-Reich | 4 casi |
| Sindrome di Cole-Carpenter | 4 casi |
| Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra | 4 casi |
| Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss | 4 casi |
| Sindrome di Kapur-Toriello | 4 casi |
| Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2 | 4 casi |
| Sindrome di Tome-Brune-Fardeau | 4 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Sindrome difetti degli arti-micrognazia | 4 casi |
| Sindrome neurocutanea, tipo Bicknell | 4 casi |
| Sindrome neuroectodermica endocrina | 4 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 5 | 4 casi |
| Sindrome RHYSN | 4 casi |
| Sordità - neuropatia periferica - arteriopatia | 4 casi |
| Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale | 3 casi |
| Agammaglobulinemia - microcefalia - craniosinostosi - dermatite grave | 3 casi |
| Agenesia del corpo calloso - microcefalia - bassa statura | 3 casi |
| Albinismo cutaneo, fenotipo "ermellino" | 3 casi |
| Amelia autosomica recessiva | 3 casi |
| Anemia emolitica da deficit di glutazione reduttasi | 3 casi |
| Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro | 3 casi |
| Anendocrinosi intestinale congenita da diminuzione delle cellule gangliari enteriche | 3 casi |
| Aniridia - agenesia della rotula | 3 casi |
| Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità | 3 casi |
| Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche | 3 casi |
| Anomalia di Axenfeld-Rieger - idrocefalo - anomalie scheletriche | 3 casi |
| Anomalie dei capelli - fotosensibilità - ritardo mentale | 3 casi |
| Anonichia con pigmentazione delle pieghe di flessione | 3 casi |
| Aplasia cutanea congenita - linfangectasia intestinale | 3 casi |
| Aracnodattilia - ritardo mentale - dismorfismi | 3 casi |
| Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita | 3 casi |
| Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino | 3 casi |
| Camptodattilia - displasia ossea | 3 casi |
| Cardiomiopatia-intolleranza all'esercizio da deficit cardiaco e muscolare di glicogeno | 3 casi |
| Cecità corticale - ritardo mentale - polidattilia | 3 casi |
| Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisinuria | 3 casi |
| Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche | 3 casi |
| Deficit cognitivo, tipo Kahrizi | 3 casi |
| Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti | 3 casi |
| Deficit intellettuale - cataratta - cifosi | 3 casi |
| Derivati Mülleriani - linfangectasia - polidattilia | 3 casi |
| Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari | 3 casi |
| Dismorfismo facciale - macrocefalia - miopia - malformazione di Dandy Walker | 3 casi |
| Displasia acromesomelica, tipo Brahimi-Bacha | 3 casi |
| Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland | 3 casi |
| Displasia ectodermica ipoidrotica - ipotiroidismo - discinesia ciliare | 3 casi |
| Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn | 3 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggrecano | 3 casi |
| Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Bieganski | 3 casi |
| Displasia spondilometafisaria assiale | 3 casi |
| Displasia spondilometafisaria, tipo Golden | 3 casi |
| Displasia timo-rene-ano-polmone | 3 casi |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M | 3 casi |
| Distrofia neuroassonale - acidosi tubulare | 3 casi |
| Disturbo dello sviluppo sessuale - ritardo mentale | 3 casi |
| Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia | 3 casi |
| Fotosensibilità cutanea - colite letale | 3 casi |
| Fusione posteriore delle vertebre lombosacrali - blefaroptosi | 3 casi |
| Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura | 3 casi |
| Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica | 3 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4 | 3 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 5 | 3 casi |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6 | 3 casi |
| Ipoplasia ungueale di Hirschsprung | 3 casi |
| Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia | 3 casi |
| Linfedema - difetti settali atriali - alterazioni facciali | 3 casi |
| Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità | 3 casi |
| Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh | 3 casi |
| Malattia renale nail-patella-simile | 3 casi |
| Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi | 3 casi |
| Microcefalia - cardiomiopatia | 3 casi |
| Microcefalia - deficit cognitivo - anomalie neurologiche e falangee | 3 casi |
| Microftalmia - atrofia cerebrale | 3 casi |
| Nanismo - ritardo mentale - anomalie oculari - schisi labiopalatina | 3 casi |
| Neuropatia periferica, tipo Fiskerstrand | 3 casi |
| Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta | 3 casi |
| Osteoporosi - ipopigmentazione oculocutanea | 3 casi |
| Osteosclerosi - ittiosi - insufficienza ovarica precoce | 3 casi |
| Pollici assenti - bassa statura - deficit immunitario | 3 casi |
| Ritardo dello sviluppo globale - osteopenia - difetti ectodermici | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - pubertà precoce - obesità | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Kroes | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Shrimpton | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson | 3 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Wittwer | 3 casi |
| Ritardo psicomotorio da deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi | 3 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Schisi della mano - uropatia - spina bifida - anomalie del diaframma | 3 casi |
| Sindrome AREDYLD | 3 casi |
| Sindrome branchio-scheletro-genitale | 3 casi |
| Sindrome CODAS | 3 casi |
| Sindrome craniofacciale-sordità-mani | 3 casi |
| Sindrome di Al Gazali-Dattani | 3 casi |
| Sindrome di Goodman | 3 casi |
| Sindrome di Lewis-Pashayan | 3 casi |
| Sindrome di Qazi-Markouizos | 3 casi |
| Sindrome di Rambaud-Gallian-Touchard | 3 casi |
| Sindrome di Suarez-Stickler | 3 casi |
| Sindrome di Summitt | 3 casi |
| Sindrome di Temtamy | 3 casi |
| Sindrome di Ulbright-Hodes | 3 casi |
| Sindrome facio-cardio-melica | 3 casi |
| Sindrome letale onfalocele-labiopalatoschisi | 3 casi |
| Sindrome microcefalia-palatoschisi, autosomica dominante | 3 casi |
| Sindrome N | 3 casi |
| Sindrome oculo-osteo-cutanea | 3 casi |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 3 | 3 casi |
| Sindrome SERKAL | 3 casi |
| Sordità - anomalie della valvola mitrale - anomalie scheletriche | 3 casi |
| Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale | 3 casi |
| Sordità-ritardo mentale, tipo Martin-Probst | 3 casi |
| Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita | 3 casi |
| Aciduria metilmalonica - microcefalia - cataratta | 2 casi |
| Agenesia del corpo calloso - ritardo mentale - coloboma - micrognazia | 2 casi |
| Alopecia circoscritta - polidattilia | 2 casi |
| Amaurosi - ipertricosi | 2 casi |
| Anemia emolitica letale - anomalie genitali | 2 casi |
| Anestesia corneale - anomalie retiniche - sordità | 2 casi |
| Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio | 2 casi |
| Anomalia di Duane - miopatia - scoliosi | 2 casi |
| Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari | 2 casi |
| Anomalie auricolo-oculari - labioschisi | 2 casi |
| Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia | 2 casi |
| Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio | 2 casi |
| Artrogriposi-ipercheratosi, forma letale | 2 casi |
| Aterosclerosi - sordità - diabete - epilessia - nefropatia | 2 casi |
| Atrofia della coroide - alopecia | 2 casi |
| Atrofia muscolare spinale - complesso di Dandy-Walker - cataratta | 2 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Bassa statura, tipo Bruxelles | 2 casi |
| Basso peso alla nascita - nanismo - disgammaglobulinemia | 2 casi |
| Brachitefalia - dismorfismi - sindrome di Kallmann | 2 casi |
| Calcificazione del sistema nervoso centrale - sordità - acidosi tubolare - anemia | 2 casi |
| Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 2 | 2 casi |
| Cardiomiopatia - anomalie renali | 2 casi |
| Cardiomiopatia congenita - arti corti | 2 casi |
| Cataratta - atassia - sordità | 2 casi |
| Cataratta - nefropatia - encefalopatia | 2 casi |
| Cheratoderma - ipotricosi - leuconichia | 2 casi |
| Colite epitelio-esfoliativa - sordità | 2 casi |
| Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale | 2 casi |
| Condrodisplasia metafisaria - retinite pigmentosa | 2 casi |
| Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila | 2 casi |
| Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi | 2 casi |
| Craniosinostosi - aplasia del perone | 2 casi |
| Craniosinostosi-aplasia radiale, tipo Imaizumi | 2 casi |
| Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina | 2 casi |
| Criptomicrotia - brachidattilia - anomalie dei dermatoglifi | 2 casi |
| Deficit di acido gamma aminobutirrico-transaminasi | 2 casi |
| Degenerazione spinocerebellare - distrofia corneale | 2 casi |
| Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina-adenosil-transferasi | 2 casi |
| Dentinogenesi imperfetta - bassa statura - ipoacusia - ritardo mentale | 2 casi |
| Dermatoleucodistrofia | 2 casi |
| Desmosterolosi | 2 casi |
| Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico | 2 casi |
| Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutamina sintetasi | 2 casi |
| Disgenesia gonadica - anomalie multiple | 2 casi |
| Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo | 2 casi |
| Disostosi acro-cranio-facciale | 2 casi |
| Disostosi acro-facciale, autosomica recessiva | 2 casi |
| Displasia ectodermica - cecità | 2 casi |
| Displasia ectodermica anidrotica - immunodeficienza - osteopetrosi - linfedema | 2 casi |
| Displasia iridea - ipertelorismo - sordità | 2 casi |
| Displasia Kniest-simile, forma letale | 2 casi |
| Displasia mesomelica - fossette cutanee | 2 casi |
| Displasia pilodentale | 2 casi |
| Displasia spondiloepimetarisaria - anomalie della dentizione | 2 casi |
| Displasia spondiloepimetarisaria, tipo Genevieve | 2 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Displasia spondilometarisaria - avambracci incurvati - dismorfismi facciali | 2 casi |
| Displasia spondilometarisaria, tipo A4 | 2 casi |
| Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche | 2 casi |
| Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica | 2 casi |
| Encefalomiopatia mitocondriale infantile legata a FASTKD2 | 2 casi |
| Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica | 2 casi |
| Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica | 2 casi |
| Iidrocefalo - alta statura - iperlassità | 2 casi |
| Immunodeficienza da deficit di CD25 | 2 casi |
| Ipereplexia - epilessia | 2 casi |
| Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa | 2 casi |
| Ipomagnesemia con normocalciuria | 2 casi |
| Ipospadi - ipertelorismo - coloboma - sordità | 2 casi |
| Ipotricosi-ritardo mentale, tipo Lopes | 2 casi |
| Ittiosi - anomalie orali e digitali | 2 casi |
| Ittiosi - atresia biliare | 2 casi |
| Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare | 2 casi |
| Ittiosi congenita - microcefalia - quadriplegia | 2 casi |
| Labioschisi - retinopatia | 2 casi |
| Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria | 2 casi |
| Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpi | 2 casi |
| Macrocefalia - bassa statura - paraplegia | 2 casi |
| Macrocefalia - immunodeficienza - anemia | 2 casi |
| Malattia dei piccoli vasi cerebrali non associata a NOTCH3 | 2 casi |
| Malattia dei tubuli renali - cardiomiopatia | 2 casi |
| Malattia di Hirschsprung - polidattilia - sordità | 2 casi |
| Malattia mitocondriale fatale da deficit combinato della fosforilazione ossidativa 3 | 2 casi |
| Malformazione cerebrale - coardiopatia congenita - polidattilia postassiale | 2 casi |
| Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale | 2 casi |
| Microcefalia - anomalie digitali - deficit cognitivo | 2 casi |
| Microcefalia - epilessia - ritardo mentale - cardiopatia | 2 casi |
| Microlissencefalia - micromelia | 2 casi |
| Monosomia 9q22.3 | 2 casi |
| Nanismo osteocondrodiplastico - sordità - retinite pigmentosa | 2 casi |
| Nefronftosi familiare dell'adulto - tetraparesi spastica | 2 casi |
| Neurodegenerazione progressiva - iperlassità articolare - cataratta | 2 casi |
| Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo | 2 casi |
| Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo | 2 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1 | 2 casi |
| Oculo-trico-displasia | 2 casi |
| Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale | 2 casi |
| Osteolisi talo-rotula-scafoide | 2 casi |
| Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre | 2 casi |
| Paresi spastica - glaucoma - pubertà precoce | 2 casi |
| Plagiocefalia - ritardo mentale legato all'X | 2 casi |
| Polidattilia postassiale di Dandy Walker | 2 casi |
| Pseudoprogeria | 2 casi |
| Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita | 2 casi |
| Ritardo mentale grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel | 2 casi |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Reish | 2 casi |
| Schisi delle narici - telecantho | 2 casi |
| Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodonzia | 2 casi |
| Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII | 2 casi |
| Sindrome aniridia-ritardo mentale | 2 casi |
| Sindrome blefaro-facio-scheletrica | 2 casi |
| Sindrome CDG, tipo 1l | 2 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2e | 2 casi |
| Sindrome CDG, tipo 2h | 2 casi |
| Sindrome cleidorizomelia | 2 casi |
| Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica | 2 casi |
| Sindrome da ipercoagulazione da deficit di glicosilfosfatidilinositolo | 2 casi |
| Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina | 2 casi |
| Sindrome da secrezione inappropriata dell'ormone antidiuretico | 2 casi |
| Sindrome dermo-cardio-scheletrica, tipo Borrone | 2 casi |
| Sindrome di Bangstad | 2 casi |
| Sindrome di Beemer-Ertbruggen | 2 casi |
| Sindrome di Braddock | 2 casi |
| Sindrome di Carnevale | 2 casi |
| Sindrome di Cooper-Wang-Jabs | 2 casi |
| Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer | 2 casi |
| Sindrome di Dincsoy-Salih-Patel | 2 casi |
| Sindrome di Dursun | 2 casi |
| Sindrome di Eng-Strom | 2 casi |
| Sindrome di Fuqua-Berkovitz | 2 casi |
| Sindrome di Hennekam-Beemer | 2 casi |
| Sindrome di Houlston-Iraggori-Murday | 2 casi |
| Sindrome di Kaler-Garrity-Stern | 2 casi |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Sindrome di Kozlowski-Brown-Hardwick | 2 casi |
| Sindrome di Lichtenstein | 2 casi |
| Sindrome di Okamoto | 2 casi |
| Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale | 2 casi |
| Sindrome di Rudiger | 2 casi |
| Sindrome di Say-Barber-Miller | 2 casi |
| Sindrome di Siegler-Brewer-Carey | 2 casi |
| Sindrome di Stimmler | 2 casi |
| Sindrome di Stoll-Alembik-Finck | 2 casi |
| Sindrome di Teebi-Shaltout | 2 casi |
| Sindrome HEC | 2 casi |
| Sindrome PARC | 2 casi |
| Sindrome Robinow-simile | 2 casi |
| Sindrome SCARF | 2 casi |
| Sindrome tiro-cerebro-renale | 2 casi |
| Sindrome Zellweger-simile senza anomalie perossisomiali | 2 casi |
| Singnasia - anomalie multiple | 2 casi |
| Sordità - cecità - ipopigmentazione | 2 casi |
| Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e dei metatarsi | 2 casi |
| Sordità - vitiligine - acalasia | 2 casi |
| Tetraplegia - ritardo mentale - retinite pigmentosa | 2 casi |
| Tricomegalia - cataratta - sferocitosi | 2 casi |
| Trigonocefalia - naso bifido - anomalie delle estremità | 2 casi |
| Trigonocefalia - pollici larghi | 2 casi |
| Trombocitopenia - sindrome di Pierre Robin | 2 casi |
| Xerodermia - piedi torti - anomalie dello smalto | 2 casi |
| Sindrome di Li-Fraumeni | 400 famiglie |
| Sindrome di Nance-Horan | 50 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I | > 40 famiglie |
| Granulomatosi autoinfiammatoria dell'infanzia | 40 famiglie |
| Deficit di LCAT | 30 famiglie |
| Eritermalgia primitiva | 30 famiglie |
| Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina | 30 famiglie |
| Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi | < 30 famiglie |
| Pericardite - artrite - camptodattilia | < 30 famiglie |
| Neuropatia con assoni giganti | 20 famiglie |
| Sinostosi multiple | 20 famiglie |
| Stomatocitosi ereditaria con emazie iperidratate | 20 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 17 | < 20 famiglie |
| Sindrome acro-reno-oculare | < 20 famiglie |
| Sindrome piastrinica familiare | < 20 famiglie |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi | 17 famiglie |
| Sindrome ittiosi-prematurità | 16 famiglie |
| Miopia con autofagia eccessiva | 15 famiglie |
| Sindrome ipotonia-cistinuria | 14 famiglie |
| Ipotricosi ereditaria di Marie Unna | 12 famiglie |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1 | 11 famiglie |
| Aniridia - atassia cerebellare - ritardo mentale | > 10 famiglie |
| Brachidattilia - ipertensione arteriosa | > 10 famiglie |
| Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili | 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 6 | 10 famiglie |
| Sindrome dell'aneurisma aortico, tipo Loews-Dietz | 10 famiglie |
| Sindrome di Renpenning | 10 famiglie |
| Acheiropodia | < 10 famiglie |
| Angiomatosi neurocutanea ereditaria | < 10 famiglie |
| Cheratosi palmoplantare - carcinoma dell'esofago | < 10 famiglie |
| Displasia facciale focale del derma | < 10 famiglie |
| Ipercheratosi palmoplantare - sordità | < 10 famiglie |
| Ipparatiroidismo familiare isolato | < 10 famiglie |
| Miopia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce | < 10 famiglie |
| 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 8 | < 10 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 15 | < 10 famiglie |
| Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C | < 10 famiglie |
| Sindrome di Sebastian | < 10 famiglie |
| Sindrome ulnare-mammaria | < 10 famiglie |
| VACTERL con idrocefalo | < 10 famiglie |
| Sindrome di Perry | 9 famiglie |
| Sindrome otodentale | 9 famiglie |
| Displasia osteosclerotica letale dell'osso | 8 famiglie |
| Sindrome cataratta-microcornea | 8 famiglie |
| Immunodisregolazione - poliendocrinopatia - enteropatia legata all'X | 7 famiglie |
| Sindrome EEM | 7 famiglie |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|--|--------------------------------------|
| Anchilosi della staffa associata a pollici e dita dei piedi larghi | 6 famiglie |
| Disfasia congenita familiare | 6 famiglie |
| Edema maculare cistoide, autosomico dominante | 6 famiglie |
| Iperaccrescimento - problemi di apprendimento - dismorfismi facciali | 6 famiglie |
| Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1 | 6 famiglie |
| Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdonzia | 6 famiglie |
| Encefalopatia con corpi inclusi di neuroserpina, forma familiare | > 5 famiglie |
| Anemia sideroblastica con atassia legata all'X | 5 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D | 5 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1E | 5 famiglie |
| Sindrome tricodentale | < 5 famiglie |
| Sinfalangismo distale | < 5 famiglie |
| Camptodattilia - taurinuria | 4 famiglie |
| Miopia con "corpi ridotti" | 4 famiglie |
| Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia | 4 famiglie |
| Sindrome da dolore parossistico estremo | 4 famiglie |
| Sindrome di MEDNIK | 4 famiglie |
| Sindrome IVIC | 4 famiglie |
| Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità | 3 famiglie |
| Cataratta - glaucoma | 3 famiglie |
| Craniorinia | 3 famiglie |
| Distonia-parkinsonismo a esordio rapido | 3 famiglie |
| Distonie miste | 3 famiglie |
| Ipomagnesemia isolata, autosomica dominante | 3 famiglie |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2K | 3 famiglie |
| Pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian | 3 famiglie |
| Sindrome HERNS | 3 famiglie |
| Sindrome sordità-infertilità | 3 famiglie |
| Vasculopatia cerebrotinica | 3 famiglie |
| Anchiloblefaron filiforme - imperforazione anale | 2 famiglie |
| Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale | 2 famiglie |
| Atassia episodica, tipo 4 | 2 famiglie |
| Atrofia corioretinica bifocale progressiva | 2 famiglie |
| Brachidattilia, tipo A5 | 2 famiglie |
| Displasia osteo-auricolare | 2 famiglie |
| Displasia scheletrica - ritardo mentale | 2 famiglie |
| Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare | 2 famiglie |
| Distrofia maculare della Carolina del Nord | 2 famiglie |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A | 2 famiglie |
| Fibromatosi gengivale - sordità | 2 famiglie |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Ipoparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle paratiroidi | 2 famiglie |
| Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva | 2 famiglie |
| Microftalmia con anomalie cerebrali e delle mani | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 39 | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 26 | 2 famiglie |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 27 | 2 famiglie |
| Retinite pigmentosa - deficit cognitivo - sordità - ipogenitalismo | 2 famiglie |
| Ritardo della crescita - brachidattilia - dismorfismi | 2 famiglie |
| Sindattilia sinostotica mesoassiale con riduzione delle falangi | 2 famiglie |
| Sindrome blefaro-naso-facciale | 2 famiglie |
| Sindrome di Bencze | 2 famiglie |
| Sindrome di Ehlers-Danlos legata all'X | 2 famiglie |
| Sindrome di Jackson-Weiss | 2 famiglie |
| Sindrome di Partington | 2 famiglie |
| Sindrome oro-facio-digitale, tipo 8 | 2 famiglie |
| Accorciamento congenito del legamento costocoracoide | 1 famiglia |
| Afalangia - sindattilia - microcefalia | 1 famiglia |
| Albinismo - sordità | 1 famiglia |
| Alopecia - ipercheratosi palmoplantare | 1 famiglia |
| Arteriopatia coronarica - iperlipidemia - ipertensione - diabete - osteoporosi | 1 famiglia |
| Artrogriposi distale, tipo 6 | 1 famiglia |
| Atassia cerebellare autosomica recessiva - intrusione saccadica | 1 famiglia |
| Atassia episodica, tipo 3 | 1 famiglia |
| Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turcica piccola | 1 famiglia |
| Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare | 1 famiglia |
| Brachidattilia, tipo A7 | 1 famiglia |
| Campptobrachidattilia | 1 famiglia |
| Capelli crespi - ipotricosi - labbra e orecchie anteverse | 1 famiglia |
| Craniosinostosi, tipo Filadelfia | 1 famiglia |
| Deficit di steroido deidrogenasi - anomalie dentali | 1 famiglia |
| Difetto ulna-fibula con brachidattilia | 1 famiglia |
| Discondrosteosi - nefrite | 1 famiglia |
| Displasia craniofacciale - epifisi a cono | 1 famiglia |
| Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G | 1 famiglia |
| Distrofia muscolare oculogastrointestinale | 1 famiglia |
| Iidrocefalo - sclere blu - nefropatia | 1 famiglia |
| Lipodistrofia familiare parziale da mutazioni di AKT2 | 1 famiglia |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| 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 2L | 1 famiglia |
| Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2 | 1 famiglia |
| Malattia di Upington | 1 famiglia |
| Microtia - coloboma oculare - imperforazione del dotto nasolacrimale | 1 famiglia |
| Miopia legata all'X con atrofia muscolare posturale | 1 famiglia |
| Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità legata all'X | 1 famiglia |
| Neuropatia con deficit uditivo | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica legata all'X, tipo 16 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 29 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 38 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 9 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 14 | 1 famiglia |
| 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 28 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 30 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 32 | 1 famiglia |
| Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 35 | 1 famiglia |
| Peli torti - onicodisplasia | 1 famiglia |
| Ptosi - strabismo - pupille ectopiche | 1 famiglia |
| Resistenza all'insulina - V metacarpo breve | 1 famiglia |
| Retinopatia vascolare ereditaria | 1 famiglia |
| Ritardo dello sviluppo - sordità, tipo Hildebrand | 1 famiglia |
| Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai | 1 famiglia |
| Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare | 1 famiglia |
| Ritardo mentale, tipo Birk-Barel | 1 famiglia |
| Schizofrenia - ritardo mentale - sordità - retinite | 1 famiglia |
| Sindrome di Banki | 1 famiglia |
| Sindrome di Berant | 1 famiglia |
| Sindrome di Cabezas | 1 famiglia |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 10 | 1 famiglia |
| Sindrome di Fried | 1 famiglia |
| Sindrome di Kumar-Levick | 1 famiglia |
| Sindrome di Tietz | 1 famiglia |
| Sindrome di Van der Bosch | 1 famiglia |
| Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo Cipriota | 1 famiglia |
| Sindrome oculo-dentale, tipo Rutherford | 1 famiglia |
| Tricodisplasia - amelogenesi imperfetta | 1 famiglia |

| Nomi della malattia | Numero di casi o famiglie pubblicati |
|---|--------------------------------------|
| Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare | 1 famiglia |
| Ritardo mentale, tipo Birk-Barel | 1 famiglia |
| Schizofrenia - ritardo mentale - sordità - retinite | 1 famiglia |
| Sindrome di Banki | 1 famiglia |
| Sindrome di Berant | 1 famiglia |
| Sindrome di Cabezas | 1 famiglia |
| Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 10 | 1 famiglia |
| Sindrome di Fried | 1 famiglia |
| Sindrome di Kumar-Levick | 1 famiglia |
| Sindrome di Tietz | 1 famiglia |
| Sindrome di Van der Bosch | 1 famiglia |
| Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo Ciprota | 1 famiglia |
| Sindrome oculo-dentale, tipo Rutherford | 1 famiglia |
| Tricodisplasia - amelogenesi imperfetta | 1 famiglia |

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 2: Elenco per prevalenza decrescente o per numero di casi pubblicati
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza_delle_malattie_rare_in_ordine_decrescente_o_casi.pdf