



Novembre 2013 | Numero 1

Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco in ordine alfabetico delle malattie o gruppi di malattia

www.orphanet.it

Metodo

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 ;
- Registri, RAECARE
- Interrogazione del Medline secondo l'equazione:
«Nomi della malattia» Epidemiologia[Mesh:NoExp] O Incidenza[titolo/riassunto]
O Prevalenza [titolo/riassunto] O 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 = $\text{incidenza alla nascita} \times (\text{aspettativa di vita dei malati} / \text{aspettativa di vita della popolazione generale})$;
- per le altre malattie, prevalenza = $\text{incidenza} \times \text{durata media della malattia}$.

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

Il segno ** indica la prevalenza alla nascita. È usato quando la prevalenza alla nascita rappresenta l'unico dato disponibile e non è possibile, quindi, stimare la prevalenza a causa dell'ampia variabilità che caratterizza la durata della malattia.

NB: l'aspettativa di vita della popolazione francese (81 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 Novembrer parte delle malattie sia sovrastimata, dato che i pochi studi di prevalenza pubblicati riguardano di solito le regioni a prevalenza più elevata e sono basati sui dati ospedalieri. Pertanto queste stime sono indicative della presunta prevalenza, ma potrebbero non essere accurate.

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

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
920	Ablefaria - macrostomia		15 casi
929	Acalasia - microcefalia		5 casi
930	Acalasia idiopatica	10	
90301	Acanthosis nigricans - resistenza all'insulina - crampi muscolari - ingrossamento delle estremità		5 casi
926	Acatasemia	3,2	
2391	Accorciamento congenito del legamento costocoracoide		1 famiglia
48818	Aceruloplasminemia	0,1	
931	Acheiropodia		< 10 famiglie
25	Acidemia glutarica, tipo 1	1**	
33	Acidemia isovalerica	1	
26	Acidemia metilmalonica con omocistinuria		> 500 casi
79282	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblC		500 casi
79283	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblD		17 casi
79284	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblF		15 casi
28	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12		192 casi
79310	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA		60 casi
35	Acidemia propionica	0,002	
936	Acidemia succinica		50 casi
134	Acidosi chetonica da deficit di beta-chetotilasi		60 casi
67046	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1		20 casi
22	Aciduria 4-idrossibutirica		450 casi
23	Aciduria argininosuccinica	0,45	
24	Aciduria fumarica		< 100 casi
943	Aciduria malonica		34 casi
29	Aciduria mevalonica		30 casi
30	Aciduria orotica ereditaria		< 20 casi
210128	Aciduria urocanica		4 casi
932	Acondrogenesi	2,8**	
15	Acondroplasia	2,6**	
85165	Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans		4 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
945	Acrania	< 1**	
37	Acrodermatite enteropatica	0,2	
49382	Acromatopsia	2,7	
963	Acromegalia	6	
964	Acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneale		16 casi
39	Acromelanososi		< 10 casi
955	Acroosteolisi, tipo autosomico dominante		50 casi
1240	Acroscifodisplasia metafisaria		4 casi
55881	Adamantinoma	0,11*	
43	Adrenoleucodistrofia legata all'X	3,5	
1112	Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale		3 casi
1113	Afalangia - sindattilia - microcefalia		1 famiglia
100070	Afasia progressiva non fluente	2,5	
83617	Agammaglobulinemia - microcefalia - craniosinostosi - dermatite grave		3 casi
47	Agammaglobulinemia legata all'X	0,1	
1497	Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X		11 casi
1495	Agenesia del corpo calloso - microcefalia - bassa statura		3 casi
52055	Agenesia del corpo calloso - ritardo mentale - coloboma - micrognazia		2 casi
981	Agenesia della carotide interna		100 casi
3346	Agenesia della trachea	2**	
983	Agenesia gonadica XY	2,5	
2805	Agenesia pancreatica parziale		50 casi
1848	Agenesia renale bilaterale	2**	
990	Agnazia - oloprosencefalia - situs inversus		30 casi
998	Albinismo - sordità		1 famiglia
999	Albinismo cutaneo, fenotipo "ermellino"		3 casi
1000	Albinismo oculare - sordità sensoriale tardiva		7 casi
54	Albinismo oculare recessivo legato all'X	0,8	
55	Albinismo oculocutaneo	5,9	
56	Alcaptonuria	0,5	
847	Alfa talassemia - ritardo mentale, legato all'X		> 200 casi
61	Alfa-mannosidosi	0,2**	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1005	Alopecia - contratture - nanismo - ritardo mentale		5 casi
1008	Alopecia - epilessia - piorrea - ritardo mentale		12 casi
700	Alopecia areata totale	10,5	
1003	Alopecia circoscritta - polidattilia		2 casi
1010	Alopecia congenita e cheratoderma palmoplantare autosomico dominante		10 casi
701	Alopecia universale	< 25	
2111	Amartomatosi cistica polmone-rene		< 5 casi
1021	Amaurosi - ipertricosi		2 casi
65	Amaurosi congenita di Leber	10	
68	Amebiasi con amebe libere	< 3,5	
1027	Amelia autosomica recessiva		3 casi
69	Amiloidosi	30	
85445	Amiloidosi secondaria	17	
2901	Amiotrofia nevralgica	3,3	
1040	Anadisplasia metafisaria		27 casi
86816	Analbuminemia congenita		< 50 casi
1074	Anchiloblefaron filiforme - imperforazione anale		2 famiglie
1078	Anchilosi dei pollici - brachidattilia - ritardo mentale		6 casi
140917	Anchilosi della staffa associata a pollici e dita dei piedi larghi		6 famiglie
141163	Anchilosi glossopalatina		30 casi
178330	Anemia da corpi di Heinz		< 10 casi
84	Anemia di Fanconi	0,3	
85	Anemia diseritropoietica congenita	1	
86817	Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi		12 casi
712	Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi		50 casi
90030	Anemia emolitica da deficit di glutazione reductasi		3 casi
1046	Anemia emolitica letale - anomalie genitali		2 casi
90031	Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi		17 famiglie
83642	Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro		3 casi
2802	Anemia sideroblastica con atassia legata all'X		5 famiglie
75563	Anemia sideroblastica legata all'X		< 200 casi
1048	Anencefalia/exencefalia isolata	35**	
83620	Anendocrinosi intestinale congenita da diminuzione delle cellule gangliari enteriche		3 casi
1051	Anestesia corneale - sordità - deficit cognitivo		2 casi
91378	Angioedema ereditario	1	
1063	Angioma a "ciuffi"		> 200 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1062	Angiomatosi neurocutanea ereditaria		< 10 famiglie
1069	Aniridia - agenesia della rotula		3 casi
1064	Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio		2 casi
1065	Aniridia - atassia cerebellare - ritardo mentale		> 10 famiglie
1067	Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità		3 casi
250923	Aniridia isolata	1,38	
1070	Anisachiasi	3,8	
91129	Anoftalmia - anomalie cardiache e polmonari - ritardo mentale		2 casi
1102	Anoftalmia - insufficienza ipotalamo-ipofisaria		30 casi
1101	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche		3 casi
2542	Anoftalmia - microftalmia isolata	5,3	
77298	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea		30 casi
1110	Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale		4 casi
1144	Anomalia delle mani simile all'artrogriposi - sordità neurosensoriale		1 famiglia
50817	Anomalia di Duane - miopatia - scoliosi		2 casi
3403	Anomalia di Uhl		84 casi
77300	Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari		2 casi
71270	Anomalie auricolo-oculari - labioschisi		2 casi
137628	Anomalie cardiache - eterotassia		9 casi
1408	Anomalie dei capelli - fotosensibilità - ritardo mentale		3 casi
79107	Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia		2 casi
73230	Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio		2 casi
1094	Anonichia - microcefalia		5 casi
69125	Anonichia con pigmentazione delle pieghe di flessione		3 casi
88620	Anosmia congenita isolata		< 15 casi
1117	Aplasia cutanea - miopia		4 casi
1116	Aplasia cutanea congenita - linfangectasia intestinale		3 casi
1115	Aplasia cutanea congenita degli arti, forma recessiva		6 casi
1118	Aplasia del perone - ectrodattilia		< 50 casi
3329	Aplasia della tibia - ectrodattilia	0,1	
88	Aplasia midollare	0,4	
99981	Apnea del prematuro (AOP)	8,5	
1125	Aprassia oculomotoria, tipo Cogan		50 casi
1129	Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale		5 casi
1130	Aracnodattilia - ritardo mentale - dismorfismi		3 casi
1134	Arinia		20 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1135	Arinia - atresia delle coane - microftalmia		4 casi
94062	Arteriopatia coronarica - iperlipidemia - ipertensione - diabete - osteoporosi		1 famiglia
3287	Arterite di Takayasu	0,6	
26137	Arterite temporale giovanile		20 casi
85438	Artrite associata a entesite	5,7	
3274	Artrite granulomatosa dell'infanzia		40 famiglie
85414	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	5	
85410	Artrite oligoarticolare giovanile	20,5	
69126	Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne		34 casi
85436	Artrite psoriasica giovanile	4,2	
2697	Artrogriposi - disfunzione renale - colestasi		< 100 casi
1150	Artrogriposi multipla - faccia da "fischiatore" congenita		10 casi
1037	Artrogriposi multipla congenita	5,7**	
1485	Artrogriposi-ipercheratosi, forma letale		2 casi
54251	Ascessi asettici sensibili ai corticosteroidi		49 casi
48	Assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti	50	
1658	Assenza delle impronte digitali - milia congenita		14 casi
973	Assenza/ipoplasia monolaterale congenita delle dita delle mani, escluso il pollice		< 10 casi
94	Astrocitoma	2,5	
85338	Atassia - aprassia - ritardo mentale legato all'X		9 casi
1187	Atassia - atrofia ottica - sordità - letalità		12 casi
1188	Atassia - sordità - ritardo mentale		8 casi
100	Atassia - telangectasia	1	
88644	Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce		57 casi
1171	Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale		2 famiglie
95433	Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità		3 famiglie
95434	Atassia cerebellare autosomica recessiva - intrusione saccadica		1 famiglia
99	Atassia cerebellare, autosomica dominante	3	
1172	Atassia cerebellare, autosomica recessiva	7	
95	Atassia di Friedreich	2	
1177	Atassia di Harding	1	
79135	Atassia episodica, tipo 3		1 famiglia
79136	Atassia episodica, tipo 4		2 famiglie
211067	Atassia episodica, tipo 5		7 casi
209967	Atassia episodica, tipo 6		4 casi
209970	Atassia episodica, tipo 7		7 casi
1186	Atassia spinocerebellare a esordio infantile		24 casi
85297	Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3		5 casi
98755	Atassia spinocerebellare, tipo 1	1,5	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
98762	Atassia spinocerebellare, tipo 12		40 famiglie
98768	Atassia spinocerebellare, tipo 13		< 20 casi
98763	Atassia spinocerebellare, tipo 14		> 20 famiglie
98770	Atassia spinocerebellare, tipo 16		< 80 casi
98759	Atassia spinocerebellare, tipo 17		< 100 famiglie
98771	Atassia spinocerebellare, tipo 18		26 casi
98772	Atassia spinocerebellare, tipo 19		12 casi
98756	Atassia spinocerebellare, tipo 2	1,5	
101110	Atassia spinocerebellare, tipo 20		< 20 casi
98773	Atassia spinocerebellare, tipo 21		< 20 casi
101108	Atassia spinocerebellare, tipo 23		4 famiglie
101111	Atassia spinocerebellare, tipo 25		< 10 casi
98764	Atassia spinocerebellare, tipo 27		< 30 casi
208513	Atassia spinocerebellare, tipo 29		< 50 casi
98757	Atassia spinocerebellare, tipo 3	1,5	
211017	Atassia spinocerebellare, tipo 30		6 casi
1190	Atelosteogenesi 1		12 casi
56304	Atelosteogenesi 2		25 casi
56305	Atelosteogenesi 3		< 25 casi
1192	Aterosclerosi - sordità - diabete - epilessia - nefropatia		2 casi
95713	Atireosi	3,5	
1195	Atrasferrinemia		12 casi
30391	Atresia biliare	2,9**	
137914	Atresia coanale	8,6**	
1201	Atresia del piccolo intestino	16	
1209	Atresia della tricuspide	5,2**	
1200	Atresia delle coane - sordità - cardiopatia		5 casi
1203	Atresia duodenale	9	
1199	Atresia esofagea	24,3	
75373	Atrofia corioretinica bifocale progressiva		2 famiglie
1433	Atrofia della coroide - alopecia		2 casi
101	Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana	0,48	
102	Atrofia multisistemica	3,7	
2579	Atrofia muscolare - atassia - retinite pigmentosa - diabete mellito		10 casi
73245	Atrofia muscolare spinale - complesso di Dandy-Walker - cataratta		2 casi
70	Atrofia muscolare spinale prossimale	3	
209335	Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'età adulta	0,1	
83330	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1	1,25	
83418	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2	1,42	
83419	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 3	0,26	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
83420	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 4	0,32	
67036	Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante		14 casi
140933	Atrofoderma lineare di Moulin		< 30 casi
137911	Autismo - angioma facciale color "vino Porto"		4 casi
1034	Bande amniotiche	4**	
85442	Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turcica piccola		1 famiglia
2865	Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia		4 casi
629	Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita		3 casi
2867	Bassa statura, tipo Bruxelles		2 casi
2621	Basso peso alla nascita - nanismo - disgammaglobulinemia		2 casi
848	Beta talassemia	0,5	
118	Beta-mannosidasi	0,14**	
1253	Blefarocalasi - labbro doppio		50 casi
2057	Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura		6 casi
1259	Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino		3 casi
1267	Botulismo	0,05	
254504	Botulismo da inalazione		10 casi
254509	Botulismo iatrogeno		> 180 casi
178487	Botulismo intestinale dell'adulto		19 casi
35099	Brachicefalia isolata	5	
2150	Brachidattilia di Hirschsprung		4 casi
1276	Brachidattilia - ipertensione arteriosa		> 10 famiglie
1246	Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare		1 famiglia
1278	Brachidattilia preassiale alluce varo		8 casi
93389	Brachidattilia, tipo A5		2 famiglie
93382	Brachidattilia, tipo A6		7 casi
1292	Brachimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo		9 casi
1295	Brachitefalangia - dismorfismi - sindrome di Kallmann		2 casi
75374	Bradiopsia		5 casi
136	CADASIL	3	
3240	Calcificazione del sistema nervosa centrale - sordità - acidosi tubolare - anemia		2 casi
1313	Calcificazioni del plesso coroidale, forma infantile		10 casi
1314	Calcificazioni talamiche simmetriche		29 casi
280062	Calcifilassi	< 5	
1980	Calcinosi striopallidodentata bilaterale		< 200 casi
1318	Campomelia, tipo Cumming		8 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1319	Camptobrachidattilia		1 famiglia
85164	Camptodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito		30 casi
1321	Camptodattilia - displasia ossea		3 casi
1325	Camptodattilia - taurinuria		4 famiglie
1327	Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 1		8 casi
1326	Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 2		2 casi
1329	Canale atrioventricolare completo	20**	
1330	Canale atrioventricolare parziale	20	
63443	Cancro gastrico	49,2	
213500	Cancro ovarico raro	< 30	
70573	Cancro polmonare a piccole cellule	11,2	
1409	Capelli lanosi - ipotricosi - labbro inferiore rovesciato all'esterno - orecchie prominenti		1 famiglia
79132	Capelli radi - bassa statura - anomalie cutanee		4 casi
67037	Carcinoma a cellule squamose della testa e del collo	49	
79140	Carcinoma cutaneo neuroendocrino	4	
217071	Carcinoma delle cellule renali non familiare	< 42	
70482	Carcinoma dell'esofago	12,2*	
88673	Carcinoma epatocellulare	1	
1332	Carcinoma midollare della tiroide	7	
209989	Carcinoma non papillare della vescica a cellule transizionali	37	
217074	Carcinoma pancreatico	12	
90022	Cardiomiopatia - anomalie renali		2 casi
1345	Cardiomiopatia - cataratta - anomalie spondilopelviche		9 casi
91130	Cardiomiopatia - ipotonia - acidosi lattica		2 casi
154	Cardiomiopatia dilatativa familiare	17,5	
75249	Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare	2,5	
1354	Cardiomiopatia congenita - arti corti		2 casi
1361	Carnosinemia		30 casi
1368	Cataratta - atassia - sordità		2 casi
162	Cataratta - glaucoma		3 famiglie
163	Cataratta - iperferritinemia		> 64 casi
1380	Cataratta - nefropatia - encefalopatia		2 casi
1387	Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo		< 20 casi
1369	Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopatia mitocondriale		40 casi
48431	Cataratta congenita - dismorfismi facciali - neuropatia		160 casi
171844	Cecità - scoliosi - aracnodattilia		4 casi
1389	Cecità corticale - ritardo mentale - polidattilia		3 casi
1459	Celiachia - epilessia - calcificazioni cerebrali		170 casi
79264	Ceroidolipofuscinosi neuronale giovanile	0,46	
67043	Cheratite da acantamoeba	1	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
137599	Cheratitis stromale	16	
163934	Cheratocongiuntivite atopica	15	
70476	Cheratocongiuntivite primaverile	21	
85112	Cheroderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose		5 casi
659	Cheroderma palmoplantare mutilante con placche cheratosiche periorificali		55 casi
2337	Cheroderma palmoplantare non epidermolitico	2,5	
140966	Cheroderma palmoplantare, tipo Nagashima		20 casi
2339	Cheratosi follicolare - nanismo - atrofia cerebrale		6 casi
186	Cirrosi biliare primitiva	13,5	
168583	Cirrosi infantile ereditaria degli Indiani del Nord America		36 casi
212	Cistationinuria	7	
213	Cistinosi	0,5**	
214	Cistinuria	14	
187	Citrullinemia	14,4	
1456	Coartazione dell'aorta atipica	0,17**	
70567	Colangiocarcinoma	2,1	
171	Colangite sclerosante primitiva	11	
1414	Colestasi - linfedema		50 casi
1415	Coolestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina		5 casi
36205	Colite collagenosa	10,5	
103912	Colite epitelio-esfoliativa - sordità		2 casi
1473	Coloboma - labiopalatoschisi - ritardo mentale		12 casi
1474	Coloboma - microftalmia - cardiopatia - sordità		10 casi
1471	Coloboma maculare - brachidattilia tipo B		12 casi
91494	Coloboma maculare - palatoschisi - alluce valgo		2 casi
194	Coloboma oculare	8**	
1359	Complesso di Carney		160 casi
1986	Complesso di Gollop-Wolfgang		200 casi
2019	Complesso femore-fibula-ulna	1,5	
2369	'Complesso "limb body wall" '	2**	
1422	Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale		2 casi
1423	Condrodisplasia letale recessiva		4 casi
166035	Condrodisplasia metafisaria - retinite pigmentosa		2 casi
33067	Condrodisplasia metafisaria, tipo Jansen		16 casi
166038	Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila		2 casi
177	Condrodisplasia puntata, tipo rizomelico	1	
50945	Condrodisplasia, tipo Blomstrand		13 casi
55880	Condrosarcoma	3,55	
209916	Condrosarcoma mixoide extrascheletrico	0,2	
97231	Congiuntivite lignea	1,1	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1484	Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi		2 casi
79156	Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisuria		3 casi
140927	Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili		10 famiglie
178	Cordoma	0,05	
180	Coroideremia	1,5	
1435	Coroideremia - obesità - sordità		4 casi
1501	Corticosurrenaloma	1	
54595	Craniofaringioma	2	
1525	Cranio-osteartropatia		30 casi
63260	Craniorachischisi	5	
157832	Craniorinia		3 famiglie
1533	Craniosinostosi - aplasia del perone		2 casi
1535	Craniosinostosi - brachidattilia		5 casi
52054	Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche		3 casi
171839	Craniosinostosi - idrocefalo - malformazione di Chiari I - sinostosi radioulnare		4 casi
1538	Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo		4 casi
97340	Craniosinostosi di Hunter-McAlpine		10 casi
1541	Craniosinostosi, tipo Boston		19 casi
1527	Craniosinostosi, tipo Filadelfia		1 famiglia
1534	Craniosinostosi-aplasia radiale, tipo Imaizumi		2 casi
168577	Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina		2 casi
1549	Criptosporidiosi	34	
1547	Criptomicrotia - brachidattilia - anomalie dei dermatoglifi		2 casi
1437	Cromosoma 1 ad anello		34 casi
1438	Cromosoma 10 ad anello		< 20 casi
1440	Cromosoma 14 ad anello		50 casi
1441	Cromosoma 17 ad anello		14 casi
1442	Cromosoma 18 ad anello		70 casi
1444	Cromosoma 20 ad anello		> 50 casi
1461	Cuore a "criss-cross"	0,8**	
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi		6 casi
209	Cutis laxa	0,1**	
1556	Cutis marmorata telangectasica congenita		300 casi
1557	Cutis verticis gyrata - ritardo mentale	1,02	
1562	Dacriocistite - osteopoichilosi		5 casi
137577	Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale	< 10	
163937	Deficit cognitivo legato all'X, tipo Najm		35 famiglie
35909	Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII	0,5	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
467	Deficit combinato non acquisito dell'ormone ipofisario	29	
326	Deficit congenito del fattore V	0,1	
327	Deficit congenito del fattore VII	0,33	
328	Deficit congenito del fattore X	0,2	
329	Deficit congenito del fattore XI	0,1	
331	Deficit congenito del fattore XIII	0,05	
745	Deficit congenito della proteina C	0,2	
743	Deficit congenito della proteina S	0,2	
103910	Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti		3 casi
325	Deficit congenito di fattore II	0,05	
335	Deficit congenito di fibrinogeno	0,15	
35122	Deficit congenito di sucrali-isomaltasi	20	
209893	Deficit congenito isolato di globuline leganti la tiroxina	46	
52503	Deficit del trasportatore della creatina legato all'X		> 101 casi
79157	Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi		< 30 casi
35701	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) sintetasi		9 casi
5	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga	1**	
33572	Deficit di 5-oxoprolinasi		8 casi
2066	Deficit di acido gamma aminobutirrico-transaminasi		2 casi
42	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	12**	
46	Deficit di adenilsuccinato liasi		50 casi
45	Deficit di adenosina monofosfato deaminasi		> 100 casi
2968	Deficit di adesione leucocitaria		< 350 casi
99843	Deficit di adesione leucocitaria, tipo II		< 10 casi
99844	Deficit di adesione leucocitaria, tipo III		17 casi
60	Deficit di alfa-1-antitripsina	25	
3137	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi		< 20 casi
35704	Deficit di arginina:glucina amidinotransferasi		9 casi
91	Deficit di aromatasi		13 casi
65287	Deficit di beta-ureidopropionasi		5 casi
147	Deficit di carbamoil-fosfato sintetasi	0,03	
159	Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi		40 casi
157	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2		> 300 casi
1578	Deficit di deidratasi		21 casi
226	Deficit di diidropteridina reductasi		> 150 casi
230	Deficit di dopamina beta-idrossilasi		12 casi
2394	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi		20 casi
2880	Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi		< 10 casi
348	Deficit di fruttosio-1,6 difosfatasi	5**	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
33573	Deficit di gamma-glutamyl transpeptidasi		7 casi
33574	Deficit di gamma-glutamylcisteina sintetasi		9 casi
32	Deficit di glutatione sintetasi		65 casi
2102	Deficit di GTP cicloidrolasi 1		17 casi
382	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi		52 casi
650	Deficit di LCAT		125 casi
2169	Deficit di metilcobalamina, tipo cblE		27 casi
2170	Deficit di metilcobalamina, tipo cblG		33 casi
664	Deficit di ornitina transcarbamilasi	1,4**	
36355	Deficit di P2Y12		5 casi
742	Deficit di prolidasi		50 casi
3196	Deficit di steroido deidrogenasi - anomalie dentali		1 famiglia dentali
832	Deficit di succinil-CoA acetoacetato transferasi		33 casi
101028	Deficit di transaldolasi		7 casi
868	Deficit di trioso fosfato-isomerasi		< 50 casi
361	Deficit familiare di glucocorticoidi		50 casi
171860	Deficit intellettivo- cataratta - ciferosi		3 casi
6	Deficit isolato di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	2,3**	
585	Deficit multiplo di solfatasi		50 casi
86813	Degenerazione corioretinica peripapillare elicoidale		100 casi
278	Degenerazione corticobasale	4	
1574	Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma		7 casi
3177	Degenerazione spinocerebellare - distrofia corneale		2 casi
91496	Degenerazione vitreoretinica a "fiocchi di neve"		< 50 casi
1646	Delezione parziale del cromosoma Y	40	
75857	Delezione terminale di 6q		19 casi
282	Demenza frontotemporale	3	
168598	Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina-adenosil-transferasi		2 casi
71267	Dentinogenesi imperfetta - bassa statura - ipoacusia - ritardo mentale		2 casi
69736	Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride		5 casi
1655	Derivati Mülleriani - linfangectasia - polidattilia		3 casi
1656	Dermatite erpetiforme	27	
79099	Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite		53 casi
168606	Dermatite simil-seborroica con elementi psoriasiformi		44 casi
31112	Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand	10	
1659	Dermatoleucodistrofia		2 casi
221	Dermatomiosite	17	
1657	Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi		5 casi
48377	Dermatosi pustolosa subcornea		200 casi
91481	Dermoide anulare della cornea		< 30 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1660	Dermo-odonto-displasia		14 casi
1662	Dermopatia restrittiva letale		30 casi
35107	Desmosterolosi		2 casi
223	Diabete insipido nefrogeno	0,15	
224	Diabete mellito neonatale	0,2	
65288	Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare		4 casi
79118	Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico		2 casi
225	Diabete-sordità a trasmissione materna	0,1	
66637	Diafanospondilodisostosi		< 10 casi
137622	Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari		3 casi
73271	Diatesi emorragica da deficit dei recettori del collagene		< 20 casi
137	Difetto congenito della glicosilazione	1,5**	
79302	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 3		2 casi
79095	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4		5 casi
1479	Difetto interatriale con difetto di conduzione		11 casi
52056	Difetto ulna-fibula con brachidattilia		1 famiglia
38874	Diidropirimidinuria		7 casi
88636	Dilatazione aortica - ipermobilità articolare - tortuosità delle arterie		22 casi
1757	Dimelia peroneale - diplopodia		11 casi
166291	Dirofilariasi		25 casi
1764	Disautonomia familiare		550 casi
1775	Discheratosi congenita	0,1	
244	Discinesia ciliare primitiva	5	
1765	Discondrosteosi - nefrite		1 famiglia
1799	Disfasia congenita familiare		6 famiglie
1768	Disgenesia caudale familiare		4 casi
71278	Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutamina sintetasi		2 casi
1770	Disgenesia gonadica - anomalie multiple		2 casi
243	Disgenesia gonadica 46,XX	< 10	
168563	Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria		6 casi
2282	Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo		2 casi
1146	Dismorfismo digitotolare	10	
1970	Dismorfismo facciale - macrocefalia - miopia - malformazione di Dandy Walker		3 casi
95716	Disormonogenesi tiroidea familiare	4	
949	Disostosi acro-cranio-facciale		2 casi
246	Disostosi acrofacciale postassiale		< 30 casi
64542	Disostosi acrofacciale, autosomica recessiva		2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1786	Disostosi acrofacciale, tipo Catania		6 casi
1787	Disostosi acrofacciale, tipo Palagonia		4 casi
1788	Disostosi acrofacciale, tipo Rodriguez		< 10 casi
1784	Disostosi acro-fronto-facio-nasale		5 casi
1790	Disostosi faciocraniale ipomandibolare		4 casi
1131	Disostosi mandibolofacciale legata all'X		7 casi
1792	Disostosi omerospinale		5 casi
94095	Disostosi spondilocostale - malformazioni anali e genitourinarie		4 casi
953	Displasia acromesomelica, tipo Brahimi-Bacha		3 casi
968	Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson		10 casi
40	Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux		50 casi
969	Displasia acromicrica		< 40 casi
956	Displasia acro-toraco-renale		12 casi
957	Displasia acro-toraco-vertebrale		< 30 casi
63442	Displasia ad "ali d'angelo" delle epifisi falangeali		15 casi
210122	Displasia alveolocapillare congenita		< 60 casi
247	Displasia aritmogena del ventricolo destro	43,5	
70589	Displasia broncopulmonare	13	
140	Displasia campomelica	0,33**	
137678	Displasia Ceca, tipo metatarsico		< 20 casi
1513	Displasia craniodiafisaria		< 20 casi
1515	Displasia cranioectodermica		15 casi
85168	Displasia craniofacciale - epifisi a cono		1 famiglia
1521	Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland		3 casi
50814	Displasia cranio-lenticulo-suturale		28 casi
1522	Displasia craniometafisaria		70 casi
269229	Displasia del tegmento pontino		22 casi
1426	Displasia di Greenberg		< 10 casi
1952	Displasia di Pacman		< 10 casi
85191	Displasia di Singleton-Merten		< 10 casi
1806	Displasia ectodermica - cecità		2 casi
69088	Displasia ectodermica anidrotica - immunodeficienza - osteopetrosi - linfedema		2 casi
1808	Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie		6 casi
1809	Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal		4 casi
1882	Displasia ectodermica ipoidrotica - ipotiroidismo - discinesia ciliare		3 casi
1810	Displasia ectodermica ipoidrotica autosomica dominante		40 casi
1811	Displasia ectodermica odonto-micro-ungueale		5 casi
69084	Displasia ectodermica pura dei capelli e delle unghie		< 20 casi
1816	Displasia ectodermica, tipo Berlin		4 casi
1824	Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo		< 10 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
251	Displasia epifisaria multipla	5	
166024	Displasia epifisaria multipla, tipo Al Gazali		4 casi
79133	Displasia facciale focale del derma		81 casi
1826	Displasia frontometafisaria		< 30 casi
2623	Displasia geleofisica		27 casi
1830	Displasia immuno-ossea di Schimke		50 casi
2347	Displasia Kniest-simile, forma letale		2 casi
2457	Displasia mandiboloacrale		37 casi
2635	Displasia metatropica, tipo 1		80 casi
2710	Displasia oculo-dento-digitale		243 casi
77302	Displasia oculo-oto-faciale		4 casi
67039	Displasia odontomascellare segmentale		32 casi
2721	Displasia odonto-onico-dermica		< 15 casi
2723	Displasia odonto-tricomelica-ipoiprotica		4 casi
1842	Displasia ossea letale, tipo Holmgren-Forsell		4 casi
88630	Displasia ossea terminale - difetti della pigmentazione		18 casi
114	Displasia osteo-auricolare		2 famiglie
85172	Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson		4 casi
1832	Displasia osteosclerotica letale dell'osso		8 famiglie
1427	Displasia oto-spondilo-megaepifisaria		< 30 casi
2892	Displasia pilodentale		2 casi
85174	Displasia pseudodistrofica		10 casi
1436	Displasia scheletrica - ritardo mentale		2 famiglie
94068	Displasia spondiloepifisaria congenita	1**	
93284	Displasia spondiloepifisaria tardiva	> 0,6	
163665	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn		3 casi
163668	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot		4 casi
163673	Displasia spondiloepifisaria, tipo Byers		4 casi
163654	Displasia spondiloepifisaria, tipo Cantu		4 casi
93283	Displasia spondiloepifisaria, tipo Kimberley		1 famiglia
93280	Displasia spondiloepifisaria, tipo Oman		< 20 casi
163662	Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon		1 famiglia
168451	Displasia spondiloepimetafisaria - anomalie della dentizione		2 casi
168443	Displasia spondiloepimetafisaria - ipotricosi		5 casi
93346	Displasia spondiloepimetafisaria congenita, tipo Strudwick		< 30 casi
171866	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggregano		3 casi
168448	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Bieganski		3 casi
168454	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Genevieve		2 casi
93356	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Missouri		14 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
163649	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura		4 casi
93282	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo pachistano		17 casi
93352	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Shohat		4 casi
254	Displasia spondilometafisaria	1	
168552	Displasia spondilometafisaria - avambracci incurvati - dismorfismi facciali		2 casi
85167	Displasia spondilometafisaria - distrofia dei con i e dei bastoncelli		8 casi
168549	Displasia spondilometafisaria assiale		3 casi
50816	Displasia spondilometafisaria con immunodeficienza combinata		4 casi
168555	Displasia spondilometafisaria, tipo A4		2 casi
93315	'Displasia spondilometafisaria, tipo "frattura angolare"		< 30 casi
168544	Displasia spondilometafisaria, tipo Golden		3 casi
93314	Displasia spondilometafisaria, tipo Kozlowski	< 0,1	
93316	Displasia spondilometafisaria, tipo Schmidt		6 casi
93317	Displasia spondilometafisaria, tipo Sedaghatian		9 casi
2655	Displasia tanatofora	3,5**	
3326	Displasia timo-rene-ano-polmone		3 casi
3317	Displasia toraco-laringo-pelvica		< 10 casi
3355	Displasia trico-dento-ungueale		4 casi
85175	Displasia, tipo Astley-Kendall		5 casi
1263	Displasia, tipo "boomerang"		10 casi
1682	Dissezione arteriosa con lentiginosi		4 casi
209867	Distacco regmatogeno della retina, autosomico dominante		38 casi
210571	Distonia 16		7 casi
256	Distonia di torsione a esordio precoce	0,4	
255	Distonia Dopa-sensibile	0,3	
70594	Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reductasi		43 casi
1866	Distonia focale	11,7	
210566	Distonia mioclonica 15		< 20 casi
71517	Distonia-parkinsonismo a esordio rapido		> 10 famiglie
71516	Distonie miste		3 famiglie
1867	Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare		2 famiglie
1490	Distrofia corneale - sordità percettiva		< 10 casi
98969	Distrofia corneale maculare	1	
75377	Distrofia coroidale centrale areolare	3,33	
209932	Distrofia dei con i con risposta supernormale dei bastoncelli		45 casi
1872	Distrofia dei con i e dei bastoncelli	2,5	
269	Distrofia facio-scapolo-omerale	4	
75327	Distrofia maculare della Carolina del Nord		2 famiglie
273	Distrofia miotonica di Steinert	4,5	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
97242	Distrofia muscolare congenita	5	
34520	Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina	0,03	
157973	Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA		15 casi
75840	Distrofia muscolare congenita di Ullrich	0,13	
258	Distrofia muscolare congenita, tipo 1A	0,3	
263	Distrofia muscolare dei cingoli	0,8	
206549	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L		14 casi
266	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A		2 famiglie
264	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1B	0,2	
34516	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D		5 famiglie
34517	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1E		5 famiglie
55595	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F		1 famiglia
55596	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G		1 famiglia
267	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A	1	
268	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2B	0,13	
353	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C	< 0,2	
119	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E	< 0,1	
219	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F	< 0,3	
34514	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G		14 casi
34515	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I	1	
206554	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M		3 casi
609	Distrofia muscolare della tibia	6	
98896	Distrofia muscolare di Duchenne	5	
261	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	0,3	
270	Distrofia muscolare oculofaringea	1	
1876	Distrofia muscolare oculogastrointestinale		1 famiglia
2675	Distrofia neuroassonale - acidosi tubulare		3 casi
35069	Distrofia neuroassonale infantile		> 150 casi
2975	Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche		2 casi
752	Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3	0,68	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2443	Disturbo della fosforilazione ossidativa mitocondriale da difetti del DNA nucleare	9	
209908	Disturbo della parola e del linguaggio, tipo 1		22 casi
2983	Disturbo dello sviluppo sessuale - ritardo mentale		3 casi
168558	Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1		9 casi
168782	Disturbo disintegrativo dell'infanzia	2	
706	Dotto arterioso pervio	50	
232	Drepanocitosi	15	
3172	Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia		3 casi
284	Echinococchi alveolare		< 1000 casi
1884	Ectopia del cristallino - distrofia corioretinica - miopia		4 casi
95712	Ectopia tiroidea	14,2	
1888	Ectrodattilia - displasia ectodermica senza labiopalatoschisi		5 casi
75381	Edema maculare cistoide, autosomico dominante		6 famiglie
1902	Ehrlichiosi		< 50 casi
288	Ellissocitosi ereditaria	35	
2123	Emangiomasiosi neonatale diffusa		< 70 casi
73229	Ematuria familiare autosomica dominante - tortuosità delle arterie retiniche - contratture		8 casi
1908	Embriofetopatia da aminopterina/metotrexato		17 casi
1915	Embriopatia alcolica	1,6**	
294	Embriopatia da citomegalovirus	40	
1923	Embriopatia da metimazolo		40 casi
268249	Embriopatia da micofenolato mofetile		25 casi
3312	Embriopatia da talidomide	0,77**	
291	Embriopatia da virus della varicella		> 100 casi
95719	Emiagenesi tiroidea	25	
569	Emicrania emiplegica familiare o sporadica	10	
157835	Emicrania parossistica	2	
2130	Emimelia	4,15	
93323	Emimelia fibulare	2	
93322	Emimelia tibiale	0,1	
2131	Emiplegia alternante dell'infanzia	0,9**	
209973	Emiplegia alternante familiare notturna benigna del bambino		< 10 casi
448	Emofilia	7,7	
98878	Emofilia A	7	
169802	Emofilia A grave	2,8	
169808	Emofilia A lieve	2,8	
169805	Emofilia A moderatamente grave	1,4	
73274	Emofilia acquisita	0,1	
98879	Emofilia B	2	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
169793	Emofilia B grave	0,8	
169799	Emofilia B lieve	0,6	
169796	Emofilia B moderatamente grave	0,6	
447	Emoglobinuria parossistica notturna	0,3	
83593	Encefalite equina dell'Ovest		> 600 casi
1929	Encefalite subacuta di Rasmussen		> 100 casi
166105	Encefalomiopia mitocondriale infantile legata a FASTKD2		2 casi
298	Encefalomiopia neurogastrointestinale mitocondriale	0,1	
85110	Encefalopatia con corpi inclusi di neuroserpina, forma familiare		> 5 famiglie
71277	Encefalopatia da deficit di GLUT1		84 casi
139406	Encefalopatia da deficit di prosaposina		< 10 casi
833	Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi		> 100 casi
79155	Encefalopatia da idrossichinureninuria		< 30 casi
1934	Encefalopatia epilettica infantile precoce		88 casi
51188	Encefalopatia etilmalonica		< 40 casi
209370	Encefalopatia grave a esordio neonatale con microcefalia		< 30 casi
1935	Encefalopatia mioclonica precoce		30 casi
88619	Encefalopatia necrotizzante acuta familiare		11 casi
56970	Encefalopatie spongiformi trasmissibili	0,3	
296	Encondromatosi	1	
2137	Epatite cronica autoimmune	0,75	
449	Epatoblastoma	0,54	
79361	Epidermolisi bollosa ereditaria	0,8	
305	Epidermolisi bollosa giunzionale	0,06	
304	Epidermolisi bollosa semplice	2,4	
257	Epidermolisi bollosa semplice con distrofia muscolare		> 40 casi
1948	Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica		2 casi
1951	Epilessia - telangectasia		6 casi
1943	Epilessia con crisi parziali migranti dei neuroni		29 casi
3006	Epilessia dipendente dalla piridossina	0,2**	
86909	Epilessia mioclonica dell'infanzia		106 casi
308	Epilessia mioclonica progressiva, tipo Unverricht-Lundborg	0,2	
90026	Eritermalgia primitiva		30 famiglie
1955	Eritrocheratodermia - atassia		25 casi
317	Eritrocheratodermia variabilis		> 200 casi
1954	Eritrodermia congenita letale		17 casi
2138	Ermafroditismo vero		> 500 casi
2140	Ernia diaframmatica	21,2**	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2141	Ernia diaframmatica - anomalie degli arti		4 casi
83312	Esantema da rickettsia		> 800 casi
73247	Esofagite eosinofila	< 50	
1957	Estesioneuroblastoma		1200 casi
93929	Estrofia della cloaca	0,75	
93930	Estrofia vescicale	2,8	
965	Facies acromegaloide		< 20 casi
966	Facies acromegaloide - ipertricosi		< 20 casi
3165	Fascite eosinofila		200 casi
83313	Febbre bottonosa	17	
716	Fenilchetonuria	6	
2021	Fibrocondrogenesi		11 casi
337	Fibrodisplasia ossificante progressiva	0,05	
338	Fibrolliculomi multipli familiari		7 casi
2027	Fibromatosi gengivale - sordità		2 famiglie
2028	Fibromatosi ialina giovanile		50 casi
586	Fibrosi cistica	12,6	
137631	Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica		2 casi
210136	Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo		4 casi
2032	Fibrosi polmonare idiopatica	11,5	
49041	Fibrosi retroperitoneale	1,38	
228113	Fistola anale	23	
46724	Fistola arterovenosa cerebrale	6	
2040	Fistola broncobiliare congenita		23 casi
45452	Flutter atriale idiopatico neonatale	2**	
60015	Forami parietali	5	
2881	Fotosensibilità cutanea - colite letale		3 casi
349	Fucosidosi		100 casi
2064	Fusione posteriore delle vertebre lumbosacrali - blefaroptosi		3 casi
2062	Fusione vertebrale progressiva non infettiva		90 casi
352	Galattosemia	2**	
2070	Gastroenterite eosinofila	1	
2368	Gastroschisi	23,7**	
2081	Gigantismo cerebrale - cisti mascellari		< 10 casi
2084	Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura		3 casi
94058	Glaucoma neovascolare	24,4	
715	Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi muscolare		< 30 casi
34587	Glicogenosi da deficit di LAMP2		84 casi
360	Glioblastoma	1	
2087	Glomerulopatia - ipotrichia - telangectasia		< 10 casi
33111	Granulomatosi con cutis laxa		< 50 casi
900	Granulomatosi di Wegener	10	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2181	Idrocefalo - alta statura - iperlassità		2 casi
2180	Idrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel		8 casi
2186	Idrocefalo - sclere blu - nefropatia		1 famiglia
2182	Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio	1,7	
2189	Idroletale	5**	
42062	Iminoglicinuria	6,68	
277	Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi	0,22	
75391	Immunodeficienza con deficit di cellule "natural-killer"		4 casi
169100	Immunodeficienza da deficit di CD25		2 casi
572	Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 2		100 casi
70592	Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore		< 15 casi
70593	Immunodeficienza da deficit selettivo di anticorpi anti-polisaccaridici		100 casi
1572	Immunodeficienza variabile comune	4	
37042	Immunodisregolazione - poliendocrinopatia - enteropatia legata all'X		136 casi
464	Incontinentia pigmenti	0,7**	
88642	Insensibilità congenita al dolore associata a canalopatia		20 casi
466	Insomnia familiare fatale		27 casi
90062	Insufficienza epatica acuta	23	
441	Insufficienza pura del sistema autonomo	< 1	
2299	Interruzione dell'arco aortico	0,3**	
470	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1,7**	
469	Intolleranza ereditaria al fruttosio	5	
31824	Intossicazione da colchicina	0,1	
137634	Iperaccrescimento - macrocefalia - dismorfismi facciali		6 famiglie
168588	Iperandrogenismo da deficit di cortisone reductasi		11 casi
3222	Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi		< 30 famiglie
1336	Ipercheratosi - iperpigmentazione		10 casi
209902	Ipercolesterolemia da deficit di colesterolo 7alfa-idrossilasi		24 casi
163985	Ipereplexia - epilessia		2 casi
2209	Iperfenilalaninemia materna	1,25	
407	Iperglicinemia isolata non chetotica	0,17	
343	Iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica		200 casi
657	Iperinsulinismo isolato congenito	20	
91135	Iperlassità cutanea da deficit del fattore della coagulazione vitamina-K dipendente		6 casi
411	Iperipoproteinemia, tipo 1	0,1	
412	Iperipoproteinemia, tipo 3	7,8	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
415	Iperornitinemia-iperammoniemia-omocitrullinuria	12	
93598	Iperossaluria primitiva, tipo 1	0,2	
2206	Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi		8 casi
418	Iperplasia congenita dei surreni	10	
1519	Ipertelorismo, tipo Teebi		20 casi
182090	Ipertensione arteriosa polmonare	1,5	
422	Ipertensione arteriosa polmonare familiare e/o idiopatica	1,5	
70591	Ipertensione polmonare tromboembolica cronica	3	
2215	Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo		4 casi
2218	Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica		3 casi
3387	Ipertricosi cervicale anteriore isolata		< 20 casi
2220	Ipertricosi dei cubiti - bassa statura		28 casi
2221	Ipertricosi lanuginosa acquisita		60 casi
2222	Ipertricosi lanuginosa congenita		< 100 casi
69744	Ipocheratosi palmoplantare circoscritta		17 casi
429	Ipocondroplesia	3,3	
436	Ipofosfatasia	0,21**	
89936	Ipofosfatemia legata all'X	5	
989	Ipoglossia - ipodattilia		< 50 casi
2235	Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa		2 casi
174590	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	20	
34528	Ipomagnesemia primitiva autosomica dominante con ipocalciuria		3 famiglie
34527	Ipomagnesemia primitiva familiare con normocalciuria e normocalcemia		2 casi
85163	Ipomielinizzazione - cataratta congenita		10 casi
88637	Ipomielinizzazione - ipogonadismo ipogonadotropico - ipodonzia		4 casi
139441	Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto		19 casi
2237	Ipoparatiroidismo - sordità - malattia renale		12 casi
2238	Ipoparatiroidismo familiare isolato		< 10 famiglie
2239	Ipoparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle paratiroidi		2 famiglie
2244	Ipopituitarismo - microftalmia		< 10 casi
2245	Ipopituitarismo - polidattilia postassiale		6 casi
2248	Ipoplasia del cuore sinistro	15,1**	
2253	Ipoplasia della fovea - cataratta presenile		11 casi
2092	Ipoplasia focale del derma		300 casi
2255	Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia congenita		< 10 casi
2254	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1		40 casi
2524	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2		> 81 famiglie

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
166063	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4		10 famiglie
166068	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 5		3 casi
166073	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6		< 10 casi
95720	Ipoplasia tiroidea	3,5	
2153	Ipoplasia ungueale di Hirschsprung		3 casi
157788	Ipospadi - ipertelorismo - coloboma - sordità		2 casi
29822	Ipotermia periodica spontanea		> 50 casi
442	Ipotiroidismo congenito	29	
95711	Ipotiroidismo congenito da anomalia dello sviluppo	21,3	
95715	Ipotiroidismo congenito dovuto al passaggio transplacentare degli anticorpi materni anti-TSH	1	
226292	Ipotiroidismo congenito permanente	33,3**	
226295	Ipotiroidismo primitivo congenito	37,5	
137908	Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia		3 casi
69735	Ipotricosi - linfedema - telangectasia		4 casi
1573	Ipotricosi con degenerazione maculare giovanile		50 casi
444	Ipotricosi ereditaria di Marie Unna		> 30 famiglie
55654	Ipotricosi semplice		38 casi
2266	Ipotricosi-ritardo mentale, tipo Lopes		2 casi
2023	Istiocitoma fibroso maligno	2,4	
389	Istiocitosi a cellule di Langerhans	2	
158029	Istiocitosi "blu mare"		60 casi
158025	Istiocitosi progressiva ereditaria delle mucose		13 casi
2269	Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale		4 casi
2272	Ittiosi - anomalie orali e digitali		2 casi
2274	Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare		2 casi
59303	Ittiosi - ipotricosi - colangite sclerosante		< 20 casi
457	Ittiosi "Arlecchino"		< 100 casi
2271	Ittiosi congenita - microcefalo - tetraplegia		2 casi
455	Ittiosi epidermolitica superficiale		< 20 casi
2273	Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia		> 40 casi
461	Ittiosi recessiva legata all'X	16,6	
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodattilia		< 20 casi
2001	Labiopalatoschisi - malrotazione cardiopatia		4 casi
1995	Labioschisi - retinopatia		2 casi
137871	Laminopatia, tipo Decaudain-Vigouroux		9 casi
46059	Latosterolosi		< 5 casi
549	Legionellosi	1,5	
52994	Leiomioma orbitale		16 casi
1018	Leiomiomatosi diffusa legata all'X - sindrome di Alport	0,1	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
85192	Lesioni ad anello del cuoio capelluto - fragilità ossea		20 casi
58017	Leucemia a cellule capellute	3,12*	
86872	Leucemia a grandi linfocitici granulati T	1	
67038	Leucemia linfatica cronica a cellule B	27	
519	Leucemia mieloide acuta	11*	
521	Leucemia mieloide cronica	6	
86834	Leucemia mielomonocitica giovanile	0,1	
512	Leucodistrofia metacromatica	0,1	
137639	Leucoencefalopatia - atassia - ipodonzia - ipomielinizzazione		8 casi
2386	Leucoencefalopatia - cheratosi palmoplantare		4 casi
83629	Leucoencefalopatia - condrodiplosia metafisaria		4 casi
163684	Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria		2 casi
139447	Leucoencefalopatia cavitante progressiva		19 casi
85136	Leucoencefalopatia cistica senza megalencefalia		< 50 casi
139444	Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei lobi temporali anteriori		29 casi
137898	Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato		39 casi
2478	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali		< 100 casi
210133	Leuconichia totale - lesioni simili ad acantosi nigricans - anomalie dei capelli		11 casi
2414	Linfangectasia polmonare		> 100 casi
538	Linfangioleiomiomatosi	0,56	
86915	Linfedema - difetti del setto atriale - alterazioni facciali		3 casi
86914	Linfedema - malformazioni artero-venose cerebrali		5 casi
52416	Linfoma a cellule mantellari	4	
98841	Linfoma anaplastico a grandi cellule	2	
171901	Linfoma cutaneo primitivo a cellule T	24	
98293	Linfoma di Hodgkin	10	
544	Linfoma diffuso a grandi cellule B	20	
86882	Linfoma epatosplenico a cellule T	0,03	
545	Linfoma follicolare	36	
52417	Linfoma MALT	4	
165	Lipidosi con sovraccarico di trigliceridi		50 casi
50811	Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità		3 casi
528	Lipodistrofia congenita di Berardinelli-Seip	0,25	
79085	Lipodistrofia familiare parziale da mutazioni di AKT2		1 famiglia
79086	Lipodistrofia generalizzata acquisita		> 100 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
79087	Lipodistrofia parziale acquisita		> 250 casi
79083	Lipodistrofia parziale familiare associata a mutazioni di PPARG		10 casi
2348	Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan		300 casi
79084	Lipodistrofia parziale familiare tipo Köbberling		< 20 casi
90970	Lipodistrofie primitive	< 1	
2399	Lipoma nasopalpebrale - coloboma - telecanto		< 30 casi
2396	Lipomatosi encefalo-cranio-cutanea		45 casi
530	Lipoproteinosi		> 280 casi
171680	Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A		< 15 casi
86822	Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpali		2 casi
86821	Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare		5 casi
51577	Lissencefalia, tipo 2	1**	
2405	Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva		2 famiglie
535	Lupus eritematoso cutaneo	50	
46489	Lupus eritematoso sistemico bolloso		70 casi
2427	Macrocefalia - bassa statura - paraplegia		2 casi
94061	Macrocefalia - immunodeficienza - anemia		2 casi
60040	Macrocefalia - malformazione capillare		170 casi
2431	Macrogoria bilaterale centrale		4 casi
83619	Macrostomia - appendici preauricolari - oftalmoplegia esterna		9 casi
97341	Maculopatia placoida persistente		5 casi
556	Malacoplachia		> 700 casi
673	Malaria	3	
35710	Malassorbimento di glucosio-galattosio		300 casi
90045	Malassorbimento ereditario di folato		30 casi
75234	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo		< 50 casi
367	Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima ramificante il glicogeno	0,1**	
371	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di fosfofruttochinasi muscolare		< 30 casi
365	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida	0,8**	
713	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato chinasi		30 famiglie
97234	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato mutasi		< 50 casi
137625	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi cardiaco e muscolare		3 casi
2089	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi epatica		16 casi
2088	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di GLUT2		< 200 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
39812	Malattia da rigetto del trapianto (Graft versus host)	2,76	
137867	Malattia dei motoneuroni di Madras		154 casi
206580	Malattia dei motoneuroni inferiori autosomica recessiva a esordio infantile		5 casi
77304	Malattia dei piccoli vasi cerebrali non associata a NOTCH3		2 casi
73224	Malattia dei tubuli renali - cardiomiopatia		2 casi
50839	Malattia del graffio di gatto	6,6	
79168	Malattia della sintesi degli acidi biliari	0,6	
58	Malattia di Alexander		300 casi
117	Malattia di Behçet	4	
124	Malattia di Blackfan-Diamond	0,67**	
36258	Malattia di Buerger	16	
53035	Malattia di Caroli		< 250 casi
160	Malattia di Castleman		1000 casi
166	Malattia di Charcot-Marie-Tooth	22	
93114	Malattia di Charcot-Marie-Tooth - nefropatia		10 casi
64747	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X	1,6	
99940	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2F		1 famiglia
99941	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2G		1 famiglia
99944	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2K		3 famiglie
99945	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2L		1 famiglia
101101	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2		1 famiglia
101102	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2H		13 casi
99955	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1		11 famiglie
99954	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H		10 casi
139515	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J		5 casi
204	Malattia di Creutzfeldt-Jakob	0,1	
207	Malattia di Crouzon	0,9	
96253	Malattia di Cushing	4	
218	Malattia di Darier	2	
1652	Malattia di Dent		250 famiglie
71211	Malattia di Devic	1,5	
35687	Malattia di Erdheim-Chester		> 500 casi
324	Malattia di Fabry	0,22**	
355	Malattia di Gaucher	1	
2072	Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari		< 10 casi
85212	Malattia di Gaucher fetale	0,01	
77259	Malattia di Gaucher, tipo 1	1	
77260	Malattia di Gaucher, tipo 2	0,01	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
77261	Malattia di Gaucher, tipo 3	0,05	
73	Malattia di Gorham-Stout		< 300 casi
381	Malattia di Griscelli		60 casi
388	Malattia di Hirschsprung	12,1**	
2155	Malattia di Hirschsprung - polidattilia - sordità		2 casi
399	Malattia di Huntington	7	
481	Malattia di Kennedy	1,7**	
482	Malattia di Kimura		200 casi
487	Malattia di Krabbe	1**	
501	Malattia di Lafora	< 0,1	
99718	Malattia di Leber "plus"	0,04	
99870	Malattia di Letterer-Siwe	0,2	
65285	Malattia di Lhermitte-Duclos		220 casi
45360	Malattia di Ménière	42,5	
565	Malattia di Menkes	0,33**	
2573	Malattia di Moyamoya	0,33	
2770	Malattia di Nasu-Hakola	0,15	
77292	Malattia di Niemann-Pick, tipo A	0,25**	
77293	Malattia di Niemann-Pick, tipo B	0,4	
646	Malattia di Niemann-Pick, tipo C	1	
649	Malattia di Norrie		300 casi
75382	Malattia di Oguchi		50 casi
2801	Malattia di Paget, forma giovanile		50 casi
702	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher	0,25	
280219	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma classica	0,17	
280210	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma congenita	0,03	
280224	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	0,03	
3005	Malattia di Pyle		< 30 casi
773	Malattia di Refsum	0,1	
774	Malattia di Rendu-Osler-Weber	16	
158014	Malattia di Rosa?-Dorfman		1000 casi
827	Malattia di Stargardt	10	
829	Malattia di Still a esordio nell'adulto	1,25	
31150	Malattia di Tangier		100 casi
845	Malattia di Tay-Sachs	0,3**	
614	Malattia di Thomsen e Becker	5	
3408	Malattia di Upington		1 famiglia
892	Malattia di Von Hippel-Lindau	1,1	
903	Malattia di Von Willebrand	12,5	
99147	Malattia di Von Willebrand acquisita		300 casi
905	Malattia di Wilson	6	
75233	Malattia di Wolman	0,28**	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
178396	Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh		3 casi
379	Malattia granulomatosa cronica	0,4**	
2571	Malattia immunoneurologica legata all'X		5 casi
2442	Malattia linfoproliferativa legata all'X	0,05	
70568	Malattia linfoproliferativa post-trapianto	26,2	
809	Malattia mista del tessuto connettivo	3,8	
168566	Malattia mitocondriale fatale da deficit combinato della fosforilazione ossidativa 3		2 casi
33445	Malattia neuroectodermica melanolisomiale		30 casi
35705	Malattia neurometabolica da deficit di serina		< 30 casi
178333	Malattia oculare dell'isola di ?land		> 5 famiglie
2613	Malattia renale nail-patella-simile		3 casi
890	Malattia veno-occlusiva epatica	11	
557	Malformazione anoretale isolata	24	
75389	Malformazione cerebrale - cardiopatia congenita - polidattilia postassiale		2 casi
2440	Malformazione da schisi delle mani e dei piedi	5,4**	
1880	Malformazione di Ebstein	3,5**	
217	Malformazione isolata di Dandy-Walker	2,1**	
2415	Malformazione linfatica	12,5	
71271	Mani e piedi a "chela" - sordità		22 casi
98292	Mastocitosi	9	
66646	Mastocitosi cutanea	0,75	
2467	Mastocitosi sistemica	3,3	
98850	Mastocitosi sistemica aggressiva	0,2	
98848	Mastocitosi sistemica indolente	3,8	
93109	Megacalciosi congenita		> 50 casi
83473	Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia post-assiale - idrocefalo		6 casi
2481	Melanocitosi neurocutanea	1,25	
2485	Meloreostosi		300 casi
33475	Meningite da meningococchi	< 10	
50251	Mesotelioma	3,1	
168811	Mesotelioma peritoneale maligno	1,5	
2499	Metacondromatosi		25 casi
139380	Metemoglobinemia ereditaria recessiva, tipo 2		< 100 casi
589	Miastenia grave	20	
2511	Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale		2 casi
137653	Microcefalia - anomalie digitali - deficit cognitivo		2 casi
3433	Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi		3 casi
2515	Microcefalia - cardiomiopatia		3 casi
137658	Microcefalia - deficit cognitivo - anomalie neurologiche e falangee		3 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2519	Microcefalia - epilessia - ritardo mentale - cardiopatia		2 casi
171703	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del corpo calloso		4 casi
77299	Microftalmia - atrofia cerebrale		3 casi
139471	Microftalmia con anomalie cerebrali e delle mani		2 famiglie
1106	Microftalmia con anomalie degli arti		> 30 casi
178364	Microftalmia sindromica da mutazione di OTX2		20 casi
2538	Microgastria - anomalie degli arti		16 casi
50810	Microlissencefalia - micromelia		2 casi
83463	Microtia	13**	
139450	Microtia - coloboma oculare - imperforazione del dotto nasolacrimale		1 famiglia
140963	Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi		4 casi
824	Mielofibrosi con metaplasia mieloide	1	
29073	Mieloma multiplo	11,5	
2589	Mioclonia - atassia cerebellare - sordità		4 casi
139426	Mioclonia periorale con assenze		< 10 casi
2590	Mioclonie - atrofia muscolare distale		< 10 casi
171881	Miopatia a "cappello"		< 10 casi
25980	Miopatia con autofagia eccessiva		15 famiglie
97232	Miopatia con corpi a "impronta digitale"		< 20 casi
97239	Miopatia con "corpi ridotti"		4 famiglie
97240	Miopatia con "corpi zebraati"		< 10 casi
97245	Miopatia congenita	3,8	
597	Miopatia congenita "central core"	0,4	
88635	Miopatia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1		4 casi
45448	Miopatia di Miyoshi	0,26	
63273	Miopatia distale con coinvolgimento posteriore della gamba ed anteriore della mano		12 casi
34521	Miopatia distale con coinvolgimento precoce dei muscoli respiratori		24 casi
600	Miopatia distale con debolezza delle corde vocali		12 casi
43115	Miopatia ereditaria con acidosi lattica da deficit di ISCU		19 casi
178464	Miopatia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce		< 10 famiglie
79091	Miopatia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia		19 casi
178461	Miopatia legata all'X con atrofia muscolare posturale		1 famiglia
210163	Miopatia letale congenita, tipo Compton-North		4 casi
606	Miopatia miotonica prossimale	1	
2598	Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica		7 casi
607	Miopatia nemalinica	1	
610	Miopatia, tipo Bethlem	0,77	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
611	Miosite da corpi di inclusione	0,49	
48918	Miosite focale		115 casi
16	Monocromatismo dei coni blu	1	
96148	Monosomia 10q distale		40 casi
1598	Monosomia 18p		< 200 casi
574	Monosomia 21		< 50 casi
567	Monosomia 22q11	5,6**	
48652	Monosomia 22q13		> 200 casi
281	Monosomia 5p	4**	
1627	Monosomia 5q distale		10 casi
96125	Monosomia 6p distale		> 35 casi
77301	Monosomia 9q22.3		30 casi
168593	Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli		21 casi
576	Mucopolidiosi, tipo 2	0,15**	
578	Mucopolidiosi, tipo 4		> 100 casi
579	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	1**	
580	Mucopolisaccaridosi, tipo 2	0,6**	
581	Mucopolisaccaridosi, tipo 3	0,87**	
583	Mucopolisaccaridosi, tipo 6	0,16**	
584	Mucopolisaccaridosi, tipo 7	0,01	
582	Mucopolisaccaridosi, tipo IV	0,4	
2649	Nanismo - ritardo mentale - anomalie oculari - schisi labiopalatina		3 casi
628	Nanismo diastrofico	1,2	
2658	Nanismo iperostotico, tipo Lenz-Majewski		9 casi
2576	Nanismo MULIBREY		115 casi
2653	Nanismo osteocondrodiploico - sordità - retinite pigmentosa		2 casi
2636	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo, tipi 1 e 3		< 30 casi
2073	Narcolessia-cataplessia	25	
95455	Necrolisi epidermica tossica	0,2	
2666	Nefronoftisi familiare dell'adulto - tetraparesi spastica		2 casi
2668	Nefropatia - sordità - iperparatiroidismo		5 casi
2669	Nefrosi - sordità - anomalie delle vie urinarie e delle dita		5 casi
652	Neoplasia endocrina multipla, tipo 1	11	
653	Neoplasia endocrina multipla, tipo 2	2,9	
635	Neuroblastoma	11,3	
73256	Neurocitoma centrale		> 100 casi
385	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	2	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
88639	Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutiril-CoA idrolasi		4 casi
636	Neurofibromatosi, tipo 1	23	
637	Neurofibromatosi, tipo 2	1,7	
98918	Neuropatia assonale motoria acuta	0,1	
98917	Neuropatia assonale sensitivo-motoria acuta	0,1	
139573	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale		4 casi
139583	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità legata all'X		1 famiglia
970	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 2		35 casi
643	Neuropatia con assoni giganti		20 famiglie
139512	Neuropatia con deficit uditivo		1 famiglia
641	Neuropatia motoria con blocco di conduzione	1,5	
104	Neuropatia ottica ereditaria di Leber	1,5	
171848	Neuropatia periferica, tipo Fiskstrand		3 casi
85162	Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale		4 casi
73246	Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo		2 casi
2686	Neutropenia ciclica	0,1	
42738	Neutropenia congenita grave	0,4**	
86788	Neutropenia congenita grave legata all'X		45 casi
166286	Nevo eccrino porocheratosico del dotto dermico e dell'ostio		25 casi
626	Nevo melanocitico congenito grande	2	
88643	Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo		2 casi
66628	Obesità da deficit congenito di leptina		< 30 casi
71529	Obesità da deficit del recettore della melanocortina-4	50	
71526	Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina		7 casi
71528	Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1		16 casi
79124	Occlusione della vena epatica - immunodeficienza		< 25 casi
2718	Oculo-trico-displasia		2 casi
83450	Odontodisplasia regionale		139 casi
77295	Odontoleucodistrofia		4 casi
2731	Oligodonzia - taurodonzia - capelli radi		< 15 casi
2162	Oloprosencefalia	13,4**	
2168	Omocarnosinasi		4 casi
394	Omocistinuria classica	1,65	
622	Omocistinuria senza aciduria metilmalonica		73 casi
2733	Omodisplasia		30 casi
93329	Omodisplasia, forma autosomica recessiva		23 casi
660	Onfalocele	11,7	
2739	Onico-trico-displasia - neutropenia		5 casi
2746	Opsimodisplasia		25 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
47045	Orticaria familiare da freddo	0,1	
97230	Orticaria solare	36	
2764	Osteocondrite dissecante	35	
2765	Osteocondrodiplosia ipertricotica		18 casi
2767	Osteocondromatosi carpotarsale		< 10 casi
321	Osteocondromi multipli	2	
2763	Osteocraniostenosi		< 20 casi
2484	Osteodisplasia, tipo Melnick-Needles		> 50 casi
666	Osteogenesi imperfetta	7	
2772	Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta		3 casi
2773	Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale		2 casi
50809	Osteolisi talo-rotula-scafoide		2 casi
2778	Osteomielite multifocale ricorrente cronica, forma giovanile		> 260 casi
210115	Osteomielite multifocale sterile con periostosi e pustolosi		10 casi
2780	Osteopatia striata - sclerosi cranica		100 casi
91133	Osteopenia - miopia - perdita dell'udito - deficit cognitivo - dismorfismi facciali		2 casi
178389	Osteopetrosi - ipogammaglobulinemia		8 casi
2783	Osteopetrosi autosomica dominante, tipo 1		33 casi
2785	Osteopetrosi con acidosi tubolare renale		< 100 casi
53	Osteopetrosi di Albers-Schönberg	5	
667	Osteopetrosi maligna, autosomica recessiva	0,75**	
2786	Osteoporosi - ipopigmentazione oculocutanea		3 casi
2788	Osteoporosi - pseudoglioma	0,05	
668	Osteosarcoma	5	
75325	Osteosclerosi - ittiosi - insufficienza ovarica precoce		3 casi
2795	Ovaio policistico - disfunzione dello sfintere uretrale		33 casi
2796	Pachidermoperiostosi		204 casi
94084	Pachigiria - epilessia - ritardo mentale - dismorfismi		< 10 casi
2309	Pachionichia congenita		1000 casi
2015	Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre		2 casi
2008	Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia		9 casi
675	Pancreas ad anello	1,8**	
64740	Pancreatite acuta ricorrente	10	
676	Pancreatite cronica familiare	0,3	
677	Pancreatoblastoma		60 casi
83616	Panencefalite da rosolia		> 20 casi
94087	Panniculite citofagica istiocitaria		< 100 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
679	Papulosi atrofica maligna		> 200 casi
56965	Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia		< 40 casi
2375	Paralisi della laringe - ritardo mentale		< 20 casi
682	Paralisi periodica iperkaliemica	0,5	
681	Paralisi periodica ipokaliemica	1	
683	Paralisi sopranucleare progressiva	6	
240103	Paralisi sopranucleare progressiva - sindrome corticobasale	< 0,6	
2823	Paraplegia - brachidattilia - epifisi a cono		5 casi
2824	Paraplegia - ritardo mentale - ipercheratosi		4 casi
2818	Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale		2 famiglie
2820	Paraplegia spastica - nefropatia - sordità		4 casi
100998	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 17		< 20 famiglie
139480	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 39		2 famiglie
685	Paraplegia spastica ereditaria	5	
100997	Paraplegia spastica legata all'X, tipo 16		1 famiglia
171607	Paraplegia spastica legata all'X, tipo 34		24 casi
100991	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 10		< 10 famiglie
100993	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 12		< 10 famiglie
100994	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 13		< 10 famiglie
101009	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 29		1 famiglia
171612	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 37		13 casi
171617	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 38		1 famiglia
100988	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 6		10 famiglie
100989	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 8		< 10 famiglie
100990	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 9		1 famiglia
100995	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 14		1 famiglia
100996	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 15		< 10 famiglie
209951	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 18		9 casi
101003	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 23		1 famiglia
101004	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 24		1 famiglia
101005	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 25		1 famiglia

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
101006	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 26		2 famiglie
101007	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 27		2 famiglie
101008	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 28		6 casi
101010	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 30		1 famiglia
171622	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 32		1 famiglia
171629	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 35		1 famiglia
99015	Paraplegia spastica, tipo 2		< 100 casi
2826	Paresi spastica - glaucoma - pubertà precoce		2 casi
2828	Parkinsonismo a esordio nella prima età adulta	15	
703	Pemfigo bolloso	2,5	
63455	Pemfigo paraneoplastico		> 60 casi
46485	Pemfigo superficiale	1,2	
704	Pemfigo volgare	18	
1335	Pentalogia di Cantrell	0,55**	
3003	Picnocondrogenesi		5 casi
763	Picnodisostosi	0,13	
2890	Pili torti - onicodisplasia		1 famiglia
2897	Pitiriasi rubra pilare		48 casi
2898	Plagiocefalia - ritardo mentale legato all'X		2 casi
35098	Plagiocefalia sinostotica isolata	10	
767	Poliarterite nodosa	3,1	
85408	Poliartrite con fattore reumatoide negativo	8	
85435	Poliartrite positiva al fattore reumatoide	4,2	
729	Politemia vera	30	
3004	Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti	0,3**	
1566	Polidattilia postassiale di Dandy Walker		2 casi
732	Polimiosite	6,5	
2932	Polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica	3,7	
160148	Poliposi a "cappuccio"		20 casi
733	Poliposi adenomatosa familiare	6	
79076	Poliposi infantile e giovanile		11 casi
98916	Poliradiculoneuropatia demielinizante infiammatoria acuta	3,1	
2934	Polisindattilia - malformazione cardiaca		6 casi
2946	Pollice lungo - brachidattilia		4 casi
2947	Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia		4 famiglie
2952	Pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian		3 famiglie

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2951	Pollici assenti - bassa statura - deficit immunitario		3 casi
724	Polmonite acuta idiopatica con eosinofili		> 100 casi
79126	Polmonite acuta interstiziale	3,8	
101330	Porfiria cutanea tarda (PCT)	4	
95159	Porfiria epato-eritropoietica (HEP)		< 40 casi
79277	Porfiria eritropoietica congenita		> 200 casi
79276	Porfiria intermittente acuta	0,54	
736	Porocheratosi palmoplantare di Mantoux		< 10 casi
3002	Porpora trombocitopenica immune	25	
54057	Porpora trombocitopenica trombotica	25,5	
70475	Proctite da radiazioni	35	
2959	Progeria - bassa statura - nevi pigmentati		< 10 casi
79278	Protoporfiria eritropoietica	0,9	
750	Pseudocondroplasia	1,6	
66630	Pseudoartrosi congenita della clavicola		> 200 casi
756	Pseudoipoadosteronismo, tipo 1		70 casi
757	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2		80 famiglie
2985	Pseudoprogeria		2 casi
90003	Pseudotumore infiammatorio del fegato		143 casi
758	Pseudoxantoma elastico	2,5	
2988	Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita		2 casi
2999	Ptosi - strabismo - pupille ectopiche		1 famiglia
3097	Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali		< 15 casi
89937	Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante		< 100 casi
88924	Rene policistico con sclerosi tuberosa, autosomica dominante, tipo 1		30 casi
731	Rene policistico, autosomico recessivo	1,2	
66518	Resistenza all'insulina - V metacarpo breve		1 famiglia
97927	Resistenza periferica agli ormoni tiroidei	2,5	
139436	Reticoloistocitosi multicentrica		< 200 casi
791	Retinite pigmentosa	30	
3085	Retinite pigmentosa - deficit cognitivo - sordità - ipogenitalismo		2 famiglie
790	Retinoblastoma	1,05	
90050	Retinopatia della prematurità	12,2**	
71291	Retinopatia vascolare ereditaria		1 famiglia
792	Retinoschisi legata all'X	5	
2055	Ritardo della crescita - brachidattilia - dismorfismi		2 famiglie

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
73272	Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile		4 casi
163988	Ritardo dello sviluppo - sordità, tipo Hildebrand		1 famiglia
73223	Ritardo dello sviluppo globale - osteopenia - difetti ectodermici		3 casi
3044	Ritardo mentale - dismorfismi - ipogonadismo - diabete mellito		4 casi
3051	Ritardo mentale - ipotrichia - brachidattilia		6 casi
94066	Ritardo mentale grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali		2 casi
3078	Ritardo mentale grave legato all'X, tipo Gustavson		7 casi
85327	Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività		2 casi
85295	Ritardo mentale legato all'X - coreoatetosi - disturbi del comportamento		5 casi
85280	Ritardo mentale legato all'X - cubito valgo - facies caratteristica		5 casi
2958	Ritardo mentale legato all'X - dismorfismi - atrofia cerebrale		8 casi
85319	Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica		2 casi
3052	Ritardo mentale legato all'X - epilessia - psoriasi		4 casi
85317	Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo		3 casi
85331	Ritardo mentale legato all'X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura		4 casi
85329	Ritardo mentale legato all'X - ipotonia - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo		10 casi
85320	Ritardo mentale legato all'X - macrocefalia - macroorchidismo		12 casi
1568	Ritardo mentale legato all'X - malformazione di Dandy-Walker - malattia dei gangli basali - convulsioni		16 casi
3077	Ritardo mentale legato all'X - psicosi - macroorchidismo		6 casi
85318	Ritardo mentale legato all'X - pubertà precoce - obesità		3 casi
163979	Ritardo mentale legato all'X - sindrome cranio-facio-scheletrica		7 casi
163982	Ritardo mentale legato all'X - tetraparesi spastica		9 casi
85273	Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi		8 casi
85276	Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield		6 casi
85277	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel		9 casi
163971	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cilliers		4 casi
163961	Ritardo mentale legato all'X, tipo Kroes		3 casi
85283	Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter		4 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
85322	Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai		1 famiglia
85285	Ritardo mentale legato all'X, tipo Schimke		4 casi
85323	Ritardo mentale legato all'X, tipo Seemanova		4 casi
85286	Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi		9 casi
85324	Ritardo mentale legato all'X, tipo Shrimpton		3 casi
85287	Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius		4 casi
3063	Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder		11 casi
85325	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stevenson		4 casi
85288	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stocco Dos Santos		4 casi
85326	Ritardo mentale legato all'X, tipo Stoll		4 casi
85278	Ritardo mentale legato all'X, tipo Sudafricano		< 30 casi
163976	Ritardo mentale legato all'X, tipo Van Esch		7 casi
85289	Ritardo mentale legato all'X, tipo Vitale		8 casi
85290	Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson		3 casi
85291	Ritardo mentale legato all'X, tipo Wittwer		3 casi
85337	Ritardo mentale legato all'X, tipo Zorick		6 casi
83648	Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare		1 famiglia
85279	Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C		< 10 famiglie
85274	Ritardo mentale sindromico legato all'X, tipo 7		10 casi
166108	Ritardo mentale, tipo Birk-Barel		1 famiglia
88618	Ritardo psicomotorio da deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi		3 casi
59315	Romboencefalosinapsi		50 casi
797	Sarcoidosi	15	
3394	Sarcoma dei tessuti molli	23,7	
319	Sarcoma di Ewing	2,33	
33276	Sarcoma di Kaposi	2,11	
3129	Sarcosinemia	2	
35093	Scafocefalia isolata	20	
2437	Schisi della mano - uropatia - spina bifida - anomalie del diaframma		3 casi
2007	Schisi delle narici - telecanto		2 casi
2004	Schisi laringo-tracheo-esofagea	7,5**	
2006	Schisi mediana del labbro inferiore		70 casi
2010	Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodonzia		2 casi
2017	Schisi sternale	< 2	
799	Schizencefalia	1,5**	
801	Sclerodermia	42	
85186	Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare		4 casi
803	Sclerosi laterale amiotrofica	5,2	
35689	Sclerosi laterale primitiva	1,5	
3151	Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII		2 casi
90291	Sclerosi sistemica	25	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
220393	Sclerosi sistemica cutanea diffusa	4	
220402	Sclerosi sistemica cutanea limitata	8	
805	Sclerosi tuberosa	8,8	
842	Seminoma	46,01*	
994	Sequenza dell'acinesia fetale	0,6**	
822	Sferocitosi ereditaria	20	
140952	Sindattilia - telecanto - malformazioni anogenitali e renali		6 casi
3258	Sindattilia di Cenani-Lenz		< 30 casi
157801	Sindattilia sinostica mesoassiale con riduzione delle falangi		2 famiglie
93402	Sindattilia, tipo 1	25	
93405	Sindattilia, tipo 4		4 casi
99872	Sindrom di Hashimoto-Pritzker		< 50 casi
7	Sindrome 3C		25 casi
2616	Sindrome 3M		40 casi
10	Sindrome 48,XXYY	1,9**	
36	Sindrome acrocallosa		34 casi
85203	Sindrome acropettorale		22 casi
971	Sindrome acrorenale		20 casi
958	Sindrome acro-reno-mandibolare		7 casi
959	Sindrome acro-reno-oculare		< 20 famiglie
978	Sindrome ADULT		14 casi
79324	Sindrome ALG12-CDG		11 casi
79327	Sindrome ALG1-CDG		15 casi
79326	Sindrome ALG2-CDG		1 caso
79321	Sindrome ALG3-CDG		10 casi
79320	Sindrome ALG6-CDG		58 casi
79325	Sindrome ALG8-CDG		8 casi
79328	Sindrome ALG9-CDG		3 casi
1946	Sindrome amelo-cerebro-ipoiprotica		39 casi
157954	Sindrome ANE		5 casi
2346	Sindrome angio-osteopetrofica	0,8**	
1068	Sindrome aniridia-ritardo mentale		2 casi
1133	Sindrome AREDYLD		3 casi
79332	Sindrome B4GALT1-CDG		1 caso
1997	Sindrome blefaro-cheilo-dentale		> 50 casi
1251	Sindrome blefaro-facio-scheletrica		2 casi
3047	Sindrome blefarofimosi-deficit cognitivo, tipo SBBYS		< 20 casi
1297	Sindrome branchio-oculo-facciale		< 50 casi
1299	Sindrome branchio-scheletrico-genitale		3 casi
85284	Sindrome BRESEK		2 casi
135	Sindrome CACH		148 casi
83472	Sindrome CAMOS		5 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2848	Sindrome camptodattilia-artropatia-ginocchio varo-pericardite		< 30 famiglie
65282	Sindrome capelli lanosi-cheratoderma palmoplantare-cardiomiopatia dilatativa		< 20 casi
1340	Sindrome cardio-facio-cutanea		250 casi
3238	Sindrome cardio-spondilo-carpo-facciale		3 casi
1377	Sindrome cataratta-microcornea		8 famiglie
195	Sindrome "Cat-eye"	1,35	
66631	Sindrome CEDNIK		7 casi
1393	Sindrome cerebro-costo-mandibolare		75 casi
66625	Sindrome cerebro-oculo-nasale		10 casi
209905	Sindrome cervello-polmone-tiroide		< 20 casi
1401	Sindrome CHANDS		> 10 casi
86918	Sindrome cheratoderma palmoplantare diffuso-acrocianosi		10 casi
2198	Sindrome cheratoderma palmoplantare-carcinoma esofageo		< 10 famiglie
2201	Sindrome cheratoderma palmoplantare-paralisi spastica		25 casi
2202	Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità		< 10 famiglie
139	Sindrome CHILD		60 casi
1451	Sindrome CINCA		100 casi
168984	Sindrome CLAPO		6 casi
1453	Sindrome cleidizomelia		2 casi
1458	Sindrome CODAS		3 casi
1466	Sindrome COFS		< 20 casi
79333	Sindrome COG7-CDG		9 casi
95428	Sindrome COG8-CDG		2 casi
1229	Sindrome congenita da danni simili alle infezioni prenatali		> 30 casi
1508	Sindrome coxoauricolare		4 casi
1509	Sindrome coxo-podo-patellare		47 casi
1514	Sindrome craniodigitale - ritardo mentale		5 casi
1529	Sindrome craniofacciale-sordità-mani		3 casi
90290	Sindrome CREST	8	
171836	Sindrome da amelogenesi imperfetta e iperplasia gengivale		4 casi
49827	Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina		< 80 casi
1052	Sindrome da aneuploidia variegata in mosaico		41 casi
69085	Sindrome da anomalie mammarie e degli arti		27 casi
70588	Sindrome da aspirazione di meconio	2,44	
188	Sindrome da aumentata permeabilità capillare		< 150 casi
380	Sindrome da cefalopolisindattilia di Greig		100 casi
1606	Sindrome da delezione 1p36	15**	
171829	Sindrome da delezione 6q16		7 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1933	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica		2 casi
90001	Sindrome da disfunzione dei coni con miopia, legata all'X		< 10 famiglie
69739	Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale, tipo Athabaskan		10 casi
46348	Sindrome da dolore parossistico estremo		4 famiglie
90023	Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14		4 casi
83639	Sindrome da ipercoagulabilità dovuta a deficit di glicosilfosfatidilinositolo		2 casi
178338	Sindrome da ipersensibilità agli UV (raggi ultravioletti)		7 casi
1252	Sindrome da malformazione blefaro-naso-facciale		2 famiglie
66629	Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen		10 casi
94063	Sindrome da microdelezione 12q14		4 casi
199318	Sindrome da microdelezione 15q13.3		150 casi
94065	Sindrome da microdelezione 15q24		4 casi
268261	Sindrome da microdelezione 21q22.13q22.2		12 casi
163693	Sindrome da microdelezione 2p21		7 casi
1617	Sindrome da microdelezione 2q24		23 casi
251019	Sindrome da microdelezione 2q32q33		< 25 casi
1001	Sindrome da microdelezione 2q37		10 casi
178303	Sindrome da microdelezione 8q22.1		4 casi
2556	Sindrome da microftalmia con difetti cutanei lineari		< 50 casi
163696	Sindrome da mioclono d'azione - insufficienza renale		17 casi
59306	Sindrome da neuroacantocitosi di McLeod		150 casi
157798	Sindrome da poliposi iperplastica	50	
2987	Sindrome da pterigio antecubitale		11 casi
99832	Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina		2 casi
290	Sindrome da rosolia congenita	0,29**	
647	Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen	1**	
168624	Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray		11 casi
83449	Sindrome da secrezione inappropriata dell'ormone antidiuretico		2 casi
3237	Sindrome da sinostosi multiple		20 famiglie
3342	Sindrome da tortuosità delle arterie		< 80 casi
33108	Sindrome degli pterigi multipli letale		28 famiglie
65743	Sindrome degli pterigi multipli, autosomica dominante		4 casi
145	Sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio	25	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
198	Sindrome del corno occipitale		> 20 casi
1059	Sindrome del nevo blu		> 200 casi
35125	Sindrome del nevo epidermico		> 400 casi
166282	Sindrome del nodo del seno		11 casi
768	Sindrome del QT lungo familiare	40**	
71276	Sindrome del "seno silente"		98 casi
2834	Sindrome della cute rugosa		< 30 casi
3198	Sindrome della persona rigida	0,1	
185	Sindrome della "scimitarra"	2**	
50815	Sindrome della sordità branchiogenica		5 casi
157820	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo		6 casi
869	Sindrome della tripla A		< 100 casi
1104	Sindrome dell'anoftalmia plus		4 casi
721	Sindrome delle piastrine grigie		60 casi
71269	Sindrome dell'esoftalmo benigno		4 casi
104008	Sindrome dell'intestino corto	3,4	
36234	Sindrome dello shock tossico batterico	3	
908	Sindrome dell'X fragile	20	
79134	Sindrome DEND		14 casi
1266	Sindrome dermo-cardio-scheletrica, tipo Borrone		2 casi
915	Sindrome di Aarskog-Scott	0,4**	
916	Sindrome di Aase-Smith		< 10 casi
921	Sindrome di Abruzzo-Erickson		4 casi
2561	Sindrome di Ackerman		8 casi
50	Sindrome di Aicardi	1**	
51	Sindrome di Aicardi-Goutières		120 casi
52	Sindrome di Alagille	0,4**	
139477	Sindrome di Al-Gazali-Dattani		3 casi
59	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley		89 casi
726	Sindrome di Alpers	0,7**	
63	Sindrome di Alport	2	
64	Sindrome di Alström	0,14	
1023	Sindrome di Ambras		40 casi
72	Sindrome di Angelman	1,1	
83	Sindrome di Antley-Bixler		34 casi
63269	Sindrome di Antley-Bixler con anomalia genitale e difetto della steroidogenesi		< 50 casi
87	Sindrome di Apert	1,25	
1193	Sindrome di Atkin-Flaitz		14 casi
782	Sindrome di Axenfeld-Rieger	0,5	
1262	Sindrome di Böök		26 casi
93395	Sindrome di Ballard		12 casi
1226	Sindrome di Bamforth		5 casi
1227	Sindrome di Bangstad		2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
1228	Sindrome di Banki		1 famiglia
2995	Sindrome di Baraitser-Winter		30 casi
1231	Sindrome di Barber-Say		10 casi
110	Sindrome di Bardet-Biedl	0,7	
111	Sindrome di Barth	0,22	
1234	Sindrome di Bartsocas-Papas		24 casi
1235	Sindrome di Basan		< 30 casi
166113	Sindrome di Bazex		145 casi
113	Sindrome di Bazex-Dupré-Christol		143 casi
116	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	2,3**	
1237	Sindrome di Beemer-Ertbruggen		2 casi
1241	Sindrome di Bence		2 famiglie
274	Sindrome di Bernard-Soulier		100 casi
122	Sindrome di Birt-Hogg-Dubé	0,5	
123	Sindrome di Björnstad		33 casi
125	Sindrome di Bloom		265 casi
97297	Sindrome di Bohring-Opitz		< 20 casi
1261	Sindrome di Bonneman-Meinecke-Reich		4 casi
69737	Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy		9 casi
52047	Sindrome di Braddock		2 casi
97229	Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere		80 casi
2771	Sindrome di Bruck		< 40 casi
130	Sindrome di Brugada	20	
131	Sindrome di Budd-Chiari	1,5	
1306	Sindrome di Buschke-Ollendorff	5	
85293	Sindrome di Cabezas		1 famiglia
1328	Sindrome di Camurati-Engelmann		> 300 casi
1517	Sindrome di Cantu		40 casi
1358	Sindrome di Carey-Fineman-Ziter		< 20 casi
2998	Sindrome di Carnevale		2 casi
65759	Sindrome di Carpenter		> 70 casi
93973	Sindrome di Carpenter-Waziri		6 casi
1388	Sindrome di Catel-Manzke		> 33 casi
46627	Sindrome di Char		10 casi
167	Sindrome di Chediak-Higashi		200 casi
93971	Sindrome di Chudley-Lowry-Hoar		3 casi
183	Sindrome di Churg-Strauss	1	
189	Sindrome di Clouston	1	
53721	Sindrome di Cobb		35 casi
191	Sindrome di Cockayne		200 casi
192	Sindrome di Coffin-Lowry	1,5	
1465	Sindrome di Coffin-Siris		< 100 casi
1467	Sindrome di Cogan		200 casi
193	Sindrome di Cohen		200 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2050	Sindrome di Cole-Carpenter		4 casi
1487	Sindrome di Cooks		11 casi
1488	Sindrome di Cooper-Wang-Jabs		2 casi
199	Sindrome di Cornelia de Lange	1**	
3071	Sindrome di Costello		300 casi
93333	Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra		4 casi
201	Sindrome di Cowden	0,45	
205	Sindrome di Crigler-Najjar	0,1**	
1545	Sindrome di Crisponi		< 30 casi
2930	Sindrome di Cronkhite-Canada		500 casi
1553	Sindrome di Curry-Jones		9 casi
553	Sindrome di Cushing	6,5	
1563	Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer		2 casi
1831	Sindrome di De Hauwere		2 casi
35664	Sindrome di DeBarys legata ad ALDH18A1		32 casi
220	Sindrome di Denys-Drash		150 casi
1425	Sindrome di Desbuquois		> 40 casi
1678	Sindrome di Dincsoy-Salih-Patel		2 casi
2143	Sindrome di Donnai-Barrow		50 casi
233	Sindrome di Duane	10	
235	Sindrome di Dubowitz	0,2**	
178503	Sindrome di Dursun		2 casi
239	Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen		60 casi
98249	Sindrome di Ehlers-Danlos	0,5**	
90309	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 1 (EDS I)	5	
75501	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 10		1 famiglia
75497	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 5		2 famiglie
1900	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cifoscoliotico	1**	
287	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico	3,5	
1901	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi		7 casi
285	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo ipermobilità	12,5	
2953	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo muscolo-contratturale		22 casi
157965	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilocheiro-displasica		6 casi
286	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare	1	
79106	Sindrome di Eiken		6 casi
289	Sindrome di Ellis-Van Creveld	0,3**	
1937	Sindrome di Eng-Strom		2 casi
1959	Sindrome di Evans	0,1	
91136	Sindrome di Fanconi associata alle catene leggere delle Ig monoclonali		100 casi
1305	Sindrome di Feingold		< 50 casi
3255	Sindrome di Filippi		< 25 casi
1272	Sindrome di Fine-Lubinsky		5 casi
2036	Sindrome di Finlay-Markes		30 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2047	Sindrome di Flynn-Aird		10 casi
3219	Sindrome di Fountain		8 casi
137834	Sindrome di Frank-Ter Haar		5 casi
2052	Sindrome di Fraser	0,2**	
347	Sindrome di Frasier		> 50 casi
2053	Sindrome di Freeman-Sheldon		100 casi
85335	Sindrome di Fried		1 famiglia
2059	Sindrome di Fryns	7**	
2854	Sindrome di Fuhrmann		11 casi
97295	Sindrome di Furlong		2 casi
2065	Sindrome di Galloway		40 casi
2077	Sindrome di German		5 casi
358	Sindrome di Gitelman	2,5	
166272	Sindrome di Goldblatt		11 casi
374	Sindrome di Goldenhar	2,8	
53540	Sindrome di Goldmann-Favre		< 50 casi
65798	Sindrome di Goodman		3 casi
377	Sindrome di Gorlin	1,8	
2095	Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss		7 casi
79094	Sindrome di Grange		7 casi
2103	Sindrome di Guillain-Barré	3,45	
2342	Sindrome di Haim-Munk		< 100 casi
2108	Sindrome di Hallermann-Streiff-François		< 100 casi
2116	Sindrome di Hartnup	4	
2117	Sindrome di Hartsfield-Bixler-Demyer		6 casi
2136	Sindrome di Hennekam		> 50 casi
2135	Sindrome di Hennekam-Beemer		2 casi
79430	Sindrome di Hermansky-Pudlak	0,15	
183678	Sindrome di Hermansky-Pudlak con neutropenia		8 casi
93970	Sindrome di Holmes-Gang		3 casi
392	Sindrome di Holt-Oram	0,4**	
2172	Sindrome di Houlston-Iraggori-Murday		2 casi
93473	Sindrome di Hurler	0,57	
93476	Sindrome di Hurler-Scheie	0,23	
35858	Sindrome di Imerslund-Gräsbeck		300 casi
1540	Sindrome di Jackson-Weiss		2 famiglie
2308	Sindrome di Jacobsen		150 casi
1873	Sindrome di Jalili		49 casi
90647	Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen	0,3	
2315	Sindrome di Johanson-Blizzard		23 casi
2316	Sindrome di Johnson-McMillin		< 30 casi
475	Sindrome di Joubert	1	
1454	Sindrome di Joubert con difetto epatico		8 casi
2754	Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale		29 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
140874	Sindrome di Joubert e sindromi correlate	1,1**	
2319	Sindrome di Juberg-Hayward		10 casi
93972	Sindrome di Juberg-Marsidi		16 casi
2322	Sindrome di Kabuki	3,1	
2324	Sindrome di Kaler-Garrity-Stern		2 casi
478	Sindrome di Kallmann	3,75	
2326	Sindrome di Kallmann - cardiopatia		8 casi
2328	Sindrome di Kapur-Toriello		4 casi
2330	Sindrome di Kasabach-Merritt		> 175 casi
480	Sindrome di Kearns-Sayre	2	
2352	Sindrome di Kozlowski-Brown-Hardwick		2 casi
2355	Sindrome di Kumar-Levick		1 famiglia
633	Sindrome di Laron	0,2	
220465	Sindrome di Laron associata immunodeficienza		< 10 casi
503	Sindrome di Larsen autosomica dominante	0,4**	
506	Sindrome di Leigh	2,75**	
140936	Sindrome di Lelis		8 casi
2382	Sindrome di Lennox-Gastaut	15	
510	Sindrome di Lesch-Nyhan	0,34**	
2389	Sindrome di Lewis-Pashayan		3 casi
48162	Sindrome di Lewis-Sumner	0,9	
2390	Sindrome di Lichtenstein		2 casi
526	Sindrome di Liddle		80 casi
60030	Sindrome di Loeyes-Dietz, tipo 1		10 famiglie
1532	Sindrome di Lopez-Hernandez		34 casi
163634	Sindrome di Maffucci		250 casi
2461	Sindrome di Marden-Walker		< 50 casi
558	Sindrome di Marfan	20	
559	Sindrome di Marinesco-Sj_gren		200 casi
560	Sindrome di Marshall		> 12 famiglie
42642	Sindrome di Marshall con febbre periodica		41 casi
561	Sindrome di Marshall-Smith		33 casi
137862	Sindrome di Martinez-Frias		11 casi
2470	Sindrome di Matthew-Wood		5 casi
3109	Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	11	
57782	Sindrome di Mazabraud		54 casi
562	Sindrome di McCune-Albright	0,55	
564	Sindrome di Meckel	0,2**	
171851	Sindrome di MEDNIK		4 famiglie
2506	Sindrome di Michels		7 casi
531	Sindrome di Miller-Dieker	1**	
570	Sindrome di Moebius		300 casi
52368	Sindrome di Mohr-Tranebjaerg		> 91 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
2565	Sindrome di Mononen-Karnes-Senac		5 casi
2569	Sindrome di Moore-Federman		6 casi
2152	Sindrome di Mowat-Wilson		< 200 casi
53271	Sindrome di Muenke	1,8**	
587	Sindrome di Muir-Torre		> 205 casi
2588	Sindrome di Myhre		16 casi
69087	Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035	
627	Sindrome di Nance-Horan		50 famiglie
634	Sindrome di Netherton	0,5	
2671	Sindrome di Neu-Laxova		60 casi
2691	Sindrome di Nevo		10 casi
648	Sindrome di Noonan	50	
2704	Sindrome di Ochoa		> 100 casi
2729	Sindrome di Okamoto		2 casi
661	Sindrome di Ondine	0,5**	
1993	Sindrome di Pai		37 casi
672	Sindrome di Pallister-Hall		100 casi
678	Sindrome di Papillon-Lefèvre	0,25	
94083	Sindrome di Partington		2 famiglie
699	Sindrome di Pearson		60 casi
2849	Sindrome di Perlman		30 casi
2855	Sindrome di Perrault		34 casi
178509	Sindrome di Perry		53 casi
709	Sindrome di Peters-plus		< 80 casi
2869	Sindrome di Peutz-Jeghers	2,2**	
710	Sindrome di Pfeiffer	1	
2872	Sindrome di Pfeiffer-Singer-Zschesche		< 10 casi
2888	Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale		2 casi
2670	Sindrome di Pierson		22 casi
2896	Sindrome di Pitt-Hopkins		50 casi
54028	Sindrome di Plummer-Vinson		25 casi
2911	Sindrome di Poland	1,1**	
75790	Sindrome di Pollitt		10 casi
52022	Sindrome di Potocki-Shaffer		23 casi
739	Sindrome di Prader-Willi	2,8**	
744	Sindrome di Proteus		200 casi
3010	Sindrome di Qazi-Markouizos		3 casi
3018	Sindrome di Rambaud-Gallian-Touchard		3 casi
3022	Sindrome di Rapp-Hodgkin		72 casi
93975	Sindrome di Renier-Gabreels-Jasper		5 casi
3242	Sindrome di Renpenning		64 casi
778	Sindrome di Rett	4	

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
3095	Sindrome di Rett, forma atipica	2,22	
3103	Sindrome di Roberts		< 150 casi
97360	Sindrome di Robinow		200 casi
3107	Sindrome di Robinow autosomica dominante		100 casi
1507	Sindrome di Robinow autosomica recessiva		< 100 casi
101016	Sindrome di Romano-Ward	40	
2909	Sindrome di Rothmund-Thomson		300 casi
783	Sindrome di Rubinstein-Taybi	0,6**	
3118	Sindrome di Rudiger		2 casi
794	Sindrome di Saethre-Chotzen	3**	
3128	Sindrome di Sakati-Nyhan		< 5 casi
140969	Sindrome di Saldino-Mainzer		10 casi
79269	Sindrome di Sanfilippo, tipo A	0,3	
3132	Sindrome di Say-Barber-Miller		2 casi
93474	Sindrome di Scheie	0,2	
2353	Sindrome di Schilbach-Rott		13 casi
798	Sindrome di Schinzel-Giedion		34 casi
37748	Sindrome di Schnitzler		150 casi
50944	Sindrome di Schopf-Schulz-Passarge		19 casi
800	Sindrome di Schwartz-Jampel		100 casi
807	Sindrome di Sebastian		< 10 famiglie
808	Sindrome di Seckel		100 casi
3156	Sindrome di Senior-Loken	0,1	
3162	Sindrome di Sezary	0,18	
2462	Sindrome di Shprintzen-Goldberg		< 50 casi
811	Sindrome di Shwachman-Diamond	0,55**	
3167	Sindrome di Siegler-Brewer-Carey		2 casi
3168	Sindrome di Sillence		5 casi
813	Sindrome di Silver-Russell	0,8**	
373	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel		> 100 casi
79022	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2		4 casi
816	Sindrome di Sjögren-Larsson	0,4**	
93974	Sindrome di Smith-Fineman-Myers		11 famiglie
818	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	3,7**	
819	Sindrome di Smith-Magenis	5,3	
821	Sindrome di Sotos	0,3**	
3194	Sindrome di Stern-Lubinsky-Durrie		7 casi
828	Sindrome di Stickler	0,5**	
3199	Sindrome di Stimmler		2 casi
3200	Sindrome di Stoll-Alembik-Finck		2 casi
3204	Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langset		6 casi
3205	Sindrome di Sturge-Weber	0,4**	
166277	Sindrome di Suarez-Stickler		3 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
3210	Sindrome di Summitt		3 casi
838	Sindrome di Susac		304 casi
3243	Sindrome di Sweet		> 100 casi
3291	Sindrome di Teebi-Shaltout		2 casi
1777	Sindrome di Temtamy		3 casi
42665	Sindrome di Tietz		1 famiglia
3336	Sindrome di Tome-Brune-Fardeau		4 casi
3460	Sindrome di Torg-Winchester		12 casi
3338	Sindrome di Toriello-Carey		> 60 casi
3339	Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste		10 casi
857	Sindrome di Townes-Brocks	0,4**	
861	Sindrome di Treacher-Collins	2	
3349	Sindrome di Treft-Sanborn-Carey		23 casi
881	Sindrome di Turner	20	
3404	Sindrome di Ulbright-Hodes		3 casi
886	Sindrome di Usher	4,8	
231169	Sindrome di Usher, tipo 1	1,5	
231178	Sindrome di Usher, tipo 2	2,2	
231183	Sindrome di Usher, tipo 3	0,1	
3417	Sindrome di Van der Bosch		1 famiglia
888	Sindrome di Van der Woude	1,7	
1493	Sindrome di Vici		20 casi
3440	Sindrome di Waardenburg	2,4	
897	Sindrome di Waardenburg-Shah		50 casi
163746	Sindrome di Waardenburg-Shah, variante neurologica		< 30 casi
899	Sindrome di Walker-Warburg	1,65**	
3447	Sindrome di Weaver		30 casi
3448	Sindrome di Weaver-Williams		> 30 casi
3449	Sindrome di Weill-Marchesani	1	
901	Sindrome di Wells		80 casi
902	Sindrome di Werner	0,45	
3451	Sindrome di West	3,7**	
3454	Sindrome di Wieacker-Wolff		6 casi
3455	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch		25 casi
904	Sindrome di Williams	1,8**	
3459	Sindrome di Wilson-Turner		> 14 casi
906	Sindrome di Wiskott-Aldrich	0,1	
1667	Sindrome di Wolcott-Rallison		< 60 casi
280	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	2**	
3463	Sindrome di Wolfram	0,17	
3465	Sindrome di Worster-Drought	3,7	
3474	Sindrome di Zurich-Kaye		8 casi
1307	Sindrome difetti degli arti-micrognazia		4 casi
1674	Sindrome digito-reno-cerebrale		< 10 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
79113	Sindrome disostosi mandibolofacciale-microcefalia		4 casi
91131	Sindrome DK1-CDG		4 casi
86309	Sindrome DPAGT1-CDG		3 casi
79322	Sindrome DPM1-CDG		14 casi
1897	Sindrome EEM		7 famiglie
2134	Sindrome emolitico-uremica atipica	1	
1972	Sindrome facio-cardio-melica		3 casi
1917	Sindrome fetale da metilmercurio		800 casi
2044	Sindrome Floating-Harbor		87 casi
2067	Sindrome GAPO		27 casi
79330	Sindrome GCS1-CDG		2 casi
85201	Sindrome genitorotulea		7 casi
2085	Sindrome glaucoma-apnea		5 casi
53693	Sindrome GRACILE	2**	
168569	Sindrome H		100 casi
2119	Sindrome HEC		2 casi
63261	Sindrome HERNS		3 famiglie
453	Sindrome IBIDS		15 casi
2268	Sindrome ICF		50 casi
85173	Sindrome IMAGe		< 20 casi
168956	Sindrome ipereosinofila	1,5	
3260	Sindrome ipereosinoflica idiopatica	10	
73267	Sindrome ipernictemerale	18,5	
163690	Sindrome ipotonia-cistinuria		22 casi
209981	Sindrome IRIDA		50 casi
209943	Sindrome IRVAN		< 30 casi
2343	Sindrome isolata del cranio a "trifoglio"		150 casi
2345	Sindrome isolata di Klippel-Feil	2	
718	Sindrome isolata di Pierre Robin	5**	
2306	Sindrome isotretinoina-simile		6 casi
91132	Sindrome ittiosi-ipotricosi		4 casi
88621	Sindrome ittiosi-prematurità		16 famiglie
2307	Sindrome IVIC		4 famiglie
2332	Sindrome KBG		59 casi
477	Sindrome KID/HID		< 100 casi
2363	Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale		20 casi
2371	Sindrome Larsen-simile, forma letale		< 10 casi
500	Sindrome LEOPARD		200 casi
2736	Sindrome letale onfalocela-labiopalatoschisi		3 casi
3261	Sindrome linfoproliferativa autoimmune		> 500 casi
210548	Sindrome macrocefalia-autismo		< 40 casi
2241	Sindrome megacisti-microcolon-ipoperistalsi intestinale		230 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
85282	Sindrome MEHMO		7 casi
551	Sindrome MERRF	0,9	
79329	Sindrome MGAT2-CDG		4 casi
43393	Sindrome miastenica di Lambert-Eaton	1	
2510	Sindrome Micro		8 casi
2521	Sindrome microcefalia-palatoschisi, autosomica dominante		3 casi
2554	Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura		42 casi
79323	Sindrome MPDU1-CDG		7 casi
79319	Sindrome MPI-CDG		20 casi
2608	Sindrome N		3 casi
2614	Sindrome nail-patella	2	
644	Sindrome NARP	8,3	
69061	Sindrome nefrosica steroide-sensibile	18	
85334	Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Bertini		7 casi
85336	Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Hamel		10 casi
2676	Sindrome neuroectodermica endocrina		4 casi
94093	Sindrome neurolettica maligna	15	
2674	Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo Cipriota		1 famiglia
1647	Sindrome oculo-cerebro-cutanea		40 casi
2707	Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman		9 casi
534	Sindrome oculo-cerebro-renale	0,3**	
2709	Sindrome oculo-dentale, tipo Rutherford		1 famiglia
2713	Sindrome oculo-osteo-cutanea		3 casi
2714	Sindrome oculo-palato-cerebrale		5 casi
69082	Sindrome odonto-trico-ungueale-digito-palmare		21 casi
2750	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 1	1,2**	
2752	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 3		3 casi
2753	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 4		16 casi
2919	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 5		4 casi
2755	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 8		2 famiglie
669	Sindrome oto-palato-digitale		30 casi
991	Sindrome PAGOD		6 casi
2016	Sindrome palatoschisi-sinechie laterali		7 casi
2825	Sindrome PARC		2 casi
83628	Sindrome PELVIS		11 casi
42775	Sindrome PHACE		100 casi
71290	Sindrome pianistica familiare con predisposizione alla leucemia mieloide acuta		< 20 famiglie
670	Sindrome PIBIDS		20 casi
79318	Sindrome PMM2-CDG	0,64**	
210144	Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel		8 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
740	Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford	0,005	
2981	Sindrome pseudo-Zellweger		< 10 casi
3021	Sindrome RAPADILINO		< 20 casi
1475	Sindrome reni-coloboma		180 casi
3087	Sindrome retino-epato-endocrinologica		7 casi
140976	Sindrome RHYNS		4 casi
3105	Sindrome Robinow-simile		2 casi
3134	Sindrome SCARF		2 casi
139466	Sindrome SERKAL		3 casi
3163	Sindrome SHORT		30 casi
3032	Sindrome simil-Meckel legata a NPHP3		10 casi
94064	Sindrome sordità-infertilità		3 famiglie
168972	Sindrome SRD5A3-CDG		3 casi
57145	Sindrome SUNCT	6,6	
3327	Sindrome tiro-cerebro-renale		2 casi
3351	Sindrome tricodentale		< 5 famiglie
3352	Sindrome trico-dento-ossea		> 30 casi
1264	Sindrome trico-retinico-dento-digitale		9 casi
77258	Sindrome trico-rino-falangea, tipo 1 e 3		> 100 casi
3138	Sindrome ulnare-mammaria		< 10 famiglie
83453	Sindrome vulvovaginale-gengivale		> 380 casi
2804	Sindrome W		6 casi
51636	Sindrome WHIM		40 casi
50812	Sindrome Zellweger-simile senza anomalie perossisomiali		2 casi
590	Sindromi miasteniche congenite	0,3	
52688	Sindromi mielodisplastiche	5	
3246	Sinfalangismo - anomalie multiple delle mani e dei piedi		6 casi
3248	Sinfalangismo distale		< 5 famiglie
396	Singhiozzo cronico	1	
3262	Singnazia - anomalie multiple		2 casi
3265	Sinostosi omeroradiale		150 casi
3266	Sinostosi omero-radio-ulnare		30 casi
94056	Sinostosi omero-ulnare		5 casi
71289	Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica		< 20 casi
3275	Sinspondilismo congenito		24 casi
3169	Sirenomelia	0,71**	
3280	Siringomielia	8,4	
2882	Sitosterolemia		40 casi
3214	Sordità - cecità - ipopigmentazione		2 casi
85321	Sordità - deficit cognitivo, tipo Martin-Probst		3 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
3220	Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali		6 casi
3224	Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e dei metatarsi		2 casi
3226	Sordità - linfedema - leucemia		< 10 casi
3231	Sordità - onicodistrofia		< 50 casi
3239	Sordità - vitiligine - acalasia		2 casi
90024	Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdonzia		6 famiglie
66633	Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale		3 casi
3175	Spasticità - ritardo mentale		6 casi
823	Spina bifida isolata	18,6**	
1855	Spondilocondrodisplasia		36 casi
826	Sporotricosi		55 casi
3193	Stenosi sopravvalvolare dell'aorta	12,5	
3189	Stenosi valvolare polmonare congenita	28,4**	
3203	Stomatocitosi ereditaria con emazie iperidratate		20 famiglie
844	Tachiaritmia atriale con intervallo PR corto		12 casi
3282	Tachicardia atriale caotica		100 casi
45453	Tachicardia ventricolare infantile continua	1,5**	
3286	Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica	10	
3303	Tetralogia di Fallot	29,3**	
3011	Tetraplegia spastica - retinite pigmentosa - deficit cognitivo		2 casi
210141	Tetraplegia spastica congenita ereditaria		5 casi
99867	Timoma	1,22*	
882	Tirosinemia, tipo 1	0,05	
28378	Tirosinemia, tipo 2		< 150 casi
3341	Torcicollo - cheloidi - criptorchidismo		7 casi
71518	Torcicollo parossistico benigno dell'infanzia		50 casi
75326	Tortuosità delle arteriole retiniche		100 casi
858	Toxoplasmosi congenita	33**	
3347	Tracheobroncomegalia		> 300 casi
216694	Trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie	0,3**	
216675	Trasposizione delle grandi arterie	32,5	
238606	Tremore ortostatico primitivo		391 casi
139411	Triade di Carney		150 casi
1552	Triade di Currarino	1	
79129	Tricodisplasia - amelogenesi imperfetta		1 famiglia
3362	Tricomegalia - cataratta - sferocitosi		2 casi
3363	Tricomegalia - degenerazione della retina - ritardo della crescita		11 casi
75378	Tricromazia oligoconica		14 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
3369	Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita		3 casi
3368	Trigonocefalia - naso bifido - anomalie delle estremità		2 casi
3365	Trigonocefalia - pollici larghi		2 casi
3366	Trigonocefalia isolata	6,7	
171929	Trisomia 10p		50 casi
96102	Trisomia 10q distale		40 casi
1699	Trisomia 12p non distale	2**	
3378	Trisomia 13	3,7**	
3380	Trisomia 18	8,6**	
1745	Trisomia 6p distale		40 casi
1752	Trisomia 8q		> 30 casi
3375	Trisomia X	42,5	
88629	Tritanopia	4,8	
3318	Trombocitemia essenziale	24	
3320	Trombocitopenia - aplasia radiale	0,2**	
3323	Trombocitopenia - sindrome di Pierre Robin		2 casi
3389	Tubercolosi	20	
142	Tumore anaplasico della tiroide	0,1	
36414	Tumore del tronco cerebrale	3,5	
143	Tumore delle paratiroidi	0,28	
301	Tumore ependimale	3,85	
182067	Tumore gliale	10	
180242	Tumore maligno delle tube di Falloppio	1	
68411	Tumore osseo raro	10	
717	Tumore secernente catecolamine	10	

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)	Numero di casi o famiglie pubblicati
44890	Tumore stromale gastrointestinale familiare o sporadico	13	
69077	Tumori rabdoidi		500 casi
3400	Tunnel aortovernicolare		130 casi
3405	Ulcerazione del cordone ombelicale - atresia intestinale		15 casi
3411	Utero doppio - emivagina - agenesia renale		< 60 casi
98715	Uveite	38	
3412	VACTERL con idrocefalo		< 10 famiglie
52759	Vasculite	6,3	
36412	Vasculite leucocitoclastica ipocomplementemica		< 200 casi
3421	Vasculopatia cerebroretinica		3 famiglie
3427	Ventricolo sinistro a doppia uscita		32 casi
3467	Xantinuria ereditaria		150 casi
909	Xantomatosi cerebrotendinea	2	
910	Xeroderma pigmentoso	0,23**	
3469	XK aprosencefalia		< 10 casi

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

Editor-in-chief: Odile Kremp ● Editor of the report : Natacha Marpillat ● 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 2013, Numero 1: Elenco in ordine alfabetico delle malattie o gruppi di malattia
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza_delle_malattie_rare_in_ordine_alfabetico.pdf

** Prevalenza alla nascita