



Novembre 2013 | Numero 2

Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco per prevalenza decrescente o per numero di casi pubblicati

www.orphanet.it



Metodo

E' 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. E' 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.

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

Elenco delle malattie o gruppi di malattie per prevalenza decrescente

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
48	Assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti	50
706	Dotto arterioso pervio	50
535	Lupus eritematoso cutaneo	50
71529	Obesità da deficit del recettore della melanocortina-4	50
157798	Sindrome da poliposi iperplastica	50
648	Sindrome di Noonan	50
73247	Esofagite eosinofila	< 50
63443	Cancro gastrico	49,2
67037	Carcinoma a cellule squamose della testa e del collo	49
842	Seminoma	46,01*
209893	Deficit congenito isolato di globuline leganti la tiroxina	46
247	Displasia aritmogena del ventricolo destro	43,5
45360	Malattia di Ménière	42,5
3375	Trisomia X	42,5
801	Sclerodermia	42
217071	Carcinoma delle cellule renali non familiare	< 42
1646	Delezione parziale del cromosoma Y	40
294	Embriopatia da citomegalovirus	40
768	Sindrome del QT lungo familiare	40**
101016	Sindrome di Romano-Ward	40
98715	Uveite	38
226295	Ipotiroidismo primitivo congenito	37,5
209989	Carcinoma non papillare della vescica a cellule transizionali	37
545	Linfoma follicolare	36
97230	Orticaria solare	36
1048	Anencefalia/exencefalia isolata	35**
288	Ellissocitosi ereditaria	35
2764	Osteocondrite dissecante	35
70475	Proctite da radiazioni	35
1549	Criptosporidiosi	34
226292	Ipotiroidismo congenito permanente	33,3**
858	Toxoplasmosi congenita	33**
216675	Trasposizione delle grandi arterie	32,5
69	Amiloidosi	30
729	Policitemia vera	30
791	Retinite pigmentosa	30
213500	Cancro ovarico raro	< 30
3303	Tetralogia di Fallot	29,3**
467	Deficit combinato non acquisito dell'ormone ipofisario	29
442	Ipotiroidismo congenito	29

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
3189	Stenosi valvolare polmonare congenita	28,4**
1656	Dermatite erpetiforme	27
67038	Leucemia linfatica cronica a cellule B	27
70568	Malattia linfoproliferativa post-trapianto	26,2
54057	Porpora trombocitopenica trombotica	25,5
60	Deficit di alfa-1-antitripsina	25
95719	Emiagenesia tiroidea	25
2073	Narcolessia-cataplessia	25
3002	Porpora trombocitopenica immune	25
90291	Sclerosi sistemica	25
93402	Sindattilia, tipo 1	25
145	Sindrome del cancro ereditario della mammella e dell'ovaio	25
701	Alopecia universale	< 25
94058	Glaucoma neovascolare	24,4
1199	Atresia esofagea	24,3
171901	Linfoma cutaneo primitivo a cellule T	24
557	Malformazione anorettale isolata	24
3318	Trombocitemia essenziale	24
2368	Gastroschisi	23,7**
3394	Sarcoma dei tessuti molli	23,7
228113	Fistola anale	23
90062	Insufficienza epatica acuta	23
636	Neurofibromatosi, tipo 1	23
166	Malattia di Charcot-Marie-Tooth	22
95711	Ipotiroidismo congenito da anomalia dello sviluppo	21,3
2140	Ernia diaframmatica	21,2**
70476	Cheratocongiuntivite primaverile	21
85410	Artrite oligoarticolare giovanile	20,5
1329	Canale atrioventricolare completo	20**
1330	Canale atrioventricolare parziale	20
35122	Deficit congenito di sucrali-isomaltasi	20
657	Iperinsulinismo isolato congenito	20
174590	Iponadismo ipogonadotropo congenito	20
544	Linfoma diffuso a grandi cellule B	20
589	Miastenia grave	20
35093	Scafocefalia isolata	20
822	Sferocitosi ereditaria	20
908	Sindrome dell'X fragile	20
130	Sindrome di Brugada	20
558	Sindrome di Marfan	20

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
881	Sindrome di Turner	20
3389	Tubercolosi	20
823	Spina bifida isolata	18,6**
73267	Sindrome ipernictemerale	18,5
704	Pemfigo volgare	18
69061	Sindrome nefrosica steroide-sensibile	18
154	Cardiomiopatia dilatativa familiare	17,5
85445	Amiloidosi secondaria	17
221	Dermatomiosite	17
83313	Febbre bottonosa	17
461	Ittiosi recessiva legata all'X	16,6
1201	Atresia del piccolo intestino	16
137599	Cheratite stromale	16
36258	Malattia di Buerger	16
774	Malattia di Rendu-Osler-Weber	16
2248	Ipoplasi del cuore sinistro	15,1**
163934	Cheratocongiuntivite atopica	15
232	Drepanocitosi	15
2828	Parkinsonismo a esordio nella prima età adulta	15
797	Sarcoidosi	15
1606	Sindrome da delezione 1p36	15**
2382	Sindrome di Lennox-Gastaut	15
94093	Sindrome neurolettica maligna	15
187	Citrullinemia	14,4
95712	Ectopia tiroidea	14,2
214	Cistinuria	14
186	Cirrosi biliare primitiva	13,5
2162	Oloprosencefalia	13,4**
70589	Displasia broncopolmonare	13
83463	Microtia	13**
44890	Tumore stromale gastrointestinale familiare o sporadico	13
586	Fibrosi cistica	12,6
903	Malattia di Von Willebrand	12,5
2415	Malformazione linfatica	12,5
285	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo ipermobilità	12,5
3193	Stenosi sopraorticale dell'aorta	12,5
70482	Carcinoma dell'esofago	12,2*
90050	Retinopatia della prematurità	12,2**
388	Malattia di Hirschsprung	12,1**
217074	Carcinoma pancreatico	12
42	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	12**
415	Iperornitinemia-iperammoniemia-omocitrullinuria	12
1866	Distonia focale	11,7
660	Onfalocele	11,7
2032	Fibrosi polmonare idiopatica	11,5
29073	Mieloma multiplo	11,5
635	Neuroblastoma	11,3

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
70573	Cancro polmonare a piccole cellule	11,2
171	Colangite sclerosante primitiva	11
519	Leucemia mieloide acuta	11*
890	Malattia veno-occlusiva epatica	11
652	Neoplasia endocrina multipla, tipo 1	11
3109	Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	11
700	Alopecia areata totale	10,5
36205	Colite collagenosa	10,5
930	Acalasia idiopatica	10
65	Amaurosi congenita di Leber	10
31112	Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand	10
1146	Dismorfismo digitotalare	10
569	Emicrania emiplegica familiare o sporadica	10
900	Granulomatosi di Wegener	10
418	Iperplasia congenita dei surreni	10
98293	Linfoma di Hodgkin	10
827	Malattia di Stargardt	10
64740	Pancreatite acuta ricorrente	10
35098	Plagiocefalia sinostotica isolata	10
233	Sindrome di Duane	10
3260	Sindrome ipereosinofilica idiopatica	10
3286	Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica	10
182067	Tumore gliale	10
68411	Tumore osseo raro	10
717	Tumore secernente catecolamine	10
137577	Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale	< 10
243	Disgenesia gonadica 46,XX	< 10
33475	Meningite da meningococchi	< 10
1203	Atresia duodenale	9
2443	Disturbo della fosforilazione ossidativa mitocondriale da difetti del DNA nucleare	9
98292	Mastocitosi	9
805	Sclerosi tuberosa	8,8
137914	Atresia coanale	8,6**
3380	Trisomia 18	8,6**
99981	Apnea del prematuro (AOP)	8,5
3280	Siringomielia	8,4
644	Sindrome NARP	8,3
194	Coloboma oculare	8**
85408	Poliartrite con fattore reumatoide negativo	8
220402	Sclerosi sistemica cutanea limitata	8
90290	Sindrome CREST	8
412	Iperlipoproteinemia, tipo 3	7,8
448	Emofilia	7,7
2004	Schisi laringo-tracheo-esofagea	7,5**
1172	Atassia cerebellare, autosomica recessiva	7
1332	Carcinoma midollare della tiroide	7

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
212	Cistationinuria	7
98878	Emofilia A	7
399	Malattia di Huntington	7
666	Osteogenesi imperfetta	7
2059	Sindrome di Fryns	7**
3366	Trigonocefalia isolata	6,7
42062	Iminoglicinuria	6,68
50839	Malattia del graffio di gatto	6,6
57145	Sindrome SUNCT	6,6
732	Polimiosite	6,5
553	Sindrome di Cushing	6,5
52759	Vasculite	6,3
963	Acromegalia	6
609	Distrofia muscolare della tibia	6
716	Fenilchetonuria	6
46724	Fistola arterovenosa cerebrale	6
521	Leucemia mieloide cronica	6
905	Malattia di Wilson	6
683	Paralisi sopranucleare progressiva	6
733	Poliposi adenomatosa familiare	6
55	Albinismo oculocutaneo	5,9
85438	Artrite associata a entesite	5,7
1037	Artrogriposi multipla congenita	5,7**
567	Monosomia 22q11	5,6**
2440	Malformazione da schisi delle mani e dei piedi	5,4**
2542	Anoftalmia - microftalmia isolata	5,3
819	Sindrome di Smith-Magenis	5,3
1209	Atresia della tricuspide	5,2**
803	Sclerosi laterale amiotrofica	5,2
85414	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	5
35099	Brachicefalia isolata	5
63260	Craniorachischisi	5
348	Deficit di fruttosio-1,6 difosfatasi	5**
244	Discinesia ciliare primitiva	5
251	Displasia epifisaria multipla	5
97242	Distrofia muscolare congenita	5
98896	Distrofia muscolare di Duchenne	5
60015	Forami parietali	5
2189	Idroletale	5**
469	Intolleranza ereditaria al fruttosio	5
89936	Ipofosfatemia legata all'X	5
614	Malattia di Thomsen e Becker	5
53	Osteopetrosi di Albers-Schönberg	5
668	Osteosarcoma	5
685	Paraplegia spastica ereditaria	5
792	Retinoschisi legata all'X	5
1306	Sindrome di Buschke-Ollendorff	5

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
90309	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 1 (EDS I)	5
718	Sindrome isolata di Pierre Robin	5**
52688	Sindromi mielodisplastiche	5
280062	Calcifilassi	< 5
886	Sindrome di Usher	4,8
88629	Tritanopia	4,8
273	Distrofia miotonica di Steinert	4,5
85436	Artrite psoriasica giovanile	4,2
85435	Poliartrite positiva al fattore reumatoide	4,2
2130	Emimelia	4,15
1034	Bande amniotiche	4**
79140	Carcinoma cutaneo neuroendocrino	4
278	Degenerazione corticobasale	4
95716	Disormonogenesi tiroidea familiare	4
269	Distrofia facio-scapolo-omerale	4
1572	Immunodeficienza variabile comune	4
52416	Linfoma a cellule mantellari	4
52417	Linfoma MALT	4
117	Malattia di Behçet	4
96253	Malattia di Cushing	4
281	Monosomia 5p	4**
101330	Porfiria cutanea tarda (PCT)	4
220393	Sclerosi sistemica cutanea diffusa	4
2116	Sindrome di Hartnup	4
778	Sindrome di Rett	4
301	Tumore ependimale	3,85
1070	Anisachiasi	3,8
809	Malattia mista del tessuto connettivo	3,8
98848	Mastocitosi sistemica indolente	3,8
97245	Miopatia congenita	3,8
79126	Polmonite acuta interstiziale	3,8
478	Sindrome di Kallmann	3,75
102	Atrofia multisistemica	3,7
2932	Polineuropatia demielinizante infiammatoria cronica	3,7
818	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	3,7**
3451	Sindrome di West	3,7**
3465	Sindrome di Worster-Drought	3,7
3378	Trisomia 13	3,7**
55880	Condrosarcoma	3,55
43	Adrenoleucodistrofia legata all'X	3,5
95713	Atireosi	3,5
2655	Displasia tanatofora	3,5**
95720	Ipoplasia tiroidea	3,5
1880	Malformazione di Ebstein	3,5**
287	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico	3,5
36414	Tumore del tronco cerebrale	3,5
68	Amebiasi con amebe libere	< 3,5

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
2103	Sindrome di Guillain-Barré	3,45
104008	Sindrome dell'intestino corto	3,4
75377	Distrofia coroidale centrale areolare	3,33
2901	Amiotrofia nevralgica	3,3
429	Ipocondroplasia	3,3
2467	Mastocitosi sistemica	3,3
926	Acatalsmia	3,2
58017	Leucemia a cellule capellute	3,12*
50251	Mesotelioma	3,1
767	Poliarterite nodosa	3,1
98916	Poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria acuta	3,1
2322	Sindrome di Kabuki	3,1
99	Atassia cerebellare, autosomica dominante	3
70	Atrofia muscolare spinale prossimale	3
136	CADASIL	3
282	Demenza frontotemporale	3
70591	Ipertensione polmonare tromboembolica cronica	3
673	Malaria	3
36234	Sindrome dello shock tossico batterico	3
794	Sindrome di Saethre-Chotzen	3**
30391	Atresia biliare	2,9**
653	Neoplasia endocrina multipla, tipo 2	2,9
932	Acondrogenesi	2,8**
169802	Emofilia A grave	2,8
169808	Emofilia A lieve	2,8
93930	Estrofia vescicale	2,8
374	Sindrome di Goldenhar	2,8
739	Sindrome di Prader-Willi	2,8**
39812	Malattia da rigetto del trapianto (Graft versus host)	2,76
506	Sindrome di Leigh	2,75**
49382	Acromatopsia	2,7
15	Acondroplasia	2,6**
100070	Afasia progressiva non fluente	2,5
983	Agnesia gonadica XY	2,5
94	Astrocitoma	2,5
75249	Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare	2,5
2337	Cheratoderma palmoplantare non epidermolitico	2,5
1872	Distrofia dei coni e dei bastoncelli	2,5
703	Pemfigo bolloso	2,5
758	Pseudoxantoma elastico	2,5
97927	Resistenza periferica agli ormoni tiroidei	2,5
358	Sindrome di Gitelman	2,5
70588	Sindrome da aspirazione di meconio	2,44
304	Epidermolisi bollosa semplice	2,4
2023	Istiocitoma fibroso maligno	2,4
3440	Sindrome di Waardenburg	2,4

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
319	Sarcoma di Ewing	2,33
6	Deficit isolato di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	2,3**
116	Sindrome di Beckwith-Wiedemann	2,3**
3095	Sindrome di Rett, forma atipica	2,22
2869	Sindrome di Peutz-Jeghers	2,2**
231178	Sindrome di Usher, tipo 2	2,2
33276	Sarcoma di Kaposi	2,11
70567	Colangiocarcinoma	2,1
217	Malformazione isolata di Dandy-Walker	2,1**
3346	Agnesia della trachea	2**
1848	Agnesia renale bilaterale	2**
95	Atassia di Friedreich	2
2369	'Complesso "limb body wall" '	2**
54595	Craniofaringioma	2
168782	Disturbo disintegrativo dell'infanzia	2
157835	Emicrania parossistica	2
93323	Emimelia fibulare	2
98879	Emofilia B	2
45452	Flutter atriale idiopatico neonatale	2**
352	Galattosemia	2**
389	Istiocitosi a cellule di Langerhans	2
98841	Linfoma anaplastico a grandi cellule	2
218	Malattia di Darier	2
385	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	2
626	Nevo melanocitico congenito grande	2
321	Osteocondromi multipli	2
3129	Sarcosinemia	2
185	Sindrome della "scimitarra"	2**
63	Sindrome di Alport	2
480	Sindrome di Kearns-Sayre	2
861	Sindrome di Treacher-Collins	2
280	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	2**
53693	Sindrome GRACILE	2**
2345	Sindrome isolata di Klippel-Feil	2
2614	Sindrome nail-patella	2
1699	Trisomia 12p non distale	2**
909	Xantomatosi cerebrotendinea	2
2017	Schisi sternale	< 2
10	Sindrome 48,XXYY	1,9**
675	Pancreas ad anello	1,8**
377	Sindrome di Gorlin	1,8
53271	Sindrome di Muenke	1,8**
904	Sindrome di Williams	1,8**
2182	Idrocefalo con stenosi dell'acquedotto di Silvio	1,7
470	Intolleranza alle proteine con lisinuria	1,7**
481	Malattia di Kennedy	1,7**
637	Neurofibromatosi, tipo 2	1,7

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
888	Sindrome di Van der Woude	1,7
394	Omocistinuria classica	1,65
899	Sindrome di Walker-Warburg	1,65**
1915	Embriopatia alcolica	1,6**
64747	Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X	1,6
750	Pseudocondroplasia	1,6
98755	Atassia spinocerebellare, tipo 1	1,5
98756	Atassia spinocerebellare, tipo 2	1,5
98757	Atassia spinocerebellare, tipo 3	1,5
2019	Complesso femore-fibula-ulna	1,5
180	Coroideremia	1,5
137	Difetto congenito della glicosilazione	1,5**
182090	Ipertensione arteriosa polmonare	1,5
422	Ipertensione arteriosa polmonare familiare e/o idiopatica	1,5
549	Legionellosi	1,5
71211	Malattia di Devic	1,5
168811	Mesotelioma peritoneale maligno	1,5
641	Neuropatia motoria con blocco di conduzione	1,5
104	Neuropatia ottica ereditaria di Leber	1,5
799	Schizencefalia	1,5**
35689	Sclerosi laterale primitiva	1,5
131	Sindrome di Budd-Chiari	1,5
192	Sindrome di Coffin-Lowry	1,5
231169	Sindrome di Usher, tipo 1	1,5
168956	Sindrome ipereosinofila	1,5
45453	Tachicardia ventricolare infantile continua	1,5**
83418	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2	1,42
664	Deficit di ornitina transcarbamilasi	1,4**
169805	Emofilia A moderatamente grave	1,4
250923	Aniridia isolata	1,38
49041	Fibrosi retroperitoneale	1,38
195	Sindrome "Cat-eye"	1,35
83330	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1	1,25
2209	Iperfenilalaninemia materna	1,25
829	Malattia di Still a esordio nell'adulto	1,25
2481	Melanocitosi neurocutanea	1,25
87	Sindrome di Apert	1,25
99867	Timoma	1,22*
628	Nanismo diastrofico	1,2
46485	Pemfigo superficiale	1,2
731	Rene policistico, autosomico recessivo	1,2
2750	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 1	1,2**
97231	Congiuntivite lignea	1,1
892	Malattia di Von Hippel-Lindau	1,1
72	Sindrome di Angelman	1,1
140874	Sindrome di Joubert e sindromi correlate	1,1**
2911	Sindrome di Poland	1,1**

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
790	Retinoblastoma	1,05
1557	Cutis verticis gyrata - ritardo mentale	1,02
25	Acidemia glutarica, tipo 1	1**
33	Acidemia isovalerica	1
85	Anemia diseritropoietica congenita	1
91378	Angioedema ereditario	1
100	Atassia - telangectasia	1
1177	Atassia di Harding	1
88673	Carcinoma epatocellulare	1
67043	Cheratite da acantamoeba	1
177	Condrodisplasia puntata, tipo rizomelico	1
1501	Corticosurrenaloma	1
5	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga	1**
94068	Displasia spondiloeipifisaria congenita	1**
254	Displasia spondilometafisaria	1
98969	Distrofia corneale maculare	1
267	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A	1
34515	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I	1
270	Distrofia muscolare oculofaringea	1
296	Encondromatosi	1
2070	Gastroenterite eosinofila	1
360	Glioblastoma	1
95715	Ipotiroidismo congenito dovuto al passaggio transplacentare degli anticorpi materni anti-TSH	1
86872	Leucemia a grandi linfocitici granulati T	1
51577	Lissencefalia, tipo 2	1**
355	Malattia di Gaucher	1
77259	Malattia di Gaucher, tipo 1	1
487	Malattia di Krabbe	1**
646	Malattia di Niemann-Pick, tipo C	1
824	Mielofibrosi con metaplasia mieloide	1
606	Miopia miotonica prossimale	1
607	Miopia nemalinica	1
16	Monocromatismo dei coni blu	1
579	Mucopolisaccaridosi, tipo 1	1**
681	Paralisi periodica ipokaliemica	1
647	Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen	1**
50	Sindrome di Aicardi	1**
183	Sindrome di Churg-Strauss	1
189	Sindrome di Clouston	1
199	Sindrome di Cornelia de Lange	1**
1900	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo cifoscoliotico	1**
286	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare	1
475	Sindrome di Joubert	1
531	Sindrome di Miller-Dieker	1**

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
710	Sindrome di Pfeiffer	1
3449	Sindrome di Weill-Marchesani	1
2134	Sindrome emolitico-uremica atipica	1
43393	Sindrome miastenica di Lambert-Eaton	1
396	Singhiozzo cronico	1
1552	Triade di Currarino	1
180242	Tumore maligno delle tube di Falloppio	1
945	Acrania	< 1**
441	Insufficienza pura del sistema autonomo	< 1
90970	Lipodistrofie primitive	< 1
2131	Emiplegia alternante dell'infanzia	0,9**
207	Malattia di Crouzon	0,9
79278	Protoporfiria eritropoietica	0,9
48162	Sindrome di Lewis-Sumner	0,9
551	Sindrome MERRF	0,9
581	Mucopolisaccaridosi, tipo 3	0,87**
54	Albinismo oculare recessivo legato all'X	0,8
1461	Cuore a "criss-cross"	0,8**
263	Distrofia muscolare dei cingoli	0,8
169793	Emofilia B grave	0,8
79361	Epidermolisi bollosa ereditaria	0,8
365	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida	0,8**
2346	Sindrome angio-osteoiipertrofica	0,8**
813	Sindrome di Silver-Russell	0,8**
3312	Embriopatia da talidomide	0,77**
610	Miopatia, tipo Bethlem	0,77
2137	Epatite cronica autoimmune	0,75
93929	Estrofia della cloaca	0,75
66646	Mastocitosi cutanea	0,75
667	Osteopetrosi maligna, autosomica recessiva	0,75**
3169	Sirenomelia	0,71**
464	Incontinentia pigmenti	0,7**
726	Sindrome di Alpers	0,7**
110	Sindrome di Bardet-Biedl	0,7
752	Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3	0,68
124	Malattia di Blackfan-Diamond	0,67**
79318	Sindrome PMM2-CDG	0,64**
93284	Displasia spondiloepifisaria tardiva	> 0,6
3287	Arterite di Takayasu	0,6
169799	Emofilia B lieve	0,6
169796	Emofilia B moderatamente grave	0,6
79168	Malattia della sintesi degli acidi biliari	0,6
580	Mucopolisaccaridosi, tipo 2	0,6**
994	Sequenza dell'acinesia fetale	0,6**
783	Sindrome di Rubinstein-Taybi	0,6**

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
240103	Paralisi sopranucleare progressiva - sindrome corticobasale	< 0,6
93473	Sindrome di Hurler	0,57
538	Linfangioleiomiomatosi	0,56
1335	Pentalogia di Cantrell	0,55**
562	Sindrome di McCune-Albright	0,55
811	Sindrome di Shwachman-Diamond	0,55**
449	Epatoblastoma	0,54
79276	Porfiria intermittente acuta	0,54
56	Alcaptonuria	0,5
848	Beta talassemia	0,5
213	Cistinosi	0,5**
35909	Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII	0,5
682	Paralisi periodica iperkaliemica	0,5
782	Sindrome di Axenfeld-Rieger	0,5
122	Sindrome di Birt-Hogg-Dubé	0,5
98249	Sindrome di Ehlers-Danlos	0,5**
634	Sindrome di Netherton	0,5
661	Sindrome di Ondine	0,5**
828	Sindrome di Stickler	0,5**
611	Miosite da corpi di inclusione	0,49
101	Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana	0,48
79264	Ceroidolipofuscinosi neuronale giovanile	0,46
23	Aciduria argininosuccinica	0,45
201	Sindrome di Cowden	0,45
902	Sindrome di Werner	0,45
88	Aplasia midollare	0,4
256	Distonia di torsione a esordio precoce	0,4
77293	Malattia di Niemann-Pick, tipo B	0,4
379	Malattia granulomatosa cronica	0,4**
597	Miopatia congenita "central core"	0,4
582	Mucopolisaccaridosi, tipo IV	0,4
42738	Neutropenia congenita grave	0,4**
915	Sindrome di Aarskog-Scott	0,4**
52	Sindrome di Alagille	0,4**
392	Sindrome di Holt-Oram	0,4**
503	Sindrome di Larsen autosomica dominante	0,4**
816	Sindrome di Sjögren-Larsson	0,4**
3205	Sindrome di Sturge-Weber	0,4**
857	Sindrome di Townes-Brocks	0,4**
510	Sindrome di Lesch-Nyhan	0,34**
327	Deficit congenito del fattore VII	0,33
140	Displasia campomelica	0,33**
565	Malattia di Menkes	0,33**
2573	Malattia di Moyamoya	0,33
83420	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 4	0,32
84	Anemia di Fanconi	0,3
255	Distonia Dopa-sensibile	0,3

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
258	Distrofia muscolare congenita, tipo 1A	0,3
261	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	0,3
447	Emoglobinuria parossistica notturna	0,3
56970	Encefalopatie spongiformi trasmissibili	0,3
2299	Interruzione dell'arco aortico	0,3**
845	Malattia di Tay-Sachs	0,3**
676	Pancreatite cronica familiare	0,3
3004	Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti	0,3**
289	Sindrome di Ellis-Van Creveld	0,3**
90647	Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen	0,3
79269	Sindrome di Sanfilippo, tipo A	0,3
821	Sindrome di Sotos	0,3**
534	Sindrome oculo-cerebro-renale	0,3**
590	Sindromi miasteniche congenite	0,3
216694	Trasposizione congenitamente corretta delle grandi arterie	0,3**
219	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F	< 0,3
290	Sindrome da rosolia congenita	0,29**
75233	Malattia di Wolman	0,28**
143	Tumore delle paratiroidi	0,28
83419	Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 3	0,26
45448	Miopatia di Miyoshi	0,26
528	Lipodistrofia congenita di Berardinelli-Seip	0,25
77292	Malattia di Niemann-Pick, tipo A	0,25**
702	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher	0,25
678	Sindrome di Papillon-Lefèvre	0,25
93476	Sindrome di Hurler-Scheie	0,23
910	Xeroderma pigmentoso	0,23**
277	Immunodeficienza combinata grave da deficit di adenosina deaminasi	0,22
324	Malattia di Fabry	0,22**
111	Sindrome di Barth	0,22
436	Iposofatasia	0,21**
37	Acrodermatite enteropatica	0,2
61	Alfa-mannosidosi	0,2**
209916	Condrosarcoma mixoide extrascheletrico	0,2
328	Deficit congenito del fattore X	0,2
745	Deficit congenito della proteina C	0,2
743	Deficit congenito della proteina S	0,2
224	Diabete mellito neonatale	0,2
264	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1B	0,2
3006	Epilessia dipendente dalla piridossina	0,2**
308	Epilessia mioclonica progressiva, tipo Unverricht-Lundborg	0,2
93598	Iperossaluria primitiva, tipo 1	0,2
99870	Malattia di Letterer-Siwe	0,2
98850	Mastocitosi sistemica aggressiva	0,2

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
95455	Necrolisi epidermica tossica	0,2
235	Sindrome di Dubowitz	0,2**
2052	Sindrome di Fraser	0,2**
633	Sindrome di Laron	0,2
564	Sindrome di Meckel	0,2**
93474	Sindrome di Scheie	0,2
3320	Trombocitopenia - aplasia radiale	0,2**
353	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C	< 0,2
3162	Sindrome di Sezary	0,18
1456	Coartazione dell'aorta atipica	0,17**
407	Iperglicemia isolata non chetotica	0,17
280219	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma classica	0,17
3463	Sindrome di Wolfram	0,17
583	Mucopolisaccaridosi, tipo 6	0,16**
335	Deficit congenito di fibrinogeno	0,15
223	Diabete insipido nefrogeno	0,15
2770	Malattia di Nasu-Hakola	0,15
576	Mucopolisaccaridosi, tipo 2	0,15**
79430	Sindrome di Hermansky-Pudlak	0,15
118	Beta-mannosidasi	0,14**
64	Sindrome di Alström	0,14
75840	Distrofia muscolare congenita di Ullrich	0,13
268	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2B	0,13
763	Picnodiosiosi	0,13
55881	Adamantinoma	0,11*
48818	Aceruloplasminemia	0,1
47	Agammaglobulinemia legata all'X	0,1
3329	Aplasia della tibia - ectrodattilia	0,1
209335	Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'età adulta	0,1
209	Cutis laxa	0,1**
326	Deficit congenito del fattore V	0,1
329	Deficit congenito del fattore XI	0,1
225	Diabete-sordità a trasmissione materna	0,1
1775	Discheratosi congenita	0,1
93322	Emimelia tibiale	0,1
73274	Emofilia acquisita	0,1
298	Encefalomiopatia neurogastrointestinale mitocondriale	0,1
31824	Intossicazione da colchicina	0,1
411	Iperlipoproteinemia, tipo 1	0,1
1018	Leiomiomatosi diffusa legata all'X - sindrome di Alport	0,1
86834	Leucemia mielomonocitica giovanile	0,1
512	Leucodistrofia metacromatica	0,1
367	Malattia da deposito di glicogeno da deficit dell'enzima ramificante il glicogeno	0,1**
204	Malattia di Creutzfeldt-Jakob	0,1

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Prevalenza stimata (/100 000)
773	Malattia di Refsum	0,1
98918	Neuropatia assonale motoria acuta	0,1
98917	Neuropatia assonale sensitivo-motoria acuta	0,1
2686	Neutropenia ciclica	0,1
47045	Orticaria familiare da freddo	0,1
3198	Sindrome della persona rigida	0,1
205	Sindrome di Crigler-Najjar	0,1**
1959	Sindrome di Evans	0,1
3156	Sindrome di Senior-Loken	0,1
231183	Sindrome di Usher, tipo 3	0,1
906	Sindrome di Wiskott-Aldrich	0,1
142	Tumore anaplasico della tiroide	0,1
93314	Displasia spondilometafisaria, tipo Kozlowski	< 0,1
119	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E	< 0,1
501	Malattia di Lafora	< 0,1
305	Epidermolisi bollosa giunzionale	0,06
1267	Botulismo	0,05
178	Cordoma	0,05
331	Deficit congenito del fattore XIII	0,05
325	Deficit congenito di fattore II	0,05
337	Fibrodiplosia ossificante progressiva	0,05
77261	Malattia di Gaucher, tipo 3	0,05
2442	Malattia linfoproliferativa legata all'X	0,05
2788	Osteoporosi - pseudoglioma	0,05
882	Tirosinemia, tipo 1	0,05
99718	Malattia di Leber "plus"	0,04
69087	Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035
147	Deficit di carbamoil-fosfato sintetasi	0,03
34520	Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina	0,03
86882	Linfoma epatosplenico a cellule T	0,03
280210	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma connatale	0,03
280224	Malattia di Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	0,03
85212	Malattia di Gaucher fetale	0,01
77260	Malattia di Gaucher, tipo 2	0,01
584	Mucopolisaccaridosi, tipo 7	0,01
740	Sindrome progeroide di Hutchinson-Gilford	0,005
35	Acidemia propionica	0,002

** Prevalenza alla nascita

Elenco delle malattie o gruppi di malattie per numero di casi pubblicati in ordine decrescente

1- Numero di casi pubblicati

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1957	Estesioneuroblastoma	1200 casi
160	Malattia di Castleman	1000 casi
158014	Malattia di Rosa?-Dorfman	1000 casi
2309	Pachionichia congenita	1000 casi
284	Echinococchi alveolare	< 1000 casi
83312	Esantema da rickettsia	> 800 casi
1917	Sindrome fetale da metilmercurio	800 casi
556	Malacoplachia	> 700 casi
83593	Encefalite equina dell'Ovest	> 600 casi
1764	Disautonomia familiare	550 casi
26	Acidemia metilmalonica con omocistinuria	> 500 casi
2138	Ermafroditismo vero	> 500 casi
35687	Malattia di Erdheim-Chester	> 500 casi
3261	Sindrome linfoproliferativa autoimmune	> 500 casi
79282	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblC	500 casi
2930	Sindrome di Cronkhite-Canada	500 casi
69077	Tumori rabdoidi	500 casi
22	Aciduria 4-idrossibutirrica	450 casi
35125	Sindrome del nevo epidermico	> 400 casi
238606	Tremore ortostatico primitivo	391 casi
83453	Sindrome vulvovaginale-gengivale	> 380 casi
2968	Deficit di adesione leucocitaria	< 350 casi
838	Sindrome di Susac	304 casi
157	Deficit di carnitina-palmitoil transferasi 2	> 300 casi
1328	Sindrome di Camurati-Engelmann	> 300 casi
3347	Tracheobroncomegalia	> 300 casi
1556	Cutis marmorata telangetasica congenita	300 casi
2092	Ipoplasia focale del derma	300 casi
2348	Lipodistrofia parziale familiare, tipo Dunnigan	300 casi
35710	Malassorbimento di glucosio-galattosio	300 casi
58	Malattia di Alexander	300 casi
649	Malattia di Norrie	300 casi
99147	Malattia di Von Willebrand acquisita	300 casi
2485	Meloreostosi	300 casi
3071	Sindrome di Costello	300 casi
35858	Sindrome di Imerslund-Gräsbeck	300 casi
570	Sindrome di Moebius	300 casi
2909	Sindrome di Rothmund-Thomson	300 casi
73	Malattia di Gorham-Stout	< 300 casi
530	Lipoproteinosi	> 280 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
125	Sindrome di Bloom	265 casi
2778	Osteomielite multifocale ricorrente cronica, forma giovanile	> 260 casi
79087	Lipodistrofia parziale acquisita	> 250 casi
1340	Sindrome cardio-facio-cutanea	250 casi
163634	Sindrome di Maffucci	250 casi
53035	Malattia di Caroli	< 250 casi
2710	Displasia oculo-dento-digitale	243 casi
2241	Sindrome megacisti-microcolon-ipoperistalsi intestinale	230 casi
65285	Malattia di Lhermitte-Duclos	220 casi
587	Sindrome di Muir-Torre	> 205 casi
2796	Pachidermoperiostosi	204 casi
847	Alfa talassemia - ritardo mentale, legato all'X	> 200 casi
1063	Angioma a "ciuffi"	> 200 casi
317	Eritrocheratoderma variabilis	> 200 casi
48652	Monosomia 22q13	> 200 casi
679	Papulosi atrofica maligna	> 200 casi
79277	Porfiria eritropoietica congenita	> 200 casi
66630	Pseudoartrosi congenita della clavicola	> 200 casi
1059	Sindrome del nevo blu	> 200 casi
1986	Complesso di Gollop-Wolfgang	200 casi
48377	Dermatosi pustolosa subcornea	200 casi
3165	Fascite eosinofila	200 casi
343	Iperimmunoglobulinemia D con febbre periodica	200 casi
482	Malattia di Kimura	200 casi
167	Sindrome di Chediak-Higashi	200 casi
191	Sindrome di Cockayne	200 casi
1467	Sindrome di Cogan	200 casi
193	Sindrome di Cohen	200 casi
559	Sindrome di Marinesco-Sjögren	200 casi
744	Sindrome di Proteus	200 casi
97360	Sindrome di Robinow	200 casi
500	Sindrome LEOPARD	200 casi
75563	Anemia sideroblastica legata all'X	< 200 casi
1980	Calcinosi striopallidodentata bilaterale	< 200 casi
2088	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di GLUT2	< 200 casi
1598	Monosomia 18p	< 200 casi
139436	Reticoloistocitosi multicentrica	< 200 casi
2152	Sindrome di Mowat-Wilson	< 200 casi
36412	Vasculite leucocitoclastica ipocomplementemica	< 200 casi
28	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12	192 casi
254509	Botulismo iatrogeno	> 180 casi

** Prevalenza alla nascita

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1475	Sindrome reni-coloboma	180 casi
2330	Sindrome di Kasabach-Merritt	> 175 casi
1459	Celiachia - epilessia - calcificazioni cerebrali	170 casi
60040	Macrocefalia - malformazione capillare	170 casi
48431	Cataratta congenita - dismorfismi facciali - neuropatia	160 casi
1359	Complesso di Carney	160 casi
137867	Malattia dei motoneuroni di Madras	154 casi
226	Deficit di diidropteridina reductasi	> 150 casi
35069	Distrofia neuroassonale infantile	> 150 casi
199318	Sindrome da microdelezione 15q13.3	150 casi
59306	Sindrome da neuroacantocitosi di McLeod	150 casi
220	Sindrome di Denys-Drash	150 casi
2308	Sindrome di Jacobsen	150 casi
37748	Sindrome di Schnitzler	150 casi
2343	Sindrome isolata del cranio a "trifoglio"	150 casi
3265	Sinostosi omeroradiale	150 casi
139411	Triade di Carney	150 casi
3467	Xantinuria ereditaria	150 casi
188	Sindrome da aumentata permeabilità capillare	< 150 casi
3103	Sindrome di Roberts	< 150 casi
28378	Tirosinemia, tipo 2	< 150 casi
135	Sindrome CACH	148 casi
166113	Sindrome di Bazex	145 casi
90003	Pseudotumore infiammatorio del fegato	143 casi
113	Sindrome di Bazex-Dupré-Christol	143 casi
83450	Odontodisplasia regionale	139 casi
37042	Immunodisregolazione - poliendocrinopatia - enteropatia legata all'X	136 casi
3400	Tunnel aortovernicolare	130 casi
650	Deficit di LCAT	125 casi
51	Sindrome di Aicardi-Goutières	120 casi
48918	Miosite focale	115 casi
2576	Nanismo MULIBREY	115 casi
86909	Epilessia mioclonica dell'infanzia	106 casi
52503	Deficit del trasportatore della creatina legato all'X	> 101 casi
45	Deficit di adenosina monofosfato deaminasi	> 100 casi
291	Embriopatia da virus della varicella	> 100 casi
1929	Encefalite subacuta di Rasmussen	> 100 casi
833	Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi	> 100 casi
2414	Linfangectasia polmonare	> 100 casi
79086	Lipodistrofia generalizzata acquisita	> 100 casi
578	Mucopolipidosi, tipo 4	> 100 casi
73256	Neurocitoma centrale	> 100 casi
724	Polmonite acuta idiopatica con eosinofili	> 100 casi
2704	Sindrome di Ochoa	> 100 casi
373	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel	> 100 casi
3243	Sindrome di Sweet	> 100 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
77258	Sindrome trico-rino-falangea, tipo 1 e 3	> 100 casi
981	Agenesia della carotide interna	100 casi
86813	Degenerazione corioretinica peripapillare elicoidale	100 casi
349	Fucosidosi	100 casi
572	Immunodeficienza da deficit di espressione delle molecole HLA di classe 2	100 casi
70593	Immunodeficienza da deficit selettivo di anticorpi anti-polisaccaridici	100 casi
31150	Malattia di Tangier	100 casi
2780	Osteopatia striata - sclerosi cranica	100 casi
1451	Sindrome CINCA	100 casi
380	Sindrome da cefalopolisindattilia di Greig	100 casi
274	Sindrome di Bernard-Soulier	100 casi
91136	Sindrome di Fanconi associata alle catene leggere delle Ig monoclonali	100 casi
2053	Sindrome di Freeman-Sheldon	100 casi
672	Sindrome di Pallister-Hall	100 casi
3107	Sindrome di Robinow autosomica dominante	100 casi
800	Sindrome di Schwartz-Jampel	100 casi
808	Sindrome di Seckel	100 casi
168569	Sindrome H	100 casi
42775	Sindrome PHACE	100 casi
3282	Tachicardia atriale caotica	100 casi
75326	Tortuosità delle arteriole retiniche	100 casi
24	Aciduria fumarica	< 100 casi
2697	Artrogriposi - disfunzione renale - colestasi	< 100 casi
2222	Ipertricosi lanuginosa congenita	< 100 casi
457	Ittiosi "Arlecchino"	< 100 casi
2478	Leucoencefalopatia megalencefalica con cisti sottocorticali	< 100 casi
139380	Metemoglobinemia ereditaria recessiva, tipo 2	< 100 casi
2785	Osteopetrosi con acidosi tubolare renale	< 100 casi
94087	Panniculite citofagica istiocitaria	< 100 casi
99015	Paraplegia spastica, tipo 2	< 100 casi
89937	Rachitismo ipofosfatemico autosomico dominante	< 100 casi
869	Sindrome della tripla A	< 100 casi
1465	Sindrome di Coffin-Siris	< 100 casi
2342	Sindrome di Haim-Munk	< 100 casi
2108	Sindrome di Hallermann-Streiff-François	< 100 casi
1507	Sindrome di Robinow autosomica recessiva	< 100 casi
477	Sindrome KID/HID	< 100 casi
71276	Sindrome del "seno silente"	98 casi
52368	Sindrome di Mohr-Tranebjaerg	> 91 casi
2062	Fusione vertebrale progressiva non infettiva	90 casi
59	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	89 casi
1934	Encefalopatia epilettica infantile precoce	88 casi
2044	Sindrome Floating-Harbor	87 casi
3403	Anomalia di Uhl	84 casi
71277	Encefalopatia da deficit di GLUT1	84 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
34587	Glicogenosi da deficit di LAMP2	84 casi
79133	Displasia facciale focale del derma	81 casi
2635	Displasia metatropica, tipo 1	80 casi
97229	Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere	80 casi
526	Sindrome di Liddle	80 casi
901	Sindrome di Wells	80 casi
98770	Atassia spinocerebellare, tipo 16	< 80 casi
49827	Sindrome da anemia megaloblastica sensibile alla tiamina	< 80 casi
3342	Sindrome da tortuosità delle arterie	< 80 casi
709	Sindrome di Peters-plus	< 80 casi
1393	Sindrome cerebro-costomandibolare	75 casi
622	Omocistinuria senza aciduria metilmalonica	73 casi
3022	Sindrome di Rapp-Hodgkin	72 casi
65759	Sindrome di Carpenter	> 70 casi
1442	Cromosoma 18 ad anello	70 casi
1522	Displasia craniometafisaria	70 casi
46489	Lupus eritematoso sistemico bolloso	70 casi
756	Pseudoipoadosteronismo, tipo 1	70 casi
2006	Schisi mediana del labbro inferiore	70 casi
2123	Emangiomasiosi neonatale diffusa	< 70 casi
32	Deficit di glutatione sintetasi	65 casi
163	Cataratta - iperferritinemia	> 64 casi
3242	Sindrome di Renpenning	64 casi
63455	Pemfigo paraneoplastico	> 60 casi
3338	Sindrome di Toriello-Carey	> 60 casi
79310	Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA	60 casi
134	Acidosi chetonica da deficit di beta-chetotilasi	60 casi
2221	Ipertricosi lanuginosa acquisita	60 casi
158029	Istiocitosi "blu mare"	60 casi
381	Malattia di Griscelli	60 casi
677	Pancreatoblastoma	60 casi
139	Sindrome CHILD	60 casi
721	Sindrome delle piastrine grigie	60 casi
239	Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen	60 casi
2671	Sindrome di Neu-Laxova	60 casi
699	Sindrome di Pearson	60 casi
210122	Displasia alveolocapillare congenita	< 60 casi
1667	Sindrome di Wolcott-Rallison	< 60 casi
3411	Utero doppio - emivagina - agenesia renale	< 60 casi
2332	Sindrome KBG	59 casi
79320	Sindrome ALG6-CDG	58 casi
88644	Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce	57 casi
659	Cheratoderma palmoplantare mutilante con placche cheratosiche periorificali	55 casi
826	Sporotricosi	55 casi
57782	Sindrome di Mazabraud	54 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
79099	Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite	53 casi
178509	Sindrome di Perry	53 casi
382	Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi	52 casi
1444	Cromosoma 20 ad anello	> 50 casi
29822	Ipotermia periodica spontanea	> 50 casi
93109	Megacalicosi congenita	> 50 casi
2484	Osteodisplasia, tipo Melnick-Needles	> 50 casi
1997	Sindrome blefaro-cheilo-dentale	> 50 casi
347	Sindrome di Frasier	> 50 casi
2136	Sindrome di Hennekam	> 50 casi
936	Acidemia succinica	50 casi
955	Acroosteolisi, tipo autosomico dominante	50 casi
2805	Agenesia pancreatica parziale	50 casi
712	Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi	50 casi
1125	Aprassia oculomotoria, tipo Cogan	50 casi
1253	Blefaroocalasi - labbro doppio	50 casi
1414	Colestasi - linfedema	50 casi
1440	Cromosoma 14 ad anello	50 casi
46	Deficit di adenilsuccinato liasi	50 casi
742	Deficit di prolidasi	50 casi
361	Deficit familiare di glucocorticoidi	50 casi
585	Deficit multiplo di solfatasi	50 casi
40	Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux	50 casi
1830	Displasia immuno-ossea di Schimke	50 casi
2028	Fibromatosi ialina giovanile	50 casi
1573	Ipotricosi con degenerazione maculare giovanile	50 casi
165	Lipidosi con sovraccarico di trigliceridi	50 casi
75382	Malattia di Oguchi	50 casi
2801	Malattia di Paget, forma giovanile	50 casi
59315	Romboencefalosinapsi	50 casi
2143	Sindrome di Donnai-Barrow	50 casi
2896	Sindrome di Pitt-Hopkins	50 casi
897	Sindrome di Waardenburg-Shah	50 casi
2268	Sindrome ICF	50 casi
209981	Sindrome IRIDA	50 casi
71518	Torciccolo parossistico benigno dell'infanzia	50 casi
171929	Trisomia 10p	50 casi
86816	Analbuminemia congenita	< 50 casi
1118	Aplasia del perone - ectrodattilia	< 50 casi
208513	Atassia spinocerebellare, tipo 29	< 50 casi
868	Deficit di trisio fosfato-isomerasi	< 50 casi
91496	Degenerazione vitreoretinica a "fiocchi di neve"	< 50 casi
1902	Ehrlichiosi	< 50 casi
33111	Granulomatosi con cutis laxa	< 50 casi
989	Ipoglossia - ipodattilia	< 50 casi
85136	Leucoencefalopatia cistica senza megalencefalia	< 50 casi
75234	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	< 50 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
97234	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato mutasi	< 50 casi
574	Monosomia 21	< 50 casi
99872	Sindrom di Hashimoto-Pritzker	< 50 casi
1297	Sindrome branchio-oculo-facciale	< 50 casi
2556	Sindrome da microftalmia con difetti cutanei lineari	< 50 casi
63269	Sindrome di Antley-Bixler con anomalia genitale e difetto della steroidogenesi	< 50 casi
1305	Sindrome di Feingold	< 50 casi
53540	Sindrome di Goldmann-Favre	< 50 casi
2461	Sindrome di Marden-Walker	< 50 casi
2462	Sindrome di Shprintzen-Goldberg	< 50 casi
3231	Sordità - onicodistrofia	< 50 casi
54251	Ascessi asettici sensibili ai corticosteroidi	49 casi
1873	Sindrome di Jalili	49 casi
2897	Pitiriasi rubra pilare	48 casi
1509	Sindrome coxo-podo-patellare	47 casi
209932	Distrofia dei coni con risposta supernormale dei bastoncelli	45 casi
2396	Lipomatosi encefalo-cranio-cutanea	45 casi
86788	Neutropenia congenita grave legata all'X	45 casi
168606	Dermatite simil-seborroica con elementi psoriasiformi	44 casi
70594	Distonia Dopa-sensibile da deficit della sepiapterina reductasi	43 casi
2554	Sindrome microtia-agenesia delle rotule-bassa statura	42 casi
1052	Sindrome da aneuploidia variegata in mosaico	41 casi
42642	Sindrome di Marshall con febbre periodica	41 casi
257	Epidermolisi bollosa semplice con distrofia muscolare	> 40 casi
2273	Ittiosi follicolare - alopecia - fotofobia	> 40 casi
1425	Sindrome di Desbuquois	> 40 casi
1369	Cataratta congenita - cardiomiopatia ipertrofica - miopatia mitocondriale	40 casi
159	Deficit di carnitina-acilcarnitina traslocasi	40 casi
1810	Displasia ectodermica ipoidrotica autosomica dominante	40 casi
1923	Embriopatia da metimazolo	40 casi
2254	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1	40 casi
96148	Monosomia 10q distale	40 casi
2616	Sindrome 3M	40 casi
1023	Sindrome di Ambras	40 casi
1517	Sindrome di Cantu	40 casi
2065	Sindrome di Galloway	40 casi
1647	Sindrome oculo-cerebro-cutanea	40 casi
51636	Sindrome WHIM	40 casi
2882	Sitosterolemia	40 casi
96102	Trisomia 10q distale	40 casi
1745	Trisomia 6p distale	40 casi
969	Displasia acromicrica	< 40 casi
51188	Encefalopatia etilmalonica	< 40 casi
56965	Paralisi bulbare progressiva dell'infanzia	< 40 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
95159	Porfiria epato-eritropoietica (HEP)	< 40 casi
2771	Sindrome di Bruck	< 40 casi
210548	Sindrome macrocefalia-autismo	< 40 casi
137898	Leucoencefalopatia con coinvolgimento del tronco cerebrale e del midollo spinale - livelli elevati di lattato	39 casi
1946	Sindrome amelo-cerebro-ipoidrotica	39 casi
209867	Distacco regmatogeno della retina, autosomico dominante	38 casi
55654	Ipotricosi semplice	38 casi
2457	Displasia mandiboloacrale	37 casi
1993	Sindrome di Pai	37 casi
168583	Cirrosi infantile ereditaria degli Indiani del Nord America	36 casi
1855	Spondilocondrodysplasia	36 casi
96125	Monosomia 6p distale	> 35 casi
970	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria, tipo 2	35 casi
53721	Sindrome di Cobb	35 casi
943	Aciduria malonica	34 casi
69126	Artrite piogenica - pioderma gangrenoso - acne	34 casi
1437	Cromosoma 1 ad anello	34 casi
36	Sindrome acrocallosa	34 casi
83	Sindrome di Antley-Bixler	34 casi
1532	Sindrome di Lopez-Hernandez	34 casi
2855	Sindrome di Perrault	34 casi
798	Sindrome di Schinzel-Giedion	34 casi
1388	Sindrome di Catel-Manzke	> 33 casi
2170	Deficit di metilcobalamina, tipo cblG	33 casi
832	Deficit di succinil-CoA acetoacetato transferasi	33 casi
2783	Osteopetrosi autosomica dominante, tipo 1	33 casi
2795	Ovaio policistico - disfunzione dello sfintere uretrale	33 casi
123	Sindrome di Björnstad	33 casi
561	Sindrome di Marshall-Smith	33 casi
67039	Displasia odontomascellare segmentale	32 casi
35664	Sindrome di DeBarys legata ad ALDH18A1	32 casi
3427	Ventricolo sinistro a doppia uscita	32 casi
1106	Microftalmia con anomalie degli arti	> 30 casi
1229	Sindrome congenita da danni simili alle infezioni prenatali	> 30 casi
3448	Sindrome di Weaver-Williams	> 30 casi
3352	Sindrome trico-dento-ossea	> 30 casi
1752	Trisomia 8q	> 30 casi
29	Aciduria mevalonica	30 casi
990	Agnazia - oloprosencefalia - situs inversus	30 casi
141163	Anchilosi glossopalatina	30 casi
1102	Anoftalmia - insufficienza ipotalamo-ipofisaria	30 casi
77298	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofagea	30 casi
85164	Camptodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito	30 casi
1361	Carnosinemia	30 casi
1525	Cranio-osteartropatia	30 casi
1662	Dermopatia restrittiva letale	30 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1935	Encefalopatia mioclonica precoce	30 casi
90045	Malassorbimento ereditario di folato	30 casi
33445	Malattia neuroectodermica melanolisomiale	30 casi
77301	Monosomia 9q22.3	30 casi
2733	Omodisplasia	30 casi
88924	Rene policistico con sclerosi tuberosa, autosomica dominante, tipo 1	30 casi
2995	Sindrome di Baraitser-Winter	30 casi
2036	Sindrome di Finlay-Markes	30 casi
2849	Sindrome di Perlman	30 casi
3447	Sindrome di Weaver	30 casi
669	Sindrome oto-palato-digitale	30 casi
3163	Sindrome SHORT	30 casi
3266	Sinostosi omero-radio-ulnare	30 casi
98764	Atassia spinocerebellare, tipo 27	< 30 casi
140933	Atroderma lineare di Moulin	< 30 casi
79157	Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	< 30 casi
91481	Dermoide anulare della cornea	< 30 casi
246	Disostosi acrofaciale postassiale	< 30 casi
957	Displasia acro-toraco-vertebrale	< 30 casi
1826	Displasia frontometafisaria	< 30 casi
1427	Displasia oto-spondilo-megaepifisaria	< 30 casi
93346	Displasia spondilometafisaria congenita, tipo Strudwick	< 30 casi
93315	"Displasia spondilometafisaria, tipo "frattura angolare"	< 30 casi
79155	Encefalopatia da idrossichinurenuria	< 30 casi
209370	Encefalopatia grave a esordio neonatale con microcefalia	< 30 casi
715	Glicogenosi da deficit di fosforilasi chinasi muscolare	< 30 casi
2399	Lipoma nasopalpebrale - coloboma - telecanto	< 30 casi
371	Malattia da deposito di glicogeno da deficit di fosfofruttochinasi muscolare	< 30 casi
3005	Malattia di Pyle	< 30 casi
35705	Malattia neurometabolica da deficit di serina	< 30 casi
2636	Nanismo osteodisplastico microcefalico primitivo, tipi 1 e 3	< 30 casi
66628	Obesità da deficit congenito di leptina	< 30 casi
85278	Ritardo mentale legato all'X, tipo Sudafricano	< 30 casi
3258	Sindattilia di Cenani-Lenz	< 30 casi
2834	Sindrome della cute rugosa	< 30 casi
1235	Sindrome di Basan	< 30 casi
1545	Sindrome di Crisponi	< 30 casi
2316	Sindrome di Johnson-McMillin	< 30 casi
163746	Sindrome di Waardenburg-Shah, variante neurologica	< 30 casi
209943	Sindrome IRVAN	< 30 casi
1314	Calcificazioni talamiche simmetriche	29 casi
1943	Epilessia con crisi parziali migranti dei neuroni	29 casi
139444	Leucoencefalopatia con cisti bilaterali dei lobi temporali anteriori	29 casi
2754	Sindrome di Joubert con difetto oro-facio-digitale	29 casi
50814	Displasia cranio-lenticulo-suturale	28 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
2220	Ipertricosi dei cubiti - bassa statura	28 casi
1040	Anadisplasia metafisaria	27 casi
2169	Deficit di metilcobalamina, tipo cblE	27 casi
2623	Displasia geolefisica	27 casi
466	Insonnia familiare fatale	27 casi
69085	Sindrome da anomalie mammarie e degli arti	27 casi
2067	Sindrome GAPO	27 casi
98771	Atassia spinocerebellare, tipo 18	26 casi
1262	Sindrome di Böök	26 casi
56304	Atelosteogenesi 2	25 casi
166291	Dirofilariosi	25 casi
268249	Embriopatia da micofenolato mofetile	25 casi
1955	Eritrocheratoderma - atassia	25 casi
2499	Metacondromatosi	25 casi
166286	Nevo eccrino porocheratosico del dotto dermico e dell'ostio	25 casi
2746	Opsimodisplasia	25 casi
7	Sindrome 3C	25 casi
2201	Sindrome cheratoderma palmoplantare-paralisi spastica	25 casi
54028	Sindrome di Plummer-Vinson	25 casi
3455	Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch	25 casi
56305	Atelosteogenesi 3	< 25 casi
79124	Occlusione della vena epatica - immunodeficienza	< 25 casi
251019	Sindrome da microdelezione 2q32q33	< 25 casi
3255	Sindrome di Filippi	< 25 casi
1186	Atassia spinocerebellare a esordio infantile	24 casi
209902	Ipercolesterolemia da deficit di colesterolo 7alfa-idrossilasi	24 casi
34521	Miopatia distale con coinvolgimento precoce dei muscoli respiratori	24 casi
171607	Paraplegia spastica legata all'X, tipo 34	24 casi
1234	Sindrome di Bartsocas-Papas	24 casi
3275	Sinspondilismo congenito	24 casi
2040	Fistola broncobiliare congenita	23 casi
93329	Omodisplasia, forma autosomica recessiva	23 casi
1617	Sindrome da microdelezione 2q24	23 casi
2315	Sindrome di Johanson-Blizzard	23 casi
52022	Sindrome di Potocki-Shaffer	23 casi
3349	Sindrome di Treft-Sanborn-Carey	23 casi
88636	Dilatazione aortica - ipermobilità articolare - tortuosità delle arterie	22 casi
269229	Displasia del tegmento pontino	22 casi
209908	Disturbo della parola e del linguaggio, tipo 1	22 casi
71271	Mani e piedi a "chela" - sordità	22 casi
85203	Sindrome acropettorale	22 casi
2953	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo muscolo-contratturale	22 casi
2670	Sindrome di Pierson	22 casi
163690	Sindrome ipotonia-cistinuria	22 casi
1578	Deficit di deidratasi	21 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
168593	Morte improvvisa del neonato - disgenesia dei testicoli	21 casi
69082	Sindrome odonto-trico-ungueale-digito-palmare	21 casi
83616	Panencefalite da rosolia	> 20 casi
198	Sindrome del corno occipitale	> 20 casi
67046	Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 1	20 casi
1134	Arinia	20 casi
26137	Arterite temporale giovanile	20 casi
140966	Cheratoderma palmoplantare, tipo Nagashima	20 casi
2394	Deficit di E3 della piruvato deidrogenasi	20 casi
88642	Insensibilità congenita al dolore associata a canalopatia	20 casi
1519	Ipertelorismo, tipo Teebi	20 casi
85192	Lesioni ad anello del cuoio capelluto - fragilità ossea	20 casi
178364	Microftalmia sindromica da mutazione di OTX2	20 casi
160148	Poliposi a "cappuccio"	20 casi
971	Sindrome acrorenale	20 casi
1493	Sindrome di Vici	20 casi
2363	Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale	20 casi
79319	Sindrome MPI-CDG	20 casi
670	Sindrome PIBIDS	20 casi
30	Aciduria orotica ereditaria	< 20 casi
98768	Atassia spinocerebellare, tipo 13	< 20 casi
101110	Atassia spinocerebellare, tipo 20	< 20 casi
98773	Atassia spinocerebellare, tipo 21	< 20 casi
1387	Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo	< 20 casi
1438	Cromosoma 10 ad anello	< 20 casi
3137	Deficit di alfa-N-acetilgalattosaminidasi	< 20 casi
73271	Diatesi emorragica da deficit dei recettori del collagene	< 20 casi
137678	Displasia Ceca, tipo metatarsico	< 20 casi
1513	Displasia craniodiafisaria	< 20 casi
69084	Displasia ectodermica pura dei capelli e delle unghie	< 20 casi
93280	Displasia spondiloepifisaria, tipo Oman	< 20 casi
210566	Distonia mioclonica 15	< 20 casi
965	Facies acromegaloide	< 20 casi
966	Facies acromegaloide - ipertricosi	< 20 casi
3387	Ipertricosi cervicale anteriore isolata	< 20 casi
59303	Ittiosi - ipotricosi - colangite sclerosante	< 20 casi
455	Ittiosi epidermolitica superficiale	< 20 casi
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodattilia	< 20 casi
79084	Lipodistrofia parziale familiare, tipo Köbberling	< 20 casi
97232	Miopatia con corpi a "impronta digitale"	< 20 casi
2763	Osteocraniostenosi	< 20 casi
2375	Paralisi della laringe - ritardo mentale	< 20 casi
3047	Sindrome blefarofimosi-deficit cognitivo, tipo SBBYS	< 20 casi
65282	Sindrome capelli lanosi-cheratoderma palmoplantare-cardiomiopatia dilatativa	< 20 casi
209905	Sindrome cervello-polmone-tiroide	< 20 casi
1466	Sindrome COFS	< 20 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
97297	Sindrome di Bohring-Opitz	< 20 casi
1358	Sindrome di Carey-Fineman-Ziter	< 20 casi
85173	Sindrome IMAGE	< 20 casi
3021	Sindrome RAPADILINO	< 20 casi
71289	Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica	< 20 casi
178487	Botulismo intestinale dell'adulto	19 casi
1541	Craniosinostosi, tipo Boston	19 casi
75857	Delezione terminale di 6q	19 casi
139441	Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto	19 casi
139447	Leucoencefalopatia cavitante progressiva	19 casi
43115	Miopatia ereditaria con acidosi lattica da deficit di ISCU	19 casi
79091	Miopatia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia	19 casi
50944	Sindrome di Schopf-Schulz-Passarge	19 casi
88630	Displasia ossea terminale - difetti della pigmentazione	18 casi
2765	Osteocondrodisplasia ipertricotica	18 casi
79283	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblD	17 casi
99844	Deficit di adesione leucocitaria, tipo III	17 casi
2102	Deficit di GTP cicloidrolasi 1	17 casi
93282	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo pachistano	17 casi
1908	Embriofetopatia da aminopterina/metotrexato	17 casi
1954	Eritrodermia congenita letale	17 casi
69744	Ipocheratosi palmoplantare circoscritta	17 casi
163696	Sindrome da mioclono d'azione - insufficienza renale	17 casi
964	Acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneale	16 casi
33067	Condrodisplasia metafisaria, tipo Jansen	16 casi
52994	Leiomioma orbitale	16 casi
2089	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi epatica	16 casi
2538	Microgastria - anomalie degli arti	16 casi
71528	Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1	16 casi
1568	Ritardo mentale legato all'X - malformazione di Dandy-Walker - malattia dei gangli basali - convulsioni	16 casi
93972	Sindrome di Juberg-Marsidi	16 casi
2588	Sindrome di Myhre	16 casi
2753	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 4	16 casi
920	Ablefaria - macrostomia	15 casi
79284	Acidemia metilmalonica con omocistinuria, tipo cblF	15 casi
63442	Displasia ad "ali d'angelo" delle epifisi falangeali	15 casi
1515	Displasia cranioectodermica	15 casi
157973	Distrofia muscolare congenita da mutazione di LMNA	15 casi
79327	Sindrome ALG1-CDG	15 casi
453	Sindrome IBIDS	15 casi
3405	Ulcerazione del cordone ombelicale - atresia intestinale	15 casi
88620	Anosmia congenita isolata	< 15 casi
2721	Displasia odonto-onico-dermica	< 15 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
70592	Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore	< 15 casi
171680	Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A	< 15 casi
2731	Oligodonzia - taurodonzia - capelli radi	< 15 casi
3097	Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali	< 15 casi
3459	Sindrome di Wilson-Turner	> 14 casi
1658	Assenza delle impronte digitali - milia congenita	14 casi
67036	Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante	14 casi
1441	Cromosoma 17 ad anello	14 casi
1660	Dermo-odonto-displasia	14 casi
93356	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Missouri	14 casi
206549	Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L	14 casi
34514	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G	14 casi
978	Sindrome ADULT	14 casi
79134	Sindrome DEND	14 casi
1193	Sindrome di Atkin-Flaitz	14 casi
79322	Sindrome DPM1-CDG	14 casi
75378	Tricromazia oligoconica	14 casi
50945	Condrodisplasia, tipo Blomstrand	13 casi
91	Deficit di aromatasi	13 casi
158025	Istiocitosi progressiva ereditaria delle mucose	13 casi
101102	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2H	13 casi
171612	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 37	13 casi
2353	Sindrome di Schilbach-Rott	13 casi
1008	Alopecia - epilessia - piorrea - ritardo mentale	12 casi
86817	Anemia emolitica da deficit di adenilato chinasi	12 casi
1187	Atassia - atrofia ottica - sordità - letalità	12 casi
98772	Atassia spinocerebellare, tipo 19	12 casi
1190	Atelosteogenesi 1	12 casi
1195	Atrasferrinemia	12 casi
1473	Coloboma - labiopalatoschisi - ritardo mentale	12 casi
1471	Coloboma maculare - brachidattilia tipo B	12 casi
230	Deficit di dopamina beta-idrossilasi	12 casi
956	Displasia acro-toraco-renale	12 casi
2237	Ipoparatiroidismo - sordità - malattia renale	12 casi
63273	Miopatia distale con coinvolgimento posteriore della gamba ed anteriore della mano	12 casi
600	Miopatia distale con debolezza delle corde vocali	12 casi
85320	Ritardo mentale legato all'X - macrocefalia - macroorchidismo	12 casi
268261	Sindrome da microdelezione 21q22.13q22.2	12 casi
93395	Sindrome di Ballard	12 casi
3460	Sindrome di Torg-Winchester	12 casi
844	Tachiaritmia atriale con intervallo PR corto	12 casi
1497	Agenesia complessa del corpo calloso legata all'X	11 casi
1479	Difetto interatriale con difetto di conduzione	11 casi
1757	Dimelia peroneale - diplopodia	11 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
88619	Encefalopatia necrotizzante acuta familiare	11 casi
2021	Fibrocondrogenesi	11 casi
168588	Iperandrogenismo da deficit di cortisone reduttasi	11 casi
2253	Ipoplasia della fovea - cataratta presenile	11 casi
210133	Leuconichia totale - lesioni simili ad acantosi nigricans - anomalie dei capelli	11 casi
79076	Poliposi infantile e giovanile	11 casi
3063	Ritardo mentale legato all'X, tipo Snyder	11 casi
79324	Sindrome ALG12-CDG	11 casi
2987	Sindrome da pterigio antecubitale	11 casi
168624	Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray	11 casi
166282	Sindrome del nodo del seno	11 casi
1487	Sindrome di Cooks	11 casi
2854	Sindrome di Fuhrmann	11 casi
166272	Sindrome di Goldblatt	11 casi
137862	Sindrome di Martinez-Frias	11 casi
83628	Sindrome PELVIS	11 casi
3363	Tricomegalia - degenerazione della retina - ritardo della crescita	11 casi
1401	Sindrome CHANDS	> 10 casi
1010	Alopecia congenita e cheratoderma palmoplantare autosomico dominante	10 casi
1150	Artrogirosi multipla - faccia da "fischiatore" congenita	10 casi
2579	Atrofia muscolare - atassia - retinite pigmentosa - diabete mellito	10 casi
254504	Botulismo da inalazione	10 casi
1313	Calcificazioni del plesso coroideo, forma infantile	10 casi
1474	Coloboma - microftalmia - cardiopatia - sordità	10 casi
97340	Craniosinostosi di Hunter-McAlpine	10 casi
968	Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson	10 casi
85174	Displasia pseudodiastrofica	10 casi
1263	Displasia, tipo "boomerang"	10 casi
1336	Ipercheratosi - iperpigmentazione	10 casi
85163	Ipomielinizzazione - cataratta congenita	10 casi
79083	Lipodistrofia parziale familiare associata a mutazioni di PPARG	10 casi
93114	Malattia di Charcot-Marie-Tooth - nefropatia	10 casi
99954	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H	10 casi
1627	Monosomia 5q distale	10 casi
210115	Osteomielite multifocale sterile con periostosi e pustolosi	10 casi
85329	Ritardo mentale legato all'X - ipotonia - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo	10 casi
85274	Ritardo mentale sindromico legato all'X, tipo 7	10 casi
79321	Sindrome ALG3-CDG	10 casi
66625	Sindrome cerebro-oculo-nasale	10 casi
86918	Sindrome cheratoderma palmoplantare diffuso-acrocianosi	10 casi
69739	Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale, tipo Athabaskan	10 casi
66629	Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen	10 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1001	Sindrome da microdelezione 2q37	10 casi
1231	Sindrome di Barber-Say	10 casi
46627	Sindrome di Char	10 casi
2047	Sindrome di Flynn-Aird	10 casi
2319	Sindrome di Juberg-Hayward	10 casi
2691	Sindrome di Nevo	10 casi
75790	Sindrome di Pollitt	10 casi
140969	Sindrome di Saldino-Mainzer	10 casi
3339	Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste	10 casi
85336	Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Hamel	10 casi
3032	Sindrome simil-Meckel legata a NPHP3	10 casi
39	Acromelanosì	< 10 casi
178330	Anemia da corpi di Heinz	< 10 casi
973	Assenza/ipoplasia monolaterale congenita delle dita delle mani, escluso il pollice	< 10 casi
101111	Atassia spinocerebellare, tipo 25	< 10 casi
99843	Deficit di adesione leucocitaria, tipo II	< 10 casi
2880	Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi	< 10 casi
66637	Diafanospondilodisostosi	< 10 casi
1788	Disostosi acrofaciale, tipo Rodriguez	< 10 casi
1426	Displasia di Greenberg	< 10 casi
1952	Displasia di Pacman	< 10 casi
85191	Displasia di Singleton-Merten	< 10 casi
1824	Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo	< 10 casi
3317	Displasia toraco-laringo-pelvica	< 10 casi
1490	Distrofia corneale - sordità percettiva	< 10 casi
209973	Emiplegia alternante familiare notturna benigna del bambino	< 10 casi
139406	Encefalopatia da deficit di prosaposina	< 10 casi
2081	Gigantismo cerebrale - cisti mascellari	< 10 casi
2087	Glomerulopatia - ipotrichia - telangectasia	< 10 casi
2244	Ipopituitarismo - microftalmia	< 10 casi
2255	Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia congenita	< 10 casi
166073	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6	< 10 casi
2072	Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari	< 10 casi
139426	Mioclonia periorale con assenze	< 10 casi
2590	Mioclonie - atrofia muscolare distale	< 10 casi
171881	Miopatia a "cappello"	< 10 casi
97240	Miopatia con "corpi zebrati"	< 10 casi
2767	Osteocondromatosi carpotarsale	< 10 casi
94084	Pachigiria - epilessia - ritardo mentale - dismorfismi	< 10 casi
736	Porocheratosi palmoplantare di Mantoux	< 10 casi
2959	Progeria - bassa statura - nevi pigmentati	< 10 casi
916	Sindrome di Aase-Smith	< 10 casi
220465	Sindrome di Laron associata immunodeficienza	< 10 casi
2872	Sindrome di Pfeiffer-Singer-Zschiesche	< 10 casi
1674	Sindrome digito-reno-cerebrale	< 10 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
2371	Sindrome Larsen-simile, forma letale	< 10 casi
2981	Sindrome pseudo-Zellweger	< 10 casi
3226	Sordità - linfedema - leucemia	< 10 casi
3469	XK aprosencefalia	< 10 casi
137628	Anomalie cardiache - eterotassia	9 casi
85338	Atassia - aprassia - ritardo mentale legato all'X	9 casi
1292	Brachimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	9 casi
1345	Cardiomiopatia - cataratta - anomalie spondilopelviche	9 casi
35701	Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) sintetasi	9 casi
35704	Deficit di arginina:glutina amidinotransferasi	9 casi
33574	Deficit di gamma-glutamilmisteina sintetasi	9 casi
93317	Displasia spondilometafisaria, tipo Sedaghatian	9 casi
168558	Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica da deficit di CYP11A1	9 casi
137871	Laminopatia, tipo Decaudain-Vigouroux	9 casi
83619	Macrostomia - appendici preauricolari - oftalmoplegia esterna	9 casi
2658	Nanismo iperostotico, tipo Lenz-Majewski	9 casi
2008	Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia	9 casi
209951	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 18	9 casi
163982	Ritardo mentale legato all'X - tetraparesi spastica	9 casi
85277	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel	9 casi
85286	Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi	9 casi
79333	Sindrome COG7-CDG	9 casi
69737	Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy	9 casi
1553	Sindrome di Curry-Jones	9 casi
2707	Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman	9 casi
1264	Sindrome trico-retinico-dento-digitale	9 casi
1188	Atassia - sordità - ritardo mentale	8 casi
1278	Brachidattilia preassiale alluce varo	8 casi
1318	Campomelia, tipo Cumming	8 casi
1327	Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 1	8 casi
33572	Deficit di 5-oxoprolinasi	8 casi
85167	Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli	8 casi
73229	Ematuria familiare autosomica dominante - tortuosità delle arterie retiniche - contratture	8 casi
2180	Idrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel	8 casi
2206	Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi	8 casi
137639	Leucoencefalopatia - atassia - ipodonzia - ipomielinizzazione	8 casi
178389	Osteopetrosi - ipogammaglobulinemia	8 casi
2958	Ritardo mentale legato all'X - dismorfismi - atrofia cerebrale	8 casi
85273	Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi	8 casi
85289	Ritardo mentale legato all'X, tipo Vitale	8 casi
79325	Sindrome ALG8-CDG	8 casi
2561	Sindrome di Ackerman	8 casi
3219	Sindrome di Fountain	8 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
183678	Sindrome di Hermansky-Pudlak con neutropenia	8 casi
1454	Sindrome di Joubert con difetto epatico	8 casi
2326	Sindrome di Kallmann - cardiopatia	8 casi
140936	Sindrome di Lelis	8 casi
3474	Sindrome di Zurich-Kaye	8 casi
2510	Sindrome Micro	8 casi
210144	Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel	8 casi
1000	Albinismo oculare - sordità sensoriale tardiva	7 casi
211067	Atassia episodica, tipo 5	7 casi
209970	Atassia episodica, tipo 7	7 casi
93382	Brachidattilia, tipo A6	7 casi
33573	Deficit di gamma-glutamyl transpeptidasi	7 casi
101028	Deficit di transaldolasi	7 casi
1574	Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma	7 casi
38874	Diidropirimidinuria	7 casi
1131	Disostosi mandibolofacciale legata all'X	7 casi
210571	Distonia 16	7 casi
338	Fibrofolliculomi multipli familiari	7 casi
2598	Miopatia mitocondriale - anemia sideroblastica	7 casi
71526	Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina	7 casi
3078	Ritardo mentale grave legato all'X, tipo Gustavson	7 casi
163979	Ritardo mentale legato all'X - sindrome cranio-facio-scheletrica	7 casi
163976	Ritardo mentale legato all'X, tipo Van Esch	7 casi
958	Sindrome acro-reno-mandibolare	7 casi
66631	Sindrome CEDNIK	7 casi
171829	Sindrome da delezione 6q16	7 casi
178338	Sindrome da ipersensibilità agli UV (raggi ultravioletti)	7 casi
163693	Sindrome da microdelezione 2p21	7 casi
1901	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi	7 casi
2095	Sindrome di Gortlin-Chaudhry-Moss	7 casi
79094	Sindrome di Grange	7 casi
2506	Sindrome di Michels	7 casi
3194	Sindrome di Stern-Lubinsky-Durrie	7 casi
85201	Sindrome genitorotulea	7 casi
85282	Sindrome MEHMO	7 casi
79323	Sindrome MPDU1-CDG	7 casi
85334	Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Bertini	7 casi
2016	Sindrome palatoschisi-sinechie laterali	7 casi
3087	Sindrome retino-epato-endocrinologica	7 casi
3341	Torcicollo - cheloidi - criptorchidismo	7 casi
1078	Anchilosi dei pollici - brachidattilia - ritardo mentale	6 casi
1115	Aplasia cutanea congenita degli arti, forma recessiva	6 casi
211017	Atassia spinocerebellare, tipo 30	6 casi
2057	Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura	6 casi
2339	Cheratosi follicolare - nanismo - atrofia cerebrale	6 casi
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi	6 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
168563	Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria	6 casi
1786	Disostosi acrofaciale, tipo Catania	6 casi
1808	Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie	6 casi
93316	Displasia spondilometafisaria, tipo Schmidt	6 casi
1951	Epilessia - telangectasia	6 casi
91135	Iperlassità cutanea da deficit del fattore della coagulazione vitamina-K dipendente	6 casi
2245	Ipopituitarismo - polidattilia postassiale	6 casi
83473	Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia post-assiale - idrocefalo	6 casi
101008	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 28	6 casi
2934	Polisindattilia - malformazione cardiaca	6 casi
3051	Ritardo mentale - ipotrichia - brachidattilia	6 casi
3077	Ritardo mentale legato all'X - psicosi - macroorchidismo	6 casi
85276	Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield	6 casi
85337	Ritardo mentale legato all'X, tipo Zorick	6 casi
140952	Sindattilia - telecaneto - malformazioni anogenitali e renali	6 casi
168984	Sindrome CLAPO	6 casi
157820	Sindrome della sudorazione indotta dal freddo	6 casi
93973	Sindrome di Carpenter-Waziri	6 casi
157965	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilo-cheiro-displasica	6 casi
79106	Sindrome di Eiken	6 casi
2117	Sindrome di Hartsfield-Bixler-Demyer	6 casi
2569	Sindrome di Moore-Federman	6 casi
3204	Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langset	6 casi
3454	Sindrome di Wieacker-Wolff	6 casi
2306	Sindrome isotretinoina-simile	6 casi
991	Sindrome PAGOD	6 casi
2804	Sindrome W	6 casi
3246	Sinfalangismo - anomalie multiple delle mani e dei piedi	6 casi
3220	Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali	6 casi
3175	Spasticità - ritardo mentale	6 casi
929	Acalasia - microcefalia	5 casi
90301	Acanthosis nigricans - resistenza all'insulina - crampi muscolari - ingrossamento delle estremità	5 casi
1005	Alopecia - contratture - nanismo - ritardo mentale	5 casi
1094	Anonichia - microcefalia	5 casi
1129	Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale	5 casi
85297	Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3	5 casi
1200	Atresia delle coane - sordità - cardiopatia	5 casi
75374	Bradiopsia	5 casi
85112	Cheratoderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose	5 casi
1415	Colestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina	5 casi
1535	Craniosinostosi - brachidattilia	5 casi
1562	Dacriocistite - osteopoichilosi	5 casi
65287	Deficit di beta-ureidopropionasi	5 casi
36355	Deficit di P2Y12	5 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
69736	Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride	5 casi
1657	Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi	5 casi
79095	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4	5 casi
1784	Disostosi acro-fronto-facio-nasale	5 casi
1792	Disostosi omerospinale	5 casi
1811	Displasia ectodermica odonto-micro-ungueale	5 casi
168443	Displasia spondiloepimetafisaria - ipotricosi	5 casi
85175	Displasia, tipo Astley-Kendall	5 casi
1888	Ectrodattilia - displasia ectodermica senza labiopalatoschisi	5 casi
86914	Linfedema - malformazioni arterovenose cerebrali	5 casi
86821	Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare	5 casi
97341	Maculopatia placoide persistente	5 casi
206580	Malattia dei motoneuroni inferiori autosomica recessiva a esordio infantile	5 casi
139515	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J	5 casi
2571	Malattia immunoneurologica legata all'X	5 casi
2668	Nefropatia - sordità - iperparatiroidismo	5 casi
2669	Nefrosi - sordità - anomalie delle vie urinarie e delle dita	5 casi
2739	Onico-trico-displasia - neutropenia	5 casi
2823	Paraplegia - brachidattilia - epifisi a cono	5 casi
3003	Picnocondrogenesi	5 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
157954	Sindrome ANE	5 casi
83472	Sindrome CAMOS	5 casi
1514	Sindrome craniodigitale - ritardo mentale	5 casi
50815	Sindrome della sordità branchiogenica	5 casi
1226	Sindrome di Bamforth	5 casi
1272	Sindrome di Fine-Lubinsky	5 casi
137834	Sindrome di Frank-Ter Haar	5 casi
2077	Sindrome di German	5 casi
2470	Sindrome di Matthew-Wood	5 casi
2565	Sindrome di Mononen-Karnes-Senac	5 casi
93975	Sindrome di Renier-Gabreels-Jasper	5 casi
3168	Sindrome di Sillence	5 casi
2085	Sindrome glaucoma-apnea	5 casi
2714	Sindrome oculo-palato-cerebrale	5 casi
94056	Sinostosi omero-ulnare	5 casi
210141	Tetraplegia spastica congenita ereditaria	5 casi
2111	Amartomatosi cistica polmone-rene	< 5 casi
46059	Latosterolosi	< 5 casi
3128	Sindrome di Sakati-Nyhan	< 5 casi
210128	Aciduria urocanica	4 casi
85165	Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans	4 casi
1240	Acrosfodisplasia metafisaria	4 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1110	Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale	4 casi
1117	Aplasia cutanea - miopia	4 casi
1135	Arinia - atresia delle coane - microftalmia	4 casi
209967	Atassia episodica, tipo 6	4 casi
137911	Autismo - angioma facciale color "vino Porto"	4 casi
2865	Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia	4 casi
2150	Brachidattilia di Hirschsprung	4 casi
79132	Capelli radi - bassa statura - anomalie cutanee	4 casi
171844	Cecità - scoliosi - aracnodattilia	4 casi
1423	Condrodisplasia letale recessiva	4 casi
1435	Coroideremia - obesità - sordità	4 casi
171839	Craniosinostosi - idrocefalo - malformazione di Chiari I - sinostosi radioulnare	4 casi
1538	Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo	4 casi
65288	Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare	4 casi
1768	Disgenesia caudale familiare	4 casi
1787	Disostosi acrofaciale, tipo Palagonia	4 casi
1790	Disostosi faciocraniale ipomandibolare	4 casi
94095	Disostosi spondilocostale - malformazioni anali e genitourinarie	4 casi
1809	Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal	4 casi
1816	Displasia ectodermica, tipo Berlin	4 casi
166024	Displasia epifisaria multipla, tipo Al Gazali	4 casi
77302	Displasia oculo-oto-faciale	4 casi
2723	Displasia odonto-tricomelica-ipoidrotica	4 casi
1842	Displasia ossea letale, tipo Holmgren-Forsell	4 casi
85172	Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson	4 casi
163668	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot	4 casi
163673	Displasia spondiloepifisaria, tipo Byers	4 casi
163654	Displasia spondiloepifisaria, tipo Cantu	4 casi
163649	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura	4 casi
93352	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Shohat	4 casi
50816	Displasia spondilometafisaria con immunodeficienza combinata	4 casi
3355	Displasia trico-dento-ungueale	4 casi
1682	Dissezione arteriosa con lentiginosi	4 casi
1884	Ectopia del cristallino - distrofia corioiretinica - miopia	4 casi
2141	Ernia diaframmatica - anomalie degli arti	4 casi
210136	Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo	4 casi
75391	Immunodeficienza con deficit di cellule "natural-killer"	4 casi
2215	Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo	4 casi
88637	Ipomielinizzazione - ipogonadismo ipogonadotropico - ipodonzia	4 casi
69735	Ipotricosi - linfedema - telangectasia	4 casi
2269	Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale	4 casi
2001	Labiopalatoschisi - malrotazione cardiopatia	4 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
2386	Leucoencefalopatia - cheratosi palmoplantare	4 casi
83629	Leucoencefalopatia - condrodiplosia metafisaria	4 casi
2431	Macrogiria bilaterale centrale	4 casi
171703	Microcefalia - polimicrogria - agenesia del corpo calloso	4 casi
140963	Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi	4 casi
2589	Mioclonia - atassia cerebellare - sordità	4 casi
88635	Miopatia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1	4 casi
210163	Miopatia letale congenita, tipo Compton-North	4 casi
88639	Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutirril-CoA idrolasi	4 casi
139573	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale	4 casi
85162	Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale	4 casi
77295	Odontoleucodistrofia	4 casi
2168	Omocarnosinasi	4 casi
2824	Paraplegia - ritardo mentale - ipercheratosi	4 casi
2820	Paraplegia spastica - nefropatia - sordità	4 casi
2946	Pollice lungo - brachidattilia	4 casi
73272	Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile	4 casi
3044	Ritardo mentale - dismorfismi - ipogonadismo - diabete mellito	4 casi
3052	Ritardo mentale legato all'X - epilessia - psoriasi	4 casi
85331	Ritardo mentale legato all'X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura	4 casi
163971	Ritardo mentale legato all'X, tipo Cilliers	4 casi
85283	Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter	4 casi
85285	Ritardo mentale legato all'X, tipo Schimke	4 casi
85323	Ritardo mentale legato all'X, tipo Seemanova	4 casi
85287	Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius	4 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
85186	Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare	4 casi
93405	Sindattilia, tipo 4	4 casi
1508	Sindrome coxoauricolare	4 casi
171836	Sindrome da amelogenesi imperfetta e iperplasia gengivale	4 casi
90023	Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14	4 casi
94063	Sindrome da microdelezione 12q14	4 casi
94065	Sindrome da microdelezione 15q24	4 casi
178303	Sindrome da microdelezione 8q22.1	4 casi
65743	Sindrome degli pterigi multipli, autosomica dominante	4 casi
1104	Sindrome dell'anoftalmia plus	4 casi
71269	Sindrome dell'esoftalmo benigno	4 casi
921	Sindrome di Abruzzo-Erickson	4 casi
1261	Sindrome di Bonneman-Meinecke-Reich	4 casi
2050	Sindrome di Cole-Carpenter	4 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
93333	Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra	4 casi
2328	Sindrome di Kapur-Toriello	4 casi
79022	Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2	4 casi
3336	Sindrome di Tome-Brune-Fardeau	4 casi
1307	Sindrome difetti degli arti-micrognazia	4 casi
79113	Sindrome disostosi mandibolofacciale-microcefalia	4 casi
91131	Sindrome DK1-CDG	4 casi
91132	Sindrome ittiosi-ipotricosi	4 casi
79329	Sindrome MGAT2-CDG	4 casi
2676	Sindrome neuroectodermica endocrina	4 casi
2919	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 5	4 casi
140976	Sindrome RHYNS	4 casi
1112	Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale	3 casi
83617	Agammaglobulinemia - microcefalia - craniosinostosi - dermatite grave	3 casi
1495	Agenesia del corpo calloso - microcefalia - bassa statura	3 casi
999	Albinismo cutaneo, fenotipo "ermellino"	3 casi
1027	Amelia autosomica recessiva	3 casi
90030	Anemia emolitica da deficit di glutatione reductasi	3 casi
83642	Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro	3 casi
83620	Anendocrinosi intestinale congenita da diminuzione delle cellule gangliari enteriche	3 casi
1069	Aniridia - agenesia della rotula	3 casi
1067	Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità	3 casi
1101	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche	3 casi
1408	Anomalie dei capelli - fotosensibilità - ritardo mentale	3 casi
69125	Anonichia con pigmentazione delle pieghe di flessione	3 casi
1116	Aplasia cutanea congenita - linfoectasia intestinale	3 casi
1130	Aracnodattilia - ritardo mentale - dismorfismi	3 casi
629	Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita	3 casi
1259	Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino	3 casi
1321	Camptodattilia - displasia ossea	3 casi
1389	Cecità corticale - ritardo mentale - ploidattilia	3 casi
79156	Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisinuria	3 casi
52054	Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche	3 casi
103910	Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti	3 casi
171860	Deficit intellettuale- cataratta - cifosi	3 casi
1655	Derivati Mülleriani - linfoectasia - ploidattilia	3 casi
137622	Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari	3 casi
1970	Dismorfismo facciale - macrocefalia - miopia - malformazione di Dandy Walker	3 casi
953	Displasia acromesomelica, tipo Brahimi-Bacha	3 casi
1521	Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland	3 casi
1882	Displasia ectodermica ipoidrotica - ipotiroidismo - discinesia ciliare	3 casi
163665	Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn	3 casi
171866	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggregano	3 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
168448	Displasia spondilometafisaria, tipo Bieganski	3 casi
168549	Displasia spondilometafisaria assiale	3 casi
168544	Displasia spondilometafisaria, tipo Golden	3 casi
3326	Displasia timo-rene-ano-polmone	3 casi
206554	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M	3 casi
2675	Distrofia neuroassonale - acidosi tubulare	3 casi
2983	Disturbo dello sviluppo sessuale - ritardo mentale	3 casi
3172	Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia	3 casi
2881	Fotosensibilità cutanea - colite letale	3 casi
2064	Fusione posteriore delle vertebre lombo-sacrali - blefaroptosi	3 casi
2084	Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura	3 casi
2218	Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica	3 casi
166068	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 5	3 casi
2153	Ipoplasia ungueale di Hirschsprung	3 casi
137908	Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia	3 casi
86915	Linfedema - difetti del setto atriale - alterazioni facciali	3 casi
50811	Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità	3 casi
137625	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di glicogeno sintasi cardiaco e muscolare	3 casi
178396	Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh	3 casi
2613	Malattia renale nail-patella-simile	3 casi
3433	Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi	3 casi
2515	Microcefalia - cardiomiopatia	3 casi
137658	Microcefalia - deficit cognitivo - anomalie neurologiche e falangee	3 casi
77299	Microftalmia - atrofia cerebrale	3 casi
2649	Nanismo - ritardo mentale - anomalie oculari - schisi labiopalatina	3 casi
171848	Neuropatia periferica, tipo Fiskstrand	3 casi
2772	Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta	3 casi
2786	Osteoporosi - ipopigmentazione oculocutanea	3 casi
75325	Osteosclerosi - ittiosi - insufficienza ovarica precoce	3 casi
2951	Pollici assenti - bassa statura - deficit immunitario	3 casi
73223	Ritardo dello sviluppo globale - osteopenia - difetti ectodermici	3 casi
85317	Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo	3 casi
85318	Ritardo mentale legato all'X - pubertà precoce - obesità	3 casi
163961	Ritardo mentale legato all'X, tipo Kroes	3 casi
85324	Ritardo mentale legato all'X, tipo Shrimpton	3 casi
85290	Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson	3 casi
85291	Ritardo mentale legato all'X, tipo Wittwer	3 casi
88618	Ritardo psicomotorio da deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	3 casi
2437	Schisi della mano - uropatia - spina bifida - anomalie del diaframma	3 casi
79328	Sindrome ALG9-CDG	3 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
1133	Sindrome AREDYLD	3 casi
1299	Sindrome branchio-scheletro-genitale	3 casi
3238	Sindrome cardio-spondilo-carpo-facciale	3 casi
1458	Sindrome CODAS	3 casi
1529	Sindrome craniofacciale-sordità-mani	3 casi
139477	Sindrome di Al-Gazali-Dattani	3 casi
93971	Sindrome di Chudley-Lowry-Hoar	3 casi
65798	Sindrome di Goodman	3 casi
93970	Sindrome di Holmes-Gang	3 casi
2389	Sindrome di Lewis-Pashayan	3 casi
3010	Sindrome di Qazi-Markouizos	3 casi
3018	Sindrome di Rambaud-Gallian-Touchard	3 casi
166277	Sindrome di Suarez-Stickler	3 casi
3210	Sindrome di Summitt	3 casi
1777	Sindrome di Temtamy	3 casi
3404	Sindrome di Ulbright-Hodes	3 casi
86309	Sindrome DPAGT1-CDG	3 casi
1972	Sindrome facio-cardio-melica	3 casi
2736	Sindrome letale onfalocelo-labiopalatoschisi	3 casi
2521	Sindrome microcefalia-palatoschisi, autosomica dominante	3 casi
2608	Sindrome N	3 casi
2713	Sindrome oculo-osteo-cutanea	3 casi
2752	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 3	3 casi
139466	Sindrome SERKAL	3 casi
168972	Sindrome SRD5A3-CDG	3 casi
85321	Sordità - deficit cognitivo, tipo Martin-Probst	3 casi
66633	Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale	3 casi
3369	Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita	3 casi
52055	Agenesia del corpo calloso - ritardo mentale - coloboma - micrognazia	2 casi
1003	Alopecia circoscritta - polidattilia	2 casi
1021	Amaurosi - ipertricosi	2 casi
1046	Anemia emolitica letale - anomalie genitali	2 casi
1051	Anestesia corneale - sordità - deficit cognitivo	2 casi
1064	Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio	2 casi
91129	Anoftalmia - anomalie cardiache e polmonari - ritardo mentale	2 casi
50817	Anomalia di Duane - miopia - scoliosi	2 casi
77300	Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari	2 casi
71270	Anomalie auricolo-oculari - labioschisi	2 casi
79107	Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia	2 casi
73230	Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio	2 casi
1485	Artrogiropi-ipercheratosi, forma letale	2 casi
1192	Aterosclerosi - sordità - diabete - epilessia - nefropatia	2 casi
1433	Atrofia della coroide - alopecia	2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
73245	Atrofia muscolare spinale - complesso di Dandy-Walker - cataratta	2 casi
2867	Bassa statura, tipo Bruxelles	2 casi
2621	Basso peso alla nascita - nanismo - disammaglobulinemia	2 casi
1295	Brachitelefalangia - dismorfismi - sindrome di Kallmann	2 casi
3240	Calcificazione del sistema nervosa centrale - sordità - acidosi tubolare - anemia	2 casi
1326	Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 2	2 casi
90022	Cardiomiopatia - anomalie renali	2 casi
91130	Cardiomiopatia - ipotonia - acidosi lattica	2 casi
1354	Cardiopatologia congenita - arti corti	2 casi
1368	Cataratta - atassia - sordità	2 casi
1380	Cataratta - nefropatia - encefalopatia	2 casi
103912	Colite epitelio-esfoliativa - sordità	2 casi
91494	Coloboma maculare - palatoschisi - alluce valgo	2 casi
1422	Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale	2 casi
166035	Condrodisplasia metafisaria - retinite pigmentosa	2 casi
166038	Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila	2 casi
1484	Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi	2 casi
1533	Craniosinostosi - aplasia del perone	2 casi
1534	Craniosinostosi-aplasia radiale, tipo Imaizumi	2 casi
168577	Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina	2 casi
1547	Criptomicrotia - brachidattilia - anomalie dei dermatoglifi	2 casi
2066	Deficit di acido gamma aminobutirrico-transaminasi	2 casi
3177	Degenerazione spinocerebellare - distrofia corneale	2 casi
168598	Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina-adenosil-transferasi	2 casi
71267	Dentinogenesi imperfetta - bassa statura - ipoacusia - ritardo mentale	2 casi
1659	Dermatoleucodistrofia	2 casi
35107	Desmosterolosi	2 casi
79118	Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico	2 casi
79302	Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 3	2 casi
71278	Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutamina sintetasi	2 casi
1770	Disgenesia gonadica - anomalie multiple	2 casi
2282	Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo	2 casi
949	Disostosi acro-cranio-facciale	2 casi
64542	Disostosi acro-facciale, autosomica recessiva	2 casi
1806	Displasia ectodermica - cecità	2 casi
69088	Displasia ectodermica anidrotica - immunodeficienza - osteopetrosi - linfedema	2 casi
2347	Displasia Knies-t-simile, forma letale	2 casi
2892	Displasia pilodentale	2 casi
168451	Displasia spondiloepimetafisaria - anomalie della dentizione	2 casi
168454	Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Genevieve	2 casi
168552	Displasia spondilometafisaria - avambracci incurvati - dismorfismi facciali	2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
168555	Displasia spondilometafisaria, tipo A4	2 casi
2975	Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche	2 casi
166105	Encefalomiopatia mitocondriale infantile legata a FASTKD2	2 casi
1948	Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica	2 casi
137631	Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica	2 casi
2181	Idrocefalo - alta statura - iperlassità	2 casi
169100	Immunodeficienza da deficit di CD25	2 casi
163985	Ipereplexia - epilessia	2 casi
2235	Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa	2 casi
34527	Ipomagnesemia primitiva familiare con normocalciuria e normocalcemia	2 casi
157788	Ipospadi - ipertelorismo - coloboma - sordità	2 casi
2266	Ipotricosi-ritardo mentale, tipo Lopes	2 casi
2272	Ittiosi - anomalie orali e digitali	2 casi
2274	Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare	2 casi
2271	Ittiosi congenita - microcefalo - tetraplegia	2 casi
1995	Labioschisi - retinopatia	2 casi
163684	Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria	2 casi
86822	Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpali	2 casi
2427	Macrocefalia - bassa statura - paraplegia	2 casi
94061	Macrocefalia - immunodeficienza - anemia	2 casi
77304	Malattia dei piccoli vasi cerebrali non associata a NOTCH3	2 casi
73224	Malattia dei tubuli renali - cardiomiopatia	2 casi
2155	Malattia di Hirschsprung - polidattilia - sordità	2 casi
168566	Malattia mitocondriale fatale da deficit combinato della fosforilazione ossidativa 3	2 casi
75389	Malformazione cerebrale - coardiopatia congenita - polidattilia postassiale	2 casi
2511	Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale	2 casi
137653	Microcefalia - anomalie digitali - deficit cognitivo	2 casi
2519	Microcefalia - epilessia - ritardo mentale - cardiopatia	2 casi
50810	Microlissencefalia - micromelia	2 casi
2653	Nanismo osteocondrodiplastico - sordità - retinite pigmentosa	2 casi
2666	Nefronoftisi familiare dell'adulto - tetraparesi spastica	2 casi
73246	Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo	2 casi
88643	Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo	2 casi
2718	Oculo-trico-displasia	2 casi
2773	Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale	2 casi
50809	Osteolisi talo-rotula-scafoide	2 casi
91133	Osteopenia - miopia - perdita dell'udito - deficit cognitivo - dismorfismi facciali	2 casi
2015	Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre	2 casi
2826	Paresi spastica - glaucoma - pubertà precoce	2 casi
2898	Plagiocefalia - ritardo mentale legato all'X	2 casi
1566	Polidattilia postassiale di Dandy Walker	2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
2985	Pseudoprogeria	2 casi
2988	Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita	2 casi
94066	Ritardo mentale grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali	2 casi
85327	Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività	2 casi
85319	Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica	2 casi
2007	Schisi delle narici - telecanto	2 casi
2010	Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodonzia	2 casi
3151	Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII	2 casi
1068	Sindrome aniridia-ritardo mentale	2 casi
1251	Sindrome blefaro-facio-scheletrica	2 casi
85284	Sindrome BRESEK	2 casi
1453	Sindrome cleidizomelica	2 casi
95428	Sindrome COG8-CDG	2 casi
1933	Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica	2 casi
83639	Sindrome da ipercoagulabilità dovuta a deficit di glicosilfosfatidilinositolo	2 casi
99832	Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina	2 casi
83449	Sindrome da secrezione inappropriata dell'ormone antidiuretico	2 casi
1266	Sindrome dermo-cardio-scheletrica, tipo Borrone	2 casi
1227	Sindrome di Bangstad	2 casi
1237	Sindrome di Beemer-Ertbruggen	2 casi
52047	Sindrome di Braddock	2 casi
2998	Sindrome di Carnevale	2 casi
1488	Sindrome di Cooper-Wang-Jabs	2 casi
1563	Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer	2 casi
1831	Sindrome di De Hauwere	2 casi
1678	Sindrome di Dincsoy-Salih-Patel	2 casi
178503	Sindrome di Dursun	2 casi
1937	Sindrome di Eng-Strom	2 casi
97295	Sindrome di Furlong	2 casi
2135	Sindrome di Hennekam-Beemer	2 casi
2172	Sindrome di Houlston-Iruggori-Murday	2 casi
2324	Sindrome di Kaler-Garrity-Stern	2 casi
2352	Sindrome di Kozlowski-Brown-Hardwick	2 casi
2390	Sindrome di Lichtenstein	2 casi
2729	Sindrome di Okamoto	2 casi
2888	Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale	2 casi
3118	Sindrome di Rudiger	2 casi
3132	Sindrome di Say-Barber-Miller	2 casi
3167	Sindrome di Siegler-Brewer-Carey	2 casi
3199	Sindrome di Stimmler	2 casi
3200	Sindrome di Stoll-Alembik-Finck	2 casi
3291	Sindrome di Teebi-Shaltout	2 casi
79330	Sindrome GCS1-CDG	2 casi

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di casi pubblicati
2119	Sindrome HEC	2 casi
2825	Sindrome PARC	2 casi
3105	Sindrome Robinow-simile	2 casi
3134	Sindrome SCARF	2 casi
3327	Sindrome tiro-cerebro-renale	2 casi
50812	Sindrome Zellweger-simile senza anomalie perossisomiali	2 casi
3262	Singnazia - anomalie multiple	2 casi
3214	Sordità - cecità - ipopigmentazione	2 casi
3224	Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e dei metatarsi	2 casi
3239	Sordità - vitiligine - acalasia	2 casi
3011	Tetraplegia spastica - retinite pigmentosa - deficit cognitivo	2 casi
3362	Tricomelia - cataratta - sferocitosi	2 casi
3368	Trigonocefalia - naso bifido - anomalie delle estremità	2 casi
3365	Trigonocefalia - pollici larghi	2 casi
3323	Trombocitopenia - sindrome di Pierre Robin	2 casi
79326	Sindrome ALG2-CDG	1 caso
79332	Sindrome B4GALT1-CDG	1 caso

2- Numero di famiglie pubblicati

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di famiglie pubblicati
1652	Malattia di Dent	250 famiglie
98759	Atassia spinocerebellare, tipo 17	< 100 famiglie
2524	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2	> 81 famiglie
757	Pseudoipoadosteronismo, tipo 2	80 famiglie
627	Sindrome di Nance-Horan	50 famiglie
3274	Artrite granulomatosa dell'infanzia	40 famiglie
98762	Atassia spinocerebellare, tipo 12	40 famiglie
163937	Deficit cognitivo legato all'X, tipo Najm	35 famiglie
444	Ipotricosi ereditaria di Marie Unna	> 30 famiglie
90026	Eritermalgia primitiva	30 famiglie
713	Malattia da deposito di glicogeno dovuta a deficit di fosfoglicerato chinasi	30 famiglie
3222	Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi	< 30 famiglie
2848	Sindrome camptodattilia-artropatia-ginocchio varo-pericardite	< 30 famiglie
33108	Sindrome degli pterigi multipli letale	28 famiglie
98763	Atassia spinocerebellare, tipo 14	> 20 famiglie
643	Neuropatia con assoni giganti	20 famiglie
3237	Sindrome da sinostosi multiple	20 famiglie
3203	Stomatocitosi ereditaria con emazie iperidratate	20 famiglie
100998	Paraplegia spastica autosomica dominante, tipo 17	< 20 famiglie
959	Sindrome acro-reno-oculare	< 20 famiglie
71290	Sindrome pianistica familiare con predisposizione alla leucemia mieloide acuta	< 20 famiglie
90031	Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi	17 famiglie
88621	Sindrome ittiosi-prematurità	16 famiglie
25980	Miopatia con autofagia eccessiva	15 famiglie
560	Sindrome di Marshall	> 12 famiglie
99955	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1	11 famiglie
93974	Sindrome di Smith-Fineman-Myers	11 famiglie
1065	Aniridia - atassia cerebellare - ritardo mentale	> 10 famiglie
1276	Brachidattilia - ipertensione arteriosa	> 10 famiglie
71517	Distonia-parkinsonismo a esordio rapido	> 10 famiglie

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di famiglie pubblicati
140927	Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili	10 famiglie
166063	Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4	10 famiglie
100988	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 6	10 famiglie
60030	Sindrome di Loews-Dietz, tipo 1	10 famiglie
931	Acheiropodia	< 10 famiglie
1062	Angiomatosi neurocutanea ereditaria	< 10 famiglie
2238	Ipoparatiroidismo familiare isolato	< 10 famiglie
178464	Miopatia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce	< 10 famiglie
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
100989	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 8	< 10 famiglie
100996	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 15	< 10 famiglie
85279	Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C	< 10 famiglie
2198	Sindrome cheratoderma palmoplantare-carcinoma esofageo	< 10 famiglie
2202	Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità	< 10 famiglie
90001	Sindrome da disfunzione dei coni con miopia, legata all'X	< 10 famiglie
807	Sindrome di Sebastian	< 10 famiglie
3138	Sindrome ulnare-mammaria	< 10 famiglie
3412	VACTERL con idrocefalo	< 10 famiglie
1832	Displasia osteosclerotica letale dell'osso	8 famiglie
1377	Sindrome cataratta-microcornea	8 famiglie
1897	Sindrome EEM	7 famiglie
140917	Anchilosi della staffa associata a pollici e dita dei piedi larghi	6 famiglie
1799	Disfasia congenita familiare	6 famiglie
75381	Edema maculare cistoide, autosomico dominante	6 famiglie
137634	Iperaccrescimento - macrocefalia - dismorfismi facciali	6 famiglie
90024	Sordità con aplasia labirintica, microtia e microdonzia	6 famiglie

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di famiglie pubblicati
85110	Encefalopatia con corpi inclusi di neuroserpina, forma familiare	> 5 famiglie
178333	Malattia oculare dell'isola di ?land	> 5 famiglie
2802	Anemia sideroblastica con atassia legata all'X	5 famiglie
34516	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D	5 famiglie
34517	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1E	5 famiglie
3351	Sindrome tricodentale	< 5 famiglie
3248	Sinfalangismo distale	< 5 famiglie
101108	Atassia spinocerebellare, tipo 23	4 famiglie
1325	Camptodattilia - taurinuria	4 famiglie
97239	Miopatia con "corpi ridotti"	4 famiglie
2947	Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia	4 famiglie
46348	Sindrome da dolore parossistico estremo	4 famiglie
171851	Sindrome di MEDNIK	4 famiglie
2307	Sindrome IVIC	4 famiglie
95433	Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità	3 famiglie
162	Cataratta - glaucoma	3 famiglie
157832	Craniorinia	3 famiglie
71516	Distonie miste	3 famiglie
34528	Ipomagnesemia primitiva autosomica dominante con ipocalciuria	3 famiglie
99944	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2K	3 famiglie
2952	Pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian	3 famiglie
63261	Sindrome HERNS	3 famiglie
94064	Sindrome sordità-infertilità	3 famiglie
3421	Vasculopatia cerebrotinica	3 famiglie
1074	Anchiloblefaron filiforme - imperforazione anale	2 famiglie
1171	Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale	2 famiglie
79136	Atassia episodica, tipo 4	2 famiglie
75373	Atrofia corioretinica bifocale progressiva	2 famiglie
93389	Brachidattilia, tipo A5	2 famiglie
114	Displasia osteo-auricolare	2 famiglie
1436	Displasia scheletrica - ritardo mentale	2 famiglie
1867	Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare	2 famiglie
75327	Distrofia maculare della Carolina del Nord	2 famiglie
266	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A	2 famiglie
2027	Fibromatosi gengivale - sordità	2 famiglie
2239	Ipoparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle paratiroidi	2 famiglie
2405	Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva	2 famiglie
139471	Microftalmia con anomalie cerebrali e delle mani	2 famiglie
2818	Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale	2 famiglie
139480	Paraplegia spastica autosomica recessiva, tipo 39	2 famiglie
101006	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 26	2 famiglie

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di famiglie pubblicati
101007	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 27	2 famiglie
3085	Retinite pigmentosa - deficit cognitivo - sordità - ipogenitalismo	2 famiglie
2055	Ritardo della crescita - brachidattilia - dismorfismi	2 famiglie
157801	Sindattilia sinostotica mesoassiale con riduzione delle falangi	2 famiglie
1252	Sindrome da malformazione blefaro-naso-facciale	2 famiglie
1241	Sindrome di Bence	2 famiglie
75497	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 5	2 famiglie
1540	Sindrome di Jackson-Weiss	2 famiglie
94083	Sindrome di Partington	2 famiglie
2755	Sindrome oro-facio-digitale, tipo 8	2 famiglie
2391	Accorciamento congenito del legamento costocoracoide	1 famiglia
1113	Afalangia - sindattilia - microcefalia	1 famiglia
998	Albinismo - sordità	1 famiglia
1144	Anomalia delle mani simile all'artrogriposi - sordità neurosensoriale	1 famiglia
94062	Arteriopatia coronarica - iperlipidemia - ipertensione - diabete - osteoporosi	1 famiglia
95434	Atassia cerebellare autosomica recessiva - intrusione saccadica	1 famiglia
79135	Atassia episodica, tipo 3	1 famiglia
85442	Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turca piccola	1 famiglia
1246	Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare	1 famiglia
1319	Camptobrachidattilia	1 famiglia
1409	Capelli lanosi - ipotricosi - labbro inferiore rovesciato all'esterno - orecchie prominenti	1 famiglia
1527	Craniosinostosi, tipo Filadelfia	1 famiglia
3196	Deficit di steroido deidrogenasi - anomalie dentali	1 famiglia
52056	Difetto ulna-fibula con brachidattilia	1 famiglia
1765	Discondrosteosi - nefrite	1 famiglia
85168	Displasia craniofacciale - epifisi a cono	1 famiglia
93283	Displasia spondiloepifisaria, tipo Kimberley	1 famiglia
163662	Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon	1 famiglia
55595	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F	1 famiglia
55596	Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G	1 famiglia
1876	Distrofia muscolare oculogastrointestinale	1 famiglia
2186	Idrocefalo - sclere blu - nefropatia	1 famiglia
79085	Lipodistrofia familiare parziale da mutazioni di AKT2	1 famiglia
99940	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2F	1 famiglia
99941	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2G	1 famiglia
99945	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2L	1 famiglia
101101	Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2	1 famiglia
3408	Malattia di Upington	1 famiglia

Numero ORPHA	Malattia o gruppo di malattie	Numero di famiglie pubblicate
139450	Microtia - coloboma oculare - imperforazione del dotto nasolacrimale	1 famiglia
178461	Miopia legata all'X con atrofia muscolare posturale	1 famiglia
139583	Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità legata all'X	1 famiglia
139512	Neuropatia con deficit uditivo	1 famiglia
100997	Paraplegia spastica legata all'X, tipo 16	1 famiglia
101009	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 29	1 famiglia
171617	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 38	1 famiglia
100990	Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 9	1 famiglia
100995	Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 14	1 famiglia
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
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
2890	Pili torti - oncodisplasia	1 famiglia
2999	Ptosi - strabismo - pupille ectopiche	1 famiglia
66518	Resistenza all'insulina - V metacarpo breve	1 famiglia
71291	Retinopatia vascolare ereditaria	1 famiglia
163988	Ritardo dello sviluppo - sordità, tipo Hildebrand	1 famiglia
85322	Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai	1 famiglia
83648	Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare	1 famiglia
166108	Ritardo mentale, tipo Birk-Barel	1 famiglia
1228	Sindrome di Banki	1 famiglia
85293	Sindrome di Cabezas	1 famiglia
75501	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo 10	1 famiglia
85335	Sindrome di Fried	1 famiglia
2355	Sindrome di Kumar-Levick	1 famiglia
42665	Sindrome di Tietz	1 famiglia
3417	Sindrome di Van der Bosch	1 famiglia
2674	Sindrome neuro-muscolo-scheletrica, tipo Cipriota	1 famiglia
2709	Sindrome oculo-dentale, tipo Rutherford	1 famiglia
79129	Tricodisplasia - amelogenesi imperfetta	1 famiglia

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