



Januar 2019

# Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Synonyme: Auflistung in alphabetischer Reihenfolge

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

# METHODIK

Orphanet stellt ein umfassendes Inventar der in Europa auftretenden seltenen Krankheiten zur Verfügung. Dieses Inventar wird als Verzeichnisliste 2-mal im Jahr veröffentlicht.

Die bei Orphanet registrierten seltene Krankheiten entsprechend den folgenden zwei Definitionen:

- Jede Entität ist durch seine klinische Homogenität definiert, unabhängig von seiner Ätiologie oder Anzahl ursächlich identifizierter Gene;
- Die Definition der „Seltenheit“ orientiert sich an der europäischen Gesetzgebung, die eine Prävalenz von weniger als 5 betroffenen Personen auf 10.000 als selten erachtet (Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden („orphan drugs“), [http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg\\_2000\\_141/reg\\_2000\\_141\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf)).

Registrierte seltene Krankheiten wurden in internationalen wissenschaftlichen (peer-reviewed) Fachpublikationen beschrieben, dabei müssen mindestens 2 Fälle vorliegen, die belegen können, daß die klinischen Symptome nicht zufällig assoziiert sind. Gleichwohl sind einige Krankheiten registriert, die mit nur einem Fall beschrieben wurden: Diese Ausnahme kann notwendig sein, um die Vollständigkeit einer spezifischen Klassifikation (z.B. angeborene Stoffwechselkrankheiten) abzubilden.

Seltene Krankheiten werden mit einem Vorzugsnamen und einer nicht näher festgelegten Anzahl von Synonymen registriert. Jeder Krankheit wird ein eindeutiger Identifikator zugeordnet. Diese Orpha-Kennnummer wird den Krankheiten zufällig zugeordnet und niemals wiederverwendet, so dass eine Identifikationsnummer auch auf längere Sicht unveränderlich vorliegt.

Es existieren einige ältere Orpha-Kennnummern, die heute nicht mehr in Gebrauch sind. Das betrifft insbesondere:

- Überflüssige Begriffe (z.B. doppelte Einträge, Krankheiten, die nicht mehr als selten betrachtet werden);
- Veraltete Einträge, die nicht mehr als Entität per se existieren, aber einer anderen (bereits vorhandenen) Entität zugeordnet wurden. In diesem Fall wird die Information des Eintrags verschoben und der Nutzer auf den Zieleintrag verwiesen.

## Datensammlung

Das Inventar der seltenen Krankheiten wird aktualisiert, sobald neue wissenschaftliche Erkenntnisse vorliegen. Die regelmäßige Erweiterung/Aktualisierung der Krankheiten erfolgt maßgeblich unter Konsultation von zwei nicht-exklusiven Ressourcen: Dokumentierte Quellen und/oder Fachbeirat.

Die wissenschaftlichen Erkenntnisse werden durch die folgenden Herangehensweisen überwacht:

- Eine 2-monatliche Analyse einer definierten Auswahl von internationalen (peer-reviewed) Fachzeitschriften, die die Bandbreite der bei Orphanet repräsentierten medizinischen Fachbereiche abdecken;
- Eine monatliche Medline Anfrage mit folgendem Suchalgorithmus: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease\* OR syndrome\* OR disorder\*);
- Gezielte Medline-Abfragen als Reaktion auf spezifische Expertenfragen, Anfragen von Datenbanknutzern, oder Recherchen im Hinblick auf neu erfasste Leistungsangebote (z.B. Diagnostikleistungen, Expertenzentren, Patientenorganisationen).

Die Aktualisierung des Inventars der seltenen Krankheiten wird monatlich durch den medizinischen und wissenschaftlichen Orphanet-Beirat bewertet und unterliegt weiterer Validierung durch konsultierte Fachleute.

Die Orphanet Nomenklatur der Seltenen Krankheiten wird in englischer Sprache erstellt und dann durch das Orphanet Team Deutschland in die Landessprache übersetzt. Die Übersetzung wird durch Mitglieder des nationalen wissenschaftlichen Beirates vor Veröffentlichung in der Orphanet Berichtsreihe validiert.

## Datenpräsentation

Vorzugsnamen und Synonyme der Krankheiten werden in alphabetischer Reihenfolge mit zugehöriger Orpha-Kennnummer aufgelistet.

Veraltete Entitäten werden mit der aktuell gültigen Orpha-Kennnummer versehen, vorangestellt wird das Zeichen “→ “. Eine Tabelle im Anhang listet den gültigen Namen der seltenen Krankheit und seine ORPHA-Kennnummer, die anstelle der veralteten ORPHA-Kennnummer genutzt werden sollte.

Obsolete Einträge werden hier nicht aufgeführt. Im Fall von Duplikaten ist die Nomenklatur des überflüssigen Eintrages in der vorliegenden Krankheitsliste enthalten.

# Seltene Krankheiten in alphabetischer Reihenfolge

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
289157	1-alpha-Hydroxylase-Mangel
431361	2,4-Dienoyl-CoA-Reductase-Mangel
79154	2-Amino adipin-2-Oxo-Adipin-Azidurie
391417	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, infantiler Typ
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, klassischer Typ
391457	2-Methyl-3-Hydroxybutyrazidurie, neonataler Typ
391417	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, infantiler Typ
391428	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, klassischer Typ
391457	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase-Mangel, neonataler Typ
79095	2-Methylacyl-CoA-Racemase-Mangel
79157	2-Methylbutyrazidurie
79157	2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
255182	2-Oxo-Glutarat-Komplex-Mangel
869	2A-Syndrom
20	3-Hydroxy-3-Methylglutarazidurie
20	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel
35701	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel
939	3-Hydroxy-Isobuttersäure-Krankheit
134	3-Ketothiolase-Mangel
1035	3-Mercaptopyruvat-Sulfurtransferase-Mangel
6	3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylase-Mangel, isolierter
6	3-Methylcrotonylglycinurie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
67046	3-Methylglutaconazidurie Typ 1
111	3-Methylglutaconazidurie Typ 2
67047	3-Methylglutaconazidurie Typ 3
67048	3-Methylglutaconazidurie Typ 4
66634	3-Methylglutaconazidurie Typ 5
445038	3-Methylglutaconazidurie Typ 7
505208	3-Methylglutaconazidurie Typ 8
505216	3-Methylglutaconazidurie Typ 9
505216	3-Methylglutaconazidurie-Epilepsie-Spastik-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
445038	3-Methylglutaconazidurie-Katarakt-neurologische Beteiligung-Neutropenie-Syndrom
67046	3-Methylglutaconyl-CoA-Hydratase-Mangel
134	3-Oxo-Thiolase-Mangel
79351	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, infantile/juvenile Form
2671	3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel, neonatale Form
79350	3-Phosphoserin-Phosphatase-Mangel
79301	3-beta-Hydroxy-Delta-5-C27-Steroid-Oxidoreduktase-Mangel
869	3A-Syndrom
7	3C-Syndrom
2616	3M-Syndrom
293843	3MC-Syndrom
→293843	3MC1-Syndrom
→293843	3MC2-Syndrom
→293843	3MC3-Syndrom
67046	3MG-coA-Hydratase-Mangel
2118	4-HPPD-Mangel
22	4-Hydroxybutyrazidurie
2118	4-alpha-Hydroxyphenylpyruvat-Hydroxylase-Mangel
2118	4-alpha-Hydroxyphenylpyruvat-Dioxygenase-Mangel
869	4A-Syndrom
88637	4H-Syndrom
250977	5-Amino-4-Imidazolcarboxamid-Ribosidurie
217064	5-Fluorouracil-Intoxikation
217064	5-Fluorouracil-Vergiftung
33572	5-Oxoprolinase-Mangel
99135	6-Phosphogluconat-Dehydrogenase-Mangel
13	6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
818	7-Dehydrocholesterinreduktase-Mangel
168588	11-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel Typ 1
320	11-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel Typ 2
752	17-Keto-Reduktase-Mangel
752	17-Ketosteroid-Reduktase-Mangel
752	17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
99763	18-Hydroxylase-Mangel
99763	18-Oxydase-Mangel
79153	20-Nägel-Dystrophie
881	45,X-Syndrom
881	45,X/46,XX-Syndrom
1772	45,X/46,XY MGD
1772	45,X/46,XY-Gonadendysgenese, gemischte
1772	45,X0/46,XY MGD
243	46,XX reine Gonadendysgenese
393	46,XX testikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung
393	46,XX testikuläres DSD
2973	46,XX-DSD - ano-rektale Anomalien
2975	46,XX-DSD - Skelettanomalien
2138	46,XX-DSD, ovotestikuläre
243	46,XX-Gonadendysgenese, vollständige
199310	46,XX/46,XY Chimerismus
753	46,XY DSD durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
755	46,XY DSD durch LH-Resistenz oder LHB-Mangel
755	46,XY DSD durch LH-Resistenz oder Mangel der LH-beta-Untereinheit
325448	46,XY DSD durch Mangel der beta-Untereinheit des luteinisierenden Hormons
251510	46,XY PGD
251510	46,XY partielle testikuläre Dysgenese
242	46,XY reine Gonadendysgenese
242	46,XY-CGD
325448	46,XY-DSD durch LHB-Mangel
96265	46,XY-DSD durch komplette LH-Resistenz
96265	46,XY-DSD durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
96266	46,XY-DSD durch partielle LH-Resistenz
96266	46,XY-DSD durch partielle LH-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Rezeptor-Inaktivierung
325345	46,XY-DSD, ovotestikuläre
251510	46,XY-Gonadendysgenese, partielle
242	46,XY-Gonadendysgenese, vollständige
3375	47,XXX-Syndrom
8	47,XY-Syndrom
96263	48, XXXY
9	48,XXXX-Syndrom
96263	48,XXXX-Syndrom
10	48,XXYY-Syndrom
99329	48,YYYY-Syndrom
96264	49, XXXXY
11	49,XXXXX-Syndrom
96264	49,XXXXY-Syndrom
261534	49,XXYY-Syndrom
99330	49,YYYY-Syndrom
1606	1p36-Deletions-Syndrom
369881	2p21-Mikrodeletionssyndrom ohne Cystinurie
1620	3p- Syndrom
86841	5q-Syndrom
86841	5q-minus-Syndrom
96125	6p subtelomeres Deletionssyndrom
96092	8p-Invertierte Duplikation/Deletion-Syndrom
168953	8p11-myeloproliferatives Syndrom
508488	8q24.3 deletion syndrome
261112	9p-Syndrom
96147	9qSTDS
2308	11q-Syndrom
444002	11q22.2-q22.3-Deletions-Syndrom
488280	14q32-Duplikationssyndrom
254534	14q32.2 Hypomethylierungs-Syndrom, maternales
254531	14q32.2 Hypomethylierungs-Syndrom, paternales
314585	15q-Großwuchs-Syndrom
238446	15q11-q13 Duplikationssyndrom
1596	15q26-Deletions-Syndrom
529962	17q24.2 microdeletion syndrome
1598	18p-minus-Syndrom
1600	18q-Deletionssyndrom
1600	18q-minus-Syndrom
574	21q-Deletions-Syndrom
574	21q-Syndrom
567	22q11DS
85445	AA-Amyloidose
869	AAA-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
35708	AADC-Mangel
1414	Aagenaes-Syndrom
284460	AAOR
93560	AApoAI-Amyloidose
238269	AApoAII-Amyloidose
439232	AApoAIV-Amyloidose
1974	Aarskog-ähnliches Syndrom
3163	Aarskog-Ose-Pande-Syndrom
915	Aarskog-Scott-Syndrom
915	Aarskog-Syndrom
916	Aase-Smith Syndrom Typ I
916	Aase-Smith-Syndrom
124	Aase-Smith-Syndrom II
124	Aase-Syndrom
60	AATM
369942	ABCD1-DXS1357E-Contiguous gene deletion-Syndrom
→897	ABCD-Syndrom
2808	Abduktorenlähmung, laryngeale
2375	Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung
440233	Abduzensparese, kongenitale
800	Aberfeld-Syndrom
314652	ABeta2M-Amyloidose, variante
85446	ABeta2M-Amyloidose, Wild-Typ
85446	ABeta2Mwt-Amyloidose
324723	ABeta-Amyloidose Typ Arktis
324708	ABeta-Amyloidose Typ Iowa
324703	ABeta-Amyloidose Typ Piedmont
324718	ABeta-Amyloidose vom flämischen Typ
100006	ABeta-Amyloidose vom holländischen Typ
324718	ABetaA21G-abhängige Amyloidose
324718	ABetaA21G-Amyloidose
324708	ABetaD23N-Amyloidose
324723	ABetaE22G-Amyloidose
324713	ABetaE22K-Amyloidose
100006	ABetaE22Q-Amyloidose
324703	ABetaL34V-abhängige Amyloidose
324703	ABetaL34V-Amyloidose
14	Abetalipoproteinämie
920	Ablepharon-Makrostomie-Syndrom
399329	Ablösung der Femurkopf-Epiphyse
1164	ABPA
97345	Abri-Amyloidose
921	Abruzzo-Erickson-Syndrom
69739	ABSD
64280	Absencen-Epilepsie des

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Kindesalters
1941	Absencen-Epilepsie, juvenile
225147	ABSN
54251	Abzesse, aseptische disseminierte
54251	Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive
54251	Abzesse, aseptische systemische
42	ACADM-Mangel
26792	ACADS-Mangel
67043	Acanthamoeba-Keratitis
90301	Acanthosis nigricans-Insulinresistenz-Muskelkrämpfe Akrenvergrößerung-Syndrom
2508	ACC-Genitalfehlbildung-Syndrom
1005	ACD-Intelligenzminderung-Syndrom
210122	ACDMPV
48818	Aceruloplasminämie
2008	ACFS
929	Achalasie - Mikrozephalie
930	Achalasie, idiopathische
930	Achalasie, primäre
869	Achalasie-Addisonismus-Alakrimie-Syndrom
→869	Achalasie-Alakrimie-Syndrom
294983	Acheirie
931	Acheiropodie
324353	Achiasmie, kongenitale
251515	Achillessehne, verkürzte
49382	ACHM
932	Achondrogenese
93299	Achondrogenese Typ 1A
93298	Achondrogenese Typ 1B
93296	Achondrogenese Typ 2
15	Achondroplasie
935	Achondroplasie mit Agammaglobulinämie vom Schweizer Typ
85165	Achondroplasie, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans
935	Achondroplasie-schwerer kombinierter Immundefekt-Syndrom
935	Achondroplasie-SCID-Syndrom
49382	Achromatopsie
16	Achromatopsie, atypische X-chromosomale
16	Achromatopsie, inkomplette X-chromosomale
40366	Acitretin/Etretinat-Embryofetopathie
79099	Ackerman-Dermatitis-Syndrom
2561	Ackerman-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79099	Ackerman-Syndrom
43115	Aconitase-Mangel
313850	Aconitase-Mangel, mitochondrialer
65759	ACPS2
65798	ACPS4
87	ACPS I
528663	Acquired angioedema with C1Inh deficiency
163931	Acrodermatitis continua suppurativa Hallopeau
37	Acrodermatitis enteropathica
37	Acrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel Typ
166113	Acrokeratosis paraneoplastica von Bazex
79151	Acrokeratosis verruciformis Hopf
85203	ACRP-Syndrom
36	ACS
710	ACS 5
794	ACS3
199296	ACTH-Mangel, isolierter, kongenitaler
199299	ACTH-Mangel, isolierter, spät beginnender
101089	Activation-induced Cytidine-Deaminase-Mangel
529799	Acute bilirubin encephalopathy
137754	ACY1D
141	ACY2-Mangel
99901	Acyl-CoA-Dehydrogenase 9-Mangel
79157	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, kurz/verzweigt-kettige
26791	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler
329942	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, multipler neonataler transienter
26793	Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, sehr langkettige
2971	Acyl-CoA-Oxidase-Mangel, peroxisomaler
2971	Acyl-CoA-Oxydase-Mangel
100008	ACys-Amyloidose
93608	AD dRTA
428	AD Hypokalzämie
314889	AD pRTA
169189	AD-CNM
1810	AD-HED
2314	AD-HIES
447753	AD-SPG9A
447757	AD-SPG9B
277	ADA-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
216796	Adair-Dighton-Syndrom
973	Adaktylie der Hand, unilateral
55881	Adamantinom
55881	Adamantinom der langen Knochen
974	Adams-Oliver-Syndrom
97346	ADan-Amyloidose
88619	ADANE
314404	ADCA-DN
90348	ADCL
86814	ADCME
85138	Addison-Krankheit
85138	Addison-Krankheit, autoimmune
85138	Addison-Krankheit, klassische
85138	Addison-Krankheit, primäre
95409	Addison-Krise
2953	Adduzierte Daumen-Klumpfuß-Syndrom
83597	ADEM
976	Adenin-Phosphoribosyl-Transferase-Mangel
95512	Adenohypophysitis, lymphozytische
213828	Adenoides Basalzellkarzinom der Cervix uteri
213823	Adenoides zystisches Karzinom der Cervix uteri
213741	Adenoides zystisches Karzinom des Corpus uteri
213772	Adenokarzinom der Cervix uteri
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und EBT
424991	Adenokarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
424943	Adenokarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
319287	Adenokarzinom der Niere, multilokuläres klarzelliges
319287	Adenokarzinom der Niere, multilokuläres zystisches
494454	Adenokarzinom der Vulva
424016	Adenokarzinom des Analkanals
104075	Adenokarzinom des Dünndarms
99976	Adenokarzinom des Ösophagus
363478	Adenokarzinom des paratestikulären Gewebes
398053	Adenokarzinom des Penis
319287	Adenokarzinom, klarzelliges multilokuläres
398971	Adenokarzinom, klarzelliges ovariell
398961	Adenokarzinom, muzinöses ovariell

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99976	Adenokarzinom, oesophageales
213504	Adenokarzinom, ovariell
363478	Adenokarzinom, paratestikuläres
213772	Adenokarzinom, zervikales
93292	Adenom des Pankreas
91348	Adenom, funktionelles gonadotropes
54272	Adenom, hepatozelluläres
91347	Adenom, thyreotropes
26790	Adenomuzinose
213792	Adenosarkom der Cervix uteri
213600	Adenosarkom des Corpus uteri
213792	Adenosarkom, zervikales
277	Adenosin-Desaminase-Mangel
45	Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel
91127	Adenovirus-Infektion in Immundefizienten Patienten
46	Adenylosuccinase-Mangel
46	Adenylosuccinat-Lyase-Mangel
482601	Adenylosuccinat-Synthase ähnliche 1-abhängige distale Myopathie
75377	Aderhautdystrophie, areoläre zentrale
39044	Aderhautmelanom
289465	Adermatoglyphie, isolierte kongenitale
89937	ADHR
454718	Adie-Syndrom
36397	Adiposalgie
88643	Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung
36397	Adipositas dolorosa
66628	Adipositas durch angeborenen Leptinmangel
397615	Adipositas durch CEP19-Mangel
179494	Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen
71529	Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel
71528	Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel
71526	Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel
369873	Adipositas durch SIM1-Mangel
289290	ADK-Hypermethioninämie
99027	ADLD
101046	ADLTE
178464	ADMERF
98784	ADNFLE
329211	ADNIV

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
404448	ADNP-abhängige Autismus-Spektrum-Störung mit multiplen kongenitalen Anomalien und Intelligenzminderung
306588	ADOS
36355	ADP-Rezeptor P2Y12-Mangel
254892	adPEO
730	ADPKD
85138	Adrenalitis, autoimmune
99889	Adrenocorticotropes Hormon-Sekretions-Syndrom
231625	Adrenokortikales Karzinom mit isolierter Aldosteron-Hypersekretion
44	Adrenoleukodystrophie, neonatale Form
43	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale
139396	Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale, zerebrale Form
139399	Adrenomyeloneuropathie
977	Adrenomyodystrophie
251282	ADSA
228169	ADSD
34149	ADTKD
88949	ADTKD-MUC1
88950	ADTKD-UMOD
978	ADULT (Acro-Dermato-Ungual-Lacrimal-Tooth)-Syndrom
978	ADULT-Syndrom
99027	Adulte autosomal-dominante demyelinisierende Leukodystrophie
99000	Adulte foveomakuläre Dystrophie mit choroidaler Neovaskularisationen
99000	Adulte foveomakuläre vitelliforme Dystrophie
313808	Adulte Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia
247573	Adulte Zitruillinämie Typ 1
3086	ADVIRC
682	Adynamia episodica hereditaria
1071	AEC-Syndrom
281139	AEI
163703	AERRPS
363549	AESD
178345	AEXS
37	AEZ
220460	AFAP
93562	AFib-Amyloidose
98880	Afibrinogenämie, familiäre
1827	AFND

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
398147	AFP
139507	Afrikanische Eisenüberladung
3385	Afrikanische Trypanosomiasis
101334	Afrikanisches Zeckenbissfieber
33110	Agammaglobulinämie (anders als Bruton-Typ)
47	Agammaglobulinämie Typ Bruton
33110	Agammaglobulinämie, autosomal-rezessive
229717	Agammaglobulinämie, isolierte
47	Agammaglobulinämie, X-chromosomale
83617	Agammaglobulinämie-Mikrozephalie-Kraniosynostose-schwere Dermatitis-Syndrom
388	Aganglionose, intestinale kongenitale
35704	AGAT-Mangel
353217	AGC1-Mangel
85448	Agel-Amyloidose
981	Agenesie der Arteria carotis interna
99114	Agenesie der oberen Hohlvene
293173	AGEP
989	Aglossie-Adaktylie-Syndrom
990	Agnathie - Holoprosenzephalie - Situs inversus
824	Agnogenische myeloide Metaplasie
100070	Agrammatische Variante der PPA
100070	Agrammatische Variante der primären progredienten Aphasie
86873	Agressive NK-Zell-Leukämie
442582	AH-Amyloidose
2131	AHC
59	AHDS
50812	Ahn-Lerman-Sagie-Syndrom
79443	AHO-PHP-Syndrom Ia
79445	AHO-PPHP-Syndrom
511	Ahornsirup-Krankheit
2394	Ahornsirup-Krankheit, E3-defiziente
268162	Ahornsirup-Krankheit, intermediäre
268173	Ahornsirup-Krankheit, intermittierende
268145	Ahornsirup-Krankheit, klassische
268184	Ahornsirup-Krankheit, Thiamin-responsive
2134	aHUS
93581	aHUS mit anti-Faktor H-
93578	aHUS mit B-Faktor-Anomalie
93575	aHUS mit C3-Anomalie
357008	aHUS mit DGKE-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93579	aHUS mit H-Faktor-Anomalie
93580	aHUS mit I-Faktor-Anomalie
93576	aHUS mit MCP- oder CD46-Anomalie
217023	aHUS mit Thrombomodulin-Anomalie
250977	AICA-Ribosidurie
250977	AICAR-Transformylase und IMP-Zyklohydrolase-Mangel
51	Aicardi-Goutières-Syndrom
50	Aicardi-Syndrom
101089	AID-Mangel
98916	AIDP
90081	AIDS-Wasting-Syndrom
363549	AIEF
86886	AILT
280302	AIP Typ 1
280315	AIP Typ 2
439175	AIS im Kindesalter
75564	AISA
33355	AK2-Mangel
300504	Akanthom der Nagelmatrix
14	Akanthozytose
926	Akatalasämie
38	AKE
73423	Akee-Frucht-Vergiftung, akute
→35722 5	Akesson-Syndrom
97360	Akrale Dysostose - Gesichts- und Genitalanomalien
263534	Akrales PSS
945	Akranie
945	Akranie, primäre
955	Akro-dento-osteodysplasie
978	Akro-dermato-ungual-lakrimodental-Syndrom
2211	Akro-fronto-fazio-nasales Syndrom Typ 2
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom
363665	Akro-osteolyse-keloid-ähnliche Läsionen-vorzeitige Alterung-Syndrom
2980	Akro-oto-okuläres Syndrom
85203	Akro-pektoriales Syndrom
→2911	Akro-pektoro-renale Dysplasie
958	Akro-reno-mandibuläres Syndrom
959	Akro-reno-okuläres Syndrom
950	Akrodysostose
280651	Akrodysostose mit multipler Hormonresistenz
245	Akrodysostose, präaxiale
950	Akrodysplasie
2956	Akrodysplasie - Skoliose

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2500	Akrogerie
2500	Akrogerie Typ Gottron
448348	Akro gigantismus, X-chromosomal, durch Punktmutationen
36	Akrokallal-Syndrom
498359	Akrokeratoderm, aquagenes
38	Akrokeratoelastoidose Costa
166113	Akrokeratose Typ Bazex
166113	Akrokeratose, paraneoplastische
963	Akromegalie
99725	Akromegalie, infantile und juvenile Formen
→2796	Akromegalie-Cutis verticis gyrata-Kornea-Leukom-Syndrom
965	Akromegaloïdes Gesichtsbild-Syndrom
39	Akromelanose
2500	Akrometagerie
955	Akroosteolyse mit Osteoporose und Veränderungen der Knochen in Schädel und Unterkiefer
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante
955	Akroosteolyse, familiäre idiopathische
444316	Akroosteolyse, idiopathische phalangeale
970	Akroosteolyse, neurogene
217059	Akropachie, isolierte kongenitale
41	Akropigmentierung Typ Dohi
1133	Akrorenale Anomalien mit ektodermaler Dysplasie und Diabetes
971	Akrorenales Syndrom
1240	Akroscyphodysplasie, metaphysäre
63440	Akrozephalie
221054	Akrozephalopolydaktyle Dysplasie
221054	Akrozephalopolydaktylie
65759	Akrozephalopolysyndaktylie Typ 2
65798	Akrozephalopolysyndaktylie Typ 4
87	Akrozephalosyndaktylie Typ 1
794	Akrozephalosyndaktylie Typ 3
710	Akrozephalosyndaktylie Typ 5
79085	AKT2-abhängige FPLD
98904	Aktin-Myopathie
254395	Aktinisches lichenoides Sommerexanthem
457095	Aktinomykose
163696	Aktionsmyoklonus-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Nierenversagen-Syndrom
397596	Aktivierendes PIK3-delta-Syndrom
252175	Akustikusneurinom
637	Akustikusneurinom, bilaterales
98916	Akute demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie
163703	Akute Enzephalitis mit refraktären, repetitiven Partialanfällen
363549	Akute Enzephalopathie mit biphasischen Krämpfen und spät reduzierter Diffusion
318	Akute Erythroleukämie
363549	Akute infantile Enzephalopathie mit vorwiegender Beteiligung der Frontallappen
518	Akute Megakaryoblastenleukämie
329469	Akute Megakaryoblastenleukämie ohne Down-Syndrom
228157	Akute multiple Sklerose Marburg
86843	Akute Myelodysplasie mit Myelofibrose
98833	Akute myeloische Leukämie M1
98834	Akute myeloische Leukämie M2
98829	Akute myeloische Leukämie mit anormalen Eosinophilen und inv(16)(p13;q22) oder t(16;16)(p13;q22)
402020	Akute myeloische Leukämie mit inv3(p21;q26.2) oder t(3;3)(p21;q26.2)
86845	Akute myeloische Leukämie mit Myelodysplasie-assoziierten Veränderungen
319480	Akute myeloische Leukämie mit somatischen CEBPA-Genmutationen
402026	Akute myeloische Leukämie mit somatischen NPM1-Genmutationen
402014	Akute myeloische Leukämie mit t(6;9)(p23;q34)
402017	Akute myeloische Leukämie mit t(9;11)(p22;q23)
520	Akute myeloische Leukämie mit t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) und Varianten
370026	Akute myeloische Leukämie mit Translokation t(8;16)(p11;p13)
102724	Akute myeloische Leukämie mit Translokation t(8;21)(q22;q22)

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
102379	Akute myeloische Leukämie und myelodysplastische Syndrome durch alkylierende Agenzien
164726	Akute myeloische Leukämie und Myelodysplastische Syndrome durch Strahlung
102381	Akute myeloische Leukämie und myelodysplastische Syndrome durch Topoisomerase Typ II-Inhibitor
319465	Akute myeloische Leukämie, vererbte
95409	Akute Nebennierenrindeninsuffizienz
217563	Akute neonatale Atemnot durch SP-B-Mangel
217563	Akute neonatale Atemnot durch Surfactant-Protein B-Mangel
247546	Akute neonatale Zitruillinämie Typ 1
86843	Akute Panmyelose mit Myelofibrose
243367	Akute Schwangerschaft-Fettleber
454831	Akute Strahlenkrankheit
73423	Akute Vergiftung durch Blighia sapida
90064	Akuter peripherer Arterienverschluss
90059	Akuter sensorineuraler Hörverlust durch akustisches Trauma oder Hörsturz oder operationsbedingten Hörverlust
70578	Akutes Atemnotsyndrom des Erwachsenen
70587	Akutes Atemnotsyndrom des Kindes
217371	Akutes infantiles Leberversagen durch Synthesedefekt mtDNA-kodierter Proteine
370088	Akutes infantiles Leberversagen-multisystemische Beteiligung-Syndrom
466794	Akutes infantiles Leberversagen-zerebelläre Ataxie-periphere sensomotorische Neuropathie-Syndrom
3099	Akutes rheumatisches Fieber
454831	Akutes Strahlensyndrom
→3157	Al Frayh-Facharzt-Haque-Syndrom
2865	Al Gazali-Aziz-Salem-Syndrom
2153	Al Gazali-Donnai-Mueller-Syndrom
85443	AL-Amyloidose
314709	AL-Amyloidose, lokalisierte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
314701	AL-Amyloidose, systemische
2879	Al-Awadi/Raas-Rothschild-Syndrom
2725	Al-Gazali-al-Talabani-Syndrom
→32473 7	Al-Gazali-Dattani-Syndrom
2773	Al-Gazali-Sabrinathan-Nair-Syndrom
100924	ALAD-Porphyrrie
52	Alagille-Syndrom
261600	Alagille-Syndrom durch Del(20)(p12)
261619	Alagille-Syndrom durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Alagille-Syndrom durch Mikrodeletion 20p12
261600	Alagille-Syndrom durch Monosomie 20p12
261629	Alagille-Syndrom durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
52	Alagille-Watson-Syndrom
261619	Alagille-Watson-Syndrom durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Alagille-Watson-Syndrom durch Monosomie 20p12
261629	Alagille-Watson-Syndrom durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
91416	Alakrimie, isolierte kongenitale
404454	Alakrimie-Choreoathetose-Leberdysfunktion-Syndrom
178333	Åland Island-Augenkrankheit
93598	Alanin-Glyoxylat-Aminotransferase-Mangel, peroxisomaler
319671	Alazami-Syndrom
53	Albers-Schönberg-Krankheit
998	Albinismus - Schwerhörigkeit
999	Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp
54	Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler
54	Albinismus, okulärer, Nettleship-Falls-Typ
54	Albinismus, okulärer, Typ 1
178333	Albinismus, okulärer, Typ Forsius-Eriksson
352734	Albinismus, okulokutaner minimal-pigmentierter, Typ 1
352731	Albinismus, okulokutaner, Typ 1
79431	Albinismus, okulokutaner, Typ 1A
79434	Albinismus, okulokutaner, Typ 1B
79432	Albinismus, okulokutaner, Typ 2
79433	Albinismus, okulokutaner, Typ 3
79435	Albinismus, okulokutaner, Typ 4

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
370091	Albinismus, okulokutaner, Typ 5
370097	Albinismus, okulokutaner, Typ 6
352745	Albinismus, okulokutaner, Typ 7
352737	Albinismus, okulokutaner, Typ TS
79431	Albinismus, okulokutaner, Tyrosinase-negativer
→45705 9	Albright-Osteodystrophie, hereditäre
1001	Albright-Osteodystrophie, hereditäre, Typ 3
1001	Albright-Osteodystrophie-ähnliches Syndrom
79443	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie-PHP-Syndrom Ia
79445	Albright'sche hereditäre Osteodystrophie-PHP-Syndrom
98841	ALCL
60039	Alcock-Syndrom
43	ALD
43	ALD, X-chromosomale
324977	ALDD-Syndrom
369929	Aldosteron-produzierendes Adenom mit komplexer neuromuskulärer Störung
369929	Aldosteron-sezernierendes Adenom mit komplexer neuromuskulärer Krankheit
99763	Aldosteron-Synthetase-Mangel
99764	Aldosteron-Synthetase-Mangel (nicht CYP11B2-Gen abhängig)
85332	Aldred-Syndrom
439224	ALECT2
33355	Aleukozytose, kongenitale
58	Alexander-Krankheit
363717	Alexander-Krankheit Typ I
363722	Alexander-Krankheit Typ II
58	Alexander-Syndrom
261112	Alfi-Syndrom
79327	ALG1-CDG
79326	ALG2-CDG
79321	ALG3-CDG
79320	ALG6-CDG
79325	ALG8-CDG
79328	ALG9-CDG
280071	ALG11-CDG
79324	ALG12-CDG
324422	ALG13-CDG
99995	Algodystrophie
300895	ALK+ ALCL
300895	ALK+ anaplastisches großzelliges Lymphom
364043	ALK+ LBCL
300903	ALK-ALCL
300903	ALK-anaplastisches großzelliges

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Lymphom
364043	ALK-positives großzelliges B-Zell-Lymphom
502444	Alkalische Ceramidase 3-Mangel
56	Alkaptonurie
1915	Alkoholembryopathie
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom
99907	Allergische Wohnungs-Alveolitis
73223	Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt
404476	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-Lungenzysten-Großwuchs-Wilms-Tumor-Syndrom
488613	Allgemeine Entwicklungsverzögerung-neuroophthalmologische Anomalien-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom
869	Allgrove-Syndrom
853	Alloimmunthrombozytopenie, fetale und neonatale
700	Alopecia totalis
701	Alopecia universalis
1006	Alopezie mit Antikörper-Mangel
254492	Alopezie, fibrosierende frontale
2316	Alopezie-Anosmie-Schallleitungsschwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
2316	Alopezie-Anosmie-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom
2574	Alopezie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Moynahan
1008	Alopezie-Epilepsie-Pyorrhoe-Intelligenzminderung-Syndrom
→3464	Alopezie-Hypogonadismus-extrapiramidale Störung-Syndrom
1014	Alopezie-Intelligenzminderung-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2850	Alopezie-Intelligenzminderung-Syndrom
1005	Alopezie-Kontrakturen-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Syndrom
157954	Alopezie-progressiver neurologischer Defekt-Endokrinopathie-Syndrom
202	Alopezie-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
202	Alopezie-sensorineurale Schwerhörigkeit-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Hypogonadismus-Syndrom
726	Alpers-Huttenlocher-Syndrom
726	Alpers-Syndrom
163596	Alpha0-Thalassämie, homozygote
365	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel
308552	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel, infantile Form
420429	Alpha-1,4-Glukosidase-Mangel, spät beginnende Form
60	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
60	Alpha-1-Proteinase-Inhibitor-Mangel
79	Alpha-2 Antiplasmin-Mangel, kongenital
734	Alpha- und Delta-Thrombozytengranula-Mangel
79154	Alpha-Aminoadipinazidurie
399058	Alpha-B Crystallin-abhängige spät beginnende distale Myopathie
61	Alpha-D Mannosidase-Mangel, lysomaler
168612	Alpha-Fetoprotein-Mangel, kongenital
324	Alpha-Galaktosidase A-Mangel
721	Alpha-Granula-Mangel der Plättchen
100025	Alpha-HCD
31	Alpha-Ketoglutarat-Dehydrogenase-Mangel
511	Alpha-Ketosäuredecarboxylase-Mangel
349	Alpha-L-Fucosidase-Mangel
579	Alpha-L-Iduronidase-Mangel
61	Alpha-Mannosidose
309288	Alpha-Mannosidose, adulte Form
309282	Alpha-Mannosidose, infantile Form
134	Alpha-Methyl-Acetessigsäure-Azidurie
134	Alpha-Methyl-Acetoacetyl-CoA Thiolase-Mangel
79095	Alpha-Methylacyl-CoA-Racemase-Mangel
3137	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel
79279	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 1
79280	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 2
79281	Alpha-N-Acetylgalactosaminidase-Mangel Typ 3
79280	Alpha-N-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Acetylgalactosaminidase-Mangel, adulter
62	Alpha-Sarkoglykanopathie
100025	Alpha-Schwerkettenkrankheit
721	Alpha-Storage-Pool-Krankheit
846	Alpha-Thalassämie
163596	Alpha-Thalassämie Hydrops fetalis
163596	Alpha-Thalassämie major
93616	Alpha-Thalassämie, intermediäre
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom vom Deletions-Typ
98791	Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16
231401	Alpha-Thalassämie-myelodysplastisches Syndrom
98791	Alpha-Thalassämie-Retardierung-Syndrom
847	Alpha-Thalassämie-X-chromosomale Intelligenzminderung-Syndrom
721	Alpha-Thrombozytengranula-Mangel
734	Alpha-und Dense-Granula-Defekt der Thrombozyten
63	Alport-Syndrom
86818	Alport-Syndrom - geistige Retardierung - Mittelgesichtshypoplasie - Elliptozytose
→182050	Alport-Syndrom mit Leukozyteneinschlüssen und Makrothrombozytopenie
→182050	Alport-Syndrom mit Makrothrombozytopenie
88918	Alport-Syndrom, autosomal-dominantes
88919	Alport-Syndrom, autosomal-rezessives
88917	Alport-Syndrom, X-chromosomales
3261	ALPS
436159	ALPS durch CTLA4-Haploinsuffizienz
275517	ALPS mit rezidivierenden Infekten
357043	ALS4
90020	ALS-Parkinson-Demenz-Komplex
86815	ALSG-Syndrom
313808	ALSP
64	Alström-Syndrom
99971	ALT
209973	Alternierende Hemiplegie des Kindesalters, benigne nächtliche

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
210122	Alveoläre kapilläre Dysplasie mit Fehlausrichtung der pulmonalen Gefäße
210122	Alveoläre kapilläre Dysplasie mit Misalignment der Lungenvenen
→1071	Alveoläre Synechie-Ankyloblepharon-ektodermale Dysplasie-Syndrom
264675	Alveolarproteinose, pulmonale kongenitale
306542	ALX1-abhängige fronto-nasale Dysplasie
228390	ALX4-abhängige FNDAG
391474	ALX-3-abhängige fronto-nasale Dysplasie
391474	ALX-3-abhängige frontonasale Dysplasie
169095	Alymphoide zystische Thymus-Dysgenese
93561	ALys-Amyloidose
280397	Alzheimer-ähnliche familiäre Prionkrankheit
1020	Alzheimer-Krankheit mit frühem Beginn, autosomal-dominante
54247	Alzheimer-Krankheit, biparietale
1020	Alzheimer-Krankheit, familiäre
79095	AMACR-Mangel
98918	AMAN
180188	Amastie, isolierte kongenitale
1021	Amaurose-Hypertrichose-Syndrom
65	Amaurosis congenita Leber
1023	Ambras-Syndrom
319332	AMC, myogene, autosomal-rezessive
294967	Amelie der oberen Extremitäten
294969	Amelie der unteren Extremitäten
1027	Amelie, autosomal-rezessive
294971	Amelie, totale
1028	Amelo-onycho-hypohidrotisches Syndrom
1946	Amelo-zerebro-hypohidrotisches Syndrom
314419	Ameloblastom
88661	Amelogenesis imperfecta
100032	Amelogenesis imperfecta, hypokalifizierender Typ
100033	Amelogenesis imperfecta, hypomaturierender Typ
100034	Amelogenesis imperfecta, hypomaturierender-hypoplastischer Typ mit Taurodontie
100031	Amelogenesis imperfecta, hypoplastischer Typ

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→1031	Amelogenesis imperfecta-Gingivahyperplasie-Syndrom
1031	Amelogenesis imperfecta-Nephrokalzinose-Syndrom
→1031	Amelogenesis imperfecta-Zahnfleischhyperplasie-Syndrom
3386	Amerikanische Trypanosomiasis
141	Aminoacylase 2-Mangel
1032	Aminoazidurie, hyperdibasische, Typ 1
470	Aminoazidurie, hyperdibasische, Typ 2
221120	Aminopterin-ähnliches Syndrom sine Aminopterin
1908	Aminopterin-Embryopathie
1908	Aminopterin-Exposition, vorgeburtliche
1908	Aminopterin-Syndrom, fetales
1908	Aminopterin/Methotrexat-Embryopathie
→33364	'Amish Brittle Hair'-Syndrom
518	AMKL
98832	AML M0
98833	AML M1
98834	AML M2
98831	AML mit 11q23-Anomalien
98829	AML mit anormalen Eosinophilen und inv(16)(p13q22) oder t(16;16)(p13;q22)
402020	AML mit inv3(p21;q26.2) oder t(3;3)(p21;q26.2)
86845	AML mit multilineärer Dysplasie
86845	AML mit Myelodysplasie-assoziierten Veränderungen
319480	AML mit somatischen CEBPA-Genmutationen
402026	AML mit somatischen NPM1-Genmutationen
402014	AML mit t(6;9)(p23;q34)
402017	AML mit t(9;11)(p22;q23)
520	AML mit t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) und Varianten
370026	AML mit Translokation t(8;16)(p11;p13)
102724	AML mit Translokation t(8;21)(q22;q22)
102379	AML und MDS durch alkylierende Agenzien
164726	AML und MDS durch Strahlung
102381	AML und MDS durch Topoisomerase Typ II-Inhibitor
319465	AML, familiäre
319465	AML, familiäre reine

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
319465	AML, vererbte
520	AML-M3
517	AML-M4
514	AML-M5
318	AML-M6
86818	AMME-Komplex
86818	AMME-Syndrom
517	AMMoL
139399	AMN
488239	AMNR
251663	aMOA
67	Amöbiasis durch Entamoeba histolytica
68	Amöbiasis durch frei vorkommende Amöben
1035	Ampola-Syndrom
300557	Ampullom
163696	AMRF
98917	AMSAN
268868	Amyelie, isolierte
366	Amylo-1,6-Glukosidase-Mangel
85451	Amyloid-Kardiomyopathie, familiäre Transthyretin-assoziierte
238269	Amyloid-Nephropathie, familiäre, durch Apolipoprotein AII-Variante
439254	Amyloidangiopathie, zerebrale, familiäre Form
85450	Amyloidnephropathie, familiäre
93560	Amyloidnephropathie, familiäre, Apolipoprotein A-I-Variante
93562	Amyloidnephropathie, familiäre, durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Amyloidnephropathie, familiäre, durch Lysozym-Variante
85450	Amyloidnephropathie, hereditäre
98957	Amyloidose der Hornhaut, familiäre primäre
98957	Amyloidose der Hornhaut, subepitheliale
85450	Amyloidose Typ Ostertag
85446	Amyloidose, Dialyse-bedingte
85450	Amyloidose, familiäre renale
93560	Amyloidose, familiäre renale, durch Apolipoprotein A-I-Variante
93562	Amyloidose, familiäre renale, durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Amyloidose, familiäre renale, durch Lysozym-Variante
238269	Amyloidose, familiäre renale, mit Apolipoprotein AII-Variante
85448	Amyloidose, familiäre, finnischer Typ

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
85448	Amyloidose, hereditäre, finnischer Typ
85445	Amyloidose, inflammatorische
85451	Amyloidose, kardiale TTR-assoziierte
137810	Amyloidose, kutane lokalisierte noduläre primäre
85453	Amyloidose, kutane, familiäre Form
85453	Amyloidose, kutane, X-chromosomale
314709	Amyloidose, lokalisierte primäre
137814	Amyloidose, makuläre
85443	Amyloidose, primäre
314701	Amyloidose, primäre systemische
85445	Amyloidose, reaktive
85445	Amyloidose, sekundäre
319635	Amyloidosis cutis dyschromia
319635	Amyloidosis cutis dyschromica
85447	Amyloidpolyneuropathie vom ITR-Typ
85448	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, Typ 4
85447	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, Typ I (Portugiesisch-Swedisch-Japanischer Typ)
85447	Amyloidpolyneuropathie, familiäre, portugiesisch-schwedisch-japanischer Typ
367	Amylopektinose
488586	Amyoplasia congenita
488586	Amyoplasie, kongenitale
803	Amyotrophe Lateralsklerose
357043	Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4
94091	Amyotrophe Lateralsklerose, hemiplegischer Typ
300605	Amyotrophe Lateralsklerose, juvenile
90020	Amyotrophe Lateralsklerose-Parkinson-Demenz-Komplex
65684	Amyotrophie, benigne fokale
65684	Amyotrophie, monomelische
2615	Amyotrophie-Fettgewebeanomalie-Syndrom
1040	Anadysplasie, metaphysäre
857	Analatresie mit Hand-, Fuß- und Ohranomalien
86816	Analbuminämie, kongenitale
228113	Analfistel
217399	Analgesie mit Hyperhidrose, kongenital
31150	Analphalipoproteinämie
101096	Anämie, aregenerative

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
90036	Anämie, autoimmun-hämolytische, gemischter Typ
90037	Anämie, autoimmun-hämolytische, Medikamenten-induzierte
90033	Anämie, autoimmun-hämolytische, Wärme-Typ
293825	Anämie, dyserythroetische kongenitale, Typ IV
98869	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ I
98873	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ II
98870	Anämie, dyserythroetische, kongenitale, Typ III
86817	Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel
90030	Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel
1046	Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen
90031	Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel
124	Anämie, hypoplastische, kongenitale, Typ Blackfan-Diamond
332	Anämie, juvenile megaloblastische, durch Intrinsic-Faktor-Mangel
332	Anämie, perzinöse, kongenitale
98826	Anämie, refraktäre
100019	Anämie, refraktäre, mit Blastenexzess-1
100020	Anämie, refraktäre, mit Blastenexzess-2
75564	Anämie, sideroachrestische, erworbene idiopathische
75564	Anämie, sideroblastische, erworbene primäre
75563	Anämie, sideroblastische, X-chromosomale
1902	Anaplasiose, granulozytäre humane
353334	Anastomose, arteriovenöse retinale, kongenitale
79262	ANCL
1496	Andermann-Syndrom
37553	Andersen kardiodyrhythmische Periodische Paralyse
367	Andersen-Glykogenose
37553	Andersen-Syndrom
37553	Andersen-Tawil-Syndrom
324	Anderson-Fabry-Krankheit
71	Anderson-Krankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99916	Androblastom
99429	Androgen-Insensitivität, komplette
90797	Androgen-Insensitivitäts-Syndrom, partielles
90797	Androgen-Resistenz-Syndrom, partielles
263524	ANE, isolierte
157954	ANE-Syndrom
263524	ANEC
83620	Anendokrinose, enterische
1048	Anenzephalie/Exenzephalie, isolierte
228277	Anetodermie, familiäre
228277	Anetodermie, hereditäre
221142	Anetodermie, konfettiartige
228272	Anetodermie, primäre
1053	Aneurysma der Vena Galeni
99072	Aneurysma des persistierenden Ducuts arteriosus, kongenitales
95484	Aneurysma oder Dilatation der Aorta ascendens
2038	Aneurysma, arteriovenöses pulmonales
231160	Aneurysma, intrakranielles sakkuläres, familiäre Form
284984	Aneurysma-Osteoarthritis-Syndrom
353344	Aneurysmal telangiectasia
480553	Aneurysmatische Knochenzyste
90065	Aneurysmatische Subarachnoidalblutung, erworbene
294979	Angeborenes beidseitiges Fehlen der Unterarme und Hände
294981	Angeborenes beidseitiges Fehlen der Unterschenkel und Füße
294977	Angeborenes Fehlen der Ober- und Unterschenkel mit vorhandenem Fuß
294975	Angeborenes Fehlen des Ober- und Unterarms mit vorhandener Hand
72	Angelman-Syndrom
98794	Angelman-Syndrom durch maternale Deletion 15q11q13
98794	Angelman-Syndrom durch maternale Monosomie 15q11q13
98795	Angelman-Syndrom durch paternale UPD 15
411515	Angelman-Syndrom durch Imprinting-Defekt in 15q11-q13
411511	Angelman-Syndrom durch Punktmutation
183	Angiitis, allergische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	granulomatöse
889	Angiitis, kutane leukozytoklastische
2346	Angio-osteo-hypertrophisches Syndrom
75508	Angio-osteo-hypotrophisches Syndrom
75508	Angiodysplasie, osteohypoplastische phlebektatische
98839	Angioendotheliomatose, maligne
98839	Angioendotheliomatosis proliferans systematisata
160	Angiofollikuläre Lymphknotenhyperplasie
324	Angiokeratom, diffuses
324	Angiokeratoma corporis diffusum Fabry
199279	Angiolipomatose, familiäre
1063	Angiom, büschelartiges
137935	Angiom, laryngotracheales
95429	Angioma serpiginosum
3205	Angiomatose, enzephalotrigeminale
53721	Angiomatose, kutanmengiospinale
→528	Angiomatose, systemische zystische - Seip-Syndrom
3205	Angiomatosis encephalofacialis
100057	Angioneurotisches Ödem, ACE-Hemmer-abhängiges
100056	Angioödem, erworbenes, Typ 1
100055	Angioödem, erworbenes, Typ 2
100050	Angioödem, hereditäres, Typ 1
100051	Angioödem, hereditäres, Typ 2
100054	Angioödem, hereditäres, Typ 3
100057	Angioödem, RAAS-Blocker-induziertes
100057	Angioödem, Renin-Angiotensin-Aldosteron-System Blocker induziertes
482077	Angiopathie, zerebrale, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante
263413	Angiosarkom
74	Angiostrongyliasis
74	Angiostrongylose
98839	Angiotropes großzelliges B-Zell-Lymphom
370039	Angora-Haar-Nävus-Syndrom
468666	Anhidrose, generalisierte isolierte, mit normalen Schweißdrüsen
98813	Anhidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
69088	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Immundefekt-Osteopetrose-Lymphödem-Syndrom
→1071	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Lippengaumenspalte-Syndrom
1068	Aniridie - geistige Retardierung
1064	Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung
250923	Aniridie, isolierte
1069	Aniridie-Patellaaplasie-Syndrom
1067	Aniridie-Ptoxis-Intelligenzminderung-familiäre Adipositas-Syndrom
1065	Aniridie-zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Syndrom
1070	Anisakiasis
1070	Anisakidose
86873	ANKCL
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
91397	Ankyloblepharon filiforme adnatum, isoliertes
1074	Ankyloblepharon filiformis adnatum-Anus imperforatus-Syndrom
1072	Ankyloblepharon filiformis-Gaumenspalte-Syndrom
1077	Ankylose der Zähne
141163	Ankylose, glossopalatine
78	Ankylostomiasis
254411	Annulärer atrophischer Lichen planus
457205	ANOAC
399096	Anoctaminopathie, distale
99797	Anodontie
185	Anomalie der epibronchialen rechten Pulmonalarterie
3294	Anomalien der Fingerstrecksehnen
→2578	Anomalien der Niere, Genitalien und des Mittelohrs
2091	Anomalien der Schilddrüse, Nieren und Finger
2487	Anomalien der unteren Extremitäten - Hypospadie
94150	Anonychia congenita totalis
1094	Anonychie - Mikrozephalie
90390	Anonychie - Onychodystrophie
→1487	Anonychie - Onychodystrophie - Brachydaktylie Typ B - Ektrodaktylie
1487	Anonychie - Onychodystrophie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mit Hypoplasie oder Fehlen der distalen Phalangen
69125	Anonychie mit umschriebener Pigmentierung
79143	Anonychie, isolierte
79143	Anonychie, isolierte kongenitale
1104	Anophthalmie plus-Syndrom
1106	Anophthalmie - Anomalien der Gliedmaßen
→2470	Anophthalmie - Herz- und Lungenanomalien - Intelligenzminderung
1101	Anophthalmie - Megalokornea - Kardiopathie - Skelettanomalien
2470	Anophthalmie - pulmonale Hypoplasie
→3157	Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz
1106	Anophthalmie-Syndaktylie-Syndrom
77298	Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie
325124	Anorchie, bilaterale
171201	Anorektale Fehlbildung, hohe Form
171208	Anorektale Fehlbildung, intermediäre Form
557	Anorektale Fehlbildung, isolierte
171215	Anorektale Fehlbildung, tiefe Form
88620	Anosmie, isolierte kongenitale
1882	ANOTHER-Syndrom
93976	Anotie
435372	Anteriore Urethralklappen
3344	Anteriore Verbiegung der Beine mit Kleinwuchs
90079	Anthracyclin-induzierte Extravasation
247257	Anthrax durch Inhalation
375	Anti-GBM-Syndrom
2194	Anti-HLA-Hyperimmunisierung
206569	Anti-HMG-CoA-Myopathie
420789	Anti-IgLON5-Krankheit
420789	Anti-IgLON5-Syndrom
275944	Anti-Kell-Alloimmunisierung, maternale
639	Anti-MAG-Neuropathie
217253	Anti-NMDA-Rezeptor-Enzephalitis
454710	Anti-p200-Pemphigoid
398097	Anti-Phospholipid-Antikörper-Syndrom, neonatales
398097	Anti-Phospholipid-Syndrom,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	neonatales
206569	Anti-SRP-Myopathie
1919	Antiepileptika-Embryofetopathie
411593	Antiinsulinantikörper-Syndrom
375	Antikörper vermittelte Krankheit der glomerulären Basalmembran
1572	Antikörpermangel, primärer
2821	Antinolo-Nieto-Borrego-Syndrom
3006	Antiquitin-Mangel
81	Antisynthetase-Syndrom
788	Antivitamin K-Resistenz, hereditäre
→95699	Antley-Bixler ähnliches-Syndrom - intersexuelles Genitale - Steroidstoffwechselstörungen
83	Antley-Bixler-Syndrom
→95699	Antley-Bixler-Syndrom Typ 2
→95699	Antley-Bixler-Syndrom, POR-abhängiges
1190	AO1
56304	AO2
56305	AO3
1168	AOA1
64753	AOA2
459033	AOA4
99000	AOFMD
1190	AOI
56304	AOII
56305	AOIII
99981	AOP
86	Aortenaneurysma, abdominales, familiäre Form
60030	Aortenaneurysma-Syndrom durch TGFbeta-Rezeptor-Anomalien
99075	Aortenbogen, doppelter, mit zirkuläre Einengung von Trachea/Ösophagus
99076	Aortenbogen, fünfter persistierender
99081	Aortenbogen, rechter
99079	Aortenbogen, zervikaler
1110	Aortenbogen-Anomalie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
2299	Aortenbogenunterbrechung
→91387	Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien
229	Aortendissektion, familiäre
1457	Aortenisthmusstenose
1456	Aortenisthmusstenose, atypische
1455	Aortenisthmusstenose, dominante
95448	Aortenklappenatresie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
101043	Aortenklappendysplasie
95449	Aortenklappeninsuffizienz, kongenitale
3093	Aortenklappenstenose, kongenitale
1457	Aortenkoarktation
1456	Aortenkoarktation, abdominale
3193	Aortenstenose, supralvalvuläre
99071	Aorto-linksventrikulärer Tunnel
2037	Aorto-pulmonale Fenster, kongenitales
99070	Aorto-rechtsventrikulärer Tunnel
3400	Aorto-ventrikulärer Tunnel
284984	AOS
829	AOSD
280763	AP4-Mangel-Syndrom
369929	APA mit komplexer neuromuskulärer Krankheit
747	aPAP
206583	APBD
247806	APC-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
247806	APC-abhängige AFAP
247806	APC-abhängige attenuierte FAP
397596	APDS
3453	APECED-Syndrom
87	Apert-Syndrom
1201	Apfelschalen-Syndrom
506307	Apfelschalenartige Intestinalatresie-Augenanomalien-Mikrozephalie-Syndrom
83461	Aphakie, kongenitale primäre
1112	Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenese
1113	Aphalangie-Syndaktylie-Mikrozephalie-Syndrom
250831	Aphasie, logopenische progressive
100070	Aphasie, nicht-flüssige progrediente
324540	Aphonie-Hörverlust-Retinodystrophie-verdoppelte Großzehe-Intelligenzminderung-Syndrom
324540	Aphonie-Schwerhörigkeit-Retinodystrophie-Bifid Hallux-Intelligenzminderung-Syndrom
66529	Apical-ballooning-Syndrom
37559	APKH
324530	aPLAID
1114	Aplasia cutis congenita
1117	Aplasia cutis congenita - Myopie
1115	Aplasia cutis congenita der

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Gliedmaßen, rezessive
3339	Aplasia cutis congenita mit epibulbären Dermoid
1116	Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie
1116	Aplasia cutis congenita, autosomal-rezessive
79133	Aplasia cutis congenita, bitemporale
370046	Aplasia cutis congenita-Naevus sebaceus-Syndrom
2926	Aplasia der Fingerstrecker mit Polyneuropathie
3383	Aplasia der Humerus-Trochlea
124	Aplasia der roten Blutkörperchen, angeborene
86815	Aplasia der Tränen- und Speicheldrüsen
180079	Aplasia des Müller-Ganges, inkomplette unilaterale
180074	Aplasia des Müller-Ganges, komplette unilaterale
294988	Aplasia/-Hypoplasia des Daumens, kongenital
141074	Aplasia/Hypoplasie des äußeren Gehörgangs
88	Aplastische Anämie, idiopathische
124	Aplastische Anämie, isolierte kongenitale
520	APML
70590	Apnoe im Kindesalter
70590	Apnoe, infantile
425	Apo A I-Mangel
309020	ApoC-II-Mangel
294986	Apodie
93560	Apolipoprotein A-I-Amyloidose
425	Apolipoprotein A-I-Mangel
439232	Apolipoprotein A-IV-Amyloidose
238269	Apolipoprotein AII-Amyloidose
309020	Apolipoprotein CII-Mangel, familiärer
2879	Apoplasie/Hypoplasie von Gliedmaßen und Becken
320	Apparenter Mineralocorticoid Exzess
100079	Appendikale neuroendokrine Neoplasie
1123	Appendix, kaudaler - Schwerhörigkeit
329977	Appendix-NET, klassischer
100079	Appendix-Tumor, endokriner
1125	Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1126	Aprosenzephalie mit zerebellärer Dysgenese
3453	APS Typ 1
3143	APS Typ 2
227982	APS Typ 3
227990	APS Typ 4
3453	APS-1
3143	APS-2
227982	APS-3
227990	APS-4
2182	Aquäduktstenose, X-chromosomale
498359	Aquagenes syringiales Akrokeratoderm
402041	AR dRTA
→402041	AR dRTA mit Hörverlust
→402041	AR dRTA mit Schwerhörigkeit
→402041	AR dRTA ohne Hörverlust
→402041	AR dRTA ohne Schwerhörigkeit
93607	AR pRTA
90119	AR-CMT2 mit Akrodystrophie
90118	AR-CMT2, Typ Ouvrier
98856	AR-CMT2B1
101101	AR-CMT2B2
228374	AR-CMT2B5
101102	AR-CMT2C
495274	AR-CMT2T
169186	AR-CNM
248	AR-HED
447760	AR-SPG9B
1130	Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien
1129	Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung
115	Arachnodaktylie, kongenitale kontrakturale
2356	Arachnoidalzyste
269200	Arachnoidalzyste, retrozerebelläre
137817	Arachnoiditis
137817	Arachnoiditis, adhäsive
137817	Arachnoiditis, chronische
324442	ARAN-NM
2697	ARC-Syndrom
88644	ARCA1
139485	ARCA2
90349	ARCL1
221145	ARCL1C
357074	ARCL2 Typ Debré

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
357074	ARCL2, klassischer Typ
357064	ARCL2, progeroider Typ
357058	ARCL2A
357064	ARCL2B
324442	ARCMT2-NM
466775	ARCMT2X
70578	ARDS des Erwachsenen
70587	ARDS des Kindes
1133	AREDYLD-Syndrom
3115	Areflektorischen Dystasie, hereditäre, Typ Roussy-Levy
→702	Arena-Syndrom
319223	Argentinisches hämorrhagisches Fieber
90	Arginase-Mangel
90	Argininämie
23	Argininbernsteinsäure-Krankheit
23	Argininosuccinase-Mangel
247525	Argininosuccinat-Synthase-Mangel
23	Argininosuccino-Azidurie
23	Argininsuccinat-Lyase-Mangel
60014	Argyrie
268936	Arhinenzephalie, isolierte
2250	Arhinie-Mikrophthalmie-Syndrom Bosma
289176	ARHR
79235	Arias-Syndrom
2318	Arima-Syndrom
950	Arkless-Graham-Syndrom
85276	Armfield-Syndrom
2901	Armplexusneuritis
439202	Armplexusparesie, chronische geburts-traumatische
167635	Arndt-Gottron-Syndrom
268882	Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ I
1136	Arnold-Chiari-Fehlbildung Typ II
178345	Aromatase-Exzess-Syndrom
91	Aromatase-Mangel
35708	Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase-Mangel
254886	arPEO
731	ARPKD
99916	Arrhenoblastom
1135	Arrhinie - Choanalatresie - Mikrophthalmie
1134	Arrhinie, isolierte
217656	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie, familiäre isolierte
260305	ARSA
98	ARSACS

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
314603	ARSAL
583	ARSB-Mangel
3342	Arterial-Tortuosity-Syndrom
439175	Arteriell-ischämischer Schlaganfall im Kindesalter
79094	Arterielle Verschlusskrankheit Typ Grange
79094	Arterielle Verschlusskrankheit, progressive - Hypertension - Herzfehler - Knochenfragilität - Brachysyndaktyly
357107	Arteriell Thoracic-outlet-Kompressions-Syndrom
357107	Arteriell TOS
3342	Arterien, geschlängelte
1682	Arteriendissektion mit Lentiginose
36382	Arteriendissektion, familiäre zervikale
2037	Arterienfistel, aorto-pulmonale kongenitale
51608	Arterienkalzifikation, generalisierte infantile
51608	Arterienkalzifikation, idiopathische infantile
397	Arteriitis temporalis
26137	Arteriitis temporalis, juvenile
51608	Arteriopathie, idiopathische obliterative
51608	Arteriopathie, infantile okklusive
75377	Arteriosklerose der Aderhaut
51608	Arteriosklerose, infantile
97339	Arteriovenöse Fehlbildung, durale kraniale
141168	Arteriovenöse Fehlbildung, frontonasale
141174	Arteriovenöse Fehlbildung, mandibuläre
141171	Arteriovenöse Fehlbildung, maxilläre
2039	Arteriovenöse Fistel, kongenitale systemische
29207	Arthritis urethritica
85410	Arthritis, chronische pauciartikuläre
69126	Arthritis, familiäre rezurrente
85438	Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assozierte
85410	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre
247839	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre, mit anti-nukleären Antikörpern
247846	Arthritis, idiopathische juvenile, oligoartikuläre, ohne anti-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	nukleäre Antikörper
85436	Arthritis, idiopathische juvenile, Psoriasis-assozierte
85408	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative
247854	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative, mit anti-nukleären Antikörpern
247861	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative, ohne anti-nukleäre Antikörper
85435	Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-positive
85414	Arthritis, idiopathische juvenile, systemische
91140	Arthritis, idiopathische juvenile, unklassifizierte
29207	Arthritis, reaktive
29207	Arthritis, venerische
828	Arthro-Ophthalmopathie, hereditäre progressive
1485	Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase
65720	Arthrogrypose - schwere Skoliose
3200	Arthrogrypose mit ektodermaler Dysplasie und anderen Anomalien
1154	Arthrogrypose mit okulomotorischen und elektroretinalen Anomalien
1146	Arthrogrypose, distale, Typ 1
2053	Arthrogrypose, distale, Typ 2A
1147	Arthrogrypose, distale, Typ 2B
65720	Arthrogrypose, distale, Typ 2D
376	Arthrogrypose, distale, Typ 3
65720	Arthrogrypose, distale, Typ 4
1154	Arthrogrypose, distale, Typ 5
329457	Arthrogrypose, distale, Typ 5D
1144	Arthrogrypose, distale, Typ 6
3377	Arthrogrypose, distale, Typ 7
65743	Arthrogrypose, distale, Typ 8
115	Arthrogrypose, distale, Typ 9
251515	Arthrogrypose, distale, Typ 10
376	Arthrogrypose, distale, Typ IIA
1154	Arthrogrypose, distale, Typ IIB
65720	Arthrogrypose, distale, Typ IID
53696	Arthrogrypose, letale - Verlust von Vorderhornzellen
1144	Arthrogrypose-ähnliche Handanomalie - sensorineurale Schwerhörigkeit
1149	Arthrogrypose-ähnliches

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Symptom
994	Arthrogryposis multiplex congenita - Lungenhypoplasie
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - Whistling-face-Syndrom
1150	Arthrogryposis multiplex congenita - ZNS-Kalzifikation
1145	Arthrogryposis multiplex congenita, distale X-chromosomale
1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogener Typ
319332	Arthrogryposis multiplex congenita, SYNE1-abhängige
498693	Arthrogryposis multiplex congenita-Syndrom, autosomal-rezessives, nicht-tödliches, MYBPC1-assoziiertes
85169	Arthropathie, digitale - Brachydaktylie, familiäre Form
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit
2848	Arthropathie-Kamptodaktylie-Syndrom
1187	Arts-Syndrom
217656	ARVC, familiäre isolierte
217656	ARVD, familiäre isolierte
512	Arylsulfatase A-Mangel
309271	Arylsulfatase A-Mangel, adulte Form
309263	Arylsulfatase A-Mangel, juvenile Form
309256	Arylsulfatase A-Mangel, spät-infantile Form
583	Arylsulfatase B-Mangel
139402	Arzneimittalexanthem mit Eosinophilie und systemischen Manifestationen
139402	Arzneimittalexanthem mit Eosinophilie und systemischen Manifestationen
231466	ASAN
583	ASB-Mangel
2302	Asbestintoxifikation
2302	Asbestose
1253	Ascher-Syndrom
447997	ASCT1-Mangel
1478	ASD
352490	ASD durch AUTS2-Mangel
99104	ASD vom Koronarsinus-Typ
99106	ASD vom Ostium-Primum-Typ
99103	ASD vom Secundum-Typ
99105	ASD vom Sinus-venosus-Typ

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2380	Aseptische Femurkopfnekrose
2054	Aseptische Nekrose der Fußwurzelknochen
97336	Aseptische Nekrose des Capitulum humeri
97335	Aseptische Nekrose des Tuberositas tibiae
3314	Aseptische Osteonekrose der Phalangeneiphysen
137686	Asherman-Syndrom
23	ASL-Mangel
391376	Asparagin-Synthetase-Mangel
141	Aspartoacylase-Mangel
93	Aspartyl-Glukosaminidase-Mangel
93	Aspartylglukosaminurie
63442	ASPED (Angel-shaped phalangeo-epiphyseal dysplasia)
1163	Aspergillose
1164	Aspergillose, allergische
1164	Aspergillose, allergische bronchopulmonale
97332	Aspetische Mondbeinnekrose
474	Asphyxierende Thoraxdystrophie des Neugeborenen
101351	Asplenie, familiäre isolierte, kongenitale
247525	ASS-Mangel
221120	ASSA
1957	Ästhesioneuroblastom
85175	Astley-Kendall-Dysplasie
251679	Astroblastom
251589	Astrozytom, anaplastisches
251595	Astrozytom, diffuses
251601	Astrozytom, fibrilläres
251604	Astrozytom, gemistozytisches
251615	Astrozytom, pilomyxoides
251612	Astrozytom, pilozytisches
251598	Astrozytom, protoplasmisches
251940	Astrozytom/Gangliogliom, desmoplastischer, des Kindes
1166	Asymmetrisches Schreigesicht
1160	Aszites, chylöser
26790	Aszites, gallertiger
647	AT V1
85292	Ataxia-Demenz-Syndrom, X-chromosomales
100	Ataxia-Teleangiectasia
370109	Ataxia-Teleangiectasia Variante
647	Ataxia-Teleangiectasia Variante 1
251347	Ataxia-Teleangiectasia-ähnliche Krankheit
438134	Ataxia-Teleangiectasia-ähnliche Krankheit 2

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
85338	Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal
1227	Ataxie - Diabetes - Gicht - gonadale Insuffizienz
1180	Ataxie - Hypogonadismus - chorioretinale Dystrophie
1184	Ataxie - Lichtempfindlichkeit - Kleinwuchs
459033	Ataxie - okulomotorische Apraxie, Typ 4
137639	Ataxie - verzögerter Zahndurchbruch - Hypomyelinisierung
139485	Ataxie durch Coenzym Q(10)-Mangel
96	Ataxie mit isoliertem Vitamin E-Mangel
3008	Ataxie mit Laktatazidose Typ 2
1168	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1
64753	Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2
94147	Ataxie mit Pigmentretinopathie
1178	Ataxie mit tapetoretinaler Degeneration
1179	Ataxie mit tonischer Aufwärtsabweichung der Augen
96	Ataxie mit Vitamin E-Mangel
94147	Ataxie, autosomal-dominante spinocerebelläre, Typ 7
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, 9
247815	Ataxie, autosomal-rezessive, durch PEX10-Mangel
139485	Ataxie, autosomal-rezessive, durch Ubiquinon-Mangel
88644	Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce
79135	Ataxie, episodische - Vertigo - Tinnitus - Myokymie
37612	Ataxie, episodische, mit Myokymie
37612	Ataxie, episodische, Typ 1
97	Ataxie, episodische, Typ 2
79135	Ataxie, episodische, Typ 3
79136	Ataxie, episodische, Typ 4
211067	Ataxie, episodische, Typ 5
209967	Ataxie, episodische, Typ 6
209970	Ataxie, episodische, Typ 7
401953	Ataxie, episodische, Typ 8
96	Ataxie, Friedreich-ähnliche
1186	Ataxie, infantile spinocerebelläre
208513	Ataxie, kongenitale nonprogressive spinocerebelläre
97	Ataxie, paroxysmale, familiäre

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2572	Ataxie, spastische - Augenanomalien
314603	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 3
313772	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 5
98	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ 6
98	Ataxie, spastische, autosomal-rezessive, Typ Charlevoix-Saguenay
2074	Ataxie, spinozerebelläre - Amyotrophie - Schwerhörigkeit
94124	Ataxie, spinozerebelläre mit axonaler Neuropathie, Typ 1
85297	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3
85292	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 4
314978	Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 5
1170	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 2
324262	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 13
352403	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 14
404499	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 15
453521	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 17
448251	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 19
397709	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 20
466794	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 21
404493	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 23
98755	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1
98756	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 2
98757	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3
276238	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3, vom Joseph Typ
276244	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 3, vom Machado Typ
98765	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 4
98766	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 5
98758	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 6
94147	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 7
98760	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 8
98761	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 10
98767	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 11
98762	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 12
98768	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 13

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98763	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 14
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16
→98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 16
98759	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 17
98771	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 18
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22
101110	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 20
98773	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 21
→98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 22
101108	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 23
101111	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 25
101112	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 26
98764	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 27
101109	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 28
208513	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 29
211017	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 30
217012	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 31
276183	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 32
1955	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 34
276193	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 35
276198	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 36
363710	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 37
423296	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 38
423275	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 40
458798	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 41
458803	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 42
276241	Ataxie, spinozerebelläre, Typ Thomas
95433	Ataxie, spinozerebelläre, autosomal-rezessive, Typ 3
83472	Ataxie, zerebelläre - Intelligenzminderung - Optikusatrophie - Hautanomalien
1177	Ataxie, zerebelläre, früh beginnende, mit Erhalt der Sehnenreflexe
314978	Ataxie, zerebelläre, nicht-progressive, X-chromosomale
1175	Ataxie, zerebelläre, X-chromosomale, Typ 1
1188	Ataxie-Hörverlust-Intelligenzminderung-Syndrom
370022	Ataxie-Intelligenzminderung-okulomotorische Apraxie-zerebelläre Zysten-Syndrom
2585	Ataxie-Panzytopenie-Syndrom
1188	Ataxie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom
85297	Ataxie-Schwerhörigkeit-Syndrom, X-chromosomales
94125	Ataxie-Syndrom, mitochondriales rezessives

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
448251	Ataxie-Taubheit-Syndrom, progressives, autosomal-rezessives
2953	ATCS
3469	Atelenzephalie
1190	Atelosteogenesis Typ 1
56304	Atelosteogenesis Typ 2
56305	Atelosteogenesis Typ 3
1190	Atelosteogenesis Typ I
56304	Atelosteogenesis Typ II
56305	Atelosteogenesis Typ III
70578	Atemnotsyndrom, adultes
70587	Atemnotsyndrom, akutes infantiles
70587	Atemnotsyndrom, neonatales
280827	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 0
280832	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 1
280840	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 2
280847	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 3
280854	Atemwegsfehlbildung, kongenitale, Typ 4
69739	Athabasken-Hirnstamm-dysgenese-Syndrom
1192	Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie
95713	Athyreose
250977	ATIC-Mangel
1193	Atkin-Flaitz-Syndrom
99666	Atlantoaxiale Subluxation
251347	ATLD
86875	ATLL
139423	ATM/TM
231401	ATMDS
254864	Atmungsketten-Störung, infantile reversible Form
357107	ATOS
139557	ATP7A-assozierte distale motorische Neuropathie
31150	ATP-binding cassette-Transporter A1-Defekt
254913	ATP-Synthase-Mangel, isolierter
98791	ATR-16-Syndrom
98791	ATR-Syndrom gekoppelt an Chr. 16
98791	ATR-Syndrom vom Deletions-Typ
847	ATR-X-Syndrom
1195	Atransferrinämie, kongenitale
30391	Atresie der Gallengänge
105	Atresie des Urethers

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1344	Atriale Kardiomyopathie mit Herzblock
1478	Atrialer Septumdefekt
99107	Atriale Septumaneurysma
86819	Atrichie mit Papeln
86819	Atrichie mit papulösen Läsionen
1461	Atrio-ventrikuläre Verbindungen, verdrehte
1342	Atriodigitale Dysplasie Typ 3
168796	Atriodigitale Dysplasie vom slowenischen Typ
99103	Atrioseptaldefekt vom Septum-secundum-Typ
216694	Atrioventrikuläre und ventrikuloarterielle Diskordanz
1329	Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter
60041	Atrioventrikulärer Block, kongenitaler
1352	Atrioventrikulärer Defekt-Blepharophimose- Radial-und Analdefekt-Syndrom
1330	Atrioventrikulärer Kanal, partieller
1329	Atrioventrikulärer Septumdefekt, kompletter
1478	Atriumseptumdefekt
1479	Atriumseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen
99104	Atriumseptumdefekt, Koronarsinus Typ
99106	Atriumseptumdefekt, Ostium primum Typ
99103	Atriumseptumdefekt, Sekundum-Typ
99105	Atriumseptumdefekt, Sinus venosus Typ
86813	Atrophia areata
649	Atrophia bulborum hereditaria
414	Atrophia gyrata der Chorioidea und Retina
75373	Atrophie, bifokale chorioretinale progressive
101	Atrophie, dentato-rubro-pallidoluisische
54247	Atrophie, kortikale posteriore
1217	Atrophie, spinale - Ophthalmoplegie - Pyramidenbahn-Symptomatik
140933	Atrophoderma, lineares, Typ Moulin
79100	Atrophoderma vermiculata
113	Atrophodermie, folliculäre - Basaliome

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79459	Atrophodermie, folliculäre - Basalzellkarzinom
99966	ATRT
3342	ATS
86818	ATS-MR
330001	ATTR-Amyloidose, wild-Typ
85451	ATTR-Kardiomyopathie
85451	ATTRV122I-abhängige Amyloidose
85451	ATTRV122I-Amyloidose
85447	ATTRV30M-abhängige Amyloidose
85447	ATTRV30M-Amyloidose
330001	ATTRwt-abhängige Amyloidose
330001	ATTRwt-Amyloidose
238523	Atypische Hypotonie-Cystinurie-Syndrom
289863	Atypische nicht ketotische Hyperglycinämie
99750	Atypische PSP
93581	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit anti-Faktor H-
93578	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit B-Faktor-Anomalie
93575	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit C3-Anomalie
93579	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit H-Faktor-Anomalie
93580	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit I-Faktor-Anomalie
93576	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit MCP- oder CD46-Anomalie
217023	Atypisches hämolytisch-urämische Syndrom mit Thrombomodulin-Anomalie
2134	Atypisches HUS
93581	Atypisches HUS mit anti-Faktor H-
93578	Atypisches HUS mit B-Faktor-Anomalie
93575	Atypisches HUS mit C3-Anomalie
357008	Atypisches HUS mit DGKE-Mangel
93579	Atypisches HUS mit H-Faktor-Anomalie
93580	Atypisches HUS mit I-Faktor-Anomalie
93576	Atypisches HUS mit MCP- oder CD46-Anomalie
217023	Atypisches HUS mit Thrombomodulin-Anomalie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2578	Atypisches MRKH-Syndrom
3095	Atypisches RTT
453504	Au-Kline-Syndrom
139583	Auditorische Neuropathie mit peripherer sensibler Neuropathie, X-chromosomal, Typ 1
3172	Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie
2725	Augendefekte - Arachnodaktylie - Kardiopathie
420556	Augenflimmer-Phänomen
449563	Augenkrankheit, IgG4-assoziierte
139431	Augenlid-Myoklonie mit und ohne Absenzen
98946	Augenlidkolobom
99176	Augenlidretraktion, kongenitale
420556	Augenrauschen
1074	Aughton-Hufnagle-Syndrom
137888	Aurikulo-kondyläres Syndrom
114	Aurikulo-Osteo-Dysplasie
→794	Auro-Zephalo-Syndaktylie
1995	Ausems-Wittebol-Post-Hennekam-Syndrom
137911	Autismus - fazialer Portwein-Nävus
199627	Autismus, atypischer
308410	Autismus-Epilepsie-Syndrom durch Verzweigtketten-Ketosäuredehydrogenase-Kinase-Mangel
352490	Autismus-Spektrum-Störung durch AUTS-Mangel
370943	Autismus-Spektrum-Störung-Epilepsie-Arthrogrypose-Syndrom
66624	Autoimmun-Erkrankung mit assoziierter Streptokokken-Infektion im Kindesalter
444463	Autoimmun-hämolytische Anämie und autoimmune Thrombozytopenie mit primärem Immundefekt
275523	Autoimmun-lymphoproliferative Krankheit vom Typ Dianzani
3261	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom
436159	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom durch CTLA4-Haploinsuffizienz
275517	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom mit rezidivierenden Infekten
103919	Autoimmun-Pankreatitis
280302	Autoimmun-Pankreatitis Typ 1
280315	Autoimmun-Pankreatitis Typ 2
3453	Autoimmun-polyendokrines

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Syndrom Typ 1
3453	Autoimmun-Polyendokrinopathie - Candidose - Ektodermale Dystrophie
3453	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 1
3143	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 2
227982	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 3
227990	Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 4
3453	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 1
3143	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 2
227982	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 3
227990	Autoimmun-polyglanduläres Syndrom Typ 4
391487	Autoimmune Enteropathie und Endokrinopathie-Empfänglichkeit für chronische Infektionen-Syndrom
420789	Autoimmune Enzephalopathie mit Parasomnie und obstruktiver Schlafapnoe
1959	Autoimmune hämolytische Anämie und Immunthrombozytopenie
444092	Autoimmune interstitielle Lungenerkrankung-Arthritis-Syndrom
391490	Autoimmune Myasthenia gravis mit Beginn im Erwachsenenalter
206569	Autoimmune nekrotisierende Myositis
3143	Autoimmune Schilddrüsenkrankheit und/oder Typ 1 Diabetes - Addison-Krankheit
93585	Autoimmune thrombotisch-thrombozytopenische Purpura
3453	Autoimmuner Hypoparathyreoidismus - chronische Kandidiasis - Addison-Krankheit
3453	Autoimmunes-Polyendokrinopathie-Kandidiasis-Ektodermales-Dystrophie-Syndrom
411593	Autoimmunes Insulin-Syndrom
228426	Autoimmunkrankheit, multisystemische syndromale, durch Itch-Mangel
324530	Autoinflammation mit PLCG2-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	assoziiertem Antikörper-Mangel und Immundysregulation
324977	Autoinflammation-Lipodystrophie-Dermatose-Syndrom
210115	Autoinflammatorische Krankheit durch Interleukin-1-Rezeptorantagonist-Mangel
329173	Autoinflammatorisches Syndrom mit pyogener Bakterieninfektion und Amylopektinose
300359	Autoinflammatorisches Syndrom, atypisches kälteinduziertes, familiäre Form
47045	Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäre Form
247868	Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäres, Typ 2
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD
519388	Autosomal recessive anterior segment dysgenesis
521411	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to copper metabolism defect
512103	Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis
513436	Autosomal recessive spastic paraplegia type 78
314399	Autosomal-dominante Aplasie und Myelodysplasie
476093	Autosomal-dominante distale axonale motorische Neuropathie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom
73229	Autosomal-dominante familiäre Hämaturie-gewundene Netzhautarteriolen-Kontraktoren-Syndrom
402003	Autosomal-dominante fokale nicht-epidermolytische Palmoplantarkeratose mit Blasenbildungen an den Füßen
401964	Autosomal-dominante hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ 2 mit Riesen-Axonon
209341	Autosomal-dominante im Kindesalter beginnende proximale spinale Muskelatrophie ohne Krämpfe
457193	Autosomal-dominante Intelligenzminderung-kraniofaziale Anomalien-Herzfehler-Syndrom
457050	Autosomal-dominante mitochondriale Myopathie mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Belastungsintoleranz
440354	Autosomal-dominante Myopie-Mittelgesichtsrücklage-sensorineuraler Hörverlust-rhizomele Dysplasie-Syndrom
98673	Autosomal-dominante Optikusatrophie Typ Kjer
476119	Autosomal-dominante präaxiale Polydaktylie mit Hypertrichose des oberen Rückens
411602	Autosomal-dominante spät-beginnende Parkinson-Krankheit
319581	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt
319589	Autosomal-dominante Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt
466806	Autosomal-dominante Thrombozytopenie mit Defekt der Plättchensekretion
314404	Autosomal-dominante zerebelläre Ataxie mit Schwerhörigkeit und Narkolepsie
90119	Autosomal-rezessive axonale Charcot-Marie-Tooth-Krankheit mit Akrodystrophie
2518	Autosomal-rezessive Chorioretinopathie-Mikrozephalie-Syndrom
98920	Autosomal-rezessive distale spinale Muskelatrophie Typ 1
139547	Autosomal-rezessive distale spinale Muskelatrophie Typ 3
476084	Autosomal-rezessive Gliedergürtelmuskeldystrophie-Herzrhythmusstörung-Syndrom
93591	Autosomal-rezessive infantile Nephronophthise
93591	Autosomal-rezessive infantile NPHP
506353	Autosomal-rezessive komplexe spastische Paraplegie durch Störung im Kennedy-Stoffwechselweg
506353	Autosomal-rezessive komplexe SPG durch Störung des Kennedy-Stoffwechselweges
506353	Autosomal-rezessive komplizierte SPG durch Störung des Kennedy-Stoffwechselweges
363432	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch ionotropen Glutamatrezeptor

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	delta-2-Untereinheiten-Mangel
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch metabotropen Glutamatrezeptor 1-Mangel
324262	Autosomal-rezessive kongenitale zerebelläre Ataxie durch MGLUR1-Mangel
1842	Autosomal-rezessive letale Chondrodysplasie mit abgerundeten femoralen inferioren Epiphysen
314572	Autosomal-rezessive Leukoenzephalopathie-ischämischer Schlaganfall-Retinitis pigmentosa-Syndrom
93307	Autosomal-rezessive multiple epiphysäre Dysplasie
314603	Autosomal-rezessive spastische Ataxie mit Leukoenzephalopathie
284324	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie mit Beginn in der Kindheit, langsam fortschreitend
284332	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 6
284324	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 7
284289	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie Typ 10
95433	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie-Blindheit-Hörverlust-Syndrom
95433	Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie-Blindheit-Schwerhörigkeit-Syndrom
319569	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R1-Defekt
319574	Autosomal-rezessive Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen IFN-gamma-R2-Defekt
95434	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - einschließende Sakkaden
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - Epilepsie - Intelligenzminderung
352403	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - kognitive Störung
284271	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie - psychomotorische Retardierung
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie durch WWOX-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
284289	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter
284271	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie Typ 11
284282	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie Typ 12
284332	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie, infantile, nicht-progressive
404499	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch KIAA0226-Mangel
404493	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom durch TUD-Mangel
363429	Autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie-Pyramidenbahnzeichen-Nystagmus-okulomotorische Apraxie-Syndrom
477857	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt durch RORC-Genmutation
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner natürlicher Killer-Zellen-Zytotoxizität
437552	Autosomal-rezessiver primärer Immundefekt mit defekter spontaner NK-Zellen-Zytotoxizität
2990	Autosomal-rezessives multiples Pterygium-Syndrom, nicht-letal
352490	AUTS2-Syndrom
86820	Avaskuläre Nekrose des Femurkopfes, familiäre Form
399307	Avaskuläre Nekrose, idiopathische
399180	Avaskuläre Nekrose, nicht-traumatische sekundäre
399175	Avaskuläre Nekrose, traumatische
96	AVED
98963	Avellino-Dystrophie
454836	Aviäre Influenza
99000	AVMD
58	AxD
363717	AxD Typ I
363722	AxD Typ II
98978	Axenfeld-Anomalie
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom
782	Axenfeld-Syndrom
401911	AXIN2-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
401911	AXIN2-abhängige AFAP

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
401911	AXIN2-abhängige attenuierte FAP
324442	Axonale Neuropathie mit Neuroomyotonie, autosomal-rezessiv
457205	Axonale Neuropathie-Optikusatrophy-kognitive Störung-Syndrom
1435	Ayazi-Syndrom
→40204 1	Azidose, distale renale tubuläre, mit Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
→40204 1	Azidose, distale renale tubuläre, ohne Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
→40204 1	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1b
→40204 1	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1c
93608	Azidose, renale tubuläre, autosomal-dominante Form
18	Azidose, renale tubuläre, distale
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form
93610	Azidose, renale tubuläre, mit Anämie
47159	Azidose, renale tubuläre, proximale
314889	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-dominante Form
93607	Azidose, renale tubuläre, proximale, autosomal-rezessive Form
93607	Azidose, renale tubuläre, proximale, mit Augenanomalien und Intelligenzminderung
18	Azidose, renale tubuläre, Typ 1
47159	Azidose, renale tubuläre, Typ 2
2785	Azidose, renale tubuläre, Typ 3
93598	Azidurie, glykolytische
424046	Azinuszellkarzinom des Pankreas
284454	AZOOR
→39980 5	Azoospermie durch Meiose-Defekt
→39980 5	Azoospermie durch Reifungsarrest
3471	Azoospermie mit Lungeninfektion und Sinusitis
98757	Azoren-Krankheit des Nervensystems
99121	Azygos-Kontinuation der Vena cava inferior
79332	B4GALT1-CDG
75496	B4GALT7-CDG
99860	B-ALL

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
67038	B-CLL
404560	B-K Muttermal-Syndrom
86852	B-PLL
99860	B-Vorläuferzell-Leukämie/Lymphom, akut lymphoblastisch
300324	B-Zell Lymphozytose, persistente polyklonale
464336	B-Zell-Expansion mit NF-kB- und T-Zell-Anergie-Krankheit
67038	B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische
300869	B-Zell-Lymphom der roten Pulpa, diffuses splenisches
300888	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges, mit chronischer Entzündung
178544	B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges, primär kutanes, vom leg Typ
364043	B-Zell-Lymphom, großzelliges, ALK+
98838	B-Zell-Lymphom, großzelliges, primär mediastinales
98839	B-Zell-Lymphom, intravaskuläres großzelliges
67038	B-Zell-Lymphom, kleinzelliges
86852	B-Zell-Prolymphozytenleukämie
108	Babesiose
100976	Badeanzug-Ichthyose
69736	BADI
86814	BAFME
2819	Bahemuka-Bbrown-Syndrom
352577	Bainbridge-Roppers-Syndrom
1658	Baird-Syndrom
139471	Bakrania-Ragge-Syndrom
36234	Bakterielles TSS
1223	Balantidienruhr
1223	Balantidiose
139450	Balikova-Vermeesch-Syndrom
363746	Balint-Holmes-Syndrom
363746	Balint-Syndrom
50	Balkenagenesie mit chorioretinaler Anomalie
93395	Ballard-Syndrom
1225	Baller-Gerold-Syndrom
66529	Ballonartige Kardiomyopathie
228165	Baló-Krankheit
634	Bambushaar-Syndrom
1226	Bamforth-Lazarus-Syndrom
1226	Bamforth-Syndrom
99796	Bandheterotopie, subkortikale
1227	Bangstad-Syndrom
1228	Banki-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom
139507	Bantu-Siderose
289539	BAP1-abhängiges Tumorprädispositionssyndrom
1229	Baraitser-Brett-Piesowicz-Syndrom
2753	Baraitser-Burn-Syndrom
1229	Baraitser-Reardon-Syndrom
2995	Baraitser-Winter zerebro-frontofaziales Syndrom
1231	Barber-Say-Syndrom
110	Bardet-Biedl-Syndrom
3317	Barnes-Syndrom
443084	Baroreflexversagen
79087	Barraquer-Simons-Syndrom
2698	Bart-Pumphrey-Syndrom
111	Barth-Syndrom
64692	Bartonellose durch Infektion mit Bartonella bacilliformis
50839	Bartonellose durch Infektion mit Bartonella henselae
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom
112	Bartter-Syndrom
263417	Bartter-Syndrom mit Hypokalzämie
93605	Bartter-Syndrom Typ 3
89938	Bartter-Syndrom Typ 4
263417	Bartter-Syndrom Typ 5
93605	Bartter-Syndrom Typ III
89938	Bartter-Syndrom Typ IV
263417	Bartter-Syndrom Typ V
93605	Bartter-Syndrom, adultes
93605	Bartter-Syndrom, klassische Form
93604	Bartter-Syndrom, pränatales
157846	Basalganglien-Erkrankungen, adulte
1980	Basalganglien-Kalzifizierung, idiopathische
497906	Basalgangliendegeneration-Syndrom mit Beginn im Kindesalter
213828	Basalkarzinom, adenoides zervikales
98956	Basalmembrandystrophie, anteriore
98956	Basalmembrandystrophie, epitheliale
494451	Basalzellkarzinom der Vulva
377	Basalzellnävus-Syndrom
→1658	Basan-Syndrom
79301	BASD1
79303	BASD2
79302	BASD3

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79095	BASD4
50810	Basel-Vanagaite-Sirota-Syndrom
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom
2285	Basilarimpression, primäre
244283	BASM-Syndrom
14	Bassen-Kornzweig-Krankheit
14	Bassen-Kornzweig-Syndrom
1875	Bassoe-Syndrom
100976	Bathing-suit-Ichthyose
1948	Battaglia-Neri-Syndrom
79264	Batten-Krankheit
1401	Baughman-Syndrom
166113	Bazex-Syndrom
363444	BBIS
110	BBS
41751	BCD
1997	BCD-Syndrom
312	BCIE
511	BCKD-Mangel
268162	BCKD-Mangel, intermediärer
268173	BCKD-Mangel, intermittierender
268145	BCKD-Mangel, klassischer
268184	BCKD-Mangel, Thiamin-responsiver
511	BCKDH-Mangel
113	BDCS
115	Beals-Hecht-Syndrom
115	Beals-Syndrom
1059	Bean-Syndrom
1555	Beare-Stevenson-Cutis gyrata-Syndrom
505395	Beatmungsinduzierter Zwerchfellschaden
363444	Beaulieu-Boycott-Innes-Syndrom
329984	Becherzellkarzinoid
329984	Becherzellkarzinom
93333	Becken-Scapula-Dysplasie, familiäre
2839	Becken-Schulter-Dysplasie
64755	Becker Naevus-Syndrom
116	Beckwith-Wiedemann-Syndrom
231130	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch 11p15 Translokation/Inversion
231120	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch CDKN1C-Mangel
231117	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch Imprintingdefekt von 11p15
231127	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch Mikrodeletion 11p15
96076	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch Mikroduplikation 11p15
238613	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch NSD1-Genmutation

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
96193	Beckwith-Wiedemann-Syndrom durch paternale uniparentale Disomie 11
1945	BECRS
1945	BECRS, autosomal-dominant
1945	BECTS
1237	Beemer-Ertbruggen-Syndrom
231160	Beerenaneurysma, familiäres
2220	Behaarte-Ellenbogen-Syndrom
2705	Behrens-Baumann-Vogel-Syndrom
476102	Behçet-ähnliche Krankheit des Kindes, hereditäre
476102	Behçet-ähnliche Krankheit durch A20-Haploinsuffizienz
476102	Behçet-ähnliche Krankheit durch HA20
117	Behçet-Krankheit
117	Behçet-Syndrom
438117	Beidseitige Hüft- und Radiusköpfchen-Dislokation-Kleinwuchs-Skoliose-Karpalfusionen-Pes cavus-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
2310	Beindefornität - Katarakt
1757	Beinverdoppelung - Fußverdoppelung
1240	Bellini-Chiumello-Rinoldi-Syndrom
100978	Benallegue-Lacete-Syndrom
1241	Bencze-Syndrom
494541	Benigne Chorea-striatale Beteiligung-Syndrom mit Beginn im Kindesalter
306	Benigne familiäre Epilepsie des Kindesalters
306	Benigne familiäre infantile Krampfanfälle
1949	Benigne familiäre Neugeborenenepilepsie
1544	Benigne fokale Epilepsie des Erwachsenen
1945	Benigne kindliche Epilepsie mit zentrotemporalen Spikes
440233	Benigne kongenitale Parese des sechsten Hirnnerven
98816	Benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters Typ Gastaut
98815	Benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters Typ Panayiotopoulos
166299	Benigne Partialepilepsie der frühen Kindheit mit komplex fokalen Anfällen
166302	Benigne Partialepilepsie der frühen Kindheit mit sekundär

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	generalisierten Anfällen
1945	Benigne Rolando-Epilepsie
180237	Benigner Tumor der Eileiter
86909	Benigne myoklonische Epilepsie des Kindesalters
2198	Bennion-Patterson-Syndrom
54247	Benson-Syndrom
464336	BENTA-Krankheit
171839	Berant-Syndrom
528	Berardinelli-Seip-Syndrom
2241	Berdon-Syndrom
647	Berlin-breakage-Syndrom
1816	Berlin-Syndrom
274	Bernard-Soulier-Syndrom
→2609	Bernsteinsäure-Krankheit
22	Bernsteinsäure-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel
178528	Berti-Lymphom
133	Berylliose
133	Berylliose, chronische
133	Beryllium-Krankheit, chronische
561	Beschleunigte Knochenalterung - Gesichtsanomalien - Gedeihstörungen
797	Besnier-Boeck-Schaumann-Krankheit
321	Bessel-Hagen-Krankheit
1243	Best Makuladegeneration
1243	Best vitelliforme Makuladegeneration
1243	Best-Krankheit
139455	Bestrophinopathie, autosomal-rezessive
85446	Beta2-Mikroglobulin-Amyloidose
79332	Beta-1,4-Galaktosyltransferase-Mangel
314652	Beta-2-Mikroglobulin-Amyloidose, autosomal-dominante
65287	Beta-Alanin-Synthase-Mangel
324703	Beta-Amyloidose Typ Piedmont
324718	Beta-Amyloidose vom flämischen Typ
324713	Beta-Amyloidose vom Italienischen Typ
309310	Beta-D-Galactosidase-Mangel
99849	Beta-Enolase-Mangel
354	Beta-Galaktosidase 1-Mangel
584	Beta-Glucuronidasemangel
134	Beta-Ketothiolase-Mangel
118	Beta-Mannosidose
1035	Beta-Mercaptolaktat-Cystein Disulfidurie
329284	Beta-propeller-Protein-assozierte

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Neurodegeneration
119	Beta-Sarkoglykanopathie
848	Beta-Thalassämie
→33364	Beta-Thalassämie - Trichothiodystrophie
231393	Beta-Thalassämie - X-chromosomale Thrombozytopenie
231222	Beta-Thalassämie intermedia
231214	Beta-Thalassämie major
231226	Beta-Thalassämie mit Einschlusskörpern
231226	Beta-Thalassämie, dominante
65287	Beta-Ureidopropionase-Mangel
610	Bethlem-Myopathie
306	BFIE
306	BFIS
127	BFLS
1949	BFNE
140927	BFNIS
1949	BFNS
293284	BH4-responsive HPA/PKU
1429	BHC
93311	BHMED
98964	Biber-Haab-Dimmer-Dystrophie
2088	Bickel-Fanconi Glykogenose
2182	Bickers-Adams-Syndrom
79138	Bickerstaff-Enzephalitis
3286	Bidirektionale catecholaminerge Tachykardie
→33364	BIDS-Syndrom
1246	Biemond-Syndrom
141333	Biemond-Syndrom Typ 2
41751	Bietti-Kristalldystrophie
41751	Bietti's kristalline Retinopathie
217266	Bifide Nase mit/ohne anorektale und renale Anomalien
402075	Bikuspide Aortenklappe, familiäre Form
1229	Bilaterale band-ähnliche Kalzifizierung mit Polymikrogyrie
93311	Bilaterale hereditäre mikroepiphysäre Dysplasie
140963	Bilaterale Mikrotie - Schwerhörigkeit - Gaumenspalte
97364	Bilaterale multizystische renale Dysplasie
1314	Bilaterale symmetrische Gliose des Thalamus
443995	Bilaterale und symmetrische otomandibuläre Dysplasie mit Alopezie
1276	Bilginturan-Brachydaktylie
1276	Bilginturan-Syndrom
1247	Bilharziose

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
244283	Biliäre Atresie-Milzfehlbildung-Syndrom
→2697	Biliäre Fehlbildungen - Niereninsuffizienz
386	Biliäre Hamartome
424982	Biliäres Zystadenokarzinom der Leber
79234	Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-Mangel Typ 1
79235	Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-Mangel Typ 2
205	Bilirubin-UGT-Mangel
79234	Bilirubin-UGT-Mangel Typ 1
79235	Bilirubin-UGT-Mangel Typ 2
205	Bilirubin-Uridindiphosphat-Glucuronosyltransferase-Mangel
1799	Billard-Toutain-Maheut-Syndrom
166308	BIMSE
→2909	Bindegewebsdysplasie Typ Spellacy
300284	Bindegewebskrankheit durch LH3-Mangel
300284	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel
319667	Bindegewebskrankheit durch Lysyl-Hydroxylase 3-Mangel
1248	Bindehaut-Lymphom, primäres
1248	Binder-Syndrom
3304	Bindewald-Ulmer-Müller-Syndrom
64545	BINS
725	Bioelektrischer Status epilepticus im Schlaf
65284	Biotin-responsive Störung der Basalganglien
79241	Biotinidase-Mangel
364198	Bipartite Talus
179	Birdshot-Chorioretinopathie
179	Birdshot-Retinochoroidopathie
166108	Birk-Barel-Syndrom
122	Birt-Hogg-Dubé-Syndrom
2213	Bixler-Christian-Gorlin-Syndrom
180111	Bizervikaler Uterus bicornis mit offenem Zervix und Vagina
180106	Bizervikaler Uterus bicornis und blind endende Hemivagina
285	BJHS
123	Björnstad-Syndrom
98922	Blake-Tasche
254379	Blaschkoider Lichen planus
93930	Blasenektrophie
93930	Blasenektrophie, klassische
322	Blasenektrophie-Epispadie-Komplex

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
284400	Blasenkarzinom, kleinzelliges
284400	Blasenkrebs, kleinzelliger
99927	Blasemole
254693	Blasemole, inkomplette
254688	Blasemole, vollständige
37202	Blasenschmerz-Syndrom
86870	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie
86870	Blastisches NK-Zell-Lymphom
1834	Blastogeneseanomalien
99933	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ I
99934	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ II
99935	Blastom, pleuro-pulmonales, Typ III
90340	Blau-Syndrom
88629	Blaublindheit
1059	Blaues Gummibläschen-Naevus-Syndrom
466670	Blausäurevergiftung
16	Blauszapfenmonochromasie
50945	BLC
1229	BLC-PMG
330015	Blei-Intoxikation
330015	Bleivergiftung
1997	Blepharo-cheilo-dentales Syndrom
→2353	Blepharo-fazio-skelettales Syndrom
1252	Blepharo-naso-faziales Syndrom
1253	Blepharochalasia-Doppelte Lippe-Syndrom
519390	Blepharochalasis
126	Blepharophimose - Epicanthus inversus - Ptosis
2057	Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs
126	Blepharophimose vom Typ 1 und 2
293725	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ V
293725	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ Verloes
3047	Blepharophimose-Intelligenzminderung, Typ SBBYS
→2707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom durch UBE3B-Mangel
293707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Typ MKB
2728	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom Typ Ohdo
293707	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom, Typ Maat-Kievit-Brunner
2728	Blepharophimose-Syndrom Ohdo-Typ
1968	Blepharophimose-Telekanthus-Mikrostomie-Syndrom
261559	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch 3q23-Rearrangement
261579	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch polyA-Expansion
261572	Blepharophimosis - epicanthus inversus - Ptosis durch Punktmutationen
261579	Blepharophimosis Typ 1 und 2 durch polyA-Expansion
261572	Blepharophimosis Typ 1 und 2 durch Punktmutationen
1259	Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie
93964	Blepharospasmus-oromandibuläre Dystonie-Syndrom
73423	Blighia sapida (Akeepflaume), akute Vergiftung
171844	Blindheit - Skoliose - Arachnodaktylie
649	Blindheit, episkopische
464	Bloch-Siemens-Syndrom
464	Bloch-Sulzberger-Syndrom
50945	Blomstrand letale Chondrodysplasie
125	Bloom-Syndrom
2768	Blount-Barber-Syndrom
2768	Blount-Krankheit
2768	Blount-Syndrom
34592	BLS Typ 1
1059	Blue rubber bleb-Nävus-Syndrom
94086	Blue-Diaper-Syndrom
391320	Bluterkrankheit vom Ost-Texanischen Typ
420566	Blutungskrankheit durch CalDAG-GEFI-Mangel
420566	Blutungskrankheit durch Kalzium- und DAG-regulierten Guanin-Nukleotid-Austausch-Faktor 1-Mangel
477787	Blutungskrankheit mit assoziiertem Mangel der

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	zytosolischen Phospholipase-A2 alpha
319205	BMAH
1243	BMD
2728	BMRS Typ Ohdo
293725	BMRS Typ V
293725	BMRS Typ Verloes
293707	BMRS vom Typ Maat-Kievit-Brunner
293707	BMRS, MKB-Typ
353253	BMS
209973	BNAHC
217266	BNAR-Syndrom
3451	BNS-Epilepsie
217008	Bockenheimer-Syndrom
1292	BOD-Syndrom
2724	Boder-Syndrom
797	Boeck-Krankheit
1297	BOFS
420402	Bogengangsdehiszenz-Syndrom
97297	Bohring-Opitz-Syndrom
97297	Bohring-Syndrom
84081	Boichis-Krankheit
401874	BOLA3-Mangel
319229	Bolivianisches hämorrhagisches Fieber
163	Bonneau-Beaumont-Syndrom
2934	Bonneau-Syndrom
1261	Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom
2941	Bonnemann-Meinecke-Syndrom
53719	Bonnet-Dechaume-Blanc-Syndrom
1262	Book-Syndrom
1263	Boomerang-Dysplasie
1303	BOOP
107	BOR-Syndrom
127	Borjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom
1264	Bork-Syndrom
97297	BOS-Syndrom
69737	Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom
2250	Bosma-Henkin-Christiansen-Syndrom
128	Bothriozephalosis
1267	Botulismus
228371	Botulismus, ernährungsbedingter
254509	Botulismus, iatrogener
230800	Botulismus, infektiöser
178475	Botulismus, infektiöser kutaner
254504	Botulismus, inhalativer
178481	Botulismus, intestinaler
178487	Botulismus, intestinaler, adulter

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
178487	Botulismus, intestinaler, des Erwachsenen
178481	Botulismus, intestinaler, toxischer
228371	Botulismus, Lebensmittelbedingter
1180	Boucher-Neuhäuser-Syndrom
805	Bourneville-Syndrom
83313	Boutonneuse-Fieber
1270	Bowen-Conradi-Syndrom
→912	Bowen-Syndrom
1270	Bowen-Syndrom, Hutteriten-Typ
97353	Boxer-Demenz
50814	Boyadjiev-Jabs-Syndrom
2680	Boylan-Dew-Syndrom
329284	BPAN
70589	BPD
86870	BPDCN
2901	Brachial-Plexus-Neuropathie, autoimmune
2901	Brachialplexitis, akute
1299	Brachio-skeleto-genitales Syndrom
199	Brachmann-de Lange-Syndrom
1275	Brachydaktylie - Ellenbogen-/Handgelenk-Dysplasie
1275	Brachydaktylie - Gelenkdysplasie
1246	Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie
2956	Brachydaktylie - Skoliose - karpale Fusion
93382	Brachydaktylie A6
2946	Brachydaktylie mit langem Daumen
93388	Brachydaktylie Typ A1
93396	Brachydaktylie Typ A2
93394	Brachydaktylie Typ A4
93389	Brachydaktylie Typ A5
93397	Brachydaktylie Typ A7
93383	Brachydaktylie Typ B
140908	Brachydaktylie Typ B2
93395	Brachydaktylie Typ B und E kombiniert
93384	Brachydaktylie Typ C
93387	Brachydaktylie Typ E
1276	Brachydaktylie Typ E mit Kleinwuchs und Bluthochdruck
93388	Brachydaktylie Typ Farabee
93396	Brachydaktylie Typ Mohr-Wriedt
93397	Brachydaktylie Typ Smørgasbord
93394	Brachydaktylie Typ Temtamy
1277	Brachydaktylie, mesomere, mit mentaler Retardierung und Herzfehlern

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1278	Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus
1276	Brachydaktylie-arterielle Hypertension-Syndrom
1001	Brachydaktylie-Intelligenzminderung-Syndrom
391646	Brachydaktylie-Kleinwuchs-Mikrozephalie-Syndrom
93409	Brachydaktylie-Syndaktylie Typ Zhao
93394	Brachymesophalangie II und V
2713	Brachymetapodie - Anodontie - Hypotrichose - Albinismus
1292	Brachymorphie-Onychodysplasie-Dysphalangie-Syndrom
2899	Brachyolmie - Amelogenesis imperfecta
→44824 2	Brachyolmie Typ 1, Hobaek-Typ
→44824 2	Brachyolmie Typ 1, Toledo-Typ
93302	Brachyolmie Typ 2
93304	Brachyolmie Typ 3
448242	Brachyolmie Typ Hobaek/Toledo
93302	Brachyolmie Typ Maroteaux
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive
1295	Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom
1272	Brachyzephalie - Schwerhörigkeit - Katarakt - geistige Retardierung
35099	Brachyzephalie, isolierte
441	Bradbury-Eggleston-Syndrom
3323	Braddock-Carey-Syndrom
1538	Braddock-Jones-Superneau-Syndrom
52047	Braddock-Syndrom
75374	Bradyopsie
1297	Branchio-okulo-faziales Syndrom
107	Branchio-oto-renales Syndrom
52429	Branchio-otogenes-Syndrom
50815	Branchiogene Schwerhörigkeit-Syndrom
319239	Brasilianisches hämorrhagisches Fieber
79133	Brauer-Syndrom
2669	Braun-Bayer-Syndrom
1059	BRBN
1945	BRE
85284	BRESEK-Syndrom
85284	BRESHECK-Syndrom
65682	BRIC
99960	BRIC1
99961	BRIC2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99960	BRIC Typ 1
99961	BRIC Typ 2
99990	Brill-Krankheit
99990	Brill-Zinsser-Krankheit
90354	Brittle-Cornea-Syndrom
412	Broad-beta-lipoproteinämie
53347	Brody-Myopathie
1296	Bronchiale Dysplasie - Intelligenzminderung - Inguinalhernie
70573	Bronchialkarzinom, kleinzelliges
→3471	Bronchiektasie mit Oligospermie
60033	Bronchiektasie, idiopathische
1303	Bronchiolitis obliterans mit obstruktiver Lungenerkrankung
1302	Bronchiolitis obliterans mit organisierender Pneumonie
1303	Bronchiolitis, restriktive
439881	Bronchitis fibrinosa
439881	Bronchitis, plastische
3161	Broncho-pulmonale Sequestration, kongenitale
280811	Bronchopulmonale Sequestration, extralobäre kongenitale
280802	Bronchopulmonale Sequestration, intralobäre kongenitale
1116	Bronspiegel-Zelnick-Syndrom
79493	Brooke-Spiegler-Syndrom
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom
109	BRRS
2353	BRSS
1304	Brucellose
2771	Bruck-Syndrom
130	Brugada-Syndrom
3057	Brunner-Syndrom
1305	Brunner-Winter-Syndrom
391641	Brunner-Winter-Syndrom Typ 1
391646	Brunner-Winter-Syndrom Typ 2
145	Brust- und Ovarialkrebssyndrom, hereditäres
180182	Brustdrüse, akzessorische
180182	Brustdrüse, überzählige
227535	Brustkrebs, familiärer
227535	Brustkrebs, hereditärer
125	BS
528	BSCL
1299	BSG-Syndrom
100976	BSI
1980	BSPDC
79241	BTD-Mangel
111	BTHS

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
47	BTK-Defizienz
47	BTK-Mangel
2314	Buckley-Syndrom
131	Budd-Chiari-Syndrom
36258	Buerger-Krankheit
2285	Bull-Nixon-Syndrom
312	Bullöse kongenitale ichthyosiforme Erythrodermie Brocq
→193	Buntinx-Lormans-Martin-Syndrom
98976	Buphthalmie
98976	Buphthalmus
543	Burkitt-Lymphom
1200	Burn-McKeown-Syndrom
353253	Burning-Mouth-Syndrom
800	Burton Skelettdysplasie
800	Burton-Syndrom
79501	Buschke-Fischer-Brauer-Syndrom
1306	Buschke-Ollendorff-Syndrom
132	Butyrylcholinesterase-Mangel
275864	bv-FTD
1243	BVMD
2995	BWCFF
116	BWS
459353	C1-Inhibitor-Mangel
329931	C3-Glomerulonephritis
329918	C3-Glomerulopathie
280133	C3-Mangel
401901	C9ORF72-abhängige Phänokopie der Huntington-Krankheit
97297	C-ähnliches-Syndrom
300865	C-ALCL
231242	C-Beta-Thalassämie
1308	C-Syndrom
254930	C12ORF65-assoziiertes OXPPOS-Defekt, kombinierter schwerer
401948	CA-VA-Mangel
85293	Cabzas-Syndrom
504476	CABV-Syndrom
1309	Cacchi-Ricci-Syndrom
75377	CACD
135	CACH-Syndrom
157719	CACH-Syndrom, juvenile oder adulte Form
157713	CACH-Syndrom, kongenitales oder früh-infantile Form
157716	CACH-Syndrom, spät-infantile Form
2848	CACP-Syndrom
159	CACT-Mangel
56425	CAD
448010	CAD-CDG

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
136	CADASIL
369942	CADDS
2566	CAEBV-Syndrom
1310	Caffey-Krankheit
436174	CAGSSS
90791	CAH durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel
90795	CAH durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel
90793	CAH durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel
1375	Cahmr-Syndrom
435988	CAID-Syndrom
280062	Calciphylaxie
1408	Calderon-Gonzalez-Cantu-Syndrom
289601	CALJA
284388	Call-Fleming-Syndrom
267	Calpainopathie, primäre
90290	Calzinosi - Raynaud Phänomen - Ösophageale Dysfunktion - Sklerodaktylie - Telangiectasie
2163	Camera-Lituanica-Cohen-Syndrom
3003	Camera-Syndrom
→1466	CAMFAK-Syndrom
79395	Camisa-Krankheit
83472	CAMOS-Syndrom
1766	CAMRQ-Syndrom
141194	CAMS1
53719	CAMS2
141199	CAMS3
3319	CAMT
1328	Camurati-Engelmann-Krankheit
1328	Camurati-Engelmann-Syndrom
3261	Canale-Smith-Syndrom
141	Canavan-Krankheit
314911	Canavan-Krankheit, infantile
314918	Canavan-Krankheit, juvenile
314918	Canavan-Krankheit, milde
314911	Canavan-Krankheit, neonatale
314911	Canavan-Krankheit, schwere
141	Canavan-Syndrom
2700	Cancrum oris
1334	Candidose, chronische mukokutane
325004	CANDLE-Syndrom
71279	CANOMAD-Syndrom
314647	CANPMR
2233	Cantalamessa-Baldini-Ambrosi-Syndrom
1335	Cantrell-Pentalogie
1335	Cantrell-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1517	Cantu-Syndrom
504476	CANVAS
171881	Cap-Myopathie
85199	CAP-Syndrom
75327	CAPE
188	Capillary-Leak-Syndrom, systemisches
1171	CAPOS-Syndrom
171839	Capra-DeMarco-Syndrom
464343	CAPS
71505	CAR-Syndrom
199354	CARASIL
3207	Caratolo-Cilio-Pessagno-Syndrom
147	Carbamoyl-Phosphat-Synthetase 1-Mangel
147	Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel
1923	Carbimazol-Embryofetopathie
2785	Carbonanhydrase-II-Mangel
1358	Carey-Fineman-Ziter-Syndrom
79403	Carmi-Syndrom
2947	Carnevale-Hernandez-Castillo-Syndrom
2947	Carnevale-Hernández-del Castillo-Syndrom
→29384 3	Carnevale-Krajewska-Fischetto-Syndrom
→29384 3	Carnevale-Syndrom
1359	Carney-Komplex
319340	Carney-Komplex, Variante
319340	Carney-Komplex-Trismus-Pseudokamptodaktylie-Syndrom
97286	Carney-Stratakis-Dyade
97286	Carney-Stratakis-Syndrom
1359	Carney-Syndrom
139411	Carney-Trias (Triade)
159	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel
158	Carnitin-Aufnahme-Mangel
158	Carnitin-Mangel, primärer systemischer
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase I-Mangel, hepatischer
156	Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel
157	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel des Erwachsenen
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, hepatokardiomuskuläre Form
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mangel, letale systemische Form
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, myopathische Form
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, neonatale Form
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel, schwere infantile Form
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2 des Erwachsenen
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, hepatokardiomuskuläre Form
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, letale systemische Form
228302	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, myopathische Form
228308	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, neonatale Form
228305	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-Mangel Typ 2, schwere infantile Form
158	Carnitin-Transporter-Mangel
1361	Carnosinämie
1361	Carnosinase-Mangel
53035	Caroli-Krankheit
480520	Caroli-Syndrom
65759	Carpenter-Syndrom
93973	Carpenter-Waziri-Syndrom
2902	Carrington-Krankheit
64692	Carrión-Krankheit
→175	Cartilago-Haarhypoplasie-ähnliches Syndrom
65282	Carvajal-Syndrom
56425	CAS
94095	Casamassima-Morton-Nance-Syndrom
275517	Caspase 8-Mangel-Syndrom
1101	Cassia-Stocco-dos Santos-Syndrom
160	Castleman-Krankheit
93682	Castleman-Krankheit des Kindesalters
93685	Castleman-Krankheit, lokalisierte
160	Castleman-Lymphom
2513	Castro-Gago-Pomto Novo-Syndrom
195	Cat-Eye-Syndrom
98989	Cataracta coerulea
567	CATCH 22
800	Catel-Hempel-Syndrom
1388	Catel-Manzke-Syndrom
228337	Cathepsin D-Mangel
60015	Catlin-marks

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
85164	CATSHL-Syndrom
1329	CAVC
99066	CAVC - Linksherzobstruktion
99067	CAVC - Ventrikelhypoplasie
99068	CAVC Typ C
99068	CAVC-Fallot-Tetralogie-Syndrom
567	Cayler kardiofaziales Syndrom
94122	Cayman-Ataxie
48	CBAVD
199247	CBG (Cortisol-bindendes Globulin)-Mangel
363972	CBL-Syndrom
79282	CblC-Defekt
79283	CblD-Defekt
79284	CblF-Defekt
369955	CblJ-Defekte
70567	CCA
115	CCA-Syndrom
2444	CCAM
280827	CCAM Typ 0
280832	CCAM Typ 1
280840	CCAM Typ 2
280847	CCAM Typ 3
280854	CCAM Typ 4
163961	CCCSX
468684	CCDC115-CDG
98972	CCDF
48431	CCFDN-Syndrom
2008	CCGE-Syndrom
99827	CCHF
661	CCHS
289499	CCMCO
319276	CCRCC
2505	CCSF
457246	CCSK
280779	CCV
86870	CD4+/CD56+ hämatoderme Neoplasie
228000	CD4-Lymphozytopenie, idiopathische
169085	CD8-Mangel, familiärer
437552	CD16-Mangel
238505	CD27-Mangel
98841	CD30-positives anaplastisches großzelliges Lymphom
169464	CD59-Mangel, primärer
293825	CDA durch KLF1-Genmutationen
98869	CDA I
98873	CDA II
98870	CDA III
293825	CDA IV
98869	CDA Typ 1
98873	CDA Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98870	CDA Typ 3
293825	CDA Typ 4
98869	CDA Typ I
98873	CDA Typ II
98870	CDA Typ III
293825	CDA Typ IV
85199	CDAGS-Syndrom
293825	CDAN4
163681	CDFE-Syndrom
163681	CDFES
300536	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1r
370924	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1x
370927	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1y
448010	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 1Z
466703	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ 2p
397941	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II durch MAN1B1-Mangel
238459	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II f
263508	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II g
263487	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ III
263501	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II j
314667	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II k
464443	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ III
356961	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II m
468699	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II n
468684	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II o
91131	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II m
244310	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II n
263494	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II o
280071	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II p
324737	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II q
324422	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II s
329178	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ II u

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
370921	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation) Typ I w
79318	CDG1A
79319	CDG1B
79320	CDG1C
79321	CDG1D
79322	CDG1E
79323	CDG1F
79324	CDG1G
79325	CDG1H
79326	CDG1I
86309	CDG1J
79327	CDG1K
79328	CDG1L
91131	CDG1M
244310	CDG1N
263494	CDG1O
280071	CDG1P
324737	CDG1Q
300536	CDG1R
324422	CDG1S
319646	CDG1t
329178	CDG1U
370921	CDG1W
370924	CDG1X
370927	CDG1Y
448010	CDG1Z
79329	CDG2A
79330	CDG2B
99843	CDG2C
79332	CDG2D
79333	CDG2E
238459	CDG2F
263508	CDG2G
95428	CDG2H
263487	CDG2I
263501	CDG2J
314667	CDG2K
356961	CDG2M
468699	CDG2n
468684	CDG2o
466703	CDG2P
99843	CDG II c
79318	CDG-Ia
79319	CDG-Ib
79320	CDG-Ic
79321	CDG-Id
79322	CDG-Ie
79323	CDG-If
79324	CDG-Ig
79325	CDG-Ih
79326	CDG-Ii
79329	CDG-IIa

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79330	CDG-IIb
79332	CDG-II d
79333	CDG-II e
238459	CDG-II f
263508	CDG-II g
95428	CDG-II h
263487	CDG-II i
263501	CDG-II j
314667	CDG-II k
356961	CDG-II m
468699	CDG-II n
468684	CDG-II o
466703	CDG-II p
86309	CDG-I j
79327	CDG-I k
79328	CDG-I l
91131	CDG-I m
244310	CDG-I n
263494	CDG-I o
280071	CDG-I p
324737	CDG-I q
300536	CDG-I r
324422	CDG-I s
319646	CDG-I t
329178	CDG-I u
370921	CDG-I w
370924	CDG-I x
370927	CDG-I y
448010	CDG-I z
324737	CDG-Syndrom I q
280071	CDG-Syndrom Typ 1p
464443	CDG-Syndrom Typ 2I
468699	CDG-Syndrom Typ 2n
79318	CDG-Syndrom Typ Ia
79319	CDG-Syndrom Typ Ib
79320	CDG-Syndrom Typ Ic
79321	CDG-Syndrom Typ Id
79322	CDG-Syndrom Typ Ie
79323	CDG-Syndrom Typ If
79324	CDG-Syndrom Typ Ig
79325	CDG-Syndrom Typ Ih
79326	CDG-Syndrom Typ Ii
79329	CDG-Syndrom Typ IIa
79330	CDG-Syndrom Typ IIb
99843	CDG-Syndrom Typ IIc
79332	CDG-Syndrom Typ IId
79333	CDG-Syndrom Typ IIe
238459	CDG-Syndrom Typ II f
263508	CDG-Syndrom Typ II g
95428	CDG-Syndrom Typ II h
263487	CDG-Syndrom Typ II i
263501	CDG-Syndrom Typ II j
314667	CDG-Syndrom Typ II k

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
356961	CDG-Syndrom Typ IIm
468699	CDG-Syndrom Typ II n
468684	CDG-Syndrom Typ II o
466703	CDG-Syndrom Typ II p
86309	CDG-Syndrom Typ II j
79327	CDG-Syndrom Typ II k
79328	CDG-Syndrom Typ II l
91131	CDG-Syndrom Typ II m
244310	CDG-Syndrom Typ II n
263494	CDG-Syndrom Typ II o
280071	CDG-Syndrom Typ II p
300536	CDG-Syndrom Typ II r
324422	CDG-Syndrom Typ II s
319646	CDG-Syndrom Typ II t
329178	CDG-Syndrom Typ II u
370921	CDG-Syndrom Typ II w
370924	CDG-Syndrom Typ II x
370927	CDG-Syndrom Typ II y
448010	CDG-Syndrom Typ II z
2140	CDH
1529	CDHS
178029	CDI
95626	CDI, erworbener
30925	CDI, hereditärer
505652	CDKL5-Gen-Defekt
505652	CDKL5-Krankheit
505652	CDKL5-Mangel
3194	CDO-Syndrom
1490	CDPD
35173	CDPX2
35173	CDPXD
158	CDSP
468641	CEAS
1459	CEC
2718	Cecato-de-Lima-Pinheiro-Syndrom
1515	CED
66631	CEDNIK-Syndrom
275517	CEDS
3258	Cenani-Lenz-Syndaktylie
3258	Cenani-Lenz-Syndrom
3258	Cenani-Syndaktylie
597	Central-Core-Krankheit
597	Central-Core-Myopathie
79277	CEP
79506	CEPT-Mangel
333	Ceramidase-Mangel
169079	Cernunnos XLFD
169079	Cernunnos-Mangel
169079	Cernunnos/XLF-Mangel
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale (CLN10)
79262	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	adulte
79263	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, infantile
79264	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, juvenile
168486	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, kongenitale
1947	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, nordische Epilepsie-Variante
168491	Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, spät-infantile
48818	Ceruloplasmin-Mangel, hereditärer
180145	Cervix uteri, Agenesie oder Aplasie
195	CES
231573	CEVD
586	CF
2032	CFA
1340	CFC-Syndrom
379	CGD
2026	CGHT
2388	ChAc
3386	Chagas-Krankheit
436159	CHAI
1401	CHAND-Syndrom
98979	Chandler-Syndrom
1401	CHANDS
2235	Chang-Davidson-Carlson-Syndrom
319244	Chapare hämorrhagisches Fieber
319244	Chapare-Viruskrankheit
1964	Char-Douglas-Dungan-Syndrom
46627	Char-Syndrom
803	Charcot-Krankheit
300605	Charcot-Krankheit, juvenile
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T, autosomal rezessiv, axonal
495274	Charcot-Marie-Tooth Krankheit Typ 2T, axonale, autosomal-rezessive, Typ 2T
64751	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - pyramidale Störungen
90658	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit
90103	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit mit fokal gefaltetem Myelin
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mit Nephropathie
101081	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1A
101082	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1B
101083	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1C
101084	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1D
90658	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1E
101085	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1F
98856	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B1
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B5
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2P
397968	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2R
443073	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2S
64748	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 3
99948	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4A
99955	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1
99956	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B2
363981	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B3
99949	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4C
99950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4D
99951	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4E
99952	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4F
99953	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4G
99954	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H
139515	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J
391351	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4K
90120	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 6

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
100043	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ A
100044	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ B
100045	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ C
100046	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ D
93114	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, intermediäre, Typ E
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2 durch HARS-Genmutation
487814	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch DGAT2-Genmutation
324611	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch KIF5A-Genmutation
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MARS-Genmutation
497757	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MME-Genmutation
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch MORC2-Genmutation
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch NAGLU-Genmutation
435819	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch TFG-Genmutation
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, durch VCP-Genmutation
401964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2, mit Riesen-Axonon
99946	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A1
99947	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2A2
99936	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2B
99937	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2C
99938	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2D
99939	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	autosomal-dominante, Typ 2E
99940	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2F
99941	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2G
99942	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2I
99943	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2J
99944	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2K
99945	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2L
228179	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2M
228174	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2N
284232	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2O
300319	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2P
329258	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Q
397735	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2U
447964	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2V
488333	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2W
435387	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Y
466768	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2Z
217055	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ A
254334	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ B
369867	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ C
435998	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, intermediäre, Typ D
101097	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, mit Heiserkeit
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, durch SPG11-Genmutation
90119	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2, mit Akrodystrophie
324442	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	autosomal-rezessive, Typ 2, mit Neuromyotonie
98856	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2B1
228374	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2B5
466775	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 2X
90118	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-rezessive, Typ Ouvrier
101102	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonal, mit Pyramidenbahn-Beteiligung
101101	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, axonale, autosomal-rezessive, Typ 2B2
324585	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, mit neuropathischem Schmerz
352670	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, dominant-intermediäre, Typ F
443950	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, Typ 2, DNAJB2-assoziierte
101075	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 1
101076	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 2
101077	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 3
101078	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 4
99014	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 5
352675	Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale, Typ 6
921	CHARGE-ähnliches Syndrom
138	CHARGE-Assoziation
138	CHARGE-Syndrom
1496	Charlevoix-Krankheit
1406	Charlie M-Syndrom
168577	CHC type 2
98975	CHED1
293603	CHED2
293603	CHED,
98975	CHEDI
381	Chediak-Higashi-ähnliches-Syndrom
167	Chédiak-Higashi-Krankheit
167	Chédiak-Higashi-Steinbrink-Syndrom
167	Chédiak-Higashi-Syndrom
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, attenuiertes
352723	Chédiak-Higashi-Syndrom, atypisches

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
293603	CHEDII
1221	Cheilitis glandularis
1221	Cheilitis glandularis apostematosa
99647	Cheiro-spondyloenchondromatose
101106	Chemodektom, nicht-sezernierendes
955	Cheney-Syndrom
3019	Cherubinismus mit gingivaler Fibromatose und mentaler Retardierung
184	Cherubismus
→672	CHHS
1398	Chiari 4 Malformation
1398	Chiari IV Malformation
268882	Chiari-Malformation Typ 1
1136	Chiari-Malformation Typ 2
1398	Chiari-Malformation Typ 4
1398	Chiari-Malformation Typ IV
324625	Chikungunyafieber
90280	Chilblain-Lupus
481662	Chilblain-Lupus, familiärer
139	CHILD-Syndrom
3474	CHIME-Syndrom
2888	Chitayat-Meunier-Hodgkinson-Syndrom
3218	Chitty-Hall-Baraitser-Syndrom
53689	Chlorid-Diarrhoe, kongenitale
53689	Chlorid-Diarrhoe-Syndrom
757	Chlorid-Shunt-Syndrom
86850	Chlorom
180	CHM
137914	Choanalatresie
137920	Choanalatresie, bilaterale
137917	Choanalatresie, unilaterale
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehler-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom
70567	Cholangiokarzinom
99978	Cholangiokarzinom, hiläres
300552	Cholangitis und Pankreatitis, follikuläre
186	Cholangitis, primär biliäre
480501	Choledochuszyste
69663	Cholelithiasis mit assoziierter ABCB4-Genmutation
69663	Cholelithiasis mit niedrigen Phospholipid-Spiegeln
173	Cholera
1415	Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte
79303	Cholestase mit delta(4)-3-Oxosteroid 5-beta-Reduktase-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mangel
65682	Cholestase, benigne intrahepatische, rezurrente
99960	Cholestase, benigne intrahepatische, rezurrente, Typ 1
99961	Cholestase, benigne intrahepatische, Typ 2
172	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive
480491	Cholestase, familiäre intrahepatische progressive, MYO5B-abhängige
79306	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 1
79304	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 2
79305	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 3
480483	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 4
480476	Cholestase, intrahepatische progressive, familiäre, Typ 5
69665	Cholestase, schwangerschaftsbedingte
1414	Cholestase-Lymphödem-Syndrom
75234	Cholesterinester-Speicherkrankheit
79506	Cholesterinester-Transferprotein-Mangel
79344	Chondrodysplasia punctata Typ Sheffield
79347	Chondrodysplasia punctata Typ Toriello
79344	Chondrodysplasia punctata, autosomal-dominante
79345	Chondrodysplasia punctata, brachytelephalangealer Typ
309789	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 1
309796	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 2
309803	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 3
468717	Chondrodysplasia punctata, rhizomele, Typ 5
177	Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ
79346	Chondrodysplasia punctata, tibial-metakarpaler Typ
35173	Chondrodysplasia punctata, X-chromosomal-dominante
166272	Chondrodysplasie - Dentinogenesis imperfecta - Gelenkschlaffheit
1422	Chondrodysplasie -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Intersexualität
1422	Chondrodysplasie - Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD)
280586	Chondrodysplasie mit Gelenkkontrakturen, gPAPP-Typ
263463	Chondrodysplasie mit kongenitalen Gelenksdislokationen Typ CHST3
3144	Chondrodysplasie mit schneckenähnlichem Becken
50945	Chondrodysplasie Typ Blomstrand
2098	Chondrodysplasie Typ Grebe
1423	Chondrodysplasie, letale, rezessive
166035	Chondrodysplasie, metaphysäre - Retinitis pigmentosa
175	Chondrodysplasie, metaphysäre, autosomal-rezessive
33067	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen
166038	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila
174	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Schmid
2501	Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Spahr
163966	Chondrodysplasie, X-chromosomal-dominante, Typ Chassaing-Lacombe
1422	Chondrodysplasie-Pseudohermaphroditismus-Syndrom
35173	Chondrodystrophia calcificans congenita
800	Chondrodystrophie, myotone
289	Chondroektodermale Dysplasie
319195	Chondroektodermale Dysplasie mit Nachtblindheit
1416	Chondrokalzinose, artikuläre familiäre
404507	Chondromyxoidfibrom
55880	Chondrosarkom
209916	Chondrosarkom, extraskelettales myxoides
444077	CHOPS-Syndrom
99055	Chordae tendineae der Trikuspidalklappe, Anomalien der-
251674	Chordoidgliom
178	Chordom
399	Chorea Huntington
157941	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 1
98934	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
157946	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 3
98759	Chorea Huntington-ähnliche Krankheit 4
401901	Chorea Huntington-ähnliches Syndrom durch C9ORF72-Expansionen
1429	Chorea, benigne hereditäre
1429	Chorea, familiäre gutartige
2388	Chorea-Akanthozytose
2388	Choreoakanthozytose
209905	Choreoathetose-Hypothyreose-neonatale Atemnot-Syndrom
53583	Choreoathetose/Spastik, episodisch
35686	Choroiditis, serpiginöse
39044	Chorioidea-Melanom
180	Chorioideremie
1434	Chorioideremie - Hypopituitarismus
1435	Chorioideremie - Taubheit - Adipositas
35686	Chorioidopathie, geografische helikoide peripapilläre
252015	Choriokarzinom des Zentralnervensystems
99926	Chorionkarzinom, gestationales
86813	Chorioretinale Degeneration, helikoid-peripapilläre
→2526	Chorioretinopathie - Mikrozephalie, autosomal-dominante Form
179	Chorioretinopathie Typ Birdshot
2807	Choroid-Plexus-Papillom
251899	Choroid-Plexuskarzinom
1433	Chorioidea-Atrophie - Alopezie
75377	Chorioidea-Dystrophie, zentrale areoläre
251902	Choroidplexuspapillom, atypisches
94087	CHP
181	Christ-Siemens-Touraine-Syndrom
1436	Christian-Syndrom
1808	Christianson-Fourie-Syndrom
85278	Christianson-Syndrom
98879	Christmas-Krankheit
182	Chromoblastomykose
182	Chromomykose
319303	Chromophobes Adenokarzinom der Niere
1738	Chromosom 4, Duplikation des kurzen Arms
1738	Chromosom 4, Trisomie des

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kurzen Arms
280	Chromosom 4p- Syndrom
3306	Chromosom 15, isodizentrisches
3380	Chromosom 18-Duplikation
261318	Chromosom 20, partielle Duplikation des kurzen Arms
261318	Chromosom 20p-Duplikation, partielle
96201	Chromosom X, kleine Ringe
1646	Chromosom Y-Deletion, partielle
529808	Chronic bilirubin encephalopathy
71279	Chronisch-ataxische Neuropathie - Ophthalmoplegie - IgM-Paraprotein - Kälteagglutination - Disialosyl-Antikörper
1451	Chronisch-infantiles-neurologisch-kutanes-artikuläres Syndrom
449432	Chronisch-sklerosierende Sialadenitis der Glandula submandibularis
217566	Chronische Atemnot mit Stoffwechseldefekt des Surfactant-Systems
325004	Chronische atypische neutrophile Dermatose mit Lipodystrophie und erhöhter Temperatur
133	Chronische Beryllium-Lungenkrankheit
2932	Chronische demyelinisierende inflammatorische Polyradikuloneuropathie
397606	Chronische Diarrhoe mit hereditärer sensorischer und autonomer Neuropathie
397606	Chronische Diarrhoe mit HSNAN
439202	Chronische geburtstraumatische Armplexusverletzung
435988	Chronische Herzrhythmusstörung-intestinale Motilitätsstörung
2932	Chronische inflammatorische demyelinisierende Polyneuropathie
67038	Chronische lymphatische Leukämie vom B-Zell-Typ
512017	Chronische lymphoproliferative Krankheit der NK-Zellen
324964	Chronische nicht-bakterielle Osteomyelitis/rezidivierende multifokale Osteomyelitis
330064	Chronische photosensitive Dermatitis
379	Chronische septische Granulomatose

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
70591	Chronische thromboembolische pulmonale Hypertonie
37748	Chronische Urtikaria mit Gammopathie
37748	Chronische Urtikaria mit Makroglobulinämie
95426	Chronischer Schmerz der eine intraspinale Analgesie erfordert
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie
2953	CHST14-Gen-assoziiertes EDS
93971	Chudley-Lowry-Hoar-Syndrom
93971	Chudley-Lowry-Syndrom
314597	Chudley-McCullough-Syndrom
3068	Chudley-Rozdilsky-Syndrome
183	Churg-Strauss-Syndrom
238557	Chuvash-Erythrozytose
238557	Chuvash-Polyzythämie
1160	Chylaszites
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres
71	Chylomikronen-Retentions-Krankheit
264688	Chylothorax, kongenitale
505227	CID durch GINS1-Defizienz
505227	CID durch GINS1-Mangel
317473	CID durch IKAROS-Mangel
445018	CID durch LRBA-Mangel
317476	CID durch MAGT1-Mangel
504530	CID durch Moesin-Mangel
317428	CID durch ORAI1-Mangel
231154	CID durch partiellen RAG1-Mangel
443811	CID durch PGM3-Mangel
157949	CID durch RAG 1/2-Mangel
317430	CID durch STIM1-Mangel
314689	CID durch STK4-Mangel
231154	CID mit Expansion der gamma-delta-T-Zellen
476113	CID, TFRC-assoziiertes
436252	CID-MIA/früh beginnende IBD
435651	CIDEC-abhängige FPLD
2932	CIDP
79394	CIE
294422	CIF
2114	Cilliers-Beighton-Syndrom
1451	CINCA-Syndrom
391397	CIP mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
642	CIP-Anhidrose-Syndrom
478664	CIP-Hypohidrose-Syndrom
2978	CIPO
157820	CISS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
247585	Citrin-Mangel mit Beginn im Erwachsenenalter
247525	Citrullinämie Typ I
247585	Citrullinämie Typ II
247573	Citrullinämie, adulte, Typ I
247546	Citrullinämie, akute neonatale, Typ I
282166	CJD, hereditär
251383	CK-Syndrom
90790	CLAH
325524	CLAH, klassische
325529	CLAH, nicht-klassische
97249	CLAM
168984	CLAPO-Syndrom
188	Clarkson-Krankheit
91413	Claude-Bernard-Horner-Syndrom, kongenitales
2272	Clayton-Smith-Donnai-Syndrom
485350	CLCN4-assoziiertes X-chromosomales Intelligenzminderung-Syndrom
528105	CLDN10-associated hypokalemic alkalosis
508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome
1453	Cleido-rhizomeles Syndrom
284448	CLIPPERS
228329	CLN1-Krankheit
228349	CLN2-Krankheit
228346	CLN3-Krankheit
228340	CLN4A-Krankheit
228343	CLN4B-Krankheit
228360	CLN5-Krankheit
228363	CLN6-Krankheit
228366	CLN7-Krankheit
228354	CLN8-Krankheit
228357	CLN9-Krankheit
168486	CLN10
228337	CLN10-Krankheit
314629	CLN11-Krankheit
352709	CLN13-Krankheit
189	Clouston-Syndrom
140944	CLOVE-Syndrom
140944	CLOVES-Syndrom
3253	CLPED1
192	CLS
85136	CLWM
137667	CM-AVM
289504	CMAMMA
1334	CMC
258	CMD1A
98893	CMD1B

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→370953	CMD1C
→370953	CMD1D
370968	CMD mit Intelligenzminderung
329178	CMD mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie
370959	CMD mit zerebellärer Beteiligung
370980	CMD ohne Intelligenzminderung
370959	CMD-CRB
370968	CMD-MR
371007	CMDH
521	CML
98823	CMML
252202	CMMR-D-Syndrom
99763	CMO I
99763	CMO II
238459	CMP-Sialinsäure-Ttransporter-Mangel
86830	CMPD-U
71	CMRD
590	CMS
101081	CMT1A
101082	CMT1B
101083	CMT1C
101084	CMT1D
90658	CMT1E
101085	CMT1F
487814	CMT2 durch DGAT2-Genmutation
324611	CMT2 durch KIF5A-Genmutation
435819	CMT2 durch TFG-Genmutation
435387	CMT2 durch VCP-Genmutation
401964	CMT2 mit Riesen-Axonon
497757	CMT2, autosomal-dominante, MME-assoziierte
99946	CMT2A1
99936	CMT2B
99937	CMT2C
99938	CMT2D
99939	CMT2E
99940	CMT2F
99941	CMT2G
101102	CMT2H
99942	CMT2I
99943	CMT2J
99944	CMT2K
99945	CMT2L
228179	CMT2M
228174	CMT2N
284232	CMT2O
300319	CMT2P
329258	CMT2Q
397968	CMT2R

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
443073	CMT2S
495274	CMT2T
397735	CMT2U
447964	CMT2V
488333	CMT2W
466775	CMT2X
435387	CMT2Y
466768	CMT2Z
99948	CMT4A
99955	CMT4B1
99956	CMT4B2
363981	CMT4B3
99949	CMT4C
98856	CMT4C1, axonale, autosomal-rezessive
101102	CMT4C2, axonale, autosomal-rezessive
101101	CMT4C3, axonale, autosomal-rezessive
99950	CMT4D
99951	CMT4E
99952	CMT4F
99953	CMT4G
99954	CMT4H
139515	CMT4J
391351	CMT4K
99014	CMT5X
90120	CMT6
1556	CMTC
100043	CMTDIA
100044	CMTDIB
100045	CMTDIC
100046	CMTDID
93114	CMTDIE
101075	CMTX1
101076	CMTX2
101077	CMTX3
101078	CMTX4
468635	CMUSE
35062	CMV-Infektion, disseminierte idiopathische
294	CMV-Infektion, vorgeburtliche
319160	CNM4
324964	CNO/CRMO
1454	COACH-Syndrom
397725	COASY-Protein-assoziierte Neurodegeneration
313838	Coats plus-Syndrom
190	Coats-Krankheit
190	Coats-Retinopathie
79282	Cobalamin C-Defekt
79283	Cobalamin D-Defekt
79284	Cobalamin F-Defekt

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
369955	Cobalamin J-Defekt
35858	Cobalamin-Malabsorption, selektive mit Proteinurie
79284	Cobalamin-Transporter-Mangel der lysosomalen Membran
53721	Cobb-Syndrom
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne Beteiligung der Muskeln oder Augen
352682	Cobblestone-Lissenzephalie ohne muskuläre oder okuläre Beteiligung
228123	Coccidioides-Infektion
3233	Cochleo-sacculäre Degeneration - Katarakt
191	Cockayne-Syndrom
90321	Cockayne-Syndrom Typ 1
90322	Cockayne-Syndrom Typ 2
90324	Cockayne-Syndrom Typ 3
90321	Cockayne-Syndrom Typ I
90322	Cockayne-Syndrom Typ II
90324	Cockayne-Syndrom Typ III
1458	CODAS-Syndrom
293208	Coeliaca-Kompressions-Syndrom
1460	Coenzym Q-Cytochrom C-Reduktase-Mangel, isolierter
1460	Coenzym-Q-Cytochrom-C-Reduktase-Mangel, isolierter
192	Coffin-Lowry-Syndrom
1465	Coffin-Siris-Syndrom
1466	COFS-Syndrom
263508	COG1-CDG
435934	COG2-assozierte kongenitale Glykosylierungs-Krankheit
435934	COG2-CDG
263501	COG4-CDG
263487	COG5-CDG
464443	COG6-CDG
79333	COG7-CDG
95428	COG8-CDG
98980	Cogan-Reese-Syndrom
1467	Cogan-Syndrom
2969	Cohen-Hayden-Syndrom
193	Cohen-Syndrom
79144	COIF
79144	COIF-Syndrom
36383	COL4A1-assozierte zerebrale Mikroangiopathie mit Hämorrhagie
36383	COL4A1-assoziertes Syndrom der gewundenen Netzhautarteriolen mit infantiler Hemiparese und Leukoenzephalopathie
2050	Cole-Carpenter-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
324561	Cole-Krankheit
309108	Colipase-Mangel
2412	Collins-Pope-Syndrom
83595	Colorado-Enzephalitis
83595	Colorado-Zeckenfieber
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma
289916	Complete deficiency of methylmalonyl-CoA mutase
634	Comèl-Netherton-Syndrom
514352	Congenital brachycephalus-intrathoracic stomach-vertebral anomalies syndrome
521432	Congenital cataract-severe neonatal hepatopathy-global developmental delay syndrome
519384	Congenital cystic eye
508512	Congenital multiple café-au-lait macules-increased sister chromatid exchange syndrome
508542	Congenital progressive bone marrow failure-B-cell immunodeficiency-skeletal dysplasia syndrome
521438	Congenital vertebral-cardiac-renal anomalies syndrome
97231	Conjunctivitis lignosa
369929	Conn-Adenom mit komplexer neuromuskulärer Störung
420794	Cono-spondyläre Dysplasie
35173	Conradi-Hünemann-Happle-Syndrom
1487	Cooks-Syndrom
231214	Cooley-Anämie
1488	Cooper-Wang-Jabs-Syndrom
1302	COP
444092	COPA-Defekt
397725	CoPAN
2062	Copenhagen-Syndrom
98984	Coppock-ähnliche Katarakt
457185	COQ4-assozierte neonatale Enzephalomyopathie
1460	CoQ-Cytochrom C-Reduktase-Mangel, isolierter
99098	Cor triatriatum dexter
99099	Cor triatriatum sinister
366	Cori-Forbes-Krankheit
366	Cori-Krankheit
53691	Cornea plana, kongenitale
1051	Cornea-Anästhesie-Schwerhörigkeit-Intelligenzminderung-Syndrom
3177	Cornea-zerebelläres Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
96095	Cornelia de Lange-ähnliches Syndrom
199	Cornelia de Lange-Syndrom
140896	Coronavirus-Infektion, akute respiratorische
275543	Corpus callosum-Agenesie-geistige Retardierung-Adduzierte Daumen-Spastische Paraplegie-Hydrozephalus-Syndrom
2508	Corpus callosum-Agenesie-Genitalfehlbildung-Syndrom
1493	Corpus callosum-Agenesie-Katarakt-Immundefekt-Syndrom
459074	Corpus callosum-Agenesie-Makrozephalie-Hypertelorismus-Syndrom
1496	Corpus callosum-Agenesie-Neuropathie-Syndrom
1497	Corpus callosum-Dysgenese, komplizierte, X-chromosomale
3338	Corpus-callosum-Agenesie - Blepharophimosis - Pierre-Robin-Sequenz
1553	Corpus-callosum-Agenesie - Polysyndaktylie
52055	Corpus-callosum-Agenesie-Intelligenzminderung-Kolobom-Mikrognathie-Syndrom
→3157	Corpus-callosum-Dysgenese - Hypopituitarismus
2318	CORS
99763	Corticosteron-Methyloxidase-Mangel Typ I
67047	Costeff-Syndrom
3071	Costello-Syndrom
93333	Cousin-Syndrom
1507	COVESDEM-Syndrom
101078	Cowchock-Syndrom
201	Cowden-Krankheit
201	Cowden-Syndrom
254864	COX-Mangel, benigner
70472	COX-Mangel, französisch-kanadischer Typ
1561	COX-Mangel, infantiler fataler
254905	COX-Mangel, isolierter
781	Coxiellose
1508	Coxo-aurikuläres Syndrom
1509	Coxo-podo-patellares Syndrom
254920	COXPD2
168566	COXPD3
254925	COXPD4
137908	COXPD5
238329	COXPD6
254930	COXPD7

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
319504	COXPD8
319509	COXPD9
254930	COXPD, schwer, C12ORF65-assoziiert
314637	COXPD10
324535	COXPD11
314051	COXPD12
319514	COXPD13
319519	COXPD14
319524	COXPD15
352563	COXPD16
369913	COXPD17
420728	COXPD20
420733	COXPD21
444013	COXPD23
444458	COXPD24
447954	COXPD25
477684	COXPD26
477774	COXPD27
466784	COXPD28
478029	COXPD29
478042	COXPD30
2444	CPAM
280827	CPAM Typ 0
280832	CPAM Typ 1
280840	CPAM Typ 2
280847	CPAM Typ 3
280854	CPAM Typ 4
475	CPD IV
329336	CPEO mit mitochondrialer Myopathie mit Beginn im Erwachsenenalter
663	CPEO, maternal-vererbte
300564	CPFE
91359	CPI
2016	CPLS-Syndrom
2807	CPP
251902	CPP, atypisches
1416	CPPD-Ablagerungskrankheit, familiäre
1416	CPPDD
147	CPS1-Mangel
147	CPS1D
228302	CPT2, adulte Form
228305	CPT2, hepatokardiomuskuläre Form
228308	CPT2, letale systemische Form
228302	CPT2, myopathische Form
228308	CPT2, neonatale Form
228305	CPT2, schwere infantile Form
156	CPT IA-Mangel
157	CPT II-Mangel
156	CPT-1A-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
228302	CPTII des Erwachsenen
228305	CPTII, hepatokardiomuskuläre Form
228308	CPTII, letale systemische Form
228302	CPTII, myopathische Form
228308	CPTII, neonatale Form
228305	CPTII, schwere infantile Form
3286	CPVT
35173	CPXD
2081	Cramer-Niederdehmann-Syndrom
202	Crandall-Syndrom
1512	Crane-Heise-Syndrom
60015	Cranium bifidum, hereditäres
275543	CRASH-Syndrom
184	CRBM
71	CRD
99854	Cree-Leukoenzephalopathie
90290	CREST-Syndrom
454700	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, erworbene
282166	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, hereditäre
204	Creutzfeldt-Jakob-Krankheit, sporadische
281	Cri-du-chat-Syndrom
281190	CRIE
205	Crigler-Najjar-Syndrom
79234	Crigler-Najjar-Syndrom Typ 1
79235	Crigler-Najjar-Syndrom Typ 2
499085	CRION
1545	Crisponi-Syndrom
1461	Criss-Cross-Herz
891	Criswick-Schepens-Syndrom
313838	CRMCC
1380	Crome-Syndrom
2930	Cronkhite-Canada-Syndrom
2719	Cross-Syndrom
207	Crouzon-Syndrom
93262	Crouzon-Syndrom - Acanthosis nigricans
2905	Crow-Fukase-Syndrom
83452	CRPS
99995	CRPS1
99994	CRPS2
411527	CRVO
1549	Cryptosporidium-Infektion
101068	CSCD
443079	CSCR
306446	CSID mit geringer Stärke-Toleranz
306474	CSID mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	CSID mit Stärke-Intoleranz
306486	CSID ohne Saccharose-Intoleranz

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
306462	CSID ohne Stärke-Intoleranz
1465	CSS
100008	CST3-abhängige Amyloidose
329217	CSVV
725	CSWS
725	CSWS-Syndrom
70591	CTEPH
436159	CTLA4-Haploinsuffizienz mit Störung der autoimmunen Infiltration
247525	CTLN1
247585	CTLN2
280062	CUA
158	CUD
1552	Currarino-Syndrom
1552	Currarino-Triade
952	Curry-Hall-Syndrom
1553	Curry-Jones-Syndrom
273	Curschmann-Steinert-Syndrom
96253	Cushing-Krankheit
3250	Cushing-Symphalangie
99889	Cushing-Syndrom durch ektoische ACTH-Produktion
189427	Cushing-Syndrom durch makronoduläre Nebennierenhyperplasie
99889	Cushing-Syndrom, ektoisches
96253	Cushing-Syndrom, hypophysäres
99889	Cushing-Syndrom, paraneoplastisches
1555	Cutis gyrata - Acanthosis nigricans - Kraniosynostose
2962	Cutis laxa - Hornhauttrübung - geistige Retardierung
228285	Cutis laxa acquisita
221145	Cutis laxa mit schweren Lungen-, Magen-, Darm- und Harnwegs-Anomalien
90348	Cutis laxa, autosomal-dominante
221145	Cutis laxa, autosomal-rezessiv, Typ 1C
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Lungenemphysem Typ
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, mit schwerer systemischer Beteiligung
90349	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 1
357074	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, Debré
357074	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, klassische
357064	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2, progeroide

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
357058	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2A
357064	Cutis laxa, autosomal-rezessive, Typ 2B
228285	Cutis laxa, erworbene
198	Cutis laxa, X-chromosomale
1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita
→35722 5	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - neurosensorischer Hörverlust
→35722 5	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - Schallempfindungsschwerhörigkeit
→35722 5	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineurale Schwerhörigkeit
→35722 5	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineuraler Hörverlust
→35722 5	Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung
→35722 5	Cutis verticis gyrata - Schilddrüsenaplasie - geistige Retardierung
171719	Cutis laxa-mafanoides Syndrom
3327	Cutle-Bass-Romshe-Syndrom
1572	CVID
228379	Cyclosporin-induzierte Follikulotropie
289548	CYP11A1-Mangel, partieller
90795	CYP11B1-Mangel
212	Cystathionase-Mangel
394	Cystathionin-beta-Synthase-Mangel
212	Cystathionin-gamma-Lyase-Mangel
212	Cystathioninurie
100008	Cystatin-Amyloidose
213	Cystinose
411641	Cystinose, okuläre
214	Cystinurie-Lysinurie
498228	Cystosarcoma phylloides der Prostata
180261	Cystosarcoma phylloides
254864	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel des Kindes, reversibel
70472	Cytochrom-c-Oxidase-Mangel Typ Saguenay-Lac-St.Jean
70472	Cytochrom-c-Oxidase-Mangel, französisch-kanadischer Typ
1561	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel, infantile fatale Form
254905	Cytochrom-C-Oxidase-Mangel,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	isolierter
2917	Czeizel-Brooser-Syndrom
2437	Czeizel-Losonci-Syndrom
2736	Czeizel-Syndrom
2953	D4ST1-defizientes EDS
2953	D4ST1-defizientes Ehlers-Danlos-Syndrom
90038	D+HUS
356978	D,L-2-HGA
356978	D,L-2-Hydroxy-Glutarazidurie
356978	D,L-2-Hydroxyglutarazidämie
79315	D-2-HGA
79315	D-2-Hydroxy-Glutarazidurie
356978	D-2-Hydroxyglutarazidämie und L-2-Hydroxyglutarazidämie, kombiniert
356978	D-2-Hydroxyglutarazidurie und L-2-Hydroxyglutarazidurie, kombiniert
79315	D-2-Hydroxyglutaryl-Azidämie
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel
93599	D-Glycerat-Dehydrogenase-Mangel
941	D-Glycerat-Kinase-Mangel
941	D-Glyceratazidurie
2134	D-HUS
93581	D-HUS mit anti-Faktor H-
93578	D-HUS mit B-Faktor-Anomalie
93575	D-HUS mit C3-Anomalie
357008	D-HUS mit DGKE-Mangel
93579	D-HUS mit H-Faktor-Anomalie
93580	D-HUS mit I-Faktor-Anomalie
93576	D-HUS mit MCP- oder CD46-Anomalie
217023	D-HUS mit Thrombomodulin-Anomalie
1146	DA1
1146	DA1A
329457	DA5D
1495	Da-Silva-Syndrom
251515	DA10
458768	Dabska-Tumor
2186	Daentl-Townsend-Siegel-Syndrom
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom
1563	Dahlberg-Syndrom
2181	Daish-Hardman-Lamont-Syndrom
141083	Dakryozele
1562	Dakryozystitis - Osteopoikilose
141083	Dakryozystozele
275523	DALD
1183	Dancing Eye (Tanzendes Auge)-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
217	Dandy-Walker-Fehlbildung
269212	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte, mit Hydrozephalus
269215	Dandy-Walker-Fehlbildung, isolierte, ohne Hydrozephalus
→42775	Dandy-Walker-Malformation - Gesichts-Hämangiom
217	Dandy-Walker-Malformation, isolierte
1566	Dandy-Walker-Malformation-postaxiale Polydaktylie-Syndrom
2091	Daneman-Davy-Mancer-Syndrom
34587	Danon-Krankheit
316	Darier-Gottron-Krankheit
218	Darier-Krankheit
218	Darier-White-Krankheit
390	Darling-Krankheit
238569	Darmerkrankung, chronisch-entzündliche, früh-beginnende, IL10-assoziierte
294422	Darmversagen, chronisches
2952	Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian
2953	Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Dundar
3133	Daumen, triphalangeale - Patella-Dislokation
2950	Daumen, triphalangeale - Polysyndaktylie
2251	Daumenfehlbildung - Alopezie - Pigmentanomalien
293978	DAVID-Syndrom
75565	Davies-Krankheit
2806	Dawson-Enzephalitis
230	DBH-Mangel
247203	DBK
300	DBP-Mangel
1425	DBQD
2143	DBS/FOAR-Syndrom
1775	DC
280785	DCM, bullöse
280794	DCM, pseudoxanthomatöse
66634	DCMA-Syndrom
1653	DD
99789	DD-I
231568	DDEB vom Typ Pasini und Cockayne-Touraine
231568	DDEB-gen
99970	DDLS
79499	DDOD-Syndrom
300536	DDOST-CDG
2962	De Barys-Syndrom
1598	De Grouchy-Syndrom
→782	De Hauwere-Chitty-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→782	De Hauwere-Syndrom
393	De la Chapelle-Syndrom
→910	De Sanctis-Cacchione-Syndrom
1570	De Smet-Fabry-Fryns-Syndrom
33355	De Vaal-Krankheit
71277	De Vivo-Krankheit
3157	De-Morsier-Syndrom
→2697	Deal-Barratt-Dillon-Syndrom
158676	DEB der Nägel
→23156 8	DEB Typ Cockayne-Touraine
79411	DEB, bullöse Dermolyse des Neugeborenen
79411	DEB-BDN
89843	DEB-Pr
79410	DEB-Pt
35664	DeBarsy-Syndrom, ALDH18A1-abhängiges
431361	DECR-Mangel mit Hyperlysinämie
488635	Defekt der Glykoproteinbiosynthese, kongenitaler, durch PIGG-Mangel
169100	Defekt der Interleukin-2R alpha-Kette
169110	Defekt der schweren Immunglobulinkette
746	Defekt des mitochondrialen trifunktionalen Proteins
502318	Defizienz des Hörnerven
86813	Degeneration, chorioretinale, Typ Sveinsson
905	Degeneration, hepatolentikuläre
98757	Degeneration, nigro-spino-dentale, mit nukleärer Ophthalmoplegie
898	Degeneration, vitreoretinale, Typ Wagner
141330	Degner-Syndrom
679	Degos-Krankheit
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatozytose
64748	Dejerine-Sottas-Syndrom
2318	Dekaban-Arima-Syndrom
1627	Del (5)(q35)
1627	Del (5)(qter)
254528	Del (14)(q32.2), maternal
254525	Del (14)(q32.2), paternal
401986	Del(1)(p31p32)
456298	Del(1)(p35.2)
1606	Del(1)(p36)
250989	Del(1)(q21)
250999	Del(1)(q41q42)
238769	Del(1)(q44)
293948	Del(1)p(21.3)

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
363680	Del(2)(p13.2)
261349	Del(2)(p15p16.1)
163693	Del(2)(p21)
369881	Del(2)(p21) ohne Cystinurie
228402	Del(2)(q23.1)
1617	Del(2)(q24)
251014	Del(2)(q31.1)
251019	Del(2)(q31.2q32.3)
251019	Del(2)(q32)
251019	Del(2)(q32q33)
251028	Del(2)(q33.1)
1001	Del(2)(q37)
1621	Del(3)(q13)
356947	Del(3)(q26q27)
397695	Del(3)(q27.3)
65286	Del(3)(q29)
435638	Del(3)p(25.3)
238750	Del(4)(q21)
502437	Del(4)(q25), proximale
228384	Del(5)(q14.3)
314655	Del(5)(q31.3)
251046	Del(6)(p22)
171829	Del(6)(q16)
251056	Del(6)(q25)
254351	Del(7)(q11.23)
251061	Del(7)(q31)
251066	Del(8)(p11.2)
251071	Del(8)(p23.1)
284160	Del(8)(q21.11)
2496	Del(8)q(13)
324313	Del(9)(p13)
352665	Del(9)(q21)
401923	Del(9)(q31.1q31.3)
495818	Del(9)(q33.3q34.11)
284169	Del(10)(p11.21p12.31)
276413	Del(10)(q22.3q23.3)
893	Del(11)(p13)
444002	Del(11)(q22.2q22.3)
2308	Del(11)(q23.3)
2308	Del(11)(qter)
313884	Del(12)(p12.1)
280325	Del(12)(p13.33)
94063	Del(12)(q14)
289513	Del(12)(q15)(q21.1)
412035	Del(13)(q12.3)
1587	Del(13)(q14)
96168	Del(13)(q34)
261120	Del(14)(q11.2)
261144	Del(14)(q12)
264200	Del(14)(q22q23)
401935	Del(14)(q24.1q24.3)
261183	Del(15)(q11.2)
199318	Del(15)(q13.3)

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261190	Del(15)(q14)
94065	Del(15)(q24)
261197	Del(16)(p11.2)
261236	Del(16)(p13.11)
500055	Del(16)(p13.2)
261250	Del(16)(q24.3)
319171	Del(17)(p13.1), distal
261257	Del(17)(p13.3)
97685	Del(17)(q11)
261265	Del(17)(q12)
363958	Del(17)(q21.31)
96169	Del(17)(q21.31)
261279	Del(17)(q23.1q23.2)
254346	Del(19)(p13.12)
357001	Del(19)(p13.13)
217346	Del(19)(q13.11)
261295	Del(20)(p12.3)
313781	Del(20)(p13)
444051	Del(20)(q11.2)
261311	Del(20)(q13.33)
261323	Del(21)(q22.11q22.12)
268261	Del(21)(q22.13q22.2)
96123	Del(22)
261330	Del(22)(q11.2)
261476	Del(X)(p21)
1643	Del(X)(p23)
261483	Del(X)(q27.3q28)
1587	DEL13Q14
456298	Deletion 1p35.2
1606	Deletion 1p36
1606	Deletion 1pter
163693	Deletion 2p21
1001	Deletion 2q37
1001	Deletion 2q37-qter
356947	Deletion 3q26-q27
65286	Deletion 3qter
280	Deletion 4p, distale
96145	Deletion 4q, distale
281	Deletion 5p
1627	Deletion 5q35
96125	Deletion 6p, distale
96126	Deletion 7p, distale
96136	Deletion 7p, nicht-distale
1636	Deletion 7q3
284160	Deletion 8q21.11
502	Deletion 8q24.1
495818	Deletion 9q33.3q34.11
284169	Deletion 10p11.21p12.31
96148	Deletion 10q, distale
1581	Deletion 10q, nicht-distale
276413	Deletion 10q22.3q23.3
52022	Deletion 11p11.2
893	Deletion 11p13

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
280325	Deletion 12p, distale
96149	Deletion 12q, distale
96160	Deletion 12q, nicht-distale
94063	Deletion 12q14
289513	Deletion 12q15q21.1
1587	Deletion 13q14-Syndrom
1590	Deletion 13q32
96168	Deletion 13q34, distale
96150	Deletion 14q, distale
1597	Deletion 17q23 q24
1600	Deletion 18q
96129	Deletion 19p, distale
96152	Deletion 20q, distale
96164	Deletion 20q, nicht-distale
96123	Deletion 22
567	Deletion 22q11
48652	Deletion 22q13
1598	Deletionssyndrom 18p-
1647	Delleman-Oorthuys-Syndrom
1647	Delleman-Syndrom
79101	Delta-1-Pyrrolin-5-Carboxylat-Dehydrogenase-Mangel
35664	Delta-1-Pyrrolin-5-Carboxylat-Synthetase-Mangel
231237	Delta-beta-Thalassämie
219	Delta-Sarkoglykanopathie
248340	Delta-Storage-Pool-Krankheit, isolierte
168782	Dementia Infantilis
97353	Dementia pugilistica
136	Demenz - multiple subkortikale Infarkte, hereditäre Form
97345	Demenz, familiäre, Britischer Typ
97346	Demenz, familiäre, Dänischer Typ
313808	Demenz, familiäre, Typ Neumann
283	Demodicidosis
283	Demodikose
314451	Demons-Meigs-Syndrom
314466	Demons-Meigs-Syndrom, atypisches
168598	Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel
228165	Demyelinisierung, konzentrische
79134	DEND-Syndrom
86903	Dendritisches Zell-Sarkom, andernorts nicht klassifiziert
99828	Dengue hämorrhagisches Fieber
99828	Dengue-Fieber
99828	Dengue-Viruskrankheit
166424	Denkepilepsie
2109	Dennis-Fairhurst-Moore-Syndrom
93571	Dense-deposit-Krankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1652	Dent-Krankheit
93622	Dent-Krankheit Typ 1
93623	Dent-Krankheit Typ 2
1652	Dent-Syndrom
1077	Dentale Ankylose
1653	Dentindysplasie
99792	Dentindysplasie - Knochensklerose
99789	Dentindysplasie Typ 1
314721	Dentindysplasie Typ 1 mit Mikrodontie und Formanomalien
99791	Dentindysplasie Typ 2
314721	Dentindysplasie, atypische, durch SMO2-Mangel
99789	Dentindysplasie, radikuläre
49042	Dentinogenesis imperfecta
71267	Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ 2
166265	Dentinogenesis imperfecta Typ 3
166260	Dentinogenesis imperfecta Typ Shields II
166265	Dentinogenesis imperfecta Typ Shields III
49042	Dentinogenesis imperfecta, nicht-syndromale
77295	Dento-Leukoenzephalopathie
77295	Dentoleukoenzephalopathie
220	Denys-Drash-Syndrom
3177	Der Kaloustian-Jarudi-Khoury-Syndrom
369950	Der(8)t(8;12)
96170	der(22)t(11;22)-Syndrom
3270	Der-Kaloustian-McIntosh-Silver-Syndrom
36397	Dercum-Krankheit
36236	Dermatitis exfoliativa neonatorum Ritter von Rittershain
1656	Dermatitis herpetiformis
330064	Dermatitis, aktinische chronische
293173	Dermatitis, akute exanthematische generalisierte pustulöse
79099	Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis
→13783 4	Dermato-kardio-skeletales Syndrom Typ Borrone
1659	Dermato-Leukodystrophie
1657	Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans
1306	Dermatofibrose, disseminierte,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mit Osteopoikilose
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien
221	Dermatomyositis
221	Dermatomyositis, adulte
93672	Dermatomyositis, juvenile
398117	Dermatomyositis, neonatale
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis
3243	Dermatose, akute febrile neutrophile
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenital
231573	Dermatose, erosive und vesikuläre, kongenitale, mit retikulärer weicher Vernarbung
48377	Dermatose, pustuläre subkorneale
36426	Dermatostomatitis Typ Stevens-Johnson
530033	Dermoid or epidermoid cyst of the central nervous system
141051	Dermoidzyste, faziale
141103	Dermoidzyste, nasale
141046	Dermoidzyste, zervikale
79411	Dermolyse, bullöse transiente, des Neugeborenen
1660	Dermodontodysplasie
1662	Dermopathie, letale restriktive
99688	Dermotrichales Syndrom
1916	DES-Syndrom
1425	Desbuquois-Dysplasie
1425	Desbuquois-Syndrom
163703	DESC-Syndrom
168782	Desintegrative Störung der Kindheit
98909	Desminopathie
873	Desmoid-Fibromatose
873	Desmoidtumor
35107	Desmosterolose
98852	Desquamative interstitielle Pneumonie (DIP)
158014	Destombes-Rosai-Dorfman-Krankheit
2897	Devergie-Krankheit
71211	Devic-Krankheit
→3464	Devriendt-Legius-Fryns-Syndrom
1014	Devriendt-Vendenberghe-Fryns-Syndrom
1666	Dextrokardie
→244	Dextrokardie-Bronchiektasie-Sinusitis-Syndrom
99828	DF
383	DFNX2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
49042	DGI
49042	DGI ohne OI
166260	DGI-2
99828	DHF
319651	DHFR-Mangel
480541	DHL
139518	dHMN1
139525	dHMN2
139547	dHMN3 und dHMN4
139536	dHMN5
98920	dHMN6
139589	dHMN7
314485	dHMN des frühen Erwachsenenalters
357043	dHMN mit oberen Motoneuron-Signalen
139557	dHMN, X-chromosomale, Typ 3
139552	dHMNJ
226	DHPR-Mangel
75376	DHRD
49042	DI
567	Di George-Syndrom
1914	di Sala-Syndrom
166260	DI-2
251940	DIA/DIG
225	Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt
223	Diabetes insipidus, nephrogener
178029	Diabetes insipidus, neurogener Typ
30925	Diabetes insipidus, neurogener, hereditärer
178029	Diabetes insipidus, zentraler
30925	Diabetes insipidus, zentraler, hereditärer
3463	Diabetes mellitus - Diabetes insipidus - Optikusatrophy - Schwerhörigkeit
3464	Diabetes mellitus - Hypogonadismus - Taubheit - geistige Retardierung
528	Diabetes mellitus, lipatrophischer
99885	Diabetes mellitus, neonataler permanenter
99886	Diabetes mellitus, neonataler transienter
65288	Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie
79086	Diabetes, erworbener lipatrophischer
225	Diabetes, mitochondrialer
1926	Diabetes-Embryopathie
85446	Dialyse-bedingte Arthropathie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
124	Diamond-Blackfan-Anämie
124	Diamond-Blackfan-Syndrom
66637	Diaphano-spondylo-Dysostose
255182	Diaphorase-Mangel
2141	Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien
527468	Diaphragmatic hernia-short bowel-asplenia syndrome
85182	Diaphysäre medulläre Stenose - maligne Knochentumore
85182	Diaphysäre medulläre Stenose - malignes fibröses Histiozytom
1670	Diarrhoe, chronische mit Zottenatrophie
103907	Diarrhoe, chronische, durch Glucoamylase-Mangel
314373	Diarrhoe, chronische, durch Guanilatcyclasen 2C-Überaktivität
83620	Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen
84064	Diarrhoe, syndromale
1671	Diastematomyelie
2195	Dicarboxyl-Hyperaminoazidurie
284343	DICER1-Syndrom
1198	Dickdarmatresie
3463	DIDMOAD-Syndrom
370046	Didymosis aplasticosebaea
1130	Die-Smulders-Vles-Fryns-Syndrom
1672	Dienzepale Kachexie
1672	Dienzepale Kachexie vom Typ Russell
1672	Dienzepales Abmagerungssyndrom nach Russell
1672	Dienzepales Syndrom
319192	Dienzephalisch-mesenzephalisch funktionale Dysplasie
1672	Dienzephalisches Syndrom der Kindheit
1916	Diethylstilbestrol (DES)-Embryopathie
1916	Diethylstilbestrol-Syndrom
79456	Diffuse kutane Mastozytose (DCM)
86918	Diffuse palmoplantare Keratose-Akrozyanose-Syndrom
495	Diffuse palmoplantare progressive Hyperkeratose
369999	Diffuse Palmoplantarkeratose mit schmerzhaften Fissuren
66627	Diffuse PVS

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
404437	Diffuse zerebrale und zerebelläre Atrophie-Intraktable Krämpfe-progressive Mikrozephalie-Syndrom
26106	Diffuser Magenkrebs, familiäre Form
66627	Diffuser Riesenzelltumor
300849	Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom des Zentralnervensystems
497188	Diffuses intrinsisches Pongliom
2337	Diffuses palmoplantares Keratoderm Typ Norrbotten
567	DiGeorge-Sequenz
31828	Digitale Vergiftung
→79500	Digitoren-zerebrales Syndrom
1912	Dihydrantoin-Embryopathie
2394	Dihydro-Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel
319651	Dihydrofolat-Reduktase-Mangel
255182	Dihydrolipoamid-Dehydrogenase-bindendes Protein-Mangel des Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex
79244	Dihydrolipoamid-S-Acetyltransferase-Mangel
255182	Dihydrolipoyl-Dehydrogenase-Mangel
226	Dihydropteridinreduktase-Mangel
1675	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel
38874	Dihydropyrimidinase-Mangel
38874	Dihydropyrimidinurie
99102	Dilatation des linken Vorhofes
1677	Dilatation des rechten Atrium (Vorhof), familiär
231111	DILE
243343	Dimethylglycin-Dehydrogenase-Mangel
→3157	Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom
314002	Dinno-Syndrom
1493	Dionisis-Vici-Sabetta-Gambarara-Syndrom
497188	DIPG
227	Diphallie
1679	Diphtherie
128	Diphyllobothriasis
570	Diplegie, faziale kongenitale
2048	Diplegie, fazio-pharyngo-glossomastikatorische
1681	Diprosopie
1681	Diprosopus
1756	Dipygus
210115	DIRA

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
166291	Dirofilariose
94064	DIS
306446	Disaccharid-Intoleranz mit geringer Stärke-Toleranz
306474	Disaccharid-Intoleranz mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	Disaccharid-Intoleranz mit Stärke-Intoleranz
306486	Disaccharid-Intoleranz ohne Saccharose-Intoleranz
306462	Disaccharid-Intoleranz ohne Stärke-Intoleranz
8	Disomie Y
397587	Disseminierte granulomatöse Dermatophytose
345	Dissizierende Zellulitis der Kopfhaut
261222	Distal del(16)(p11.2)
261102	Distal dup(7)(q11.23)
63273	Distale ABD-Filaminopathie
1154	Distale Arthrogyrpose mit Ophthalmoplegie
329457	Distale Arthrogyrpose Typ 5 ohne Ophthalmoplegie
1620	Distale Deletion 3p
1627	Distale Deletion 5q
1580	Distale Deletion 10p
2308	Distale Deletion 11q
96069	Distale Duplikation 1p36
1745	Distale Duplikation 6p
1307	Distale Gliedmaßenreduktionen-Mikrognathie-Syndrom
98920	Distale HMN Typ 6
139536	Distale HMNV
1642	Distale Monosomie 9p
2308	Distale Monosomie 11q
1596	Distale Monosomie 15q
399086	Distale Myopathie der obere Extremitäten mit Beginn im Erwachsenenalter, Finnischer Typ
178400	Distale Myopathie des vorderen Kompartiments
329478	Distale Myopathie durch VCP-Genmutation mit Beginn im Erwachsenenalter
178400	Distale Myopathie mit Beginn am vorderen Schienbein
63273	Distale Myopathie mit Beteiligung der posterioren Bein- und anterioren Handmuskulatur
178464	Distale Myopathie mit frühem Atemversagen
609	Distale Myopathie nach Udd
402041	Distale RTA, autosomal-rezessiv

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
609	Distale Titinopathie
1596	Distales 15q-Deletions-Syndrom
→33001	Distichiasis - kongenitaler Herzfehler - periphere vaskuläre Anomalien
99177	Distichiasis, isolierte
1916	Distilben-Embryopathie
1685	Distomatose
404546	DITRA
91131	DK1-CDG
3439	DK-Phokomelie-Syndrom
1775	DKC
300888	DLBCL bei chronischer Entzündung
2394	DLD-Mangel
252031	DLM
221	DM
98896	DMD
602	DMRV
99812	DNA-Ligase IV-Mangel
443950	DNAJB2-assoziierte CMT2
251946	DNET
404443	DNMT3A-abhängiges Großwuchs-Syndrom
251975	DNT des Zerebellums
1215	DOA+
3262	Dobrow-Syndrom
447737	DOCK2-Mangel
79322	Dol-P-Mannosyltransferase-Mangel
86309	Dolichol-Phosphat N-Acetylglucosamin 1-Phosphat-Transferase-Mangel
91131	Dolichokinase-Mangel
35093	Dolichocephalie, isolierte
3427	DOLV
90035	Donath-Landsteiner hämolytische Anämie
90035	Donath-Landsteiner-Syndrom
2143	Donnai-Barrow-Syndrom
508	Donohue-Syndrom
79500	DOOR-Syndrom
79500	DOORS-Syndrom
1942	Doose-Syndrom
70594	Dopa-responsive Dystonie durch Sepiapterin-Reduktase-Mangel
98808	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-dominante
101150	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-rezessive
230	Dopamin-beta-Hydroxylase-Mangel
3427	Doppelausstromventrikel, linker
3426	Doppelausstromventrikel, rechter

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1681	Doppelgesicht
216694	Doppelte Diskordanz
98907	Dorfman-Chanarin-Krankheit
3426	DORV
99046	DORV mit non-committed subpulmonalem VSD
423693	DORV mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt
99043	DORV mit subaortalem oder double-committed VSD mit Pulmonalstenose
99043	DORV mit subaortalem oder double-committed VSD und Pulmonalstenose
99045	DORV mit subpulmonalem VSD
99043	DORV Typ Fallot
423712	DORV with atrioventrikulärem Septumdefekt, Pulmonalstenose und Heterotaxie
99043	DORV, Fallot-Typ
99045	DORV-TGA
100924	Doss-Porphyrrie
876	Dotterstaktumor
252006	Dotterstaktumor des Zentralnervensystems
252006	Dotterstaktumor des Zentralnervensystems
252006	Dotterstaktumor, intrakranieller
480541	Double-Hit-Lymphom
1464	Double-Inlet-Left-Ventricle (DILV)
95474	Double-orifice-Mitralklappe
85192	Doughnut-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität
79145	Dowling-Degos-Krankheit
870	Down-Syndrom
75376	Doynsche Honigwabendystrophie
86309	DPAGT1-CDG
314621	DPG-plus-Syndrom
71274	DPL
79322	DPM1-CDG
329178	DPM2-CDG
263494	DPM3-CDG
329341	DPPX-Antikörper-Enzephalitis
231	Drakontiasie
231	Drakunkulose
220	Drash-Syndrom
33069	Dravet-Syndrom
70594	DRD durch SRD
101	DRPLA
233	DRS
18	dRTA
93610	dRTA mit Anämie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→40204 1	dRTA Typ 1b
94086	Drummond-Syndrom
75376	Drusen, dominante
75376	Drusen, dominante radiäre
75376	Drusen, familiäre
33069	DS
99887	DS-AMKL
98920	dSMA1
139525	dSMA2
139547	dSMA3
206580	DSMA4
314485	dSMA5
139557	dSMA, X-chromosomale, Typ 3
139557	DSMAX
83469	DSRCT
99789	DTDP1
99791	DTDP2
2639	Du Pan-Syndrom
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness
50817	Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose
233	Duane-Reetraktionssyndrom
261638	Duane-Reetraktionssyndrom durch Monosomie 20q13
261647	Duane-Reetraktionssyndrom durch Punktmutationen
233	Duane-Syndrom
234	Dubin-Johnson-Syndrom
235	Dubowitz-Syndrom
95486	Ductus arteriosus, vorzeitiger Verschluss des
247203	Ductus-Bellini-Karzinom
1656	Duhring-Brocq-Krankheit
480512	Duktopenie, idiopathische
1201	Dünndarmatresie
1201	Dünndarmatresie Typ IIIb
2348	Dunningan-Syndrom
1203	Duodenalatresie
→29386 4	Duodenale und extrahepatische Gallengangatresie - hypoplastisches Pankreas - intestinale Malrotation
261102	Dup7q11.23D
250994	Dup(1)(q21.1)
313947	Dup(2)(q23.1)
294026	Dup(2)(q31.1)
96095	Dup(3)(q26)
96095	dup(3q)-Syndrom
329802	Dup(5)(p13)
314034	Dup(7)(p22.1)
96121	Dup(7)(q11.23)

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
459074	Dup(7)(q36.3)
251076	Dup(8)(p23.1p23.1)
276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
300305	Dup(11)p(15.4)
261229	Dup(14)(q11.2)
488280	Dup(14)q(32)
238446	Dup(15)(q11q13)
370079	Dup(16)(p11.2), proximal
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
261243	Dup(16)(p13.11)
96078	Dup(16)(p13.3)
477817	Dup(17)(p11.2p12)
217385	Dup(17)(p13.3)
139474	Dup(17)(q11.2)
261272	Dup(17)(q12)
217340	Dup(17)(q21.31)
261290	Dup(17p)
447980	Dup(19)(p13.13)
363659	Dup(20)(q11.2)
261318	Dup(20p)
261337	Dup(22)(q11.2)
284180	Dup(X)(p22)
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)
314389	Dup(X)(q12-q13.3)
261483	Dup(X)(q27.3q28)
293939	Dup(X)q(28), distal
261344	Duplikation 1q
96070	Duplikation 2p, distale
96094	Duplikation 2q, distale
96071	Duplikation 3p, distale
1738	Duplikation 4p
96072	Duplikation 4p, distale
96096	Duplikation 4q, distale
1742	Duplikation 5p
96097	Duplikation 5q, distale
96098	Duplikation 6q, distale
96074	Duplikation 7p, distale
264450	Duplikation 8p
1752	Duplikation 8q
96100	Duplikation 8q, distale
96167	Duplikation 8q/Deletion 8p
236	Duplikation 9p partial
96101	Duplikation 9q, distale
96112	Duplikation 9q, nicht-distale
96102	Duplikation 10q, distale
1695	Duplikation 10q, partielle
96076	Duplikation 11p15, distale
96103	Duplikation 11q, distale
1699	Duplikation 12p
1702	Duplikation 13q
96105	Duplikation 13q, distale
1705	Duplikation 14qter
1707	Duplikation 15q

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
96078	Duplikation 16p, distale
96106	Duplikation 16q, distale
1715	Duplikation 18p
1716	Duplikation 18q
1717	Duplikation 19q
261318	Duplikation 20p
96107	Duplikation 20q, distale
96109	Duplikation 22q, distale
1727	Duplikation 22q11
141091	Duplikation der Nase
284180	Duplikation Xp22
1762	Duplikation Xq, distal
1756	Duplikation, kaudale
3306	Duplikation/Inversion 15q11
314389	Duplikations-Syndrom Xq12-q13.3
97339	Durale Sinusmalformation, kraniale
233	DURS
→33117 6	Dursun-Syndrom
3377	Dutch-Kentucky-Syndrom
1566	DWM - postaxiale Polydaktylie
239	Dygve-Melchior-Clausen-Syndrom
2274	Dykes-Markes-Harper-Syndrom
464311	DYRK1A-abhängige Intelligenzminderung durch Punktmutationen
464306	DYRK1A-abhängiges Intelligenzminderung-Syndrom
268261	DYRK1A-assozierte Intelligenzminderung durch Mikrodeletion 21q22.13q22.2
1766	Dysäquilibrium-Syndrom
1764	Dysautonomie, familiäre
314381	Dysautonomie, familiäre, mit Kontrakturen
441	Dysautonomie, reine
296	Dyschondroplasie
1765	Dyschondrosteose - Nephritis
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria
241	Dyschromatosis universalis hereditaria
268	Dysferlinopathie
98881	Dysfibrinogenämie, familiäre
3033	Dysgenese der Nierentubuli
97367	Dysgenese der Nierentubuli durch Zwillings-Transfusions-Syndrom
1768	Dysgenese, familiäre kaudale
3033	Dysgenese, renale tubuläre
97369	Dysgenese, renale tubuläre,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	genetisch-bedingte
97368	Dysgenese, renale tubuläre, Medikamenten-induzierte
→3027	Dysgenese, sakrokokzygeale
99912	Dysgerminom, malignes ovarielles
3010	Dysharmonische Skelettreifung - Muskelfaser-Disproportion
69745	Dyskeratom, warziges
1775	Dyskeratosis congenita
3088	Dyskeratosis congenita mit bilateraler exsudativer Retinopathie
218	Dyskeratosis follicularis
218	Dyskeratosis follicularis Darier
69745	Dyskeratosis follicularis isolata
412	Dyslipidämie Typ 3
1779	Dysmorphien - Gaumenspalte - lose Haut
2282	Dysmorphien - Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - Pseudohermaphroditismus
2104	Dysmorphien - Pectus carinatum - schlaffe Gelenke
1146	Dysmorphien, digitotalare
1780	Dysmorphien-multiple strukturelle Anomalien-Syndrom
289553	Dysmorphien-Schalleitungsschwerhörigkeit-Herzfehler-Syndrom
1782	Dysosteosklerose
1798	Dysostose Typ Stanescu
1784	Dysostose, akro-fronto-fazionasale
949	Dysostose, akro-kranio-faziale
246	Dysostose, akrofaziale postaxiale
1786	Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ
1787	Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ
246	Dysostose, akrofaziale, Typ Genee-Wiedemann
64542	Dysostose, akrofaziale, Typ Kennedy-Teebi
245	Dysostose, akrofaziale, Typ Nager
1788	Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez
952	Dysostose, akrofaziale, Typ Weyers
1827	Dysostose, akromele frontonasale
1790	Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre
→26346 3	Dysostose, humero-spinale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→26346 3	Dysostose, humerospinale
85200	Dysostose, ischio-spinale
1452	Dysostose, kleidokraniale
207	Dysostose, kraniofaziale, Typ Crouzon
1131	Dysostose, mandibulofaziale, Typ Toriello
1131	Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale
1794	Dysostose, okulo-maxillo-faziale
141136	Dysostose, otomandibuläre
1795	Dysostose, periphere
2839	Dysostose, skapulo-iliakale
1797	Dysostose, spondylokostale, autosomal-dominante
2311	Dysostose, spondylokostale, autosomal-rezessive
3317	Dysostose, thorakopelvine
1452	Dysostosis cleidocranialis
207	Dysostosis Craniofacialis Crouzon
800	Dysostosis enchondralis metaepiphysaria vom Catel-Hempel Typ
99082	Dysphagia lusoria
54028	Dysphagie, sideropenische
1799	Dysphasie, familiäre kongenitale
85200	Dysplase, ischio-vertebrale
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica
313855	Dysplasie mit gekrümmten Knochen, letale perinatale Form
56304	Dysplasie Typ De-la-Chapelle
63446	Dysplasie, akro-capito-femorale
2211	Dysplasie, akro-fonto-fazionasale, Typ 2
957	Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale
1827	Dysplasie, akromele frontonasale
2098	Dysplasie, akromesomele, Typ Grebe
968	Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson
40	Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux
969	Dysplasie, akromikrische
210122	Dysplasie, alveolar-kapilläre, kongenitale
93347	Dysplasie, anauretische
238468	Dysplasie, anhidrotische ektodermale
52	Dysplasie, arteriohepatische
261619	Dysplasie, arteriohepatische, durch JAG1-Gen-Punktmutationen

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261600	Dysplasie, arteriohepatische, durch Monosomie 20p12
261629	Dysplasie, arteriohepatische, durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
392	Dysplasie, atriodigitale, Typ 1
1834	Dysplasie, axiale mesodermale
1519	Dysplasie, brachy-zephalo-frontonasale
70589	Dysplasie, bronchopulmonale
79133	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ I
1807	Dysplasie, dermale faziale fokale, Typ III
1802	Dysplasie, diaphysäre - Anämie
→1426	Dysplasie, diaphysäre gefleckte
1328	Dysplasie, diaphysäre progressive
628	Dysplasie, diastrophe
2616	Dysplasie, dolichospondyläre
→15673 1	Dysplasie, dyssegmentale - Glaukom
156731	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Rolland-Desbuquois
1865	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Silverman-Handmaker
1806	Dysplasie, ektodermale - Blindheit
1897	Dysplasie, ektodermale - Ektrodaktylie - Makuladystrophie
→1658	Dysplasie, ektodermale - fehlende Dermatoglyphen
1812	Dysplasie, ektodermale - geistige Retardierung - Fehlbildungen des Zentralnervensystems
69083	Dysplasie, ektodermale - natale Zähne, Typ Turnpenny
→2036	Dysplasie, ektodermale - Nebennierenzysten
1810	Dysplasie, ektodermale anhidrotische, autosomal-dominante
2892	Dysplasie, ektodermale euhidrotische
189	Dysplasie, ektodermale hidrotische
1808	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie
1809	Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal
238468	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische
1882	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische - Hypothyreose - Ziliendyskinesie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1810	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante
248	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-rezessive
181	Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale
1811	Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale
181	Dysplasie, ektodermale, anhidrotische, X-chromosomale
69084	Dysplasie, ektodermale, reiner Haar-Nagel-Typ
1818	Dysplasie, ektodermale, trichodonto-onychaler Typ
1816	Dysplasie, ektodermale, Typ Berlin
→3253	Dysplasie, ektodermale, Typ Margarita Island
63442	Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre
1825	Dysplasie, epiphysäre - Hörverlust - Dymorphien
1824	Dysplasie, epiphysäre - Mikrozephalie - Nystagmus
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple - Makrozephalie - charakteristischer Gesichtsausdruck
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple - Myopie - Schwerhörigkeit
166002	Dysplasie, epiphysäre multiple, durch Kollagen 9-Anomalie
166032	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Miniepiphyesen
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit Robin Phänotyp
166029	Dysplasie, epiphysäre multiple, mit schwerer proximaler Femur-Dysplasie
93308	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 1
93307	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 4
93311	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ 5
166024	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Al-Gazali
166011	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Beighton
166016	Dysplasie, epiphysäre multiple, Typ Lowry
915	Dysplasie, fazio-genitale
1972	Dysplasie, fazio-kardiomele letale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
83451	Dysplasie, floride ossäre
1791	Dysplasie, fronto-fazio-nasale
1826	Dysplasie, fronto-metaphysäre
391474	Dysplasie, fronto-nasale, Typ 1
391474	Dysplasie, frontonasale, Typ 1
306542	Dysplasie, frontonasale, Typ 3
2623	Dysplasie, geleophysische
53697	Dysplasie, gnatho-diaphysäre
1802	Dysplasie, hämatodiaphysäre, Typ Ghosal
1509	Dysplasie, ischiopatellare
140	Dysplasie, kumpomele
7	Dysplasie, kardiale kraniozerebelläre
1452	Dysplasie, kleidokraniale
502305	Dysplasie, kochleovestibuläre
1520	Dysplasie, kranio-fronto-nasale
1519	Dysplasie, kranio-fronto-nasale, Typ Teebi
50814	Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale
1522	Dysplasie, kranio-metaphysäre
1513	Dysplasie, kraniodiaphysäre
1515	Dysplasie, kranioektodermale
85184	Dysplasie, kranio-metadiaphysäre, Schaltknochen-Typ
1528	Dysplasie, kranio-telenzephalie
1801	Dysplasie, kyphomele
2457	Dysplasie, mandibulo-akrale
90153	Dysplasie, mandibulo-akrale, mit Typ A-Lipodystrophie
90154	Dysplasie, mandibulo-akrale, mit Typ B-Lipodystrophie
1248	Dysplasie, maxillonasale, Typ Binder
2497	Dysplasie, mesomele, der oberen Extremität
1836	Dysplasie, mesomele, Typ Kantaputra
2633	Dysplasie, mesomele, Typ Nievergelt
85170	Dysplasie, mesomele, Typ Savarirayan
2504	Dysplasie, metaphysäre - Maxillahypoplasie - Brachydaktylie
→175	Dysplasie, metaphysäre, ohne Hypotrichose
85188	Dysplasie, metaphysäre, Typ Braun-Tinschert
85172	Dysplasie, mikrozephalie osteodysplastische, Typ Saul-Wilson
1839	Dysplasie, mukoepitheliale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	hereditäre
56304	Dysplasie, neonatale ossäre, Typ 1
3474	Dysplasie, neuroektodermale, Typ CHIME
67039	Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale
2721	Dysplasie, odonto-onycho-dermale
→2036	Dysplasie, odonto-onychohypohidrotische - Kopfhautdefekte
374	Dysplasie, okulo-aurikulo-vertebrale
2710	Dysplasie, okulo-dento-digitale
2710	Dysplasie, okulo-dento-ossäre
→1200	Dysplasie, okulo-oto-faziale
2705	Dysplasie, okulo-zerebrale
2645	Dysplasie, osteoglophone
500548	Dysplasie, osteosklerotische metaphysäre
2791	Dysplasie, oto-dentale
1427	Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre
2646	Dysplasie, parastrematische
93333	Dysplasie, pelvi-skapuläre
2892	Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien
85166	Dysplasie, platyspondylitische, Typ Torrance
93307	Dysplasie, polyepiphysäre, Typ 4
93311	Dysplasie, polyepiphysäre, Typ 5
85174	Dysplasie, pseudodiastrophische
2831	Dysplasie, rhizomele, Typ Patterson-Lowry
3157	Dysplasie, septo-optische
1190	Dysplasie, spondylo-humero-femorale
228387	Dysplasie, spondylo-megaepiphysäre-metaepiphysäre
168552	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gebogene Unterarme - Gesichtsdymorphien
168451	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gestörte Zahnentwicklung
168443	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Hypotrichose
93358	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - kurze Extremitäten - anormale Kalzifizierung
93359	Dysplasie,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	spondyloepimetaphysäre - Überstreckbarkeit der Gelenke
93347	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, anauxetischer Typ
168549	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form
93360	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen
93360	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, mit multiplen Luxationen, leptodaktyler Typ
168555	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4
171866	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggreccan
168448	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Bieganski
370019	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Czarny-Ratajczak
168454	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Geneviève
99642	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Handigodu
93351	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Irapa
370015	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Isidor
93347	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Menger
93356	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Missouri
93282	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Pakistan
93352	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Shohat
93357	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Sponastrime
93346	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Strudwick

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93349	Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, X-chromosomale
93284	Dysplasie, spondyloepiphysäre verzögerte
94068	Dysplasie, spondyloepiphysäre, kongenitaler Typ
263463	Dysplasie, spondyloepiphysäre, mit kongenitalen Gelenksdislokationen Typ CHST3
→93284	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Byers
163654	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Cantu
93283	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Kimberley
163668	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ MacDermot
263482	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Maroteaux
163649	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura
→263463	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Omani
163662	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon
459051	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Stanescu
163665	Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn
→1855	Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt
85167	Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchendystrophie
1856	Dysplasie, spondylometaphysäre periphere mit kurzer Ulna
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Corner-fracture-Typ
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, algerischer Typ
401979	Dysplasie, spondylometaphysäre, autosomal-rezessive, Typ Mégarbané
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, mit schwerem Genu Valgum
448267	Dysplasie, spondylometaphysäre, rezessive
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Golden
93314	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Kozlowski
93316	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Schmidt
93317	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sedaghatian

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93315	Dysplasie, spondylometaphysäre, Typ Sutcliffe
168544	Dysplasie, spondylometaphysäre, X-chromosomale
1803	Dysplasie, thorakomelische
1394	Dysplasie, zerebro-fazio-thorakale
373	Dysplasie-Gigantismus-Syndrom, X-chromosomales (DGSX)
325	Dysprothrombinämie
2476	Dysraphie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Reduktionsdefekt der Extremitäten
85198	Dysspondyloenchondromatose
1516	Dyssynostose, kraniofaziale
256	Dystonia musculorum deformans
412217	Dystonia-Aphonie-Syndrom
521406	Dystonia-parkinsonism-hypermanganesemia syndrome
→98808	Dystonie 14 (DYT14)
210571	Dystonie 16
98811	Dystonie 18
420492	Dystonie 23
420485	Dystonie 24
329466	Dystonie 25
256	Dystonia musculorum deformans
36899	Dystonie, Alkohol-responsive
329466	Dystonie, fokale, autosomal-dominante, Typ DYT25
256	Dystonie, idiopathische
93958	Dystonie, oromandibuläre
99657	Dystonie, primäre, Typ DYT2
98805	Dystonie, primäre, Typ DYT4
98806	Dystonie, primäre, Typ DYT6
98807	Dystonie, primäre, Typ DYT13
370103	Dystonie, primäre, Typ DYT17
306734	Dystonie, primäre, Typ DYT21
464440	Dystonie, primäre, Typ DYT27
71519	Dystonie, psychogene
53351	Dystonie-Parkinson-Syndrom Lubag
199351	Dystonie-Parkinson-Syndrom Typ Paisan-Ruiz
238455	Dystonie-Parkinson-Syndrom, infantiles
53351	Dystonie-Parkinson-Syndrom, X-chromosomales
199351	Dystonie-Parkinsonismus mit Beginn im Erwachsenenalter
210571	Dystonie-Parkinsonismus mit frühem Beginn
71517	Dystonie-Parkinsonismus mit rapidem Beginn

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
293381	Dystrophia Helsinglandica
293381	Dystrophia Smolandiensis
1243	Dystrophia vitelliformis
1867	Dystrophie, bullöse, makulärer Typ
79149	Dystrophie, dermo-chondro-corneale
606	Dystrophie, myotone proximale
606	Dystrophie, myotone, Typ 2
534	Dystrophie, okulo-zerebro-renales
180	Dystrophie, tapetochoroidale
98895	Dystrophinopathie vom Typ Becker
98896	Dystrophinopathie vom Typ Duchenne
98896	Dystrophinopathie, Schwere, Typ Duchenne
256	DYT1
53351	DYT3
98805	DYT4
98808	DYT5a
101150	DYT5b
98806	DYT6
53583	DYT9
98807	DYT13
→36899	DYT15
210571	DYT16
98811	DYT18
306734	DYT21
420492	DYT23
420485	DYT24
329466	DYT25
79243	E1-alpha-Untereinheit-Mangel des PDH-Komplex
2970	Eagle-Barret-Syndrom
40923	Eales-Krankheit
512260	Early-onset cerebellar ataxia due to RNU12 mutation
199343	EAST-Syndrom
83594	Eastern-Equine-Encephalitis
1973	Eastman-Bixler-Syndrom
86880	EATL
79405	EBJ-I
79406	EBJ-Io
79403	EBJ-PA
98956	EBMD
319218	Ebola hämorrhagisches Fieber
319218	Ebola-Fieber
319218	Ebola-Viruskrankheit
89838	EBS, autosomal-rezessiv, K14
79399	EBS, generalisierte intermediäre
79396	EBS, generalisierte schwere

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
89838	EBS-AR KRT14
79400	EBS-loc
257	EBS-MD
158681	EBS-migr
79397	EBS-MP
79401	EBS-O
158684	EBS-PA
89839	EBSS
1880	Ebstein-Anomalie der Trikuspidalklappe
2566	Ebstein-Barr-Virusinfektion, chronische
1880	Ebstein-Malformation
2566	EBV-Infektion, chronische
70596	EBV-Infektion, kongenitale
289661	EBV-positive DLBCL des älteren Erwachsenen
313920	EBVaGC
494424	ECAA
494424	ECCA
284	Echinococcus multilocularis-Infektion
284	Echinokokkose, alveoläre
180074	Echter Uterus unicornis
199332	ECO-Syndrom
→1896	ECP-Syndrom
448270	Ectopia cordis
1884	Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie
1885	Ectopia lentis, familiäre
1885	Ectopia lentis, isolierte
1885	Ectopia lentis-Syndrom
98813	EDA-ID
247827	EDCS
293936	EDICT-Syndrom
1895	Edinburgh-Fehlbildungssyndrom
1895	Edinburgh-Syndrom
93308	EDM1
93307	EDM4
93311	EDM5
261	EDMD
98863	EDMD1
98853	EDMD2
98855	EDMD3
285	EDS III
286	EDS IV
198	EDS IX
82004	EDS mit periventrikulärer Heterotopie
300179	EDS mit progressiver Kyphoskoliose, Myopathie und Hörverlust
2953	EDS Typ Kosho

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
75497	EDS V
1900	EDS VI
1899	EDS VII
1901	EDS VII C
99875	EDS VIIA
99876	EDS VIIB
75392	EDS VIII
230851	EDS vom Herzklappentyp
75501	EDS X
2295	EDS XI
230839	EDS, ähnlich klassischer Typ
230845	EDS, ähnlich vaskulärer Typ
2953	EDS, arthrogryposer Typ
287	EDS, klassischer Typ
300179	EDS, kyphoskoliotischer Typ mit Hörverlust
2953	EDS, muskulo-kontrakturaler Typ
75496	EDS, progeroider Typ
230857	EDS/OI-Syndrom
247820	EDSS
247820	EDSS1
247827	EDSS2
178464	Edström-Myopathie
2668	Edwards-Patton-Dilly-Syndrom
3380	Edwards-Syndrom
1896	EEC-Syndrom
→1896	EEC-Syndrome ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1897	EEM-Syndrom
357131	Effort-Subclaviathrombose
101039	EFMR
2070	EGE
183	EGPA
319218	EHF
312	EHK
75501	Ehlers-Danlos-Syndrom mit Fibronektin-Mangel
82004	Ehlers-Danlos-Syndrom mit periventrikulärer Heterotopie
75501	Ehlers-Danlos-Syndrom mit Thrombozyten-Dysfunktion bei Fibronektin-Anomalie
90309	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 1
90318	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 2
285	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3
286	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 5
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 6
1899	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7
99875	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7A
99876	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7B
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7C
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 8

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
198	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 9
75501	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 10
198	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IX
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom Typ Kosho
230839	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich klassischer Typ
230845	Ehlers-Danlos-Syndrom, ähnlich vaskulärer Typ
1899	Ehlers-Danlos-Syndrom, Arthrochalasie Typ
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, arthrogryposer Typ
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, CHST14-abhängiges
1901	Ehlers-Danlos-Syndrom, Dermatosparaxis Typ
75501	Ehlers-Danlos-Syndrom, dysfibronektinämischer Typ
285	Ehlers-Danlos-Syndrom, hypermobiler Typ
230851	Ehlers-Danlos-Syndrom, kardio-valvulärer Typ
287	Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ
300179	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ mit Schwerhörigkeit
2953	Ehlers-Danlos-Syndrom, muskulo-kontrakturaler Typ
75392	Ehlers-Danlos-Syndrom, Periodontose Typ
75496	Ehlers-Danlos-Syndrom, progeroider Typ
157965	Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form
286	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ
75497	Ehlers-Danlos-Syndrom, X-chromosomales
2295	Ehlers-Danlos-Syndrome Typ 11
230857	Ehlers-Danlos/Osteogenesis imperfecta-Syndrom
1902	Ehrlichiose, granulozytäre humane
820	Ehrmann-Sneddon-Syndrom
312	EI
165991	EIHI
79106	Eiken-Syndrom
611	Einschlusskörper-Myositis
611	Einschlusskörper-Myositis, sporadische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz
602	Einschlusskörperchenmyopathie Typ 2
79091	Einschlusskörperchenmyopathie Typ 3
602	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 2
79091	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 3
324381	Einschlusskörperchenmyopathie, hereditäre, Typ 4
2806	Einschlusskörperchen-Enzephalitis, subakute
289465	Einwanderungsverzögerungskrankheit
439755	Einzelorgan-PAN
209981	Eisenmangelanämie, eisenrefraktäre
97214	Eisenmenger-Syndrom
476096	EKC-Syndrom
324636	Ekchymosen-Syndrom, schmerzhaftes
50944	Ekkrine Tumore - ektodermale Dysplasie
99102	Ektasie des linken Vorhofes
99101	Ektasie des rechten Vorhofes
229	Ektasie, annulo-aortale
→1071	Ektodermale Dysplasie Typ Rapp-Hodgkin
158668	Ektodermale Dysplasie-Hautfragilität-Syndrom
423454	Ektodermale Dysplasie-Kleinwuchs-Syndrom
247827	Ektodermale Dysplasie-kutane Syndaktylie-Syndrom
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom
1883	Ektodermale Dysplasie-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
247820	Ektodermale Dysplasie-Syndaktylie-Syndrom
300576	Ektodermales Dysplasie-Krebs-Prädispositionssyndrom, autosomal-dominantes
2440	Ektrodaktylie
1896	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
→1896	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→1896	Ektrodaktylie - Gaumenspalte
1892	Ektrodaktylie - Polydaktylie
1894	Ektrodaktylie - Spina bifida - Kardiopathie
91491	Ektropion uveae, kongenitales
99171	Ektropion, isoliertes kongenitales
317	EKV
228240	Elastoderma
228243	Elastofibroma dorsi
228254	Elastom, juveniles, ohne Osteopoikilose
228254	Elastom, juveniles, Typ Weidman
228254	Elastoma
228264	Elastorrhaxis, papulöse
228227	Elastose, dermale folkale, spät-beginnende
228236	Elastose, fokale lineare
79148	Elastosis perforans serpiginosa
228236	Elastotische Striae
33445	Elejalde-Krankheit
221054	Elejalde-Syndrom
295227	Ellenbogendislokation, kongenitale, bilaterale
295032	Ellenbogendislokation, kongenitale, isolierte
295225	Ellenbogendislokation, kongenitale, unilaterale
288	Elliptozytose, hereditäre
→288	Elliptozytose, hereditäre, homozygote
→288	Elliptozytose, stomatozytische
289	Ellis Van Creveld-Syndrom
2516	Ellis-Yale-Winter-Syndrom
1299	Elsahy-Waters-Syndrom
1997	Elsching-Syndrom
96170	Emanuel-Syndrom
439212	EMARDD
1942	EMAS
3226	Emberger-Syndrom
1914	Embryofetopathie durch Vitamin K-Antagonisten
180226	Embryonales Karzinom
983	Embryonales testikuläres Regressionssyndrom
289362	Embryonalkarzinom außerhalb des ZNS
48736	Embryonalkarzinom des ZNS
48736	Embryonalkarzinom, intrakraniales
290	Embryopathia rubeolaris
2209	Embryopathie, phenylketonurische
139431	EMEA
261	Emerinopathie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie
98853	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, autosomal-dominante
98855	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, autosomal-rezessive
98863	Emery-Dreifuss Muskeldystrophie, X-chromosomale
1927	Emery-Nelson-Syndrom
485418	EMILIN-1-assoziierte Bindegewebskrankheit
391311	Empfänglichkeit für virale und mykobakterielle Infektionen
1928	Emphysem, kongenitales lobäres
83600	Encephalitis lethargica
255210	Encephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, maternal vererbte
255241	Encephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit Leukodystrophie
255249	Encephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit nephrotischem Syndrom
527276	Encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect
296	Enchondromatose
252006	Endodermaler Sinustumor des ZNS
75566	Endokarditis, eosinophile
199332	Endokrin-zerebro-osteodysplastisches Syndrom
199332	Endokrine Zerebro-Osteodysplasie
137820	Endometriose, seltene Form
454723	Endometriuskarzinom des Ovars
75565	Endomyokardfibrose, tropische
199323	Endophthalmitis
209959	Endophthalmitis phacoanaphylactica
279888	Endophthalmitis, akute
279891	Endophthalmitis, chronische
85186	Endosteale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie
293621	Endothel-Hornhautdystrophie, X-chromosomale
293603	Endotheldystrophie, autosomal-rezessive kongenitale
293603	Endotheldystrophie, hereditäre infantile
98975	Endotheldystrophie, hereditäre

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitale 1
98975	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale I
293603	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, 2
293603	Endotheldystrophie, hereditäre kongenitale, Typ II
293936	Endotheldystrophie-Irishypoplasie-kongenitale Katarakt-Stroma-Ausdünnung-Syndrom
137602	Endotheliitis
1937	Eng-Strom-Syndrom
53540	Enhanced-S-Cone Syndrom
71276	Enophthalmus und Hypotropie durch Kieferhöhlenatelektase
99745	Enterisches Fieber
168601	Enterokinase-Mangel, kongenitaler
37042	Enteropathie, autoimmune, Typ 1
468641	Enteropathie, chronische, SLC2A1-Gen-assoziierte
168601	Enteropathie, kongenitale, durch Enteropeptidase-Mangel
86880	Enteropathie-assoziiertes T-Zell-Lymphom
292	Enterovirus-Infektion, kongenitale
103910	Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler
85438	Enthesitis-assoziierte JIA
313892	Entwicklungs- und Sprachverzögerung durch SOX5-Mangel
79107	Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie
254516	Entwicklungsstörung, motorische, durch 14q32.2 paternal exprimierten Gendefekt
2101	Entwicklungsverzögerung - hypotrophe Hypertonie der Extremitäten
163988	Entwicklungsverzögerung - Schwerhörigkeit, Typ Hildebrand
79157	Entwicklungsverzögerung durch 2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
289307	Entwicklungsverzögerung durch ALDH6A1-Mangel
289307	Entwicklungsverzögerung durch Methylmalonat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel
289307	Entwicklungsverzögerung durch MMSDH-Mangel
329195	Entwicklungsverzögerung mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	ASD und Gang-Instabilität
329195	Entwicklungsverzögerung mit Autismus-Spektrum-Störung und Gang-Unsicherheit
79134	Entwicklungsverzögerung-Epilepsie-neonataler Diabetes-Syndrom
99989	Entwicklungsverzögerung-Epilepsie-neonataler Diabetes-Syndrom, intermediäre Form
459061	Entwicklungsverzögerung-Kleinwuchs-dysmorphie Merkmale-spärliches Haar-Syndrom
529828	Enzalutamide toxicity
83597	Enzephalitis, akute disseminierte
1194	Enzephalokardiomyopathie durch isolierten mitochondrialen Atmungskettendefekt im Komplex V
1194	Enzephalokardiomyopathie, mitochondriale, durch F1FO-ATPase-Mangel
83597	Enzephalomyelitis, akute disseminierte
255249	Enzephalomyelopathie, infantile nekrotisierende subakute, mit nephrotischem Syndrom
298	Enzephalomyopathie, mitochondriale neurogastrointestinale
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, durch COXPD6
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 6
238329	Enzephalomyopathie, mitochondriale, schwere, X-chromosomale
166105	Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani
319678	Enzephalopathie - hypertrophe Kardiomyopathie - renal-tubuläre Störung
289290	Enzephalopathie bei Hypermethioninämie durch Adenosinkinase-Mangel
293955	Enzephalopathie der Kindheit durch Thiamin-Pyrophosphokinase-Mangel
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt
79155	Enzephalopathie durch

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Hydroxykynureninurie
139406	Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel
833	Enzephalopathie durch Sulfioxidase-Mangel
210128	Enzephalopathie durch Urocanase-Mangel
137754	Enzephalopathie mit assoziiertem Aminoacylase 1-Mangel
51	Enzephalopathie mit Basalganglien-Kalzifikation
51	Enzephalopathie mit intrakranieller Verkalkung und chronischer CSF-Lymphozytose
1261	Enzephalopathie mit intrazerebraler Kalzifikation und Retinadegeneration
85110	Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form
88619	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, familiäre Form
263524	Enzephalopathie, akute nekrotisierende, isolierte Form
97353	Enzephalopathie, chronische traumatische
364063	Enzephalopathie, epileptisch-dyskinetische infantile
163703	Enzephalopathie, epileptische idiopathische katastrophale
505652	Enzephalopathie, epileptische, CDKL5-assozierte
1934	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile Form
442835	Enzephalopathie, epileptische, frühinfantile unbestimmte Form
439218	Enzephalopathie, epileptische, KCNQ2-assozierte
1935	Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische
263524	Enzephalopathie, nekrotisierende, akute, der Kindheit
2836	Enzephalopathie, progressive - Optikusatrophie
2672	Enzephalopathie, rezurrenente infantile
356	Enzephalopathie, spongiforme subakute, Typ Gerstmann-Sträussler
199348	Enzephalopathie, Thiamin-responsive
209370	Enzephalopathy, kongenitale schwere, durch MECP2-Genmutation,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
209370	Enzephalopathy, neonatale schwere - Mikrozephalie
268829	Enzephalozele, basale
1931	Enzephalozele, frontale
141118	Enzephalozele, frontonasale
199647	Enzephalozele, isolierte
268823	Enzephalozele, okzipitale
268826	Enzephalozele, parietale
1931	Enzephalozele, vordere
1177	EOCA
1177	EOCARR
370334	EOE
73247	EOE
1020	EOFAD
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose
449566	Eosinophile angiozentrische Fibrose, IgG4-assozierte
2070	Eosinophile Enteritis
183	Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis
402035	Eosinophile Kolitis
2582	Eosinophilie-Myalgie-Syndrom durch Tryptophan-Zufuhr
364055	EOSRD
256	EOTD
251880	Ependymoblastom
251636	Ependymom
251646	Ependymom, anaplastisches
251646	Ependymom, hochgradiges
251643	Ependymom, myxopapilläres
251633	Ependymom, niedriggradiges
99169	Epiblepharon
231742	Epibulbäre Lipodermoid - präaurikuläre Anhänge - Polythelie
79466	Epidermalnaevus, inflammatorischer lineärer verruköser
497737	Epidermalnaevus mit epidermolytischer Hyperkeratose
497737	Epidermalnaevus, epidermolytischer
302	Epidermodysplasia verruciformis
302	Epidermodysplasia verruciformis
95455	Epidermolyse, toxische
79404	Epidermolysis bullosa atrophicans generalisata gravis
79408	Epidermolysis bullosa generalisata gravis, dystrophe, autosomal-rezessive Form
89842	Epidermolysis bullosa generalisata mitis, dystrophe, autosomal-rezessive

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe
79409	Epidermolysis bullosa inversa, dystrophe, rezessive
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis generalisata gravis
79402	Epidermolysis bullosa junctionalis generalisata mitis
79405	Epidermolysis bullosa junctionalis inversa
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis, Herlitz
89840	Epidermolysis bullosa junctionalis, non-Herlitz
79404	Epidermolysis bullosa junctionalis, Typ Herlitz-Pearson
79404	Epidermolysis bullosa letalis
79400	Epidermolysis bullosa simplex der Handflächen und Fußsohlen
412181	Epidermolysis bullosa simplex durch BP230-Mangel
412189	Epidermolysis bullosa simplex durch Exophilin 5-Mangel
158668	Epidermolysis bullosa simplex durch Plakophilin-Mangel
79396	Epidermolysis bullosa simplex herpetiformis
2325	Epidermolysis bullosa simplex mit Anodontie/Hypodontie
79397	Epidermolysis bullosa simplex mit gesprenkelter Pigmentierung
257	Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
158684	Epidermolysis bullosa simplex mit Pylorusatresie
158681	Epidermolysis bullosa simplex mit ringförmigem Erythema migrans
89839	Epidermolysis bullosa simplex superficialis
79396	Epidermolysis bullosa simplex Typ Dowling-Meara
79401	Epidermolysis bullosa simplex Typ Ogna
79400	Epidermolysis bullosa simplex Typ Weber-Cockayne
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, K14
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomal-rezessive, KRT14-assozierte
79399	Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte intermediäre
79396	Epidermolysis bullosa simplex, generalisierte schwere
79399	Epidermolysis bullosa simplex,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	generalisierte, Non-Dowling-Meara Typ
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner Typ
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner Typ
79400	Epidermolysis bullosa simplex, lokalisierte
158687	Epidermolysis bullosa, akantholytische letale
79402	Epidermolysis bullosa, atrophische benigne generalisierte
79410	Epidermolysis bullosa, dystrophe prätibiale
89843	Epidermolysis bullosa, dystrophe pruriginöse
89841	Epidermolysis bullosa, dystrophe zentripetale
158673	Epidermolysis bullosa, dystrophe, akrale Form
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte
→231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Cockayne-Touraine
→231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Pasini
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Typ Pasini und Cockayne-Touraine
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-rezessive, generalisierte weitere Formen
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-rezessive, Typ Hallopeau-Siemens
158676	Epidermolysis bullosa, dystrophe, dominante, nur Nagel
79408	Epidermolysis bullosa, dystrophe, generalisierte schwere, rezessive
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, generalisierte intermediäre
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, generalisierte weitere Formen
89842	Epidermolysis bullosa, dystrophe, rezessive, non-Hallopeau-Siemens Typ
46487	Epidermolysis bullosa, erworbene
79402	Epidermolysis bullosa, generalisierte junktionale, non-Herlitz Typ

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79404	Epidermolysis bullosa, junktionale, generalisierte schwere
231556	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte spät-einsetzende - Intelligenzminderung
251393	Epidermolysis bullosa, junktionale lokalisierte, non-Herlitz Typ
79402	Epidermolysis bullosa, junktionale, generalisierte intermediäre
89840	Epidermolysis bullosa, junktionale, non-Herlitz Typ
79406	Epidermolysis bullosa, junktionale, spät beginnende
79402	Epidermolysis bullosa, junktionale, Typ Disentis
79404	Epidermolysis bullosa, junktionale, Typ Herlitz
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose
141077	Epignathus
1941	Epilepsia minor juvenilis
1946	Epilepsie - Demenz - Amelogenesis imperfecta
85294	Epilepsie - Lernstörungen - Verhaltensauffälligkeiten, X-chromosomal
1948	Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie
293181	Epilepsie der Kindheit, migrierende partielle
65683	Epilepsie durch FCD
488635	Epilepsie mit frühem Beginn-Intelligenzminderung-Gehirnanomalien-Syndrom
101039	Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt
725	Epilepsie mit kontinuierlichen Spike-Wave-Entladungen im Schlaf
1942	Epilepsie mit myoklonisch-astatischen Krämpfen
1942	Epilepsie mit myoklonisch-astatischen Krisen
1942	Epilepsie mit myoklonisch-atonischen Anfällen
86911	Epilepsie mit myoklonischen Absencen
306	Epilepsie, benigne familiäre infantile
25968	Epilepsie, benigne okzipitale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98820	Epilepsie, familiäre partielle, mit variablen Fokus
79137	Epilepsie, generalisierte - paroxysmale Dyskinesie
1943	Epilepsie, infantile mit wandernden fokalen Anfällen
163708	Epilepsie, kryptogenetische, spät beginnende
166409	Epilepsie, lichtsensitive
308	Epilepsie, myoklonische progressive, Typ 1
501	Epilepsie, myoklonische progressive, Typ 2
1947	Epilepsie, nordische
1947	Epilepsie, progressive - Intelligenzminderung, Finnischer Typ
3006	Epilepsie, Pyridoxin-abhängige
1945	Epilepsie, zentrotemporale
411986	Epilepsie-kortikale Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
171714	Epilepsie-Syndrom, infantiles, Amish-Typ
1951	Epilepsie-Teleangiektasie-Syndrom
353217	Epileptische Enzephalopathie mit globaler zerebraler Demyelinisierung
725	Epileptische Enzephalopathie mit kontinuierlichen Spike-Wave-Entladungen im Slow-Wave-Schlaf
79238	Epimerase-Mangel, galaktosämischer
1952	Epiphysäre Tüpfelung - osteoklastische Hyperplasie
496751	Epiphysen-Wirbelkörper-Ohren-Nasendysplasie-Syndrom mit weiteren Fehlbildungen
399329	Epiphysiolyse der Hüfte
399329	Epiphysiolyse des Femurkopfes
399329	Epiphysiolyse des oberen Femur
401953	Episodische Ataxie mit undeutlicher Aussprache
93928	Epispadie
98956	Epitheldystrophie, mikrozystische, Cogan
1661	Epitheliale Hornhautdystrophie - Kleinwuchs
91414	Epithelioma calcificans Malherbe
65748	Epitheliome, selbstheilende squamöse, Typ 1
499182	Epithelkarzinom, kalzifizierendes
293202	Epitheloidsarkom
501	EPM2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
263516	EPM3
163696	EPM4
402082	EPM5
280620	EPM6
435438	EPM7
424027	EPM8
457265	EPM9
79278	EPP
2199	EPPK
313920	Epstein-Barr Virus-assoziiertes Magenkarzinom
289661	Epstein-Barr Virus-positive diffuse großzellige B-Zell-Lymphom des älteren Erwachsenen
70596	Epstein-Barr Virusinfektion, kongenitale
70596	Epstein-Barr Virusinfektion, pränatale
→182050	Epstein-Syndrom
157826	Epulis, kongenitale
85438	ERA
35687	Erdheim-Chester-Krankheit
293381	ERED
169085	Erhöhte Anfälligkeit für Atemwegsinfektionen durch CD8-Mangel
206599	Erhöhung der Kreatinphosphokinase, isolierte asymptomatische Form
→79500	Eronen-Somer-Gustafsson-Syndrom
222	Erosiv-pustulöse Dermatose der Kopfhaut
141136	Erster Kiemenbogen-Syndrom
178487	Erwachsenenbotulismus
374	Erweitertes Spektrum der hemifazialen Mikrosomie
98818	Erworbene epileptische Aphasie
391490	Erworbene Myasthenie mit Beginn im Erwachsenenalter
404514	Erworbene Nierenkrankheit mit assoziiertem Nierenzellkarzinom
93585	Erworbene TTP
91136	Erworbenes monoklonales Ig-Leichtketten-assoziiertes Fanconi-Syndrom
37559	Erworbenes progredientes Kräuseln der Haare
293812	Erythem, fixes pigmentiertes
90000	Erythema elevatum diutinum
502499	Erythema exsudativum multiforme majus

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
502499	Erythema multiforme major
502499	Erythema multiforme majus
231031	Erythema palmare hereditarium
729	Erythrämie
98872	Erythroblastopenie im Erwachsenenalter
98871	Erythroblastopenie, erworbene transiente
98871	Erythroblastopenie, transiente, des Kindesalters
314	Erythroderma desquamativa
314	Erythrodermia exfoliativa Leiner
312	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, bullöse Form
79394	Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, nicht-bullöse Form
281190	Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form
1954	Erythrodermie, kongenitale letale
315	Erythrokeratoderma en cocardes Degos
317	Erythrokeratoderma variabilis Typ Mendes da Costa
316	Erythrokeratodermia progressiva symmetrica
317	Erythrokeratodermia variabilis
1955	Erythrokeratodermie mit Ataxie
315	Erythrokeratodermie mit kokardenförmigen Plaques
316	Erythrokeratodermie, progressive symmetrische
476096	Erythrokeratodermie-Kardiomyopathie-Syndrom
50943	Erythrokeratolysis hiemalis
318	Erythroleukämie
1956	Erythromelalgie
90026	Erythromelalgie, primäre
324636	Erythrozytenautosensibilisierung
729	Erythrozytose, erworbene primäre
90042	Erythrozytose, familiäre
90042	Erythrozytose, kongenitale primäre
99977	ESCC
2405	Escher-Hirt-Syndrom
2405	Escher-Hort-Syndrom
2990	Escobar-Syndrom
725	ESES-Syndrom
166418	Ess-Epilepsie
166418	Ess-Krampfanfälle
166418	Ess-Reflexepilepsie
3318	Essentielle Thrombozythämie
3318	ET
31826	Ethylenglykol-Vergiftung

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
51188	Ethylmalonsäure-Enzephalopathie
983	ETRS
86880	ETTL
99172	Euryblepharon
99120	Eustachische Klappe, persistierende
466682	Euthyreote endokrine Ophthalmopathie Graves
466682	Euthyreote Graves-Orbitopathie
1959	Evans-Syndrom
444463	Evans-Syndrom mit assoziiertem primären Immundefekt
496751	EVEN-plus-Syndrom
2990	EVMPs
251927	EVN
319	Ewing-Sarkom
→955	Exner-Syndrom
116	Exomphalos - Makroglossie - Gigantismus
1962	Exostosen-Anetodermie-Brachydaktylie Typ E-Syndrom
440724	Extensive peripapilläre markhaltige Nervenfasern
231632	Extraadrenaler Aldosteronproduzierender Tumor
289362	Extrakranielle Keimzelltumoren
86879	Extranodales NK/T-Zell-Lymphom
45358	Extraokuläre Muskelfibrose, kongenitale
370334	Extraossäre Tumoren der Ewing Gruppe
370334	Extraossäres Ewing-Sarkom
370334	Extraskelletaler Ewing-Tumor
370334	Extraskelletales Ewing-Sarkom
1964	Extrasystolen - Kleinwuchs - Hyperpigmentierung - Mikrozephalie
3201	Extrasystolen, ventrikuläre - Perodaktylie - Pierre-Robin-Sequenz
→221061	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Hämangiom
2492	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Kardiopathie
957	F-Syndrom
95	FA
324	Fabry-Krankheit
324	Fabry-Syndrom
1969	FACES-Syndrom
300359	FACU
306550	FADD-abhängiger Immundefekt
994	FADS
882	FAH-Mangel

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
329308	FAHN
→168569	Faisalabad-Histiozytose
98879	Faktor IX-Mangel
26348	Faktor II-Mangel, erworbener
325	Faktor II-Mangel, kongenitaler
169796	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität 1 - 5 %
169799	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität 5 - 15 %
169793	Faktor IX-Mangel mit Restaktivität < 1 %
35909	Faktor V und Faktor VIII, kombinierter Mangel
326	Faktor V-Mangel, kongenitaler
220436	Faktor V-Quebec
327	Faktor VII-Mangel, kongenitaler
98878	Faktor VIII-Mangel
169808	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität 5 - 15 %
169805	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität 1 - 5 %
169802	Faktor VIII-Mangel mit Restaktivität < 1 %
328	Faktor X-Mangel, kongenitaler
329	Faktor XI-Mangel, kongenitaler
330	Faktor XII-Mangel, kongenitaler
331	Faktor XIII-Mangel, kongenitaler
98434	Faktoren II, VII, IX und X, hereditärer kombinierter Mangel
3303	Fallot-Tetralogie
3304	Fallot-Tetralogie - Intelligenzminderung - Wachstumsverzögerungen
101206	Fallot-Typ APV/ADA
101206	Fallot-Typ PVA/ADA
3303	Fallotsche Tetralogie
498359	Faltenbildung der Handflächen, aquagene
86814	FAME
65748	Familäre primäre selbstheilende squamöse Epitheliome der Haut vom Typ Ferguson-Smith
313808	Familäre progressive subkortikale Gliose
300359	Familial atypical cold urticaria
300359	Familial cold urticaria with common variable immunodeficiency
508410	Familial intestinal malrotation
276399	Familial MNG
276399	Familial multinodular goiter
436242	Familäre atriale Tachyarrhythmie mit infrahissärer Leitungsstörung

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
300359	Familäre atypische Kälte-Urtikaria
405	Familäre benigne hypokalziurische Hyperkalzämie
71290	Familäre Blutplättchen-Störungen mit assoziierter myeloischer Malignität
36382	Familäre CAD
2678	Familäre Café-au-lait-Flecken
464760	Familäre CODA
300751	Familäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation
18	Familäre distale primäre Azidose
314022	Familäre Drüsenkörperzysten mit Magenkarzinom
412	Familäre Dysbetalipoproteinämie
324588	Familäre Dyskinesie und faziale Myokymie
101039	Familäre Epilepsie mit Intelligenzminderung, auf das weibliche Geschlecht beschränkt
3000	Familäre gonadotropin-unabhängige männlich-limitierte Pubertas praecox
391665	Familäre Hypercholesterinämie bei homozygoter Mutation
682	Familäre hyperkaliämische periodische Paralyse
412	Familäre Hyperlipoproteinämie Typ 3
306661	Familäre hyperphosphatämische tumorale Kalzinose/Hyperphosphatämische Hyperostose-Syndrom
682	Familäre HyperPP
2196	Familäre Hypomagnesiämie - Hyperkalziurie - Nephrokalzinose - Augenbeteiligung
31043	Familäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ohne schwere Augenbeteiligung
225154	Familäre IBSN
300547	Familäre infantile Hyperkalzämie mit supprimiertem intakten Parathyroidhormon
225154	Familäre infantile striatonigrale Degeneration
293899	Familäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, biventrikuläre Form
293888	Familäre isolierte

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, linksdominante Form
293910	Familäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form
180176	Familäre juvenile Hypertrophie der Brust
300359	Familäre Kälte-Urtikaria mit allgemeinem variablem Immundefektsyndrom
464760	Familäre kavitäre Papillenanomalie
313846	Familäre kutane Telangiektasie-Oropharyngealer Krebs-Prädispositionssyndrom
523	Familäre Leiomyomatose mit renalem Karzinom
871	Familäre Lenègre-Krankheit
871	Familäre Lev-Krankheit
871	Familäre Lev-Lenègre-Krankheit
523	Familäre multiple kutane Leiomyome
→98784	Familäre nächtlichen Frontallappenepilepsie
95700	Familäre Nebennierenhypoplasie mit fehlendem hypophysären luteinisierenden Hormon
95700	Familäre Nebennierenhypoplasie mit komplettem LH-Mangel der Hirnanhangdrüse
95700	Familäre Nebennierenhypoplasie vom Miniatur-Typ
443236	Familäre orthostatische Tachykardie durch Noradrenalin-Transporter-Mangel
3314	Familäre Osteoarthropathie der Finger
79093	Familäre Osteosklerose mit Anomalien des Nervensystems und der Meningen
98809	Familäre paroxysmale kinesiogene Dyskinesie
261584	Familäre Polyposis Coli durch Monosomie 5q22.2
353220	Familäre primäre lokalisierte kutane Amyloidose
871	Familäre progressive kardiale Reizleitungsstörungen
488197	Familäre progressive Netzhautdystrophie-Iriskolobom-kongenitale Katarakt-Syndrom
166282	Familäre Sinusknotendysfunktion

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1325	Familiäre Strebloodaktylie mit Amino-Azidurie
91387	Familiäre TAA
93583	Familiäre TTP
425	Familiärer Apolipoprotein A-I-Mangel
26106	Familiärer diffuser Krebs des Magens
251274	Familiärer Hyperaldosteronismus Typ 3
404	Familiärer Hyperaldosteronismus, Typ 2
448372	Familiärer infantiler Gigantismus durch dup(X)q(26)
448372	Familiärer infantiler Gigantismus durch Mikroduplikation Xq26
448348	Familiärer infantiler Gigantismus durch Punktmutationen
456333	Familiärer karzinoider Tumor des Dünndarms
464756	Familiärer Neuroendokriner Tumor des Magens Typ 1
289365	Familiärer VUR
404560	Familiäres atpisches multiples Muttermal- und Melanomsyndrom
404560	Familiäres atpisches Naevus-Syndrom
404560	Familiäres Clark-Nävus-Syndrom
404560	Familiäres dysplastisches Nävus-Syndrom
391384	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom
391389	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der oberen Körperregion
391392	Familiäres episodisches Schmerzsyndrom mit vorwiegender Beteiligung der unteren Körperregion
440437	Familiäres Kolonkarzinom Typ X
440437	Familiäres kolorektales Karzinom Typ X
404560	Familiäres Melanom-Pankreaskrebs-Syndrom
231040	Familiäres Multiple-Lentiginos-Syndrom ohne systemische Beteiligung
500	Familiäres multiples Lentiginos-Syndrom
435329	Familiäres ossifizierendes Fibrom
71290	Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion
231160	Familiäres zerebrales sakkuläres Aneurysma
53372	Familiäres Zittern des Kinns
506334	Familiäres steroidresistentes nephrotisches Syndrom mit Nebenniereninsuffizienz
404560	FAMM-PC-Syndrom
404560	FAMMM-Syndrom
84	Fanconi-Anämie
2088	Fanconi-Bickel-Syndrom
84	Fanconi-Panzytopenie
→2697	Fanconi-Syndrom - Ichthyose - Dysmorphie
3337	Fanconi-Syndrom, primäres
1652	Fanconi-Syndrom, renales, mit Nephrokalzinose und Nierensteinen
733	FAP
261584	FAP durch Monosomie 5q22.2
220460	FAP, attenuierte
2792	Fara-Chlupácková-Syndrom
16	Farbenblindheit, blauer einzapfziger monochromatischer Typ
49382	Farbenblindheit, komplette oder inkomplette
49382	Farbenblindheit, totale
88629	Farbenblindheit, Tritan-Typ
333	Farber-Krankheit
333	Farber-Lipogranulomatose
99906	Farmerlungen-Krankheit
3261	FAS-Mangel
1398	Fast vollständiges Fehlen des Zerebellums
3165	Fasziitis, eosinophile
166073	Fatale infantile Enzephalopathie mit mitochondrialen Atmungskettendefekten
166063	Fatale infantile Enzephalopathie mit olivopontozerebellärer Hypoplasie
→37011 4	Fatale infantile Enzephalopathie-pulmonale Hypertension-Syndrom
289527	Fatale infantile HCM durch Defekt im Atmungskettenkomplex I
280553	Fatale infantile hypertone myofibrilläre Myopathie
1561	Fatale infantile Kardioenzephalomyopathie durch Cytochrom-C-Oxidase-Mangel
17	Fatale infantile Laktatazidose mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Methylmalonazidurie
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogen-Speicherkrankheit
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch Glykogenose
439854	Fatale kongenitale hypertrophe Kardiomyopathie durch GSD
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch COXPD3
168566	Fatale mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3
391343	Fatale post-virale neurodegenerative Störung
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie, GBS-Variante
480701	Faziale Diplegie mit Parästhesie, Variante des Guillain-Barré-Syndrom
→3157	Faziale Dysmorphien - intersexuelles Genitale - Hypopituitarismus - kurze Extremitäten
221083	Fazialer Hemispasmus
3020	Fazialislähmung durch VZV
3020	Fazialisparese durch Varicella-Zoster-Virus
3020	Fazialisparese Herpes zoster-Infektion
306527	Fazialisparese, hereditäre isolierte kongenitale
3237	Fazio-audio-Symphalangie
374	Fazio-aurikulo-vertebrale Dysplasie
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom vom Typ Kuwait
1974	Fazio-digito-genitales Syndrom, autosomal-rezessive Form
915	Fazio-genito-digitales Syndrom
1973	Fazio-kardio-renales Syndrom
3071	Fazio-kutano-skelettales Syndrom
→97229	Fazio-Londe-Krankheit
2674	Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ
2143	Fazio-okulo-akustiko-renales Syndrom
2048	Fazio-pharyngo-linguale Diplegie mit willkürlich-automatischer Dissoziation
405	FBH
405	FBHH

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
404451	FBLN1-abhängiges Entwicklungsverzögerung-ZNS-Anomalien-Syndaktylie-Syndrom
47045	FCAS
247868	FCAS2
440437	FCCTX
98970	FCD
268961	FCD Typ I
268973	FCD Typ Ia
268980	FCD Typ Ib
268987	FCD Typ Ic
268994	FCD Typ II
269001	FCD Typ IIa
269008	FCD Typ IIb
272	FCMD
86814	FCMTE
99654	FCPD
3071	FCS-Syndrom
47045	FCU
324	FD
324588	DFDM
26106	FDGC
412022	FDLAB-Syndrom
498251	Febrile Episode, Luteal-Phase-abhängige
498251	Febrile Episode, Menstruationszyklus-abhängige
98974	FECD
→182050	Fechtner-Syndrom
79292	FED
247165	Feer-Krankheit
162526	Fehlbildung der Gehörknöchelchen, kongenitale, isolierte
2038	Fehlbildung, arteriovenöse pulmonale
46724	Fehlbildung, arteriovenöse zerebrale
2041	Fehlbildung, koronararterielle
2451	Fehlbildung, mukokutane venöse
2957	Fehlbildung, präaxiale - postaxiale Polydaktylie - Hypospadie
2489	Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen - Augen- und Ohranomalien
99112	Fehlen der Kopf-Armvene
99112	Fehlen der Vena innominata
2985	Fehlende Augenbrauen und Lider-Intelligenzminderung-Syndrom
2951	Fehlende Daumen-Kleinwuchs-Immundefekt-Syndrom
289465	Fehlende Papillarleisten

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3016	Fehlender Radius-anogenitalen Anomalien-Syndrom
2972	Fehlender Zahndurchbruch-Maxillahypoplasie-Genu valgum-Syndrom
98969	Fehr-fleckige Hornhautdystrophie
1305	Feingold-Syndrom
391641	Feingold-Syndrom Typ 1
391646	Feingold-Syndrom Typ 2
53693	Fellman-Krankheit
47612	Felty-Syndrom
1988	Femoral-faziales Syndrom
294977	Femorotibiofibuläre interkalartansverse Meromelie
1986	Femur, gegabelter - Ektrodaktylie - Monodaktylie
1987	Femur, kurzer kongenitaler
2019	Femur-Fibula-Ulna-Dysostose
2019	Femur-Fibula-Ulna-Komplex
2019	Femur-Fibula-Ulna-Syndrom
1987	Femuragenesie/-hypoplasie
1988	Femurhypoplasie - Gesichtsdysmorphie
168621	Femurkopfdysplasie Typ Meyer
60015	Fenestrae parietales symmetricae
85110	FENIB
1184	Fenton-Wilkinson-Toselano-Syndrom
391384	FEPS
65748	Ferguson-Smith-Krankheit
2180	Ferlini-Ragno-Calzolari-Syndrom
157846	Ferritin-abhängige Neurodegeneration
157846	Ferritinopathie, hereditäre
397922	Ferro-zerebro-kutanes Syndrom
1980	Ferrokalkinose, zerebrovaskuläre
139491	Ferroportin-Krankheit
97360	Fetal face-Syndrom
363409	Fetale Akinesie-zerebrale und retinale Blutungen-Syndrom
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz
284362	Fetaler Lungentumor, interstitieller
40366	Fetales Acitretin/Etretinat-Syndrom
284395	Fetales Adenokarzinom der Lunge, gut-differenziert
→994	Fetales Akinesie-Syndrom, X-chromosomales
1915	Fetales Alkoholsyndrom
1055	Fetales Aneurysma des linken Ventrikels
370076	Fetales Carbamazepin-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1911	Fetales Kokain-Syndrom
1906	Fetales Valproinsäure-Syndrom
1914	Fetales Warfarinsyndrom
294	Fetales Zytomegalie-Syndrom
95431	Fetofetales Transfusions-Syndrom
69063	Fetomaternale Alloimmunisierung mit antenatalen Glomerulopathien
858	Fetopathia toxoplasmotica
816	Fettaldehyd-Oxidoreduktase-Mangel
816	Fettalkohol: NAD+-Oxidoreduktase-Mangel
36397	Fettgewebs-Rheumatismus
329308	Fettsäure-Hydroxylase-assoziierte Neurodegeneration
624	Feuermal
891	FEVR
254492	FFA
398166	FFDD
79133	FFDD1
398173	FFDD2
1807	FFDD3
398189	FFDD4
79133	FFDD Typ I
398173	FFDD Typ II
1807	FFDD Typ III
398189	FFDD Typ IV
466	FFI
1988	FFS
95431	FFTS
2019	FFU-Komplex
93932	FG-Syndrom Type 1
313855	FGFR2-abhängige Dysplasie mit gekrümmten Knochen
1305	FGLDS
391641	FGLDS1
391646	FGLDS2
403	FH1
404	FH2
251274	FH3
403	FH-I
404	FH-II
251274	FH-III
→168569	FHC
401920	FHCC
405	FHH
93372	FHH Typ 1
101049	FHH Typ 2
101050	FHH Typ 3
99763	FHHA1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99764	FHHA2
2196	FHHNC mit schwerer Augenbeteiligung
31043	FHHNC ohne schwere Augenbeteiligung
540	FHL
397618	FHONDA-Syndrom
1988	FHUF5
93562	Fibrinogen A-alpha-Ketten-Amyloidose
335	Fibrinogen-Mangel, kongenitaler
331	Fibrinstabilisierender Faktor-Mangel
199267	Fibroblastentumor mit Zytoplasmainschlüssen
252164	Fibroblastoma, peripheres
2021	Fibrochondrogenese
141067	Fibrochondrom, zervikofaziales
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
2022	Fibroelastose, endomyokardiale
494428	Fibroelastose, idiopathische pleuropulmonare
338	Fibrofollikulom, familiäres multiples
122	Fibrofollikulome - Trichodiskome - Akrochordone
99654	Fibrokalinöse Pankreasdiabetes
99654	Fibrokalinöse Pankreatopathie
401920	Fibrolamelläres HCC
199260	Fibrom, aponeurotisches kalzifizierendes
873	Fibromatose, aggressive
199260	Fibromatose, aponeurotische juvenile
199267	Fibromatose, digitale infantile
2027	Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit
2028	Fibromatose, hyaline juvenile
→636	Fibromatose, multiple nicht ossifizierende
199251	Fibromatose, plantare
477742	Fibromatose, pseudosarkomatöse
79105	Fibromyxosarkom
84090	Fibronektin-Glomerulopathie
2030	Fibrosarkom
314478	Fibrothekom des Ovars
2256	Fibula-/Ulnahypoplasie - Nierenanomalien
2639	Fibula-Aplasie - komplexe Brachydaktylie
1118	Fibula-Aplasie-Ektrodaktylie-Syndrom
2854	Fibula-Hypoplasie - gekrümmter

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Femur - Oligodaktylie
1757	Fibuläre Dimelie - Diplopie
93323	Fibuläre longitudinale Meromelie
32960	Fieber, familiäres, Typ Hibernian
	Fieber-assoziierte
163703	Enzephalopathie mit refraktären Anfällen
464724	Fieber-assoziiertes akutes infantiles Leberversagen-Syndrom
163703	Fieber-induzierte refraktäre epileptische Enzephalopathie von Schulkindern
251332	Fieber-Syndrom, langanhaltendes unerklärbares
29207	Fiessiger-Leroy-Reiter-Syndrom
29207	Fiessinger-Leroy-Krankheit
2756	Figuera-Syndrom
171445	Filaminopathie
3255	Filippi-Syndrom
352712	FILS-Syndrom
352582	FIME
1272	Fine-Lubinsky-Syndrom
1305	Fingeranomalien - kurze Lidspalten - Ösophagus- oder Duodenalatriesie
391641	Fingeranomalien mit kurzen Lidspalten und Ösophagus- oder Duodenalatriesie Typ 1
352487	Fingeranomalien-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom
97232	Fingerprint-Body-Myopathie
209335	Finkel-Krankheit
2036	Finlay-Markes-Syndrom
609	Finnische tibiale Muskeldystrophie
1825	Finucane-Kurtz-Scott-Syndrom
314777	FIPA
163703	FIRES
79292	Fischaugen-Syndrom
98919	Fisher-Syndrom
97339	Fistel, arteriovenöse durale
2040	Fistel, broncho-biliäre kongenitale
93953	Fistel, familiäre thyroglossale
2041	Fistel, koronarokardiale
840	Fistulöses vegetatives verruköses Hidradenom
2824	Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert-Syndrom
217330	FJHN Typ 2
209886	FJHN Typ 1
1968	Flaches Gesicht-Mikrostomie-Ohranomalie-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79293	FLD
98970	Fleckchen-Hornhautdystrophie
83314	Fleckfieber, epidemisches
99991	Fleckfieber, epidemisches rezidivierendes
83315	Fleckfieber, murines
284362	FLIT
2044	Floating-Harbor-Syndrom
83451	Floride Knochenzement-Dysplasie
2045	FLOTCH-Syndrom
199306	FLP
2007	Flügelknorpel-Hypoplasie-Kolobom-Telekanthus-Syndrom
2047	Flynn-Aird-Syndrom
69063	FMAIG
342	FMF
276399	FMNG
3000	FMPP
319487	FNMTC
2143	FOAR-Syndrom
79093	Foix-Alajouanine-Syndrom
2048	Foix-Chavany-Marie-Syndrom
1544	Fokalanfälle, adulte benigne
98807	Fokale Dystonie mit kraniozervikalen Symptomen
352587	Fokale Epilepsie - Intelligenzminderung - zerebrozerebelläre Fehlbildung
352587	Fokale Epilepsie-Intelligenzminderung-Dysarthrie-Ataxie-Syndrom
398166	Fokale faziale dermale Dysplasie
79133	Fokale faziale dermale Dysplasie 1 vom Typ Brauer
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie 2, Typ Brauer-Setleis
1807	Fokale faziale dermale Dysplasie 3 Typ Setleis
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie 4
398173	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ II
398189	Fokale faziale dermale Dysplasie Typ IV
398189	Fokale faziale präaurikuläre Dysplasie
2200	Fokale palmoplantare und gingivale Keratose
370002	Fokale Palmoplantarkeratose mit Gelenkeratosen
166308	Fokalepilepsie, benigne infantile, mit Midline-Spikes und Waves im Schlaf
443804	Fokales Stiff-Limb-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
443804	Fokales Stiff-Person-Syndrom
90045	Folat-Malabsorption, hereditäre
90045	Folat-Malabsorption, kongenitale
217382	Folattransportdefizienz, zerebrale
79097	Folinsäure-abhängige Anfälle
79097	Folinsäure-abhängigen Krämpfe
52901	Follicle-Stimulating Hormone (FSH)-Mangel, isolierter
346	Folliculitis decalvans Quinquaud
79100	Folliculitis ulerythematosia reticulata
52901	Follikelstimulierendes-Hormon-Mangel, isolierter
337	FOP
251290	Foramina parietalia mit Klavikulahypoplasie
251290	Foramina parietalia mit kleidokranieller Dysplasie
60015	Foramina parietalia permagna
60015	Foramina parietalia, symmetrische
60015	Foramina parietalia, vergrößerte
366	Forbes-Krankheit
2206	Forestier-Syndrom
51208	Formimidoyltransferase-Cyclodeaminase-Mangel
51208	Formiminoglutaminsäure-Krankheit
3238	Forney-Robinson-Pascoe-Syndrom
3238	Forney-Syndrom
178333	Forsius-Eriksson-Syndrom
85162	FOSMN-Syndrom
3219	Fountain-Syndrom
75327	Foveadystrophie, progressive
2253	Foveahypoplasie - präsenile Katarakt
397618	Foveahypoplasie-Sehnervenkreuzung-Dysgenese des vorderen Augensegmentes-Syndrom
99000	Foveomakuläre Dystrophie mit Beginn im Erwachsenenalter
2795	Fowler-Christmas-Chapple-Syndrom
221126	Fowler-Syndrom
169095	FOXN1-Mangel
275777	FPAH
71290	FPD/AML-Syndrom
280628	FPHH
353220	FPLCA
79085	FPLD1
2348	FPLD2
79083	FPLD3

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
280356	FPLD4
435651	FPLD5
435660	FPLD6
280356	FPLD durch PLIN1-Genmutationen
60015	FPP
71290	FPS/AML-Syndrom
313808	FPSG
908	Fra(X)-Syndrom
137888	'Fragezeichenohr'-Syndrom
293165	Fragile Haut-Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom
908	Fragiles X-Syndrom
93256	Fragiles X-Tremor-Ataxie-Syndrom
284247	FRAM
861	Franceschetti-Klein-Syndrom
79149	Francois-Syndrom
137834	Frank-ter Haar-Syndrom
100026	Franklin-Krankheit
2108	François-Dyskephaliesyndrom
98970	François-Neetens fleckige Hornhautdystrophie
2523	Frarek-Bocker-Kahlen-Syndrom
→2052	Fraser-ähnliches Syndrom
2052	Fraser-Syndrom
347	Frasier-Syndrom
908	FRAXA-Syndrom
100973	FRAXE-Syndrom
100974	FRAXF-Syndrom
95	FRDA
2053	Freeman-Sheldon-Syndrom
1147	Freeman-Sheldon-Syndrom (Variante)
2673	Freire-Maia-Pinheiro-Opitz - Syndrom
2723	Freire-Maia-Syndrom
→26420 0	Frias-Syndrom
2487	Fried-Golberg-Mundel-Syndrom
85335	Fried-Syndrom
1969	Friedman-Goodman-Syndrom
95	Friedreich-Ataxie
95	Friedreichsche Ataxie
228390	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalanomalien
228390	Fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Genitalfehlbildungen
228390	Fronto-nasale Dysplasie Typ 2
306542	Fronto-nasale Dysplasie-schwere Mikrophthalmie-Gesichtsspalten-Syndrom
521308	Frontonasal dysplasia-bifid nose-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	upper limb anomalies syndrome
391474	Frontorhinie
275872	Frontotemporale Demenz mit ALS
275872	Frontotemporale Demenz mit Motoneuron-Krankheit
293848	Frontotemporale Demenz, rechtstemporale Variante
2141	Froster-Huch-Syndrom
2215	Froster-Iskenius-Watson-Hall-Syndrom
98815	Früh beginnende benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters
256	Früh beginnende generalisierte Dystonie der Extremitäten
324290	Früh beginnende Lafora-Einschlusskörperchen-Krankheit
2828	Früh beginnende Parkinson-Krankheit
441447	Früh beginnende posteriore subkapsuläre Katarakt
496641	Früh beginnende progressive diffuse Gehirnatrophie-Mikrozephalie-Muskelschwäche-Optikusatrophie-Syndrom
352654	Früh beginnende progressive Neurodegeneration-Blindheit-Ataxie-Spastik-Syndrom
1243	Früh beginnende vitelliforme Makuladystrophie
2828	Früh-adulte Form des Parkinson-Syndroms
98985	Früh-beginnende Katarakt mit Y-nahtförmigen Trübungen
439212	Früh-beginnende Myopathie-Areflexie-Atemnot-Dysphagie-Syndrom
157941	Früh-einsetzende Prionkrankheit mit prominenten psychiatrischen Merkmalen
364055	Frühbeginnende schwere Netzhautdystrophie
2379	Frühbeginnender Parkinsonismus - Intelligenzminderung
99981	Frühgeborenen-Apnoe
90050	Frühgeborenen-Retinopathie
1934	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie mit Suppression-burst
289266	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie und Intelligenzminderung durch GRIN2A-Genmutation
411986	Frühinfantile epileptische Enzephalopathie-kortikale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Blindheit-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
70476	Frühjahrskonjunktivitis
293987	Frühkindliche Adipositas - Hypothalamus Dysfunktion - Hypoventilation - autonome Dysregulation - neurale Tumoren
1935	Frühkindliche myoklonische Enzephalopathie mit Suppression-burst
70476	Frühlingskatarrh
2056	Fruktokinase-Mangel
469	Fruktosämie, hereditäre
348	Fruktose-1,6-Disphosphatase-Mangel
469	Fruktose-1-Phosphataldolase-Mangel, hereditärer
469	Fruktoseintoleranz, hereditäre
2056	Fruktosurie, essentielle
2057	Frydman-Cohen-Karmon-Syndrom
→2995	Fryns-Aftimos-Syndrom
2497	Fryns-Hofkens-Fabry-Syndrom
1104	Fryns-Mikrophthalmie-Syndrom
2058	Fryns-Smeets-Thiry-Syndrom
2059	Fryns-Syndrom
505237	Früh beginnende Krampfanfälle-distale Gliedmaßenanomalien-Gesichtsdysmorphien-allgemeine Entwicklungsverzögerung-Syndrom
313772	Früh beginnende spastische Ataxie-myoklonische Epilepsie-Neuropathie-Syndrom
500144	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-Hörverlust-Ponshypoplasie-Hirnatrophie-Syndrom
496756	Früh-beginnende progressive Enzephalopathie-spastische Ataxie-distale spinale Muskelatrophie-Syndrom
1305	FS
391641	FS1
391646	FS2
243	FSH-Resistenz der Ovarien
243	FSH-RO
51208	FTCD-Mangel
275872	FTD-ALS
275872	FTD-MND
247790	FTH1-abhängige Eisenüberladung
263479	Fuchs Heterochromie-Iridozyklitis
98974	Fuchs-endotheliale Hornhautdystrophies
263479	Fuchs'sche Uveitis-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2854	Fuhrman-Rieger-de-Sousa-Syndrom
2854	Fuhrmann-Syndrom
349	Fukosidose
→85199	Fukuda-Miyanomae-Nakata-Syndrom
551	Fukuhara-Syndrom
272	Fukuyama-Muskeldystrophie
24	Fumarase-Mangel
24	Fumarazidurie
882	Fumarylacetoacetase-Hydrolase-Mangel
882	Fumarylacetoacetase-Mangel
227796	Fundus albipunctatus
827	Fundus flavimaculatus
99004	Fundus pulverulentus
64694	Fünf-Tage-Fieber
519930	Fungal keratitis
308380	Funktionaler Methionin-Synthase-Mangel Typ cb1Dv1
→60030	Furlong-Syndrom
2579	Furukawa-Taakagi-Nakao-Syndrom
591	Furunkuloide Myiasis
228119	Fusariose
228119	Fusarium-Infektion
2287	Fusionierte mandibuläre Inzisoren
2561	Fusionierte Molarwurzel-Syndrom Ackerman
294986	Fuß, fehlender
178382	Fuß, konvexer, kongenitaler
2378	Füße und Hände, spiegelbildliche - Nasenanomalien
908	FXS
364	G6P-Mangel
79259	G6P-Mangel Typ 1b
79259	G6P-Translokase-Mangel
79258	G6PE-Mangel Typ 1a
79259	G6PT-Mangel
25	GA1
2066	GABA-Transaminase-Mangel
79402	GABEB
506358	Gabriele-De Vries-Syndrom
90041	Gaisböck-Syndrom
75496	Galactosyltransferase-I-Mangel
79237	Galaktokinase-Mangel
79237	Galaktokinase-Mangel, galaktosämischer
79239	Galaktosämie Typ 1
79237	Galaktosämie Typ 2
79238	Galaktosämie Typ 3
79239	Galaktosämie, klassische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
309297	Galaktosamin-6-Sulfatase-Mangel
79239	Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase-Mangel
79238	Galaktose-Epimerase-Mangel
308473	Galaktose-Epimerase-Mangel der Erythrozyten
308487	Galaktose-Epimerase-Mangel, generalisierter
351	Galaktosialidose
487	Galaktosylzeramidase-Mangel
487	Galaktocerebrosidase-Mangel
308473	GALE, erythrozytärer
308487	GALE, generalisiert
79238	GALE-D
308473	GALE-D, erythrozytärer
308487	GALE-D, generalisiert
79238	GALE-Mangel
79237	GALK-D
79237	GALK-Mangel
440987	Gallenblasenagenese, isolierte
30391	Gallengangatresie
244283	Gallengangatresie - Milzfehlbildung
30391	Gallengangatresie, nicht-syndromale
293807	Gallengangdilataion, Ketamine-induzierte
→2697	Gallengangfehlbildung - Nierenversagen
261619	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch JAG1-Gen-Punktmutationen
261600	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch Monosomie 20p12
261629	Gallenganghypoplasie, intrahepatische, durch NOTCH2-Gen-Punktmutationen
70567	Gallengangkarzinom
480501	Gallengangszyste
276066	Gallensäuren-CoA-Ligase-Mangel - Amidierungs-Defekt
79301	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 1
79303	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 2
79302	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 3
79095	Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4
2065	Galloway-Mowat-Syndrom
2065	Galloway-Syndrom
309297	GALNS-Mangel
306661	GALNT3-CDG

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
306661	GALNT3-CDG-Syndrom
79239	GALT-Mangel
2325	Gamborg-Nielsen-Syndrom
3035	Game-Friedman-Paradice-Syndrom
2066	Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel
212	Gamma-Cystathionase-Mangel
33574	Gamma-Glutamylcystein-Ligase-Mangel
33574	Gamma-Glutamylcystein-Synthetase-Mangel
33573	Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel
100026	Gamma-HCD
22	Gamma-Hydroxybutyrazidurie
353	Gamma-Sarkoglykanopathie
100026	Gamma-Schwerkettenkrankheit
682	Gamstorp-Syndrom
382	GAMT-Mangel
251949	Gangliogliom
251957	Gangliogliom, anaplastisches
141115	Gangliogliom, nasales
251962	Gangliogliomneurozytom, pseudopapilläres
251877	Ganglioneuroblastom
251992	Ganglioneurom
251937	Gangliozytom
2067	GAPO-Syndrom
314022	GAPPS-Syndrom
3469	Garcia-Lurie-Syndrom
324636	Gardner-Diamond-Syndrom
2075	Gardner-Silengo-Wachtel-Syndrom
79665	Gardner-Syndrom
99000	Gass-Krankheit
913	Gastrinom
464756	Gastrischer neuroendokriner Tumor, familiärer, Typ 1
314022	Gastrisches Adenokarzinom und proximale Polyposis des Magens
487809	Gastritis, kollagene, des Kindes
487809	Gastritis, kollagene, mit Beginn im Kindesalter
2069	Gastro-kutanes Syndrom
2070	Gastroenteritis, eosinophile
2930	Gastrointestinale Polyposis - ektodermale Veränderungen
44890	Gastrointestinales Stromasarkom
2368	Gastroschisis
2072	Gaucher-ähnliche Krankheit
355	Gaucher-Krankheit
2072	Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kardiovaskuläre Verkalkungen
77259	Gaucher-Krankheit Typ 1
77260	Gaucher-Krankheit Typ 2
77261	Gaucher-Krankheit Typ 3
2072	Gaucher-Krankheit Typ 3C
77260	Gaucher-Krankheit, akut-neuronopathischer Typ
309252	Gaucher-Krankheit, atypische, durch Saposin C-Mangel
77261	Gaucher-Krankheit, chronisch-neuropathische Form
85212	Gaucher-Krankheit, fetale
85212	Gaucher-Krankheit, fötale
77260	Gaucher-Krankheit, infantile, zerebrale Form
77261	Gaucher-Krankheit, juvenile und adulte, zerebrale Form
2072	Gaucher-Krankheit, kardiovaskuläre Form
77259	Gaucher-Krankheit, nicht-neuronopathischer Typ
85212	Gaucher-Krankheit, perinatal-letale Form
77261	Gaucher-Krankheit, subakut-neuropathische Form
477993	Gaumenanomalien-multiple Diastemata-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
477993	Gaumenanomalien-weiter Zahnabstand-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
99772	Gaumensegelspalte
1997	Gaumenspalte - Ektropion - konische Zähne
2013	Gaumenspalte - große Ohren - Kleinwuchs
2008	Gaumenspalte - Herzfehler - Genitalanomalien - Ektrodaktylie
2015	Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel
2010	Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie
155878	Gaumenspalte, submuköse
3429	Gaumenspalte-Extremitäten- und Herz-Fehlbildungssyndrom-Syndrom
2016	Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom
2167	Gaumenspalte-Potter-Sequenz-kongenitale Herzanomalien-mesoaxiale Polydaktylie-multiple Fehlbildungen-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99771	Gaumenzäpfchen, zweigeteiltes
2374	Gay-Feinmesser-Cohen-Syndrom
308655	GBE Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	GBE-Mangel der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	GBE-Mangel der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	GBE-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308670	GBE-Mangel, kongenitaler, neuromuskuläre Form
308638	GBE-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	GBE-Mangel, progressive hepatische Form
360	GBM
329984	GCC
98962	GCD1
98963	GCD2
25	GCDHD
98963	GCDII
438274	GCGR-abhängige Hyperglucagonämie
→528	GCL4
2095	GCM-Syndrom
626	GCNM
79330	GCS1-CDG
255182	GCSL-Mangel
363976	GCT des Knochens
53697	GDD
366	GDE-Mangel
98957	GDLD
324636	GDS
439202	Geburtstraumatische Läsion des Plexus brachialis, nicht-heilende
99179	Gefleckte Retina nach Kandori
363989	Gefleckte Retina, benigne familiäre
36387	GEFS+
1488	Gehörgangsatresie - multiple kongenitale Fehlbildungen - geistige Retardierung
3023	Gehörgangsatresie-vertikaler Talus-Hypertelorismus-Syndrom
3044	Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus
93951	Geistige Retardierung - Epilepsie, X-chromosomal dominanter Typ
3041	Geistige Retardierung - Glatzenbildung - Patellaluxation - Akromikrie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3042	Geistige Retardierung - Katarakt - kalzifizierte Ohrknorpel - Myopathie
3409	Geistige Retardierung - Kleinwuchs - Handkontrakturen - Genitalanomalien
3068	Geistige Retardierung - Myopathie - Kleinwuchs - endokrine Störung
3082	Geistige Retardierung - Polydaktylie - unkämmbare Haare
3051	Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie
75858	Geistige Retardierung - stammbetonte Adipositas - Netzhautdystrophie - Mikropenis
1240	Geistige Retardierung mit Kleinwuchs und keilförmiger Epiphysis der Knie
2557	Geistige Retardierung Typ Mietens-Weber
3078	Geistige Retardierung, schwere X-chromosomale, Typ Gustavson
83648	Geistige Retardierung, X-chromosomal-rezessive - Makrozephalie - Ziliendysfunktion
→3057	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Anomalien des MAOA-Metabolismus
85330	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Corpus callosum-Agenesie - spastische Tetraparese
2958	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dysmorphie - zerebrale Atrophie
94083	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dystonie - Dysarthrie
85282	Geistige Retardierung, X-chromosomale - epileptische Krampfanfälle - Hypogenitalismus - Microzephalie - Adipositas
3459	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Gynäkomastie - Adipositas
3074	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Kleinwuchs - Hypertelorismus
3052	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis
59	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Muskelhypotonie
2898	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Plagiozephalie
3077	Geistige Retardierung, X-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	chromosomale - Psychose - Makroorchidie
67045	Geistige Retardierung, X-chromosomale mit isoliertem Wachstumshormonmangel
85286	Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale Typ 11
1193	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Atkin
85293	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cabezas
→93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Fichera
163956	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Nascimento
93945	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Porteous
→776	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Raymond
93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Sutherland-Haan
→59	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick
662	Gelbe-Nägel-Syndrom
99829	Gelbfieber
2295	Gelenkinstabilitäts-Syndrom, familiäres
324999	Gelenkkontrakturen-Muskelatrophie-mikrozytische Anämie-Pannikulitis-assoziierte Lipodystrophie-Syndrom
2073	Gélineau-Krankheit
85448	Gelsolin-Amyloidose
2074	Gemignani-Syndrom
213512	Gemischte epitheliale und mesenchymale Tumoren des Ovars
252021	Gemischte Keimzelltumoren des Zentralnervensystems
506112	Gemischte neuroendokrine/nicht neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
2785	Gemischte renale tubuläre Azidose
383	Gemischte Schalleitungsschwerhörigkeit und neurosensorischer Hörverlust, X-chromosomal
324364	Gemischte sklerosierende Knochendystrophie mit extraskelletalen Manifestationen
458792	Gemischtes zystisches Lymphangiom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
231568	Generalisierte dominante EBD
99647	Generalisierte Enchondromatose mit Platyspondylie
36387	Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus
329971	Generalisierte juvenile Polyposis/juvenile Polyposis coli
→528	Generalisierte kongenitale Lipodystrophie mit Muskeldystrophie
435628	Generalisierte Lipodystropie-progeroide Merkmale-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
141209	Generalisierte lymphatische Anomalie
247353	Generalisierte pustulöse Psoriasis
89842	Generalisierte RDEB, weitere Formen
3221	Generalisierte Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
98806	Generalisierte zervikale Dystonie mit überwiegendem Beginn in den oberen Extremitäten
167635	Generalisierter papulärer und sklerodermoider Lichen myxoedematosus
263543	Generalisiertes PSS
508529	Generalized basal epidermolysis bullosa simplex with skin atrophy, scarring and hair loss
53372	Geniospasmus, hereditärer
2075	Genito-palato-kardiales Syndrom
85201	Genito-patellares Syndrom
2163	Genoa-Syndrom
85197	Genochondromatose Typ 1
93398	Genochondromatose Typ 2
329813	Genomweite paternale uniparentale Disomie im Mosaik
329813	Genomweite paternale UPD im Mosaik
1454	Gentile-Syndrom
295232	Genu flexum, kongenital
295229	Genu recurvatum, kongenital
98961	Geografische Hornhautdystrophie
99095	Gerbode-Defekt, kongenitaler
2808	Gerhardt-Syndrom
2077	German-Syndrom
91352	Germinom des Gehirns
182127	Germinom, extragonadales
2078	Geroderma osteodysplastica
496693	Gershoni-Baruch-Syndrom
1117	Gershoni-Baruch-Leibo-Syndrom
356	Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
221117	Gerstmann-Syndrom
139466	Geschlechtsumkehr - Nieren-, Nebennieren- und Lungendysgenese
1167	Gesichtsasymmetrie - temporäre Anfälle
1970	Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation
1969	Gesichtsdysmorphie-Anorexie-Kachexie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom
466950	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Punktmutation im WAC-Gen
284169	Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Verhaltensstörungen-Syndrom durch Mikrodeletionssyndrom 10p11.21p12.31
352712	Gesichtsdysmorphie-Immundefekt-Livedo-Kleinwuchs-Syndrom
1778	Gesichtsdysmorphie-Schalskrotum-Gelenkschlaffheit-Syndrom
2588	Gesichtsdysmorphien - Intelligenzminderung - Kleinwuchs - Hörverlust
412022	Gesichtsdysmorphien - Linsendislokation - vordere Segmentanomalien - nicht-traumatische konjunktivale Zysten
412022	Gesichtsdysmorphien - Linsendislokation-vordere Segmentanomalien-spontane Sickerkissen-Syndrom
306530	Gesichtslähmung, angeborene, mit variabler Schwerhörigkeit
2809	Gesichtslähmung, familiäre rezurrenente
2809	Gesichtslähmung, periphere rezurrenente, familiäre Form
398147	Gesichtsschmerz, atypischer
141276	Gesichtsspalte, kommissurale
141242	Gesichtsspalte, Tessier 1
141258	Gesichtsspalte, Tessier 4
141261	Gesichtsspalte, Tessier 5
141265	Gesichtsspalte, Tessier 6
280774	GET
99099	Geteilter linker Vorhof
99098	Geteilter rechter Vorhof
2032	Gewöhnliche Interstitielle

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Lungenkrankheit
633	GH-Insensitivität, primäre
631	GH-Mangel, isolierter kongenitaler
231662	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ IA
231671	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ IB
231679	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ II
231692	GH-Mangel, isolierter kongenitaler, Typ III
633	GH-Resistenz, primäre
633	GH-Rezeptor-Mangel
1802	Ghosal-Syndrom
314811	Ghrelin-Rezeptor-Mangel
209886	Gichtnephropathie, juvenile familiäre
99725	Gigantismus, hypophysärer
300373	Gigantismus, infantiler hereditärer
300373	Gigantismus, infantiler, durch Hypophysenhyperplasie
300373	Gigantismus, infantiler, familiäre Form
821	Gigantismus, zerebraler
2081	Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten
180176	Gigantomastie, juvenile, familiäre Form
1065	Gillespie-Syndrom
2024	Gingiva-Fibromatose, autosomal-dominante
2026	Gingiva-Fibromatose-Hypertrichose-Syndrom
2024	Gingivahyperplasie, autosomal-dominante
2024	Gingivahyperplasie, hereditäre
2709	Gingivahypertrophie - Hornhautdystrophie
2024	Gingivale Fibromatose, hereditäre
2025	Gingivale Fibromatose-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
44890	GIST
97286	GIST-Paragangliom-Dyade
358	Gitelman-Syndrom
3268	Giuffré-Tsukahara-Syndrom
141209	GLA
666	Glasknochenkrankheit
→53271	Glass-Chapman-Hockley-Syndrom
213833	Glaszellkarzinom der Cervix uteri
2084	Glaukom - Ektopie - Mikrosphärenphakie - steife

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Gelenke - Kleinwuchs
2085	Glaukom - Schlafapnoe
98977	Glaukom, juveniles
98976	Glaukom, kongenitales
708	Glaukom, kongenitales, Typ Peters
94058	Glaukom, neovaskuläres
354	GLB1-Mangel
257	Gliedergürtelmuskeldystrophie - Epidermolysis bullosa simplex
86812	Gliedergürtelmuskeldystrophie - geistige Retardierung
62	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch alpha-Sarkoglykan-Mangel
119	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch beta-Sarkoglykan-Mangel
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Calpain-Mangel
265	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Calveolin-3 -Mangel
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch delta-Sarkoglykan-Mangel
268	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Dysferlin-Mangel
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch FKR (Fukutin-related Protein)-Mangel
353	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch gamma-Sarkoglykan-Mangel
352479	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch ISPD-Mangel
264	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Lamin A/C -Mangel
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Myotilin-Mangel
445110	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch POMK-Mangel
34514	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch Telethonin-Mangel
1878	Gliedergürtelmuskeldystrophie durch TRIM32-Mangel
52430	Gliedergürtelmuskeldystrophie mit Paget-Krankheit der Knochen
266	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A
264	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1B
265	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1C
34516	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D
34517	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1E
55595	Gliedergürtelmuskeldystrophie,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	autosomal-dominante, Typ 1F
55596	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G
238755	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1H
268	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 2B
62	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2D
363543	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Desmin-Mangel
254361	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Plectin-Mangel
267	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2A
353	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2C
119	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2E
219	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2F
34514	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G
1878	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2H
34515	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I
140922	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2J
86812	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2K
206549	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2L
206554	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2M
206559	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2N
206564	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2O
280333	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2P
254361	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Q
363543	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2R
369840	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2S
363623	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2T
352479	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2U
466801	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2W

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
476084	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2X
424261	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Y
480682	Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2Z
2369	Gliedmaßen-Körperwand-Defekt
974	Gliedmaßenanomalien - Schädelanomalien - Kopfhautanomalien
360	Glioblastom
360	Glioblastoma multiforme
269197	Glioependymale/ependymale Zyste
251671	Gliom, angiozentrisches
141112	Gliom, nasales
251582	Gliomatosis cerebri
251576	Gliosarkom
480898	Globale Entwicklungsverzögerung-Sehanomalien-progressive zerebelläre Atrophie-trunkale Hypotonie-Syndrom
2791	Globodontie
487	Globoidzell-Leukodystrophie
171709	Globozoospermie
83454	Glomangiomasiose
83454	Glomangiome, hereditäre multiple
→32993 1	Glomerulonephritis mit C3-Ablagerungen, ohne Proliferation
97560	Glomerulonephritis, idiopathische membranöse
54370	Glomerulonephritis, membranoproliferative
329903	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Immunoglobulin-vermittelte
329918	Glomerulonephritis, membranoproliferative, nicht Immunoglobulin-vermittelte
93571	Glomerulonephritis, membranoproliferative, Typ 2
54370	Glomerulonephritis, mesangiokapilläre
93126	Glomerulonephritis, pauci-immune
97563	Glomerulonephritis, pauci-immune, mit ANCA
97564	Glomerulonephritis, pauci-immune, ohne ANCA
280569	Glomerulonephritis, rapid-progressive
280569	Glomerulonephritis, sichelförmige

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→69735	Glomerulonephritis-Spärliches Haar-Telangiektasien-Syndrom
84090	Glomerulopathie mit Fibronektin-Ablagerung (GFND)
97566	Glomerulopathie, fibrilläre nicht-amyloide
97567	Glomerulopathie, immunotaktoide
391651	Glomustumor
83454	Glomustumoren, multiple
83454	Glomuvenöse Malformation
2616	Gloomy face-Syndrom
221098	Glossopharyngeusneuralgie
404476	GLOW-Syndrom
255132	GLRX5-abhängige sideroblastische Anämie
97280	Glucagonom
97280	Glucagonom-Syndrom
403	Glucocorticoid-behandelbarer Aldosteronismus
79272	Glucosamin N-Acetyl-6-Sulfatase-Mangel
79325	Glucosyltransferase 2-Mangel
361	Glukokortikoid-Mangel, familiärer
786	Glukokortikoid-Resistenz
466026	Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel der Klasse I
364	Glukose-6-Phosphatase-Mangel
364	Glukose-6-Phosphatase-Translokase-Mangel
35710	Glukose-Galaktose-Malabsorption
71277	Glukosetransporter Typ 1-Defekt
71277	Glukosetransporter Typ 1-Mangel-Syndrom
79330	Glukosidase 1-Mangel
79320	Glukosyltransferase 1-Mangel
355	Glukozerebrosidase-Mangel
71277	GLUT1-Defekt
71277	Glut1-DS
71277	Glut-1-Mangel-Syndrom
2195	Glutamat-Aspartat-Transportdefekt
3006	Glutamat-Decarboxylase-Mangel
51208	Glutamat-Formiminotransferase-Mangel
71278	Glutamin-Synthetase-Mangel, kongenitaler
25	Glutarazidämie Typ 1
26791	Glutarazidämie Typ 2
25	Glutarazidurie Typ 1
26791	Glutarazidurie Typ 2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
394529	Glutarazidurie Typ 2, schwerer neonataler Typ
35706	Glutarazidurie Typ 3
25	Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
35706	Glutaryl-CoA-Oxidase-Mangel
25	Glutaryl-Coenzym A - Dehydrogenase-Mangel
32	Glutathionsynthetase-Mangel
289846	Glutathionsynthetase-Mangel mit 5-Oxoprolinurie
289849	Glutathionsynthetase-Mangel ohne 5-Oxoprolinurie
33573	Glutathionurie
284414	Glycerol-Kinase-Mangel, adulter
284408	Glycerol-Kinase-Mangel, infantiler
408	Glycerol-Kinase-Mangel, isolierter
284411	Glycerol-Kinase-Mangel, juveniler
261476	Glycerol-Kinase-Mangel-Contiguous-gene-Deletionssyndrom
289891	Glycin N-Methyltransferase-Mangel
407	Glycin-Enzephalopathie
289863	Glycin-Enzephalopathie, atypische
289860	Glycin-Enzephalopathie, infantile
289857	Glycin-Enzephalopathie, neonatale
35	Glycinämie, ketotische
369	Glykogen-Phosphorylase-Mangel der Leber
57	Glykogen-Speicherkrankheit durch Aldolase A-Mangel
364	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel
79258	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1a
2088	Glykogen-Speicherkrankheit durch GLUT2-Mangel
367	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel
308698	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogen-Speicherkrankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	Glykogen-Speicherkrankheit durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
369	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogen-Phosphorylase-Mangel
2089	Glykogen-Speicherkrankheit durch hepatischen Glykogensynthase-Mangel
284435	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase H-Untereinheit-Mangel
284426	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase M-Untereinheit-Mangel
2364	Glykogen-Speicherkrankheit durch Laktat-Dehydrogenase-Mangel
79240	Glykogen-Speicherkrankheit durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel
99849	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Enolase 3-Mangel
137625	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Glykogensynthasemangel
371	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Phosphofruktokinase-Mangel
715	Glykogen-Speicherkrankheit durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
368	Glykogen-Speicherkrankheit durch Myophosphorylase-Mangel
→31964 6	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
97234	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	Glykogen-Speicherkrankheit durch Saure-Maltase-Mangel
308552	Glykogen-Speicherkrankheit durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
308655	Glykogen-Speicherkrankheit IV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	Glykogen-Speicherkrankheit IV, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	Glykogen-Speicherkrankheit IV, nonprogressive hepatische Form
263297	Glykogen-Speicherkrankheit mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel
2089	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 0a
137625	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 0b
364	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1
79258	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1a
79259	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 1b
365	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2
308552	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2, infantile Form
420429	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 2, spät beginnende Form
366	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 3
367	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4
308684	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4 der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4 der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, kongenitale, neuromuskuläre Form
308638	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 4, nonprogressive hepatische Form

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
368	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 5
369	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 6
371	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 7
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9A
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9C
715	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9D
715	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 9E
2088	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 11
284426	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 11
57	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 12
→31964 6	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 14
263297	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 15
364	Glykogen-Speicherkrankheit Typ I
79258	Glykogen-Speicherkrankheit Typ Ia
79259	Glykogen-Speicherkrankheit Typ Ib
365	Glykogen-Speicherkrankheit Typ II
420429	Glykogen-Speicherkrankheit Typ II mit spätem Beginn
366	Glykogen-Speicherkrankheit Typ III
367	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV
308684	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308712	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, adulte neuromuskuläre Form
308698	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, infantile neuromuskuläre Form
308621	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IV, progressive hepatische Form
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IXa
264580	Glykogen-Speicherkrankheit Typ IXc
368	Glykogen-Speicherkrankheit Typ V
369	Glykogen-Speicherkrankheit Typ VI

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
371	Glykogen-Speicherkrankheit Typ VII
2088	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XI
57	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XII
→31964 6	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XIV
34587	Glykogen-Speicherkrankheit, lysosomale mit normaler saure Maltase-Aktivität
308552	Glykogen-Speicherkrankheit Typ II, infantile Form
57	Glykogenose durch Aldolase A-Mangel
79259	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1b
79258	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ Ia
79259	Glykogenose durch Glukose-6-Phosphatase-Transporterdefekt Typ Ib
2088	Glykogenose durch GLUT2-Mangel
367	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel
308712	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, infantile kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, infantile neuromuskuläre Form
308670	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	Glykogenose durch Glykogen-Branching-Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	Glykogenose durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
284435	Glykogenose durch Laktat-Dehydrogenase H-Untereinheit-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
284426	Glykogenose durch Laktat-Dehydrogenase M-Untereinheit-Mangel
34587	Glykogenose durch LAMP-2-Mangel
2364	Glykogenose durch LDH-Mangel
79240	Glykogenose durch Leber- und Muskel-Phosphorylasekinase-Mangel
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel
264580	Glykogenose durch Leberphosphorylasekinasemangel
99849	Glykogenose durch muskulären beta-Enolase-Mangel
368	Glykogenose durch muskulären Glykogen-Phosphorylase-Mangel
137625	Glykogenose durch muskulären Glykogensynthasemangel
715	Glykogenose durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
371	Glykogenose durch Phosphofruktokinase-Mangel des Muskels
→31964 6	Glykogenose durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel
97234	Glykogenose durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel
308552	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
420429	Glykogenose durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form
263297	Glykogenose mit schwerer Kardiomyopathie durch Glycogenin-Mangel
2089	Glykogenose Typ 0a
137625	Glykogenose Typ 0b
364	Glykogenose Typ 1
364	Glykogenose Typ 1
79258	Glykogenose Typ 1a
79259	Glykogenose Typ 1b
→79259	Glykogenose Typ 1C
→79259	Glykogenose Typ 1D
365	Glykogenose Typ 2
308552	Glykogenose Typ 2, infantile Form
420429	Glykogenose Typ 2, spät beginnende Form
366	Glykogenose Typ 3
367	Glykogenose Typ 4
308712	Glykogenose Typ 4, adulte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose Typ 4, kombinierte hepatische und myopathische Form der Kindheit
308670	Glykogenose Typ 4, kongenitale, neuromuskuläre Form
308698	Glykogenose Typ 4, neuromuskuläre Form der Kindheit
308638	Glykogenose Typ 4, nonprogressive hepatische Form
308621	Glykogenose Typ 4, progressive hepatische Form
368	Glykogenose Typ 5
369	Glykogenose Typ 6
371	Glykogenose Typ 7
264580	Glykogenose Typ 9A
79240	Glykogenose Typ 9B
264580	Glykogenose Typ 9C
715	Glykogenose Typ 9D
715	Glykogenose Typ 9E
2088	Glykogenose Typ 11
284426	Glykogenose Typ 11
57	Glykogenose Typ 12
99849	Glykogenose Typ 13
→31964 6	Glykogenose Typ 14
263297	Glykogenose Typ 15
79258	Glykogenose Typ Ia
79259	Glykogenose Typ Ib
365	Glykogenose Typ II
420429	Glykogenose Typ II mit spätem Beginn
308552	Glykogenose Typ II, infantile Form
366	Glykogenose Typ III
367	Glykogenose Typ IV
308712	Glykogenose Typ IV, adulte neuromuskuläre Form
308655	Glykogenose Typ IV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308684	Glykogenose Typ IV, kombinierte hepatische und myopathische Form der Kindheit
308670	Glykogenose Typ IV, kongenitale, neuromuskuläre Form
308698	Glykogenose Typ IV, neuromuskuläre Form der Kindheit
308638	Glykogenose Typ IV, nonprogressive hepatische Form
264580	Glykogenose Typ IXa

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
264580	Glykogenose Typ IXc
715	Glykogenose Typ IXd
715	Glykogenose Typ IXe
368	Glykogenose Typ V
369	Glykogenose Typ VI
371	Glykogenose Typ VII
2088	Glykogenose Typ XI
57	Glykogenose Typ XII
→31964 6	Glykogenose Typ XIV
364	Glykogenose, hepatorenale
217557	Glykogenose, interstitielle pulmonale
2089	Glykogensynthese-Mangel der Leber
2089	Glykogensynthese-Mangel, hepatischer
83639	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGM-Mangel
280633	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGN-Mangel
369837	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, durch PIGT-Mangel
280071	Glykosylierungs-Krankheit, kongenitale, Typ Ip
354	GM1-Gangliosidose
79255	GM1-Gangliosidose Typ 1
79256	GM1-Gangliosidose Typ 2
79257	GM1-Gangliosidose Typ 3
79255	GM1-Gangliosidose, infantile
79256	GM1-Gangliosidose, juvenile
79257	GM1-Gangliosidose, mit Beginn im Erwachsenenalter
79256	GM1-Gangliosidose, spät-infantile
796	GM2-Gangliosidose, 0-Variante
309246	GM2-Gangliosidose, AB-Variante
309169	GM2-Gangliosidose, adulte, 0-Variante
309192	GM2-Gangliosidose, B-Variante, adulte Form
309178	GM2-Gangliosidose, B-Variante, infantile Form
309185	GM2-Gangliosidose, B-Variante, juvenile Form
309239	GM2-Gangliosidose, B1-Variante
309155	GM2-Gangliosidose, infantile, 0-Variante
309162	GM2-Gangliosidose, juvenile, 0-Variante
845	GM2-Gangliosidose, Varianten B und B1
101006	GM2-Synthase-Mangel
2090	GMS-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
602	GNE-Myopathie
100075	GNET
79272	GNS-Mangel
329984	Goblet-Zell-Adenokarzinoid
329984	Goblet-Zell-Karzinoid
93947	Golabi-Ito-Hall-Syndrom
373	Golabi-Rosen-Syndrom
66629	Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom
351	Goldberg-Syndrom
166272	Goldblatt-Chondrodysplasie
166272	Goldblatt-Syndrom
3026	Goldblatt-Viljoen-Syndrom
2261	Goldblatt-Wallis-Syndrom
374	Goldenhar-Syndrom
53540	Goldmann-Favre-Syndrom
3032	Goldston-Syndrom
1791	Gollop-Syndrom
1986	Gollop-Wolfgang-Komplex
2092	Goltz-Syndrom
1532	Gómez-López-Hernández-Syndrom
168563	Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie
1770	Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen
243	Gonadendysgenese, 46, XX-Typ
1772	Gonadendysgenese, gemischte, 45,X0/46,XY
206484	Gonadoblastom
432	Gonadotropin-Mangel
432	Gonadotropin-Mangel, isolierter kongenitaler
243	Gonadotropinresistenz der Ovarien
2090	Goniodysgenese - geistige Retardierung - Kleinwuchs
1482	Gonoblennorrhoe
1482	Gonokokkenkonjunktivitis
3034	Gonzales-del-Angel-Syndrom
169105	Good-Syndrom
65798	Goodman-Syndrom
375	Goodpasture-Syndrom
1173	Gordon-Holmes-Syndrom
376	Gordon-Syndrom
73	Gorham-Krankheit
73	Gorham-Stout-Krankheit
73	Gorham-Syndrom
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom
377	Gorlin-Goltz-Syndrom
377	Gorlin-Syndrom
66629	GOSHS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
280620	GOSR2-abhängige progressive myoklonische Ataxie
2500	Gottron-Syndrom
59135	Gowers-Krankheit
900	GPA
280586	gPAPP-Mangel
247353	GPP
721	GPS
313808	GPSC
403	GRA
53693	GRACILE-Syndrom
39812	Graft versus host-Krankheit
99920	Graft versus host-Krankheit, akute
99921	Graft versus host-Krankheit, chronische
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur-Syndrom
52055	Graham-Cox-Syndrom
→24769 1	Grand-Kaine-Fulling-Syndrom
79094	Grange-Syndrom
2097	Grant-Syndrom
98962	Granuläre Hornhautdystrophie Typ I
98963	Granuläre Hornhautdystrophie Typ II
98962	Granuläre Hornhautdystrophie, klassische
157826	Granularzelltumor, kongenitaler
99871	Granulom, eosinophiles
99873	Granulom, eosinophiles multifokales
64722	Granulomatöse Mastitis
64722	Granulomatöse Mastitis, idiopathische
900	Granulomatose mit Polyangiitis
379	Granulomatose, chronische
99915	Granulosazellkarzinom
99915	Granulosazelltumor, maligner
721	Graue Thrombozyten-Syndrom
721	Gray-platelet-Syndrom
293375	Grayson-Wilbrandt-Hornhautdystrophie
2763	Grazile-Knochen-Dysplasie
1426	Greenberg-Dysplasie
380	Greig-Syndrom
380	Greig-Zephalopolysyndaktylie-Syndrom
495	Greither-Syndrom
97261	GRF (Growth hormone releasing factor)-Tumor
97261	GRFom
139474	Grisart-Destrée-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
381	Griscelli-Krankheit
381	Griscelli-Pruniéras-Syndrom
79476	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 1
79477	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 2
79478	Griscelli-Pruniéras-Syndrom Typ 3
79476	Griscelli-Syndrom Typ 1
79477	Griscelli-Syndrom Typ 2
79478	Griscelli-Syndrom Typ 3
228247	Groenblad-Strandberg-Syndrom, erworbenes
98962	Groenouw-Hornhautdystrophie Typ I
98969	Groenouw-Hornhautdystrophie Typ II
314613	Growing-Teratoma-Syndrom
137634	Großwuchs-Makrozephalie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
498485	Großwuchs-metaphysäre Untermodellierung-spondyläre Dysplasie-Syndrom
498488	Großwuchs-Syndrom mit Translokation 2q37
98838	Großzelliges Lymphom des Mediastinums
2101	Grubben-de-Cock-Borghgraef-Syndrom
99826	Grüne Meerkatzen-Krankheit
57	GSD durch Aldolase A-Mangel
364	GSD durch G6P-Mangel
79259	GSD durch G6P-Mangel Typ Ib
79258	GSD durch Glukose-6-Phosphatase-Mangel Typ 1a
2088	GSD durch GLUT2-Mangel
367	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel
308684	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, adulte neuromuskuläre Form
308655	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	GSD durch Glykogen-Banching-Enzym-Mangel, nonprogressive hepatische Form
308621	GSD durch Glykogen-Banching-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Enzym-Mangel, progressive hepatische Form
366	GSD durch Glykogen-Debranching-Enzym-Mangel
369	GSD durch Glykogen-Phosphorylase-Mangel der Leber
2089	GSD durch hepatischen Glykogensynthese-Mangel
2364	GSD durch Laktat-Dehydrogenase-Mangel
79240	GSD durch Leber- und Muskel-PhK-Mangel
264580	GSD durch Leberphosphorylasekinasemangel
371	GSD durch muskulären Phosphofruktokinase-Mangel
715	GSD durch muskulären Phosphorylasekinase-Mangel
368	GSD durch Myophosphorylase-Mangel
→31964 6	GSD durch Phosphoglukomutase-Mangel
713	GSD durch Phosphoglycerat-Kinase 1-Mangel
97234	GSD durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
365	GSD durch Saure-Maltase-Mangel
308552	GSD durch Saure-Maltase-Mangel, infantile Form
420429	GSD durch Saure-Maltase-Mangel, spät beginnende Form
2089	GSD Typ 0a
137625	GSD Typ 0b
364	GSD Typ 1
79259	GSD Typ 1 (nicht a)
79258	GSD Typ 1a
79259	GSD Typ 1b
365	GSD Typ 2
308552	GSD Typ 2, infantile Form
420429	GSD Typ 2, spät beginnende Form
366	GSD Typ 3
367	GSD Typ 4
308684	GSD Typ 4 der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308698	GSD Typ 4 der Kindheit, neuromuskuläre Form
308712	GSD Typ 4, adulte neuromuskuläre Form
308655	GSD Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	GSD Typ 4, kongenitale neuromuskuläre Form
308655	GSD Typ 4, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	GSD Typ 4, kongenitale neuromuskuläre Form
308638	GSD Typ 4, nonprogressive hepatische Form

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
308621	GSD Typ 4, progressive hepatische Form
368	GSD Typ 5
369	GSD Typ 6
371	GSD Typ 7
264580	GSD Typ 9A
79240	GSD Typ 9B
264580	GSD Typ 9C
715	GSD Typ 9D
715	GSD Typ 9E
97234	GSD Typ 10
2088	GSD Typ 11
284426	GSD Typ 11
57	GSD Typ 12
→31964 6	GSD Typ 14
263297	GSD Typ 15
364	GSD Typ I
79258	GSD Typ Ia
79259	GSD Typ Ib
365	GSD Typ II
308552	GSD Typ II, infantile Form
420429	GSD Typ II, spät beginnende Form
367	GSD Typ IV
79240	GSD Typ IXb
264580	GSD Typ IXc
715	GSD Typ IXD
715	GSD Typ IXE
368	GSD Typ V
369	GSD Typ VI
371	GSD Typ VII
2088	GSD Typ XI
57	GSD Typ XII
→31964 6	GSD Typ XIV
264580	GSD type IXa
79258	GSD-Mangel Typ 1a
366	GSDIII
308684	GSDIV der Kindheit, kombinierte hepatische und myopathische Form
308712	GSDIV, adulte neuromuskuläre Form
308655	GSDIV, fatale perinatale neuromuskuläre Form
308670	GSDIV, kongenitale neuromuskuläre Form
308698	GSDIV, neuromuskuläre Form der Kindheit
308638	GSDIV, nonprogressive hepatische Form
308621	GSDIV, progressive hepatische Form
99849	GSDXIII

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
263297	GSDXV
356	GSS
2102	GTP-Cyclohydrolase I-Mangel
98808	GTPCH1-defiziente dopa-responsive Dystonie
98808	GTPCH1-defiziente DRD
2102	GTPCH-Mangel
90020	Guam ALS-Parkinson-Demenz-Komplex
90020	Guam-ALS-PD-Demenz-Komplex
90020	Guam-Krankheit
319234	Guanarito-Fieber
382	Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel
2785	Guibaud-Vaincel-Syndrom
98916	Guillain-Barré-Syndrom, akute entzündliche polyradikuloneuritische Form
231466	Guillain-Barré-Syndrom, akutes ataxische sensorisches
98917	Guillain-Barré-Syndrom, akutes axonales motorisch-sensorisches
231457	Guillain-Barré-Syndrom, akutes panautonomisches
231450	Guillain-Barré-Syndrom, akutes reines sensorisches
98918	Guillain-Barré-Syndrom, akutes, rein motorisches
98919	Guillain-Barré-Syndrom, kraniale Variante
231426	Guillain-Barré-Syndrom, pharyngeal-zervikal-brachiale Variante
231	Guineawurm-Infektion
2104	Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano-Syndrom
1661	Guízar-Vázquez-Luengas-Muñoz-Syndrom
1562	Gunal-Seber-Basaran-Syndrom
79277	Günther-Krankheit
1858	Gurrieri-Sammito-Bellussi-Syndrom
213736	Gut differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Corpus uteri
213736	Gut differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Endometriums
213736	Gut differenzierter neuroendokriner Tumor des Corpus uteri
2957	Guttmacher-Syndrom
39812	GVHD
293375	GWCD
99914	Gynandroblastom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
139441	H-ABC
168569	H-Syndrom
1408	Haaranomalien - Photosensibilität - Intelligenzminderung
3361	Haardysplasie mit Xerodermie
58017	Haarzell-Leukämie, klassische
300878	Haarzell-Leukämie-Variante
300878	Haarzellenleukämie, prolymphozytäre Variante
2396	Haberland-Syndrom
99803	Haddad-Syndrom
217026	Hadziselimovic-Syndrom
2124	Haemangioma cavernosum des Gesichts - supraumbilikale Mittellinien-Raphe
966	HAFF
79263	Hagberg-Santavuori-Krankheit
330	Hageman-Faktor-Mangel, kongenital
330	Hageman-Syndrom
2841	Hailey-Hailey-Krankheit
2342	Haim-Munk-Syndrom
3387	Hairy-throat-Syndrom
955	Hajdu-Cheney-Syndrom
78	Hakenwurm-Infektion
2985	Hal-Berg-Rudolph-Syndrom
2157	HAL-Mangel
1809	Halal-Setton-Wang-Syndrom
2521	Halal-Syndrom
185	Halasz-Syndrom
138	Hall-Hittner-Syndrom
2107	Hall-Riggs-Syndrom
2109	Hallermann-Streiff-ähnliches Syndrom
2109	Hallermann-Streiff-François-Syndrom, schwere Form
2108	Hallermann-Streiff-Syndrom
157850	Hallervorden-Spatz-Syndrom
2110	Hallux varus mit präaxialer Polysyndaktylie
357107	Halsrippensyndrom, arterielles
100073	Halsrippensyndrom, neurogenes
357131	Halsrippensyndrom, venöses
2345	Halswirbelfusion, kongenitale
3453	HAM-Syndrom
289326	HAM/TSP
314555	Hamamy-Syndrom
252054	Hämangioblastom
157791	Hämangioendotheliom, epitheloides
2122	Hämangioendotheliom, kaposiformes
458758	Hämangioendotheliom,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	zusammengesetztes
83628	Hämangiom des unteren Körpers-urogenitale Anomalien-Myelopathie-knöcherner Fehlbildungen-anorektale und arterielle Fehlbildungen-Nierenanomalien-Syndrom
141184	Hämangiom, kongenitales, mit guter Spontanrückbildung
141179	Hämangiom, kongenitales, ohne Spontanrückbildung
2330	Hämangiom-Thrombozytopenie-Syndrom
2123	Hämangiomasose, diffuse neonatale
199241	Hämangiomasose, kapilläre pulmonale
2926	Hamanishi-Ueba-Tsuji-Syndrom
1217	Hamano-Tsakamoto-Syndrom
263435	Hamartom der glatten Muskulatur, kongenitales
672	Hamartom im Hypothalamusbereich - Polydaktylie
488647	Hämatologische Malignität-Prädispositionssyndrom, DDX41-assoziiertes
90053	Hämatopoetische Stammzell-Transplantation
79126	Hamman-Rich-Syndrom
139491	Hämochromatose durch Ferroportin-Defekt
465508	Hämochromatose Typ 1, symptomatische Form
79230	Hämochromatose Typ 2
225123	Hämochromatose Typ 3
139491	Hämochromatose Typ 4
447792	Hämochromatose Typ 5
139491	Hämochromatose, autosomal-dominante
139491	Hämochromatose, hereditäre, autosomal-dominante
79230	Hämochromatose, juvenile
446	Hämochromatose, neonatale
225123	Hämochromatose, TFR2-Gen-assoziierte
231242	Hämoglobin C - Beta-Thalassämie
231249	Hämoglobin E - Beta-Thalassämie
330032	Hämoglobin Lepore-Beta-Thalassämie-Syndrom
2132	Hämoglobin-C-Krankheit
90039	Hämoglobin-D-Krankheit
2133	Hämoglobin-E-Krankheit
93616	Hämoglobin-H-Krankheit
231401	Hämoglobin-H-Krankheit,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	erworbene
330041	Hämoglobin-M-Krankheit
330041	Hämoglobinopathie M
280615	Hämoglobinopathie Toms River
447	Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale
244242	Hämolyse mit erhöhten Leberwerten und niedrigen Thrombozytenzahlen in der Schwangerschaft
244242	Hämolyse-erhöhte Leberwerte-niedrige Thrombozytenzahlen-Syndrom
90038	Hämolytisch-urämisches Syndrom mit Diarrhoe
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe
93581	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit anti-Faktor H-
93578	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit B-Faktor-Anomalie
93575	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit C3-Anomalie
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit DGKE-Mangel
93579	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit H-Faktor-Anomalie
93580	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit I-Faktor-Anomalie
93576	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit MCP- oder CD46-Anomalie
217023	Hämolytisch-urämisches Syndrom ohne Diarrhoe mit Thrombomodulin-Anomalie
2134	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form
357008	Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form mit DGKE-Mangel
90038	Hämolytisch-urämisches Syndrom, typisches
714	Hämolytische Anämie durch Diphosphoglycerat-Mutase-Mangel
99138	Hämolytische Anämie durch erythrozytäre Adenosin-Desaminase-Überproduktion
712	Hämolytische Anämie durch Glukosephosphat-Isomerase-Mangel
99139	Hämolytische Anämie durch

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Instabiles Hämoglobin
766	Hämolytische Anämie durch Mangel der erythrozytären Pyruvatkinase
35120	Hämolytische Anämie durch Pyrimidin-5'-Nukleotidase-Mangel
275944	Hämolytische Krankheit des Neugeborenen mit Kell-Alloimmunisierung
158048	Hämophagozytisches Syndrom, infektiöses
158048	Hämophagozytisches Syndrom, Virus-assoziiertes
98878	Hämophilie A
169808	Hämophilie A, milde
169805	Hämophilie A, mittelschwere
169802	Hämophilie A, schwere
98879	Hämophilie B
169799	Hämophilie B, leichte
169796	Hämophilie B, mittelschwere
169793	Hämophilie B, schwere
329	Hämophilie C
73274	Hämophilie, erworbene
90060	Hämorrhagie, alveoläre diffuse
73271	Hämorrhagische Diathese durch Kollagen-Rezeptor-Mangel
98885	Hämorrhagische Diathese durch Glykoprotein VI-Mangel
98886	Hämorrhagische Diathese durch Integrin alpha2-beta1-Mangel
220443	Hämorrhagische Diathese durch Thromboxan-Synthetase-Mangel
178396	Hämorrhagische Krankheit durch Alpha-1-Antitrypsin Pittsburg Mutation
340	Hämorrhagisches Fieber mit renalem Syndrom
247245	Hämorrhagische Diathese des Zentralnervensystems
73229	HANAC-Syndrom
1927	Hand- und Fußdeformitäten - flaches Gesichtsprfil
2438	Hand-Fuss-Uterus-Syndrom
2438	Hand-Fuß-Genital-Syndrom
99873	Hand-Schüller-Christian-Krankheit
989	Hanhart-Syndrom
186	Hanot-Syndrom
3087	Hansen-Larsen-Berg-Syndrom
319247	Hantavirales pulmonale Syndrom
340	Hantavirose
340	Hantavirus-Fieber
319247	Hantavirus-induziertes pulmonales Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
330012	HAPE
3294	Hapnes-Boman-Skeie-Syndrom
2967	Haptoconrin-Mangel
1490	Harboyan-Syndrom
899	HARD-Syndrom
1177	Harding-Ataxie
496790	Harel-Yoon-Syndrom
457	Harlekin-Ichthyose
199282	Harlequin-Syndrom
209989	Harnblasenkarzinom, nicht-papilläres transitionales
→216866	HARP-Syndrom
2115	Harrod-Syndrom
2116	Hartnup-Krankheit
2116	Hartnup-Syndrom
2117	Hartsfield-Syndrom
84085	HAS
83601	Hashimoto-Enzephalitis
99872	Hashimoto-Pritzker-Syndrom
2994	Haspelagh-Fryns-Muelenaere-Syndrom
572	Haupthistokompatibilitäts-Komplex-Klasse-II-Expressionsdefekt
99907	Hausallergische Alveolitis
33111	Haut, granulomatöse schlaffe
263534	Hautablösung, akrale
263543	Hautablösung, generalisierte
444138	Hautablösung-Leukonychie-oral punktierte Keratosen-Cheilitis-Fingerknöchelpolster-Syndrom
2505	Hautfalten, ringförmige, Typ Kunze
423717	Hautlarve, kutane
79141	Hautschwielen, hereditäre schmerzhaft
2118	Hawkinsinurie
1071	Hay-Wells-Syndrom
163596	Hb-Bart's Hydrops fetalis-Syndrom
231242	HbC - Beta-Thalassämie
231249	HbE - Beta-Thalassämie
93616	HbH-Krankheit
231401	HbH-Krankheit, erworbene
352657	HBID
330032	HbLepore - Beta-Thalassämie
251359	HbS - Beta-Thalassämie
251365	HbSC-Krankheit
251370	HbSD-Krankheit
251375	HbSE-Krankheit
363412	HBSL
210159	HCC, adultes
86864	HCD

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93556	HCDD
85458	HCHWA
324723	HCHWA Typ Arktis
324718	HCHWA Typ Flandern
324708	HCHWA Typ Iowa
324713	HCHWA Typ Italien
324703	HCHWA Typ Piedmont
324723	HCHWA vom arktischen Typ
100006	HCHWA vom holländischen Typ
100008	HCHWA vom isländischen Typ
324713	HCHWA vom italienischen Typ
100006	HCHWA-D
58017	HCL-C
300878	HCL-v
238523	HCS, atypisch
306741	HD-HA-Syndrom
26106	HDGC
157941	HDL1
98934	HDL2
157946	HDL3
98759	HDL4
313808	HDLS
402823	HDV
288	HE
2119	HEC-Syndrom
3377	Hecht-Beals-Syndrom
2492	Hecht-Scott-Syndrom
3377	Hecht-Syndrom
238468	HED
98813	HED-ID
1882	HEDH-Syndrom
2787	Heide-Syndrom
99932	Heiner-Syndrom
178330	Heinz-Körper-Anämie
166412	Heißwasser-Reflexepilepsie
168782	Heller-Syndrom
244242	HELLP-Syndrom
1426	HEM-Dysplasie
2128	Hemi 3-Syndrom
1214	Hemiatrophia facialis progressiva
443070	Hemicrania continua
139	Hemidysplasie, kongenitale - Erythroderma ichthyosiformis - Gliedmaßenanomalien
306741	Hemidystonie-Hemiatrophie-Syndrom
1241	Hemifaziale Hyperplasie mit Stratumbildung
2128	Hemihyperplasie, isolierte
276280	Hemihyperplasie-multiples Lipomatosis-Syndrom
2128	Hemihypertrophie, isolierte
86908	Hemikonvulsion-Hemiplegie-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Epilepsie-Syndrom
157835	Hemikranie, paroxysmale
99802	Hemimegalenzephalie
93323	Hemimelie, fibuläre
93321	Hemimelie, radiale
93320	Hemimelie, ulnare
306669	Hemiparkinson-Hemiatrophie-Syndrom
2131	Hemiplegie, alternierende, der Kindheit
99050	Hemitruncus arteriosus
324632	Hendra-Virusinfektion
2135	Hennekam-Beemer-Syndrom
2136	Hennekam-Syndrom
79271	Heparan-Alpha-Glucosaminid N-Acetyltransferase-Mangel
79269	Heparan-Sulfamidase-Mangel
3325	Heparin-assoziierte Thrombozytopenie
2031	Hepatische Fibrose - Nierenzysten - Intelligenzminderung
209919	Hepatische Kupfertoikose des Kindesalters (nicht-Wilson)
402823	Hepatitis D-Virus
402823	Hepatitis delta
2137	Hepatitis, autoimmune
2137	Hepatitis, autoimmune chronische
90073	Hepatitis-B-Reinfektion nach Lebertransplantation
449	Hepatoblastom
137681	Hepatoenzephalopathie durch COXPD1
137681	Hepatoenzephalopathie durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 1
480506	Hepatolithiasis, primäre
90003	Hepatopathie, IgG4-assoziierte
64743	Hepatoportale Sklerose
210159	Hepatozelluläres Karzinom, adultes
401920	Hepatozelluläres Karzinom, fibrolamelläres
447964	Hereditäre adulte schmerzvolle axonale Polyneuropathie
85450	Hereditäre Amyloidose mit vorwiegender Nierenbeteiligung
397692	Hereditäre Aplastische Anämie, isolierte Form
1416	Hereditäre artikuläre Chondrokalzinose
36382	Hereditäre CAD
100008	Hereditäre Cystatin-C-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Amyloidangiopathie
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia
313808	Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit Sphäroiden
79091	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkkontrakturen - Ophthalmoplegie
178464	Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie mit frühem Atemversagen
→24769 1	Hereditäre Endotheliopathie - Retinopathie - Nephropathie - Schlaganfall
98873	Hereditäre erythroblastische Multinuklearität mit positivem Säure-Serumtest (HEMPAS)
221043	Hereditäre fibröse Poikilodermie-Sehnenkontraktur-Myopathie-Lungenfibrose-Syndrom
774	Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie
163	Hereditäre Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom
168583	Hereditäre infantile Zirrhose der nordamerikanischen Indianer
168577	Hereditäre Kryohydrozytose Typ 2
523	Hereditäre Leiomyomatose mit Nierenzellkrebs
523	Hereditäre multiple kutane Leiomyome
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen
43115	Hereditäre Myopathie mit Laktatazidose durch ISCU-Mangel
640	Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen
411602	Hereditäre Parkinson-Krankheit mit spätem Beginn
168615	Hereditäre Persistenz des Alpha-Fetoproteins
251380	Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins - Sichelzellerkrankheit
46532	Hereditäre Persistenz des fetalen Hämoglobins - beta-Thalassämie
98808	Hereditäre progressive Dystonie mit tageszeitlicher Fluktuation
440427	Hereditäre pulmonale Alveolarproteinose mit Leberbeteiligung

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93560	Hereditäre renale Amyloidose durch Apolipoprotein A-I-Variante
238269	Hereditäre renale Amyloidose durch Apolipoprotein All-Variante
93562	Hereditäre renale Amyloidose durch fibrinogene A-alpha-Ketten-Variante
93561	Hereditäre renale Amyloidose durch Lysozym-Variante
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-sensorineuraler Schwerhörigkeit-Demenz-Syndrom
456318	Hereditäre sensorische Neuropathie-Taubheit-Demenz-Syndrom
391397	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
139578	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit spastischer Paraplegie
139573	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung
139583	Hereditäre sensorische und autonome Neuropathie mit Taubheit, X-chromosomal
293168	Hereditäre Spastische Paralyse, aufsteigende, des frühen Kindesalters
82	Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Antithrombin 3-Mangel
82	Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Antithrombin-Mangel
745	Hereditäre Thrombophilie durch PC-Mangel
480851	Hereditäre Thrombozytopenie mit früh-beginnender Myelofibrose
71290	Hereditäre Thrombozytopenie mit normalen Plättchen und Prädisposition zu hämatologischen Krebs
329319	Hereditäre Thrombozytose mit transversalen Extremitätendefekt
85458	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose
324708	Hereditäre zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose vom Typ Iowa
324703	Hereditäre zerebrale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Hämorrhagie mit Amyloidose vom Typ Piedmont
36382	Hereditäre zervikale arterielle Dissektion
640	Hereditären Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen
36899	Hereditärer essentieller Myoklonus
2590	Hereditärer Myoklonus-progressive distale Muskelatrophie-Syndrom
456333	Hereditärer neuroendokriner Tumor des Dünndarms
871	Hereditärer Schenkelblock
73229	Hereditäres Angiopathie-Nephropathie-Aneurysmen-Muskelkrampf-Syndrom
26106	Hereditäres diffuses gastrisches Adenokarzinom
231031	Hereditäres Erythem der Handinnenfläche
422526	Hereditäres klarzelliges renales Adenokarzinom
47044	Hereditäres papilläres Nierenzellkarzinom
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh
773	Heredopathia atactica polyneuritiformis
1070	Heringswurm-Krankheit
79430	Hermansky-Pudlak-Syndrom
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit Neutropenie
231500	Hermansky-Pudlak-Syndrom mit pulmonaler Fibrose
231512	Hermansky-Pudlak-Syndrom ohne pulmonale Fibrose
183678	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 2
231531	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 7
231537	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 8
280663	Hermansky-Pudlak-Syndrom Typ 9
2138	Hermaphroditismus, echter
2139	Hernández-Aguirre-Negrete-Syndrom
2786	Hernández-Fragoso-Syndrom
→24769 1	HERNS-Syndrom
1930	Herpes simplex-Meningoenzephalitis

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1930	Herpes simplex-Neuroinvasion
293	Herpes simplex-Virusinfektion, kongenitale
35061	Herpes-Infektion der Haut, rekurrente idiopathische
1930	Herpes-simplex-Enzephalitis
1930	Herpesenzephalitis
293	Herpesvirus-Infektion, pränatale
1930	Herpetische Enzephalitis
2145	Herrmann-Opitz Kraniosynostose
369	Hers-Krankheit
1486	Herva-Krankheit
1464	Herz, univentrikuläres
99069	Herz, univentrikuläres, mit singulärer atrio-ventrikulärer Klappe
392	Herz-Hand-Syndrom Typ 1
1350	Herz-Hand-Syndrom Typ 2
1342	Herz-Hand-Syndrom Typ 3
168796	Herz-Hand-Syndrom, slowenischer Typ
1342	Herz-Hand-Syndrom, spanische Form
369891	Herzanomalien-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
137628	Herzanomalien-Heterotaxie-Syndrom
871	Herzblock, familiärer progressiver
60041	Herzblock, kongenitaler
1260	Herzblock, sinuaurikulärer
1686	Herzdivertikel
1338	Herzfehler-Zungenhamartom-Polysyndaktylie-Syndrom
1864	Herzklappendysplasie, kongenitale
228410	Herzkrankheit, polyvalvuläre
874	Herztumor, primärer, des Erwachsenen
875	Herztumor, primärer, des Kindes
99102	Herzvorhof, linker, Dilatation des
99102	Herzvorhof, linker, Ektasie des
314970	HES, lymphoides
314950	HES, primäres
314962	HES, sekundäres
314970	HES-L
314950	HES-M
314950	HESN
314962	HESR
263479	Heterochromiezyklitis Fuchs
2762	Heteroplasmie, progressive ossäre
2149	Heterotopie, neuronale noduläre
98892	Heterotopie, noduläre periventrikuläre

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
101030	Heterotopie, noduläre subependymale
101029	Heterotopie, noduläre subkortikale
845	Hexosaminidase A-Mangel
309192	Hexosaminidase A-Mangel, adulte Form
309239	Hexosaminidase A-Mangel, B1-Variante
309178	Hexosaminidase A-Mangel, infantile Form
309185	Hexosaminidase A-Mangel, juvenile Form
796	Hexosaminidase A/B-Mangel
309246	Hexosaminidase-Aktivator-Mangel
309169	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, adulte Formen
309155	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, infantile Formen
309162	Hexosaminidasen A- und B-Mangel, juvenile Formen
1041	HF
2438	HFGS
340	HFRS
2744	HGPPS
79271	HGSNAT-Mangel
163	HHCS
86908	HHE-Syndrom
415	HHH-Syndrom
276280	HHML
157215	HHRH
774	HHT
457	HI
435	HI-Syndrom
35878	HI/HA-Syndrom
88639	HIBCH-Mangel
602	HIBM2
79091	HIBM3
324381	HIBM4
178464	HIBM-ERF
343	HIDS
2314	HIES, autosomal-dominantes
213731	High-grade neuroendokrines Karzinom des Corpus uteri
213777	High-grade-NET der Cervix uteri
213731	High-grade-NET des Corpus uteri
101088	HIGM1
101089	HIGM2
101090	HIGM3
101091	HIGM4
101092	HIGM5
183663	HIGM mit opportunistischen Infektionen

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
183666	HIGM ohne opportunistische Infektionen
99978	Hiläres CCA
84085	Hinman-Allen-Syndrom
84085	Hinman-Syndrom
1164	Hinson-Pepys-Krankheit
88628	Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa
88628	Hinterstrangataxie und Retinitis pigmentosa, autosomal-rezessive Form
411593	Hirata-Krankheit
65684	Hirayama-Krankheit
209905	Hirn-Lunge-Schilddrüsen-Syndrom
314621	Hirnanhangdrüse-Verdoppelung
1665	Hirnektomie, fetale komplexe sporadische
71278	Hirnektomie, kongenitale, durch Glutamin-Synthetase-Mangel
500150	Hirnektomie-muskuloskeletale Anomalien-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
75389	Hirnektomie - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie
440221	Hirnnerv III-Lähmung, kongenitale
440221	Hirnnerv III-Läsion, kongenitale
98686	Hirnnerv IV-Lähmung, kongenitale
440233	Hirnnerv VI-Lähmung, kongenitale
702	Hirnsklerose, diffuse familiäre
467166	Hirnstamm-Asymmetrie-superiore zerebelläre und basale Gangliendysplasie-Syndrom
137929	Hirnstamm-Dysfunktion, neonatale
388	Hirschsprung-Krankheit
2151	Hirschsprung-Krankheit - Ganglioneuroblastom
2152	Hirschsprung-Krankheit - Intelligenzminderung
2155	Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit
2150	Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch Del(2)(q22)
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mikrodeletion 2q22
261537	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch Monosomie 2q22
261552	Hirschsprung-Krankheit und Intelligenzminderung durch ZEB2-Genmutation
2153	Hirschsprung-Krankheit-Nagelhypoplasie-Dysmorphien-Syndrom
2026	Hirsutismus-kongenitale gingivale Hyperplasie-Syndrom
3283	His-Bündel-Tachykardie
2157	HIS-Mangel
2157	Histidase-Mangel
2157	Histidin-Ammoniak-Lyase-Mangel
2157	Histidinämie
2157	Histidinurie
2158	Histidinurie mit Nierentubulus-Defekt
157991	Histiozytom, eruptives generalisiertes
2023	Histiozytom, fibröses malignes
79105	Histiozytom, fibröses malignes myxoides
158019	Histiozytose der indeterminierten Zelle
157997	Histiozytose, benigne zephale
157991	Histiozytose, eruptive generalisierte
158025	Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre
158022	Histiozytose, progressive, noduläre
158029	Histiozytose, seeblaue
390	Histoplasmose
3325	HIT
→138	Hittner-Hirsch-Kreh-Syndrom
466650	Hitzeerschöpfung
443291	HIV-assoziierte Krebsformen
1573	HJMD
572	HLA-Klasse 2-negativer SCID
572	HLA-Klasse II-negativer schwerer kombinierter Immundefekt
2248	HLHS
→444490	HLP Typ 1
412	HLP Typ 3
70470	HLP Typ 5
523	HLRCC
2213	HMC-Syndrom
20	HMG-CoA-Lyase-Mangel
157794	HMPS
773	HMSN 4

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
64751	HMSN 5
401964	HMSN2 mit Riesen-Axonon
64748	HMSN3
64748	HMSN III
99950	HMSN, Typ Lom
90117	HMSNP
69084	HNED
93111	HNF1B-MODY
640	HNPP
231080	Hochgradige Dysplasie in Patienten mit Barrett-Ösophagus
363396	Hochgradige Myopie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Syndrom
231080	Hochgradigen Neoplasie der Barrett-Schleimhaut
480541	Hochmalignes B-Zell-Lymphom mit Rearrangement von MYC und BCL2 und/oder BCL6
404443	Hochwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
500095	Hochwuchs-Intelligenzminderung-renale Anomalien-Syndrom
329191	Hochwuchs-Skoliose-Makrodaktylie der Großzehen-Syndrom
983	Hodenagenesie, kongenitale
495879	Hodensack, fehlender
391	Hodgkin-Krankheit, klassische
391	Hodgkin-Lymphom, klassisches
86893	Hodgkin-Lymphom, lymphozytenprädominantes noduläres
1979	Hoepffner-Dreyer-Reimers-Syndrom
2349	Hoffman-Syndrom
391665	HoFH
414	HOGA
217335	Hohe Stirn-Spärliches Haar-Überdehnbarkeit der Haut-Skoliose-Syndrom
330012	Höhenlungenödem
329173	HOIL1-Mangel
454718	Holmes-Adie-Syndrom
→994	Holmes-Benacerraf-Syndrom
3328	Holmes-Collins-Syndrom
93970	Holmes-Gang-Syndrom
2143	Holmes-Schepens-Syndrom
79242	Holocarboxylase-Synthetase-Mangel
2162	Holoprosenzephalie
2165	Holoprosenzephalie - kaudale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Dysgenesie
2163	Holoprosenzephalie - Kraniosynostose
2166	Holoprosenzephalie - postaxiale Polydaktylie
3186	Holoprosenzephalie - Radius-, Herz- und Nierenfehlbildungen
93925	Holoprosenzephalie, alobäre
93924	Holoprosenzephalie, lobäre
280200	Holoprosenzephalie, mikroforme
220386	Holoprosenzephalie, semilobare
280195	Holoprosenzephalie, septopräoptische
2117	Holoprosenzephalie-Ektrodaktylie-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom
2570	Holoprosenzephalie-fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz-Syndrom
2570	Holoprosenzephalie-Hypokinesie-kongenitale Kontrakturen-Syndrom
392	Holt-Oram-Syndrom
2167	Holzgreve-Syndrom
2167	Holzgreve-Wagner-Rehder-Syndrom
30924	HOMG1
34528	HOMG2
31043	HOMG3
34527	HOMG4
1361	Homocarnosinämie
→2822	Homocarnosinase-Mangel
→2822	Homocarnosinose
394	Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel
395	Homocystinurie durch Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel
622	Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie
394	Homocystinurie, klassische
56	Homogentisin(säure)oxigenase-Mangel
394	Homozystinurie, klassische
307936	HOPP-Syndrom
2744	Horizontale Blicklähmung mit progredienter Skoliose
91413	Horner-Syndrom, kongenitales
137672	Hornhautdegeneration, marginale pelluzide
1490	Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98961	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ 1
98960	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ 2
98961	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ I
98960	Hornhautdystrophie der Bowman-Lamelle Typ II
98960	Hornhautdystrophie mit gewundenen Filamenten
98963	Hornhautdystrophie Typ Avellino
98960	Hornhautdystrophie Waardenburg-Jonker
98971	Hornhautdystrophie, amorphe posteriore
98961	Hornhautdystrophie, atypische granuläre
→98967	Hornhautdystrophie, diskoide zentrale
98974	Hornhautdystrophie, endo-epitheliale
293603	Hornhautdystrophie, endotheliale, Typ Maumenee
98954	Hornhautdystrophie, epitheliale juvenile, Typ Meesmann
98957	Hornhautdystrophie, gelatinöse tropfenförmige
98964	Hornhautdystrophie, gittrige, Typ 1
98963	Hornhautdystrophie, granulär-gittrige
98962	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ 1
98961	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ 3
98961	Hornhautdystrophie, granuläre, Typ III
98973	Hornhautdystrophie, hintere polymorphe
98969	Hornhautdystrophie, makuläre
98959	Hornhautdystrophie, muzinöse subepitheliale
98973	Hornhautdystrophie, polymorphe posteriore
101068	Hornhautdystrophie, stromale, kongenitale
98958	Hornhautdystrophie, wabenförmige
98972	Hornhautdystrophie, zentral-wolkenförmige, Typ François
293381	Hornhauterosion, hereditäre rekurrente
397	Horton-Krankheit
3225	Hörverlust - Aldosteron-Insensibilität der Speicheldrüsen,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	familiär
168609	Hörverlust, isolierter mitochondrialer neurosensorischer, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
90635	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, autosomal-dominanter, Typ DFNA
90636	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, autosomal-rezessiver, Typ DFNB
90625	Hörverlust, isolierter neurosensorischer, X-chromosomaler, Typ DFN
3235	Hörverlust, progressiver, mit Stapesankylose
392	HOS
2172	Houlston-Iraggori-Mmurdav-Syndrom
1352	Houlston-Ironton-Temple-Syndrom
2198	Howell-Evans-Syndrom
3322	Hoyeraal-Hreidarsson-Syndrom
306669	HP-HA-Syndrom
2162	HPE
280200	HPE, mikroforme
280195	HPE, septopräoptische
280200	HPE-L
46532	HPFH - beta-Thalassämie
436	HPP
293958	HPPD
47044	HPRCC
510	HPRT-Mangel vom Grad IV
79233	HPRT-Mangel, Grad I
510	HPRT-Mangel, kompletter
79233	HPRT-Mangel, partieller
79430	HPS
183678	HPS2
231531	HPS7
231537	HPS8
280663	HPS9
231500	HPS mit Lungenfibrose
231512	HPS ohne Lungenfibrose
2323	HRD-Syndrom
84085	HS
36386	HSAN1
139564	HSAN1B
456318	HSAN1E
970	HSAN2
1764	HSAN3
642	HSAN4
64752	HSAN5
314381	HSAN6
391397	HSAN7

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
478664	HSAN8
139564	HSAN mit Husten und gastro-ösophagealem Reflux
391397	HSAN mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
139583	HSAN mit Schwerhörigkeit, X-chromosomal
139578	HSAN mit spastischer Paraplegie
139573	HSAN mit Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung
478664	HSAN Typ VIII
2182	HSAS
2182	HSAS, X-chromosomal
388	HSCR
391417	HSD10-Krankheit
391428	HSD10-Krankheit, infantiler Typ
391428	HSD10-Krankheit, klassischer Typ
391457	HSD10-Krankheit, neonataler Typ
391417	HSD10-Mangel
85295	HSD10-Mangel, atypische Form
391428	HSD10-Mangel, infantiler Typ
391428	HSD10-Mangel, klassischer Typ
391457	HSD10-Mangel, neonataler Typ
30924	HSH
456318	HSN1E
280288	Hsp60-Chaperonopathie, mitochondriale
1930	HSV-Enzephalitis
285	HT-EDS
289326	HTLV-1-assoziierte Myelopathie
2412	Hüftdislokation - Dysmorphien
2114	Hüftdysplasie Typ Beukes
228116	Hughes-Stovin-Syndrom
398097	Hughes-Syndrom, neonatales
438279	Humane Orthopockenviren-Infektion
289326	Humane T-lymphotrope Virus 1-assoziierte Myelopathie/Tropische Spastische Paraparese
294973	Humere interkalare Meromelie
94056	Humero-ulnare Fusion
3265	Humero-radiale Fusion
3266	Humero-radiulnare Fusion
294975	Humero-radiulnare interkalartypische Meromelie
295215	Humero-ulnare Fusion, bilaterale
295213	Humero-ulnare Fusion, unilaterale
295215	Humero-ulnare Synostose, bilaterale
295213	Humero-ulnare Synostose, unilaterale
294973	Humerusagenesie/-hypoplasie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→35069	Hunter-Carpenter-McDonald-Syndrom
2715	Hunter-Jurenka-Thompson-Syndrom
580	Hunter-Krankheit
97340	Hunter-McAlpine-Kraniosynostose
3121	Hunter-McAlpine-Syndrom
3365	Hunter-Rudd-Hoffmann-Syndrom
580	Hunter-Syndrom
217085	Hunter-Syndrom Typ A
217093	Hunter-Syndrom Typ B
1390	Hunter-Thomson-Reed-Syndrom
399	Huntington-Krankheit
363694	HUPRA-Syndrom
384	Huriez-Syndrom
93473	Hurler-Krankheit
93476	Hurler-Scheie-Syndrom
93476	Hurler-Scheie-Variante
93473	Hurler-Syndrom
740	Hutchinson-Gilford-Syndrom
93160	HVDRR
364039	HVLL
→24769 1	HVR
498474	Hyaline Fibromatose-Syndrom
70587	Hyaline-Membran-Krankheit
2176	Hyalinose, infantile systemische
530	Hyalinosis cutis et mucosae
67041	Hyaluronidasemangel
1912	Hydantoin-Embryopathie
329967	Hydathrose, intermittierende
400	Hydatidose
2898	Hyde-Forster-McCarthy-Berry-Syndrom
364039	Hydra vakziniform-ähnliches Lymphom
2177	Hydranenzephalie
330058	Hydroa vacciniforme
2189	Hydroletalus
2473	Hydrometrokolpos - Polydaktylie
2704	Hydronephrose - charakteristischer Gesichtsausdruck
2190	Hydronephrose, kongenitale
1041	Hydrops fetalis
163596	Hydrops fetalis Bart
364013	Hydrops fetalis, immunologischer
363999	Hydrops fetalis, nicht-immunologischer
1426	Hydrops-ektopische Kalzifikation-Mottenfraß-Syndrom
528091	Hydrops-lactic acidosis-sideroblastic anemia-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	multisystemic failure syndrome
20	Hydroxymethylglutarazidurie
221126	Hydrozephalie/Hydranenzephalie durch zerebrale Vaskulopathie
2183	Hydrozephalus - Adipositas - Hypogonadismus
899	Hydrozephalus - Agyrie - Retinadysplasie
2186	Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie
2180	Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie
2119	Hydrozephalus - Endokard-Fibroelastose - Katarakt
916	Hydrozephalus - Gaumenspalte - Gelenkkontrakturen
1237	Hydrozephalus - Herzfehlbildung - hohe Knochendichte
2184	Hydrozephalus - tief inserierende Nabelschnur
2182	Hydrozephalus mit Stenose des Aquaeductus Sylvii
2185	Hydrozephalus, autosomal-rezessiver
314928	Hydrozephalus, chronischer adulter
269505	Hydrozephalus, kommunizierender, kongenitaler
269510	Hydrozephalus, nicht-kommunizierender, kongenitaler
269505	Hydrozephalus, nichtobstruktiver, kongenitaler
269510	Hydrozephalus, obstruktiver, kongenitaler
2182	Hydrozephalus, X-chromosomaler
899	Hydrozephalus-Agyrie-Retinadysplasie-Syndrom
2181	Hydrozephalus-Hochwuchs-Gelenklaxität-Syndrom
1397	Hydrozephalus-Kleinhirn-Agenesie-Syndrom
79486	Hygom, zystisches
401	Hymenolepiasis
331226	Hyper IgE-Syndrom, autosomal-rezessives, durch TYK2-Mangel
280628	Hyper- und Hypopigmentation, familiäre progressive
309147	Hyper-beta-Alaninämie
343	Hyper-IgD-Syndrom
2314	Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes
101092	Hyper-IgM syndrome durch Uracil-N-Glycosylase-Mangel
101088	Hyper-IgM-Syndrom durch CD40-Liganden-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
101090	Hyper-IgM-Syndrom durch CD40-Mangel
101092	Hyper-IgM-Syndrom durch UNG-Mangel
183663	Hyper-IgM-Syndrom mit opportunistischen Infektionen
183666	Hyper-IgM-Syndrom ohne opportunistische Infektionen
101088	Hyper-IgM-Syndrom Typ 1
101089	Hyper-IgM-Syndrom Typ 2
101090	Hyper-IgM-Syndrom Typ 3
101091	Hyper-IgM-Syndrom Typ 4
101092	Hyper-IgM-Syndrom Typ 5
101088	Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales
742	Hyper-Imidodipeptidurie
357107	Hyperabduktionssyndrom, arterielles
357131	Hyperabduktionssyndrom, venöses
309147	Hyperalaninämie
403	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ 1
404	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ II
251274	Hyperaldosteronismus, familiärer, Typ III
79506	Hyperaliphoproteinämie, familiäre
927	Hyperammonämie durch N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel
401948	Hyperammonämische Enzephalopathie durch Carboanhydrase VA-Mangel
168588	Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel
90	Hyperargininämie
234	Hyperbilirubinämie Typ 2
3111	Hyperbilirubinämie Typ Rotor
205	Hyperbilirubinämie, familiäre unkonjugierte
79234	Hyperbilirubinämie, hereditäre unkonjugierte, Typ 1
79235	Hyperbilirubinämie, hereditäre unkonjugierte, Typ 2
276405	Hyperbiliverdinämie
238475	Hypercholanämie, familiäre
238475	Hypercholanämie, hereditäre
209902	Hypercholesterinämie durch Cholesterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel
→44449 0	Hyperchylomikronämie, familiäre
206599	HyperCKämie, asymptotische,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	idiopathische
206599	HyperCKämie, asymptomatische, isolierte
163985	Hyperekplexie - Epilepsie
3197	Hyperekplexie, hereditäre
306776	Hyperekplexie, sporadische
3260	Hypereosinophiles Syndrom, idiopathisches
314950	Hypereosinophiles Syndrom, klonales
314970	Hypereosinophiles Syndrom, lymphoides
314950	Hypereosinophiles Syndrom, neoplastisches
314950	Hypereosinophiles Syndrom, primäres
314962	Hypereosinophiles Syndrom, reaktives
314962	Hypereosinophiles Syndrom, sekundäres
84142	Hyperexzitabilitätssyndrom der peripheren Nerven
254704	Hyperferritinämie, benigne
163	Hyperferritinämie, hereditäre, mit kongenitaler Katarakt
254704	Hyperferritinämie, hereditäre, ohne Eisenüberladung
408	Hyperglycerinämie
408	Hyperglycerolämie
407	Hyperglycinämie, nicht-ketotische
2232	Hypergonadotroper Hypogonadismus, primärer - partielle Alopezie
2410	Hypergonadotroper Hypogonadismus-Katarakt-Syndrom
2157	Hyperhistidinämie
395	Hyperhomocysteinämie durch MTHFR-Mangel
343	Hyperimmunglobulinämie D mit periodischem Fieber
343	Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber
343	Hyperimmunglobulinämie D-Syndrom
2314	Hyperimmunglobulinämie E - Infektions-Syndrom, rekurrentes
2314	Hyperimmunglobulinämie E-Syndrom Typ 1
2314	Hyperimmunglobulinämie E-Syndrom, autosomal-dominantes
79299	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Glukokinase-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79644	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Kir6.2-Mangel
71212	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
79643	Hyperinsulinämische Hypoglykämie durch SUR1-Mangel
165991	Hyperinsulinämische Hypoglykämie, anstrengungsinduzierte
79299	Hyperinsulinismus durch Glukokinase-Mangel
71212	Hyperinsulinismus durch Glutamatdehydrogenase-Mangel
324575	Hyperinsulinismus durch HNF1A-Mangel
263455	Hyperinsulinismus durch HNF4A-Mangel
263458	Hyperinsulinismus durch INSR-Mangel
276580	Hyperinsulinismus durch Kir6.2-Mangel, autosomal-dominanter
79644	Hyperinsulinismus durch Kir6.2-Mangel, autosomal-rezessiver
71212	Hyperinsulinismus durch Kurzketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
165991	Hyperinsulinismus durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel
71212	Hyperinsulinismus durch SCHAD-Mangel
165991	Hyperinsulinismus durch SLC16A1-Mangel
276575	Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-dominanter
79643	Hyperinsulinismus durch SUR1-Mangel, autosomal-rezessiver
276556	Hyperinsulinismus durch UCP2-Mangel
165991	Hyperinsulinismus, anstrengungsinduzierter
276603	Hyperinsulinismus, fokaler, Diazoxid-resistenter, durch Kir6.2-Mangel
276598	Hyperinsulinismus, fokaler, Diazoxid-resistenter, durch SUR1-Mangel
35878	Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
757	Hyperkaliämie - Hypertension, Typ Gordon

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
757	Hyperkaliämie, hypertensive
757	Hyperkaliämie, Mineralocorticoid-resistente
682	Hyperkaliämische PP
405	Hyperkalzämie, benigne familiäre
94086	Hyperkalzämie, familiäre - Nephrokalzinose - Indikanurie
405	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische
93372	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 1
101049	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 2
101050	Hyperkalzämie, familiäre hypokalziurische, Typ 3
300547	Hyperkalzämie, infantile, autosomal-rezessive
2196	Hyperkalziurie - bilaterales Makulakolobom
2197	Hyperkalziurie, idiopathische
199285	Hyperkarotinämie, hereditäre, mit Vitamin A-Mangel
308013	Hyperkeratose, akrale fokale
312	Hyperkeratose, epidermolytische
1336	Hyperkeratose-Hyperpigmentierung-Syndrom
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans
83639	Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel
91135	Hyperlaxität der Haut durch Mangel an Vitamin K-abhängigen Koagulationsfaktoren
140905	Hyperlipidämie durch hepatische Lipase-Mangel
140905	Hyperlipidämie durch hepatischen Triacylglycerol-Lipase-Mangel
140905	Hyperlipidämie durch hepatischen Triglycerid-Lipase - Mangel
140905	Hyperlipidämie durch HL-Mangel
140905	Hyperlipidämie durch HTGL-Mangel
412	Hyperlipidämie Typ 3
→444490	Hyperlipoproteinämie Typ 1
412	Hyperlipoproteinämie Typ 3
70470	Hyperlipoproteinämie Typ 5
2203	Hyperlysinämie
2203	Hyperlysinämie Typ I
3124	Hyperlysinämie Typ II
79150	Hypermelanose, nävoide, streifen- und wirbelförmige

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
289891	Hypermethioninämie durch Glycin N-Methyltransferase-Mangel
289891	Hypermethioninämie durch GNMT-Mangel
88618	Hypermethioninämie durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Mangel
289290	Hypermethioninämische Enzephalopathie durch ADK-Mangel
285	Hypermobilitätssyndrom, benignes
73267	Hypernykthemerales Syndrom
414	Hyperornithinämie
414	Hyperornithinämie - Atrophia gyrata der Aderhaut und Netzhaut
415	Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homozitrullinämie-Syndrom
2206	Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylosis
1310	Hyperostose, infantile kortikale
178311	Hyperostose, isolierte sternokostoklavikuläre
2801	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis
3416	Hyperostosis corticalis generalisata
3152	Hyperostosis corticalis mit Syndaktylie
2204	Hyperostosis corticalis, dysplastische
443098	Hyperostosis cranialis interna
77296	Hyperostosis frontalis interna
178345	Hyperöstrogenismus, familiärer
416	Hyperoxalurie, primäre
93598	Hyperoxalurie, primäre, Typ 1
93599	Hyperoxalurie, primäre, Typ 2
93600	Hyperoxalurie, primäre, Typ 3
99879	Hyperparathyreoidismus, familiär isolierter (FIHPT)
99880	Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor-Syndrom (HPT-JT)
417	Hyperparathyroidismus, neonataler primärer schwerer
295002	Hyperphalangie
295140	Hyperphalangie der Digitalen 2-5
369979	Hyperphalangie der Finger-Zehenanomalie-schweres Pectus excavatum-Syndrom
295142	Hyperphalangie, bilateral
295140	Hyperphalangie, unilateral
13	Hyperphenylalalaninämie durch 6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Synthase-Mangel
2209	Hyperphenylalanin-Embryopathie
238583	Hyperphenylalaninämie durch BH4-Mangel
226	Hyperphenylalaninämie durch Dihydropteridinreduktase-Mangel
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel
13	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, A
2102	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, B
226	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, C
1578	Hyperphenylalaninämie mit Tetrahydrobiopterin-Mangel, D
2209	Hyperphenylalaninämie, maternale
79651	Hyperphenylalaninämie, milde
238583	Hyperphenylalaninämie, nicht-phenylketonurische
293284	Hyperphenylalaninämie/Phenylketonurie, Tetrahydrobiopterin-responsive
508523	Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency
1578	Hyperphenylalaninämie durch Dehydratase-Mangel
1578	Hyperphenylalaninämie durch Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel
238583	Hyperphenylalaninämie durch Tetrahydrobiopterin-Mangel
1578	Hyperphenylalaninämie mit Primapterinurie
3416	Hyperphosphatasemia tarda
247262	Hyperphosphatasie-Intelligenzminderung-Syndrom
79146	Hyperpigmentierung, familiäre progressive
→79189	Hyperpipecolatämie
300373	Hyperplasie der Hypophyse, hereditäre
141145	Hyperplasie, hemifaziale
477781	Hyperplasie, kondyläre, Typ 1
60026	Hyperplasie, lymphoide pulmonale noduläre
682	HyperPP
397685	Hyperprolaktinämie, familiäre
79101	Hyperprolinämie Typ 2
419	Hyperprolinämie Typ I
93604	Hyperprostaglandin E-Syndrom
889	Hypersensitivitätsangiitis
33208	Hypersomnie, idiopathische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
33208	Hypersomnie, primäre
2213	Hypertelorismus - Mikrotie - Gesichtsspalten
1519	Hypertelorismus vom Typ Teebi
2211	Hypertelorismus-Hypospadiе-Polysyndaktylie-Syndrom
2745	Hypertelorismus-Ösophagusanomalie-Hypospadiе-Syndrom
293958	Hypertelorismus-Präaurikulärer Sinus - punktuelle Löcher - Schwerhörigkeit-Syndrom
88660	Hypertension durch 'gain-of-function'-Mutationen im Mineralocorticoid-Rezeptor
403	Hypertension mit Dexamethason-Sensibilität
403	Hypertension mit Glukokortikoid-Sensibilität
70591	Hypertension, chronische thromboembolische pulmonale
88660	Hypertension, früh beginnende, mit Exazerbation in der Schwangerschaft
238624	Hypertension, idiopathische intrakranielle
423	Hyperthermie bei Allgemeinnarkose
2216	Hyperthermie, teratogene
2216	Hyperthermie-Sequenz
424	Hyperthyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen, familiäre Form
99819	Hyperthyreose, familiäre schwangerschaftsbedingte
424	Hyperthyreose, nicht-immune, familiäre Form
757	Hypertonie, hyperkaliämische familiäre
54260	Hypertrabekulierung, linksventrikuläre
1231	Hypertrichose - Hautatrophie - Ektropium - Makrostomie
2218	Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie
2026	Hypertrichose mit oder ohne gingivaler Hyperplasie
1517	Hypertrichose mit Osteochondrodysplasie vom Typ Cantu
217407	Hypertrichose mit rezidivierenden Hautbläschen, hereditär
79495	Hypertrichose, generalisierte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitale, Typ Macias-Flores
79495	Hypertrichose, generalisierte kongenitale, X-chromosomale
→168569	Hypertrichose, pigmentierte, mit Insulin-abhängigen Diabetes mellitus-Syndrom
3387	Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte
966	Hypertrichose-akromegaloide Gesichtszüge-Syndrom
319182	Hypertrichose-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
2220	Hypertrichosis cubiti
2221	Hypertrichosis lanuginosa, erworbene
2222	Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale
2222	Hypertrichosis universalis
1023	Hypertrichosis universalis congenita, Typ Ambras
300293	Hypertriglyceridämie, infantile regressive - Fettleber
329883	Hypertrophe Gastropathie ohne Hypoproteinämie
329883	Hypertrophe Gastropathie, nicht-hypoproteinämische
91130	Hypertrophe Kardiomyopathie - Muskelhypotonie - Laktatazidose
217601	Hypertrophe Kardiomyopathie durch intensives athletisches Training
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie mit renal-tubulärer Störung durch mitochondriale DNA-Mutation
324525	Hypertrophe Kardiomyopathie und and renal-tubulärer Krankheit durch mtDNA-Mutation
289527	Hypertrophe Kardiomyopathie, fatale infantile, durch due to NADH-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel
289527	Hypertrophe Kardiomyopathie, fatale infantile, durch Komplex I-Defekt der mitochondriale Atmungskette
289527	Hypertrophe Kardiomyopathie, fatale infantile, durch NADH-CoQ-Reduktase Mangel,
295049	Hypertrophie der oberen Extremitäten
295051	Hypertrophie der unteren Extremitäten
141145	Hypertrophie, hemifaziale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2224	Hypertryptophanämie, familiäre
217330	Hyperurikämie - Anämie - Nierenversagen
79233	Hyperurikämie, HPRT-abhängige
363694	Hyperurikämie-pulmonale
	Hypertension- Nierenversagen-Alkalose-Syndrom
251523	Hyperzinkämie und Hypercalprotectinämie
502318	Hypo-/Aplasie des Nervus cochlearis
1454	Hypo/Aplasie des Kleinhirnwurms - Oligophrenie - kongenitale Ataxie - Kolobom - Leberfibrose
229717	Hypoagammaglobulinämie, isolierte
427	Hypoaldosteronismus, familiärer
99763	Hypoaldosteronismus, familiärer hyperreninämischer, Typ 1
99764	Hypoaldosteronismus, familiärer hyperreninämischer, Typ 2
425	Hypoalphalipoproteinämie, familiäre
71	Hypobetalipoproteinämie mit selektiver Apo B-48-Deletion
14	Hypobetalipoproteinämie, familiäre homozygote
93297	Hypochondrogenese
429	Hypochondroplasia
300298	Hypochrome Anämie mit beringten Sideroblasten, schwere kongenitale Form
294988	Hypodaktylie mit Fehlen des Daumens
2228	Hypodontie - Nageldysgenese
2228	Hypodontie - Nageldysplasie
248408	Hypodysfibrinogenämie, familiäre
101041	Hypofibrinogenämie, familiäre
1572	Hypogammaglobulinämie, primäre
185	Hypogenetisches Lungensyndrom
989	Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom
141152	Hypoglossie/Aglossie, isoliert, kongenital
324575	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch HNF1A-Mangel
263455	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch HNF4A-Mangel
263458	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch INSR-Mangel
263458	Hypoglykämie,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	hyperinsulinämische, durch Insulin-Rezeptor-Mangel
276580	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch Kir6.2-Mangel
276603	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch Kir6.2-Mangel, Diazoxid-resistente fokale Form
276575	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch SUR1-Mangel
276598	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch SUR1-Mangel, Diazoxid-resistente fokale Form
276556	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, durch UCP2-Mangel
276608	Hypoglykämie, hyperinsulinämische, ohne Insulinom, persistierende Form des Erwachsenen
2410	Hypogonadismus - Katarakt
2233	Hypogonadismus - Mitralklappenprolaps - geistige Retardierung
432	Hypogonadismus, hypogonadotroper normosmischer, kongenitale Form
2234	Hypogonadismus, männlicher - geistige Retardierung - Skelettanomalien
→261483	Hypogonadismus, X-chromosomaler - Gynäkomastie - geistige Retardierung
141333	Hypogonadismus-Kleinwuchs-Kolobom-präaxiale Polydaktylie-Syndrom
2230	Hypogonadotroper Hypogonadismus - frontoparietale Alopezie
2235	Hypogonadotroper Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa
293967	Hypogonadotroper Hypogonadismus - schwere Mikrozephalie - Sensorineurale Schwerhörigkeit - Dysmorphien
363523	Hypohidrose-Schmelzhypoplasie-Palmoplantarkeratose-Intelligenzminderung-Syndrom
98813	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie mit Immundefekt
1882	Hypohidrotische ektodermale Dysplasie-Hypothyreose-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Ziliendyskinesie-Syndrom
293964	Hypoinsulinämische Hypoglykämie - Hemihypertrophie
428	Hypokalzämie, autosomal-dominante
38	Hypokeratose, palmoplantare punktierte, Typ 3
69744	Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte
36412	Hypokomplementämisches Urtikaria-Vaskulitis-Syndrom
1551	Hypokuprämie, benigne familiäre
30924	Hypomagnesiämie durch selektive Magnesiumaufnahme
34527	Hypomagnesiämie, familiäre primäre, mit Normokalziurie und Normokalzämie
30924	Hypomagnesiämie, intestinale, mit sekundärer Hypokalzämie
30924	Hypomagnesiämie, intestinale, Typ 1
34528	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante Form
199326	Hypomagnesiämie, isolierte, autosomal-dominante, Typ Glaudemans
34528	Hypomagnesiämie, renale, Typ 2
31043	Hypomagnesiämie, renale, Typ 3
34527	Hypomagnesiämie, renale, Typ 4
435	Hypomelanose Typ Ito
99951	Hypomyelinisationsneuropathie, kongenitale
495844	Hypomyelinisierte Leukodystrophie durch Hikeshi-Mangel
495844	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte
438114	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, RARS-abhängige, autosomal-rezessive
466934	Hypomyelinisierte Leukodystrophie, VPS11-abhängige, autosomal-rezessive
495844	Hypomyelinisierte Leukoencephalopathie, autosomal-rezessive, C11ORF73-assoziierte
85163	Hypomyelinisierung - kongenitale Katarakt
139441	Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns
363412	Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik
88637	Hypomyelinisierung-Hypogonadotroper Hypogonadismus-Hypodontie-Syndrom
2680	Hypomyelinisierung-Neuropathie-Arthrogrypose-Syndrom
447893	Hypomyelinisierung-zerebelläre Atrophie-Corpus callosum-Hypoplasie-Syndrom
3453	Hypoparathyreoidismus - Addison-Krankheit - mukokutane Candidiasis
2237	Hypoparathyreoidismus - Schwerhörigkeit - Nierenanomalien (HDR)
140286	Hypoparathyreoidismus durch gestörte Parathormon-Sekretion, sekundärer
36913	Hypoparathyreoidismus, autoimmuner Typ
2238	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter
2239	Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter, bei Agnesie der Nebenschilddrüsen
189466	Hypoparathyreoidismus, isolierter familiärer, durch gestörte PTH-Sekretion
2323	Hypoparathyreoidismus-Intelligenzminderung-Dysmorphie-Syndrom
2323	Hypoparathyreoidismus-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-zerebrale Krämpfe-Syndrom
494547	Hypopharynxkarzinom, squamöses
89937	Hypophosphatämie, autosomal-dominante
244305	Hypophosphatämie, dominante, mit Nephrolithiasis oder Osteoporose
89936	Hypophosphatämie, X-chromosomale
436	Hypophosphatasie
247676	Hypophosphatasie des Erwachsenen
247667	Hypophosphatasie mit Beginn im Kindesalter
247638	Hypophosphatasie, benigne pränatale
247651	Hypophosphatasie, infantile
247623	Hypophosphatasie, letale perinatale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99725	Hypophysärer Riesenwuchs
91351	Hypophysen- und Epidermoidzysten
165994	Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
314621	Hypophysen-Verdoppelung
314769	Hypophysenadenom, GH und PRL co-sezierendes
91348	Hypophysenadenom, gonadotropes
314786	Hypophysenadenom, hormoninaktives
314777	Hypophysenadenom, isoliertes familiäres
96253	Hypophysenadenom, kortikotropes
91349	Hypophysenadenom, nicht-funktionelles
314786	Hypophysenadenom, stummes
91347	Hypophysenadenom, thyreotropes
91347	Hypophysenadenom, TSH-sezierendes
91354	Hypophysenfunktionsstörung durch Empty-Sella-Syndrom
91350	Hypophysenfunktionsstörung durch Zyste der Rathke-Tasche
95619	Hypophysenfunktionsstörung, iatrogene oder traumatische
95494	Hypophysenhormon-Mangel, kombinierter, genetisch bedingte Formen
95494	Hypophysenhormon-Mangel, multipler, genetisch bedingte Formen
95494	Hypophysenhormon-Mangel, multipler, genetische Formen
95613	Hypophyseninfarkt
300385	Hypophysenkarzinom
95496	Hypophysenstieldurchtrennung, isolierte
95513	Hypophysitis, nekrotisierende
79477	Hypopigmentation - Immundefekt mit oder ohne Neurologische Schädigung
79476	Hypopigmentation - Neurologische Schädigung
324561	Hypopigmentierung und punktförmige Keratose der Handinnenflächen und Fußsohlen
324561	Hypopigmentierung-punktierte Palmoplantarkeratose-Syndrom
→3157	Hypopituitarismus - Mikropenis - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
→3157	Hypopituitarismus -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mikrophthalmie
95494	Hypopituitarismus, familiärer
95494	Hypopituitarismus, familiärer kongenitaler
3207	Hypoplasie der weißen Gehirns substanz - Corpus-callosum-Agenesie - geistige Retardierung
2092	Hypoplasie, fokale dermale
33355	Hypoplasie, hämatopoetische generalisierte
1398	Hypoplasie, zerebelläre
722	Hypoplasminogenämie
3332	Hypoplastische Tibia - postaxiale Polydaktylie
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom
2248	Hypoplastisches Linksherzsyndrom
→21686 6	Hypopräbetalipoproteinämie - Akanthozytose - Retinitis pigmentosa - Pallidumdegeneration
327	Hypoprokonvertinämie
2494	Hypoproteinämische hypertrophe Gastropathie
325	Hypoprothrombinämie
26348	Hypoprothrombinämie, erworbene
2250	Hyposmie-nasale und okuläre Hypoplasie-hypogonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2745	Hypospadie - Dyspaghie
2745	Hypospadie - Hypertelorismus
→1299	Hypospadie - Hypertelorismus - Kolobom - Schwerhörigkeit
2261	Hypospadie - Intelligenzminderung, Typ Goldblatt
440	Hypospadie, familiäre
95706	Hypospadie, posteriore
2353	Hypotelorismus - Gaumenspalte - Hypospadie
441	Hypotension, idiopathische orthostatische
443101	Hypothalamisches Adipsie-Hypernatriämie-Syndrom
86906	Hypothalamus-Hamartom mit gelastischen Anfällen
→3157	Hypothalamusinsuffizienzsekundäre Mikrozephalie-Sehchwäche-Harnwegsanomalien-Syndrom
29822	Hypothermie, episodische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	spontane
3047	Hypothyreose - Dysmorphien - postaxiale Polydaktylie - Intelligenzminderung
1226	Hypothyreose - Gaumenspalte
226307	Hypothyreose durch Mangel von Transkriptionsfaktoren zur Entwicklung oder Funktion der Schilddrüse
97927	Hypothyreose durch periphere Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
90673	Hypothyreose durch TSH-Rezeptor-Genmutationen
95715	Hypothyreose, kongenitale, bei transplazentarer Passage von maternalen TSH-bindenden inhibitorischen Antikörpern
226316	Hypothyreose, kongenitale, durch heterozygote THOX2-Genmutationen
226313	Hypothyreose, kongenitale, durch mütterliche Einnahme von Thyreostatica
95717	Hypothyreose, kongenitale, idiopathische
163690	Hypotonie - Cystinurie-Syndrom
79507	Hypotonie - Gedeihstörungen - Mikrozephalie
137908	Hypotonie mit Laktatazidose und Hyperammonämie
91131	Hypotonie und Ichthyose durch Dolicholphosphat-Mangel
371364	Hypotonie-Sprachstörung-schwere kognitive Entwicklungsverzögerung-Syndrom
1195	Hypotransferrinämie, kongenitale
2266	Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes
91132	Hypotrichose - Ichthyose, kongenital
1573	Hypotrichose - juvenile Makuladegeneration
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie
1573	Hypotrichose mit juveniler Makuladystrophie
444	Hypotrichose Typ Marie Unna
444	Hypotrichose, hereditäre kongenitale, Typ Marie Unna
307936	Hypotrichose-Keratosis palmoplantaris striata-Akroosteolyse-Periodontitis-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
91132	Hypotrichose-kongenitale Ichthyose-Syndrom
330029	Hypotrichose-Schwerhörigkeit-Syndrom
55654	Hypotrichosis simplex
90368	Hypotrichosis simplex des Skalps
55654	Hypotrichosis simplex, hereditäre
307936	Hypotrichosis-Osteolysis-Periodontitis-Palmoplantarkeratose-Syndrom
94088	Hypourikämie, hereditäre renale
661	Hypoventilation, alveoläre kongenitale
79233	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-1-Mangel, partieller
510	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-Mangel, Grad IV
79233	Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase-Mangel, partieller
137577	Hypoxisch-ischämische Enzephalopathie (HIE)
137577	Hypoxische und ischämische Hirnverletzung des Neugeborenen
63440	Hypsizephalie
58017	HZL, klassische
576	I-Zell-Krankheit
480512	IAD
724	IAEP
158048	IAHS
293168	IAHSP
363424	IBA57-Mangel
→33364	IBIDS-Syndrom
611	IBM
602	IBM2
79091	IBM3
52430	IBMPFD
37202	IC/BPS
31709	ICCA-Syndrom
64734	ICE-Syndrom
2268	ICF-Syndrom
→79503	Ichthyosis Typ Lambert
2278	Ichthyose - geistige Retardierung - Kleinwuchs - Niereninsuffizienz
2274	Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration
2272	Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne
→1643	Ichthyose und männlicher Hypogonadismus
281139	Ichthyose, anuläre epidermolytische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
312	Ichthyose, bullöse
312	Ichthyose, epidermolytische
455	Ichthyose, epidermolytische superfizielle
454	Ichthyose, erworbene
79394	Ichthyose, erythrodermische
289586	Ichthyose, exfoliative
289586	Ichthyose, exfoliative, autosomal-rezessive
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Quadriplegie
2271	Ichthyose, kongenitale - Mikrozephalie - Tetraplegie
313	Ichthyose, kongenitale lamelläre
88621	Ichthyose, kongenitale, Typ 4
457	Ichthyose, kongenitale, Typ Harlequin
313	Ichthyose, lamelläre
313	Ichthyose, lamelläre, klassische Form
281090	Ichthyose, syndromale X-chromosomale
461	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive
281090	Ichthyose, X-chromosomal-rezessive, syndromale Form
2269	Ichthyose-Alopezie-Eklabium-Ektropion-Intelligenzminderung-Syndrom
91132	Ichthyose-follikuläre Atrophodermie-Hypotrichose-Syndrom
88621	Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom
91132	Ichthyose-Hypotrichose-Syndrom
363992	Ichthyose-Kleinwuchs-Brachydaktylie-Mikrosphärenphakie-Syndrom
455	Ichthyosis bullosa Siemens
457	Ichthyosis congenita vom Harlequin Typ
457	Ichthyosis fetalis vom Harlekin Typ
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin
→79503	Ichthyosis hystrix gravior
79503	Ichthyosis hystrix Typ Curth-Macklin
59303	Ichthyosis mit Hypotrichose und sklerosierender Cholangitis
281190	Ichthyosis variegata
158019	IDCT
289347	IDH
3306	idic(15)

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
930	Idiopathische Achalasie des Ösophagus
399307	Idiopathische AVN
480512	Idiopathische Duktopenie des Erwachsenen
247724	Idiopathische eosinophile Myositis
86908	Idiopathische Hemikonvulsion-Hemiplegie-Syndrom
449427	Idiopathische hypertrophe Pachymeningitis
209919	Idiopathische Kupfer-Zirrhose
353344	Idiopathische makuläre Teleangiektasie Typ 1
353351	Idiopathische makuläre Teleangiektasie Typ 3
40923	Idiopathische Perivaskulitis der Retina
40923	Idiopathische retinale Pervaskulitis
209943	Idiopathische retinale Vaskulitis-Aneurysmen-Neuroretinitis-Syndrom
49041	Idiopathische retroperitoneale Fibrose
458718	Idiopathische SCAD
247234	Idiopathische spät-einsetzende zerebelläre Ataxie
458718	Idiopathische spontane Koronararteriendissektion
256	Idiopathische Torsionsdystonie
447881	Idiopathisches Dropped-Head-Syndrom
280384	IDMDC
1320	Idiopathische progressive Lendenkyphose
580	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel
217085	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel Typ A
217093	Iduronat 2-Sulfatase-Mangel Typ B
92050	IED
91132	IFAH-Syndrom
332	IFD
370088	IFLS
329903	Ig-mediated membranoproliferative Glomerulonephritis
329903	Ig-vermittelte MPGN
46488	IgA-Dermatose, lineare
761	IgA-Vaskulitis
329874	IGCM
79099	IGDA
73272	IGF-1-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
73273	IGF-1-Resistenz
449400	IgG4-assozierte Aortitis
79078	IgG4-assozierte Dakryoadenitis und Sialoadenitis
449432	IgG4-assozierte Krankheit der Glandula submandibularis
449395	IgG4-assozierte Nierenkrankheit
449563	IgG4-assozierte ophthalmologische Manifestation
449400	IgG4-assozierte Periaortitis
447764	IgG4-assozierte sklerosierende Cholangitis
631	IGHD, kongenital
231662	IGHD, kongenitaler, Typ IA
231671	IGHD, kongenitaler, Typ IB
231679	IGHD, kongenitaler, Typ II
231692	IGHD, kongenitaler, Typ III
231692	IGHD, X-chromosomal
331235	IgM-Mangel, selektiver
329235	IGSF1-Mangelsyndrom
364013	IHF
86908	IHHS
371364	IHPRF-Syndrom
91132	IHS
59303	IHSC
238624	IIH
85193	IJO
→2697	Ikterus, cholestatischer - tubuläre Niereninsuffizienz
404546	IL-36R-Antagonisten-Mangel
404546	IL-36Ra-Mangel
238569	IL10-abhängige früh-beginnende IBD
477661	IL21-abhängige infantile chronisch-entzündliche Darmerkrankung
477661	IL21-abhängige infantile IBD
100078	Ileale neuroendokrine Neoplasie
1150	Illum-Syndrom
306504	ILNEB-Syndrom, kongenitales
363677	Im Kindesalter beginnende autosomal-rezessive Myopathie mit externer Ophthalmoplegie
466921	Im Kindesalter beginnende progressive Kontrakturen mit Gliedergürtelmuskelschwäche und Muskeldystrophie
401866	Im Kindesalter beginnende Spastik mit nicht-ketotischer Hyperglyzinämie-Variante
500180	Im Kindesalter beginnendes motorisches und kognitives Regressions-Syndrom mit extrapyramidaler

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Bewegungsstörung
85173	IMAGE-Syndrom
247718	IMAM
35858	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom
42062	Iminoglycinurie
238569	Immun-Dysregulation-inflammatorische Darmerkrankung-Arthritis-rezidivierende Infekte-Syndrom
37042	Immun-Dysregulation-Polyendokrinopathie-Enteropathie-Syndrom, X-chromosomal
306431	Immundefekt des Erwachsenen, erworbener
306431	Immundefekt des Erwachsenen, mit anti-Interferon gamma-Antikörper
169100	Immundefekt durch CD25-Mangel
331190	Immundefekt durch Ficolin-3-Mangel
572	Immundefekt durch HLA-Klasse II-Expressionsdefekt
34592	Immundefekt durch HLA-Klasse-I-Expressionsdefekt
70592	Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor-assoziierten Kinase-4-Mangel
169147	Immundefekt durch klassischen Komponentenmangel des Komplementsystems
169150	Immundefekt durch Komplementdefekt bei C5 bis C9 Störung
169147	Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer frühen Komponente
169150	Immundefekt durch Komplementdefekt bei Störung einer späten Komponente
331187	Immundefekt durch MASP-2-Mangel
70593	Immundefekt durch selektiven Antipolysaccharid-Antikörper-Mangel
169090	Immundefekt durch T-Zell-inaktivierung mit Dysfunktion des Kalziumkanals
83471	Immundefekt durch Thymusaplasie
906	Immundefekt kombiniert mit Thrombozytopenie und Ekzem
200421	Immundefekt mit Faktor H-Anomalie
200418	Immundefekt mit Faktor I-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Anomalie
1572	Immundefekt, allgemeiner variabler
39041	Immundefekt, kombinierter schwerer - Hypereosinophilie
169079	Immundefekt, kombinierter schwerer - Mikrozephalie - Wachstumsretardierung - Sensitivität gegenüber ionisierender Strahlung
169079	Immundefekt, kombinierter schwerer - Mikrozephalie - Wachstumsretardierung - Strahlenempfindlichkeit
275	Immundefekt, kombinierter schwerer, Athabaskan Typ
277	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel
275	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch ARTEMIS-Mangel
357237	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CARD11-Mangel
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch CORO1A-Mangel
228003	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Coronin 1A Defekt
275	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DCLRE1C-Mangel
317425	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DNA-PKcs-Mangel
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Defekt
217390	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch DOCK8-Mangel
276	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Gamma-Ketten-Defekt, T- B+
397787	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch IKK2-Mangel
331206	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch kompletten RAG1/2-Mangel
280142	Immundefekt, kombinierter schwerer, durch LCK-Mangel
33355	Immundefekt, kombinierter schwerer, mit Leukopenie
420573	Immundefekt, kombinierter schwerer, T+B+, durch CTPS1-Genmutation
35078	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+ infolge JAK3-Mangel
169160	Immundefekt, kombinierter

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	schwerer, T- B+, durch CD3delta/CD3epsilon/CD3dzeta-Defekt
169157	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch CD45-Mangel
169154	Immundefekt, kombinierter schwerer, T- B+, durch IL-7Ralpha-Mangel
276	Immundefekt, kombinierter schwerer, X-chromosomaler, T- B+
169082	Immundefekt, kombinierter, durch CD3-gamma-Mangel
169090	Immundefekt, kombinierter, durch Defekt des CRAC-Kanals
505227	Immundefekt, kombinierter, durch GINS1-Mangel
317473	Immundefekt, kombinierter, durch IKAROS-Mangel
445018	Immundefekt, kombinierter, durch LRBA-Mangel
317476	Immundefekt, kombinierter, durch MAGT1-Mangel
397964	Immundefekt, kombinierter, durch MALT1-Mangel
504530	Immundefekt, kombinierter, durch Moesin-Mangel
317428	Immundefekt, kombinierter, durch ORAI1-Mangel
431149	Immundefekt, kombinierter, durch OX40-Mangel
231154	Immundefekt, kombinierter, durch partiellen RAG1-Mangel
443811	Immundefekt, kombinierter, durch PGM3-Mangel
157949	Immundefekt, kombinierter, durch RAG 1/2-Mangel
317430	Immundefekt, kombinierter, durch STIM1-Mangel
314689	Immundefekt, kombinierter, durch STK4-Mangel
911	Immundefekt, kombinierter, durch ZAP70-Mangel
231154	Immundefekt, kombinierter, mit Expansion der gamma-delta-T-Zellen
431149	Immundefekt, kombinierter, mit gestörter Immunität durch HHV-8
431149	Immundefekt, kombinierter, mit gestörter Immunität durch humanes Herpes 8 Virus
157949	Immundefekt, kombinierter, mit Hautgranulomen
431149	Immundefekt, kombinierter, mit Kaposi-Sarkom mit Beginn im

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Kindesalter
228423	Immundefekt, kombinierter, mit Suszeptivität für Infektionen durch Mykobakterien, Viren und Pilze
431166	Immundefekt, primärer, mit disseminierter Masern-Infektion durch Impfvirus
431166	Immundefekt, primärer, mit Virusinfektion nach MMR-Impfung
317476	Immundefekt, X-chromosomaler, mit Magnesium-Defekt, Epstein-Barr-Virus-Infektion und Neoplasie
504530	Immundefekt, X-chromosomaler, MSN-assoziiertes
647	Immundefekt-Mikrozephalie-Chromosomeninstabilität-Syndrom
1572	Immundefektsyndrom, variables
529977	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections-lymphopenia syndrome
1959	Immune Panzytopenie
1572	Immunglobulinmangel, idiopathischer
2571	Immuno-neurologische Krankheit, X-chromosomale
2268	Immunodefizienz-Zentromerinstabilität-faziale Anomalien-Syndrom
761	Immunoglobulin A-Vaskulitis
331235	Immunoglobulin M-Mangel, selektiver
86861	Immunoglobulin-Speicherkrankheit, monoklonale nichtamyloide
329903	Immunoglobulin-vermittelte MPGN
314709	Immunoglobulinamyloidose, lokalisierte
364013	Immunologischer fetaler Hydrops
364013	Immunologisches fetales Ödem
100025	Immunoproliferative Erkrankung des Dünndarms
3002	Immunthrombozytopenie, immune
206569	Immunvermittelte nekrotisierende Myopathie
456312	IMNEPD
206569	IMNM
36237	Impetigo, bullöse
178475	Impfbotulismus

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
35069	INAD
35069	INAD1
79263	INCL
464	Incontinentia pigmenti
435	Incontinentia pigmenti Typ 1
158019	Indeterminanter dendritischer Zelltumor
1909	Indometacin-Embryopathie
1909	Indometacin-Exposition, vorgeburtliche
99749	infantile Agranulozytose
247165	Infantile Akrodynie
135	Infantile Ataxie mit diffuser Hypomyelinisierung des ZNS
457205	Infantile axonale motorische und sensorische Neuropathie-Optikusatrophy-Neurodegeneration-Syndrom
494526	Infantile generalisierte Dyskinesie mit orofazialer Beteiligung
352563	Infantile hypertrophe Kardiomyopathie durch MRPL44-Mangel
522077	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome
371364	Infantile Hypotonie mit psychomotorischer Retardierung und charakteristischem Gesicht
31709	Infantile Konvulsionen und Choreoathetose
3173	Infantile Krampfanfälle - breite Daumen
391316	Infantile mesiale Temporallappenepilepsie mit schwerer kognitiver Regression
456312	Infantile multisystemische neurologisch-endokrine-pankreatische Krankheit
411629	Infantile nephropathische Cystinose
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie
289860	Infantile nicht ketotische Hyperglycinämie
247165	Infantile Quecksilber-intoxifikation
309324	Infantile Sialinsäure-Speicherkrankheit
3451	Infantile Spasmen
263410	Infantile Spasmen - psychomotorische Retardierung - progressive Hirnatrophie-Basalganglienerkrankung

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
402364	Infantile zerebrale und zerebelläre Atrophie mit postnataler progressiver Mikrozephalie
89938	Infantiles Bartter-Syndrom mit sensorineuraler Schwerhörigkeit
171714	Infantiles Epilepsie-Syndrom mit Entwicklungsstillstand und Blindheit
781	Infektion durch Coxiella burnetii
90023	Infektionen, rezurrenente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge
289347	Infektiöse Dermatitis mit assoziiertem HTLV-1
289347	Infektiöse Dermatitis mit assoziierter humaner T-lymphotroper Virus 1-Infektion
1997	Inferiores Ektropium-Lippen- und/oder Gaumenspalte-Syndrom
→399808	Infertilität, männliche, durch Nanos1-Genmutation
98345	Infertilität, männliche, idiopathische, seltene
488191	Infertilität, weibliche, durch Stillstand der meiotischen Eizellreifung
33314	Infiltration der Haut, benigne lymphozytäre, Typ Jessner-Kanof
247718	Inflammatorische Myopathie mit überzähligen Makrophagen
48918	Inflammatorischer Pseudotumor der Skelettmuskulatur
95513	Infundibulohypophysitis, nekrotisierende
238305	Infundibuloneurohypophysitis
247257	Inhalationsmilzbrand
63259	Inienzephalie
268366	Inienzephalie, geschlossene
268363	Inienzephalie, offene
168816	Inklusionszyste, multilokuläre peritoneale
217622	Innenohrschwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie
466	Insomnie, familiäre fatale
73273	Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor 1-Resistenz
73272	Insulin-ähnlicher Wachstumsfaktor-1-Mangel, primärer
97279	Insulinom
66518	Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale
2297	Insulinresistenz-Syndrom Typ A
2298	Insulinresistenz-Syndrom Typ B

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98886	Integrin alpha2-beta1-Mangel
289483	Intelligenzminderung - Alakrimie - Achalasie
529965	Intellectual disability-autism-speech apraxia-craniofacial dysmorphism syndrome
513456	Intellectual disability-seizures-abnormal gait-facial dysmorphism syndrome
508498	Intellectual disability-skeletal abnormalities-joint laxity-cardiac anomalies syndrome
1495	Intelligenzminderung - Corpus callosum-Hypoplasie - präaurikuläre Anhängsel
→280	Intelligenzminderung - Dysmorphien - intrauterine Wachstumsretardierung
171851	Intelligenzminderung - Enteropathie - Schwerhörigkeit - periphere Neuropathie - Ichthyose - Keratodermie
2139	Intelligenzminderung - Epilepsie - bulböse Nase
166108	Intelligenzminderung - Hypotonie - Gesichtsdysmorphie
356996	Intelligenzminderung - Hypotonie - Spastik - Schlafstörung
3451	Intelligenzminderung - Hysarrhythmie
→32473 7	Intelligenzminderung - Katarakt - Kolobom - Kyphose
171860	Intelligenzminderung - Katarakte - Kyphose
280384	Intelligenzminderung - motorische Dysfunktion - multiple Gelenkkontrakturen, rezessiv
100973	Intelligenzminderung assoziiert mit FRAXE
464311	Intelligenzminderung durch Punktmutationen im DYRK1A-Gen
3079	Intelligenzminderung Typ Buenos-Aires
→32473 7	Intelligenzminderung Typ Kahrizi
3080	Intelligenzminderung Typ Wolff
352530	Intelligenzminderung, autosomal-rezessive, durch TRAPPC9-Mangel
178469	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-dominante
88616	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, autosomal-rezessive
777	Intelligenzminderung, nicht-syndromale, X-chromosomale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
280763	Intelligenzminderung, schwere, mit progressiver spastischer Paraplegie
397933	Intelligenzminderung, syndromale, IQSEC2-assoziierte
364028	Intelligenzminderung, X-chromosomale, durch GRIA3-Anomalie
85278	Intelligenzminderung, X-chromosomale, südafrikanischer Typ
85274	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale Typ 7
85279	Intelligenzminderung, X-chromosomale, syndromale, Typ Claes-Jensen
85273	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Abidi
85276	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Armfield
85277	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cantagrel
163971	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Cilliers
93947	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Golabi-Ito-Hall
93952	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Hedera
163961	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Kroes
→1762	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Lubs
85283	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter
163937	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Najm
85322	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Pai
3242	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Renpenning
85285	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Schimke
85323	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Seemanova
85286	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shashi
85324	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Shrimpton
85287	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Siderius
85325	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stevenson
85288	Intelligenzminderung, X-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	chromosomale, Typ Stocco Dos Santos
85326	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Stoll
85328	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Turner
163976	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Van Esch
→85293	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Vitale
85290	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wilson
→280	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wittwer
457365	Intelligenzminderung-- Muskelschwäche-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
352530	Intelligenzminderung-Adipositas-Hirnfehlbildungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
397973	Intelligenzminderung-Adipositas-Prognathie-Augen- und Hautanomalien-Syndrom
2466	Intelligenzminderung-Aphasie-schlurfender Gang-adduzierte Daumen-Syndrom
391372	Intelligenzminderung-ausgeprägte Sprachverzögerung-milde Dysmorphien-Syndrom
364577	Intelligenzminderung-Brachydaktylie-Pierre Robin-Syndrom
171851	Intelligenzminderung-Enteropathie-Schwerhörigkeit-periphere Neuropathie-Ichthyose-Keratodermie-Syndrom
3454	Intelligenzminderung-Entwicklungsverzögerung-Kontrakturen-Syndrom
127	Intelligenzminderung-Epilepsie-endokrine Störung-Syndrom
468620	Intelligenzminderung-Epilepsie-extrapyramidale Störung-Syndrom
435638	Intelligenzminderung-Epilepsie-stereotype Handbewegungen-Syndrom
436151	Intelligenzminderung-expressive Aphasie-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
436151	Intelligenzminderung-expressive Sprachstörung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
363611	Intelligenzminderung-Fütterprobleme-Entwicklungsverzögerung-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mikrozephalie-Syndrom
502434	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-gastroösophagealer Reflux-Syndrom, STAG1-assoziiert
404440	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom durch SETD5-Hhaploinsuffizienz
370010	Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Handanomalien-Syndrom
397709	Intelligenzminderung-große Gesichtszüge-Makrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-Syndrom
369847	Intelligenzminderung-Hyperkinetische Bewegungsstörungen-Trunkale Ataxie-Syndrom
314575	Intelligenzminderung-Hypotonie-Brachyzephalie-Pylorusstenose-Kryptorchismus-Syndrom
369837	Intelligenzminderung-Krämpfe-Hypotonie-ophthalmologische und skeletale Anomalien-Syndrom
369950	Intelligenzminderung-Krämpfe-Makrozephalie-Adipositas-Syndrom
329224	Intelligenzminderung-kraniofaziale Dysmorphien-Kryptorchismus-Syndrom
457279	Intelligenzminderung-Makrozephalie-Hypotonie-Verhaltensstörungen-Syndrom
468678	Intelligenzminderung-Mikrozephalie-Strabismus-Verhaltensstörungen-Syndrom
488642	Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen, TELO2-assoziiertes
412069	Intelligenzminderung-obstruktive Schlafapnoe-milde Dysmorphien-Syndrom durch AHDC1-Genmutation
1891	Intelligenzminderung-spastische Paraplegie-Ektrodaktylie-Syndrom
397941	Intelligenzminderung-stammbetonte Adipositas-Syndrom
363528	Intelligenzminderung-Strabismus-Syndrom
500163	Intelligenzminderung-Syndrom, SIN3A-assoziiertes
500166	Intelligenzminderung-Syndrom, SIN3A-assoziiertes, durch

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Punktmutation
1478	Interatriale Kommunikation
51890	Intercostalnerven-Syndrom
210115	Interleukin-1-Rezeptorantagonist-Mangel
86797	Intermediärer Lichen myxödematosus
99989	Intermediäres DEND-Syndrom
90283	Intermittierender kutaner Lupus
2983	Intersexualität - geistige Retardierung
37202	Interstitielle Cystitis
37202	Interstitielle Cystitis/Blasenschmerzsyndrom
440427	Interstitielle Lungen- und Lebererkrankung
440402	Interstitielle Lungenerkrankung durch ABCA3-Mangel
440402	Interstitielle Lungenerkrankung durch ABCA-3-Transporter-Defekt
440392	Interstitielle Lungenerkrankung durch SP-C-Mangel
440392	Interstitielle Lungenerkrankung durch Surfactant-Protein-C-Mangel
264978	Interstitielle Lungenerkrankung, Substanz- oder Strahleninduzierte
37202	Interstitielle Zystitis
92050	Intestinale epitheliale Dysplasie
314376	Intestinale Obstruktion des Neugeborenen durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel
104078	Intestinale Pseudoobstruktion, unklassifizierte
3452	Intestinalgranulomatose, lipophage
424058	Intraduktal-papillär-muzinöses Karzinom des Pankreas
352662	Intraepitheliale korneale Dyskeratose-palmoplantare Hyperkeratose-Larynx-Dyskeratose-Syndrom
52	Intrahepatische Gallenganghypoplasie, syndromale Form
480506	Intrahepatische Lithiasis, primäre
46724	Intrakranielle arteriovenöse Malformation
238624	Intrakranielle Hypertension, benigne
279904	Intraokuläres NHL
140436	Intraossäres Hämangiom
137686	Intrauterine Adhäsionen
137686	Intrauterine Synechien
85173	Intrauterine

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Wachstumsretardierung - metaphysäre Dysplasie - kongenitale Nebennierenhypoplasie - Genitalanomalien
436144	Intrauterine Wachstumsretardierung-Kleinwuchs-im frühen Erwachsenenalter beginnender Diabetes-Syndrom
1229	Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales
332	Intrinsic-Faktor-Mangel
332	Intrinsic-Faktor-Mangel, kongenitaler
324648	iNTS-Krankheit
457088	Invasive Candidose-tiefe Dermatophytose-Syndrom
90078	Invasive Infektionen durch Vancomycin-resistente Enterokokken (VRE)
99925	Invasive Mole
3306	Invdup(15)
96092	Invdupdel(8p)
79409	Inverse rezessive DEB
79409	Inverse rezessive dystrophe Epidermolysis bullosa
329324	Inverses Klippel-Trenaunay-Syndrom
98951	Inverses Marcus-Gunn-Phänomen
96092	Invertierte Duplikation/Deletion 8p
2704	Invertiertes Lächeln - okkulte neuropathische Blase
1451	IOMID-Syndrom
499096	ION
88642	Ionenkanal-assoziierte Analgesie
1186	IOSCA
275766	IPAH
747	iPAP
238455	IPD
37042	IPEX
494428	IPPF
88621	IPS
100025	IPSID
70592	IRAK4-Mangel
772	IRD
209981	IRIDA-Syndrom
64734	Iridokorneales endotheliales Syndrom
519392	Iridoschisis
98981	Irisatrophie, essentielle
69736	Irisdepigmentierung, akute bilaterale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→782	Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit
98944	Iriskolobom
195	Iriskolobom - Analatresie
39044	Irismelanom
86915	Irons-Bhan-Syndrom
86915	Irons-Bianchi-Syndrom
209943	IRVAN-Syndrom
84142	Isaac-Mertens-Syndrom
972	Isaacs-Mertens-Syndrom
84142	Isaacs-Syndrom
439175	Ischämischer Schlaganfall des Kindes
85200	Ischio-vertebrales Syndrom
43115	ISCU-Myopathie
79144	Iso-Kikuchi-Syndrom
79159	Isobutyrazidurie
79159	Isobutyryl-CoA-Dehydrogenasemangel
3309	Isochromosom 5p
884	Isochromosom 12p, überzähliges
3307	Isochromosom 18p
96055	Isochromosom 21
98797	Isochromosom Yp
98798	Isochromosom Yq
99731	ISOD
519386	Isolated congenital entropion
519398	Isolated foveal hypoplasia
519394	Isolated microphakia
519396	Isolated microspherophakia
140989	Isolierte Angiitis des zentralen Nervensystems
485426	Isolierte CHF
248340	Isolierte d-Storage-Pool-Krankheit
248340	Isolierte delta-SPD
248340	Isolierte dense-SPD
269203	Isolierte Dysplasie des Kleinhirnwurmes
295014	Isolierte Klinodaktylie der Finger, familiäre Form
485426	Isolierte kongenitale hepatische Fibrose
216718	Isolierte kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße
216718	Isolierte kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien
90641	Isolierte mitochondriale neurosensorische Schwerhörigkeit
447881	Isolierte Myopathie der Kopffextensoren
439755	Isolierte Organvaskulitis vom Typ

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	der Polyarteriitis nodosa
269206	Isolierte totale Aplasie des Kleinhirnwurmes
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I
34528	Isolierter Magnesiumverlust der Nieren
3208	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex II
1460	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex III
254905	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex IV
254913	Isolierter mitochondrialer Atmungskettendefekt im Komplex V
90641	Isolierter neurosensorischer Hörverlust, mitochondrial bedingt
96	Isolierter Vitamin E-Mangel
472	Isosporiasis
472	Isosporose
2306	Isotretinoin-ähnliches-Syndrom
2305	Isotretinoin-Embryofetopathie
2305	Isotretinoin-Syndrom
33	Isovalerianazidämie
33	Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
309324	ISSD
→33364	Itin-Syndrom
439254	ITM2B-Amyloidose
439254	ITM2B-bedingte Amyloidose
3002	ITP
457375	ITPA-abhängige Enzephalopathie
279914	IU
99119	IVC, rechte, verbunden mit dem linken Vorhof
99122	IVC-Stenose, kongenitale
99123	IVC-Unterbrechung
294415	Ivemark II-Syndrom
97548	Ivemark-Syndrom
2307	IVIC-Syndrom
281190	IWC
3236	Jackson-Barr-Syndrom
1540	Jackson-Weiss-Syndrom
2848	Jacobs-Syndrom
2308	Jacobsen-Syndrom
→636	Jaffe-Campanacci-Syndrom
93277	Jaffe-Lichtenstein-Syndrom
2269	Jagel-Holmgren-Hofer-Syndrom
1873	Jalili-Syndrom
300605	JALS

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
73423	Jamaika-Brechkrankheit
1891	Jancar-Syndrom
2590	Jankovic-Rivera-Syndrom
168491	Jansky-Bielschowsky-Krankheit
79139	Japanische Enzephalitis
2311	Jarcho-Levin-Syndrom
474	JATD
313795	Jawad-Syndrom
2315	JBS
397715	JBTS mit JATD
139431	Jeavons-Syndrom
306504	JEB mit respiratorischer und renaler Beteiligung
79402	JEB, generalisierte intermediäre
79404	JEB, generalisierte schwere
79404	JEB-H
79402	JEB-nH
251393	JEB-nH loc
306504	JEB-RR
1201	Jejunalatresie
506307	Jejunalatresie-Mikrozephalie-Augenanomalien-Syndrom
1201	Jejunoileale Atresie
89840	JEN-nH
→52368	Jensen-Syndrom
90647	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom
33314	Jessnersche Lymphozytäre Infiltration der Haut
3283	JET
474	Jeune-Syndrom
248111	JHD
33314	JLIS
65684	JMADUE
307	JME
86834	JMML
324999	JMP-Syndrom
289596	JNA
79264	JNCL
2314	Job-Syndrom
1910	Jodmangelsyndrom, fetales
2315	Johanson-Blizzard-Syndrom
2316	Johnson-Mcmillin-Syndrom
1112	Johnson-Munson-Syndrom
85320	Johnson-Syndrom
1485	Johnston-Aarons-Schelley-Syndrom
475	Joubert-Boltshauser-Syndrom
475	Joubert-Syndrom
220493	Joubert-Syndrom mit Augendefekt
1454	Joubert-Syndrom mit hepatischem Defekt
397715	Joubert-Syndrom mit JATD

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
397715	Joubert-Syndrom mit Jeune asphyxierender Thoraxdystrophie
1454	Joubert-Syndrom mit kongenitaler hepatischer Fibrose
220497	Joubert-Syndrom mit Nierenstörung
2318	Joubert-Syndrom mit okulorenalem Defekt
2754	Joubert-Syndrom mit oral-fazial-digitalem-Syndrom
2754	Joubert-Syndrom mit oro-fazial-digitalem Defekt
220493	Joubert-Syndrom mit Retinopathie
2318	Joubert-Syndrom mit Senior-Loken-Syndrom
220497	Joubert-Syndrom Typ 4
220497	Joubert-syndrom Typ 7
475	Joubert-Syndrom Typ A
475	Joubert-Syndrom, reines
247604	JPLS
2318	JS Typ B
1454	JS-H
220493	JS-O
2318	JS-OR
220497	JS-R
26137	JTA
2319	Juberg-Hayward-Syndrom
101039	Juberg-Hellman-Syndrom
93972	Juberg-Marsidi-Syndrom
2321	Jung-Wolff-Back-Stahl-Syndrom
319223	Junin-Fieber
79403	Junktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie
306504	Junktionale Epidermolysis bullosa mit respiratorischer und renaler Beteiligung
989	Jussieu-Syndrom
391497	Juvenile autoimmune Myasthenia gravis
248111	Juvenile Huntington-Krankheit
2929	Juvenile intestinale Polyposis (JIP)
247794	Juvenile Katarakt - Mikrokornea - renale Glukosurie
65684	Juvenile Muskelatrophie der distalen oberen Gliedmaßen
391497	Juvenile Myasthenia gravis
307	Juvenile myoklonische Epilepsie
411634	Juvenile nephropathische Cystinose
247604	Juvenile PLS
85436	Juvenile Psoriasis-Arthritis
247854	Juvenile Rheumafaktor-negative Polyarthritits mit anti-nukleären

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Antikörpern
247861	Juvenile Rheumafaktor-negative Polyarthritits ohne anti-nukleäre Antikörper
1243	Juvenile vitelliforme Makuladystrophie
391411	Juveniler atypischer Parkinsonismus
445062	Juveniler Diabetes mellitus-zentrale und periphere Neurodegeneration-Syndrom
2929	Juveniles Polyposis-Syndrom (JPS)
99100	Juxtaposition der Vorhoföhren
1540	JWS
2322	Kabuki-Make-up-Syndrom
2322	Kabuki-Syndrom
85146	Kaeser-Syndrom
254519	Kagami-Ogata-Syndrom
29073	Kahler-Krankheit
→324737	Kahrizi-Syndrom
2324	Kaler-Garrity-Stern-Syndrom
83483	Kalifornische Enzephalitis
2325	Kallin-Syndrom
478	Kallmann-Syndrom
2326	Kallmann-Syndrom - Kardiopathie
47045	Kälte-Urtikaria, familiäre
56425	Kälteagglutinin-Syndrom
56425	Kälteagglutininkrankheit
56425	Kälteagglutininkrankheit, chronische
157820	Kälteinduziertes Schwitzen
289601	Kalzifikation der Gelenke und Arterien
280062	Kalzifizierende urämische Arteriopathie
499182	Kalzifiziertes Epithelkarzinom Malherbe
280062	Kalziphylaxie
280065	Kalziphylaxie, kutane
280068	Kalziphylaxie, viszerale
1416	Kalzium-Pyrophosphat-Speicherkrankheit, familiäre
1416	Kalziumpyrophosphat-Kristallablagerungskrankheit
1416	Kalziumpyrophosphat-Kristallarthritis
228140	Kammerflimmern, familiäres paroxysmales (nicht Brugada-Typ)
228140	Kammerflimmern, idiopathisches (nicht Brugada-Typ)
1318	Kampomelie Typ Cumming
1319	Kamptobrachydaktylie
376	Kamptodaktylie - Gaumenspalte -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Klumpfuß
1323	Kamptodaktylie - Gelenkkontrakturen - Faziale Skelettddefekte
85164	Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust
295016	Kamptodaktylie der Finger
1327	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1
1326	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2
488434	Kamptodaktylie Guadalajara Typ 3
1321	Kamptodaktylie Typ Goodman
2848	Kamptodaktylie-Arthropathie-Coxa vara-Perikarditis-Syndrom
1321	Kamptodaktylie-fibröse Gewebhyperplasie-Skelettdysplasie-Syndrom
3447	Kamptodaktylie-Großwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
1325	Kamptodaktylie-Taurinurie-Syndrom
1320	Kamptokormie, idiopathische
→1394	Kaniofaziale Dysmorphie-Skelettanomalien-Intellektuelle Beeinträchtigung-Syndrom
79280	Kanzaki-Krankheit
137667	Kapilläre Fehlbildung - arteriovenöse Fehlbildung
188	Kapillarleck-Syndrom
79490	Kapilläre lymphatische Fehlbildung
949	Kaplan-Plauchu-Fitch-Syndrom
→3157	Kaplowitz-Bodurtha-Syndrom
33276	Kaposi-Sarkom
464329	Kaposiforme Lymphangiomatose
160148	Kappen-Polyposis
2328	Kapur-Toriello-Syndrom
1381	Karandikar-Marie-Kamble-Syndrom
930	Kardiaachalasie
168796	Kardiale Reizleitungsstörungen-dilatative Kardiomyopathie-Brachydaktylie-Syndrom
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom
3238	Kardio-spondylo-carpo-faziales Syndrom
97292	Kardiogener Schock
2229	Kardiogenitales Syndrom
2872	Kardiokraniales Syndrom Typ Pfeiffer
1342	Kardiomeles Syndrom Typ 3
1345	Kardiomyopathie - Katarakt -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Anomalien von Wirbelsäule und Becken
90022	Kardiomyopathie - Nierenanomalien
137675	Kardiomyopathie mit histiozytären Veränderungen, infantile Form
70474	Kardiomyopathie mit Hypotonie durch Cytochrome-C-Oxidase-Mangel
70474	Kardiomyopathie mit Myopathie durch COX-Mangel
66529	Kardiomyopathie Typ Takotsubo
293899	Kardiomyopathie, arrhythmogene biventrikuläre, familiäre Form
217656	Kardiomyopathie, arrhythmogene familiäre isolierte rechtsventrikuläre
66634	Kardiomyopathie, dilatative - Ataxie
2229	Kardiomyopathie, dilatative - hypergonadotroper Hypogonadismus
154	Kardiomyopathie, dilatative familiäre
→30075 1	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit Lamin A/C-Mutationen
→30075 1	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit oder ohne Myopathie
137675	Kardiomyopathie, histiozytoide
314637	Kardiomyopathie, hypertrophe mitochondriale, mit Laktatazidose durch MTO1-Mangel
137675	Kardiomyopathie, onkozytische
563	Kardiomyopathie, peripartale
563	Kardiomyopathie, postpartale
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre isolierte
75249	Kardiomyopathie, restriktive, familiäre oder idiopathische
137675	Kardiomyopathie, xanthomatöse, infantile Form
57777	Kardiomyopathie, zirrhatische
1354	Kardiopathie - Extremitätenverkürzung
111	Kardioskeletale Myopathie - Neutropenie, X-chromosomal
111	Kardioskeletale Myopathie-Neutropenie-Syndrom
494424	Karotisarterienaneurysma, extrakranielles
2329	Karsch-Neugebauer-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→244	Kartagener-Syndrom
401996	Karyomegale interstitielle Nephritis
213605	Karzinofibrom des Corpus uteri
100093	Karzinoides Syndrom
100093	Karzinoidsyndrom, malignes
300557	Karzinom der Ampulla Vateri
213777	Karzinom der Cervix uteri, neuroendokrines, wenig differenziertes
300385	Karzinom der Glandula pituitaria
180242	Karzinom der Tuba Fallopii
319308	Karzinom mit assoziierter MITF/TFE-Translokation
319308	Karzinom mit Translokation
213741	Karzinom, adenoides endometriales zystisches
314422	Karzinom, ameloblastisches
213726	Karzinom, endometriales kapilläres
213721	Karzinom, endometriales undifferenziertes
33402	Karzinom, hepatozelluläres, des Kindes
319287	Karzinom, klarzelliges multilokuläres
79140	Karzinom, kutanes neuroendokrines
289682	Karzinom, lymphoepitheliomartiges
99977	Karzinom, ösophageales squamöses
213787	Karzinom der Cervix uteri
213610	Karzinom des Corpus uteri
213512	Karzinom des Ovars
213610	Karzinom, uterines
213787	Karzinom, zervikales
2330	Kasabach-Merritt-Syndrom
1894	Kasznica-Carlson-Coppedge-Syndrom
926	Katalase-Mangel
1373	Katarakt - aberrante orale Frenula - Wachstumsverzögerung
1366	Katarakt - Alopezie - Sklerodaktylie
1368	Katarakt - Ataxie - Taubheit
1381	Katarakt - geistige Retardierung - Analatresie - Uropathie
1387	Katarakt - geistige Retardierung - Hypogonadismus
1375	Katarakt - Hypotrichiose - Intelligenzminderung
2712	Katarakt - Mikrophthalmie - Radikulomegalie -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Herzseptumdefekt
→1466	Katarakt - Mikrozephalie - Gedeinstörungen - Kyphoskoliose
98988	Katarakt, anteriore polare, frühbeginnende
98988	Katarakt, anteriore subkapsuläre
289499	Katarakt, kongenitale - Mikrokornea - Hornhauttrübung
98990	Katarakt, koralliforme
441452	Katarakt, lamelläre, frühbeginnende
91492	Katarakt, nicht-syndromale, kongenitale
98991	Katarakt, nukleäre, frühbeginnende
98992	Katarakt, partielle, frühbeginnende
98993	Katarakt, posteriore polare, frühbeginnende
98993	Katarakt, posteriore subkapsuläre
98984	Katarakt, pulverförmige
98985	Katarakt, suturale, frühbeginnende
98994	Katarakt, totale, frühbeginnende
98989	Katarakt, zölinblaue
98995	Katarakt, zonuläre, frühbeginnende
162	Katarakt-Glaukom-Syndrom
314993	Katarakt-kongenitale Kardiopathie-Neuralrohrdefekt-Syndrom
1377	Katarakt-Mikrokornea-Syndrom
1380	Katarakt-Nephropathie-Enzephalopathie-Syndrom
1383	Katarakt-Schwerhörigkeit-Hypogonadismus-Syndrom
436174	Katarakt-Wachstumshormonmangel-sensorische Neuropathie-sensorineurale Schwerhörigkeit-Skelettdysplasie-Syndrom
464343	Katastrophales Antiphospholipidsyndrom
464343	Katastrophales APS
195	Katzenaugensyndrom
50839	Katzenkratzkrankheit
3027	Kaudale Regression-Sequenz
2707	Kaufman-Syndrom
99994	Kausalgie
307766	Kaushaar-akrales Keratoderm-Karies-Syndrom
221061	Kavernom, familiäres, des Zentralnervensystems
79489	Kavernöse lymphatische Fehlbildung

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
221061	Kavernöses Angiom, hereditäres
221061	Kavernöses Hämangiom des Gehirns, familiäre Form
2331	Kawasaki-Krankheit
2306	Kawashima-Syndrom
2332	KBG-Syndrom
439218	KCNQ2-abhängige neonatale epileptische Enzephalopathie
439218	KCNQ2-NEE
96169	KdVS
480	Kearns-Sayre-Syndrom
199260	Keasby-Tumor
1202	Kehlkopfatresie
2808	Kehlkopfmuskulatur, Lähmung der
363489	Keimstrang-Stromatumor des Hodens
363489	Keimstrang-Stromatumor, testikulärer
213837	Keimzellkrebs der Cervix uteri
206489	Keimzellkrebs der Vagina
213751	Keimzellkrebs des Corpus uteri
213837	Keimzellkrebs, zervikaler
206489	Keimzelltumor der Vagina, maligner
206538	Keimzelltumor des Ovars, nicht-dysgerminomatöser maligner
180234	Keimzelltumor, gemischter
91352	Keimzelltumor, intrakranieller
213837	Keimzelltumor, maligner zervikaler
2662	Keipert-Syndrom
79233	Kelley-Seegmiller-Syndrom
→313795	Kelly-Kirson-Wyatt-Syndrom
54028	Kelly-Paterson-Syndrom
481	Kennedy-Krankheit
64542	Kennedy-Teebi-Syndrom
991	Kennerknecht-Syndrom
2333	Kenny-Caffey-Syndrom
93325	Kenny-Caffey-Syndrom, autosomal-dominantes
93324	Kenny-Caffey-Syndrom, autosomal-rezessives
2333	Kenny-Syndrom
435628	Keppen-Lubinsky-Syndrom
2334	Keratitis, autosomal-dominante
137593	Keratitis, epitheliale infektiöse
2334	Keratitis, hereditäre
314017	Keratitis, idiopathische interstitielle lineare
477	Keratitis-Ichthyose-Taubheit/Hystrix-ähnliche Ichthyose-Gehörlosigkeit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
411777	Keratoakanthom, eruptives generalisiertes
493	Keratoakanthom, familiäres
493	Keratoakanthom, hereditäres
65748	Keratoakanthome, eruptive, Typ Ferguson-Smith
493	Keratoakanthome, multiple
34217	Keratoderm mit Wollhaaren Typ I
65282	Keratoderm mit Wollhaaren Typ II
420686	Keratoderm mit Wollhaaren Typ IV
494	Keratoderma hereditarium mutilans
79395	Keratoderma hereditarium mutilans mit Ichthyose
495	Keratoderma palmoplantaris transgrediens et progrediens
79395	Keratodermatose - ichthyosiforme Dermatose - erhöhte Beta-Glucuronidase-Aktivität
498359	Keratodermie, aquagene palmoplantare
163934	Keratokonjunktivitis, atopische
88633	Keratokonjunktivitis, limbische superiore
293936	Keratokonius -anteriore polare Katarakt, autosomal-dominant
293936	Keratokonius mit Katarakt, familiär
50943	Keratolytisches Winter-Erythem
137596	Keratopathie, neurotrophe
2200	Keratose, fokale gingivale palmoplantare
495	Keratosis extremitatum hereditaria progrediens
2339	Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie
2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans
281201	Keratosis linearis - Ichthyosis congenita - sklerosierendes Keratoderm
86919	Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie
34217	Keratosis palmoplantaris - arrhythmogene Kardiomyopathie
2342	Keratosis palmoplantaris - Parodontopathie - Onychogryposis
678	Keratosis palmoplantaris - Periodontopathie
2342	Keratosis palmoplantaris diffusa mit Periodontopathie und

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Onychogrypose
2199	Keratosis palmoplantaris diffusa Vörner
79141	Keratosis palmoplantaris nummularis
50942	Keratosis palmoplantaris striata
50942	Keratosis palmoplantaris striata et areata
87503	Keratosis palmoplantaris transgrediens
87503	Keratosis palmoplantaris transgrediens Siemens
50942	Keratosis palmoplantaris varians Wachters
218	Keratosis vegetans
447777	Keratozyste, odontogene
447777	Keratozystischer odontogener Tumor
499	Kerion Celsi
3351	Kersey-Syndrom
1399	Ketoazidose - geistige Retardierung - Ataxie - Taubheit
438075	Ketoazidose durch Monocarboxylat-Transporter 1-Mangel
2056	Ketohexokinase-Mangel
1489	Keuchhusten
85202	Keutel-Syndrom
2988	Khalifa-Graham-Syndrom
98841	Ki-1 positives anaplastisches großzelliges Lymphom
477	KID-Syndrom
477	KID/HID-Syndrom
210576	Kiefergelenkankylose, kongenitale
921	Kieferspalte - Kolobom - Innenohrtaubheit
141013	Kiemenbogen, 1., Anomalie des
141022	Kiemenbogen, 2., Anomalie des
141030	Kiemenbogen, 3., Anomalie des
141037	Kiemenbogen, 4., Anomalie des
1131	Kiemenbogen-Syndrom, X-chromosomales
97332	Kienböck-Krankheit
50918	Kikuchi-Fujimoto-Krankheit
50918	Kikuchi-Fujimoto-Lymphadenitis
50918	Kikuchi-Krankheit
482	Kimura-Krankheit
401996	KIN
2908	Kindler-Syndrom
99741	King-Denborough-Syndrom
483	Kininogen, hochmolekular, kongenitaler Mangel an
565	'Kinky hair'-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
37559	Kinky-hair-Syndrom, erworbenes
53372	Kinn-Myoklonus, hereditärer
1183	Kinsbourne-Syndrom
812	Kirschroter Fleck-Myoklonus-Syndrom
100996	Kjellin-Syndrom
319276	Klarzelliges Adenokarzinom der Niere
398971	Klarzelliges Adenokarzinom des Ovars
457246	Klarzellsarkom der Niere
97338	Klarzellsarkom der Sehnen und Aponeurosen
466026	Klasse-I-G6PD-Mangel
90794	Klassische 21-OHD CAH
315311	Klassische 21-OHD CAH, einfach virilisierend
315306	Klassische 21-OHD CAH, mit Salzverlust
98964	Klassische gittrige Hornhautdystrophie
289857	Klassische Glycin-Enzephalopathie
324604	Klassische MmD
324604	Klassische Multiminicore-Krankheit
247525	Klassische Zitrullinämie
247546	Klassische Zitrullinämie Typ 1
98844	Klassisches Hodgkin-Lymphom, gemischtzelliges
98846	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenarmes
98845	Klassisches Hodgkin-Lymphom, lymphozytenreiches
98843	Klassisches Hodgkin-Lymphom, nodulär-sklerosierendes
475	Klassisches Joubert-Syndrom (JS)
443192	Klassisches SPS
99978	Klatskin-Tumor
66630	Klavikulapseudarthrose, kongenitale
100978	Kleeblattschädel - asphyxierende Thoraxdysplasie
93274	Kleeblattschädel - mikromele Knochendysplasie
93267	Kleeblattschädel - multiple kongenitale Anomalien
2343	Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes
261494	Kleefstra-Syndrom
96147	Kleefstra-Syndrom durch del(9)(q34)
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
96147	Kleefstra-Syndrom durch Mikrodeletion 9q34
261652	Kleefstra-Syndrom durch Punktmutationen
96147	Kleefstra-Syndrom durch subtelomere Deletion 9q
3472	Kleidokraniale Dysplasie mit Mikrognathismus und fehlenden Daumen
896	Klein-Waardenburg-Syndrom
838	Kleine Cochlea-, Retina- und Hirninfakte
33543	Kleine-Levin-Syndrom
2110	Kleiner-Holmes-Syndrom
1175	Kleinhirnataxie, X-chromosomale
97249	Kleinhirnatrophie mit progressiver Mikrozephalie
65285	Kleinhirnhypertrophie, diffuse
→969	Kleinwuchs - eingeschränkte Gelenkmobilität - Augenanomalien
2332	Kleinwuchs - faziale und skelettale Anomalien - Intelligenzminderung - Makrodonie
1937	Kleinwuchs - Fingerklemme
→2995	Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte
2868	Kleinwuchs - Herzklappenfehler - charakteristisches Gesicht
→2616	Kleinwuchs - hohe Wirbelkörper
85442	Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica
79113	Kleinwuchs - Intelligenzminderung - mandibulo-faziale Dysostose - Mikrozephalie - Gaumenspalte
2994	Kleinwuchs - kraniofaziale Anomalien - Genitalhypoplasie
3102	Kleinwuchs - Pierre Robin-Sequenz - maxilläre Kieferspalte - Klumpfüße - Anomalien der Hände
2865	Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie
171706	Kleinwuchs - retardiertes Knochenalter, durch stoffwechselbedingten Schilddrüsenhormonmangel
2866	Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - neutrophile Funktionsstörung - Dysmorphien
2863	Kleinwuchs - Wormsche Knochen

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	- Dextrokardie
314811	Kleinwuchs durch GHSR-Mangel
632	Kleinwuchs durch isolierten Wachstumshormonmangel mit X-chromosomaler Hypogammaglobulinämie
314802	Kleinwuchs durch partiellen GHR-Mangel
314802	Kleinwuchs durch partiellen Wachstumshormon-Mangel
140941	Kleinwuchs durch primären Mangel der säurelabilen Untereinheit
629	Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien
220465	Kleinwuchs durch STAT5b-Mangel
314811	Kleinwuchs durch Wachstumshormon-Sekretagogum-Rezeptor-Mangel
633	Kleinwuchs durch Wachstumshormonresistenz
2619	Kleinwuchs mit Brachydaktylie vom Typ Mseleni
2867	Kleinwuchs Typ Brüssel
968	Kleinwuchs, akromesomeler
628	Kleinwuchs, diastrophischer
2623	Kleinwuchs, geleophysischer
2658	Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski
→56304	Kleinwuchs, letaler, Typ McAlister-Crane
2631	Kleinwuchs, mesomeler - Gaumenspalte - Kamptodaktylie
2632	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Langer
2633	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Nievergelt
2634	Kleinwuchs, mesomeler, Typ Reinhardt-Pfeiffer
2635	Kleinwuchs, metatroper
2636	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ I und III
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II
329228	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch ZNF335-Mangel
468631	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, durch RTTN-Mangel
319671	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Alazami
319675	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Dauber

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2617	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Montreal
2643	Kleinwuchs, mikrozephaler primordialer, Typ Toriello
2714	Kleinwuchs, okulo-palato-zerebraler
2653	Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa
2645	Kleinwuchs, osteoglophoner
2646	Kleinwuchs, parastrematischer
314795	Kleinwuchs, Shox-bedingter
→1159	Kleinwuchs, syndesmodysplastischer
2655	Kleinwuchs, thanatophorer
93274	Kleinwuchs, thanatophorer - Kleeblattschädel
→175	Kleinwuchs, thanatophorer, Glasgow-Variante
1860	Kleinwuchs, thanatophorer, Typ 1
93274	Kleinwuchs, thanatophorer, Typ 2
633	Kleinwuchs, Typ Laron
435804	Kleinwuchs-beschleunigte Knochenalterung-früh beginnende Osteoarthritis-Syndrom
464288	Kleinwuchs-Brachydaktylie-Adipositas-globale Entwicklungsverzögerung-Syndrom
488618	Kleinwuchs-Entwicklungsverzögerung-kongenitaler Herzfehler-Syndrom
397623	Kleinwuchs-Hörkanalatresie-Mandibuläre Hyperplasie-Skelettanomalien-Syndrom
420794	Kleinwuchs-Kyphose-Hypoplasie der basalen Ilii-Zapfenepiphysen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
423454	Kleinwuchs-Nageldysplasie-marginales palmoplantares Keratoderm-orale Hyperpigmentierung-Syndrom
314394	Kleinwuchs-Onychodysplasie-Gesichtsdysmorphie-Hypotrichose-Syndrom
391677	Kleinwuchs-Optikusatrophie-Pelger-Huët-Anomalie-Syndrom
2616	Kleinwuchssyndrom Yakut
399081	KLHL9-abhängige distale Myopathie mit Beginn in der Kindheit
281201	KLICK-Syndrom
447974	Klippel-Feil-Anomalie-Myopathie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2345	Klippel-Feil-Fehlbildung
2345	Klippel-Feil-Sequenz
2345	Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes
90308	Klippel-Trénaunay-Syndrom
2346	Klippel-Trénaunay-Weber-Syndrom
93929	Kloakenekstrophie
221083	Klonischer Spasmus hemifacialis
238578	Klumpfuß, familiärer isolierter, durch Mikroduplikationssyndrom 17q23.1-q23.2
293144	Klumpfuß, familiärer, durch Mikrodeletion 5q31
293150	Klumpfuß, familiärer, durch Punktmutation im PITX1-Gen
199315	Klumpfuß, familiärer, mit oder ohne untere Extremitätenanomalie
293144	Klumpfuß, hereditärer, durch Mikrodeletion 5q31
293150	Klumpfuß, hereditärer, durch Punktmutation im PITX1-Gen
93321	Klumphand, radiale
93320	Klumphand, ulnare
157823	Klüver-Bucy-Syndrom
295034	Kniedislokation, kongenitale
2347	Kniest-ähnliche Dysplasie, letale
485	Kniest-Dysplasie
485	Kniest-Syndrom
1571	Knobloch-Layer-Syndrom
1571	Knobloch-Syndrom
85182	Knochendysplasie - medulläres Fibrosarkom
249	Knochendysplasie, fibröse
93276	Knochendysplasie, fibröse polyostotische
1830	Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke
1842	Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren
1832	Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form
1879	Knochendystrophie, gemischte sklerotisierende
2050	Knochenfragilität - Kraniosynostose - Proptosis - Hydrozephalus
300284	Knochenfragilität-Kontraktoren-Arterienruptur-Schwerhörigkeit-Syndrom
314684	Knochenlymphom, primäres
88	Knochenmarkaplasie, idiopathische
158778	Knochenmarksmastozytose,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	isolierte (BMM)
83468	Knochenzyste, solitäre
83468	Knochenzyste, unikamerale
2762	Knöcherne Heteroplasie, progressive
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie
→175	Knorpel-Haar-Hypoplasie ähnliche Skelettdysplasie ohne Hypotrichose
2698	Knuckle-Pads-Leukonychie-sensorineurale Schwerhörigkeit-palmoplantare Hyperkeratose-Syndrom
2349	Kocher-Debré-Semelaigne-Syndrom
3233	Kochleosakkuläre Degeneration - Katarakt
444077	Kognitive Störung-grobe Gesichtszüge-Herzdefekte-Adipositas-Lungenbeteiligung-Kleinwuchs-Skelettdysplasie-Syndrom
324422	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 1s
356961	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2m
468699	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2n
468684	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom 2o
3474	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGL-Mangel
83639	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGM-Mangel
280633	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGN-Mangel
369837	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom durch PIGT-Mangel
79318	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ia
79321	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Id
79322	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ie
79323	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom If
79324	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ig
79325	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Ih
79326	Kohlenhydrat-defizientes

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Glykoprotein-Syndrom li
79329	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom IIa
79330	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom IIb
79332	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom IIc
79333	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom IIe
238459	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II f
263508	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II g
95428	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II h
263487	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II i
263501	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II j
314667	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II k
466703	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II p
86309	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II j
79327	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II k
79328	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II L
91131	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II m
244310	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II n
263494	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II o
324737	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II q
329178	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom II u
280071	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ 1p
464443	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ 2l
79319	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II b
79320	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II c
397941	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II durch MAN1B1-Mangel
300536	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II r
370921	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II w
370924	Kohlenhydrat-defizientes

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Glykoprotein-Syndrom Typ II x
370927	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II y
448010	Kohlenhydrat-defizientes Glykoprotein-Syndrom Typ II z
306686	Kohlenstoffmonoxid-induzierter Parkinsonismus
679	Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort-Syndrom
679	Kohlmeier-Degos-Krankheit
1946	Kohlschütter-Tonz-Syndrom
3197	Kok-Krankheit
1911	Kokain-Embryofetopathie
1911	Kokain-Exposition, vorgeburtliche
90068	Kokain-Vergiftung
228123	Kokzidioidomykose
31824	Kolchizin-Vergiftung
103920	Kolitis, unbestimmte
84087	Kollagen Typ III-Glomerulopathie
84087	Kollagenofibrotische Glomerulopathie
228264	Kollagenom, eruptives
53296	Kollagenom, familiäres kutanes
79147	Kollagenose, familiäre reaktive perforierende
98947	Kolobom der Papilla nervi optici
35737	Kolobom der Papille, kongenitales
155884	Kolobom des Oberlides
155889	Kolobom des Unterlides
138	Kolobom-Herzdefekte-Choanalatresie Wachstums- und Entwicklungsretardierung-Urogenitale Störungen-Ohranomalien-Syndrom
3474	Kolobom-kongenitale Herzkrankheit-ichthyosiforme Dermatoze-Intelligenzminderung-Ohrenanomalien
363741	Kolobomatöse Mikropthalmie-Adipositas-Hypogenitalismus-Intelligenzminderung-Syndrom
468672	Kolobomatöse Mikropthalmie-Mikrokornea-Syndrom
424099	Kolobomatöse Mikropthalmie-rhizomele Dysplasie-Syndrom
→138	Kolobomatöse Mikropthalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit
435930	Kolobomatöser Sehnervenkopf-Makula-Atrophie-Chorioretinopathie-Syndrom
1475	Kolobome des Sehnervs - Nierenkrankheit
1198	Kolonatresie
51890	Kómár-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
168966	Kombinationslymphom
168966	Kombinationslymphom von HL und Non-HL
734	Kombinierte Alpha-Delta-Storage-Pool-Krankheit
70470	Kombinierte Hyperlipidämie
445062	Kombinierte zerebelläre und periphere Ataxie-Hörverlust-Diabetes mellitus-Syndrom
314637	Kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 10
90793	Kombinierter 17-Hydroxylase/17,20-Lyase-Mangel
26	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese
79282	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cblC
79283	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cblD
79284	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cblF
369955	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cblJ
369962	Kombinierter Defekt der Adenosylcobalamin und Methylcobalamin-Synthese Typ cblX
254920	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 2
254925	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 4
137908	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 5
254930	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 7
319504	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 8
319509	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 9
324535	Kombinierter Defekt der

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	oxidativen Phosphorylierung Typ 11
314051	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 12
319514	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 13
319519	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 14
319524	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 15
352563	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 16
369913	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 17
420728	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 20
420733	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 21
444013	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 23
444458	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 24
447954	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 25
477684	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 26
477774	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 27
466784	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 28
478029	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 29
478042	Kombinierter Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 30
504530	Kombinierter Immundefekt durch Moesin-Defizienz
221139	Kombinierter Immundefekt mit fazio-okulo-skelettalen Anomalien
505227	Kombinierter Immundefekt mit intrauteriner

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Wachstumsverzögerung, Natürliche Killer-Zellen-Mangel und Neutropenie
505227	Kombinierter Immundefekt mit intrauteriner Wachstumsverzögerung, NK-Zellen-Mangel und Neutropenie
436252	Kombinierter Immundefekt-Enteropathie-Spektrum
309111	Kombinierter Lipase-Colipase-Mangel des Pankreas
1979	Kombinierter Mangel an Insulin, IGF1 (insulin-like growth factor 1) und EGF (epidermal growth factor)
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des retinalen Pigmentepithels
440727	Kombiniertes Hamartom der Retina und des RPE
300564	Kombiniertes pulmonales fibrosierendes Emphysem-Syndrom
166286	Komedonennaevus der Handflächen
99077	Kommerell-Divertikel
280821	Kommunizierende kongenitale bronchopulmonale Missbildung des Vorderdarms
280133	Komplement-Komponente 3-Mangel
169147	Komplementdefekt bei Mangel der frühen Komponenten C1, C4 oder C2
169150	Komplementdefekt bei terminalen C-Defekt (C5 bis C9)
99068	Kompletter atrioventrikulärer Kanal Typ C
99068	Kompletter atrioventrikulärer Kanal-Fallot-Tetralogie-Syndrom
457378	Komplexe letale Osteochondrodysplasie Typ Symoens-Barnes-Gistelink
83452	Komplexes regionales Schmerzsyndrom
99995	Komplexes regionales Schmerzsyndrom Typ 1
99994	Komplexes regionales Schmerzsyndrom Typ 2
306644	Komplikation nach Organtransplantation
268316	Komplikationen bei der Hämodialyse
71273	Kompressionssyndrom der linken Nierenvene

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
57196	Kondensierende Otitis der medialen Klavikula
477781	Kondyläre Hyperplasie, primäre
477781	Kondylushyperplasie, primäre
281190	Konfetti-Ichthyose
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Arterien
216694	Kongenital korrigierte Transposition der großen Gefäße
99042	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße mit Koarktation
495875	Kongenitale Agenesie der Labia majora oder des Scrotums-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
3319	Kongenitale amegakaryozytäre thrombozytopenische Purpura
453510	Kongenitale Analgesie mit schwerer Intelligenzminderung
64752	Kongenitale Analgesie mit Thermanästhesie
2926	Kongenitale Aplasie der Streckmuskeln von Finger und Daumen mit assoziierter generalisierter Polyneuropathie
93322	Kongenitale Aplasie und Dysplasie der Tibia mit intakter Fibula
1216	Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie mit Krampfanfällen
1216	Kongenitale benigne spinale Muskelatrophie, autosomal-dominante Form
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit exudativer Enteropathie
329242	Kongenitale chronische Diarrhoe mit Protein-Verlust-Enteropathie
293825	Kongenitale dyserythropoetische Anämie durch KLF1-Genmutationen
98869	Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ 1
98873	Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ 2
98870	Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ 3
293825	Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ 4
2444	Kongenitale Fehlbildung der Atemwege
1023	Kongenitale generalisierte Hypertrichose Typ Ambras

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2026	Kongenitale generalisierte Hypertrichosis terminalis
464443	Kongenitale Glykosylierungs-Krankheit Typ 2I
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese mit variablem Hörverlust
306530	Kongenitale hereditäre Fazialisparese-variable Schwerhörigkeit-Syndrom
→113	Kongenitale Hypotrichose - Milien
352333	Kongenitale Ichthyose-Intelligenzminderung-spastische Tetraplegie-Syndrom
306504	Kongenitale interstitielle Lungenkrankheit-Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Syndrom
92050	Kongenitale Intractable Durchfälle mit epithelialen Anomalien
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom
1369	Kongenitale Katarakt-hypertrophe Kardiomyopathie-mitochondriale Myopathie-Syndrom
464738	Kongenitale Katarakt-Microzephalie-Naevus flammeus simplex-schwere Intelligenzminderung-Syndrom
330054	Kongenitale Katarakt-progressive Muskelhypotonie-Hörverlust-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
300313	Kongenitale Katarakt-Schwerhörigkeit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
495875	Kongenitale labioskrotale Agenesie-zerebelläre Fehlbildung-Hornhautdystrophie-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
440233	Kongenitale Lähmung des Nervus abducens
440221	Kongenitale Lähmung des Nervus oculomotorius
98686	Kongenitale Lähmung des Nervus trochlearis
1928	Kongenitale lobäre Überblähung
93321	Kongenitale longitudinale Radiusdefizienz
93320	Kongenitale longitudinale Ulna-defizienz
69063	Kongenitale membranöse

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Nephropathie durch Alloimmunisierung gegen maternale anti-neutrale Endopeptidase
391376	Kongenitale Mikrozephalie-schwere Enzephalopathie-progressive zerebrale Atrophie-Syndrom
371007	Kongenitale Muskeldystrophie mit Gelenkinstabilität
370968	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung
329178	Kongenitale Muskeldystrophie mit Intelligenzminderung und schwerer Epilepsie
280671	Kongenitale Muskeldystrophie mit mitochondrialen Strukturanomalien
370959	Kongenitale Muskeldystrophie mit zerebellärer Beteiligung
370980	Kongenitale Muskeldystrophie ohne Intelligenzminderung
588	Kongenitale Muskeldystrophie Typ Santavuori
486815	Kongenitale Muskeldystrophie-Atemversagen-Hautanomalien-Gelenkinstabilität-Syndrom
34520	Kongenitale Myopathie mit Integrin-alpha-7-Mangel
319160	Kongenitale Myopathie mit internen Nuclei und atypischen Kernen
424107	Kongenitale Myopathie mit Myasthenie-ähnlichem Beginn
443988	Kongenitale Nephrose mit zerebraler Ventrikulomegalie
91495	Kongenitale Netzhautablösung
369852	Kongenitale Neutropenie-Knochenmarkfibrose-Nephromegalie-Syndrom
369852	Kongenitale Neutropenie-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom
860	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße
216729	Kongenitale nicht korrigierte Transposition der großen Gefäße mit Herzfehlbildung
98686	Kongenitale Parese des vierten Hirnnerven
2505	Kongenitale ringförmige Hautfalten
306446	Kongenitale Saccharose-Intoleranz mit geringer Stärke-Toleranz
306462	Kongenitale Saccharose-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Intoleranz ohne Stärke-Intoleranz
306474	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption mit Stärke-Intoleranz
306486	Kongenitale Saccharose-Isomaltose-Malabsorption ohne Saccharose-Intoleranz
306436	Kongenitale Saccharose-Intoleranz mit Stärke-Intoleranz
453510	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit erhaltener Temperaturempfindung
217399	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Hyperhidrose
391397	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit Hyperhidrose und gastrointestinaler Dysfunktion
453510	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit schwerer Intelligenzminderung
453510	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit mit schwerer non-progressiver kognitiver Entwicklungsverzögerung
478664	Kongenitale Schmerzempfindlichkeit-Hypohidrose-Syndrom
369861	Kongenitale sideroblastische Anämie-B-Zell-Immundefekt-periodisches Fieber-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
973	Kongenitale unilaterale Fingeraplasie/-hypoplasie, excl. Daumen
1166	Kongenitale unilaterale Hypoplasie des M. depressor anguli oris
860	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien
216729	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien mit Herzfehlbildung
99042	Kongenitale unkorrigierte Transposition der großen Arterien mit Koarktation
2444	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
280827	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 0
280832	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 1
280840	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 2
280847	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 3
280854	Kongenitale zystische adenomatoide Fehlbildung der Lunge Typ 4
480501	Kongenitale zystische Aussackung des Gallenganges
2444	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge
280827	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 0
280832	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 1
280840	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 2
280847	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 3
280854	Kongenitale zystische Krankheit der Lunge Typ 4
93583	Kongenitaler ADAMTS-13-Mangel
83639	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGM-Mangel
280633	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGN-Mangel
369837	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese durch PIGT-Mangel
238459	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ 2f
356961	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ 2m
79318	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ia
79319	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ib
79320	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ic
79321	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Id
79322	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ie
79323	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ If

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79324	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ig
79325	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ih
79326	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ii
397941	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ II durch MAN1B1-Mangel
79329	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIa
79330	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIb
99843	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIc
79332	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IId
79333	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIe
263508	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIg
95428	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIh
263487	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iii
263501	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIj
314667	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIk
468699	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIn
468684	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIo
466703	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IIp
86309	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ij
79327	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ik
79328	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ IL
91131	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Im
244310	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ In
263494	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Io
280071	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ip
324737	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iq
300536	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ir
324422	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Is

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
329178	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iu
370921	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iw
370924	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Ix
370927	Kongenitaler Defekt der Glycoproteinbiosynthese Typ Iy
1355	Kongenitaler Herzfehler-rundes Gesicht-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
478	Kongenitaler hypogonadotroper Hypogonadismus mit Anosmie
140944	Kongenitaler lipomatöser Überwuchs - vaskuläre Fehlbildung - epidermale Naevi - Skelettanomalien
140944	Kongenitaler lipomatöser Überwuchs - vaskuläre Fehlbildung - epidermale Nävi
306446	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel mit geringer Stärke-Toleranz
306474	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306462	Kongenitaler Saccharase-Isomaltase-Mangel ohne Stärke-Intoleranz
306474	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel mit Stärke- und Laktose-Intoleranz
306436	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel mit Stärke-Intoleranz
306486	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel ohne Saccharose-Intoleranz
306462	Kongenitaler Sucrase-Isomaltase-Mangel ohne Stärke-Intoleranz
2970	Kongenitales Fehlen der Bauchmuskulatur
289465	Kongenitales Fehlen der Fingerabdrücke
294983	Kongenitales Fehlen der Hand
93322	Kongenitales Fehlen der Tibia
2879	Kongenitales Fehlen von Ulna und Fibula
247775	Kongenitales Fehler von Uterus und Vagina
590	Kongenitales myasthenes Syndrom
306504	Kongenitales Nephrotisches Syndrom-Epidermolysis bullosa-Lungenkrankheit-Syndrom
306504	Kongenitales nephrotisches

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Syndrom-Interstitielle Lungenkrankheit-Epidermolysis bullosa-Syndrom
185	Kongenitales pulmonales venolobares Syndrom
661	Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom
99827	Kongo-Fieber
2764	König-Krankheit
→1215	Königsmark-Knox-Hussels-Syndrom
97231	Konjunktivitis, lignöse
319651	Konstitutionelle megaloblastäre Anämie mit schwerer neurologischer Krankheit
1484	Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
436003	Kontrakturen-Entwicklungsverzögerung-Pierre Robin-Syndrom
314002	Kontrakturen-Pterygium colli-Mikrognathie-hypoplastische Mamillen-Syndrom
238722	Kontralaterale Synkinesie, isolierte kongenitale
228165	Konzentrischen Sklerose Baló
96169	Koolen-De Vries-Syndrom
363965	Koolen-De Vries-Syndrom durch Punktmutation
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom
276429	Kopfschmerz, schlafgebundener
79273	Koproporphyrinurie, hereditäre
3177	Kornea-Kleinhirn-Syndrom
1661	Korneales Dermoid, X-chromosomales
3194	Korneo-dermato-ossäres-Syndrom
3194	Korneo-dermato-ossäres-Syndrom
99086	Koronararterien, aberranter Verlauf, aortopulmonal
99088	Koronararterien, aberranter Verlauf, intramural
99085	Koronararterien, aberranter Verlauf, intramyokardial
95491	Koronararterienaneurysma, kongenitales
2041	Koronararterienfisteln
99089	Koronarostium, abnormale Anzahl
99090	Koronarostium, Fehllage des
99087	Koronarostium, Stenose oder Atresie
99087	Koronarostiumstenose oder -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	atresie
99104	Koronarsinus-Defekt
99118	Koronarsinusatresie
99117	Koronarsinusstenose
1389	Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie
300570	Kortikale Dysgenese mit pontozerebelläre Hypoplasie durch TUBB3-Genmutation
268994	Kortikale Dysplasie Typ Taylor
268961	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ I
268973	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ia
268980	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ib
268987	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ Ic
268994	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ II
269001	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ IIa
269008	Kortikale Dysplasie, fokale isolierte, Typ IIb
65683	Kortikale Dysplasie, isolierte fokale
163681	Kortikale Dysplasie-fokale Epilepsie-Syndrom
86814	Kortikale Myoklonie und Epilepsie, autosomal-dominant
86814	Kortikaler myokloner Tremor und Epilepsie, familiäre Form
319189	Kortikaler Myoklonus, familiärer
454887	Kortikobasales Syndrom
254519	KOS
477831	Kosaki-Großwuchssyndrom
2839	Kosenow-Syndrom
99749	Kostmann-Syndrom
357107	Kostoklavikularsyndrom, arterielles
100073	Kostoklavikularsyndrom, neurogenes
357131	Kostoklavikularsyndrom, venöses
2391	Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales
1129	Kosztolanyi-Syndrom
447788	Kortikale visuelle Verarbeitungsstörungen
99741	Koussef-Nichols-Syndrom
2351	Kousseff-Syndrom
629	Kowarski-Syndrom
→2462	Kozłowski-Brown-Hardwick-Syndrom
3082	Kozłowski-Krajewska-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2204	Kozłowski-Tsuruta-Syndrom
487	Krabbe-Krankheit
487	Krabbe-Syndrom
206436	Krabbe-Syndrom, früh beginnendes
206436	Krabbe-Syndrom, infantile Form
206436	Krabbe-Syndrom, klassische Form
206448	Krabbe-Syndrom, mit Beginn im Erwachsenenalter
206443	Krabbe-Syndrom, spät beginnendes
206443	Krabbe-Syndrom, spät-infantiles oder juveniles
79156	Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie
140927	Krampfanfälle, benigne familiäre neonatal-infantile
1949	Krampfanfälle, benigne neonatale, familiäre Form
166421	Krampfanfälle, Orgasmus-induzierte
199343	Krämpfe - sensorineurale Schwerhörigkeit - Ataxie - Intelligenzminderung - Elektrolyt imbalance
166305	Krämpfe, benigne infantile, assoziiert mit milder Gastroenteritis
466926	Krämpfe-Skoliose-Makrozephalie-Syndrom
98919	Kraniale Variante des GBS
2115	Kranio-fazio-digito-genitales Syndrom
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom
363705	Kranio-fazio-fronto-digitales Syndrom Cantu
1517	Kranio-fazio-kardio-skelettales-Syndrom
293843	Kranio-fazio-ulnar-renales Syndrom
1521	Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie
228390	Kranio-fronto-nasale Dysplasie mit Alopezie und Hypogonadismus
1524	Kranio-mikromeles Syndrom
1525	Kranio-Osteoarthropathie
1514	Kraniodigitales Syndrom mit Intelligenzminderung
1514	Kraniodigitales Syndrom Scott
1777	Kraniofaziale Dysmorphien - Kolobome - Corpus-callosum-Agenesie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1798	Kraniofaziale Dysostose - diaphysäre Hyperplasie
2095	Kraniofaziale Dysostose mit genitaler, dentaler und kardialer Anomalie
2095	Kraniofaziale Dysostose-Hypertrichose-Hypoplasie der Labia majora-Syndrom
459061	Kraniofaziale Dysplasie-Kleinwuchs-ektodermale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom
314555	Kraniofaziale Dysplasie-Osteopenie-Syndrom
85168	Kraniofaziale Konodysplasie
1968	Kraniofaziales Syndrom Simosa
2053	Kraniokarpotarsale Dysplasie
2053	Kraniokarpotarsale Dystrophie
54595	Kraniopharyngeom
63260	Kraniorhachischis
157832	Kraniorhinie
1532	Kraniosynostose - Alopezie - Hirndefekt
85199	Kraniosynostose - anale Anomalien - Oorokeratose
1538	Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus
→53271	Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie
1533	Kraniosynostose - Fibula-Aplasie
171839	Kraniosynostose - Hydrozephalus - Chiari-Fehlbildung I - radioulnare Synostose
52054	Kraniosynostose - intrakranielle Verkalkungen
1530	Kraniosynostose - Katarakt
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - geistige Retardierung
2872	Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung
1540	Kraniosynostose - Mittelgesichtshypoplasie - Fußanomalien
1541	Kraniosynostose Typ Boston
2145	Kraniosynostose Typ Herrmann-Opitz
1527	Kraniosynostose Typ Philadelphia
1541	Kraniosynostose Typ Warman
284149	Kraniosynostose und Zahnanomalien
3366	Kraniosynostose, metopische, nicht-syndromale
420485	Kraniozervikale Dystonie mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Beteiligung des Larynx und der oberen Extremitäten
2289	Krankheit der neuronalen intranukleären Einschlusskörperchen
449432	Krankheit der Speicheldrüse, IgG4-assoziierte
139420	Krankheitsassoziierte transverse Myelitis
1345	Krasnow-Qazi-Syndrom
709	Krause-Kivlin-Syndrom
709	Krause-van Schooneveld-Kivlin-Syndrom
1401	Kraushaar-Ankyloblepharon-Nageldysplasie-Syndrom
565	Kraushaarsyndrom
52503	Kreatin-Transporter-Defekt
52503	Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal
289385	Krebsdiagnose in der Schwangerschaft
284149	Kreiborg-Pakistani-Syndrom
504	Kriechkrankheit
99827	Krim-Kongo hämorrhagisches Fieber
99827	Krim-Kongo-Fieber
98967	Kristalline stromale Dystrophie
705	Kropf - Schwerhörigkeit
89838	KRT14-assoziierte EBS, autosomal-rezessive
439881	Kruppöse Bronchitis
91139	Kryoglobulinämie Typ I
91139	Kryoglobulinämie, einfache
91138	Kryoglobulinämie, essentielle
91138	Kryoglobulinämie, essentielle gemischte
91138	Kryoglobulinämie, gemischte
93554	Kryoglobulinämie, gemischte, Typ II
93555	Kryoglobulinämie, gemischte, Typ III
91138	Kryoglobulinämie, primäre
91138	Kryoglobulinämische Vaskulitis
398088	Kryohydrozytose mit normalem Stomatin, hereditäre Form
168577	Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatin, hereditäre Form
168577	Kryohydrozytose vom Stomatin-Mangeltyp
2032	Kryptogene fibrosierende Alveolitis
468635	Kryptogene multifokale ulzeröse stenosierende Enteritis
1546	Kryptokokkose

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1547	Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen
1547	Kryptomikrotie-Brachydaktylie-Syndrom
91396	Kryptophthalmie, isolierte
98949	Kryptophthalmie, komplette
98950	Kryptophthalmie, partielle
2052	Kryptophthalmie-Syndaktylie-Syndrom
1548	Kryptorchismus - Arachnodaktylie - Intelligenzminderung
1549	Kryptosporidiose
357329	Kryptosporidiose - chronische Cholangitis - Leberkrankheit
2908	KS
293936	KTCNCT
447777	KTOC
306674	Kufor-Rakeb-Syndrom
79262	Kufs-Krankheit
83419	Kugelberg-Welander-Krankheit
822	Kugelzellen-Anämie
99932	Kuhmilch-Hypersensitivität
→1487	Kumar-Levick-Syndrom
2505	Kunze-Riehm-Syndrom
565	Kupfer-Mangel, X.chromosomal
1551	Kupfermangel, benigner familiärer
→794	Kurczynski-Casperson-Syndrom
454745	Kuru
57145	Kurz anhaltender einseitiger neuralgiformer Kopf- und Gesichtsschmerz mit konjunktivaler Injektion und Gesichtsschwitzen
95427	Kurzdarm-Syndrom durch nekrotisierende Enterokolitis
95427	Kurzdarm-Syndrom durch operative Resektion
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Thrombose
95427	Kurzdarm-Syndrom durch totale oder subtotale Aganglionose
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Trauma
95427	Kurzdarm-Syndrom durch Volvulus (Darmverschlingung)
2301	Kurzdarm-Syndrom, kongenitales
95427	Kurzdarm-Syndrom, sekundäres
→1263	Kurze Rippen - Kraniosynostose - Polysyndaktylie
357175	Kurze Ulna - Dysmorphien - Hypotonie - Intelligenzminderung
26792	Kurzketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
93270	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Typ 1
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 2
93271	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 3
93268	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 4
498497	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ 5
93268	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Beemer-Langer
93269	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Majewski
93270	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Saldino-Noonan
93271	Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom Typ Verma-Naumoff
1149	Kuskokwim-Krankheit
767	Küssmaul-Maier-Krankheit
280794	Kutane Mastozytose, diffuse pseudoxanthomatöse
90395	Kutane Muzinose des Kindes
439729	Kutane PAN
439729	Kutane Periarteriitis nodosa
2881	Kutane Photosensitivität - letale Kolitis
439729	Kutane Polyarteriitis nodosa
889	Kutane Vaskulitis kleiner Gefäße
178475	Kutaner Toxin-vermittelter Botulismus
329324	Kutanes Hämangiom mit Muskel- oder Knochenatrophie
451607	Kutanes Pseudolymphom
2798	Kuzniecky-Syndrom
34217	KWWH Typ I
65282	KWWH Typ II
420686	KWWH Typ IV
319254	Kyasanur hämorrhagisches Fieber
319254	Kyasanur-Wald-Fieber
319254	Kyasanur-Wald-Krankheit
79155	Kynureninase-Mangel
3135	Kyphose, familiäre juvenile, Typ Scheuermann
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-hereditäre spastische Paraplegie-Syndrom
496689	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-HSP-Syndrom
496686	Kyphoskoliose-laterale Zungenatrophie-myofibrilläre Myopathie-Syndrom
275543	L1-Syndrom
275543	L1CAM-Syndrom
79314	L-2-HGA

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79314	L-2-Hydroxy-Glutarazidurie
79314	L-2-Hydroxyglutaryl-Azidämie
35704	L-Arginin:Glycin-Amidino-transferase-Mangel
157973	L-CMD
156	L-CPT1-Mangel
440731	L-Ferritin-Mangel
216694	L-Transposition der großen Arterien
53696	LAAMD
3473	Laband-Syndrom
2968	LAD
99844	LAD-1 Variante
99842	LAD-I
99843	LAD-II
99844	LAD-III
2363	LADD-Syndrom
1484	Ladda-Zonana-Ramer-Syndrom
158687	LAEB
95854	Laevokardie
95854	Laevokardie - Situs inversus
501	Lafora-Krankheit
1997	Lagophthalmus-Lippen-Kiefer-Gaumenspalte-Syndrom
59135	Laing-Myopathie
2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom
2363	Lakrimo-aurikulo-radio-dentales Syndrom
53690	Laktase-Mangel, kongenitaler
284426	Laktat-Dehydrogenase A-Mangel
284435	Laktat-Dehydrogenase B-Mangel
171690	Laktat-Transporter-Defekt der Erythrozyten
70472	Laktatazidose, kongenitale, Typ Saguenay-Lac-St. Jean
2965	Laktotropes Adenom der Hypophyse
275761	LAL-Mangel
538	LAM
98834	LAM M2
521450	LAMA5-related multisystemic syndrome
306507	LAMB2-assoziiertes nephrotisches Syndrom mit Beginn im Kindesalter
43393	Lambert-Eaton-Myasthenie-Syndrom
1296	Lambert-Syndrom
280365	Laminopathie, lipodystrophe, schwere, autosomal-semidominante
90024	LAMM-Syndrom
98818	Landau-Kleffner-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
354	Landing-Krankheit
210272	Landkrankheit
231031	Lane-Krankheit
502	Langer-Giedion-Syndrom
99870	Langerhans-Zell-Histiozytose, akute und disseminierte
99873	Langerhans-Zell-Histiozytose, chronische multifokale
99871	Langerhans-Zell-Histiozytose, chronische und lokalisierte
99872	Langerhans-Zell-Histiozytose, kongenitale
99874	Langerhans-Zell-Histiozytose, pulmonale, des Erwachsenen
86897	Langerhans-Zell-Sarkom
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
5	Langketten-3-Hydroxyacyl-Coenzym A-Dehydrogenase-Mangel
99900	Langketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
276223	Langsam fortschreitende Mukopolysaccharidose Typ VI
276223	Langsam fortschreitender Arylsulfatase B-Mangel
2368	Laparoschisis
→1159	Laplane-Fontaine-Lagardere-Syndrom
2363	LARD-Syndrom
220465	Laron-ähnliches Syndrom
633	Laron-Syndrom
220465	Laron-Syndrom mit Immundefekt
2370	Larsen-ähnliches Syndrom - Knochendysplasie - Kleinwuchs
284139	Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ
2371	Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form
503	Larsen-Syndrom, autosomal-dominantes
423717	Larva migrans cutanea
2407	Laryngo-onycho-kutanes Syndrom
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Diastema
2004	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte
280205	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 0
93938	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 1
93939	Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte Typ 2
93940	Laryngo-tracheo-ösophageale

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Spalte Typ 3
93941	Laryngo-tracheo-ösophageale
	Spalte Typ 4
2373	Laryngomalazie, kongenitale
2372	Laryngozele
1202	Larynx-Atresie
494550	Larynxkarzinom, squamöses
2374	Larynxnetz, kongenitales
141124	Larynxzyste, kongenitale
99824	Lassa hämorrhagisches Fieber
99824	Lassa-Fieber
247604	Lateralsklerose, juvenile primäre
35689	Lateralsklerose, primäre
46059	Lathosterolose
99094	Laubry-pezzi-Syndrom
2398	Launois-Bensaude-Syndrom
2377	Laurence-Moon-Syndrom
2378	Laurin-Sandrow-Syndrom
79086	Lawrence-Syndrom
2379	Laxova-Opitz-Syndrom
137898	LBSL
2369	LBWC-Syndrom
2004	LC
650	LCAT-Mangel
79293	LCAT-Mangel, familiärer
79293	LCAT-Mangel, kompletter
79292	LCAT-Mangel, partieller
1486	LCCS1
137776	LCCS2
137783	LCCS3
363409	LCCS5
98964	LCD1
98964	LCD Typ 1
93558	LCDD
5	LCHAD-Mangel
5	LCHADD
626	LCMN
363618	LCPS
65285	LDD
284435	LDH-H-Untereinheit-Mangel
284426	LDH-M-Untereinheit-Mangel
2364	LDH-Mangel
2616	Le-Merrer-Syndrom
3246	Learman-Syndrom
99718	Leber plus-Krankheit
104	Leber-Optikusatrophie
104	Leber-Optikusneuropathie, hereditäre
2924	Lebererkrankung, isolierte polyzystische
2924	Lebererkrankung, polyzystische, autosomal-dominante Form
485426	Leberfibrose, isolierte,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitale
386	Leberhamartom, mesenchymales
79095	Leberkrankheit-Retinitis pigmentosa-Polyneuropathie-Epilepsie-Syndrom
178315	Lebersarkom, embryonales
178315	Lebersarkom, embryonales undifferenziertes
178315	Lebersarkom, undifferenziertes
65	Lebersche kongenitale Amaurose
100035	Lebertumor, nekrotischer solitärer
95507	Lebervene, kongenitale Anomalie der
890	Lebervenen-Verschlusskrankheit
79124	Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche
90062	Leberversagen, akutes
90062	Leberversagen, fulminantes
217371	Leberversagen, infantiles, transientes
210159	Leberzellkrebs im Erwachsenenalter
209919	Leberzirrhose, idiopathische Kupfer-assoziierte
650	Lecitin-Cholesterin-Acyltransferase-Mangel
439224	LECT2-Amyloidose
199251	Ledderhose-Krankheit
1297	Lee-Root-Fenske-Syndrom
2380	Legg-Calvé-Perthes-Krankheit
549	Legionärskrankheit
549	Legionellose
137605	Legius-Syndrom
2789	Lehman-Syndrom
93557	Leichtketten- und Schwerketten-Speicherkrankheit
93558	Leichtketten-Speicherkrankheit
85443	Leichtkettenamyloidose
1647	Leichtman-Wood-Rohn-Syndrom
485421	Leigh-ähnliche Basalganglienkrankheit-Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Syndrom
255241	Leigh-Krankheit mit Leukodystrophie
255249	Leigh-Krankheit mit nephrotischem Syndrom
255210	Leigh-Krankheit, maternal vererbte
70474	Leigh-Syndrom - Kardiomyopathie
3008	Leigh-Syndrom durch Pyruvat-Carboxylase-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
255241	Leigh-Syndrom mit Leukodystrophie
70474	Leigh-Syndrom mit Myopathie
255249	Leigh-Syndrom mit nephrotischem Syndrom
70472	Leigh-Syndrom, französisch-kanadischer Typ
255210	Leigh-Syndrom, maternal vererbtes
70472	Leigh-Syndrom, Saguenay-Lac-St.Jean Typ
314	Leiner-Krankheit
52994	Leiomyom, orbitales
523	Leiomyomatose, hereditäre
523	Leiomyome, kutane multiple, familiäre Form
64720	Leiomyosarkom
213807	Leiomyosarkom der Cervix uteri
213625	Leiomyosarkom des Corpus uteri
104076	Leiomyosarkom des Dünndarms
213807	Leiomyosarkom, zervikales
507	Leishmaniose
140936	Lelis-Syndrom
137839	Lemierre-Syndrom
497906	Lenk-Ploski-Syndrom
2382	Lennox-Enzephalopathie
2382	Lennox-Gastaut-Syndrom
500	Lentiginose, kardiomyopathische
231040	Lentiginosis profusa, familiäre
231040	Lentiginosis, generalisierte, familiäre Form
568	Lenz-Mikrophthalmie
500	LEOPARD-Syndrom
548	Lepra
508	Leprechaunismus
66628	Leptinmangel, kongenitaler
268838	Leptomyelolipom
509	Leptospirose
240	Léri-Weill-Dyschondrosteose
240	Leri-Weill-Syndrom
510	Lesch-Nyhan-Syndrom
166433	Leseepilepsie
2282	Leshima-Koeda-Inagaki-Syndrom
293925	Letal okzipitale Enzephalozele-Skelettdysplasie-Syndrom
1187	Letale Ataxie mit Schwerhörigkeit und Optikusatrophie
330050	Letale Enzephalopathie durch mitochondrialen und peroxisomalen Teilungsdefekt
444069	Letale fetale Hirnfehlbildung-duodenale Atresie-bilaterale Nierenhypoplasie-Syndrom
480528	Letale Hydranenzephalie-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Zwerchfellhernie-Syndrom
478049	Letale linksseitige Non-Compaction-Kardiomyopathie-Krämpfe-Hypotonie-Katarakt-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
254857	Letale mitochondriale Myopathie des Kindes
435845	Letale neonatale Rigidität-multifokale Krämpfe-Syndrom
435845	Letale neonatale Spastik-epileptische Enzephalopathie-Syndrom
300313	Letale neurodegenerative Krankheit durch Kupfer-Transport-Defekt
216804	Letale Osteogenesis imperfecta
464366	Letale Skelettdysplasie-fetale Akinesie-Kontrakturen-Thoraxdysplasie-Pulmonalhypoplasie-Syndrom
314718	Letales Arteriopathie-Syndrom durch Fibulin-4-Mangel
439897	Letales fetales zerebro-reno-urogenitales Agenesie/Hypoplasie-Syndrom
210144	Letales polymalformatives Syndrom Typ Boissel
529831	Letrozole toxicity
99870	Letterer-Siwe-Krankheit
86849	Leukämie, akute basophile
98836	Leukämie, akute bilineare
98837	Leukämie, akute biphänotypische
514	Leukämie, akute monoblastische
514	Leukämie, akute monozytäre
99887	Leukämie, akute myeloische, bei Patienten mit Down-Syndrom
98834	Leukämie, akute myeloische, mit Ausreifung
98832	Leukämie, akute myeloische, mit minimaler Ausreifung
86845	Leukämie, akute myeloische, mit multilineärer Dysplasie
98833	Leukämie, akute myeloische, ohne Ausreifung
520	Leukämie, akute myeloische, Typ 3
514	Leukämie, akute myeloische, Typ 5
318	Leukämie, akute myeloische, Typ 6
518	Leukämie, akute myeloische, Typ 7
98835	Leukämie, akute undifferenzierte
168940	Leukämie, chronische eosinophile

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
521	Leukämie, chronische granulozytäre
86834	Leukämie, chronische juvenile myelomonozytische
521	Leukämie, chronische myelogene
521	Leukämie, chronische myeloische
98824	Leukämie, chronische myeloische, atypische
98823	Leukämie, chronische myelomonozytäre
86829	Leukämie, chronische neutrophile
86834	Leukämie, juvenile myelomonozytäre
36383	Leukenzephalopathie, familiäre vaskuläre, COL4A1-assoziierte
502444	Leukodystrophie durch alkalische Ceramidase 3-Mangel
77295	Leukodystrophie mit Oligodontie
99027	Leukodystrophie, autosomal-dominante, im Erwachsenenalter beginnend
2478	Leukodystrophie, megalecephale
512	Leukodystrophie, metachromatische
309271	Leukodystrophie, metachromatische, adulte Form
309263	Leukodystrophie, metachromatische, juvenile Form
309256	Leukodystrophie, metachromatische, spät-infantile Form
313808	Leukodystrophie, orthochromatische pigmentierte
502444	Leukodystrophie, progressive, mit Beginn in der frühen Kindheit, ACER3-assoziierte
702	Leukodystrophie, sudanophile, Typ Pelizeus-Merzbacher
217260	Leukoencephalitis, multifokale progressive
2806	Leukoencephalitis, sklerosierende subakute
163684	Leukoencephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie
83629	Leukoencephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie
2386	Leukoencephalopathie - Palmoplantarkeratose
139444	Leukoencephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten
137898	Leukoencephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Laktaterhöhung
363540	Leukoencephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz
135	Leukoencephalopathie mit Verlust der weissen Hirnsubstanz
313808	Leukoencephalopathie, autosomal-dominante, mit neuroaxonalen Sphäroiden
139447	Leukoencephalopathie, kavitierende progressive
217260	Leukoencephalopathie, multifokale progressive
137639	Leukoencephalopathie-Ataxie-Hypodontie-Hypomyelinisierung-Syndrom
314051	Leukoencephalopathie-Thalamus und Hirnstamm-Anomalien-Hoher Laktatwert-Syndrom
171723	Leukokeratose, mukosale, hereditäre
1816	Leukomelanodermie-Infantilismus-Intelligenzmindering-Hypodontie-Hypotrichose-Syndrom
2387	Leukonychia totalis
210133	Leukonychia totalis - Acanthosis-nigricans-artige Läsionen - Haarveränderungen
2045	Leukonychia totalis - multiple Talgdrüsenzysten - Nierensteine
79507	Leukotrien-C4 (LTC4)-Synthase-Mangel
2968	Leukozyten-Adhäsions-Defizienz
439224	Leukozyten-chemotaktischer-Faktor 2-Amyloidose
2968	Leukozytenadhäsionsdefekt
99842	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ I Variante
99843	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II
99844	Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III
2743	Levic-Stefanovic-Nicolic-Syndrom
2388	Levine-Critchley-Syndrom
2363	Levy-Hollister-Syndrom
302	Lewandowsky-Lutz-Syndrom
→1896	Lewis-Pashayan-Syndrom
48162	Lewis-Sumner-Syndrom
755	Leydig-Zell-Hypoplasie
96265	Leydig-Zell-Hypoplasie durch komplette LH-Resistenz
96265	Leydig-Zell-Hypoplasie durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
325448	Leydig-Zell-Hypoplasie durch LHB-Mangel
325448	Leydig-Zell-Hypoplasie durch Mangel der beta-Untereinheit des luteinisierenden Hormons
96266	Leydig-Zell-Hypoplasie durch partielle LH-Resistenz
96266	Leydig-Zell-Hypoplasie durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
99824	LF
844	LGL-Syndrom
266	LGMD1A
264	LGMD1B
265	LGMD1C
34516	LGMD1D
34517	LGMD1E
55595	LGMD1F
55596	LGMD1G
238755	LGMD1H
267	LGMD2A
268	LGMD2B
353	LGMD2C
62	LGMD2D
119	LGMD2E
219	LGMD2F
34514	LGMD2G
1878	LGMD2H
34515	LGMD2I
86812	LGMD2K
206549	LGMD2L
206554	LGMD2M
206559	LGMD2N
280333	LGMD2P
254361	LGMD2Q
363543	LGMD2R
369840	LGMD2S
363623	LGMD2T
352479	LGMD2U
466801	LGMD2W
476084	LGMD2X
424261	LGMD2Y
480682	LGMD2Z
445110	LGMD durch POMK-Mangel
96265	LH-Resistenz durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
96266	LH-Resistenz durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
93557	LHCDD
65285	Lhermitte-Duclos-Krankheit
104	LHON
99718	LHON plus-Krankheit
313	LI

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
524	Li-Fraumeni-Syndrom
49804	Lichen amyloidosus
33408	Lichen bullosus
31142	Lichen erosivus, orale
525	Lichen follicularis
86797	Lichen myxoedematosus, atypischer
90394	Lichen myxoedematosus, diskreter papulöser
90398	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit gemischten Eigenschaften der Subtypen
90399	Lichen myxoedematosus, lokalisierter, mit monoklonaler Gammopathie/oder systemischen Symptomen
90393	Lichen myxoedematosus, nodulärer
525	Lichen planopilaris
254395	Lichen planus actinicus
254424	Lichen planus anularis
254449	Lichen planus atrophicans
33408	Lichen planus bullosus
525	Lichen planus follicularis
254379	Lichen planus linearis
254478	Lichen planus pemphigoides
254463	Lichen planus pigmentosus
254463	Lichen planus pigmentosus inversus
254395	Lichen planus subtropicus
254395	Lichen planus tropicalis
525	Lichen planus, follikulärer
448251	Lichtenstein-Knorr-Syndrom
2390	Lichtenstein-Syndrom
526	Liddle-Syndrom
98946	Lidkolobom
155889	Lidkolobom, inferior
155884	Lidkolobom, superior
1275	Liebenberg-Syndrom
99812	LIG4-Syndrom
99812	Ligase 4-Syndrom
69085	Limb-Mammary-Syndrom
83467	Limbische Enzephalitis - Neuromyotonie - Hyperhidrose - Polyneuropathie
217253	Limbische Enzephalitis mit assoziierten NMDA (N-Methyl-D-Aspartat)-Rezeptor-Antikörpern
276402	Limbische Enzephalitis mit Caspr2-Antikörper
329341	Limbische Enzephalitis mit Dipeptidylpeptidase 6-Antikörpern
329341	Limbische Enzephalitis mit DPP6-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Antikörpern
329341	Limbische Enzephalitis mit DPPX-Antikörpern
163908	Limbische Enzephalitis mit LGI1-Antikörpern
498700	Limbische Enzephalitis mit Neurexin-3-Antikörper
163921	Limbische Enzephalitis, akute, nach Transplantation
163924	Limbische Enzephalitis, akute, nicht herpetische
163898	Limbische Enzephalitis, paraneoplastische, klassische Form
171673	Limbusstammzellinsuffizienz
254857	LIMD
366	Limit-Dextrinose
254857	LIMM
168491	LINCL
3077	Lindsay-Burn-Syndrom
228236	Lineare fokale dermale Elastose
2611	Lineares Hamartom-Syndrom
36273	Linitis plastica
36273	Linitis plastica des Magens
99109	Linkspersistierende Vena cava superior mit Mündung in den linken Vor
54260	Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie
209959	Linsen-abhängige Endophthalmitis
209959	Linsen-induzierte Iridozyklitis
209959	Linsen-induzierte Uveitis
98943	Linsenkolobom
888	Lip-Pit-Syndrom
435660	LIPE-abhängige FPLD
255182	Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel
90160	Lipoatrophia semicircularis
156156	Lipoatrophia mit Diabetes - leukomelanodermale Papeln - Lebersteatose - hypertrophe Kardiomyopathie
90160	Lipoatrophia, lokale, druck-induzierte
247762	Lipoblastom
77243	Lipödem
90156	Lipodystrophia centrifugal abdominalis infantilis
3163	Lipodystrophia - Rieger-Anomalie - Diabetes
1979	Lipodystrophia durch peptidischen Wachstumsfaktormangel
528	Lipodystrophia Typ Berardinelli

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79087	Lipodystrophie, cephalo-thorakale progressive
79086	Lipodystrophie, erworbene generalisierte
435651	Lipodystrophie, familiäre partielle, CIDEK-assozierte
79085	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch AKT2-Genmutation
435660	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch LIPE-Genmutation
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, durch PPARG-Genmutation
280356	Lipodystrophie, familiäre partielle, PLIN1-abhängige
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 2
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 2 (FPLD2)
79083	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ 3
2348	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunningan
79084	Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling
528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale
→528	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale, Typ 4
3452	Lipodystrophie, intestinale
238593	Lipodystrophie, isolierte mesenterische
90157	Lipodystrophie, lokale, Drogen-induzierte
90158	Lipodystrophie, lokale, idiopathische
79087	Lipodystrophie, partielle erworbene
50811	Lipodystrophie-Intelligenzminderung-Schwerhörigkeit-Syndrom
238593	Lipogranulom, mesenterisches
139436	Lipoiddermatoarthritis
530	Lipoidproteinose
99971	Lipom, atypisches
2398	Lipomatose Typ Launois-Bensaude
2398	Lipomatose, benigne familiäre zervikale
2398	Lipomatose, benigne symmetrische
2396	Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane
529	Lipomatose, mesosomatische,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Typ Roch-Leri
2398	Lipomatose, multiple symmetrische
199276	Lipomatose, multiple, familiäre Form
36397	Lipomatosis dolorosa
812	Lipomukopolysaccharidose
268835	Lipomyelomeningozele
401859	Liponsäure-Synthase-Mangel
329481	Lipoprotein-Glomerulopathie
309015	Lipoprotein-Lipase-Mangel, familiärer
→444490	Lipoproteinlipase-Mangel
69078	Liposarkom
99970	Liposarkom, dedifferenziertes
99971	Liposarkom, hochdifferenziertes
99967	Liposarkom, myxoides/rundzelliges
99969	Liposarkom, pleomorphes
401862	Lipoyl-Transferase 1-Mangel
447795	Lipoyl-Transferase 2-Mangel
199306	Lippen-, Oberkiefer- und Gaumenspalte
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte - Syndaktylie - Pili torti
3253	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte-ektodermale Dysplasie-Syndrom
199306	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
→1896	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Ektrodaktylie
2328	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Kardiopathie - intestinale Malrotation
2001	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie
2003	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Schwerhörigkeit - Sakrallipom
199306	Lippen-Kiefer-Spalte
141061	Lippenfistel, kommissurale
199306	Lippengaumenspalte, alveoläre
2319	Lippenkiefergaumenspalte - Daumenanomalien - Mikrozephalie
141291	Lippenspalte mit Spalte des alveolären Anteils
888	Lippenspalte und/oder Gaumenspalte mit Schleimzysten der Unterlippe
199302	Lippenspalte, isolierte
1995	Lippenspalte-progressive Retinopathie-Syndrom
1995	Lippenspalte-Retinopathie-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1995	Lippenspalte-Zapfen-Stöbchen-Dystrophie-Syndrom
98955	Lisch-epitheliale Hornhautdystrophie
2400	Lisker-Garcia-Ramos-Syndrom
101003	Lison-Syndrom
531	Lissenzephalie durch Deletion 17p13.3
95232	Lissenzephalie durch LIS1-Genmutation
171680	Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation
100011	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ A
100012	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ B
100013	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ C
100014	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ D
100015	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ E
100016	Lissenzephalie mit zerebellärer Hypoplasie Typ F
2148	Lissenzephalie Typ 1 mit Doublecortin(DCX)-Genmutation
1084	Lissenzephalie Typ 1, isolierte, ohne bekannten genetischen Defekt
2148	Lissenzephalie Typ 1, X-chromosomale
352682	Lissenzephalie Typ 2 ohne Beteiligung der Muskeln oder Augen
86821	Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz
86822	Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie
452	Lissenzephalie, X-chromosomale - Corpus-callosum-Agenesie - Genitalanomalien
89844	Lissenzephalie-Syndrom Typ Norman-Roberts
533	Listerien-Infektion
533	Listeriose
820	Livedo racemosa generalisata mit zerebrovaskulären Ereignissen
820	Livedo reticularis - zerebrovaskuläre Störungen
98818	LKS
251931	Liponeurozytom, zerebelläres
157973	LMNA-abhängige kongenitale Muskeldystrophie
363618	LMNA-abhängiges kardiokutanes

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Progerie-Syndrom
33108	LMPS
69085	LMS
666	Lobstein-Krankheit
2440	Lobster-claw-Hand
2407	LOC-Syndrom
2406	Locked-In-Syndrom
60030	Loeys-Dietz-Syndrom
75566	Löffler-Endokarditis
724	Löffler-Syndrom
2407	LOGIC-Syndrom
250831	Logopenische Aphasie, primäre progrediente
2404	Loiasis
263534	Lokalisierte Hautabschälung
263534	Lokalisiertes PSS
65283	Long-QT-Syndrom - Syndaktylie
37553	Long-QT-Syndrom Typ 7
65283	Long-QT-Syndrom Typ 8
52054	Longman-Tolmie-Syndrom
411602	LOPD
2832	Lopes-Gorlin-Syndrom
2266	Lopes-Marques-de-Faria-Syndrom
67042	LORD
79395	Loricrin-Keratoderma
168	Lose Anagenhaar-Syndrom
803	Lou-Gehrig-Krankheit
300605	Lou-Gehrig-Krankheit, juvenile
100	Louis-Bar-Syndrom
213736	Low-grade neuroendokriner Tumor des Corpus uteri
213736	Low-grade-NET des Corpus uteri
2408	Lowe-Kohn-Cohen-Syndrom
534	Lowe-Krankheit
534	Lowe-Syndrom
844	Lown-Ganong-Levine-Syndrom
2409	Lowry-Maclean-Syndrom
1533	Lowry-Syndrom
1824	Lowry-Wood-Syndrom
2003	Lowry-Yong-Syndrom
254463	LP pigmentosa
254395	LP, aktinischer
254424	LP, anulärer
254411	LP, anulärer atrophischer
254449	LP, atrophischer
254379	LP, linearer
254478	LP, pemphigoider
254463	LP, pigmentöser
250831	LPA
69663	LPAC
71274	LPD
329481	LPG
309015	LPL-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
525	LPP
37553	LQT7
65283	LQT8
314051	LTBL
2004	LTEC
280205	LTECO
93938	LTEC1
93939	LTEC2
93940	LTEC3
93941	LTEC4
93938	LTEC I
93939	LTEC II
93940	LTEC III
93941	LTEC IV
2965	LTH-produzierendes Hypophysen-Adenom
53351	Lubag-Syndrom
2575	Lubani-al Saleh-Teebi-Syndrom
→1762	Lubs-Arena-Syndrom
2312	Lucey-Driscoll-Syndrom
776	Lujan-Fryns-Syndrom
776	Lujan-Syndrom
319213	Lujo hämorrhagisches Fieber
83628	LUMBAR-Syndrom
97332	Lunatummalazie
97332	Lunatumnekrose
2928	Lundberg-Syndrom
99931	Lungen-Hämosiderose, idiopathische
99930	Lungen-Hämosiderose, sekundäre
264691	Lungen-Kapillaritis, isolierte
984	Lungenagenese
1120	Lungenagenese-Herzfehler-Daumenanomalien-Syndrom
1164	Lungenaspergillose
137631	Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese
210136	Lungenfibrose - Leberhyperplasie - Knochenmarkhypoplasie
2032	Lungenfibrose, idiopathische
991	Lungenhypoplasie-Agonadismus-Dextrokardie-Zwerchfellhernie-Syndrom
411703	Lungenkrankheit, mykobakterielle nicht-tuberkulöse
70573	Lungenkrebs, kleinzelliger
2420	Lungenlymphom, primäres
280811	Lungensequestration, extralobäre kongenitale
280802	Lungensequestration, intralobäre kongenitale
3161	Lungensequestration, kongenitale
→636	Lungenstenose mit Café-au-lait Flecken

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99124	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale partielle
99125	Lungenvenenfehlmündung, kongenitale totale
178320	Lungenverletzung, akute
90285	Lupus erythematoses profundus
90283	Lupus erythematoses tumidus
90281	Lupus erythematoses, diskoider
536	Lupus erythematoses, disseminierter
163525	Lupus erythematoses, kutaner, subakuter
231111	Lupus erythematoses, Medikamenteninduzierter
300345	Lupus erythematoses, systemischer, autosomal-rezessiver
93552	Lupus erythematoses, systemischer, des Kindesalters
300345	Lupus erythematoses, systemischer, familiäre Form
90282	Lupus erythematosus, hypertropher oder verruköser
398124	Lupus erythematosus, neonataler
90285	Lupus-Pannikulitis
→2697	Lutz-Richner-Landolt-Syndrom
99109	LVCS mit Mündung in den linken Vorhof
54260	LVNC
79150	LWNH
537	Lyell-Syndrom
86869	LYG
91546	Lyme-Borreliose
91546	Lyme-Krankheit
50918	Lymphadenitis, histiozytäre nekrotisierende
86886	Lymphadenopathie, immunoblastische
297	Lymphadenopathie, zeckenstichassozierte
90362	Lymphangiektasie, intestinale primäre
90363	Lymphangiektasie, intestinale sekundäre
2414	Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale
538	Lymphangioliomyomatose
141209	Lymphangiom, diffuses
141209	Lymphangiom, disseminiertes
79490	Lymphangiom, kapilläres
79489	Lymphangiom, kavernoöses
79490	Lymphangiom, kutanes zirkumskriptes
137926	Lymphangiom, laryngeales,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	primäres
79489	Lymphangiom, makrozystisches
79490	Lymphangiom, mikrozystisches
79490	Lymphangiom, superfizielles
141209	Lymphangiomatose, diffuse
141209	Lymphangiomatose, disseminierte
2414	Lymphangiomatose, pulmonale
141209	Lymphatische Fehlbildung, diffuse
141209	Lymphatische Fehlbildung, disseminierte
458792	Lymphatische Fehlbildung, gemischte zystische
2035	Lymphatische Filariose
79490	Lymphatische Malformation, infiltrierende mikrozystische
79489	Lymphatische Malformation, makrozystische
79490	Lymphatische Malformation, mikrozystische
99860	Lymphoblastische B-Vorläuferzell-Leukämie, akute
33001	Lymphödem - Distichiasis
662	Lymphödem - gelbe Nägel
→33001	Lymphödem - Ptosis
86914	Lymphödem - zerebrale arteriovenöse Fehlbildung
1563	Lymphödem mit Hypoparathyreoidismus
→90186	Lymphödem primäres, mit spätem Beginn, nicht-hereditär
79452	Lymphödem, hereditäres, Typ I
90186	Lymphödem, hereditäres, Typ II
79452	Lymphödem, kongenitales primäres
→79452	Lymphödem, kongenitales primäres, nicht-hereditäres
90186	Lymphödem, primäres, spät-beginnendes
86915	Lymphödem-Atriumseptumdefekte-charakteristische Gesichtszüge-Syndrom
2136	Lymphödeme - Lymphangiektasien - geistige Retardierung
482	Lymphogranulom, eosinophiles
86886	Lymphogranulomatose X
158057	Lymphohistiozytose, hämophagozytische, erworbene, mit assoziierter maligner Krankheit
540	Lymphohistiozytose, hämophagozytische, familiäre Form

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
52417	Lymphom des mukosa-assoziierten lymphatischen Gewebes
98841	Lymphom, anaplastisch großzelliges
300903	Lymphom, anaplastisches großzelliges, ALK-negatives
300895	Lymphom, anaplastisches großzelliges, ALK-positives
545	Lymphom, follikuläres
279904	Lymphom, intraokuläres primäres
279897	Lymphom, okulozerebrales primäres
289666	Lymphom, plasmoblastisches
178540	Lymphom, primär kutanes, follikuläres
86869	Lymphomatoide Granulomatose
329998	Lymphomatöse Meningitis
98839	Lymphomatose, intravaskuläre
443159	Lymphoplasmozytisches Lymphom ohne IgM-Produktion
70568	Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation
238505	Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive
86904	Lymphoproliferative Krankheit, Methotrexat-assoziierte
86904	Lymphoproliferative Krankheit, MTX-assoziierte
2442	Lymphoproliferative Krankheit, X-chromosomale
33314	Lymphozytäre Infiltration vom Typ Jessner und Kanof
1123	Lynch-Lee-Murday-Syndrom
144	Lynch-Syndrom
3196	Lyngstadaas-Syndrom
98842	LyP
2203	Lysin-alpha-Ketoglutarat-Reduktase-Mangel
470	Lysinurische Proteinintoleranz (LPI)
275761	Lysosomale saure Lipase-Mangel
309288	Lysosomaler alpha-D-Mannosidase-Mangel, adulte Form
309282	Lysosomaler alpha-D-Mannosidase-Mangel, infantile Form
90020	Lytico-Bodig-Krankheit
602	M. quadriceps-aussparende Myopathie
247262	Mabry-Syndrom
98938	MAC
2220	Mac-Dermot-Patton-Williams-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2083	Mac-Dermot-Winter-Syndrom
36412	Mac-Duffie-Syndrom
98757	Machado-Joseph-Krankheit
276238	Machado-Joseph-Krankheit Typ 1
276241	Machado-Joseph-Krankheit Typ 2
276244	Machado-Joseph-Krankheit Typ 3
98757	Machado-Krankheit
319229	Machupo-Fieber
79495	Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera-Syndrom
468672	MACOM-Syndrom
370127	Macrothrombocytopenia Medich
217335	MACS-Syndrom
2435	Maculae, hypopigmentierte und hyperpigmentierte, hereditäre kongenitale
2457	MAD
26791	MAD-Mangel
394529	MAD-Mangel, schwerer neonataler Typ
26791	MADD
394529	MADD, schwerer neonataler Typ
329942	MADD, transient neonatal
35688	Madelung-Deformität
295223	Madelung-Deformität, bilateral
295221	Madelung-Deformität, unilateral
2398	Madelung-Krankheit
48162	MADSAM
2583	Madurafuß
2583	Maduramykose
1942	MAE
199354	Maeda-Syndrom
163634	Maffucci-Syndrom
423781	Magenkarzinom vom Speicheldrüsentyp
26106	Magenkarzinom, diffuses hereditäres
423786	Magenkarzinom, undifferenziertes
423781	Magenkrebs vom Speicheldrüsentyp
313920	Magenkrebs, EBV-assoziiertes
36273	Magenkrebs, Typ Borrmann 4
324972	MAGIC-Syndrom
438274	Mahvash-Krankheit
77297	Majeed-Syndrom
70470	Major hyperlipidemia
2477	Makrenzephalie
284247	Makroaneurysmen, arterielle retinale, familiäre Form
357158	Makroblepharon-Ektropion-Hypertelorismus-Makrostomie-Syndrom
295044	Makrodaktylie der Finger

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
295241	Makrodaktylie der Finger, bilateral
295239	Makrodaktylie der Finger, unilateral
295044	Makrodaktylie der Hand
295241	Makrodaktylie der Hand, bilateral
295239	Makrodaktylie der Hand, unilateral
295047	Makrodaktylie der Zehen
295245	Makrodaktylie der Zehen, bilateral
295243	Makrodaktylie der Zehen, unilateral
295245	Makrodaktylie des Fusses, bilateral
295243	Makrodaktylie des Fusses, unilateral
295047	Makrodaktylie des Fußes
2477	Makroenzephalie, familiäre
33226	Makroglobulinämie Waldenström
2430	Makroglossie, dominante Form
2431	Makrogyrie, bilaterale zentrale
158061	Makrophagen-Aktivierungssyndrom (MAS)
436166	Makrophagen-Aktivierungssyndrom, NLR4-abhängiges
592	Makrophagische Myofasziitis
2432	Makrosomie - Mikrophthalmie - Gaumenspalte
2563	Makrosomie-Adipositas-Intelligenzminderung-Augenanomalie-Syndrom
2563	Makrosomie-Adipositas-Makrozephalie-Augenanomalie-Syndrom
83619	Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie
→182050	Makrothrombozytopenie mit leukozytären Einschlüssen
220448	Makrothrombozytopenie mit Mitralklappeninsuffizienz
140957	Makrothrombozytopenie, autosomal-dominante
→2882	Makrothrombozytopenie, mediterrane
438207	Makrothrombozytopenie, schwere, autosomal-rezessive
487796	Makrothrombozytopenie-Lymphödem-Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphien-Kamptodaktylie-Syndrom
60040	Makrozephalie - Cutis Marmorata

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Telangiectatica Congenita
2427	Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie
2429	Makrozephalie Typ Fryns
268920	Makrozephalie, isolierte
217335	Makrozephalie-Alopezie-Cutis laxa-Skoliose-Syndrom
397612	Makrozephalie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
210548	Makrozephalie-Intelligenzminderung-Autismus-Syndrom
466791	Makrozephalie-Intelligenzminderung-linksventrikuläre Non-Compaction-Syndrom
457485	Makrozephalie-Intelligenzminderung-neurologische Entwicklungsstörungen-schmaler Thorax-Syndrom
60040	Makrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom
2429	Makrozephalie-spastische Paraplegie-Dysmorphien-Syndrom
137893	Makrozephalische Spermien-Syndrom
1471	Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B
228277	Makulaatrophie, hereditäre
228272	Makulaatrophie, primäre
178493	Makuladegeneration, myopische
99000	Makuladegeneration, pseudo-vitelliforme
1243	Makuladegeneration, vitelliforme, Typ 2
1573	Makuladystrophie - Hypotrichose, juvenile Form
99000	Makuladystrophie, adulte vitelliforme
251287	Makuladystrophie, anuläre benigne konzentrische
75381	Makuladystrophie, autosomal-dominante zystoide
247834	Makuladystrophie, okkulte
75327	Makuladystrophie, retinale 1, Typ North Carolina
319640	Makuladystrophie, retinale, Typ 2
99001	Makuladystrophie, schmetterlingsförmige
75381	Makuladystrophie, zystoide
98945	Makulakolobom
91494	Makulakolobom-Gaumenspalte-Hallux valgus-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
75381	Makulaödem, familiäres
178493	Makulopathie, myopische
97341	Makulopathie, persistierende plakoide
279894	Makulopathie, toxische, durch anti-Malaria-Medikamente
87503	Mal de Meleda
210272	Mal-de-Débarquement-Syndrom
84065	Malabsorption durch Gallensäuresynthesedefekt, idiopathische Form
556	Malakoplaxie
420179	Malan-Großwuchssyndrom
420179	Malan-Syndrom
673	Malaria
75376	Malattia leventinese
529970	Male infertility due to acephalic spermatozoa
423	Maligne Hyperthermie
466650	Maligne Hyperthermie, anstrengungsinduzierte
2215	Maligne Hyperthermie-Arthrogrypose-Torticollis-Syndrom
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes
293181	Maligne migrierende Partialepilepsie des Kindes
99912	Maligner dysgerminomatöser Keimzelltumor des Ovars
276145	Maligner epithelialer Tumor der Speicheldrüsen
99915	Maligner Granulosazelltumor des Ovars
213837	Maligner Keimzelltumor der Cervix uteri
213751	Maligner Keimzelltumor des Corpus uteri
213787	Maligner Müller-Mischtumor der Cervix uteri
213512	Maligner Müllerscher Mischtumor des Ovars
213812	Maligner peripherer neuroektodermaler Tumor der Cervix uteri
213630	Maligner peripherer neuroektodermaler Tumor des Corpus uteri
99916	Maligner Sertoli-Leydig-Zell-Tumor des Ovars
180242	Maligner Tumor der Eileiter
168999	Malignes Melanom der Mukosa
94093	Malignes neuroleptisches Syndrom
398987	Malignes Teratom des Ovars

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
289504	Malon- und Methylmalonazidurie, kombinierte
943	Malonazidurie
943	Malonyl-CoA-Decarboxylase-Mangel
2229	Malouf-Syndrom
→29384 3	Malpuech-Gesichtsspalten-Syndrom
293843	Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale-Syndrom
→29384 3	Malpuech-Syndrom
52417	MALT-Lymphom
52417	MALTom
2456	Mamillen, überzählige, familiäre Form
238744	Mamma-Finger-Nagel-Syndrom
180188	Mammaaplasie/-hypoplasie, isolierte kongenitale
213557	Mammakarzinom vom Speicheldrüsentyp
227535	Mammakarzinom, familiäres
227535	Mammakarzinom, hereditäres
50920	Mammapolyadenomatose
238744	Mammary-digital-nail-Syndrom
213557	Mammatumor vom Speicheldrüsentyp
397941	MAN1B1-CDG
244310	Man(5)GlcNAc (2)-PP-Dol-Flippase-Mangel
79113	Mandibulo-faziale Dysostose Typ Guion-Almeida
79113	Mandibulo-faziale Dysostose-Mikrozephalie-Syndrom
357158	Mandibulofaziale Dysostose - Makroblepharon - Makrostomie
443995	Mandibulofaziale Dysostose mit Alopezie
245	Mandibulofaziale Dysostose mit präaxialen Gliedmaßenanomalien
861	Mandibulofaziale Dysostose ohne Extremitätenanomalien
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Hörverlust-Progeroid-Syndrom
363649	Mandibuläre Hypoplasie-Schwerhörigkeit-Progeroid-Syndrom
306682	Mangan-Vergiftung
228423	Mangel an dendritischen Zellen, Monozyten, NK und B-Zellen
1173	Mangel an LH-Releasing-Hormon mit Ataxie
255182	Mangel der E3-Untereinheit des Pyruvat-Dehydrogenase-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Komplexes
355	Mangel der sauren beta-Glukosidase
158	Mangel des Plasmamembranständigen Carnitin-Transporters
2717	Manitoba-okulo-tricho-anales Syndrom
401973	Männliche EBP-Störung mit neurologischen Defekten
→39980 5	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Meiose-Defekt
→39980 5	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Reifungsarrest
276234	Männliche Infertilität durch Asthenozoospermie, nicht syndromal
171709	Männliche Infertilität durch Globozoospermie
137893	Männliche Infertilität durch großköpfige multiflagelläre poloploide Spermatozoen
137893	Männliche Infertilität durch Makrozoospermie
171709	Männliche Infertilität durch Rundkopf-Spermien
276234	Männliche Infertilität durch Störung der Spermienmotilität, nicht syndromal
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens
399808	Männliche Infertilität mit Teratozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens
1646	Männliche Sterilität durch Chromosom Y-Deletion
79327	Mannosyltransferase 1-Mangel
79326	Mannosyltransferase 2-Mangel
79321	Mannosyltransferase 6-Mangel
79328	Mannosyltransferase 7-9-Mangel
79324	Mannosyltransferase 8-Mangel
2459	Mansonelliasis
2459	Mansonellose
52416	Mantelzell-Lymphom
98956	Map-Dot-Fingerprint-Dystrophie
→2712	Marashi-Gorlin-Syndrom
99826	Marburg hämorrhagisches Fieber
228157	Marburg-Variante der akuten multiplen Sklerose
99826	Marburg-Viruskrankheit
500135	MARCH-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
221074	Marchiafava-Bignami-Krankheit
447	Marchiafava-Micheli-Anämie
91412	Marcus-Gunn-Phänomen
91412	Marcus-Gunn-Syndrom
2460	Marden-Walker-ähnliches Syndrom
2461	Marden-Walker-Syndrom
1120	Mardini-Nyhan-Syndrom
2462	Marfan-ähnliches Kraniosynostose-Syndrom
558	Marfan-Syndrom
300382	Marfan-Syndrom mit neonataler progeroid-Syndrom ähnlicher Lipodystrophie
284963	Marfan-Syndrom Typ 1
284973	Marfan-Syndrom Typ 2
284979	Marfan-Syndrom, neonatales
→60030	Marfanoide Störungen - Kraniosynostose
314041	Marfanoider Habitus - Inguinalhernie - Beschleunigte Knochenalterung
2463	Marfanoider Habitus - Intelligenzminderung, autosomal-rezessiv
2464	Marfanoides-Syndrom vom Typ de Silva
52417	Marginalzonen-B-Zell-Lymphom vom MALT-Typ
52417	Marginalzonen-Lymphom, extranodales
444	Marie Unna kongenitale Hypotrichose
101104	Marin-Amat-Syndrom
559	Marinesco-Sjögren-Syndrom
2451	Markel-Vikkula-Mulliken-Syndrom
1309	Markschwammniere
2717	Marles-Greenberg-Persaud-Syndrom
2717	Marles-Syndrom
583	Maroteaux-Lamy-Syndrom
2767	Maroteaux-le-Merrer-Bensahel-Syndrom
950	Maroteaux-Malamut-Syndrom
1423	Maroteaux-Stanescu-Cousin-Syndrom
1040	Maroteaux-Verloes-Stanescu-Syndrom
561	Marshall-Smith-Syndrom
560	Marshall-Syndrom
42642	Marshall-Syndrom mit periodischem Fieber
1387	Marsolf-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
908	Martin-Bell-Syndrom
85321	Martin-Probst-Syndrom
→293864	Martínez-Frías-Syndrom
466718	Martinique zerknitterte retinale Pigmentepitheliopathie
2466	MASA-Syndrom
→284963	MASS-Syndrom
101001	Mast-Syndrom
66662	Mastozytom, extrakutanes
79455	Mastozytom, kutanes
79455	Mastozytom, multiples
79455	Mastozytom, solitäres
2135	Mastozytose - Kleinwuchs - Taubheit
280785	Mastozytose, bullöse diffuse kutane
79456	Mastozytose, kutane, diffuse Form
158793	Mastozytose, lymphadenopathische, mit Eosinophilie
98850	Mastozytose, systemische, aggressive Form
98849	Mastozytose, systemische, assoziiert mit klonaler hämatologischer nicht-Mastzellen-Krankheit
98848	Mastozytose, systemische, indolente Form
98849	Mastozytose, systemische, mit assoziierter hamatologischer Neoplasie
158799	Mastzelleukämie, aleukämische Variante
158796	Mastzelleukämie, klassische
66661	Mastzellsarkom
3282	MAT
168598	MAT I/III-Mangel
168598	MAT-Mangel
1349	Maternal vererbte Kardiomyopathie mit Hörverlust
2015	Mathieu-de-Broca-Bony-Syndrom
2470	Matthew-Wood-Syndrom
141214	Maxillomandibuläre Fusion, isolierte kongenitale
→182050	May-Hegglin-Anomalie
→182050	May-Hegglin-Syndrom
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom
247775	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 1

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2
57782	Mazabraud-Syndrom
221074	MBD
251858	MBEN
91138	MC
71529	MC4R-Mangel
93554	MC vom Typ II
93555	MC vom Typ II I
254519	MCA durch 14q32.2 maternal exprimierten Gendefekt
42	MCAD-Mangel
42	MCADD
300496	MCAHS Typ 2
369837	MCAHS Typ 3
→56304	Mcalister-Crane-Syndrom
368	McArdle-Krankheit
6	MCC-Mangel
85195	McCabe-Krankheit
6	MCCD
562	McCune-Albright-Syndrom
98969	MCD
280640	MCD, okzipitale
1851	MCDK
97364	MCDK, bilateral
97363	MCDK, unilateral
2471	McDonough-Syndrom
→357225	Mcdowall-Syndrom
75327	MCDR1
319640	MCDR2
1035	MCDU
36412	McDuffie hypokomplementämische urtikarielle Vaskulitis
308425	MCEE-Mangel
158668	McGrath-Syndrom
34149	MCKD
88949	MCKD1
88950	MCKD2
175	McKusick-Chondrodysplasie
2473	McKusick-Kaufman-Syndrom
52416	MCL
59306	McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom
60040	MCM
60040	MCMTTC
77298	MCOPS3
85275	MCOPS4
139471	MCOPS6
2556	MCOPS7
3434	MCOPS8
2470	MCOPS9

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2470	MCOPS12
2512	MCPH
2001	Mcperson-Clemens-Syndrom
2999	Mcperson-Hall-Syndrom
319287	MCRCC
466718	MCRPE
59	MCT8-Mangel
809	MCTD
523	MCUL
565	MD
273	MD1
258	MDC1A
98893	MDC1B
→370953	MDC1C
→370953	MDC1D
210272	MdD
210272	MdDS
238744	MDN-Syndrom
363649	MDP-Syndrom
3097	Meacham-Syndrom
3097	Meacham-Winn-Culler-Syndrom
563	Meadows-Syndrom
435438	MEAK
370997	MEB-Krankheit mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie
588	MEB-Syndrom
98954	MECD
3032	Meckel-ähnliches-Syndrom Typ 1
564	Meckel-Gruber-Syndrom
564	Meckel-Syndrom
3032	Meckel-Syndrom Typ 7
→1762	MECP2-Duplikations-Syndrom
93308	MED1
93307	MED4
93311	MED5
3453	MEDAC-Syndrom
2476	Medeira-Dennis-Donnai-Syndrom
141288	Mediane Halsspalte
1993	Mediane Oberlippenspalte - Corpus-callosum-Lipom - Hautpolypen
401942	Mediane Spalte der Ober- und Unterlippe, familiäre Form
141239	Mediane Spalte der Oberlippe und des Oberkiefers
2006	Mediane Unterlippenspalte
2699	Medianes Knötchen der Oberlippe
63999	Mediastinalfibrose
63999	Mediastinitis, fibrosierende
63999	Mediastinitis, IgG4-assoziierte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
63999	Mediastinitis, sklerosierende
370127	Medich Giant-Platelet-Syndrom
391655	Medikamentöse Off-Phase in der Parkinson-Krankheit
231	Medinawurm-Krankheit
100025	Mediterranes Lymphom
171851	MEDNIK-Syndrom
616	Medulloblastom
251858	Medulloblastom mit extensiver Nodularität
251855	Medulloblastom, anaplastisches/großzelliges
251863	Medulloblastom, desmoplastisches/noduläres
251867	Medulloblastom, klassisches
251883	Medulloepitheliom des Zentralnervensystems
268139	Medulloepitheliom, intraokuläres
268139	Medulloepitheliom, orbitales
98954	Meesmann-Hornhautdystrophie
97252	Megacisterna magna
2604	Megaduodenum und/oder Megazystis
93109	Megakalikose, kongenitae
93177	Megakalikose, kongenitale, bilaterale
93176	Megakalikose, kongenitale, unilaterale
402023	Megakaryoblastische akute myeloische Leukämie mit t(1;22)(p13;q13)
402023	Megakaryoblastische AML mit t(1;22)(p13;q13)
66629	Megakolon - Mikrozephalie
388	Megakolon, aganglionotisches
280671	Megakoniale Myopathie, kongenitale
2478	Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten
2477	Megalenzephalie
60040	Megalenzephalie - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita
2478	Megalenzephalie - zystische Leukodystrophie
268920	Megalenzephalie, isolierte
99802	Megalenzephalie, unilaterale
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildung-Syndrom
60040	Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie-Syndrom
83473	Megalenzephalie-Polymikrogyrie-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	postaxiale Polydaktylie-Hydrozephalus-Syndrom
457359	Megalenzephalie-schwere Kyphoskoliose-Großwuchs-Syndrom
35858	Megaloblasten-Anämie, familiäre
238763	Megalokornea - Sphärophakie - sekundäres Glaukom
91489	Megalokornea, isolierte kongenitale
2479	Megalokornea-Intelligenzminderung-Syndrom
519402	Megalopapilla
91489	Megalophthalmus anterior, kongenitaler
50815	Mégarbané-Loiselet-Syndrom
617	Megaureter, kongenitaler primärer
238654	Megaureter, kongenitaler primärer, nicht refluxierende und nicht obstruktive Formen
238646	Megaureter, kongenitaler primärer, obstruktiver Form
238650	Megaureter, kongenitaler primärer, refluxierende Form
238642	Megaureter, primärer, adulte Form
238637	Megaureter-Megazystis-Syndrom
2241	Megazystis - Mikrokolon - intestinale Hypoperistaltik - Hydronephrose
238637	Megazystis-Megaureter-Syndrom
2241	Megazystis-Mikrokolon-intestinale Hypoperistaltik-Syndrom
352328	MEGDEL-Syndrom
3038	Mehes-Syndrom
85282	MEHMO-Syndrom
500135	Mehrkernige Neuronale Zellen-Anhydramnion-renale Dysplasie-zerebelläre Hypoplasie-Hydranenzephalie-Syndrom
2196	Meier-Blumberg-Imahorn-Syndrom
2554	Meier-Gorlin-Syndrom
→90186	Meige-ähnliche Krankheit
90186	Meige-Krankheit
90186	Meige-Lymphödem
93964	Meige-Syndrom
314451	Meigs-Syndrom
314466	Meigs-Syndrom, atypisches
314466	Meigs-Syndrom, inkomplettes
70588	Mekonium-Aspirationssyndrom
314376	Mekoniumileus durch Guanylatcyclasen 2C-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98868	Melanesische Ovalozytose
254395	Melanodermatitis, lichenoid
252206	Melanom - Astrozytom-Syndrom
252206	Melanom - Nervensystemtumor-Syndrom
97338	Melanom der Weichteile
618	Melanom, familiäres
252031	Melanomatose, leptomeningeale
2481	Melanose, neurokutane
79146	Melanose, universelle
79146	Melanosis diffusa congenita
79146	Melanosis unversalis hereditaria
626	Melanozytärer Naevus, großer, kongenitaler
252046	Melanozytom, meningeales
252031	Melanozytose, diffuse leptomeningeale
2481	Melanozytose, neurokutane
550	MELAS
550	MELAS-Syndrom
87503	Meleda-Krankheit
2482	Melhem-Fahl-Syndrom
31202	Melioidose
2483	Melkersson-Rosenthal-Syndrom
2484	Melnick-Needles-Syndrom
2485	Melorheostose
1879	Melorheostose mit Osteopoikilosis
43119	Membranstabilisierende Medikamente, akute Vergiftung
652	MEN 1
653	MEN2
247698	MEN2A
247709	MEN2B
276152	MEN4
401973	MEND-Syndrom
477857	Mendelsche Anfälligkeit für Erkrankungen durch Mykobakterien, autosomal-rezessive, durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel
319623	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei CYBB-Mangel
319612	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei IKBKG-Mangel
319600	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei IRF8-Mangel
319612	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei NEMO-Mangel
319581	Mendelsche Anfälligkeit für

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 1-Mangel, autosomal-dominant
319569	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 1-Mangel, autosomal-rezessiv
319589	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 2-Mangel, autosomal-dominant
319574	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem IFN-gRezeptor 2-Mangel, autosomal-rezessiv
319595	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei partiellem STAT1-Mangel
319547	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interferon gamma-Rezeptor 2-Mangel
99898	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interferon-Gamma-Rezeptor 1-Mangel
319552	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interleukin 12-Rezeptor beta 1-Mangel
319558	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem Interleukin 12B-Mangel
319563	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien bei vollständigem ISG15-Mangel
319605	Mendelsche Anfälligkeit für Krankheiten durch Mykobakterien, X-chromosomal
2494	Ménétrier-Krankheit
2494	Ménétrier-Syndrom
3216	Mengel-Königsmark-Syndrom
2495	Meningeom
263662	Meningeom, multiples, familiäre Form
2495	Meningiom
499004	Meningitis, tuberkulöse
33475	Meningokokkenmeningitis
→823	Meningozele
268820	Meningozele, kraniale
268810	Meningozele, posteriore
565	Menkes-Krankheit
565	Menkes-Stahlhaarkrankheit
565	Menkes-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
508093	MEPAN syndrome
79140	Merkelzell-Karzinom (MCC)
330021	Merkurialismus
1987	Meromelie, femurale interkalare
551	MERRF
551	MERRF-Syndrom
238593	Mesenteritis, IgG4-assoziierte
238593	Mesenteritis, lipomatöse
238593	Mesenteritis, liposklerotische
620	Mesenterium commune
99701	Mesiale Temporallappenepilepsie mit Hippocampussklerose
295004	Mesoaxiale Polydaktylie der Finger
157801	Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion
2665	Mesoblastisches Nephrom, kongenitale Form
95443	Mesokardie
2496	Mesomele Dysplasie mit akralen Synostosen vom Verloes-David-Pfeiffer Typ
85170	Mesomele Dysplasie mit dreiwinkligem Schienbein und fehlendem Wadenbein
2634	Mesomele Dysplasie Typ Reinhardt-Pfeiffer
97360	Mesomeler Kleinwuchs-kleine Genitalien-Syndrom
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom
2496	Mesomelie-Synostosen-Syndrom Typ Verloes-David-Pfeiffer
50251	Mesotheliom
168816	Mesotheliom, benignes multizystisches peritoneales
168811	Mesotheliom, malignes primäres
168816	Mesotheliom, multizystisches
88639	Metabolischer Valin-Defekt
2499	Metachondromatose
464359	Metanephrogener Tumor, benigner
99646	Metaphysäre Chondromatose mit D-2-Hydroxy-Glutarazidurie
2502	Metaphysäre Dysostose - geistige Retardierung - Schalleitungsschwerhörigkeit
213531	Metaplastisches Karzinom der Brust
2635	Metatrophe Dysplasie
88639	Methacrylat-Azidurie
621	Methämoglobinämie, autosomal-rezessive
464453	Methämoglobinämie, erworbene

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
621	Methämoglobinämie, hereditäre
621	Methämoglobinämie, kongenitale
464453	Methämoglobinämie, Medikamenten-induzierte
31825	Methanol-Vergiftung
1923	Methimazol-Embryofetopathie
1923	Methimazol/Carbimazol-Embryofetopathie
1923	Methimazol/Carbimazol-Embryopathie
168598	Methionin-Adenosyltransferase-Mangel
2169	Methionin-Synthase-Mangel Typ cblE, funktionaler
2170	Methionin-Synthase-Mangel, funktioneller, Typ cbl G
622	Methioninsynthase-Mangel, funktioneller
622	Methylcobalamin-Mangel
2169	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E
2170	Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G
308380	Methylcobalamin-Mangel Typ cblDv1
395	Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel
26	Methylmalonacidurie - Homocystinurie
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel
308425	Methylmalonazidämie durch Methylmalonyl-CoA-Racemerase-Mangel
26	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie
79282	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl C
79283	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl D
79284	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cbl F
369955	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblJ
369962	Methylmalonazidämie mit Homocystinurie Typ cblX
280183	Methylmalonazidämie Typ TCb1R
27	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente
79312	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut-
289916	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-resistente, Typ mut0
28	Methylmalonazidämie, Vitamin

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	B12-sensible
79310	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblA
308442	Methylmalonazidämie, Vitamin B12-sensible, Typ cblDv2
79311	Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible, Typ cblB
369962	Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cblX
308425	Methylmalonazidurie durch Methylmalonyl-CoA-Epimerase-Mangel
308425	Methylmalonazidurie durch Methylmalonyl-CoA-Racemerase-Mangel
280183	Methylmalonazidurie durch Transcobalamin-Rezeptor-Defekt
79282	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblC
79283	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblD
79284	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblF
369955	Methylmalonazidurie mit Homocystinurie Typ cblJ
280183	Methylmalonazidurie Typ TCb1R
28	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige
79310	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige, Typ cblA
308442	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-abhängige, Typ cblDv2
27	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige
289916	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige, Typ mut 0
79312	Methylmalonazidurie, Vitamin B12-unabhängige, Typ mut-
79311	Methylmalonazidurie, Vitamin-B12-abhängige, Typ cblB
79312	Methylmalonyl-CoA-Mutase, partieller Mangel
27	Methylmalonyl-CoA-Mutase-Mangel
289916	Methylmalonyl-CoA-Mutase-Mangel, kompletter
27	Methylmalonyl-Coenzym A-Mutase-Mangel
1917	Methylquecksilber-Embryopathie
1917	Methylquecksilber-Exposition, vorgeburtliche
502430	Metopicaleiste-Ptois-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
343	Mevalonatkinase-Mangel, partieller

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
29	Mevalonatkinase-Mangel, vollständiger
29	Mevalonazidurie
2710	Meyer-Schwickerath-Syndrom
443995	MFDA
79113	MFDM-Syndrom
558	MFS
284963	MFS1
284973	MFS2
67047	MGA 3
67048	MGA 4
67046	MGA1
111	MGA2
66634	MGA5
445038	MGA7
505208	MGA8
505216	MGA9
67046	MGA Typ I
79329	MGAT2-CDG
→182050	MHA
443162	MHAC
391417	MHBD-Mangel
391428	MHBD-Mangel, infantiler Typ
391428	MHBD-Mangel, klassischer Typ
391457	MHBD-Mangel, neonataler Typ
34592	MHC I-Expressionsdefekt
572	MHC-Klasse II-Expressionsdefekt
99826	MHF
386	MHL
79651	mHPA
294016	MIC-CAP-Syndrom
→293843	Michels-Syndrom
163937	MICPCH-Syndrom
2512	Microcephalia vera
3434	Microcephaly - Mikrophthalmie - Ektrodaktylie der unteren Extremitäten - Prognathie
521445	Microcephaly-facial dysmorphism-ocular anomalies-multiple congenital anomalies syndrome
171703	Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie
294016	Microzephalie mit kapillären Malformationen
1456	Mid-Aortic-Syndrom
228299	Mid-dermale Elastolyse
2556	MIDAS-Syndrom
225	MIDD (Maternally inherited diabetes and deafness)
86861	MIDD, nichtamyloide
2557	Mietens-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2867	Mievis-Verellen-Dumounin-Syndrom
569	Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form
93926	MIH
93926	MIH vom Typ HPE
93926	MIHF
93926	MIHV
2558	Mikati-Najjar-Sahli-Syndrom
2510	Mikro-Syndrom
96253	Mikroadenom, hypophysäres kortikotropes
2511	Mikrobrachycephalie - Ptois - Lippenspalte
77301	Mikrodeletion 9q22.3
640	Mikrodeletion 17p11.2p12, heterozygot
567	Mikrodeletion 22q11.2
293948	Mikrodeletionssyndrom 1p21.3
401986	Mikrodeletionssyndrom 1p31p32
456298	Mikrodeletionssyndrom 1p35.2
250989	Mikrodeletionssyndrom 1q21.1
250999	Mikrodeletionssyndrom 1q41q42
238769	Mikrodeletionssyndrom 1q44
363680	Mikrodeletionssyndrom 2p13.2
261349	Mikrodeletionssyndrom 2p15p16.1
163693	Mikrodeletionssyndrom 2p21
228402	Mikrodeletionssyndrom 2q23.1
1617	Mikrodeletionssyndrom 2q24
251014	Mikrodeletionssyndrom 2q31.1
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q31.2-q32.3
251019	Mikrodeletionssyndrom 2q32
251028	Mikrodeletionssyndrom 2q33.1
1001	Mikrodeletionssyndrom 2q37
435638	Mikrodeletionssyndrom 3p25.3
1621	Mikrodeletionssyndrom 3q13
356947	Mikrodeletionssyndrom 3q26q27
397695	Mikrodeletionssyndrom 3q27.3
65286	Mikrodeletionssyndrom 3q29
238750	Mikrodeletionssyndrom 4q21
228384	Mikrodeletionssyndrom 5q14.3
436003	Mikrodeletionssyndrom 5q23
314655	Mikrodeletionssyndrom 5q31.3
251046	Mikrodeletionssyndrom 6p22
96125	Mikrodeletionssyndrom 6p25
171829	Mikrodeletionssyndrom 6q16
251056	Mikrodeletionssyndrom 6q25
254351	Mikrodeletionssyndrom 7q11.23, distal
251061	Mikrodeletionssyndrom 7q31
251066	Mikrodeletionssyndrom 8p11.2

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
251071	Mikrodeletionssyndrom 8p23.1
284160	Mikrodeletionssyndrom 8q21.11
178303	Mikrodeletionssyndrom 8q22.1
324313	Mikrodeletionssyndrom 9p13
352665	Mikrodeletionssyndrom 9q21
401923	Mikrodeletionssyndrom 9q31.1q31.3
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3-q34.11
495818	Mikrodeletionssyndrom 9q33.3q34.11
284169	Mikrodeletionssyndrom 10p12p11
276413	Mikrodeletionssyndrom 10q22.3q23.3
444002	Mikrodeletionssyndrom 11q22.2q22.3
313884	Mikrodeletionssyndrom 12p12.1
280325	Mikrodeletionssyndrom 12p13.33
94063	Mikrodeletionssyndrom 12q14
289513	Mikrodeletionssyndrom 12q15q21.1
412035	Mikrodeletionssyndrom 13q12.3
261120	Mikrodeletionssyndrom 14q11.2
261144	Mikrodeletionssyndrom 14q12
→3157	Mikrodeletionssyndrom 14q22
401935	Mikrodeletionssyndrom 14q24.1q24.3
254528	Mikrodeletionssyndrom 14q32.2, maternal
254525	Mikrodeletionssyndrom 14q32.2, paternal
261183	Mikrodeletionssyndrom 15q11.2
199318	Mikrodeletionssyndrom 15q13
261190	Mikrodeletionssyndrom 15q14
94065	Mikrodeletionssyndrom 15q24
363992	Mikrodeletionssyndrom 15q26.3
261222	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, distal
261197	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2, proximales
261211	Mikrodeletionssyndrom 16p11.2-p12.2
261236	Mikrodeletionssyndrom 16p13.11
352629	Mikrodeletionssyndrom 16q24.1
261250	Mikrodeletionssyndrom 16q24.3
819	Mikrodeletionssyndrom 17p11.2
319171	Mikrodeletionssyndrom 17p13.1, distal
261257	Mikrodeletionssyndrom 17p13.3, distal
97685	Mikrodeletionssyndrom 17q11
139474	Mikrodeletionssyndrom 17q11.2
261265	Mikrodeletionssyndrom 17q12

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
363958	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31
96169	Mikrodeletionssyndrom 17q21.31
261279	Mikrodeletionssyndrom 17q23.1q23.2
254346	Mikrodeletionssyndrom 19p13.12
357001	Mikrodeletionssyndrom 19p13.13
217346	Mikrodeletionssyndrom 19q13.11
261295	Mikrodeletionssyndrom 20p12.3
313781	Mikrodeletionssyndrom 20p13
444051	Mikrodeletionssyndrom 20q11.2
261304	Mikrodeletionssyndrom 20q13.2q13.3, paternal
261311	Mikrodeletionssyndrom 20q13.33
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22
261323	Mikrodeletionssyndrom 21q22.11-q22.12
268261	Mikrodeletionssyndrom 21q22.13-q22.2
268261	Mikrodeletionssyndrom 21q22.13q22.2
261330	Mikrodeletionssyndrom 22q11.2, distal
261476	Mikrodeletionssyndrom Xp21
1643	Mikrodeletionssyndrom Xp22.3
1018	Mikrodeletionssyndrom Xq22.3
264200	Mikrodeletionssyndrom 14q22-q23
264200	Mikrodeletionssyndrom 14q22q23
500055	Mikrodeletionssyndrom 16p13.2
90024	Mikrodontie - Typ I Mikrotie - Taubheit
101081	Mikroduplikation 17p12
217377	Mikroduplikations-Syndrom Xp11.22-p11.23
250994	Mikroduplikationssyndrom 1q21.1
313947	Mikroduplikationssyndrom 2q23.1
294026	Mikroduplikationssyndrom 2q31.1
96095	Mikroduplikationssyndrom 3q26
251038	Mikroduplikationssyndrom 3q29
96072	Mikroduplikationssyndrom 4p16.3
329802	Mikroduplikationssyndrom 5p13
228415	Mikroduplikationssyndrom 5q35
1713	Mikroduplikationssyndrom 7p11.2
314034	Mikroduplikationssyndrom 7p22.1
96121	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23
261102	Mikroduplikationssyndrom 7q11.23, distal

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
459074	Mikroduplikationssyndrom 7q36.3
251076	Mikroduplikationssyndrom 8p23.1
228399	Mikroduplikationssyndrom 8q12
276422	Mikroduplikationssyndrom 10q22.3q23.3
300305	Mikroduplikationssyndrom 11p15.4
261229	Mikroduplikationssyndrom 14q11.2
238446	Mikroduplikationssyndrom 15q11q13
261204	Mikroduplikationssyndrom 16p11.2p12.2
261243	Mikroduplikationssyndrom 16p13.11
96078	Mikroduplikationssyndrom 16p13.3
477817	Mikroduplikationssyndrom 17p11.2p12
217385	Mikroduplikationssyndrom 17p13
261272	Mikroduplikationssyndrom 17q12
217340	Mikroduplikationssyndrom 17q21.31
447980	Mikroduplikationssyndrom 19p13.3
363659	Mikroduplikationssyndrom 20q11.2
1727	Mikroduplikationssyndrom 22q11
261337	Mikroduplikationssyndrom 22q11.2, distal
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28
293939	Mikroduplikationssyndrom Xq28, distal
280200	Mikroform der Holoprosenzephalie
2538	Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung
199293	Mikrogastrie, kongenitale
476126	Mikrognathie-rezidivierende Infekte-Verhaltensstörungen-milde Intelligenzminderung-Syndrom
2670	Mikrokorie - kongenitale Nephrose
566	Mikrokorie, kongenitale
2536	Mikrokornea - Glaukom - fehlende Stirnhöhlen
2535	Mikrokornea - Korektopie - Makulahypoplasie
231736	Mikrokornea - Lenticonus posterior - persistierender primärer Vitreus - Kolobom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
263347	Mikrokornea - Zapfen-Stäbchen-Dystrophie -Katarakt - posteriores Staphylom
369970	Mikrokornea-myopische chorioretinale Atrophie-Telekanthus-Syndrom
1083	Mikrolissenzephalie
50810	Mikrolissenzephalie - Mikromelie
60025	Mikrolithiasis, alveoläre pulmonale
93329	Mikromelie - Radiusdislokation
95707	Mikropenis, isolierte Form
98938	Mikrophtalmie - Anophthalmie - Kolobom
424099	Mikrophtalmie - Kolobom - rhizomele Skelettdysplasie
98938	Mikrophtalmie mit Kolobom-Zysten
98938	Mikrophtalmie, kolobomatöse
2705	Mikrophtalmie - Aplasie der Sehnerven
2556	Mikrophtalmie - Hautaplasie - Sklerokornea
77299	Mikrophtalmie - Hirnatrophie
2547	Mikrophtalmie - Mikrotie - fetale Akinesie
1104	Mikrophtalmie mit Gesichtsspalte
1106	Mikrophtalmie mit Gliedmaßenanomalien
568	Mikrophtalmie Typ Lenz
77298	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 3
85275	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 4
139471	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 6
2556	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 7
3434	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 8
2470	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 9
2470	Mikrophtalmie, syndromale, Typ 12
85275	Mikrophtalmie-Ankyloblepharon-Intelligenzminderung-Syndrom
2556	Mikrophtalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom
251279	Mikrophtalmie-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom
727	Mikropolyangiitis
→2510	Mikrophtalmie mit mentaler

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Retardierung
727	Mikroskopische Panarteriitis
141136	Mikrosomie, hemifaziale
2549	Mikrosomie, hemifaziale - radiale Defekte
141136	Mikrosomie, laterofaziale
2551	Mikrosphärophakie - metaphysäre Dysplasie
2552	Mikrosporidiose
83463	Mikrotie
2306	Mikrotie - Aortenbogensyndrom
139450	Mikrotie-Augenkolobom-imperfierter nasolakrimaler Gang-Syndrom
289522	Mikrotriplikation 11q24.1
2290	Mikrovillöse Einschluss-Krankheit
2290	Mikrovillus-Atrophie, kongenitale
2637	Mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Kleinwuchs Typ Majewski
2636	Mikrozephaler osteodysplastischer primordialer Kleinwuchs Typ Taybi-Linder
2636	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs Typ Crachami
329228	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs Typ Walsh
436182	Mikrozephaler primordialer Kleinwuchs-Insulinresistenz-Syndrom
2513	Mikrozephalie - Albinismus - Fingeranomalien
3433	Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose
→31379 5	Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung
2522	Mikrozephalie - Fusionsanomalien der Halswirbelsäule
2172	Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus
2516	Mikrozephalie - Herzfehler - Lungenfehlbildung
2065	Mikrozephalie - Hiatushernie - Nephrotisches Syndrom
2558	Mikrozephalie - hypergonadotroper Hypogonadismus - Kleinwuchs
3132	Mikrozephalie - Hypogammablobulinämie - Immundefekt
→3255	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Anomalien
1305	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - Tracheo-Ösophageal-Fistel
1229	Mikrozephalie - intrakranielle Verkalkungen - Intelligenzminderung
2515	Mikrozephalie - Kardiomyopathie
423894	Mikrozephalie - komplexe motorische und sensorische axonale Neuropathie
2519	Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler
1305	Mikrozephalie - Okulo-Digito-Oesophago-duodenal-Syndrom
2533	Mikrozephalie - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
2523	Mikrozephalie - zerebelläre Hypoplasie - Spastik
391641	Mikrozephalie mit Fingeranomalien und normaler Intelligenz Typ 1
391646	Mikrozephalie mit Fingeranomalien und normaler Intelligenz Typ 2
2512	Mikrozephalie, echte
199642	Mikrozephalie, isolierte kongenitale
99742	Mikrozephalie, letale, Typ Amish
2514	Mikrozephalie, primäre, autosomal-dominante
2512	Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessive
500159	Mikrozephalie-Corpus callosum- und zerebelläre Vermishypoplasie-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Syndrom
2508	Mikrozephalie-Corpus callosum-Agenesie-Genitalfehlbildung-Syndrom
457284	Mikrozephalie-Corpus callosum-Hypoplasie-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie Syndrom
397951	Mikrozephalie-dünnes Corpus callosum-Intelligenzminderung-Syndrom
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom
217026	Mikrozephalie-fazio-kardio-skelettales Syndrom Typ Hadziselimovic
1305	Mikrozephalie-Fingeranomalien-normale Intelligenz-Syndrom
2521	Mikrozephalie-Gaumenspalte-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	abnorme Retinapigmentierung-Syndrom
647	Mikrozephalie-Immundefekt-Lymphoretikulom-Syndrom
457351	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Epilepsie-abnormer Muskeltonus-Syndrom
391641	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Tracheo-Ösophageale Fistel-Syndrom Typ 1
391646	Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Tracheo-Ösophageale Fistel-Syndrom Typ 2
423306	Mikrozephalie-Kleinwuchs-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
488168	Mikrozephalie-kongenitale Katarakt-psoriasiforme Dermatoze-Syndrom
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom
2528	Mikrozephalie-Mikrokornea-Syndrom, Typ Seemanova
391641	Mikrozephalie-okulo-digito-oesophago-duodenal-Syndrom Typ 1
329332	Mikrozephalie-zerebelläre Hypoplasie-kardiale Reizleitungsstörung-Syndrom
434179	Mikrozephalie-zerebrale Fehlbildung-oro-fazio-digitales Syndrom
83642	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung
166430	Miktionssynkope
79078	Mikulicz-Krankheit
79078	Mikulicz-Syndrom
79651	Milde HPA
216796	Milde Osteogenesis imperfecta
247815	Milde peroxisomale Störung durch PEX10-Mangel
531	Miller-Dieker-Syndrom
98919	Miller-Fisher-Syndrom
246	Miller-Syndrom
94091	Mills-Syndrom
→79452	Milroy-ähnliche Krankheit
79452	Milroy-Krankheit
255210	MILS
1917	Minamata-Krankheit
457485	MINDS-Syndrom
506112	MiNEN des Pankreas
→293843	Mingarelli-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98905	Minicore-Myopathie mit externer Ophthalmoplegie
822	Minkowski-Chauffard-Syndrom
1918	Minoxidil-Embryopathie
1918	Minoxidil-Exposition, vorgeburtliche
566	Miosis, kongenitale
494433	MIRAGE-Syndrom
94125	MIRAS
→193	Mirhosseini-Holmes-Walton-Syndrom
521219	Mirizzi syndrome
809	Mischkollagenose
252202	Mismatch-Reparatur-Defizienz-Syndrom, konstitutionelles
293822	MITF-assoziiertes Melanom und Nierenzellkarzinom-Prädispositionssyndrom
352470	Mitochondrial DNA-Deletionssyndrom mit Gliedergürtelschwäche
352470	Mitochondrial DNA-Deletionssyndrom mit progressiver Myopathie
254881	Mitochondrial spinocerebellar ataxia with epilepsy
254851	Mitochondriale Dystonie, maternal vererbte
1194	Mitochondriale Enzephalokardiomyopathie durch isolierten ATP-Synthase-Mangel
550	Mitochondriale Enzephalomyopathie - Laktatazidose - schlaganfallähnlichen Episoden
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Hörverlust
2597	Mitochondriale Myopathie - Laktatazidose - Schwerhörigkeit
550	Mitochondriale Myopathie mit Enzephalopathie, Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Episoden
2598	Mitochondriale Myopathie und sideroblastische Anämie
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Ataxie-Pigmentretinopathie-Syndrom
502423	Mitochondriale Myopathie-zerebelläre Atrophie-Pigmentretinopathie-Syndrom
254881	Mitochondriale spinocerebelläre Ataxie mit Epilepsie
134	Mitochondrialer Acetoacetyl-Coenzym A-Thiolase-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
353217	Mitochondrialer Aspartat-Glutamat-Carrier 1-Mangel
447784	Mitochondrialer Pyruvat-Carrier-Mangel
279934	Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom, hepatozerebrale Form durch DGUOK-Mangel
1933	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit Methylmalonazidurie
255235	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie
369897	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien
363534	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, hepatozerebro-renale Form
254875	Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom, myopathische Form
352447	Mitochondriales DNA-Maintenance-Syndrom durch MGME1-Mangel
401869	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 1
401874	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 2
363424	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 3
457406	Mitochondriales Dysfunktions-Syndrom, multiples, Typ 4
289560	Mitochondrienmembran-Protein-Assoziierte Neurodegeneration
254857	Mitochondriopathie, infantile letale
1205	Mitralatresie
3238	Mitralinsuffizienz - Schwerhörigkeit - Skelettfehlbildungen
99061	Mitralklappe mit akzessorischem Gewebe
101932	Mitralklappe, Anomalie der subvalvulären Strukturen
99064	Mitralklappe, gespreizte und/oder reitende
99062	Mitralklappenagenese
99058	Mitralklappenannulus, Hypoplasie des-
→284963	Mitralklappenprolaps - Aortenerweiterung - Striae -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Skelettbeteiligung
741	Mitralklappenprolaps, familiärer
95465	Mitralklappenspalt
99057	Mitralklappenstenose, kongenitale
99060	Mitralöffnung, unbedeckte, kongenitale
99057	Mitralstenose, kongenitale
2498	Mittelhandknochen 4 und 5, Fusion der
42	Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
86879	Mittelliniengranulom, letales
231214	Mittelmeeranämie
342	Mittelmeerfieber, familiäres
90056	Mittelschweres und schweres Schädel-Hirntrauma
93926	Mittlere interhemisphärische Fusionsvariante
93926	Mittlere interhemisphärische Fusionsvariante der Holoprosenzephalie
399096	Miyoshi-Muskeldystrophie Typ 3
45448	Miyoshi-Myopathie
98757	MJD
565	MK
423461	ML 3 alpha/beta
423470	ML 3 gamma
423461	ML III alpha/beta
423470	ML III gamma
2598	MLASA
2478	MLC
2526	MLCRD
512	MLD
309271	MLD, adulte Form
309263	MLD, juvenile Form
309256	MLD, spät-infantile Form
2556	MLS-Syndrom
464321	MLT
369970	MMCAT-Syndrom
399096	MMD3
3434	MMEP-Syndrom
592	MMF
268249	MMF-Embryopathie
1923	MMI/CMZ-Embryofetopathie
1923	MMI/CMZ-Embryopathie
2241	MMIHS
213787	MMMT der Cervix uteri
213512	MMMT des Ovars
213610	MMMT des Uterus
641	MMN
641	MMNCB
137867	MMND

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
293181	MMPEI
2479	MMR-Syndrom
1305	MMT
391641	MMT Typ 1
391646	MMT Typ 2
276399	MNG, familiär
298	MNGIE-Syndrom
565	MNK
251656	MOA
77299	MOBA-Syndrom
99732	MOCOD
308386	MOCOD Typ A
308393	MOCOD Typ B
308400	MOCOD Typ C
1305	MODED-Syndrom
391641	MODED-Syndrom Typ 1
178145	Moderate Multimicore-Krankheit mit Beteiligung der Hand
552	MODY
93111	MODY5
570	Moebius-Syndrom
2560	Moebius-Syndrom - axonale Neuropathie - hypogonadotroper Hypogonadismus
3198	Moersch-Woltman-Syndrom
2549	Moeschler-Claren-Syndrom
2753	Mohr-Majewski-Syndrom
2751	Mohr-Syndrom
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom
99927	Mola hydatidosa
254688	Mole, hydatiforme komplette
254693	Mole, hydatiforme partielle
1433	Moloney-Syndrom
397973	MOMES-Syndrom
2563	MOMO-Syndrom
371428	MONA-Spektrum
573	Monilethrix
573	Monilichie
3057	Monoaminoxidase-A-Mangel
59	Monocarboxylat-Transporter 8-Mangel
90069	Monochloracetat-Vergiftung, systemische
529468	Monoclonal mast cell activation syndrome
2564	Monodaktylie, tetramelische
99885	Monogenetischer Diabetes der Kindheit
86861	Monoklonale Immunglobulin-Ablagerungskrankheit
228423	MonoMAC
2565	Mononen-Karnes-Senac-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
94065	Monosomie 15q24
293948	Monosomie 1p21.3
401986	Monosomie 1p31p32
456298	Monosomie 1p35.2
1606	Monosomie 1p36
1606	Monosomie 1pter
250989	Monosomie 1q21.1
250999	Monosomie 1q41-q42
238769	Monosomie 1q44
36367	Monosomie 1qter
261349	Monosomie 2p15-p16.1
163693	Monosomie 2p21
228402	Monosomie 2q23.1
1617	Monosomie 2q24
251014	Monosomie 2q31.1
251019	Monosomie 2q31.2-q32.3
251019	Monosomie 2q32
251028	Monosomie 2q33.1
1001	Monosomie 2q37-qter
1620	Monosomie 3p, distale
435638	Monosomie 3p25.3
1620	Monosomie 3pter
1621	Monosomie 3q13
356947	Monosomie 3q26-q27
356947	Monosomie 3q26q27
65286	Monosomie 3q29
280	Monosomie 4p, distale
96145	Monosomie 4q, distale
238750	Monosomie 4q21
502437	Monosomie 4q25, proximale
96145	Monosomie 4qter
228384	Monosomie 5q14.3
314655	Monosomie 5q31.3
1627	Monosomie 5q35
96125	Monosomie 6p, distale
251046	Monosomie 6p22
96125	Monosomie 6p25
171829	Monosomie 6q16
251056	Monosomie 6q25
96126	Monosomie 7p, distale
96136	Monosomie 7p, nicht-distale
96126	Monosomie 7pter
254351	Monosomie 7q11.23, distal
1636	Monosomie 7q3
251061	Monosomie 7q31
251066	Monosomie 8p11.2
251071	Monosomie 8p23.1
2496	Monosomie 8q13
284160	Monosomie 8q21.11
178303	Monosomie 8q22.1
502	Monosomie 8q24.1
261112	Monosomie 9p
324313	Monosomie 9p13

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1642	Monosomie 9pter
401923	Monosomie 9q31.1q31.3
495818	Monosomie 9q33.3-q34.11
495818	Monosomie 9q33.3q34.11
65286	Monosomie3qter
1580	Monosomie 10p, distale
284169	Monosomie 10p11.21p12.31
1580	Monosomie 10pter
96148	Monosomie 10q, distale
1581	Monosomie 10q, nicht-distale
276413	Monosomie 10q22.3q23.3
96148	Monosomie 10qter
893	Monosomie 11p13
444002	Monosomie 11q22.2-q22.3
444002	Monosomie 11q22.2q22.3
2308	Monosomie 11qter
280325	Monosomie 12p, distale
313884	Monosomie 12p12.1
96149	Monosomie 12q, distale
96160	Monosomie 12q, nicht-distale
94063	Monosomie 12q14
289513	Monosomie 12q15q21.1
96149	Monosomie 12qter
412035	Monosomie 13q12.3
1587	Monosomie 13q14
1590	Monosomie 13q32
96168	Monosomie 13q34
96150	Monosomie 14q, distale
261120	Monosomie 14q11.2
261144	Monosomie 14q12
→3157	Monosomie 14q22
264200	Monosomie 14q22-q23
264200	Monosomie 14q22q23
401935	Monosomie 14q24.1q24.3
254528	Monosomie 14q32.2, maternal
254525	Monosomie 14q32.2, paternal
96150	Monosomie 14qter
261183	Monosomie 15q11.2
199318	Monosomie 15q13.3
261190	Monosomie 15q14
1596	Monosomie 15q26
261197	Monosomie 16p11.2
261222	Monosomie 16p11.2, distal
261236	Monosomie 16p13.11
500055	Monosomie 16p13.2
261250	Monosomie 16q24.3
531	Monosomie 17p13.3
261257	Monosomie 17p13.3, distal
97685	Monosomie 17q11
261265	Monosomie 17q12
363958	Monosomie 17q21.31
96169	Monosomie 17q21.31
1597	Monosomie 17q23 q24

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261279	Monosomie 17q23.1-q23.2
1598	Monosomie 18p
1600	Monosomie 18q
254346	Monosomie 19p13.12
357001	Monosomie 19p13.13
96129	Monosomie 19p13.3, distale
217346	Monosomie 19q13.1
261295	Monosomie 20p12.3
313781	Monosomie 20p13
96152	Monosomie 20q, distale
96164	Monosomie 20q, nicht-distale
444051	Monosomie 20q11
261311	Monosomie 20q13
261311	Monosomie 20q13.33
96152	Monosomie 20qter
574	Monosomie 21
574	Monosomie 21q, partielle
261323	Monosomie 21q22.11-q22.12
268261	Monosomie 21q22.13-q22.2
268261	Monosomie 21q22.13q22.2
96123	Monosomie 22
567	Monosomie 22q11
261330	Monosomie 22q11.2, distal
48652	Monosomie 22q13
99226	Monosomie X
99228	Monosomie X-Mosaik
495930	Monosomie-7-Syndrom, familiäres
93277	Monostotische fibröse Dysplasie
228423	Monozytopenie mit erhöhter Infektionsanfälligkeit
228423	Monozytopenie und Mykobakterien-Infektionssyndrom
158003	Montgomery-Syndrom
→969	Moore-Federman-Syndrom
519408	Mooren ulcer
2636	MOPD Typ I und III
2637	MOPD Typ II
2636	MOPD Typen I und III
141327	Moran-Barroso-Syndrom
52056	Morava-Mehes-Syndrom
117	Morbus Adamantiades-Behçet
409	Morbus Flegel
75382	Morbus Oguchi
774	Morbus Osler
845	Morbus Tay-Sachs
3452	Morbus Whipple
75858	MORM-Syndrom
35737	Morning glory-Anomalie
35737	Morning-Glory-Syndrom
582	Morquio-Krankheit
309297	Morquio-Krankheit Typ A

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
309310	Morquio-Krankheit Typ B
2570	Morse-Rawnsley-Sargent-Syndrom
83467	Morvan-Syndrom
1692	Mosaik-Trisomie 1
1723	Mosaik-Trisomie 2
100071	Mosaik-Trisomie 3
96059	Mosaik-Trisomie 4
96060	Mosaik-Trisomie 5
1747	Mosaik-Trisomie 7
96061	Mosaik-Trisomie 8
99776	Mosaik-Trisomie 9
96063	Mosaik-Trisomie 10
1698	Mosaik-Trisomie 12
1703	Mosaik-Trisomie 14
1706	Mosaik-Trisomie 15
1708	Mosaik-Trisomie 16
1711	Mosaik-Trisomie 17
1724	Mosaik-Trisomie 20
96068	Mosaik-Trisomie 22
1692	Mosaik-Trisomie Chromosom 1
1723	Mosaik-Trisomie Chromosom 2
100071	Mosaik-Trisomie Chromosom 3
96059	Mosaik-Trisomie Chromosom 4
96060	Mosaik-Trisomie Chromosom 5
1747	Mosaik-Trisomie Chromosom 7
96061	Mosaik-Trisomie Chromosom 8
99776	Mosaik-Trisomie Chromosom 9
96063	Mosaik-Trisomie Chromosom 10
1698	Mosaik-Trisomie Chromosom 12
1703	Mosaik-Trisomie Chromosom 14
1706	Mosaik-Trisomie Chromosom 15
1708	Mosaik-Trisomie Chromosom 16
1711	Mosaik-Trisomie Chromosom 17
1724	Mosaik-Trisomie Chromosom 20
96068	Mosaik-Trisomie Chromosom 22
54057	Moschowitz-Krankheit
2717	MOTA-Syndrom
137867	Motoneuron-Krankheit Madras
3347	Mounier-Kühn-Syndrom
2572	Mousa-Al Din-Al Nassar-Syndrom
2152	Mowat-Wilson-Syndrom
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Del(2)(q22)
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Mikrodeletion 2q22
261537	Mowat-Wilson-Syndrom durch Monosomie 2q22
261552	Mowat-Wilson-Syndrom durch Punktmutationen im ZEB2-Gen
2573	Moyamoya-Krankheit
280679	Moyamoya-Krankheit - Kleinwuchs -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Gesichtsdysmorphien - hypergonadotroper Hypogonadismus
401945	Moyamoya-Krankheit mit früh-einsetzender Achalasie
2573	Moyamoya-Krankheit, idiopathische
280679	Moyamoya-Krankheit-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphien-hypergonadotroper Hypogonadismus-Syndrom
2574	Moynahan-Syndrom
727	MPA
289560	MPAN
231736	MPCC-Syndrom
59135	MPD1
399086	MPD3
79323	MPDU1-CDG
293181	MPEI
54370	MPGN
79319	MPI-CDG
79253	mPKU
3148	MPNST
252212	MPNST mit rhabdomyosarkomatöser Differenzierung
2587	MPO-Mangel
83473	MPPH-Syndrom
579	MPS1
93473	MPS1H
93476	MPS1H/S
93474	MPS1S
580	MPS2
217085	MPS2A
217093	MPS2B
581	MPS3
79269	MPS3A
79270	MPS3B
79271	MPS3C
79272	MPS3D
582	MPS4
309297	MPS4A
309310	MPS4B
583	MPS6
276223	MPS6, langsam fortschreitend
276212	MPS6, rasch fortschreitend
584	MPS7
67041	MPS9
581	MPS III
579	MPSI
293181	MPSI
93473	MPSIH
93476	MPSIH/S

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
580	MPSII
217085	MPSIIA
217093	MPSIIB
79269	MPSIIIA
79270	MPSIIIB
79271	MPSIIIC
79272	MPSIIID
93474	MPSIS
582	MPSIV
309297	MPSIVA
309310	MPSIVB
67041	MPSIX
583	MPSVI
276223	MPSVI, langsam fortschreitend
276212	MPSVI, rasch fortschreitend
584	MPSVII
99967	MRCLS
263347	MRCS-Syndrom
67045	MRGH
3109	MRKH-Syndrom
247775	MRKH-Syndrom Typ 1
2578	MRKH-Syndrom Typ 2
→457240	MRX35
85274	MRXS7
85324	MRXS9
93952	MRXSH
2598	MSA
102	MSA
98933	MSA vom Parkinsontyp
227510	MSA, zerebelläre
227510	MSA-C
98933	MSA-P
1879	MSBD-Syndrom
254881	MSCAE
585	MSD
2619	Mselenische Gelenkrankheit
480536	MSH3-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
480536	MSH3-abhängige AFAP
480536	MSH3-abhängige attenuierte FAP
480536	MSH3-assozierte attenuierte familiäre Polyposis
480536	MSH3-assozierte attenuierte familiäre Polyposis coli
319623	MSMD durch CYBB-Mangel, X-chromosomal
319612	MSMD durch IKBKG-Defekt, X-chromosomal
99898	MSMD durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt
319547	MSMD durch kompletten IFNgammaR2-Defekt

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
319558	MSMD durch kompletten IL12B-Defekt
319552	MSMD durch kompletten IL12RB1-Defekt
319563	MSMD durch kompletten ISG15-Defekt
477857	MSMD durch kompletten RORgamma-Rezeptor-Mangel
319612	MSMD durch NEMO-Defekt, X-chromosomal
319581	MSMD durch partiellen IFNgammaR1-Defekt, autosomal-dominant
319569	MSMD durch partiellen IFNgammaR1-Defekt, autosomal-rezessiv
319589	MSMD durch partiellen IFNgammaR2-Defekt, autosomal-dominant
319574	MSMD durch partiellen IFNgammaR2-Defekt, autosomal-rezessiv
319600	MSMD durch partiellen Interferon-Regulationsfaktor 8-Mangel
319600	MSMD durch partiellen IRF8-Defekt
319595	MSMD durch partiellen STAT1-Defekt
319605	MSMD, X-chromosomal
65748	MSSE
511	MSUD
268162	MSUD, intermediär
268173	MSUD, intermittierend
268145	MSUD, klassisch
268184	MSUD, Thiamin-responsiv
352470	mtDNA-Deletionssyndrom mit Gliedergürtelschwäche
352470	mtDNA-Deletionssyndrom mit progressiver Myopathie
255235	mtDNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit renaler Tubulopathie
369897	mtDNA-Depletionssyndrom, enzephalomyopathische Form mit variablen kraniofazialen Anomalien
363534	mtDNA-Depletionssyndrom, hepatozerebrorenales
254875	mtDNA-Depletionssyndrom, myopathisches
352447	mtDNA-Maintenance-Syndrom durch MGME1-Mangel
395	MTHFR-Mangel
99701	MTLE-HS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
746	MTP (mitochondriales trifunktionales Protein)-Mangel
252212	MTT
86904	MTX-LPD
100024	Mu-HCD
100024	Mu-Schwerkettenkrankheit
88949	MUCI-assoziierte ADTKD
575	Muckle-Wells-Syndrom
53271	Muenke-Syndrom
444	MUHH
587	Muir-Torre-Syndrom
2331	Mukokutanes Lymphknotensyndrom
423461	Mukolipidose Typ III alpha/beta
423461	Mukolipidose Typ 3 alpha/beta
423470	Mukolipidose Typ 3 gamma
576	Mukolipidose Typ II
576	Mukolipidose Typ II alpha/beta
577	Mukolipidose Typ III
423470	Mukolipidose Typ III gamma
578	Mukolipidose Typ IV
217093	Mukopolysaccharidose 2B
579	Mukopolysaccharidose Typ 1
93473	Mukopolysaccharidose Typ 1H
93476	Mukopolysaccharidose Typ 1H/S
93474	Mukopolysaccharidose Typ 1S
580	Mukopolysaccharidose Typ 2
217093	Mukopolysaccharidose Typ 2, attenuierte Form
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2, schwere Form
217085	Mukopolysaccharidose Typ 2A
581	Mukopolysaccharidose Typ 3
79269	Mukopolysaccharidose Typ 3A
79270	Mukopolysaccharidose Typ 3B
79271	Mukopolysaccharidose Typ 3C
79272	Mukopolysaccharidose Typ 3D
582	Mukopolysaccharidose Typ 4
309297	Mukopolysaccharidose Typ 4A
309310	Mukopolysaccharidose Typ 4B
583	Mukopolysaccharidose Typ 6
276223	Mukopolysaccharidose Typ 6, langsam fortschreitend
276212	Mukopolysaccharidose Typ 6, rasch fortschreitend
584	Mukopolysaccharidose Typ 7
67041	Mukopolysaccharidose Typ 9
579	Mukopolysaccharidose Typ I
93473	Mukopolysaccharidose Typ IH
93476	Mukopolysaccharidose Typ IH/S
580	Mukopolysaccharidose Typ II
217093	Mukopolysaccharidose Typ II, attenuierte Form

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
217085	Mukopolysaccharidose Typ II, schwere Form
217085	Mukopolysaccharidose Typ IIA
217093	Mukopolysaccharidose Typ IIB
581	Mukopolysaccharidose Typ III
79269	Mukopolysaccharidose Typ IIIA
79270	Mukopolysaccharidose Typ IIIB
79271	Mukopolysaccharidose Typ IIIC
79272	Mukopolysaccharidose Typ IIID
93474	Mukopolysaccharidose Typ IS
582	Mukopolysaccharidose Typ IV
309297	Mukopolysaccharidose Typ IVA
309310	Mukopolysaccharidose Typ IVB
67041	Mukopolysaccharidose Typ IX
584	Mukopolysaccharidose Typ VII
583	Mukopolysaccharidose VI
505248	Mukopolysaccharidose-plus-Krankheit
505248	Mukopolysaccharidose-ähnliches Syndrom mit kongenitalen Herzfehlern und hämatopoetischen Störungen
73263	Mukormykose
585	Mukosulfatidose
586	Mukoviszidose
141083	Mukozele der Tränenwege
2576	MULIBREY-Kleinwuchs
2576	Mulibrey-Nanism-Syndrom
2856	Müller-Gang, persistierender
2491	Müller-Gang-Anomalien - Extremitätenanomalien
2578	Müller-Gang-Aplasie - Nierenaplasie - Dysplasie der zerviko-thorakalen Somiten
247768	Müller-Gang-Aplasie und Hyperandrogenismus
1655	Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie
2856	Müller-Gang-Persistenzsyndrom
213610	Müller-Mischtumor des Corpus uteri
213787	Müller-Mischtumor, zervikaler
2856	Müllersche Derivate, persistierende
3282	Multifokale atriale Tachykardie
48162	Multifokale erworbene demyelinisierende sensorische und motorische Neuropathie
464321	Multifokale Lymphangioendotheliomatose-Thrombozytopenie-Syndrom
641	Multifokale motorische Neuropathie
3286	Multifokale ventrikuläre

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Extrasystolen
319287	Multilokuläre zystische Neoplasie der Niere von geringem malignen Potential
319287	Multilokuläres klarzelliges Adenokarzinom der Niere
598	Multiminicore-Krankheit (MmD)
178148	Multiminicore-Krankheit, pränatale, mit kongenitaler Arthrogryposis multiplex
598	Multiminicore-Myopathie
324604	Multiminicore-Myopathie, klassische
2505	Multiple benigne ringförmige Hautfalten der Extremitäten
2678	Multiple Café-au-lait-Flecken
247698	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A
247709	Multiple endokrine Neoplasie Typ 2B
247709	Multiple endokrine Neoplasie Typ 3
1667	Multiple epiphysäre Dysplasie - früh einsetzender Diabetes
50920	Multiple Fibroadenome der Brust
2300	Multiple intestinale Atresie
289601	Multiple Kalzifikation der Gelenke und Arterien, hereditäre Form
502	Multiple kartilaginäre Exostosen - periphere Dysostose
321	Multiple kartilaginären Exostosen
254519	Multiple kongenitale Anomalien durch 14q32.2 maternal exprimierten Gendefekt
280633	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2
369837	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krämpfe-Syndrom Typ 3
523	Multiple Leiomyome, kutane und uterine
624	Multiple Naevi flammei, familiäre Form
435329	Multiple ossifizierende Fibrome
65748	Multiple selbstheilende squamöse Epitheliome
477738	Multiple Sklerose des Kindes
228157	Multiple Sklerose, akute, Marburg-Variante
477738	Multiple Sklerose, pädiatrische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3151	Multiple Sklerose-Ichthyose-Faktor-VIII-Mangel-Syndrom
3237	Multiple Synostosen
102	Multiple Systematrophie
284139	Multiplen Gelenkdislokationen - Kleinwuchs - kraniofaziale Dysmorphien - kongenitaler Herzfehler
294049	Multiplen Gelenkdislokationen-Kleinwuchs-Gelenkinstabilität-kraniofaziale Dysmorphien-Syndrom
394532	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, milder Typ
394529	Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, schwerer neonataler Typ
79242	Multipler Carboxylase-Mangel, früh-einsetzender
79241	Multipler Carboxylase-Mangel, juveniler
79242	Multipler Carboxylase-Mangel, neonataler
79241	Multipler Carboxylase-Mangel, spät-einsetzender
201	Multiples Hamartom-Syndrom
329314	Multiples mitochondriales DNA-Deletionssyndrom durch DGUOK-Mangel des Erwachsenen
329314	Multiples mtDNA-Deletionssyndrom durch DGUOK-Mangel mit Beginn im Erwachsenenalter
2215	Multiples Pterygium-maligne Hyperthermie-Syndrom
→1234	Multiples Pterygium-Syndrom Typ Aslan
65743	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
2990	Multiples Pterygium-Syndrom, Escobar-Variante
33108	Multiples Pterygium-Syndrom, letales
79447	Multiples Pterygium-Syndrom, letales, X-chromosomales
102	Multisystematrophie
98933	Multisystematrophie vom Typ Parkinson
227510	Multisystematrophie, zerebellärer Typ

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1451	Multisystemkrankheit, inflammatorische, infantil beginnende
1451	Multisystemkrankheit, inflammatorische, neonatal beginnende
93686	Multizentrische Castleman-Krankheit (MCD)
2774	Multizentrische karpotarsale Osteolyse mit oder ohne Nephropathie
371428	Multizentrische Osteolyse-Nodulose-Arthropathie-Spektrum
93686	Multizentrische Riesenganglien-Hyperplasie
1851	Multizystische renale Dysplasie
2959	Mulvihill-Smith-Syndrom
337	Münchmeyer-Syndrom
324972	Mund- und Genital-Ulzera mit Chondritis
2578	MURCS-Assoziation
2028	Murray-Puretic-Drescher-Syndrom
588	Muscle-Eye-Brain-Syndrom
370997	Muscle-Eye-Brain-Syndrom mit bilateraler multizystischer Leukodystrophie
588	Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit
2579	Muskelatrophie - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Diabetes mellitus
139547	Muskelatrophie, distale spinale, Typ 3
206580	Muskelatrophie, distale spinale, Typ 4
431255	Muskelatrophie, scapuloperoneale spinale
481	Muskelatrophie, spinobulbäre, X-chromosomale
1877	Muskeldystrophie - Spongiosis der weissen Gehirnmasse
424261	Muskeldystrophie mit progressiver Schwäche, distalen Kontrakturen und starrer Wirbelsäule
98895	Muskeldystrophie Typ Becker
98896	Muskeldystrophie Typ Duchenne
199340	Muskeldystrophie Typ Selcen
424261	Muskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch LAP1B-Mangel
424261	Muskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Torsion-1A-interagierendes Protein 1-Mangel
269	Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1875	Muskeldystrophie, kongenitale - infantile Katarakt - Hyogonadismus
157973	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel
258	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Laminin-alpha 2-Mangel
280671	Muskeldystrophie, kongenitale, durch Phosphatidylcholin-Biosynthesestörung
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Merosin-negativ
34520	Muskeldystrophie, kongenitale, mit ITGA7-Defizienz
258	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A
98893	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1B
→37095 3	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1C
→37095 3	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1D
486815	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Davignon-Chauveau
272	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Fukuyama
75840	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich
280671	Muskeldystrophie, megakoniale kongenitale
270	Muskeldystrophie, okulopharyngeale
75840	Muskeldystrophie, sklero-atonische
609	Muskeldystrophie, tibiale
2033	Muskelfibrose, multifokale, mit Gefäßverschluss
324416	Muskelhypertrophie-Hepatomegalie-Polyhydramnion-Syndrom
2349	Muskelpseudohypertrophie - Hypothyreose
972	Muskuläre Daueraktivität, hereditäre
99003	Musterdystrophie, multifokale (vorgetäuschte Stargardt-Krankheit)
99003	Musterdystrophie, multifokale (vorgetäuschter Fundus flavimaculatus)
3079	Mutchinick-Syndrom
659	Mutilierende Palmoplantarkeratose mit periorifizierten keratotischen Plaques

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
247798	MUTYH-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
247798	MUTYH-abhängige AFAP
247798	MUTYH-abhängige attenuierte FAP
178512	Muzinose, follikuläre, Mycosis fungoides-assozierte
167635	Muzinose, lichenoid papuläre, generalisierte Variante
90396	Muzinose, papulöse, akral-persistierende
90395	Muzinose, papulöse, des Säuglingsalters
90397	Muzinose, papulöse, selbstheilende
391723	Muzinöses Adenokarzinom des Appendix
398961	Muzinöses Adenokarzinom des Ovars
319322	Muzinöses tubuläres und spindelzelliges Karzinom
424053	Muzinöses Zystadenokarzinom des Pankreas
29	MVA
2290	MVID
575	MWS
2582	Myalgie, eosinophile, Tryptophan-assozierte
589	Myasthenia gravis
391497	Myasthenia gravis der Kindheit
391490	Myasthenia gravis mit Beginn im Erwachsenenalter
589	Myasthenia gravis, autoimmune
589	Myasthenie, erworbene
391504	Myasthenie, erworbene neonatale transiente
391497	Myasthenie, erworbene, juvenile Form
98913	Myasthenische Syndrome, kongenitale postsynaptische
98914	Myasthenische Syndrome, kongenitale präsynaptische
98915	Myasthenische Syndrome, kongenitale synaptische
353327	Myasthenische Syndrome, kongenitale, mit Glykosylierungsdefekt
498693	MYBPC1-assoziertes autosomal-rezessives nicht-letales AMC-Syndrom
314946	Mycobacterium xenopi-Infektion
268249	Mycophenolat-Mofetil-Embryopathie
2584	Mycosis fungoides
178512	Mycosis fungoides, follikulotrope

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
183713	MyD88-Mangel
59298	Myelinoklastische diffuse Sklerose
135	Myelinosis centralis diffusa
139417	Myelitis, akute transverse
139423	Myelitis, akute transverse, idiopathische
139420	Myelitis, akute transverse, sekundäre
90021	Myelitis, radiogene
2585	Myelo-zerebelläres Syndrom
494433	Myelodysplasie-Infektion-Wachstumsbeschränkung-Nebennierenhypoplasie-Genitalanomalien-Enteropathie-Syndrom
494433	Myelodysplasie-Infektion-Wachstumsrestriktion-Nebennierenhypoplasie-Genitalphänotypen-Enteropathie-Syndrom
494433	Myelodysplasie-Infektion-Wachstumsrestriktion-Nebennierenhypoplasie-Genitalphänotypen-Enteropathie-Syndrom
86841	Myelodysplastisches Syndrom mit isolierter del(5q) Chromosomenanomalie
98827	Myelodysplastisches Syndrom, nicht-klassifizierbares
824	Myelofibrose mit myeloischer Metaplasie
86843	Myelofibrose, akute
824	Myelofibrose, idiopathische
168953	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem FGFR1-Gen-Rearrangement
168947	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem PDGFRA-Gen-Rearrangement
168950	Myeloische/lymphatische Neoplasie mit assoziiertem PDGFRB-Gen-Rearrangement
29073	Myelom, multiples
2905	Myelom, osteosklerotisches
79093	Myelomalazie, angiohypertrophische subakute
29073	Myelomatose
93969	Myelomeningozele
517	Myelomonozytenleukämie, akute
79093	Myelopathie, angiodysgenetische nekrotisierende
2587	Myeloperoxidase-Mangel
86830	Myeloproliferative Krankheit,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	nicht klassifizierbare
86830	Myeloproliferative Krankheit, undifferenzierte
98825	Myeloproliferative/Myelodysplastische Krankheit, nicht-klassifizierbare
98825	Myeloproliferativen/Myelodysplastischen Krankheiten, nicht-klassifizierbare Mischformen
86850	Myelosarkom
86843	Myelosklerose, akute
268813	Myelozystozele
437572	MYH7-abhängige spät beginnende SPMD
437572	MYH7-abhängiges scapulooperoneales Syndrom mit spätem Beginn
182050	MYH9-assozierte Krankheiten
182050	MYH9-bedingte Störungen
182050	MYH9-bedingte Syndrome
182050	MYH9-RD
109	Myhre-Riley-Smith-Syndrom
2588	Myhre-Syndrom
165958	Myiasis des Kopfes
504	Myiasis, migratorische
165955	Myiasis, sekundäre
268249	Mykophenolat-Mofetil-Embryopathie
83482	Mykoplasmen-Enzephalitis
480491	MYO5B-Mangel
178464	Myofibrilläre Myopathie mit frühem Atemversagen
98909	Myofibrilläre Myopathie, Desmin-assozierte
2591	Myofibromatose, infantile
319332	Myogene Arthrogryposis multiplex congenita, autosomal-rezessive
99846	Myoglobinurie, autosomal-dominante
99845	Myoglobinurie, rezurrenente, genetisch bedingte
141148	Myohyperplasie, hemifaziale
54260	Myokard, spongiöses
36899	Myoklone Dystonie
221083	Myoklonie, fokale, des Gesichts
2589	Myoklonie-zerebelläre Ataxie-Taubheit-Syndrom
1942	Myoklonisch-astatische Epilepsie des frühen Kindesalters
1942	Myoklonisch-atone Epilepsie
86913	Myoklonische Epilepsie bei nicht-progressiven Enzephalopathien
→36899	Myoklonus-Dystonie 15

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
36899	Myoklonus-Dystonie-Syndrom
163696	Myoklonus-Nephropathie-Syndrom
86909	Myoklonusepilepsie des Kindesalters
551	Myoklonusepilepsie mit 'ragged-red-fibers'
435438	Myoklonusepilepsie und Ataxie durch Kaliumkanaldefekt
86814	Myoklonusepilepsie, adulte benigne familiäre
86814	Myoklonusepilepsie, adulte, familiäre Form
33069	Myoklonusepilepsie, frühkindliche schwere
352582	Myoklonusepilepsie, infantile familiäre
307	Myoklonusepilepsie, juvenile
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, durch CERS1-Mangel
263516	Myoklonusepilepsie, progressive, durch KCTD7-Mangel
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, durch KV3.1-Mangel
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, durch LMNB2-Mangel
352596	Myoklonusepilepsie, progressive, mit Dystonie
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Nordsee-Typ
263516	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 3
163696	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 4
402082	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 5
280620	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 6
435438	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 7
424027	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 8
457265	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 9
308	Myoklonusepilepsie, progressive, Typ 1
221106	Myokymie, isolierte, des Gesichts
2596	Myopathie - Diabetes mellitus
2598	Myopathie - Laktatazidose - sideroblastische Anämie
2601	Myopathie - Wachstumsverzögerung - geistige Retardierung - Hypospadie
88635	Myopathie durch Calsequestrin- und SERCA1-Protein-Overload

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
43115	Myopathie durch Eisen-Schwefel-Cluster-Scaffold-Protein-Mangel
97234	Myopathie durch Phosphoglycerat-Mutase-Mangel
43115	Myopathie mit Belastungsintoleranz, Schwedischer Typ
25980	Myopathie mit exzessiver Autophagie, X-chromosomal
289377	Myopathie mit fataler Kardiomyopathie, früh-beginnende Form
171889	Myopathie mit hexagonal verknüpften tubulären Aggregaten
97239	Myopathie mit reduzierenden Einschlusskörpern
2593	Myopathie mit tubulären Aggregaten
171886	Myopathie mit zylindrischen Spiralen
610	Myopathie, benigne dominante
324581	Myopathie, benigne, Typ Samariter
84132	Myopathie, desmin-abhängige früh-einsetzende
84132	Myopathie, desmin-abhängige, mit Mallory Körperchen-ähnlichen Einschlüssen
482601	Myopathie, distale, ADSSL1-assoziierte
→17846 4	Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur
602	Myopathie, distale, mit intrazytoplasmatischen Einschlüssen
600	Myopathie, distale, mit Stimmbandschwäche
59135	Myopathie, distale, Typ 1
399086	Myopathie, distale, Typ 3
59135	Myopathie, distale, Typ Laing
602	Myopathie, distale, Typ Nonaka
488650	Myopathie, distale, Typ Tateyama
603	Myopathie, distale, Typ Welander
2604	Myopathie, familiäre viszerale
1876	Myopathie, familiäre viszerale mit externer Ophthalmoplegie
98904	Myopathie, kongenitale, mit Exzess dünner Filamente
2020	Myopathie, kongenitale, mit Fasertyp-Disproportion
199329	Myopathie, kongenitale, Typ Paradas
210163	Myopathie, letale, kongenitale, Typ Compton-North

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
171690	Myopathie, metabolische, durch Laktat-Transporter-Defekt
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen COX-Mangel
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen Cytochrom-C-Oxidase-Mangel
254864	Myopathie, mitochondriale, mit reversiblen Komplex IV-Mangel
254854 606	Myopathie, mitochondriale, reine Myopathie, myotone proximale
596	Myopathie, myotubuläre, X-chromosomale
98897	Myopathie, okulo-pharyngo-distale
1878	Myopathie, sarkotubuläre
169189	Myopathie, zentronukleäre, autosomal-dominante
169186	Myopathie, zentronukleäre, autosomal-rezessive
319160	Myopathie, zentronukleäre, Typ 4
596	Myopathie, zentronukleäre, X-chromosomale
1358	Myopathie-Moebius-Robin-Syndrom
289685	Myoperizytom
368	Myophosphorylase-Mangel
98619	Myopie, isolierte, seltene
53698	Myosin-Myopathie, autosomal-dominante
207000	Myositis bei Pilzkrankungen
337	Myositis ossificans progressiva
764	Myositis purulenta tropica
764	Myositis tropicans
206994	Myositis, bakterielle
48918	Myositis, fokale
48918	Myositis, fokale noduläre
206572	Myositis, unspezifische
206991	Myositis, virale
206572	Myositis-Overlap-Syndrom
329894	Myositis-Overlap-Syndrom, juveniles
206572	Myositis-Überlappungssyndrom mit Beginn im Erwachsenenalter
289380	Myosklerose
289380	Myosklerose, kongenitale, Typ Löwenthal
306553	Myospherulose
98911	Myotilinopathie, distale
273	Myotone Dystrophie Steinert
273	Myotone Dystrophie Typ 1
→52430	Myotone Dystrophie Typ 3
614	Myotonia congenita
614	Myotonia congenita Typ

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Thomsen und Becker
99736	Myotonia congenita, Azetazolamidempfindliche
99734	Myotonia fluctuans
99735	Myotonia permanens
3101	Myotonie - geistige Retardierung - Skelettanomalien
90393	Myxödem, atypisches tuberöses, Typ Jadassohn-Dosseker
79105	Myxofibrosarkom
57782	Myxom mit fibröser Dysplasie
615	Myxom, atriales familiäres
1359	Myxome - fleckförmige Hautpigmentierung - hormonelle Überfunktion
2583	Myzetom
79270	N-Acetyl-Alpha-Glucosaminidase-Mangel
309297	N-Acetyl-Glukosamin-6-Sulfatsulfatase-Mangel
79329	N-Acetyl-Glukosaminyltransferase 2-Mangel
583	N-Acetylgalactosamin 4-Sulfatase-Mangel
576	N-Acetylglukosamin-1-Phosphotransferase-Mangel
137754	N-Acyl-L-Aminosäure Amidohydrolase-Mangel
2608	N-Syndrom
3405	Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie
178303	Nablis mask-like facial-Syndrom
1390	Nachtblindheit - Skelettanomalien - Dismorphien
215	Nachtblindheit, kongenitale stationäre
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante
→98784	Nächtliche paroxysmale Dystonie
34592	Nackte-Lymphozyten-Syndrom Typ I
572	Nackte-Lymphozyten-Syndrom Typ II
2609	NADH-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter
2609	NADH-CoQ-Reduktase Mangel, isolierter
621	NADH-Cytochrom b5-Reduktase-Mangel
621	NADH-Diaphorase-Mangel
621	NADH-Methämoglobin-Reduktase-Mangel
2609	NADH-Ubiquinon-Reduktase-Mangel, isolierter
439196	NAE

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom
69087	Naegeli-Syndrom
→1359	Naevi - atriales Myxom - myxoides Neurofibrom - Epheliden
377	Naevoides Basalzellkarzinom-Syndrom
228264	Naevus anelasticus, disseminierter
64754	Naevus comedonicus-Syndrom
228254	Naevus elasticus
263432	Naevus fuscoeruleus acromiodeltoides
263432	Naevus Ito
263425	Naevus Ota
2612	Naevus sebaceus Typ Jadassohn
2612	Naevus sebaceus-Syndrom
370052	Naevus sebaceus-ZNS Fehlbildungen-Aplasia cutis congenita-limbales Dermoid-pigmentierter Naevus-Syndrom
79467	Naevus verrucosus
79468	Naevus, akanthokeratolytischer verruköser
64755	Naevus, epidermaler behaarter pigmentierter
139414	Naevus, panfollikulärer, kongenitaler
245	NAFD
3137	NAGA-Mangel
79279	NAGA-Mangel Typ 1
79280	NAGA-Mangel Typ 2
79281	NAGA-Mangel Typ 3
423454	Nägel- und Zahn-Anomalien-marginale Palmoplantarkeratose-orale Hyperpigmentierung-Syndrom
2614	Nägel-Patella-Syndrom
2613	Nägel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung
79153	Nageldysplasie, autosomal-dominante
280654	Nageldysplasie, autosomal-rezessive
245	Nager-Syndrom
927	NAGS-Mangel
2211	Naguib-Richieri-Costa-Syndrom
101	Naito-Oyanagi-Krankheit
2229	Najjar-Syndrom
1063	Nakagawa-Angioblastom
2615	Nakajo-Nishimura-Syndrom
2822	Nakamura-Osame-Syndrom
44	NALD

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
206569	NAM
→1359	NAME-Syndrom
627	Nance-Horan-Syndrom
383	Nance-Schwerhörigkeit
251279	Nanophthalmus-Retinitis pigmentosa-Foveoschisis-Drusenpapille-Syndrom
35612	Nanophthalmie
247868	NAPS12
83465	Narkolepsie ohne Kataplexie
2073	Narkolepsie-Kataplexie-Syndrom
644	NARP-Syndrom
86879	Nasales T-Zell-/Natürliche-Killer-Zell-Lymphom
2695	Nase, bifide
1134	Nasengenese, isolierte
141242	Nasenflügelrand-Spalte
141242	Nasenflügelspalte
141242	Nasenflügelspalte, isolierte
141112	Nasengliom
141242	Nasenkolobom, isoliertes
141096	Nasenlöcher, überzählige
141219	Nasenrückenfistel/-zyste
141242	Nasenspalte
141242	Nasenspalte, paramediane
2662	Naso-digito-akustisches Syndrom
2399	Nasopalpebrales Lipom-Kolobom-Syndrom
289596	Nasopharyngeales Angiofibrom, juveniles
150	Nasopharynxkarzinom
2770	Nasu-Hakola-Krankheit
2663	Nathalie-Syndrom
168572	Native-American-Myopathie
103908	Natrium-Diarrhoe, kongenitale
306577	Natrium-Ionenkanalkrankheit-assoziierte Small-Fiber-Neuropathie
69739	Navajo-Hirnstamm-Syndrom
255229	Navajo-Neurohepatopathie
255229	Navajo-Neuropathie
34217	Naxos-Krankheit
377	NBCCS
157850	NBIA1
216873	NBIA1, atypische Form
216866	NBIA1, klassische Form
289560	NBIA4
329284	NBIA5
397725	NBIA6
289560	NBIA durch C19orf12-Gen-Mutation
647	NBS
79262	NCL, adulte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79263	NCL, infantile
79264	NCL, juvenile
168486	NCL, kongenitale
168491	NCL, spät-infantile
2481	NCM
75327	NCMD
91495	NCRNA-Krankheit
443162	NDE1-bedingte Mikrohydranenzephalie
319205	Nebennierenblutung, bilaterale massive
189427	Nebennierenhyperplasie, bilaterale makronoduläre primäre
90790	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoid, durch STAR-Mangel
325524	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoid, durch STAR-Mangel, klassische Form
325529	Nebennierenhyperplasie, kongenitale lipoid, durch STAR-Mangel, nicht-klassische Form
90791	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel
90795	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 11-beta-Hydroxylase-Mangel
90793	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 17-alpha-Hydroxylase-Mangel
90794	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form
315306	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form mit Salzverlust
315311	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch 21-Hydroxylase-Mangel, klassische Form, einfach virilisierend
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-POR-Mangel
231580	Nebennierenhyperplasie, primäre unilaterale
95702	Nebennierenhypoplasie, kongenitale zytomegale
95702	Nebennierenhypoplasie,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitale, X-chromosomale de
95409	Nebenniereninsuffizienz, akute
289548	Nebenniereninsuffizienz, isolierte vererbte, durch CYP11A1-Mangel
95409	Nebennierenkrise
1501	Nebennierenrinden-Karzinom
404	Nebennierenrindenadenom, familiäres
95409	Nebennierenrindenkrise
95409	Nebennierenversagen, akutes
143	Nebenschilddrüsen-Karzinom
99877	Nebenschilddrüsenadenom, familiäres
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, familiäre
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, hereditäre
99878	Nebenschilddrüsenhyperplasie, primäre
399103	Nebulin-abhängige früh-einsetzende distale Myopathie
217560	NEHI
169467	Neisseria-Infektionen, rezurrente, durch Faktor D-Mangel
464366	NEK9-assoziierte letale Skelettdysplasie
95455	Nekrolyse, epidermale toxische
439196	Nekrolytisches akrales Erythem
225147	Nekrose, striatale, akute bilaterale
391673	Nekrotisierende Enterokolitis
3008	Nekrotisierende Enzephalopathie durch Pyruvat-Carboxylase-Mangel
79093	Nekrotisierende Myelitis, subakute
206569	Nekrotisierende Myopathie, autoimmune
440368	Nekrotisierende Weichteilinfektion
199244	Nelson-Syndrom
171442	Nemalin-Myopathie mit Beginn im Erwachsenenalter
98902	Nemalin-Myopathie Typ Amish
171439	Nemalin-Myopathie, im Kindesalter beginnende
171433	Nemalin-Myopathie, intermediäre
171430	Nemalin-Myopathie, kongenitale schwere
171439	Nemalin-Myopathie, milde
171436	Nemalin-Myopathie, typische
506136	NEN des Ösophagus
69063	Neonatale alloimmune

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Nierenkrankheit
464370	Neonatale Alloimmunneutropenie
398109	Neonatale autoimmune hämolytische Anämie
391504	Neonatale autoimmune Myasthenia gravis, transiente Form
398117	Neonatale DM
457185	Neonatale Enzephalomyopathie-Kardiomyopathie-Atemnot-Syndrom
69063	Neonatale Glomerulopathie durch Nepriylsin-Alloimmunisierung
294023	Neonatale Haut- und Darmerkrankung, entzündliche
59303	Neonatale Ichthyose-sklerosierende Cholangitis-Syndrom
247598	Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrin-Mangel
238688	Neonatale Jodexposition
69063	Neonatale membranöse Glomerulonephritis mit maternalem NEP-Mangel
69063	Neonatale membranöse Glomerulopathie mit maternalem neutraler Endopeptidase-Mangel
391504	Neonatale Myasthenia gravis
289857	Neonatale nicht ketotische Hyperglycinämie
398127	Neonatale Sklerodermie
398109	Neonatales AHA
398109	Neonatales AIHA
398097	Neonatales APS
284979	Neonatales MFS
466784	Neonatales schweres kardiopulmonales Versagen durch mitochondrialen Methylierungsdefekt
652	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1
653	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2
276152	Neoplasie, endokrine multiple, Typ 4
306504	NEP-Syndrom, kongenitales
654	Nephroblastom
2849	Nephroblastom - fetaler Aszites - Makrosomie - Wilms Tumor
137617	Nephrogene fibrosierende Dermopathie
137617	Nephrogene systemische Fibrose
3145	Nephrogener Diabetes insipidus-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	intrakranielle Kalzifikation-Syndrom
93606	Nephrogenes Syndrom mit unverhältnismäßiger Antidiurese
93622	Nephrolithiase Typ 2
1652	Nephrolithiase, X-chromosomal-rezessive
655	Nephronophthise
3156	Nephronophthise mit Retinadystrophie
2666	Nephronophthise, adulte familiäre - spastische Tetraparese
93591	Nephronophthise, infantile Form
93592	Nephronophthise, juvenile Form
93589	Nephronophthise, spät beginnende Form
84081	Nephronophthise-hepatische Fibrose-Syndrom
2668	Nephropathie - Schwerhörigkeit - Hyperparathyreoidismus
209886	Nephropathie, familiäre hyperurikämische juvenile, Typ 1
217330	Nephropathie, familiäre hyperurikämische juvenile, Typ 2
209886	Nephropathie, familiäre, mit Gicht
449395	Nephropathie, IgG4-assoziierte
88659	Nephropathie, progressive mit Hypertension, autosomal-dominante Form
63	Nephropathie-Taubheits-Syndrom
2669	Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen
2065	Nephrose mit abnormer neuronaler Migration
656	Nephrose, familiäre idiopathische
84271	Nephrose, idiopathische, sporadische Form
839	Nephrose, kongenitale, finnischer Typ
93207	Nephrotisches Syndrom mit minimaler glomerulärer Läsion (MCNS)
306507	Nephrotisches Syndrom Typ 5
93214	Nephrotisches Syndrom, familiäres idiopathisches steroid-resistentes, mit diffuser mesangialer Proliferation
93217	Nephrotisches Syndrom, familiäres idiopathisches steroid-resistentes, mit diffuser mesangialer Sklerose
93213	Nephrotisches Syndrom,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	familiäres idiopathisches steroid-resistentes, mit fokal-segmentaler Glomerulosklerose
93213	Nephrotisches Syndrom, familiäres idiopathisches steroid-resistentes, mit fokal-segmentaler Hyalinose
93216	Nephrotisches Syndrom, familiäres idiopathisches steroid-resistentes, mit Minimalläsionen
656	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, familiäre Form
93222	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit diffuser mesangialer Proliferation, sporadische Form
93220	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit diffuser mesangialer Sklerose, sporadische Form
93218	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit fokal-segmentaler Glomerulosklerose, sporadische Form
93218	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit fokal-segmentaler Hyalinose, sporadische Form
93221	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit glomerulärer Minimalläsion, sporadische Form
97555	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, mit kollabierende Glomerulopathie, sporadische Form
84271	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-resistentes, sporadisches
93209	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-sensitives, mit diffuser mesangialer Proliferation
93206	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-sensitives, mit fokal-segmentaler Glomerulosklerose
93206	Nephrotisches Syndrom, idiopathisches steroid-sensitives, mit fokal-segmentaler Hyalinose
839	Nephrotisches Syndrom, kongenitales, finnischer Typ
280406	Nephrotisches Syndrom, steroid-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	resistentes, mit sensorineuraler Hörstörung, familiäre Form
69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives
→69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives, ohne Nierenbiopsie
300333	Nephrotisches Syndrom-Schwerhörigkeit-prätibiales Epidermolysis bullosa-Syndrom
2337	NEPPK
3148	Nervenscheidentumor, maligner peripherer
252128	Nervenscheidentumor, maligner peripherer, mit perineuraler Differenzierung
252212	Nervenscheidentumor, maligner peripherer, mit rhabdomyosarkomatöser Differenzierung
280576	Nestor-Guillermo-Progeroid-Syndrom
100082	NET des Analkanals
100080	NET des Kolons
100081	NET des Rektums
97289	NET des Thymus
506136	NET des Ösophagus
634	Netherton-Syndrom
1571	Netzhautablösung - okzipitale Enzephalozele
209867	Netzhautablösung, rhegmatogene, autosomal-dominante
75326	Netzhautblutungen mit vaskulärer Tortuositas
1574	Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom
99002	Netzhautdystrophie des retinalen Pigmentepithels
397758	Netzhautdystrophie mit Dysfunktion der inneren Retina und Ganglienzellanomalien
85128	Netzhautdystrophie Typ Bothnia
67042	Netzhautdystrophie, autosomal-dominante, spät beginnende
364055	Netzhautdystrophie, schwere, mit Beginn in früher Kindheit
67042	Netzhautdystrophie, spät beginnende
436245	Netzhautdystrophie-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Syndrom
363558	Neu-beginnender refraktärer Status epilepticus
2671	Neu-Laxova-Syndrom
79118	Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose -

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren
1949	Neugeborenenkrämpfe, benigne familiäre
64545	Neugeborenenkrämpfe, benigne idiopathische
64545	Neugeborenenkrämpfe, benigne nicht-familiäre
99078	Neuhauser-Anomalie
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz-Syndrom
2479	Neuhäuser-Syndrom
2901	Neuralgische Amyotrophie
2901	Neuralgische Schultermyopathie
351	Neuraminidase-beta-Galaktosidase-Mangel
834	Neuraminsäurespeicherkrankheit
252164	Neurolemmome
2673	Neuro-fazio-digito-renales Syndrom
635	Neuroblastom
251858	Neuroblastom, zerebelläres
88639	Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel
289560	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn durch C19orf12-Gen-Mutation
397725	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn durch COASY-Genmutation
157850	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1
216873	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1, atypische Form
216866	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 1, klassische Form
289560	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 4
329284	Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn Typ 5
228169	Neurodegeneration, striatale, autosomal-dominante
217382	Neurodegeneratives Syndrom durch zerebrale Folattransportstörung
85334	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini
85336	Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel
529665	Neurodevelopmental delay-seizures-ophthalmic anomalies-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	osteopenia-cerebellar atrophy syndrome
33445	Neuroektodermale melanolysosomale Krankheit
2676	Neuroektodermales endokrines Syndrom
2316	Neuroektodermales Syndrom Typ Johnson
3474	Neuroektodermales Syndrom Typ Zurich
100082	Neuroendokrine Neoplasie des Analkanals
100080	Neuroendokrine Neoplasie des Kolons
506136	Neuroendokrine Neoplasie des Ösophagus
217560	Neuroendokrine Zellhyperplasie der Kindheit
329977	Neuroendokriner Tumor des Appendix, klassischer
97289	Neuroendokriner Tumor des Thymus
100081	Neuroendokriner Tumor, rektaler
506098	Neuroendokrines Karzinom des Pankreas
2677	Neuroepitheliom
157846	Neuroferritinopathie
252183	Neurofibrom
636	Neurofibromatose 1
137605	Neurofibromatose 1-ähnliches Syndrom
636	Neurofibromatose Typ 1
363700	Neurofibromatose Typ 1 durch NF1-Genmutation oder intragenische Deletion
97685	Neurofibromatose Typ 1-Mikrodeletionssyndrom
638	Neurofibromatose Typ 1-Noonan-Syndrom
637	Neurofibromatose Typ 2
93921	Neurofibromatose Typ 3
2678	Neurofibromatose Typ 6
637	Neurofibromatose, zentrale
638	Neurofibromatose-Noonan-Syndrom
3148	Neurofibrosarkom
431255	Neurogene scapulooperoneale Amyotrophie vom New England Typ
95626	Neurogener Diabetes insipidus, erworbener
85146	Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser
100073	Neurogenes Schultergürtelenge-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
100073	Neurogenes Thoracic-outlet-Kompressions-Syndrom
100073	Neurogenes TOS
95496	Neurohypophyse, ektopische
1062	Neurokutane Fehlbildung, hereditäre
35664	Neurokutanes Syndrom Typ Bicknell
252164	Neurolemmome
36397	Neurolipomatose
453499	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom
453504	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Punktmutationen
352665	Neurologische Entwicklungsstörungen-kraniofaziale Dysmorphie-Herzfehler-Hüftdysplasie-Syndrom durch Mikrodeletion 9q21
206586	Neurolymphomatose
71211	Neuromyelitis optica
84142	Neuromyotonie, erworbene
231450	Neuronopathie, akute reine sensorische
644	Neuropathie - Ataxie - Retinitis pigmentosa
639	Neuropathie mit assoziierten monoklonalen IgM-Antikörpern gegen Myelin-assoziiertes Glykoprotein
139512	Neuropathie mit Schwerhörigkeit
231466	Neuropathie, akute ataxische sensorische
98917	Neuropathie, akute axonale motorisch-sensorische
98918	Neuropathie, akute axonale motorische
71279	Neuropathie, ataxische chronische sensorische mit Anti-Disialosyl IgM-Antikörper
64752	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 5
36386	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 1B
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2
1764	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 3

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
642	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 4
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 6
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 7
478664	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 8
36386	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ I
139564	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ IB
970	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ II
1764	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ III
642	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ IV
64752	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ V
314381	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ VI
391397	Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ VII
2679	Neuropathie, axonale infantile
228374	Neuropathie, axonale, schwere früh-einsetzende, durch NEFL-Mangel
357043	Neuropathie, distale hereditäre motorische, mit oberen Motoneuron-Signalen
139518	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 1
139525	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 2
139547	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 3 und Typ 4
139536	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 5
98920	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ 6
139552	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ Jerash
139536	Neuropathie, distale hereditäre motorische, Typ V
139557	Neuropathie, distale hereditäre motorische, X-chromosomale, Typ 3
314485	Neuropathie, distale kongenitale motorische, des jungen Erwachsenen
139589	Neuropathie, distale motorische, hereditäre, Typ 7
85162	Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
90103	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische mit Taubheit, geistiger Retardierung und fehlenden sensiblen großen markhaltigen Nervenfasern
90119	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, mit Akrodistrophie
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, proximaler Typ
64748	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 3
773	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 4
64751	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 5
90120	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 6
99950	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Lom
90117	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Okinawa
99953	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ Russe
84093	Neuropathie, hereditäre thermosensitive
497757	Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische, Typ 2, autosomal-dominante, MME-assoziierte
641	Neuropathie, motorische multifokale mit Reizleitungs-Störung
171848	Neuropathie, periphere, Typ Fiskerstrand
970	Neuropathie, radikuläre sensorische, autosomal-rezessive
431255	Neuropathie, scapulo-peroneale
70595	Neuropathie, sensorisch-ataktische - Dysarthrie - Ophthalmoplegie
640	Neuropathie, tomakulöse
499103	Neuroretinitis, idiopathische, rezidivierende
488239	Neuroretinopathie, akute makuläre
217622	Neurosensorischer Hörverlust mit dilatativer Kardiomyopathie
251927	Neurozytom, extraventrikuläres
251962	Neurozytom, pseudopapilläres, mit glialer Differenzierung
73256	Neurozytom, zentrales
98907	Neutralfett-Speicherkrankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mit Ichthyose
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie
98908	Neutralfett-Speicherkrankheit mit Myopathie ohne Ichthyose
2690	Neutropenie - Monozytopenie - Schwerhörigkeit
→86872	Neutropenie und Hyperlymphozytose mit großen granulären Lymphozyten
2688	Neutropenie, adulte idiopathische
→2686	Neutropenie, intermittierende
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, 4
486	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-dominante
420702	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CSF3R-Mangel
420699	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch CXCR2-Mangel
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel
423384	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch JAGN1-Mangel
99749	Neutropenie, kongenitale schwere, Typ 3
86788	Neutropenie, kongenitale schwere, X-chromosomale
→42738	Neutropenie, neonatale
2686	Neutropenie, zyklische
575	Neutrophile Urtikaria
169142	Neutrophilen-spezifischer Granulamangel
183707	Neutrophiles Immundefekt-Syndrom
279943	Neutrophilie, hereditäre
370059	NEVADA-Syndrom
→1900	Nevo-Syndrom
228264	Nevus anelasticus
370059	Nevus epidermicus verrucosus mit Angiodysplasie und Aneurysmen
83471	Nezelof-Syndrom
636	NF 1
97685	NF1-Mikrodeletionssyndrom
637	NF2
93921	NF3
2678	NF6
529980	NFAT5 deficiency
69087	NFJ-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
638	NFNS
91349	NFPA
137617	NFS
401869	NFU1-Mangel
289356	NGCO
404454	NGLY1-CDDG
404454	NGLY1-Mangel
280576	NGPS
2770	NHD
169079	NHEJ1-Mangel
276608	NI-PHH
247598	NICCD
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-sensorineuraler Hörverlust-spinale Fehlbildungen-Syndrom
231720	Nicht erworbener kombinierter Hypophysenhormon-Mangel-Taubheit-steife Halswirbelsäule-Syndrom
536	NICHT SELTENE KRANKHEIT IN EUROPA: Lupus erythematoses, systemischer
73267	Nicht-24-Stunden-Schlaf-Wach-Syndrom
216796	Nicht-deformierende Osteogenesis imperfecta
206538	Nicht-dysgerminomatöser Keimzellkrebs des Ovars
506075	Nicht-funktionelle hoch-differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller hoch-differenzierter NET des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller neuroendokriner Tumor des Pankreas
506075	Nicht-funktioneller PNET
329918	Nicht-Ig-vermittelte membranoproliferative Glomerulonephritis
363999	Nicht-immunologischer fetaler Hydrops
363999	Nicht-immunologisches fetales Ödem
84085	Nicht-neurogene neurogene Blase
1766	Nicht-progressive zerebelläre Ataxie mit Intelligenzminderung
363494	Nicht-seminomatöser Keimzelltumor des Hodens
494348	Nicht-zirrhatische portale Hypertension mit frühem Beginn, familiäre Form
3051	Nicolaides-Baraitser-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1652	Niedermolekulare Proteinurie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose
506098	Niedrig-differenzierte NEN des Pankreas
506098	Niedrig-differenzierte neuroendokrine Neoplasie des Pankreas
506098	Niedrig-differenzierte PNEN
77292	Niemann-Pick-Krankheit Typ A
77293	Niemann-Pick-Krankheit Typ B
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C
216981	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, juvenile neurologische Form
216986	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, adulte neurologische Form
216981	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, klassische Form
216975	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, schwere früh-infantile neurologische Form
216972	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, schwere perinatale Form
216978	Niemann-Pick-Krankheit Typ C, spät-infantile neurologische Form
→646	Niemann-Pick-Krankheit Typ D
99022	Niemann-Pick-Krankheit Typ E
→646	Niemann-Pick-Krankheit Typ Scotia
1475	Nieren-Kolobom-Syndrom
3032	Nieren-Leber-Pankreas-Dysplasie - Dandy-Walker Zysten
411709	Nierenagenesie
1848	Nierenagenesie, bilaterale
93100	Nierenagenesie, unilaterale
97598	Nierenarterienstenose, kongenitale
93111	Nierendysfunktion - früh einsetzender Diabetes
93111	Nierendysfunktion-früh einsetzender Diabetes-Syndrom
93108	Nierendysplasie
3404	Nierendysplasie - Gliedmaßendefekten
3404	Nierendysplasie - Mesomelie - Radio-humerale Synostose
3156	Nierendysplasie - Retinadegeneration
93173	Nierendysplasie, bilaterale
1851	Nierendysplasie, diffuse
1851	Nierendysplasie, multizystische
97364	Nierendysplasie, multizystische, bilaterale Form
97363	Nierendysplasie, multizystische, unilaterale Form

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93172	Nierendysplasie, unilaterale
→1768	Nierendysplasie-Megazystis-Sirenomelie-Syndrom
88949	Nierenerkrankung, medulläre zystische, autosomal-dominante, MUC1-assoziiert
88949	Nierenerkrankung, medulläre zystische, Typ 1
88950	Nierenerkrankung, medulläre zystische, Typ 2
88949	Nierenerkrankung, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, MUC1-assoziierte
88950	Nierenerkrankung, tubulointerstitielle, autosomal-dominante, UMOD-assoziierte
93101	Nierenhypoplasie
97362	Nierenhypoplasie, bilaterale
97361	Nierenhypoplasie, unilaterale
319319	Nierenkarzinom, medulläres
2838	Nierenkelchdivertikel - Taubheit
34149	Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-dominante
730	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante
88924	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose
731	Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive
731	Nierenkrankheit, polyzystische, infantile Form
731	Nierenkrankheit, polyzystische, rezessive
34149	Nierenkrankheit, tubulointerstitielle, autosomal-dominante
654	Nierentumor, embryonaler
319314	Nierenzellkarzinom mit assoziiertem Neuroblastom
319314	Nierenzellkarzinom nach Neuroblastom
319303	Nierenzellkarzinom, chromophobes
319276	Nierenzellkarzinom, klarzelliges
319287	Nierenzellkarzinom, klarzelliges multilokuläres
404511	Nierenzellkarzinom, klarzelliges papilläres
422526	Nierenzellkarzinom, klarzelliges, hereditäre Form
319287	Nierenzellkarzinom, multilokuläres zystisches
319298	Nierenzellkarzinom, papilläres
47044	Nierenzellkarzinom, papilläres,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	familiäres
319325	Nierenzellkarzinom, tubulozystisches
93111	Nierenzysten und Diabetes-Syndrom
93111	Nierenzysten und Diabetes-Syndrom, HNF1B-assoziiertes
97366	Nierenzysten, septierte
93111	Nierenzysten-MODY-Syndrom
2633	Nievergelt-Syndrom
363999	NIHF
2322	Niikawa-Kuroki-Syndrom
647	Nijmegen-Breakage-Syndrom
240760	Nijmegen-Breakage-Syndrom-ähnliche Krankheit
647	Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom
447731	NIK-Mangel
99825	Nipah-Enzephalitis
99825	Nipah-Fieber
99825	Nipah-Viruskrankheit
59303	NISCH-Syndrom
1422	Nivelon-Nivelon-Mabille Syndrom
86873	NK-Zell-Leukämie großer granulärer Lymphozyten
86873	NK-Zell-LGL-Leukämie
86873	NK-Zell-Lymphom, aggressives
86870	NK-Zell-Lymphom, lymphoblastoide Variante
86870	NK-Zell-Lymphom, monomorphisches
263665	NK-Zellen-Enteropathie
86879	NK/T-Zell-Lymphom
407	NKA
289863	NKH, atypisch
289860	NKH, infantil
86879	NKTCL
527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy
86893	NLPHL
436166	NLRC4-abhängige infantile Enterocolitis mit Autoinflammation
436166	NLRC4-abhängiges autoinflammatorisches Syndrom mit Makrophagen-Aktivierungssyndrom
436166	NLRC4-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom mit MAS
436166	NLRC4-assoziiertes MAS
247868	NLRP12-assoziiertes hereditäres Periodisches Fiebersyndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98908	NLSDM
443167	NMC
391504	NMG
86867	NMZL
2615	NNS
1884	Noble-Bass-Sherman-Syndrom
86867	Nodales Marginalzonen-B-Zell-Lymphom
477742	Noduläre Faszitis
137810	Noduläre kutane Amyloidose
48372	Noduläre regenerative Hyperplasie (NRH) der Leber
85196	Nodulose-Arthropathie-Osteolyse-Syndrom
31204	Nokardiose
2700	Noma
1451	NOMID-Syndrom
79399	Non-Dowling-Meara generalisierte EBS
329469	Non-DS-AMKL
279897	Non-Hodgkin-Lymphom, okulozerebrales primäres
329918	Non-Ig-vermittelte MPGN
329918	Non-Immunglobulin-vermittelte MPGN
79651	Non-PKU HPA
436271	Non-progressive vorwiegend posteriore kavierende Leukenzephalopathie mit peripherer Neuropathie
528084	Non-specific syndromic intellectual disability
602	Nonaka-Myopathie
79452	Nonne-Milroy-Lymphödem
363972	Noonan-ähnliches Syndrom mit JMML
363972	Noonan-ähnliches Syndrom mit juveniler myelomonozytischer Leukämie
2701	Noonan-ähnliches Syndrom mit losem Anagenhaar
648	Noonan-Syndrom
500	Noonan-Syndrom mit multiplen Lentiginen
230	Noradrenalin-Mangel
1947	Nordische Epilepsie, CLN8-assoziierte
314928	Normaldruckhydrozephalus
2254	Norman-Krankheit
79255	Norman-Landing-Krankheit
306658	Normophosphatämische tumorale Kalzinose, familiäre Form
649	Norrie-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Del(X)(p11.3)
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Mikrodeletion Xp11.3
261501	Norrie-Syndrom, atypisches, durch Monosomie Xp11.3
649	Norrie-Warburg-Krankheit
363558	NORSE
75327	North-Carolina-Makuladystrophie
79293	Norum-Krankheit
178	Notochordales Sarkom
2703	NOVA-Syndrom
314928	NPH
3032	NPHP3-assoziiertes Meckel-ähnliches Syndrom
137810	NPLCA
480476	NR1H4-Mangel
634	NS
88616	NS-ARID
2701	NS/LAH
417	NSHPT
93606	NSIAD
91364	NSIP
454840	NTHL1-abhängige adenomatöse attenuierte familiäre Polyposis
454840	NTHL1-abhängige AFAP
454840	NTHL1-abhängige attenuierte FAP
100073	NTOS
280234	Null-Syndrom
314790	Null-Zell-Hypophysenadenom
443167	NUT-Karzinom
443167	NUT-Midline-Karzinom
215	Nyktalopie, essentielle kongenitale
319276	NZK, klarzelliges
497737	Nævus, epidermolytischer
2253	O-Donnell-Pappas-Syndrom
54	OA-1
398156	OAFNS
1106	OAS
374	OAV-Dysplasie
168829	Oberflächenkarzinom, seröses papilläres
98961	Oberflächliche granuläre Hornhautdystrophie
97297	Oberklaid-Danks-Syndrom
439202	OBPI, nicht-heilend
439202	OBPL, nicht-heilend
2970	Obrinsky-Fröhlich-Syndrom
2970	Obrinsky-Syndrom
352734	OCA1-MP
79431	OCA1A
79434	OCA1B

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79432	OCA2
79433	OCA3
79435	OCA4
370091	OCA5
370097	OCA6
352745	OCA7
352734	OCA Typ MP
353351	Occlusive idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis
1647	OCCS
2704	Ochoa-Syndrom
56	Ochronose, hereditäre
247834	OCMD
534	OCR
534	OCRL
2710	ODDD-Syndrom
1305	ODED-Syndrom
391641	ODED-Syndrom Typ 1
1041	Ödem, fetales generalisiertes
999	O'Doherty-Syndrom
2722	Odonto-Onycho-Dysplasie mit Alopezie
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmares Syndrom Typ Mendoza-Valiente
2723	Odonto-trichomelisches Syndrom
166272	Odontochondrodysplasie
83450	Odontodysplasie, regionale
247685	Odontohypophosphatasie
77295	Odontoleukodystrophie
2724	Odontomatose - Aorten- und Ösophagusstenose
93929	OEIS-Komplex
2676	Oerter-Friedman-Anderson-Syndrom
2792	OFC-Syndrom
2712	OFCD-Syndrom
488265	OFD
2750	OFD1
2751	OFD2
2752	OFD3
2753	OFD4
2919	OFD5
2754	OFD6
→2750	OFD7
2755	OFD8
141007	OFD9
2756	OFD10
141000	OFD11
141327	OFD12
141330	OFD13

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
434179	OFD14
2750	OFDI
2750	OFDSI
228190	Offener Ductus arteriosus - bikuspidale Aortenklappe - Handfehlbildungen
466729	Offener Ductus arteriosus, familiäre Form
431341	Offener Ductus Urachus
431341	Offener Urachus
424080	OGCT des Pankreas
276432	Ogden-Syndrom
75382	Oguchi-Krankheit
75382	Oguchi-Syndrom
1186	Ohaha-Syndrom
2728	Ohdo-Blepharophimose-Syndrom
2728	Ohdo-Madokoro-Sonoda-Syndrom
2728	Ohdo-Syndrom
293707	Ohdo-Syndrom, X-chromosomales
2554	Ohr-Patella-Kleinwuchs-Syndrom
77300	Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien
2405	Ohrläppchenverdickung - Schalleitungsschwerhörigkeit
155838	Ohrmuschelfistel oder -zyste
3203	OHS (Overhydrated Hereditary Stomatocytosis)
64739	OHSS
1934	Ohtahara-Syndrom
666	OI
314029	OI mit hoher Knochendichte
216796	OI Typ 1
216804	OI Typ 2
216812	OI Typ 3
216820	OI Typ 4
216828	OI Typ 5
2729	Okamoto-Syndrom
93293	Okihiro-Syndrom
261638	Okihiro-Syndrom bei Del(20)(q13)
261638	Okihiro-Syndrom durch Monosomie 20q13
261647	Okihiro-Syndrom durch Punktmutationen
99889	Okkulte ektopische ACTH-Ausschüttung
84085	Okkulte neurogene Blase
1000	Okulärer Albinismus mit spät einsetzender sensorineuraler Schwerhörigkeit
398156	Okulo-aurikulo-fronto-nasales Syndrom
374	Okulo-aurikulo-vertebrales

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Syndrom
2709	Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford
1305	Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom
391641	Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom Typ 1
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom
1876	Okulo-gastro-intestinale Muskeldystrophie
2108	Okulo-mandibulo-faziales Syndrom
2713	Okulo-osteo-kutanes Syndrom
2307	Okulo-oto-radiales Syndrom
99806	Okulo-otodentales Syndrom (OOD)
→29384 3	Okulo-palato-skelettales Syndrom
2714	Okulo-palato-zerebrales Syndrom
2715	Okulo-reno-zerebelläres Syndrom
→29384 3	Okulo-skeleto-abdominales Syndrom
2717	Okulo-tricho-anales Syndrom
2718	Okulo-tricho-Dysplasie
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman
1647	Okulo-zerebro-kutanes Syndrom
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom
534	Okulo-zerebro-renales Syndrom Lowe
157962	Okuloaurikuläres Syndrom Typ Schorderet
28378	Okulokutane Tyrosinämie
352740	Okulokutaner Albinismus mit kongenitaler sensorineuraler Schwerhörigkeit
79434	Okulokutaner Albinismus vom Amisch Typ
79434	Okulokutaner Albinismus, gelber
79433	Okulokutaner Albinismus, roter
79434	Okulokutaner Albinismus, Temperatur-sensitiver
79433	Okulokutaner Albinismus, xanthöser
1154	Okulomele Amyoplasie
440221	Okulomotoriusparese, kongenitale
2719	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Cross
2720	Okulozerebrales Hypopigmentierungs-Syndrom Typ Preus
279897	Okulozerebrales NHL

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
217017	Okzipitale atretische Zephalozele - ungewöhnliche Fazies - große Füße
280640	Okzipitale Fehlbildungen der kortikalen Entwicklung
280640	Okzipitale Pachygyrie und Polymikrogyrie
198	Okzipitalhorn-Syndrom
69088	OL-EDA-ID
→113	Oley-Syndrom
478	Olfaktogenitales Syndrom
1957	Olfaktorisches Neuroblastom
85410	Oligoarthritis mit antinukleäre Faktoren
85410	Oligoartikuläre JIA
247839	Oligoartikuläre JIA mit antinukleären Antikörpern
247846	Oligoartikuläre JIA ohne antinukleäre Antikörper
251656	Oligoastrozytom
251663	Oligoastrozytom, anaplastisches
251656	Oligoastrozytom, gemischtes
294988	Oligodaktylie mit Fehlen des Daumens
2730	Oligodaktylie, tetramelische postaxiale
251627	Oligodendrogliom
251630	Oligodendrogliom, anaplastisches
99798	Oligodontie
300576	Oligodontie-Krebs-Prädispositionssyndrom
2260	Oligomeganephronie
137831	Oligophrenin-1-Syndrom
3363	Oliver-McFarlane-Syndrom
2920	Oliver-Syndrom
227510	Olivopontozerebelläre Atrophie
2732	Olivopontozerebelläre Atrophie - Schwerhörigkeit
166063	Olivopontozerebellärer Hypoplasie
166068	Olivopontozerebellärer Hypoplasie, fötale
296	Ollier-Krankheit
659	Olmsted-Syndrom
1183	OMA-Syndrom
247834	OMD
39041	Omenn-Syndrom
2741	OMM-Syndrom
2733	Omodysplasie
93328	Omodysplasie, autosomal-dominante Form
93329	Omodysplasie, autosomal-rezessive Form
660	Omphalozele

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93929	Omphalozele - Kloakenekstrophie - Anus imperforatus - Neuralrohrdefekt
496693	Omphalozele-Diaphragmahernie-kardiovaskuläre Anomalien-Radialstrahlendefekt-Syndrom
2736	Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales
3164	Omphalozele-Syndrom Typ Shprintzen-Goldberg
210115	OMPP
1183	OMS
319266	Omsk hämorrhagisches Fieber
3191	Onat-Syndrom
2737	Onchozerkose
661	Ondine-Syndrom
→33364	ONMR-Syndrom
238744	Onycho-digito-mammary-Syndrom
→33364	Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie
79144	Onychodysplasie des Zeigefingers, kongenitale
79144	Onychodysplasie des Zeigefingers, kongenitale (COIF)
79144	Onychodysplasie, kongenitale isolierte
79153	Onychodystrophie, totale
300512	Onychomatrikom
300504	Onychozytisches Matrikom
2786	OOCHS
2721	OODD
98890	OPA2
67036	OPA3, autosomal-dominante
227976	OPA7
49042	Opaleszierende Zähne ohne Osteogenesis imperfecta
227510	OPCA
98897	OPDM
2048	Operkulumssyndrom, anteriores bilaterales
137831	OPHN1-Syndrom
1186	Ophthalmoplegie-Hypotonie-Ataxie-Hypoakusis-Atethose-Syndrom
2741	Ophthalmomandibulo-mele Dysplasie
2743	Ophthalmoplegie - geistige Retardierung - Lingua scrotalis
663	Ophthalmoplegie, chronische externe progressive, maternal-vererbte
329336	Ophthalmoplegie, chronische externe progressive, mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mitochondrialer Myopathie, adulte Form
254892	Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-dominante
254886	Ophthalmoplegie, externe progressive, autosomal-rezessive
64686	Ophthalmoplegie, schmerzhaft
35889	Opiat-Vergiftung, akute
2745	Opitz BBB/G-Syndrom
306588	Opitz BBB/G-Syndrom, autosomal-dominantes
306597	Opitz BBB/G-Syndrom, X-chromosomales
2745	Opitz G/BBB-Syndrom, X-chromosomales
97297	Opitz Trigonozephalus-ähnliches Syndrom
1308	Opitz-C-Trigonozephalie
2745	Opitz-Frias-Syndrom
93932	Opitz-Kaveggia-Syndrom
1786	Opitz-Mollica-Sorge-Syndrom
2745	Opitz-Syndrom
306588	Opitz-Syndrom, autosomal-dominantes
306597	Opitz-Syndrom, X-chromosomales
1308	Opitz-Trigonozephalie-C-Syndrom
1308	Opitz-Trigonozephalie-Syndrom
270	OPMD
499107	OPN
256	Oppenheim-Dystonie
2746	Opsismodysplasie
1183	Opsoklonus-Myoklonus-Syndrom
1183	Opsomyoklonus-Ataxie-Syndrom
1183	Opsomyoklonus-Syndrom
1106	Ophtho-akromeles Syndrom
519404	Optic disc pit
104	Optikus-Neuropathie Typ Leber
98890	Optikusatrophie (nicht Typ Leber) mit frühem Beginn
→1215	Optikusatrophie - Ptosis - Ophthalmoplegie - Myopathie - Taubheit
98673	Optikusatrophie Typ 1
98890	Optikusatrophie Typ 2
98673	Optikusatrophie Typ Kjer
67036	Optikusatrophie und Katarakt, autosomal-dominante Form
250932	Optikusatrophie und periphere Neuropathie, autosomal-dominant
98673	Optikusatrophie, autosomal-dominante, klassische Form

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
67036	Optikusatrophie, autosomal-dominante, Typ 3
67047	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 3
227976	Optikusatrophie, autosomal-rezessive, Typ 7
67047	Optikusatrophie, infantile, mit Chorea und spastischer Paraplegie
98676	Optikusatrophie, isolierte, autosomal-rezessive
98676	Optikusatrophie, nicht-syndromale, autosomal-rezessive
98890	Optikusatrophie, X-chromosomale, mit frühem Beginn
401777	Optikusatrophie-Intelligenzminderung-Syndrom
496790	Optikusatrophie-periphere Neuropathie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-dominantes
67047	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-rezessives
67047	Optikusatrophie-Syndrom Typ Costeff
1215	Optikusatrophie-Taubheit-Polyneuropathie-Myopathie-Syndrom
2086	Optikusgliom
499085	Optikusneuritis, chronisch rezidivierende, inflammatorische
499085	Optikusneuritis, chronisch rezidivierende, isolierte
499096	Optikusneuritis, isolierte
499107	Optikusperineuritis
363746	Optische Ataxie-okuläre Apraxie-Simultanagnosie-Syndrom
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangia
141327	Oral-fazial-digitales Syndrom Typ 12
141330	Oral-fazial-digitales Syndrom Typ 13
353253	Orale Dysästhesie
357154	Orale submuköse Fibrose
500062	ORAS
1647	Orbitazyste mit zerebralen und fokaler-dermalen Fehlbildungen
49041	Ormond-Krankheit
414	Ornithin-Aminotransferase-Mangel
664	Ornithin-Carbamoyltransferase-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mangel
664	Ornithin-Transcarbamylase-Mangel
415	Ornithin-Translokase-Mangel
415	Ornithin-Transporter-Mangel
415	ORNT1-Mangel
2756	Oro-fazio-digitales Syndrom mit Fibula-Aplasie
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom mit retinalen Anomalien
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1
2751	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 2
2752	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3
2753	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5
2754	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6
→2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 7
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8
141007	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 9
2756	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 10
141000	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 11
141327	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 12
141330	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 13
434179	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 14
141000	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ Gabrielli
2919	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ Thurston
2755	Oro-fazio-digitales Syndrom vom Edwards Typ
2319	Oro-kranio-digitales Syndrom
494526	Orofaziale-Rumpf-Glieder-Dyskinesie mit Beginn im Kindesalter
353253	Orolinguale Dysästhesie
2759	Oropharynx imperforatus - costovertebrale Fehlbildungen
30	Orotazidurie
30	Orotazidurie, hereditäre
30	Orotidyl-Dekarboxylase-Mangel
64692	Oroya-Fieber
443236	Orthostatische Intoleranz durch NET-Mangel
441	Orthostatischen Hypotension, idiopathische
→293843	OSA-Syndrom
97335	Osgood-Schlatter-Krankheit
2760	OSLAM-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
774	Osler-Rendu-Weber-Syndrom
3450	OSMED, heterozygot
357154	OSMF
73247	Ösophagitis, eosinophile
100047	Ösophagus-Verdoppelung mit Zysten
1199	Ösophagusatresie
91358	Ösophagusdivertikel, kongenitaler
418945	Ösophaguskarzinom vom Speicheldrüsentyp
418951	Ösophaguskarzinom, undifferenziertes
2762	Ossifikation, ektopische, familiäre Form
73230	Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung
3034	Ossifikationsverzögerung des Schädels, membranöse
57194	Osteitis, aseptische
800	Osteo-chondro-muskuläre Dystrophie
93279	Osteoarthritis, früh beginnende, mit milder spondyloepiphysäre Dysplasie durch COL2A1-Genmutation
58040	Osteoblastom
2380	Osteochondritis der Femurkopfepiphyse
2054	Osteochondritis der Tarsal-/Metatarsalknochen
97332	Osteochondritis des Mondbeins
97335	Osteochondritis des Tuberositas tibiae
251262	Osteochondritis dissecans und Kleinwuchs
457378	Osteochondrodysplasie, komplexe letale
2767	Osteochondromatose, karpotarsale
321	Osteochondrome, multiple
2380	Osteochondrose der Hüftkopfepiphyse
3314	Osteochondrose der Phalangenepiphysen
97336	Osteochondrose des Capitulum humeri
2768	Osteochondrosis deformans tibiae
2054	Osteochondrosis der Fußwurzelknochen
97337	Osteochondrosis der Patella
97335	Osteochondrosis des Tuberositas tibiae

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2764	Osteochondrosis dissecans
2764	Osteochondrosis dissecans (König)
251262	Osteochondrosis dissecans, familiäre
2770	Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische - sklerosierende Leukoenzephalopathie
2484	Osteodysplastie Typ Melnick-Needles
2769	Osteodysplastie, familiäre, Typ Anderson
→45705 9	Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche
2801	Osteoektasie, familiäre
488265	Osteofibröse Dysplasie
668	Osteogenes Sarkom
666	Osteogenesis imperfecta
2771	Osteogenesis imperfecta - kongenitale Gelenkkontrakturen
2772	Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte
2773	Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung
314029	Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse
216796	Osteogenesis imperfecta Typ 1
216804	Osteogenesis imperfecta Typ 2
216812	Osteogenesis imperfecta Typ 3
216820	Osteogenesis imperfecta Typ 4
216828	Osteogenesis imperfecta Typ 5
424080	Osteoklastischer Riesenzelltumor des Pankreas
2763	Osteokraniosplenisches Syndrom
2763	Osteokraniostenose
2776	Osteolyse, distale - Kleinwuchs - geistige Retardierung
73	Osteolyse, essentielle progrediente
85195	Osteolyse, expansile familiäre
85195	Osteolyse, expansile polyostotische, hereditäre Form
→3460	Osteolyse, hereditäre multizentrische
73	Osteolyse, idiopathische massive
2774	Osteolyse, idiopathische multizentrische, mit oder ohne Nephropathie
→3460	Osteolyse, karpotarsale, autosomal-rezessive
2776	Osteolyse-Syndrom, distales, autosomal-rezessives
352540	Osteomalazie, hypophosphatämische onkogene

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
352540	Osteomalazie, onkogene
352540	Osteomalazie, tumorinduzierte
2777	Osteomesopyknose
77297	Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende - kongenitale dyserythropoetische Anämie - neutrophile Dermatose
824	Osteomyelofibrose
399293	Osteonekrose des Kiefers
2614	Osteoonychodysplasie
2779	Osteopathia striata - Hyperpigmentierung - weiße Stirnlocke
2780	Osteopathia striata - kraniale Sklerose
2324	Osteopenie- Intelligenzminderung-spährliches Haar-Syndrom
91133	Osteopenie-Myopie-Hörverlust-Intelligenzminderung-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
178389	Osteopetrose - Hypogammaglobulinämie
2785	Osteopetrose - renale tubuläre Azidose
85179	Osteopetrose mit neuroaxonaler Dysplasie, infantile Form
178389	Osteopetrose mit Osteoklastenmangel und Hypogammaglobulinämie, autosomal-rezessive Form
2783	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1
53	Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 2
178389	Osteopetrose, autosomal-rezessive, Typ 7
667	Osteopetrose, infantile maligne
667	Osteopetrose, maligne, autosomal-rezessive Form
53	Osteopetrosis Albers-Schönberg
210110	Osteopetrosis, intermediäre
210110	Osteopetrosis, intermediäre, autosomal-rezessive
94063	Osteopoikilose - Kleinwuchs - Intelligenzminderung
166119	Osteopoikilose, isolierte
2787	Osteoporose - Makrozephalie - Blindheit - Gelenkinstabilität
391330	Osteoporose mit Knochenbrüchen, X-chromosomal
85193	Osteoporose, idiopathische juvenile
85193	Osteoporose, juvenile
498481	Osteoporose, primäre, LRP5-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	assoziierte
2786	Osteoporose-okulokutane Hypopigmentierung-Syndrom
2788	Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom
666	Osteopsathyrose
521127	Osteoradionecrosis of the mandible
668	Osteosarkom
178377	Osteosklerose - Entwicklungsverzögerung - Kraniosynostose
75325	Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz
1798	Osteosklerose, autosomal-dominante, Typ Stanescu
2790	Osteosklerose, autosomal-dominante, Typ Worth
2777	Osteosklerose, axiale
99106	Ostium-primum-Defekt
166286	Ostiumnaevus, ekkriner porokeratotischer
83594	Östliche Pferdeenzephalitis
1338	Ostravik-Lindemann-Solberg-Syndrom
91	Östrogen-Mangel, kongenitaler
785	Östrogen-Resistenz-Syndrom
99965	O'Sullivan-McLeod-Syndrom
664	OTC-Mangel
1308	OTCS
2791	Oto-dentales Syndrom
2792	Oto-fazio-zervikales Syndrom
2793	Oto-onycho-peroneales Syndrom
90650	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 1
90652	Oto-palato-digitales Syndrom Typ 2
3450	Oto-spondylo-mega-epiphyseale Dysplasie
141136	Otomandibuläres Syndrom
457252	OTSCC
69082	OTUDP-Syndrom
500062	OTULIN-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom
500062	OTULIN-Mangel
500062	Otulipenie
50943	Oudtshoorn-Krankheit
1179	Ouvrier-Billson-Syndrom
98868	Ovalozytose, südostasiatische
444048	Ovardysgenese-Kleinwuchs-Syndrom
243	Ovarialdysgenese, hypergonadotrope
314473	Ovarialfibrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
370396	Ovarialkarzinom, kleinzelliges
213524	Ovarialkarzinom, lagespezifisches
206473	Ovarialtumor mit niedrigem malignen Potential
206473	Ovarialtumor, epithelialer, Borderline-Typ
99916	Ovarialtumor, virilisierender
289356	Ovarielles Chorionkarzinom, nicht-gestationales primäres
64739	Ovarielles Überstimulationssyndrom
99853	Ovarioleukodystrophie
326	Owren-Krankheit
832	OXCT1-Mangel
31	Oxoglutarazidurie
33572	Oxoprolinurie durch Oxoprolinase-Mangel
314637	OXPHOS-Defekt, kombinierter, Typ 10
79302	Oxysterol 7-alpha-Hydroxylase-Mangel
63440	Oxyzephalie, isolierte
63440	Oxyzephalus, nicht-syndromaler
36355	P2Y12-Defekt
36355	P2Y12-Mangel
35664	P5CS-Mangel
35120	P5N-Mangel
1208	PA-IVS
98971	PACD
2796	Pachydermoperiostose
2798	Pachygyrie mit mentaler Retardierung und Epilepsie
329329	Pachygyrie, frontotemporale, autosomal-rezessive
449427	Pachymeningitis, IgG4-assoziierte
2309	Pachyonychia congenita
2309	Pachyonychie, kongenitale
1952	Pacman-Dysplasie
140989	PACNS
66624	Pädiatrische autoimmun-neuropsychiatrische Störung mit Streptokokken-Infektion
477749	PADMAL
441	PAF
95232	PAFAH1B1-assoziierte Lissenzephalie
180275	Paget-Karzinom der Brustwarze
180275	Paget-Krankheit der Brustwarze
180275	Paget-Krankheit der Mamille
357131	Paget-Schrotter-Krankheit
2800	Paget-Syndrom, extramammär
2801	Paget-Syndrom, juveniles
357131	Paget-von-Schroetter-Syndrom
52430	Pagetoide amyotrophe

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Lateralsklerose
178517	Pagetoide Retikulose Typ Woringer-Kolopp
991	PAGOD-Syndrom
2802	Pagon-Bird-Detter-Syndrom
716	PAH-Mangel
465	PAI-1-Mangel, kongenitaler
1993	Pai-Syndrom
90797	PAIS
1388	Palatodigitales Syndrom Typ Catel-Manzke
163921	PALE
171695	Pallido-pyramidales Syndrom
672	Pallister-Hall-Syndrom
884	Pallister-Killian-Syndrom
2804	Pallister-W-Syndrom
2184	Palmer-Pagon-Syndrom
2198	Palmplantare Hyperkeratose - Speiseröhrenkarzinom
308013	Palmplantare Hyperkeratose, punktierte, Typ 3, ohne Elastoidose
2202	Palmplantare Hyperkeratose-Hörverlust-Syndrom
2202	Palmplantare Hyperkeratose-Schwerhörigkeit-Syndrom
384	Palmplantare Hyperkeratose-Sklerodaktylie-Syndrom
2201	Palmplantare Hyperkeratose-spastische Paralyse-Syndrom
659	Palmplantare und periorifizielle Keratosen
2342	Palmplantarhyperkeratose - Parodontopathie - Onychogryposis
494	Palmplantarhyperkeratose Typ mutilans Vohwinkel
2199	Palmplantarhyperkeratose Typ Vörner
28378	Palmplantarkeratose - Hornhautdystrophie
86919	Palmplantarkeratose - Klinodaktylie
1010	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-dominant
1366	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, autosomal-rezessiv
1366	Palmplantarkeratose - kongenitale Alopezie, Typ Wallis
2198	Palmplantarkeratose - Ösophageales Karzinom
2202	Palmplantarkeratose - Schwerhörigkeit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2201	Palmplantarkeratose - spastische Lähmung
85112	Palmplantarkeratose - XX-Geschlechtsumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome
50944	Palmplantarkeratose - zystischen Augenlider - Hypodontie - Hypotrichose
34217	Palmplantarkeratose mit arrhythmogener Kardiomyopathie
→2199	Palmplantarkeratose mit tonotubulärem Keratin
140966	Palmplantarkeratose Typ Nagashima
1010	Palmplantarkeratose und kongenitale Alopezie Typ Stevanovic
→2199	Palmplantarkeratose Unna-Thost
498359	Palmplantarkeratose, aquagene
86918	Palmplantarkeratose, diffuse - Akrozyanose
2337	Palmplantarkeratose, diffuse, autosomal-dominante, Typ Norbotten
86923	Palmplantarkeratose, diffuse, rezessiver Typ Norbotten
2200	Palmplantarkeratose, fokale gingivale
86923	Palmplantarkeratose, hereditäre, Typ Gamborg-Nielsen
448264	Palmplantarkeratose, isolierte fokale nichtepidermolytische
→2199	Palmplantarkeratose, nicht-epidermiolytische
2337	Palmplantarkeratose, nichtepidermolytische
38	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ 3
308013	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ 3, ohne Elastoidose
79501	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ I
79502	Palmplantarkeratose, punktierte, Typ II
384	Palmplantarkeratose-Sklerodaktylie-Syndrom
767	PAN
231457	Panautonomische Neuropathie, akute
98815	Panayiotopoulos-Syndrom
171700	Panbronchiolitis, diffuse
66624	PANDAS

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
231457	Pandysautonomie, akute
90695	Panhypopituitarismus
675	Pankreas anularis
674	Pankreas, akzessorisches
65288	Pankreas- und Kleinhirngenesie
93292	Pankreasadenom
2805	Pankreasagenesie, kongenitale
2805	Pankreasagenesie, partielle
677	Pankreasblastom
2255	Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit, kongenital
199337	Pankreasinsuffizienz - Anämie - Hyperostose
811	Pankreasinsuffizienz und Knochenmarkdysfunktion
424046	Pankreaskarzinom, azinäres
1333	Pankreaskarzinom, familiäres
313906	Pankreaszysten, echte kongenitale
313906	Pankreaszysten, kongenitale
313906	Pankreaszysten, kongenitale neonatale
97282	Pankreatische Cholera
506112	Pankreatische gemischte neuroendokrine-nicht-neuroendokrine Neoplasie
506112	Pankreatische MİNEN
424053	Pankreatisches muzinöses Zystadenokarzinom
97278	Pankreatisches Polypeptidom
424073	Pankreatisches seröses Zystadenokarzinom
64740	Pankreatitis, akute rezidivierende
676	Pankreatitis, chronische hereditäre
103918	Pankreatitis, chronische kalzifizierende tropische
280315	Pankreatitis, gangzentrierte
676	Pankreatitis, hereditäre
280302	Pankreatitis, IgG4-assoziierte
280302	Pankreatitis, lymphoplasmazytäre sklerosierende
103918	Pankreatitis, tropische
300552	Pankreatocholangitis, folliculäre
506098	PanNEC
97336	Panner-Krankheit
251304	Pannikulitis mit Uveitis und systemischer Granulomatose, infantile Form
90159	Pannikulitis und lokale Lipodystrophie
33577	Pannikulitis, febrile nichteitrige noduläre rekurrende

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
33577	Pannikulitis, febrile noduläre rekurrende
94087	Pannikulitis, histiozytäre zytophagische
33577	Pannikulitis, idiopathische lobuläre
33577	Pannikulitis, idiopathische noduläre
238593	Pannikulitis, mesenterische
33577	Pannikulitis, noduläre nichteitrige
94087	Pannikulitis, zytophagische, Typ Winkelmann
157850	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration
216873	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, atypische Form
216866	Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form
280921	Panuveitis, idiopathische
279925	Panuveitis, infektiöse
317473	Panzytopenie durch IKZF1-Genmutationen
3322	Panzytopenie, progressive - Immundefekt - Kleinhirnhypoplasie
401764	Panzytopenie-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
747	PAP, autoimmune
747	PAP, idiopathische
440427	PAP, Insel Réunion-Typ
264675	PAP, kongenitale
69126	PAPA-Syndrom
319298	Papilläres Adenokarzinom der Niere
213817	Papilläres Karzinom der Cervix uteri
213726	Papilläres Karzinom des Corpus uteri
97290	Papilläres Schilddrüsenkarzinom mit papillärem Nierenzellkarzinom
98947	Papillenkolobom
1475	Papillo-renales Syndrom
60032	Papillomatose, rezurrende respiratorische
2750	Papillon-Léage-Psaume-Syndrom
678	Papillon-Lefèvre-Syndrom
313936	Papuläre epidermale Nävi mit 'Skyline'-Basalzellschicht-Syndrom
228290	Papulose der Halsregion, fibröse weiße

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
679	Papulose, atrophische maligne
98842	Papulose, lymphomatoide
679	Papulosis maligna atrophicans
464458	Paracetamol-Vergiftung
99056	Parachute-Trikuspidalklappe
97286	Paragangliom und Magenstroma-Sarkom
94080	Paragangliom, nicht-funktionelles
94080	Paragangliom, nicht-sezernierendes
276627	Paragangliom, sezernierendes sporadisches
326	Parahämophilie
73260	Parakokzidioidomykose
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische
681	Paralyse, hypokaliämische periodische
→682	Paralyse, normokaliämische periodische
79102	Paralyse, periodische thyreotoxische
684	Paramyotonia congenita Eulenburg
2812	Parana hard-skin-Syndrome
2812	Parana-Syndrom
1183	Paraneoplastische Opsoklonus-Myoklonus-Ataxie
1183	Paraneoplastischer Opsomyoklonus
324299	Parangangliom, multiples, mit assoziierter Polyzythämie
231445	Paraparetische Variante des Guillain-Barré-Syndroms
2824	Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen
31827	Paraquat-Vergiftung
443227	Paratyphoides Fieber
443227	Paratyphus
2825	PARC-Syndrom
851	Paris-Trousseau-Syndrom
306674	PARK9
199351	PARK14
90307	Parkes-Weber-Syndrom
171695	Parkinson-pyramidales Syndrom
391411	Parkinson-Syndrom, atypisches juveniles
2828	Parkinson-Syndrom, früh-adultes
178509	Parkinsonismus - alveolare Hypoventilation - psychische Depression
314632	Parkinsonismus durch ATP13A2-Mangel
97355	Parkinsonismus mit Demenz, Typ

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Guadeloupe
363654	Parkinsonismus-Spastik-Syndrom, X-chromosomal
98811	Paroxysmale anstrengungsinduzierte Dyskinesie
53583	Paroxysmale dystonische Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik
→98784	Paroxysmale hypnogene Dyskinesie
90035	Paroxysmale Kältehämoglobinurie
98809	Paroxysmale kinesiogene Choreoathetose
98809	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie
31709	Paroxysmale kinesiogene Dyskinesie mit infantilen Konvulsionen
→98784	Paroxysmale nächtliche Dystonie
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Choreoathetose
98810	Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie
1214	Parry-Romberg-Syndrom
293181	Partialepilepsie, infantile maligne migrierende
2704	Partielle Gesichtslähmung mit Anomalie der Harnwege
261318	Partielle Trisomie des Chromosoms 20p
261318	Partielle Trisomie des kurzen Arms von Chromosom 20
381	Partieller Albinismus - Immundefekt
744	Partieller Gigantismus - Naevi - Hemihypertrophie - Makrozephalie
→193	Partington-Anderson-Syndrom
85453	Partington-Krankheit
94083	Partington-Mulley-Syndrom
94083	Partington-Syndrom
295	Parvovirus-Embryopathie
295	Parvovirus-Infektion, vorgeburtliche
42775	Pascual-Castroviejo-Syndrom Typ 2
1394	Pascual-Castroviejo-Syndrom Typ 1
289478	PASH-Syndrom
1252	Pashayan-Prozansky-Syndrom
1252	Pashayan-Syndrom
2278	Passwell-Goodman-Siprkowski-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3378	Pätau-Syndrom
86789	Patella-Aplasie/-Hypoplasie
1428	Patella-Chondromalazie, familiäre
85201	Patellaaplasie-Skrotumhypoplasie-Nierenanomalien-Geichtsdsymorphien-Intelligenzminderung-Syndrom
295036	Patelladislokation, kongenitale
97337	Patellaneekrose, aseptische
→1509	Patellaraplasie - Coxa vara - Tarsus-Synostose
96193	Paternale UPD(11) im Mosaik
2976	Patterson Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom
2439	Patterson-Stevenson-Syndrom
2976	Patterson-Syndrom
97563	Pauci-Immun-Glomerulonephritis mit ANCA
97564	Pauci-Immun-Glomerulonephritis ohne ANCA
97563	Pauci-immune Glomerulonephritis mit antineutrophilen zytoplasmatischen Antikörpern
97564	Pauci-immune Glomerulonephritis ohne antineutrophile zytoplasmatische Antikörper
247839	Pauciartikuläre chronische Arthritis mit anti-nukleären Antikörpern
247846	Pauciartikuläre chronische Arthritis ohne anti-nukleäre Antikörper
99048	PAV - Ventrikelseptumdefekt - offener Ductus arteriosus (nicht Fallot-Typ APV/PDA)
2038	PAVM
186	PBC
75373	PBCRA
289666	PBL
2309	PC
54247	PCA
88628	PCARP
247198	PCCA
871	PCCD, familiäre Form
244	PCD
1578	PCD-Mangel
178540	PCFCL
90035	PCH
2254	PCH1
2524	PCH2
97249	PCH3

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
166063	PCH4
166068	PCH5
166073	PCH6
284339	PCH7
324569	PCH8
369920	PCH9
97249	PCH mit Optikusatrophy
97249	PCH ohne Dyskinesie
71528	PCI-Mangel
454714	PCL
2924	PCLD
178536	PCMZL
438134	PCNA-assoziiertes progressives neurodegeneratives photosensitives-Syndrom
140989	PCNSV
163746	PCWH
90020	PDALS
293462	PDCD
289157	PDDR1
439822	PDE4D-Haploinsuffizienz-Syndrom
79246	PDH Phosphatase-Mangel
79244	PDH-E2-Mangel
79243	PDHAD
255138	PDHBD
765	PDHc
2796	PDP
85453	PDR
75496	PDS
699	Pearson-Syndrom
2835	Pectus excavatum - Makrozephalie - Nageldysplasie
98811	PED
439175	PedAIS
525731	Pediatric-onset Graves disease
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A
263548	Peeling-Skin-Syndrom Typ A, nicht-inflammatorisches
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B
263553	Peeling-Skin-Syndrom Typ B, inflammatorisches
263543	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes
263548	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ A
263553	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ B
263558	Peeling-Skin-Syndrom, generalisiertes, Typ C
263534	Peeling-Skin-Syndrom, lokalisiertes
99807	PEHO-ähnliches Syndrom
2836	PEHO-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
48686	PEL
480524	Peliosis hepatis, idiopathische
702	Pelizaeus-Merzbacher Hirnsklerose
280270	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit
280293	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit AIMP1-Genmutationen
280282	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit GJC2-Genmutationen
280288	Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Krankheit mit HSPD1-Genmutationen
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit
280219	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, klassische Form
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, kongenitale Form, Type II
280210	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, konnatale Form
280234	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, null-Form
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, transitionale Form
280224	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, Übergangsform
280229	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit, weibliche Überträgerinnen
97352	Pellagra
→220295	Pellagra-ähnliches-Syndrom
2840	Pelvis Dysplasie - Pseudoarthrogrypose
2840	Pelvisdysplasie - Arthrogrypose der unteren Extremitäten
63275	Pemphigoid gestationis
703	Pemphigoid, bullöses
46486	Pemphigoid, membranöses muköses
99922	Pemphigoid, okuläres
46486	Pemphigoid, vernarbendes
2841	Pemphigus benignus chronicus familiaris (Hailey-Hailey)
79480	Pemphigus erythematous
79481	Pemphigus foliaceus
208524	Pemphigus herpetiformis
79480	Pemphigus seborrhoicus
79479	Pemphigus vegetans
704	Pemphigus vulgaris
2841	Pemphigus, benigner chronischer familiärer
63455	Pemphigus, paraneoplastischer
994	Pena-Shokeir-Syndrom Typ 1

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1466	Pena-Shokeir-Syndrom Typ 2
705	Pendred-Syndrom
49	Penisagenesie
2842	Penoskrotale Transposition
313936	PENS-Syndrom
11	Penta-X-Syndrom
1335	Pentalogie Typ Cantrell
11	Pentasomie X
2843	Pentosurie
2843	Pentosurie, essentielle
352447	PEO-Myopathie-Kachexie-Syndrom
166286	PEODDN
2880	PEPCK-Mangel
46348	PEPD (paroxysmal extreme pain disorder)
439755	Periarteriitis nodosa, isoliertes Organ
439737	Periarteriitis nodosa, primäre
439746	Periarteriitis nodosa, sekundäre
439762	Periarteriitis nodosa, systemische
2847	Perikard- und Zwerchfell-Defekt
99129	Perikardagenesie, kongenitale, komplette
99130	Perikardagenesie, kongenitale, partielle
2847	Perikarddefekt - Hernia diaphragmatica
2848	Perikarditis - Arthritis - Kamptodakylie
251307	Perikarditis, idiopathische rezurrente
2576	Perikardkonstriktion - Wachstumsverzögerung
137577	Perinatale Asphyxie
137577	Perinatale Hypoxie
95706	Perineale, skrotale oder penoskrotale Hypospadie
65250	Perineuralzyste
100002	Perineuriom, extraneurales
100003	Perineuriom, intraneurales
252128	Perineuriom, malignes
100000	Perineuriom, retikuläres
100001	Perineuriom, sklerosierendes
342	Periodische Krankheit
397750	Periodische Paralyse mit später einsetzender distaler motorischer Neuropathie
397755	Periodische Paralyse mit transienten Kompartiment-ähnlichem Syndrom
37553	Periodische Paralyse, Kalium-sensitive kardiodysrhythmische
79136	Periodische vestibulo-zerebelläre

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Ataxie (PATX)
500062	Periodisches Fieber mit Beginn im Kindesalter-Pannikulitis-Dermatose-Syndrom
498251	Periodisches Fieber, Luteal-Phase-abhängiges
498251	Periodisches Fieber, Menstruationszyklus-abhängiges
436166	Periodisches Fieber-infantile Enterocolitis-autoinflammatorisches Syndrom
139426	Periorale Myoklonie mit Absenzen
519400	Peripapillary staphyloma
163746	Periphere demyelinisierende Neuropathie-zentrale demyelinisierende Leukodystrophie-Waardenburg-Syndrom-Hirschsprung Krankheit
2400	Periphere motorische Neuropathie-Dysautonomie-Syndrom
90120	Periphere Neuropathie und Optikusatrophy
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Hörverlust-Syndrom
397744	Periphere Neuropathie-Myopathie-Heiserkeit-Schwerhörigkeit-Syndrom
370348	Peripherer primitiver neuroektodermaler Tumor
71274	Peritoneale Leiomyomatose, diffuse
71274	Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte
168829	Peritonealkarzinom, primäres
168811	Peritonealmesotheliom, malignes
168816	Peritonealmesotheliom, zystisches
342	Peritonitis, benigne paroxysmale
171676	Periventrikuläre Leukomalazie
2849	Perlman-Syndrom
438266	PERM
2850	Perniola-Krajewska-Carnevale-Syndrom
2855	Perrault-Syndrom
178509	Perry-Syndrom
300324	Persistente polyklonale B-Zell Lymphozytose mit binukleären Lymphozyten
99109	Persistenz der linken oberen Hohlvene mit Mündung in den linken Vorhof
91495	Persistierende fetale vaskuläre

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Strukturen
46627	Persistierender Ductus arteriosus mit Gesichtsdysmorphie und abnormalen fünften Finger
466729	Persistierender Ductus arteriosus, familiäre Form
228190	Persistierender Ductus arteriosus-bikuspidale Aortenklappen-Handanomalien-Syndrom
91495	Persistierender hyperplastischer primärer Vitreus
398147	Persistierender idiopathischer Gesichtsschmerz
2380	Perthes-Krankheit
1489	Pertussis
707	Pest
708	Peters-Anomalie
709	Peters-Anomalie - Kleinwuchs
709	Peters-plus-Syndrom
2776	Petit-Fryns-Syndrom
2963	Petty-Laxova-Wiedemann-Syndrom
2963	Petty-Syndrom
2869	Peutz-Jeghers-Syndrom
42642	PFAPA-Syndrom
1980	PFBC
90042	PFCP
412206	PFE
3224	Pfeiffer-Kapferer-Syndrom
2921	Pfeiffer-Mayer-Syndrom
2871	Pfeiffer-Palm-Teller-Syndrom
2872	Pfeiffer-Singer-Zschiesche-Syndrom
710	Pfeiffer-Syndrom
93258	Pfeiffer-Syndrom Typ 1
93259	Pfeiffer-Syndrom Typ 2
93260	Pfeiffer-Syndrom Typ 3
93258	Pfeiffer-Syndrom, klassisches
33577	Pfeiffer-Weber-Christian-Syndrom
2019	PFFD
172	PFIC
480483	PFIC4
480476	PFIC5
2970	Pflaumenbauchsyndrom
854	Pfortaderthrombose
854	Pfortaderthrombose, nicht-zirrhotische
91495	PFVS
397937	PGBM1
443811	PGM3-abhängige kongenitale Glykosylierungs-Krankheit
443811	PGM3-CDG
319646	PGM-CDG

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
251962	PGNT
757	PHA2
88938	PHA2A
88939	PHA2B
88940	PHA2C
300525	PHA2D
300530	PHA2E
756	PHA Typ 1
42775	PHACE-Syndrom
276624	Phaeochromozytom, sporadisches
29072	Phaeochromozytom-Paragangliom-Syndrom, familiäres
757	PHAI
209959	Phakoallergische Endophthalmitis
209959	Phakoanaphylaktische Endophthalmitis
79483	Phakomatosis cesioflammea
79484	Phakomatosis cesiomarmorata
2874	Phakomatosis pigmento-keratolica
2875	Phakomatosis pigmentovascularis
79483	Phakomatosis pigmentovascularis Typ II
79485	Phakomatosis pigmentovascularis Typ III
79484	Phakomatosis pigmentovascularis Typ V
79485	Phakomatosis spilorosea
352636	Phalangeale Osteolyse
84064	Phänotypische Diarrhoe
29072	Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom, hereditäres
171848	PHARC-Syndrom
2876	PHAVER-Syndrom
→98784	PHD
228410	PHD-Syndrom
48652	Phelan-McDermid-Syndrom
1919	Phenobarbital-Embryopathie
1919	Phenobarbital-Exposition, vorgeburtliche
2209	Phenylalanin-Embryopathie
716	Phenylalanin-Hydroxylase-Mangel
716	Phenylketonurie
226	Phenylketonurie Typ 2
79254	Phenylketonurie, klassische
2209	Phenylketonurie, maternale
79253	Phenylketonurie, milde
79253	Phenylketonurie, Variante
1912	Phenytol-Embryopathie
→16856 9	PHID

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
217008	Phlebektasie, diffuse genuine
294975	Phokomelie
2878	Phokomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie
3439	Phokomelie - Thrombozytopenie - Enzephalozele - urogenitale Fehlbildungen
2879	Phokomelie Typ Schinzel
91130	Phosphat-Transporter-Defekt, mitochondrialer
534	Phosphatidylinositol-(4,5)-Bisphosphat-5-Phosphatase-Mangel
2880	Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase-Mangel
436	Phosphoethanolaminurie
247667	Phosphoethanolaminurie mit Beginn im Kindesalter
247676	Phosphoethanolaminurie, adulte
247638	Phosphoethanolaminurie, benigne pränatale
247651	Phosphoethanolaminurie, infantile
247623	Phosphoethanolaminurie, letale perinatale
→31964 6	Phosphoglukomutase 1-Mangel
97234	Phosphoglycerat-Mutase-Mangel, muskulärer
35069	Phospholipase A2-assoziierte Neurodegeneration
79318	Phosphomannomutase 2-Mangel
79319	Phosphomannose-Isomerase-Mangel
3222	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität
411536	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, milde
411543	Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität, schwere
369	Phosphorylase-Mangel, hepatischer
284417	Phosphoserin-Aminotransferase-Mangel
91495	PHPV-Syndrom
30924	PHSH
498228	Phylloider Tumor der Prostata
498228	Phylloides Zystosarkom der Prostata
180261	Phylloides Tumor
498228	Phylloides Tumor der Prostata
498228	Phylloides Tumor der Prostata
773	Phytansäure-Oxidase-Mangel
2882	Phytosterolämie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→33364	PIBIDS-Syndrom
505	Picardi-Lassueur-Little-Syndrom
2884	Piebaldismus
2885	Piebaldismus - neurologische Anomalien
→1263	Piepkorn-Dysplasie
487825	Pierpont-Syndrom
1566	Pierquin-Syndrom
3450	Pierre Robin-Sequenz - fetale Chondrodysplasie
2888	Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien
1388	Pierre-Robin-Sequenz - Hyperphalangie - Klinodaktylie
2886	Pierre-Robin-Sequenz - kongenitaler Herzdefekt - Klumpfüße
3104	Pierre-Robin-Sequenz - Oligodaktylie
718	Pierre-Robin-Sequenz, isolierte
2888	Pierre-Robin-Syndrom - fazio-digitale Anomalien
1388	Pierre-Robin-Syndrom - Hyperphalangie - Klinodaktylie
2886	Pierre-Robin-Syndrom - Kardiopathie - Klumpfüße
718	Pierre-Robin-Syndrom, isoliertes
3104	Pierre-Robin-Syndrom - Oligodaktylie
2670	Pierson-Syndrom
398147	PIFP
217557	PIG
488635	PIGG-CDG
3474	PIGL-CDG
83639	PIGM-CDG
978	Pigmentanomalie - Ektrodaktylie - Hypodontia
99001	Pigmentdystrophie, schmetterlingsförmige
75327	Pigmentepitheldystrophie, retinale zentrale
251295	Pigmentierte paravenöse retinochoroidale Atrophie
447961	Pigmentierungsdefekte- Palmoplantarkeratose- Hautkarzinom-Syndrom
435	Pigmentmosaik vom Typ Ito
→193	Pigmentretinopathie - Intelligenzminderung
999	Pigmentstörung mit Hörverlust
280633	PIGN-CDG
369837	PIGT-CDG
480506	PIHL
169	Pili annulati

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
720	Pili bifurcati
79492	Pili gemini
79492	Pili multigemini
2889	Pili torti
2891	Pili torti - Entwicklungsverzögerung - neurologische Anomalien
2890	Pili torti - Onychodysplasie
1410	Pili trianguli et canalculi
2741	Pillay-Syndrom
228379	Pilomatrix-Dysplasie
499182	Pilomatrixkarzinom
91414	Pilomatrixom
499182	Pilomatrixom, malignes
251919	Pinealisparenchymtumor intermediärer Differenzierung
251909	Pineoblastom
251912	Pineozytom
49382	Pingelapesische Blindheit
3353	Pinheiro-Freire-Maia-Miranda-Syndrom
247165	Pink-Krankheit
→2510	Pinsky-Di George-Harley-Syndrom
279904	PIOL
→79189	Pipecolin-Azidämie
221150	Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom
2896	Pitt-Hopkins-Syndrom
→280	Pitt-Rogers-Danks-Syndrom
93395	Pitt-Williams-Brachydaktylie
251623	Pituizyтом
2897	Pityriasis rubra pilaris
1078	Piussan-Lenaerts-Mathieu-Syndrom
2869	PJS
157850	PKAN
216873	PKAN, atypische Form
216866	PKAN, klassische Form
98809	PKD, familiäre
238455	PKDYS
420686	PKK mit Wollhaaren Typ IV
716	PKU
79254	PKU, klassische
2209	PKU, maternale
79253	PKU, milde
477787	PLA2G4A-abhängige Plättchendysfunktion
199351	PLA2G6-abhängiger-Dystonie-Parkinsonismus
521426	PLAA-associated neurodevelopmental disorder
444138	PLACK-Syndrom
35098	Plagiozephalie, isolierte
35098	Plagiozephalie, synostotische

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
300359	PLAID
35069	PLAN
487825	Plantare Lipomatose-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
487825	Plantare Lipomatose-ungewöhnliche Gesichtszüge-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
251515	Plantarflexionkontraktur
329	Plasma-Thromboplasmin-Antecedent (PTA)-Mangel
454714	Plasmazell-Leukämie
29073	Plasmazellmyelom
465	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Mangel, kongenitaler
722	Plasminogen-Mangel Typ 1
86855	Plasmozytom
100022	Plasmozytom, extramedulläres (Weichteil-)
29073	Plasmozytom, medulläres
100021	Plasmozytom, primäres, des Knochens
86855	Plasmozytom, solitäres
79434	Platin-OCA
477787	Plättchendysfunktion durch zytosolischen Phospholipase-A2 alpha-Mangel
52530	Plättchentyp des Von-Willebrand-Syndroms
213767	Plattenepithelkarzinom der Cervix uteri
424996	Plattenepithelkarzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
424975	Plattenepithelkarzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
502366	Plattenepithelkarzinom der Lippe
502363	Plattenepithelkarzinom der Mundhöhle
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nasennebenhöhlen
500464	Plattenepithelkarzinom der Nasenhöhle und Nebenhöhlen
500481	Plattenepithelkarzinom der Speicheldrüsen
494448	Plattenepithelkarzinom der Vulva
457252	Plattenepithelkarzinom der Zunge
424019	Plattenepithelkarzinom des Analkanals
213716	Plattenepithelkarzinom des Corpus uteri

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
423994	Plattenepithelkarzinom des Dickdarms
423968	Plattenepithelkarzinom des Dünndarms
213767	Plattenepithelkarzinom des Gebärmutterhalses
494547	Plattenepithelkarzinom des Hypopharynx
494550	Plattenepithelkarzinom des Larynx
418959	Plattenepithelkarzinom des Magens
500478	Plattenepithelkarzinom des Oropharynx
99977	Plattenepithelkarzinom des Ösophagus
424039	Plattenepithelkarzinom des Pankreas
398058	Plattenepithelkarzinom des Penis
424002	Plattenepithelkarzinom des Rektums
213716	Plattenepithelkarzinom, endometriales
2899	Platyspondylie - Amelogenesis imperfecta
85166	Platyspondylitische Dysplasie Typ Torrance-Luton
85166	Platyspondylitische Skelettdysplasie, letale, Typ Torrance
99928	Plazentabett-Tumor (PSST)
439167	Plazentainsuffizienz
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation
137810	PLCNA
454821	Pleomorphes Adenom der Speicheldrüsen
2900	Pleonosteose Leri
449266	Pleuraempyem
64742	Pleuro-pulmonales Blastom
494428	Pleuroparenchymale Fibroelastose, idiopathische
284343	Pleuropulmonales Blastom des Kindesalters
1313	Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form
251899	Plexuskarzinom
2807	Plexuspapillom, choroidales
280356	PLIN1-bedingte FPLD
2770	PLO-SL
2770	PLOSL
2375	Plott-Syndrom
168593	Plötzlicher Kindstod -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Hodendysgenese
280234	PLP1-Null-Syndrom
99969	PLS
85166	PLSD-T
54028	Plummer-Vinson-Syndrom
732	PM
454706	PMA
98838	PMBCL
280224	PMD, intermediärer Typ
280219	PMD, klassischer Typ
280210	PMD, konnataler Typ
280210	PMD, schwere Form
2856	PMDS
308	PME Typ 1
501	PME Typ 2
263516	PME Typ 3
402082	PME Typ 5
280620	PME Typ 6
435438	PME Typ 7
424027	PME Typ 8
457265	PME Typ 9
352596	PMED
824	PMF
217260	PML
280270	PMLD
280282	PMLD1
79318	PMM2-CDG
26790	PMP
476394	PMP2-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 1
476394	PMP2-abhängige CMT1
476394	PMP2-abhängige hereditäre motorisch-sensorische Neuropathie Typ 1
477817	PMP22-RAI1-Contiguous gene duplication-Syndrom
93569	PMR
500533	PMSE-Syndrom
99885	PNDM
213630	PNET des Uterus
64741	Pneumoblastom
723	Pneumocystis-carinii-Pneumonie
35065	Pneumokokkämie, schwere idiopathische
55655	Pneumokokken-Meningitis
90066	Pneumonie durch Pseudomonas aeruginosa-Infektion
91359	Pneumonie, chronische, des Kindesalters
724	Pneumonie, eosinophile idiopathische, akute Form
79126	Pneumonie, interstitielle, akute
91364	Pneumonie, interstitielle,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	idiopathische, unspezifische
79128	Pneumonie, interstitielle, lymphoide
91364	Pneumonie, interstitielle, unspezifische
1302	Pneumonie, kryptogene organisierende
36238	Pneumonie, nekrotisierende, Staphylokokken-induzierte
217557	Pneumonitis , infantile interstitielle zelluläre
2902	Pneumopathie, eosinophile idiopathische, chronische
447	PNH
98810	PNKD
760	PNP-Mangel
760	PNPase-Mangel
79096	PNPO-abhängige neonatale epileptische Enzephalopathie
79096	PNPO-Mangel
246	POADS
2905	POEMS-Syndrom
2762	POH
221046	Poikilodermie mit Neutropenie
221046	Poikilodermie mit Neutropenie vom Typ Clericuzio
2909	Poikilodermie Rothmund-Thomson
221008	Poikilodermie Rothmund-Thomson Typ 1
221016	Poikilodermie Rothmund-Thomson Typ 2
2908	Poikilodermie Typ Kindler
306539	Poikilodermie, akrokeratotische kongenitale, Typ Kindler-Weary
2907	Poikilodermie, akrokeratotische kongenitale, Typ Weary
2825	Poikilodermie, Alopezie, Retrognathie, Gaumenspalte
2907	Poikilodermie, bullöse kongenitale, Typ Weary
221039	Poikilodermie, hereditäre sklerosierende, Typ Weary
221043	POIKTMP-Syndrom
279947	POIS
2911	Poland-Anomalie
2911	Poland-Sequenz
2911	Poland-Syndrom
313808	POLD
2912	Poliomyelitis
330009	Poliomyelitis in Risiko-Patienten mit Immundefekt
→33364	Pollitt-Syndrom
11	Poly-X-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
727	Polyangiitis, mikroskopische
767	Polyarteriitis nodosa
767	Polyarteriitis nodosa
29207	Polyarthritus enterica
85435	Polyarthritus mit Rheumafaktor
247854	Polyarthritus ohne Rheumafaktor mit anti-nukleären Antikörpern
247861	Polyarthritus ohne Rheumafaktor ohne anti-nukleäre Antikörper
85408	Polyarthritus, juvenile, Rheumafaktor-negative
85435	Polyarthritus, juvenile, Rheumafaktor-positiv
85414	Polyarthritus, systemische
2300	Polyatresie, intestinale
728	Polychondritis, rezidivierende
729	Polycythaemia rubra vera
729	Polycythaemia vera
2754	Polydaktylie - Gaumenspalte - verspätete psychomotorische Entwicklung
2917	Polydaktylie - Myopie
93336	Polydaktylie des triphalangealen Daumens
93337	Polydaktylie des Zeigefingers
93339	Polydaktylie eines biphallangealen Daumens
2754	Polydaktylie mit Lippen-/Gaumenspalte und verspäteter psychomotorischer Entwicklung
2916	Polydaktylie, postaxiale - dentale und vertebrale Anomalien
2920	Polydaktylie, postaxiale - geistige Retardierung
93339	Polydaktylie, postaxiale, 1
93337	Polydaktylie, postaxiale, Typ 3
93334	Polydaktylie, postaxiale, Typ A
93335	Polydaktylie, postaxiale, Typ B
93336	Polydaktylie, präaxiale, Typ 2
93338	Polydaktylie, präaxiale, Typ 4
3004	Polydaktylie, spiegelbildliche - vertebrale Segmentierungsdefekte - Extremitätenanomalien
180229	Polyembryom
453533	Polyendokrine Polyneuropathie-Syndrom
397937	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 1
456369	Polyglucosan-Körper-Myopathie Typ 2
206583	Polyglucosankörper-Krankheit, adulte
500533	Polyhydramnion-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Megalenzephalie-symptomatische Epilepsie-Syndrom
450322	Polyklonales Hyperviskositätssyndrom
180182	Polymastie
447877	Polymerase-Proofreading-assoziierte adenomatöse Polyposis
300573	Polymikrogyrie durch TUBB2B-Genmutation
250972	Polymikrogyrie mit Sehnerv-Hypoplasie
268940	Polymikrogyrie, bilaterale
208444	Polymikrogyrie, bilaterale frontale
101070	Polymikrogyrie, bilaterale frontoparietale
208447	Polymikrogyrie, bilaterale generalisierte
208441	Polymikrogyrie, bilaterale parasagittale parieto-okzipitale
98889	Polymikrogyrie, bilaterale perisylvische
268947	Polymikrogyrie, fokale unilaterale
101071	Polymikrogyrie, hemisphärische unilaterale
268943	Polymikrogyrie, unilaterale
1243	Polymorpe vitelline Makuladegeneration
93569	Polymyalgia rheumatica
732	Polymyositis
93568	Polymyositis, juvenile
2905	Polyneuropathie - Endokrinopathie - Plasmazell dyskrasie (PEP)
2928	Polyneuropathie - geistige Retardierung - Akromikrie - vorzeitige Menopause
171848	Polyneuropathie - Hörverlust - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Katarakt
639	Polyneuropathie mit monoklonaler IgM-Gammopathie mit Anti-MAG
98916	Polyneuropathie, akute demyelinisierende idiopathische
98916	Polyneuropathie, akute inflammatorische
209004	Polyneuropathie, axonale, mit assoziierter IgG/IgM/IgA monoklonaler Gammopathie
206594	Polyneuropathie, demyelinisierende inflammatorische subakute
217396	Polyneuropathie, progressive, mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	bilateraler striataler Nekrose
2926	Polyneuropathie-Handfehlbildung-Syndrom
2869	Polypen und Pigmentflecken-Syndrom
733	Polypen, adenomatöse kolorektale
160148	Polypen, entzündliche myoglanduläre
160148	Polypoide Hyperplasie, erodierte
79076	Polypose, juvenile, infantile Form
220460	Polyposis, adenomatöse attenuierte familiäre
2930	Polyposis - Hyperpigmentierung - Alopezie - Anomalien der Fingernägel
247806	Polyposis coli, APC-abhängige attenuierte, familiäre
220460	Polyposis coli, attenuierte familiäre
401911	Polyposis coli, AXIN2-abhängige attenuierte, familiäre
247798	Polyposis coli, MUTYH-abhängige attenuierte, familiäre
733	Polyposis, adenomatöse familiäre
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Del(5)(q22.2)
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Mikrodeletion 5q22.2
261584	Polyposis, adenomatöse familiäre, durch Monosomie 5q22.2
2929	Polyposis, gastrointestinale juvenile
2869	Polyposis, hamartöse intestinale
157794	Polyposis-Syndrom, gemischtes, hereditäres
157798	Polyposis-Syndrom, hyperplastisches
79076	Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form
208981	Polyradikuloneuropathie mit assoziierter IgG/IgM/IgA monoklonaler Gammopathie ohne bekannte Antikörper
206594	Polyradikuloneuropathie, demyelinisierende entzündliche subakute
141091	Polyrhinie
342	Polyserositis, benigne rekurrende
342	Polyserositis, paroxysmale, familiäre Form
93338	Polysyndaktylie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2934	Polysyndaktylie - Herzfehler
93405	Polysyndaktylie Typ Haas
2935	Polysyndaktylie, gekreuzte
2456	Polythelie, isolierte
2795	Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters
729	Polyzythämie, echte
90042	Polyzythämie, familiäre primäre
247511	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-dominante
247378	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-rezessive, nicht VHL-Gen-assoziierte
247378	Polyzythämie, sekundäre, autosomal-rezessive, Non-Chuvash-Typ
238557	Polyzythämie, von Hippel-Lindau-abhängige
139426	POMA
1183	POMA-Syndrom
365	Pompe-Krankheit
308552	Pompe-Krankheit, infantile Form
420429	Pompe-Krankheit, späte Form
99748	Pontiac-Fieber
477749	Pontine autosomal-dominante Mikroangiopathie mit Leukoencephalopathie
269229	Pontine Tegmentale Capdysplasie
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie - Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie durch CHMP1A-Genmutation
2254	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1
2524	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2
97249	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 3
166063	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 4
166068	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 5
166073	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 6
284339	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 7
324569	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 8
369920	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 9
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 10
411493	Pontozerebelläre Hypoplasie,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	CLP1-abhängige
1300	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes
1234	Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-rezessives
1234	Popliteales Pterygium-Syndrom, letaler Typ
95699	POR-Mangel
666	Porak-Durante-Krankheit
95699	PORD
2940	Porencephalie
2941	Porencephalie - zerebelläre Hypoplasie - Fehlbildungen
314697	Porencephalie, erworbene
99810	Porencephalie, familiäre
306547	Porencephalie-Mikrozephalie-bilaterale kongenitale Katarakte-Syndrom
370022	Poretti-Boltshauser-Syndrom
79152	Porokeratose, aktinische disseminierte superfizielle
→79502	Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux
735	Porokeratosis Mibelli
737	Porokeratosis palmaris et disseminata
79152	Porokeratosis superficialis disseminata actinica (PSDA)
101330	Porphyria cutanea tarda (PCT)
443057	Porphyria cutanea tarda Typ I
443062	Porphyria cutanea tarda Typ II
443062	Porphyria cutanea tarda, familiäre
443057	Porphyria cutanea tarda, sporadische
79473	Porphyria variegata
100924	Porphyrie durch ALA-Dehydratase-Mangel
100924	Porphyrie durch ALAD-Mangel
100924	Porphyrie durch delta-Aminolävulinsäure-Dehydratase-Mangel
79276	Porphyrie, akute intermittierende
79277	Porphyrie, erythroetische kongenitale
95159	Porphyrie, hepatoerythroetische (HEP)
480531	Portosystemische Venenfistel, kongenitale
480531	Portosystemischer Shunt, kongenitaler
624	Portweinfleck, multiple familiäre Form
2703	Portweinnaevus - Megacisterna magna - Hydrozephalus

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
420584	Post-axiale Polydaktylie-vordere Hypophysenanomalien-Gesichtsdysmorphien-Syndrom
2942	Post-Polio-Syndrom
2942	Post-Poliomyelitis-Syndrom
137839	Postangina-Sepsis Lemierre
137839	Postanginale Sepsis nach oropharyngealer Infektion
2919	Postaxiale Polydaktylie mit medianer Spalte der Unterlippe
93406	Postaxiale Syndaktylie mit Metakarpal-Synostose
97349	Postenzephalitisches Parkinson-Syndrom
98971	Posteriore amorphe Stromadystrophie
99141	Posteriore Choanalatresie - Lymphödem-Syndrom
263352	Postkardiotomie-Syndrom mit rechtsventrikulären Versagen
216452	Postlinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
216452	Postlinguale Schwerhörigkeit, nichtsyndromale, genetisch bedingte
477673	Postnatale Mikrozephalie-infantile Hypotonie-spastische Diplegie-Dysarthrie-Intelligenzminderung-Syndrom
279947	Postorgasmic-Illness-Syndrom
443173	Postpartale Psychose
70568	Posttransplantations-Lymphoproliferativen Erkrankung (PTLD)
443236	Posturales Tachykardiesyndrom durch NET-Mangel
52022	Potocki-Shaffer-Syndrom
3316	Potter-Sequenz - Lippen- oder Gaumenspalte - Kardiopathie
217067	Pouchitis
2876	Powell-Chandra-Saal-Syndrom
2201	Powell-Venencie-Gordon-Syndrom
250831	PPA (Primäre progrediente Aphasie), logopenische Variante
314566	PPAOS
447877	PPAP
79083	PPARG-abhängige FPLD
284343	PPB-Tumor-Syndrom, familiäres
284343	PPBFTDS
300324	PPBL
98973	PPCD
563	PPCM
93339	PPD1

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
93336	PPD2
93337	PPD3
93338	PPD4
75567	PPFG
411696	PPI-REE
411696	PPI-responsive ösophageale Eosinophilie
411696	PPIRee
494	PPK mutilans - Schwerhörigkeit
494	PPK mutilans Vohwinkel
79141	PPK nummularis
79141	PPK nummularis Typ Wachters
495	PPK, diffuse progressive
140966	PPK, Nagashima-Typ
86923	PPK, Typ Gamburg-Nielsen
1010	PPK-CA Typ Stevanovic
1366	PPK-CA Typ Wallis
2202	PPK-Taubheits-Syndrom
79501	PPKP1
79502	PPKP2
38	PPKP3
308013	PPKP3 ohne Elastoidose
3077	PPM-X
189439	PPNAD
370348	PPNET
370348	pPNET
97278	PPoma
79502	PPPP
251295	PPRCA
2942	PPS
398980	PPSPC
324977	PRAAS
2921	Präaxiale Polydaktylie - Kolobome - geistige Retardierung
739	Prader-Labhart-Willi-Syndrom
398073	Prader-Willi-ähnliches Syndrom
171829	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Deletion 6q16
398079	Prader-Willi-ähnliches Syndrom durch Punktmutation
3409	Prader-Willi-Habitus - Osteopenie - Kamptodaktylie
739	Prader-Willi-Syndrom
177910	Prader-Willi-Syndrom durch Imprinting-Mutation
98754	Prader-Willi-Syndrom durch maternale uniparentale Disomie 15
98793	Prader-Willi-Syndrom durch paternale Deletion 15q11.13
177901	Prader-Willi-Syndrom durch paternale Deletion von 15q11.13, Typ 1
177904	Prader-Willi-Syndrom durch

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	paternale Deletion von 15q11.13, Typ 2
398069	Prader-Willi-Syndrom durch Punktmutation
177907	Prader-Willi-Syndrom durch Translokation
284343	Prädisposition für die familiäre Form des Pleuropulmonalen Blastom-Syndroms
457088	Prädisposition für invasive Pilzinfektionen durch CARD9-Mangel
488280	Prädisposition für myeloproliferate Neoplasien mit Beginn im Erwachsenenalter durch Duplikation 14q32
293462	Prae-Descemet-Hornhautdystrophie
275555	Präeklampsie
749	Präkallikrein-Mangel, kongenital
216445	Prälinguale nichtsyndromale genetisch bedingte Schwerhörigkeit
216445	Prälinguale Schwerhörigkeit, isolierte, genetisch bedingte
486811	Pränatale spinale Muskelatrophie mit kongenitalen Knochenbrüchen
178345	Präpubertäre Gynäkomastie, hereditäre
2956	Prata-Liberal-Goncalves-Syndrom
79410	Prätibiale DEB
98872	PRCA, adulte
124	PRCA, kongenital
525738	Prepubertal anorexia nervosa
140949	Priapismus, Low-Flow-Typ
2958	Prieto-Badia-Mulas-Syndrom
1451	Prieur-Griscelli-Syndrom
458768	Primär intralymphatisches Angioendotheliom
451602	Primär kutane Plasmazytose
178536	Primär kutanes Marginalzonen-B-Zell-Lymphom
86885	Primär kutanes peripheres T-Zell-Lymphom, andernorts nicht klassifiziert
86885	Primär kutanes PTCL ohne weitere Spezifizierung
178533	Primär kutanes T-Zell-Lymphom, gamma/delta-positives
140989	Primäre Angiitis des ZNS
2285	Primäre basiläre Invagination
186	Primäre biliäre Zirrhose
779	Primäre biliäre Zirrhose und systemische Sklerodermie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
357220	Primäre Cutis verticis gyrata, essentielle
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle
1980	Primäre familiäre Basalganglien-Kalzifikation
90042	Primäre familiäre und kongenitale Polyzythämie
75567	Primäre fortschreitende Erstarrung der Gehbewegung
682	Primäre HyperPP
34528	Primäre Hypomagnesiämie mit Hypokalziurie, autosomal-dominant
30924	Primäre Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie
306558	Primäre Mikrozephalie-Epilepsie-permanentes neonatales Diabetes-Syndrom
391408	Primäre Mikrozephalie-milde Intelligenzminderung-früh beginnender Diabetes-Syndrom
824	Primäre Myelofibrose
439737	Primäre PAN
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Krankheit
439737	Primäre Polyarteriitis nodosa
275766	Primäre pulmonale arterielle Hypertension
171	Primäre sklerosierende Cholangitis
98807	Primäre Torsions-Dystonie mit überwiegendem Beginn im kraniozervikalen Bereich oder in den Armen
140989	Primäre Vaskulitis des Zentralnervensystems
247522	Primäre Ziliendyskinesie - Retinitis pigmentosa
75391	Primärer Immundefekt durch MCM4-Mangel
75391	Primärer Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen und Nebenniereninsuffizienz
447731	Primärer Immundefekt mit vielfältiger Störung der lymphoiden Immunität
874	Primärer kardialer Tumor des Erwachsenen
875	Primärer kardialer Tumor des Kindes
319667	Primärer lymphoider Tumor der Bindehaut
300865	Primäres C-ALCL

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
289356	Primäres Chorionkarzinom des Ovars
300849	Primäres DLBCL des Zentralnervensystems
48686	Primäres Effusionslymphom
98976	Primäres kongenitales Glaukom
300865	Primäres kutanes anaplastisches großzelliges Lymphom
178528	Primäres kutanes epidermotropes zytotoxisches CD8+ T-Zell-Lymphom
46135	Primäres Lymphom des Zentralnervensystems
252050	Primäres Melanom des Zentralnervensystems
289356	Primäres nicht-gestationales Chorionkarzinom des Ovars
289356	Primäres nicht-gestationales ovarielles Chorionkarzinom
398980	Primäres peritoneales seröses/papilläres Karzinom
398980	Primäres seröses papilläres Karzinom des Peritoneums
268861	Primäres Tethered-Spinal-Cord Syndrom
522037	Primary autoimmune enteropathy
213630	Primitiver neuroektodermaler Tumor des Corpus uteri
3033	Primitives renal-tubuläres Syndrom
→2637	Primordialer Kleinwuchs - Mikrodontie - opaleszierende und wurzellose Zähne
3042	Primrose-Syndrom
506334	Primäre adrenale Insuffizienz mit steroidresistentem nephrotischen Syndrom durch SGPL1-Mangel
189439	Primäre pigmentierte noduläre adrenokortikale Dysplasie
397606	Prion-Protein-Amyloidose
412066	PRKAR1B-assoziierte neurodegenerative Demenz mit intermediären Filamenten
2965	PRLom
326	Proaccelerinmangel
141099	Proboscis lateralis
740	Progerie
2959	Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi
902	Progerie, adulte
2963	Progerie-Syndrom Typ Petty
2962	Progerie-Syndrom vom Typ de Barys
79474	Progeroid-Syndrom, atypisches

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
435953	Progeroide Mermale-Hepatozelluläres Karzinom-Prädispositionssyndrom
3455	Progeroides neonatales Syndrom
2964	Prognathie, autosomal-dominante
448251	Progressive autosomal-rezessive Ataxie-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
75373	Progressive bifokale chorioretinale Atrophie
→97229	Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters
216812	Progressive deformierende Osteogenesis imperfecta
530303	Progressive dementia with neuroserpin inclusion bodies
438266	Progressive Enzephalomyelitis mit Rigidität und Myoklonus
431361	Progressive Enzephalopathie mit Leukodystrophie durch DECR-Mangel
99852	Progressive Enzephalopathie mit schwerer infantiler Anorexie
2744	Progressive externe Ophthalmoplegie und Skoliose
352447	Progressive externe Ophthalmoplegie-Myopathie-Kachexie-Syndrom
199282	Progressive isolierte segmentale Anhidrose
477814	Progressive Mikrozephalie-Krämpfe-Kortikale Blindheit-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
454706	Progressive Muskelatrophie
530298	Progressive myoclonic epilepsy with neuroserpin inclusion bodies
501	Progressive Myoklonus-Epilepsie Typ 2
726	Progressive neuronale Degeneration im Kindesalter mit Lebererkrankung
228012	Progressive neurosensorische Taubheit - hypertrophe Kardiomyopathie
352718	Progressive Retinadystrophie durch Retinol-Transportdefekt
447977	Progressive skapulo-humerale peroneale distale Myopathie
726	Progressive sklerosierende Poliodystrophie Alpers
457395	Progressive spondyloepimetaphysäre Dysplasie-Kleinwuchs-kurze vierte

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Metatarsalen-Intelligenzminderung-Syndrom
683	Progressive supranukleäre Blickparese
240094	Progressive supranukleäre Blickparese - Akinesie mit Gang-Blockaden
240103	Progressive supranukleäre Blickparese - kortikobasales Syndrom
240085	Progressive supranukleäre Blickparese - Parkinsonismus
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit nicht-flüssiger progredienter Aphasie
240112	Progressive supranukleäre Blickparese mit Sprechapraxie
99750	Progressive supranukleäre Blickparese, atypische
240071	Progressive supranukleäre Blickparese, klassische
316	Progressive symmetrische Erythrokeratodermie Typ Gottron
457212	Progressiver essentieller Tremor-Sprachstörung-Gesichtsdysmorphie-Intelligenzminderung-Verhaltensstörung-Syndrom
228012	Progressiver sensorineuraler Hörverlust - hypertrophe Kardiomyopathie
327	Prokonvertin-Mangel, konstitutioneller
2965	Prolaktin-produzierendes Hypophysen-Adenom
397685	Prolaktin-Rezeptor-Mangel, familiärer isolierter
2965	Prolaktinom
742	Prolidase-Mangel
221126	Proliferative Vaskulopathie und Hydranenzephalie/Hydrozephalie
419	Prolinoxidase-Mangel
300878	Prolymphozytäre Variante der HCL
86852	Prolymphozytenleukämie vom B-Zell-Typ
86871	Prolymphozytenleukämie vom T-Zell-Typ
2083	Prominente Glabella - Mikrozephalie - Hypogenitalismus
606	PROMM
520	Promyelozytenleukämie, akute
2966	Properdin-Mangel
35	Propionazidämie
35	Propionazidurie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
35	Propionyl-CoA-Carboxylase-Mangel
978	Propping-Zerres-Syndrom
485358	Propylthiouracil-Embryopathie
139406	Prosaposin-Mangel, kombinierter
1331	Prostatakarzinom, familiäres
324977	Proteasom-assoziiertes autoinflammatorisches Syndrom
26349	Protein-S-Mangel, erworbener
75496	Proteodermatansulfat-Biosynthesedefekt
2969	Proteus-ähnliches Syndrom
744	Proteus-Syndrom
325	Prothrombin-Mangel
26348	Prothrombin-Mangel, erworbener
238670	Prothyloliberin-Mangel, isolierter
238670	Protirelin-Mangel, isolierter
411696	Protonenpumpenhemmer-responsive eosinophile Ösophagitis
79278	Protoporphyrinurie, erythroetische, autosomale Form
443197	Protoporphyrinurie, erythroetische, X-chromosomale
443197	Protoporphyrinurie, X-chromosomal-dominante
79473	Protoporphyrinogen-Oxidase-Mangel
2508	Proud-Levine-Carpenter-Syndrom
2508	Proud-Syndrom
521305	Proximal myopathy with focal depletion of mitochondria
502437	Proximale Deletion 4q25-Syndrom
401768	Proximale Myopathie mit extrapyramidalen Zeichen
209335	Proximale SMA, autosomal-dominante, mit Beginn im Erwachsenenalter
209335	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante
363447	Proximale spinale Muskelatrophie mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant
363454	Proximale spinale Muskelatrophie mit Krämpfen vorwiegend der unteren Extremitäten, autosomal-dominant
363454	Proximale spinale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Muskelatrophie ohne Krämpfe mit Beginn im Kindesalter, autosomal-dominant
363447	Proximale spinale Muskelatrophie vorwiegend der unteren Extremitäten, autosomal-dominant
3390	Proximale Tubulopathie - Diabetes mellitus - zerebelläre Ataxie
52022	Proximales 11p Deletions-Syndrom
370079	Proximales Mikroduplikationssyndrom 16p11.2
397606	PrP-Amyloidose, systemische
3222	PRPP-Synthetase-Überaktivität
3222	PRPS1-Überaktivität
47159	pRTA
165994	PRTH
2970	Prune-Belly-Syndrom
89843	Pruriginöse DEB
330061	Prurigo, aktinische
94059	Pruritus, urämischer
284417	PSAT-Mangel
171	PSC
295022	Pseudarthrose der Fibula, kongenitale
295018	Pseudarthrose der Tibia, kongenitale
295026	Pseudarthrose der Ulna, kongenitale
295020	Pseudarthrose des Femurs, kongenitale
295024	Pseudarthrose des Radius, kongenitale
228402	Pseudo-Angelman-Syndrom
99000	Pseudo-Best-Krankheit
314459	Pseudo-Demons-Meigs-Syndrom
577	Pseudo-Hurler-Polydystrophie
2976	Pseudo-Leprechaunismus-Syndrom Typ Patterson
314459	Pseudo-Meigs-Syndrom
263482	Pseudo-Morquio-Syndrom Typ 2
2971	Pseudo-NALD
2985	Pseudo-Progerie-Syndrom
1229	Pseudo-TORCH-Syndrom
180079	Pseudo-Uterus unicornis
289157	Pseudo-Vitamin-D-Mangel-Rachitis
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom
52530	Pseudo-von-Willebrand-Syndrom Typ 2B
→300	Pseudo-Zellweger-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
750	Pseudoachondroplasie
2971	Pseudoadrenoleukodystrophie
2971	Pseudoadrenoleukodystrophie, neonatale
526	Pseudoaldosteronismus
221120	Pseudoaminopterin-Syndrom
157808	Pseudoarthrose der Gliedmaßen, kongenitale
66630	Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale
753	Pseudohermaphroditismus, männlicher, durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
752	Pseudohermaphroditismus, männlicher, durch 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
755	Pseudohermaphroditismus, männlicher, durch LH-Resistenz oder LHB-Mangel
755	Pseudohermaphroditismus, männlicher, durch LH-Resistenz oder Mangel der LH-beta-Untereinheit
526	Pseudohyperaldosteronismus Typ 1
88660	Pseudohyperaldosteronismus Typ 2
90044	Pseudohyperkaliämie, familiäre
→3202	Pseudohyperkaliämie, familiäre, Typ 1
756	Pseudohypoaldosteronismus Typ 1
757	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2
88938	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2A
88939	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2B
88940	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2C
300525	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2D
300530	Pseudohypoaldosteronismus Typ 2E
171871	Pseudohypoaldosteronismus, autosomal-dominanter, Typ 1
171876	Pseudohypoaldosteronismus, autosomal-rezessiver, Typ 1
171876	Pseudohypoaldosteronismus, generalisierter, Typ 1
171871	Pseudohypoaldosteronismus, renaler, Typ 1
93164	Pseudohypoaldosteronismus, transienter

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
79443	Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1A
94089	Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1B
79444	Pseudohypoparathyreoidismus Typ 1C
94090	Pseudohypoparathyreoidismus Typ 2
60026	Pseudolymphom, pulmonales
439881	Pseudomembranöse Bronchitis
26790	Pseudomyxoma peritonei
2978	Pseudoobstruktion, chronische intestinale
104077	Pseudoobstruktion, intestinale myopathische
99811	Pseudoobstruktion, intestinale neuronale
2980	Pseudopapillenödem - Blepharophimose - Anomalien der Hände
129	Pseudopelade Brocq
93569	Pseudopolyarthrit, rhizomelische
79445	Pseudopseudohypoparathyreoidismus
477742	Pseudosarkomatöse Faszitis
3103	Pseudotalidomid-Syndrom
2518	Pseudotoxoplasmose-Syndrom
2166	Pseudotrisomie 13-Syndrom
238624	Pseudotumor cerebri
90003	Pseudotumor der Leber, inflammatorischer
83316	Pseudotyphus California
753	Pseudovaginale perineoskrotale Hypospadie
758	Pseudoxanthoma elasticum
228247	Pseudoxanthoma elasticum, erworbenes
436274	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche Hautmanifestationen mit Retinis pigmentosa
228293	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliche papilläre dermale Elastolyse
91135	Pseudoxanthoma elasticum-ähnliches Syndrom
95496	PSIS
85436	Psoriasis-assozierte JIA
240071	PSP, klassische
240094	PSP-Akinesie mit Gang-Blockaden
240112	PSP-AOS
240103	PSP-CBS
240103	PSP-kortikobasales Syndrom
240085	PSP-P

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
240094	PSP-PAGF
240085	PSP-Parkinsonismus
240112	PSP-PNFA
683	PSP-Syndrom
263548	PSS Typ A
263553	PSS Typ B
71519	Psychogene Bewegungsstörungen
324636	Psychogene Purpura
505242	Psychomotorische Regression-okulomotorische Apraxie-Bewegungsstörung-Nephropathie-Syndrom
88618	Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz
52530	PT-VWD
97290	PTC-RCC
247698	PTC-Syndrom
269229	PTCD
86885	PTCL-NOS
1578	Pterin-4-alpha-Carbinolamin-Dehydratase-Mangel
2988	Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien
2989	Pterygium conjunctivae, familiäre Form
2987	Pterygium-Syndrom, antekubitales
86789	PTLAH
228396	Ptoisis - Bewegungseinschränkung des Auges - Fehlen des Tränenpunktkens
2999	Ptoisis - Strabismus - ektopische Pupillen
→29384 3	Ptoisis - Strabismus - Rectus abdominis-Diastase
→28416 0	Ptoisis - Syndaktylie - Lernschwierigkeiten
91411	Ptoisis, kongenitale
2997	Ptoisis-Stimmbandlähmung-Syndrom
251915	PTPR
13	PTS-Mangel
485358	PTU-Embryofetopathie
485358	PTU-Embryopathie
3000	Pubertas praecox bei Knaben
562	Pubertas praecox, familiäre Gonadotropin-unabhängige weibliche
759	Pubertas praecox, Gonadotropin-abhängige
759	Pubertas praecox, zentrale
169615	Pubertas praecox, zentrale,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	idiopathische
169618	Pubertas praecox, zentrale, sekundäre
60039	Pudendus-Nervenkompression
60039	Pudendusneuralgie
60039	Pudendusneuropathie
99049	Pulmonalarterie, dem offenem Ductus arteriosus entstammend
99050	Pulmonalarterie, der Aorta entstammend
980	Pulmonalarterienagenesie
1676	Pulmonalarteriendilatation, idiopathische
99083	Pulmonalarterienhypoplasie
99084	Pulmonalarterienstenose
1208	Pulmonalatresie mit intaktem Ventrikelseptum
1207	Pulmonalatresie mit Ventrikelseptumdefekt
440427	Pulmonale Alveolarproteinose vom Réunion Insel-Typ
747	Pulmonale Alveolarproteinose, autoimmune
264675	Pulmonale Alveolarproteinose, hereditäre Form
747	Pulmonale Alveolarproteinose, idiopathische
420259	Pulmonale Alveolarproteinose, sekundäre
→33117 6	Pulmonale arterielle Hypertonie - Leukopenie - Vorhofseptumdefekt
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, familiäre
275777	Pulmonale arterielle Hypertonie, hereditäre
275766	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische
422	Pulmonale arterielle Hypertonie, idiopathische und/oder familiäre
99874	Pulmonale Histiozytose X
2257	Pulmonale Hypoplasie, primäre
411703	Pulmonale nicht-tuberkulöse mykobakterielle Infektionen
217080	Pulmonale Pilzinfektion bei Risiko-Patienten
31837	Pulmonale veno-okklusive Krankheit
64741	Pulmonales Blastom
2258	Pulmonalhypoplasie, unilaterale, kongenitale
101206	Pulmonalklappenagenesie-Fallot-Tetralogie-fehlender Ductus arteriosus-Syndrom
85202	Pulmonalstenose - Brachytelephalangie - Knorpel-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Kalzifikationen
3192	Pulmonalstenose, supraaortal
3188	Pulmonalvenenatresie oder -stenose, kongenital
97353	Punch-Drunk-Syndrom
64745	PUPPP
438213	PURA-abhängige schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom
2028	Puretic-Syndrom
760	Purin-Nukleosid-Phosphorylase-Mangel
49566	Purpura fulminans, erworbene
761	Purpura rheumatica
761	Purpura Schönlein-Henoch
761	Purpura, anaphylaktoide
3002	Purpura, autoimmune thrombozytopenische
3002	Purpura, immune thrombozytopenische
54057	Purpura, thrombotische thrombozytopenische
293173	Pustuloderm, toxisches
293173	Pustulosis acuta generalisata
163927	Pustulosis Palmaris et Plantaris
93110	PUV
729	PV
31837	PVOD
66627	PVS
398069	PWS durch Punktmutation
251607	PXA
228247	PXE, erworbene Form
228293	PXE-ähnliche Elastolyse, papilläre dermale
228227	PXE-ähnliche fokal-dermale Elastose
91135	PXE-ähnliches Syndrom
436274	PXE-ähnliches Syndrom mit Retinis pigmentosa
293633	PYCR1-assoziiertes De Barys-Syndrom
293633	PYCR1-Mangel
481152	PYCR2-abhängige Mikrozephalie-progressive Leukoenzephalopathie
3003	Pyknoachondrogenese
763	Pyknodysostose
3005	Pyle-Krankheit
3005	Pyle-Syndrom
48104	Pyoderma gangraenosum
289478	Pyoderma gangraenosum - Akne - Hidradenitis suppurativa
69126	Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
183713	Pyogene Bakterieninfektion durch MyD88-Mangel
764	Pyomyositis
2561	Pyramidale Molare-Glaukom-Oberlippenanomalie-Syndrom
63440	Pyrgozephalie
79096	Pyridoxal-Phosphat-abhängige Krämpfe
79096	Pyridoxalphosphat-abhängige Epilepsie
79096	Pyridoxamine 5'-Oxidase-Mangel
3006	Pyridoxinabhängige Krämpfe (PDS)
1675	Pyrimidinämie, familiäre
32	Pyroglutaminazidurie
→288	Pyropoikilozytose, hereditäre
293633	Pyrrrolin-5-Carboxylat-Reduktase 1-Mangel
79101	Pyrrrolincarboxylsäure-Dehydrogenasemangel
3008	Pyruvat-Carboxylase-Mangel
353308	Pyruvat-Carboxylase-Mangel Typ A
353314	Pyruvat-Carboxylase-Mangel Typ B
353308	Pyruvat-Carboxylase-Mangel, infantile Form
353314	Pyruvat-Carboxylase-Mangel, schwerer neonataler Typ
79243	Pyruvat-Decarboxylase-Mangel
79243	Pyruvat-Dehydrogenase E1-alpha-Mangel
255138	Pyruvat-Dehydrogenase E1-beta-Mangel
79244	Pyruvat-Dehydrogenase E2-Mangel
2394	Pyruvat-Dehydrogenase E3-Mangel
765	Pyruvat-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
765	Pyruvat-Dehydrogenase-Mangel
79246	Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-Mangel
255182	Pyruvat-Dehydrogenase-Protein-X-Komponenten-Mangel
255182	Pyruvat-Dehydrogenase-Protein-X-Komponenten-Mangel
353320	Pyruvatcarboxylase-Mangel, benigner Typ
766	Pyruvatkinase-Mangel der Erythrozyten
46135	PZNSL
781	Q-Fieber
3010	Qazi-Markouizos-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
90647	QT-Intervall, verlängertes - Schwerhörigkeit
210141	Quadriplegie, hereditäre spastische
84142	Quantal-Squander-Syndrom
220436	Quebec Plättchen-Störung
220436	Quebec-Platelet-Syndrom
1917	Quecksilber-Exposition, vorgeburtliche
330021	Quecksilber-Intoxikation
330021	Quecksilbervergiftung
247165	Quecksilbervergiftung, infantile
139417	Querschnittsmyelitis
781	Query-Fieber
96175	r(11)-Syndrom
261529	r(Y)
769	Rabson-Mendenhall-Syndrom
289157	Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-abhängige
93160	Rachitis, hypokalzämische, Vitamin D-resistente
1652	Rachitis, hypokalziurische hypophosphatämische, X-chromosomal-rezessive
89937	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-dominante
289176	Rachitis, hypophosphatämische, autosomal-rezessive
157215	Rachitis, hypophosphatämische, mit Hyperkalziurie
89936	Rachitis, hypophosphatämische, X-chromosomale
93160	Rachitis, Vitamin D-abhängige, Typ II
93160	Rachitis, Vitamin D-resistente, Typ II
93321	Radiale longitudinale Meromelie
93293	Radiales Fehlbildungssyndrom mit Duane-Retraktionssyndrom
93321	Radialstrahl-Agenesie
521123	Radiation-induced plexopathy
→2712	Radikulomegalie der Eckzähne - kongenitale Katarakt
3015	Radio-renales Syndrom
3269	Radio-ulnare Synostose, kongenitale
70475	Radiogene Proktitis
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytäre Thrombozytopenie
71289	Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie
3269	Radioulnare Fusion

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
295219	Radioulnare Fusion, bilaterale
295217	Radioulnare Fusion, unilaterale
→193	Radioulnare Synostose - Retinapigmentanomalien
295219	Radioulnare Synostose, bilaterale
295217	Radioulnare Synostose, unilaterale
3270	Radioulnare Synostose-Entwicklungsretardierung-Hypotonie-Syndrom
3268	Radioulnare Synostose-Mikrozephalie-Skoliose-Syndrom
294979	Radioulnare terminaltransverse Meromelie
1121	Radiusaplasie-Tibiahypoplasie-Syndrom
3026	Radiushypoplasie - Choanalatresie
2252	Radiushypoplasie - triphalangeale Daumen - Hypospadie - Progenie - maxilläres Diastema
295032	Radiuskopfdisklokation, kongenitale
295032	Radiuskopfdisklokation, kongenitale, isolierte
86839	RAEB
100019	RAEB-1
100020	RAEB-2
168960	RAEB-t
1832	Raine-Syndrom
50811	Rajab-Spranger-Syndrom
178307	RAK
268114	RALD
99843	Rambam-Hasharon-Syndrom
3018	Rambaud-Galian-Syndrom
3018	Rambaud-Gallian-Touchard-Syndrom
3019	Ramon-Syndrom
1051	Ramos-Arroyo-Syndrom
3020	Ramsay-Hunt-Syndrom
86861	Randall-Krankheit
3021	RAPADILINO-Syndrom
→1071	Rapp-Hodgkin-Syndrom
75564	RARS
268114	RAS-assoziierte autoimmun-lymphoproliferative Krankheit
276212	Rasch fortschreitende Mukopolysaccharidose Typ VI
276212	Rasch fortschreitender Arylsulfatase B-Mangel
1929	Rasmussen-Enzephalitis
3023	Rasmussen-Johnsen-Thomsen-Syndrom
436	Rathbun-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
247667	Rathburn-Krankheit mit Beginn im Kindesalter
247676	Rathburn-Krankheit, adulte
247638	Rathburn-Krankheit, benigne pränatale
247651	Rathburn-Krankheit, infantile
247623	Rathburn-Krankheit, letale perinatale
31205	Rattenbiss-Fieber
99852	Ravine-Syndrom
2840	Ray-Peterson-Scott-Syndrom
79127	RB-ILD
98961	RBCD
96175	RC11
93111	RCAD-Syndrom
177	RCDP
284388	RCVS
79408	RDEB generalisata gravis
89842	RDEB generalisata mitis
79408	RDEB Typ Hallopeau-Siemens
89842	RDEB Typ non-Hallopeau-Siemens
89842	RDEB, generalisiert intermediär
89841	RDEB-Ce
79409	RDEB-I
89842	RDEB-O
79408	RDEB-sev gen
857	REAR-Syndrom
1188	Reardon-Baraitser-Syndrom
2631	Reardon-Hall-Slaney-Syndrom
96167	Rec8-Syndrom
96167	Rec(8)-Syndrom
423712	Rechter Doppelausstromventrikel mit atrioventrikulärem Septumdefekt, Pulmonalstenose und Heterotaxie
→423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit double-committed Ventrikelseptumdefekt
99046	Rechter Doppelausstromventrikel mit non-committed subpulmonalem Ventrikelseptumdefekt
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt
99043	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt und Pulmonalstenose
→423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem Ventrikelseptumdefekt

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99045	Rechter Doppelausstromventrikel mit subpulmonalem Ventrikelseptumdefekt
99045	Rechter Doppelausstromventrikel mit Transposition der großen Arterien
99043	Rechter Doppelausstromventrikel Typ Fallot
99043	Rechter Doppelausstromventrikel vom Fallot-Typ
439	Rechtsventrikuläre Hypoplasie, isolierte Form
51890	Rectus abdominis-Syndrom
838	RED-M
97239	Reducing-Body-Myopathie
93323	Reduktionsdefekt der Fibula, kongenitaler longitudinaler
523	Reed-Syndrom
3221	Refetoff-Syndrom
166415	Reflexepilepsie, audiogene
86839	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess
75564	Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten
168960	Refraktäre Anämie mit Vermehrung von Blasten in Transformation
398063	Refraktäre CD
398063	Refraktäre Sprue
398063	Refraktäre Zöliakie
773	Refsum-Krankheit
772	Refsum-Krankheit, infantile Form
773	Refsum-Syndrom
772	Refsum-Syndrom, infantiles
1525	Reginato-Schiapachasse-Syndrom
1433	Regionale Choroidea-Atrophie und Alopezie
300865	Regressive atypische Histiocytose
90797	Reifenstein-Syndrom
319465	Reine familiäre akute myeloische Leukämie
2634	Reinhardt-Pfeiffer-Syndrom
98961	Reis-Bücklers-Hornhautdystrophie
29207	Reiter-Syndrom
96167	Rekombinantes 8-Syndrom
96167	Rekombinantes Chromosom 8-Syndrom
171220	Rektumduplikation
100081	Rektumtumor, neuroendokriner
209964	Rektumulkus, solitärer
88619	Rekurrente akute nekrotisierende Enzephalopathie
90052	Rekurrente Hepatitis-C-Virus-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	induzierte Lebererkrankung bei Lebertransplantierten
169142	Rekurrente Infektionen durch spezifischen Granulamangel
412	Remnant-Krankheit
217330	REN-assoziierte familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie
217330	REN-assoziierte FJHN
217330	REN-assoziierte Nierenkrankheit
294415	Renal-hepato-pankreatischen Dysplasie
3033	Renal-tubuläre Dysgenese
93108	Renale Dysplasie
69076	Renale Glukosurie, hereditäre Form
97367	Renale tubuläre Dysgenese durch Zwilling-Zwilling-Transfusion
254902	Renale Tubulopathie - Enzephalopathie - Lebersversagen
112	Renaler Salzverlust - normotensiver Hyperreninämie - Hyperaldosteronismus - hypokaliämische Alkalose
73224	Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie
3337	Renales Fanconi-Syndrom, primäres
71273	Renales Nussknackersyndrom
1475	Renales-Kolobom-Syndrom
774	Rendu-Osler-Weber-Krankheit
93975	Renier-Gabreels-Jasper-Syndrom
3242	Renpenning-Syndrom
494344	RERE-assoziierte neurologische Entwicklungsstörungs-Syndrom
529825	Resistance to colchicine
79127	Respiratorische Bronchiolitis - interstitielle Lungenerkrankung
1662	Restriktive Dermopathie
458763	Retiformes Hämangioendotheliom
33355	Retikuläre Dysgenese
178307	Retikuläre Hyperpigmentierung vom Typ Kitamura
79145	Retikuläre Pigmentdermatose der Intertrigines
58017	Retikuloendotheliose, leukämische
300878	Retikuloendotheliose, leukämische, Variante
139436	Retikulohistiozytose, multizentrische
330064	Retikuloid, aktinisches
178517	Retikulose, lokalisierte pagetoide
1852	Retinadysplasie, X-chromosomale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
352718	Retinadystrophie-Iriskolobom-comedogene Akne-Syndrom
98942	Retinakolobom
284247	Retinale arterielle Makroaneurysmen - supraulvalvuläre Pulmonalstenose
353334	Retinale arteriovenöse Kommunikation, kongenitale
71213	Retinale kapilläre Fehlbildung
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen
247691	Retinale Vaskulopathie und zerebrale Leukoenzephalopathie
3018	Retinales Ischämiesyndrom mit Hyalinose kleiner Gefäße des Verdauungstraktes und diffuser Hirn-Verkalkung
791	Retinitis pigmentosa
886	Retinitis pigmentosa - Taubheit
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung bei del(X)(p11.3)
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung durch Mikrodeletion Xp11.3
85332	Retinitis pigmentosa und Intelligenzminderung durch Monosomie Xp11.3
494439	Retinitis pigmentosa-Hörverlust-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Labyrinth Schwerhörigkeit-Hypogenitalismus-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-sensorineuraler Hörverlust-Hypogenitalismus-Syndrom
3085	Retinitis pigmentosa-Intelligenzminderung-Taubheit-Hypogonadismus-Syndrom
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile Katarakt-Kleinwuchs-Intelligenzminderung Syndrom
494439	Retinitis pigmentosa-Schwerhörigkeit-vorzeitige Alterung-Kleinwuchs-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
494439	Retinitis pigmentosa-Taubheit-Hypothyreose-vorzeitige Alterung-charakteristische Gesichtsform-Syndrom
52427	Retinitis punctata albescens

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
838	Retino-cochleo-zerebrale Vaskulopathie
3087	Retino-hepato-endokrinologisches Syndrom
892	Retino-Zerebelläre Angiomatose Hippel-Lindau
892	Retino-zerebelläre Angiomatose, familiäre
790	Retinoblastom
357027	Retinoblastom, bilaterales
357027	Retinoblastom, familiäres
357027	Retinoblastom, hereditäres
357034	Retinoblastom, nicht-familiäres
357034	Retinoblastom, nicht-hereditäres
357034	Retinoblastom, unilaterales
3088	Retinopathie - Anämie - ZNS-Anomalien
838	Retinopathie - Enzephalopathie - Schwerhörigkeit bei assoziierter Mikroangiopathie
139455	Retinopathie Typ Burgess-Black
284454	Retinopathie, akute äußere okkulte zonale
284460	Retinopathie, akute äußere ringförmige
891	Retinopathie, exsudative familiäre
→247691	Retinopathie, hereditäre vaskuläre
71505	Retinopathie, karzinomassoziierte
71505	Retinopathie, paraneoplastische
53540	Retinoschisis mit früher Nyktalopie
792	Retinoschisis, juvenile, X-chromosomale
792	Retinoschisis, X-chromosomale
90050	Retrolentale Fibroplasie
49041	Retroperitonealfibrose, IgG4-assoziierte
269200	Retrozerebelläre Zyste
778	Rett-Syndrom
3095	Rett-Syndrom, atypisches
3095	Rett-Syndrom, Variante
294049	Reunion Insel-Variante des Larsen-Syndroms
99852	Réunion-Anorexie-unkontrollierbares Erbrechen-Neurologische Symptome-Syndrom
284388	Reversibles zerebrales Vasokonstriktionssyndrom
3088	Revesz-Debuse-Syndrom
3088	Revesz-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3096	Reye-Sequenz
3096	Reye-Syndrom
199267	Reye-Tumor
779	Reynolds-Syndrom
293381	Rezidivierende Epithelerosions-Dystrophie
293381	Rezidivierende hereditäre Hornhauterosionen
183675	Rezidivierende Infekte mit assoziierten Immunglobulin-Isotypen
251523	Rezidivierende Infekte-inflammatorisches Syndrom durch Zink-Stoffwechselstörung-Syndrom
369852	Rezidivierende Infekte-Knochenmarkfibrose-Nephromegalie-Syndrom
369852	Rezidivierende Infekte-Myelofibrose-Nephromegalie-Syndrom
480864	Rezidivierende metabolische enzephalomyopathische Krisen-Rhabdomyolyse-Herzrhythmusstörung-Intelligenzminderung-Syndrom
199267	Rezidivierender digitaler fibröser Tumor der Kindheit
244310	RFT1-CDG
251975	RGNT
71275	Rh-Mangel-Syndrom
71275	Rh-null-Syndrom
231108	Rhabdoider Tumor, familiärer
69077	Rhabdoidtumor
3097	Rhabdomyomatöse Dysplasia - Kardiopathie - Genitalanomalien
780	Rhabdomyosarkom
213802	Rhabdomyosarkom der Cervix uteri
213615	Rhabdomyosarkom des Corpus uteri
206492	Rhabdomyosarkom des Genitaltraktes
99756	Rhabdomyosarkom, alveoläres
99757	Rhabdomyosarkom, embryonales
293199	Rhabdomyosarkom, pleomorphes
213802	Rhabdomyosarkom, zervikales
85408	Rheumafaktor-negative JIA
247854	Rheumafaktor-negative JIA mit anti-nukleären Antikörpern
247861	Rheumafaktor-negative JIA ohne anti-nukleäre Antikörper
85435	Rheumafaktor-positive JIA
761	Rheumatische Purpura
3099	Rheumatisches Fieber

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
477650	Rheumatismus, fibroblastischer
177	Rhizomele Chondrodysplasia punctata
1453	Rhizomeler Kleinwuchs mit Defekt der Klavikula
3098	Rhizomeles Syndrom Typ Urbach
59315	Rhombenzephalosynapsis
→1071	RHS
140976	RHYNS-Syndrom
254334	RI-CMT Typ B
369867	RI-CMT Typ C
435998	RI-CMT Typ D
411712	Riboflavin-Mangel, maternal
440706	Ribose-5-phosphat-Isomerase-Mangel
2323	Richardson-Kirk-Syndrom
1399	Richards-Rundle-Syndrom
240071	Richardson-Syndrom
→2995	Richiera-Costa-Guion-Almeida Kleinwuchs
1784	Richieri-Costa-Colletto-Syndrom
3101	Richieri-Costa-da-Silva-Syndrom
1794	Richieri-Costa-Gorlin-Syndrom
2511	Richieri-Costa-Guion-Almeida Ramos-Syndrom
→2353	Richieri-Costa-Guion-Almeida Rodini-Syndrom
3102	Richieri-Costa-Pereira-Syndrom
28378	Richner-Hanhart-Syndrom
606	Ricker-Syndrom
83312	Rickettsienpocken
420741	RIDDLE-Syndrom
64744	Riedel-Krankheit
64744	Riedel-Thyreoiditis
91483	Rieger-Anomalie
3163	Rieger-Anomalie-partielle Lipodystrophy-Syndrom
91483	Rieger-Axenfeld-Anomalie
782	Rieger-Syndrom
274	Riesen-Plättchen-Syndrom
643	Riesenaxon-Neuropathie
2494	Riesenfaltengastritis
180267	Riesenfibroadenom der Brust
397	Riesenzell-Arteriitis
251579	Riesenzell-Glioblastom
329874	Riesenzell-Myokarditis, idiopathische
363976	Riesenzell-Tumor des Knochens
251618	Riesenzellastrozytom, subependymales
1190	Riesenzellchondrodysplasie
626	Riesenzellnaevus
319251	Rift-Valley-Fieber

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
97244	Rigid-Spine-Syndrom
1764	Riley-Day Syndrom
217335	RIN2-Mangel
217335	RIN2-Syndrom
1437	Ringchromosom 1
96171	Ringchromosom 2
96172	Ringchromosom 3
1447	Ringchromosom 4
251043	Ringchromosom 5
251043	Ringchromosom 5-Syndrom
1448	Ringchromosom 6
1449	Ringchromosom 7
1450	Ringchromosom 8
96173	Ringchromosom 9
1438	Ringchromosom 10
96175	Ringchromosom 11
1439	Ringchromosom 12
96176	Ringchromosom 13
1440	Ringchromosom 14
96177	Ringchromosom 15
96178	Ringchromosom 16
1441	Ringchromosom 17
1441	Ringchromosom 17-Syndrom
1442	Ringchromosom 18
1443	Ringchromosom 19
1444	Ringchromosom 20
1445	Ringchromosom 21
1445	Ringchromosom 21-Syndrom
1446	Ringchromosom 22
261529	Ringchromosom Y
1437	Ringchromosom-1-Syndrom
96171	Ringchromosom-2-Syndrom
96172	Ringchromosom-3-Syndrom
1447	Ringchromosom-4-Syndrom
1448	Ringchromosom-6-Syndrom
1449	Ringchromosom-7-Syndrom
1450	Ringchromosom-8-Syndrom
96173	Ringchromosom-9-Syndrom
1438	Ringchromosom-10-Syndrom
96175	Ringchromosom-11-Syndrom
1439	Ringchromosom-12-Syndrom
96176	Ringchromosom-13-Syndrom
1440	Ringchromosom-14-Syndrom
96177	Ringchromosom-15-Syndrom
96178	Ringchromosom-16-Syndrom
1442	Ringchromosom-18-Syndrom
1443	Ringchromosom-19-Syndrom
1444	Ringchromosom-20-Syndrom
1446	Ringchromosom-22-Syndrom
261529	Ringchromosom-Y-Syndrom
91481	Ringdermoid der Kornea
91481	Ringdermoid-Syndrom
169	Ringelhaare

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
499103	RINR
1506	Rippen, dünne - tubuläre Knochen - Dysmorphien
97238	Rippling-muscle-Krankheit
97238	Rippling-Muskel-Krankheit
206575	Rippling-Muskel-Krankheit mit Myasthenia gravis
206575	Rippling-Muskel-Krankheit, erworbene
206575	Rippling-Muskel-Krankheit, immunvermittelte
7	Ritscher-Schinzler-Syndrom
1803	Rivera-Perez-Salas-Syndrom
294049	RLS
97238	RMD
93307	rMED
420741	RNF168-Mangel
71273	RNS
3103	Roberts-SC-Phokomelie-Syndrom
3103	Roberts-Syndrom
3105	Robinow-ähnliches Syndrom
97360	Robinow-Kleinwuchs
97360	Robinow-Silverman-Smith-Syndrom
→794	Robinow-Sorauf-Syndrom
97360	Robinow-Syndrom
3107	Robinow-Syndrom, autosomal-dominantes
1507	Robinow-Syndrom, autosomal-rezessives
83311	Rocky-Mountain-Fleckfieber
49827	Rogers-Syndrom
293987	ROHHAD
293987	ROHHADNET-Syndrom
221139	Roifman-Chitayat-Syndrom
→1855	Roifman-Melamed-Syndrom
353298	Roifman-Syndrom
3109	Rokitansky Sequenz
247775	Rokitansky-Sequenz
3109	Rokitansky-Syndrom
1945	Rolando-Epilepsie
163727	Rolando-Epilepsie - paroxysmal anstrengungsinduzierte Dyskinesie - Schreibkrampf
163721	Rolando-Epilepsie - Sprachdyspraxie
101016	Romano-Ward Long-QT-Syndrom
101016	Romano-Ward-Syndrom
3110	Rombo-Syndrom
90050	ROP
158014	Rosaï-Dorfman-Destombes-Krankheit
158014	Rosaï-Dorfman-Krankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
→16856 9	Rosaï-Dorfman-Krankheit, familiäre
1837	Rosenberg-Lohr-Syndrom
329	Rosenthal-Faktor-Mangel
329	Rosenthal-Syndrom
290	Röteln, kongenitale
83616	Röteln-Panenzephalitis
290	Rötelnembryofetopathie
290	Rötelnembryopathie
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom
221008	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 1
221016	Rothmund-Thomson-Syndrom Typ 2
3111	Rotor-Syndrom
3115	Roussy-Lévy-Syndrom
280569	RPGN
1507	RRS
818	RSH-Syndrom
2785	RTA, gemischt
18	RTA, klassisch
293848	RTLA
221008	RTS1
221016	RTS2
83616	Rubella-Panenzephalitis
783	Rubinstein-Taybi-Syndrom
353277	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch CREBBP-Genmutation
353284	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch EP300-Haploinsuffizienz
353281	Rubinstein-Taybi-Syndrom durch Mikrodeletion 16p13.3
90058	Rückenmarkverletzung
91547	Rückfallfieber
1768	Rudd-Klimek-Syndrom
→798	Rüdiger-Syndrom
435953	Ruijs-Aalfsc
83469	Rundzelltumor, desmoplastischer
1672	Russell-Syndrom
1834	Russell-Weaver-Bull-Syndrom
2709	Rutherford-Syndrom
3121	Ruvalcaba-Syndrom
247691	RVCL
247691	RVCL-S
293848	rvFTD
101016	RWS
461	RXLI
281090	RXLI, syndromal
16	S-Zapfen-Monochromasie
3105	Saal-Greenstein-Syndrom
319239	Sabia-Fieber
→33364	Sabinas-Brittle hair-Syndrom
35122	Saccharase-Isomaltase-Mangel,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitaler
3124	Saccharopin-Dehydrogenase-Mangel
3124	Saccharopinurie
306446	Saccharose-Isomaltose-Malabsorption, kongenitale
286	Sack-Barabas-Syndrom
98841	sACL
85165	SADDAN-Dysplasie
794	Saethre-Chatzen-Syndrom
35093	Sagittalnaht-Synostose, nicht-syndromale
2872	Sagittalnahtsynostose mit kongenitaler Herzerkrankung, geistiger Retardierung und mandibulärer Ankylose
300493	Saglikler-Syndrom
397927	Sakrale Agenesie-abnormale Verknöcherung der Wirbelkörper-persistierender notochordaler Kanal-Syndrom
494421	Sakrokokzygeales Teratom
1409	Salamon-Syndrom
2613	Salcedo-Syndrom
140969	Saldino-Mainzer-Syndrom
404499	Salih-Ataxie
309331	Salla disease, intermediäre schwere
309334	Salla-Krankheit
324648	Salmonellen-Krankheit, invasive nicht-typhoidale
324648	Salmonellose, invasive, nicht-typhoide
370938	Salt-and-pepper-Syndrom
2230	Salti-Salem-Syndrom
112	Salzverlust-Tubulopathie, Typ Henle-Schleife
369992	SAM-Syndrom
324581	Samariter-Myopathie, kongenitale
319213	Sambesisches hämorrhagisches Fieber
247203	Sammelgangkarzinom
397623	SAMS-Syndrom
96167	San Luis Valley-Syndrom
324321	SANDD-Syndrom
796	Sandhoff-Krankheit
309169	Sandhoff-Krankheit, adulte Form
309155	Sandhoff-Krankheit, infantile Form
309162	Sandhoff-Krankheit, juvenile Form
71272	Sandifer-Syndrom
2378	Sandrow-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
581	Sanfilippo-Krankheit
79269	Sanfilippo-Krankheit Typ A
79270	Sanfilippo-Krankheit Typ B
79271	Sanfilippo-Krankheit Typ C
79272	Sanfilippo-Krankheit Typ D
2323	Sanjad-Sakati-Syndrom
588	Santavuori-Krankheit
79263	Santavuori-Krankheit
2155	Santos-Mateus-Leal-Syndrom
98868	SAO
247234	SAOA
793	SAPHO-Syndrom
54368	Sarcocystosis
797	Sarkoidose
→90340	Sarkoidose, früh beginnende
86900	Sarkom der interdigitierenden dendritischen Zellen
466962	Sarkom des Thorax bei SMARCA4-Mangel
86902	Sarkom, follikuläres dendritisches
86850	Sarkom, granulozytäres
86896	Sarkom, histiozytäres
3148	Sarkom, neurogenes
86900	Sarkom, retikuläres
466962	Sarkom, thorakales, durch SMARCA4-Mangel
2023	Sarkom, undifferenziertes pleomorphes
3129	Sarkosin-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
3129	Sarkosinämie
54368	Sarkosporidiose
3130	Satoyoshi-Syndrom
330015	Saturnismus
178478	Säuglingsbotulismus
293181	Säuglingsepilepsie mit wandernden Teilanfällen
35121	Saure Phosphatase-Mangel, lysosomaler
425120	SAVI
3047	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson-Syndrom
2013	Say-Barber-Hobbs-Syndrom
3132	Say-Barber-Miller-Syndrom
3133	Say-Field-Coldwell-Syndrom
3369	Say-Meyer-Syndrom
3047	SBBYSS
79157	SBCAD-Mangel
481	SBMA
488168	SC4MOL-Mangel
3103	SC-Phokomelie
3103	SC-Pseudothalidomid-Syndrom
98755	SCA1

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
98756	SCA2
98757	SCA3
276238	SCA3, Typ Joseph
276244	SCA3, Typ Machado
276241	SCA3, Typ Thomas
98765	SCA4
98766	SCA5
98758	SCA6
94147	SCA7
98760	SCA8
98761	SCA10
98767	SCA11
98762	SCA12
98768	SCA13
98763	SCA14
98769	SCA15/16
→98769	SCA16
98759	SCA17
98771	SCA18
98772	SCA19
98772	SCA19/22
101110	SCA20
98773	SCA21
→98772	SCA22
101108	SCA23
101111	SCA25
101112	SCA26
98764	SCA27
101109	SCA28
208513	SCA29
211017	SCA30
217012	SCA31
276183	SCA32
1955	SCA34
276193	SCA35
276198	SCA36
363710	SCA37
423296	SCA38
423275	SCA40
497764	SCA43
95433	SCABD
26792	SCAD-Mangel
26792	SCADD
254881	SCAE
357107	Scalenus-anticus-Syndrom, arterielles
357131	Scalenus-anticus-Syndrom, venöses
370052	SCALP-Syndrom
64753	SCAN 2
94124	SCAN1
840	SCAP
437572	Scapulo-peroneale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Muskeldystrophie, MYH7-abhängige, spät beginnende Form
64753	SCAR1
1170	SCAR2
95433	SCAR3
95434	SCAR4
83472	SCAR5
284332	SCAR6
284324	SCAR7
88644	SCAR8
139485	SCAR9
284289	SCAR10
284271	SCAR11
284282	SCAR12
324262	SCAR13
352403	SCAR14
404499	SCAR15
412057	SCAR16
453521	SCAR17
363432	SCAR18
448251	SCAR19
397709	SCAR20
466794	SCAR21
404493	SCAR23
3134	SCARF-Syndrom
95434	SCASI
85297	SCAX3
85292	SCAX4
284400	SCCB
98967	SCCD
178311	SCCH, isolierte
98967	SCD
420402	SCD-Syndrom
449280	Scedosporiose
399329	SCFE
398069	Schaaf-Yang-Syndrom
1383	Schaap-Taylor-Baraitser-Syndrom
71212	SCHAD-Mangel
1529	Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom
3216	Schalleitungsschwerhörigkeit - Fehlbildungen des äußeren Ohres
383	Schalleitungsschwerhörigkeit mit Stapes-Fixation
3236	Schalleitungsschwerhörigkeit-Ptosis-Skelettanomalien-Syndrom
36235	Scharlach, Staphylokokken-induziert
370039	Schauder-Syndrom
178382	Schaukelfuß
93474	Scheie-Krankheit
93474	Scheie-Syndrom
3135	Scheuermann-Krankheit,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	familiäre
2353	Schilbich-Rott-Syndrom
95716	Schilddrüsen-Dyshormonogenese, familiäre
95712	Schilddrüsenektomie
95719	Schilddrüsenhemihagenesie
95720	Schilddrüsenhypoplasie
142	Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches
146	Schilddrüsenkarzinom, differenziertes
146	Schilddrüsenkarzinom, gut differenziertes
1332	Schilddrüsenkarzinom, medulläres
99361	Schilddrüsenkarzinom, medulläres, familiäres
146	Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres
319487	Schilddrüsenkarzinom, papilläres oder follikuläres, familiäre Form
319487	Schilddrüsenkarzinom, reines nicht-medulläres, familiäre Form
64744	Schilddrüsenkrankheit, IgG4-assoziierte
97285	Schilddrüsenlymphom
59298	Schilder-Krankheit
1830	Schimke-Syndrom
2612	Schimmelpenning-Syndrom
3137	Schindler-Krankheit
79279	Schindler-Krankheit Typ 1
79280	Schindler-Krankheit Typ 2
79281	Schindler-Krankheit Typ 3
798	Schinzal-Giedion-Syndrom
3138	Schinzal-Syndrom
63862	Schisis-Assoziation
1247	Schistosomiasis
799	Schizenzephalie
485275	Schizenzephalie, erworbene
481986	Schizenzephalie, familiäre
96369	Schizophrenie, früh beginnende, organisch bedingte
781	Schlachthausfieber
3385	Schlafkrankheit
449285	Schlangenbiss-Vergiftung
→955	Schlangenfibula - polyzystische Nieren
171723	Schleimhaut-Naevus, weißer
98973	Schlichting-Dystrophie
396	Schluckauf, chronischer
46348	Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der
300501	Schmerzhafte orbitale und systemische Neurofibrome -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	marfanoider Habitus
642	Schmerzunempfindlichkeit mit Anhidrose
88642	Schmerzunempfindlichkeit, Ionenkanal-abhängige
217399	Schmerzunempfindlichkeit, kongenitale, mit Hyperhidrose
99001	Schmetterlingsförmige Musterdystrophie
195	Schmid-Fraccaro-Syndrom
3143	Schmidt-Syndrom
3144	Schneckenbecken-Dysplasie
91496	Schneeflocken-Vitreoretinopathie
2286	Schneidezahn, zentraler oberer einzelner
37748	Schnitzler-Syndrom
295000	Schnürring-Syndrom
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie
98967	Schnyder'sche kristalline Hornhautdystrophie
761	Schoenlein-Henoch-Purpura
3145	Schofer-Beetz-Bohl-Syndrom
50944	Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom
166427	Schreckepilepsie
→392	Schulter- und Thoraxmißbildung - kongenitale Kardiopathie
3181	Schulterblatthochstand
295030	Schulterdislokation, kongenitale
2901	Schultergürtel-Syndrom
2580	Schultergürtelsyndrom - geistige Retardierung, familiärer Typ
79132	Schütteres Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen
64694	Schützengrabenfieber
99926	Schwangerschafts-Chorionkarzinom
63275	Schwangerschafts-Pemphigoid
69665	Schwangerschaftscholestase, intrahepatische
69665	Schwangerschaftscholestase, intrahepatische rezurrenente
64745	Schwangerschaftsdermatose, polymorphe
275555	Schwangerschaftstoxikose
252164	Schwannom, benignes
3148	Schwannom, malignes
252175	Schwannom, vestibuläres
93921	Schwannomatose
800	Schwartz-Jampel-Aberfeld-Syndrom
800	Schwartz-Jampel-Syndrom
800	Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 1
3206	Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 2
3206	Schwartz-Jampel-Syndrom,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	neonatales
840	Schweißdrüsenadenom, papilläres
369992	Schwere Dermatitis-multiple Allergien-metabolischer Verlust-Syndrom
329249	Schwere früh-beginnende Adipositas mit Insulin-Resistenz-Syndrom durch SH2B1-Mangel
90118	Schwere früh-beginnende axonale Neuropathie durch MFN2-Mangel
440427	Schwere früh-beginnende pulmonale Alveolarproteinose durch MARS-Mangel
228374	Schwere früh-einsetzende axonale Neuropathie durch Neurofilament-Leichtketten-Mangel
352577	Schwere Fütterprobleme - Gedeinstörungen - Mikrozephalie durch ASXL3-Mangel
466688	Schwere geistige Retardierung - Corpus callosum-Agenesie - Gesichtsdysmorphien -zerebelläre Ataxie
79408	Schwere generalisierte rezessive DEB
466026	Schwere hämolytische Anämie durch G6PD-Mangel
745	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-C-Mangel
743	Schwere hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-S-Mangel
467176	Schwere Hypotonie-psychomotorische Entwicklungsverzögerung-Strabismus-Septumdefekt-Syndrom
98920	Schwere infantile axonale Neuropathie mit Atemversagen
404521	Schwere infantile axonale Neuropathie mit Atemversagen Typ 2
33069	Schwere infantile Myoklonusepilepsie
420561	Schwere Intelligenzminderung-Aplasia/Hypoplasie des Daumens und Hallux-Syndrom
363686	Schwere Intelligenzminderung-ingeschränktes Sprachvermögen-Strabismus-grimassierendes Gesicht-lange Finger-Syndrom
94066	Schwere Intelligenzminderung-

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Epilepsie-Anomalien-Hypoplastische distale Phalangen
438178	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch Acyl-CoA-Reduktase 1-Mangel
438178	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch FAR1-Mangel
438178	Schwere Intelligenzminderung-Epilepsie-Katarakt-Syndrom durch peroxisomale Störung
436141	Schwere Intelligenzminderung-Hypotonie-Strabismus-grobe Gesichtszüge-Planovalgus-Syndrom
391307	Schwere Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Verhaltensstörungen-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
397933	Schwere Intelligenzminderung-progressive postnatale Mikrozephalie-stereotype Mittellinien-Handbewegungen-Syndrom
404473	Schwere Intelligenzminderung-progressive spastische Diplegie-Syndrom
300298	Schwere kongenitale hypochrome Anämie mit beringten Sideroblasten
331176	Schwere kongenitale Neutropenie - pulmonale Hypertension - superfizielle venöse Angiektasie
324307	Schwere laterale Tibia-Verkrümmung mit Kleinwuchs
1236	Schwere Mikrobrachyzephalie-Intelligenzminderung-athetoide Zerebralparese-Syndrom
369939	Schwere motorische und intellektuelle Beeinträchtigung-sensorineurale Schwerhörigkeit-Dystonie-Syndrom
33069	Schwere myoklonische Epilepsie des Kleinkindalters
314655	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Mikrodeletion 5q31.3
438216	Schwere neonatale Hypotonie-Krämpfe-Enzephalopathie-Syndrom durch Punktmutationen im PURA-Gen
397593	Schwere neonatale Laktatazidose durch NFS1-ISD11-Komplex-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
500545	Schwere neurologische Entwicklungsstörung mit Fütterproblemen-stereotype Handbewegungen-bilateraler Katarakt
216812	Schwere Osteogenesis imperfecta
488627	Schwere Wachstumsstörung-Strabismus-extensive dermale Melanozytose-Intelligenzminderung-Syndrom
2879	Schwerer Gliedmaßendefekt
504523	Schwerer kombinierter Immundefekt durch LAT-Defizienz
169095	Schwerer T-Zell-Immundefekt-kongenitale Alopezie-Nageldystrophie-Syndrom
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom durch BCL2-Mangel
363400	Schweres Neurodegeneratives Syndrom mit Lipodystrophie
3217	Schwerhörigkeit - Dünnarm-Divertikulose - Neuropathie
3218	Schwerhörigkeit - epiphysäre Dysplasie - Kleinwuchs
3224	Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfusssknochen
90646	Schwerhörigkeit - Hypogonadismus
3232	Schwerhörigkeit - Ohrfehlbildungen - Gesichtslähmung
3230	Schwerhörigkeit - Oligodontie
79500	Schwerhörigkeit - Onychodystrophie - Osteodystrophie - Intelligenzminderung
→52368	Schwerhörigkeit - Optikusatrophie - Demenz
3221	Schwerhörigkeit - Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
3220	Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte
3219	Schwerhörigkeit - Skelettdysplasie - Lippen-Granulom
3237	Schwerhörigkeit - Symphalangie-Syndrom, Typ Hermann
3240	Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie
3239	Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie
90024	Schwerhörigkeit mit Labyrinthaplasie - Mikrotie - Mikrodontie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
87884	Schwerhörigkeit, genetisch-bedingte nicht-syndromale
168609	Schwerhörigkeit, mitochondriale nichtsyndromale sensorineurale, mit erhöhter Empfindlichkeit gegen Aminoglykoside
90636	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale neurosensorische, autosomal-rezessive, Typ DFNB
90635	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, autosomal-dominante, Typ DFNA
90636	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, autosomal-rezessive, Typ DFNB
90625	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, X-chromosomale, Typ DFN
457223	Schwerhörigkeit, syndromale sensorineurale, durch COXPD
254898	Schwerhörigkeit-Enzephaloneuropathie-Adipositas-Valvulopathie-Syndrom
85321	Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst
94064	Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom
79499	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-dominantes
79500	Schwerhörigkeit-Onychodystrophie-Syndrom, autosomal-rezessives
2663	Schwerhörigkeit-Katarakt-Skelettanomalien-Syndrom
442582	Schwerketten-Amyloidose
86864	Schwerketten-Krankheit
93556	Schwerketten-Speicherkrankheit
275	SCID durch ARTEMIS-Mangel
357237	SCID durch CARD11-Mangel
228003	SCID durch CORO1A-Defekt
228003	SCID durch CORO1A-Mangel
420573	SCID durch CTPS1-Mangel
275	SCID durch DCLRE1C-Mangel
317425	SCID durch DNA-PKcs-Mangel
217390	SCID durch DOCK8-Mangel
397787	SCID durch IKK2-Mangel
331206	SCID durch kompletten RAG1/2-Mangel
504523	SCID durch LAT-Mangel
280142	SCID durch LCK-Mangel
280142	SCID durch Leukozyten-spezifischen Protein-Tyrosin-Kinase-Mangel
33355	SCID mit Leukopenie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
275	SCID, Athabasca-Typ
275	SCID, Athabaskan-Typ
276	SCIDX1
185	Scimitar-Syndrom
70573	SCLC
1671	SCM Typ 1
331176	SCN4
832	SCOT-Mangel
1514	Scott-Bryant-Graham-Syndrom
806	Scott-Syndrom
1509	Scott-Taor-Syndrom
83317	Scrub-Typhus
794	SCS
295193	SD1 Typ Castilla
295191	SD1 Typ Montagu
295189	SD1, Typ Lueken
295187	SD1, Typ Weidenreich
295187	SD1a
295189	SD1b
295191	SD1c
295193	SD1d
295197	SD2 Typ Debeer
295199	SD2 Typ Malik
295195	SD2 Typ Vordingborg
295195	SD2a
295197	SD2b
295199	SD2c
84064	SD/THE
263463	SDCD, CHST3-Typ
168577	sdCHC
300869	SDRPL
811	SDS
→182050	Sebastian-Syndrom
168606	Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen
841	Sebozystomatose
98873	SEC23B-CDG
808	Seckel-Syndrom
529864	Secondary erythromelalgia
364055	SECORD
459051	SED, vom Typ Stanescu
567	Sedlackova-Syndrom
440713	Sedoheptulose Kinase-Mangel, isolierte
2528	Seemanova-Lesny-Syndrom
647	Seemanova-Syndrom, Typ 2
251618	SEGA
98808	Segawa-Syndrom, autosomal-dominantes
101150	Segawa-Syndrom, autosomal-rezessives
2759	Seghers-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
314662	Segmental-progressives Großwuchssyndrom mit fibroadipöser Hyperplasie
137608	Segmentaler Auswuchs - Lipomatose - arteriovenöse Fehlbildung - epidermaler Naevus
137902	Sehnerv-Hypoplasie, isolierte
313800	Sehnervödem-Splenomegalie-Syndrom
26793	Sehr langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
455	SEI
35069	Seitelberger Krankheit
247511	Sekundäre Erythrozytose, autosomal-rezessive
247378	Sekundäre Erythrozytose, autosomal-rezessive, nicht Chuvash-Typ
2615	Sekundäre hypertrophe Osteoperiostose mit Pernio
399180	Sekundäre nicht-traumatische AVN
439746	Sekundäre PAN
420259	Sekundäre PAP
439746	Sekundäre Polyarteriitis nodosa
42	Sekundärer Carnitin-Mangel durch Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
91136	Sekundäres Fanconi-Syndrom als Folge monoklonaler Gammopathie
281122	Selbstheilendes Kollodium-Baby
281127	Selbstheilendes Kollodiumbaby, akrales
165994	Selektive Hypophysen-Resistenz gegen Schilddrüsenhormone
→1768	Selig-Benacerraf-Greene-Syndrom
101685	Seltene nicht-syndromale Intelligenzminderung
101685	Seltene NSID
213574	Seltene Varianten des Adenokarzinoms des Corpus uteri
213528	Seltenes Adenokarzinom der Brust
100069	Semantische Demenz
93351	SEMD Typ Irapa
171866	SEMD, Aggrecan-Typ
168454	SEMD, Geneviève Typ
93359	SEMD-JL
93360	SEMD-MD
168454	SEMDG
93359	SEMDJL1
93360	SEMDJL2

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
842	Seminom des Hodens
99865	Seminom, spermatozytisches
842	Seminom, testikuläres
842	Seminomatöser Keimzelltumor des Hodens
329284	SENDÄ
79480	Senear-Usher-Syndrom
397596	Seneszierende T-Zellen, Lymphadenopathie und Immundefizienz durch p110delta-aktivierende Mutationen
2183	Sengers-Hamel-Otten-Syndrom
1369	Sengers-Syndrom
330001	Senile systemische Amyloidose
84081	Senior-Boichis-Syndrom
3156	Senior-Loken-Syndrom
1292	Senior-Syndrom
1515	Sensenbrenner-Syndrom
280598	Sensorimotorische Neuropathie mit hyperelastischer Haut, hereditäre Form
66633	Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor
857	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit Anus imperforatus und hypoplastischen Daumen
217622	Sensorineurale Schwerhörigkeit mit dilatativer Kardiomyopathie
90641	Sensorineurale Schwerhörigkeit, nicht-syndromale, mitochondriale
494444	Sensorineurale Schwerhörigkeit-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes
494444	Sensorineuraler Hörverlust-Thrombozytopenie-Syndrom, DIAPH1-assoziiertes
2663	Sensorineuraler Hörverlust-Katarakt-Skelettanomalien-Kardiomyopathie-Syndrom
477	Senter-Syndrom
90118	SEOAN durch MFN2-Mangel
228374	SEOAN durch NEFL-Mangel
70594	Sepiapterin-Reduktase-defiziente DRD, autosomal-rezessiv
70594	Sepiapterin-Reduktase-Defizienz
97366	Septierte Zysten der Niere
137839	Septische Phlebitis der internen Jugularvene
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum
99106	Septum-primum-Defekt
99103	Septum-secundum-Defekt
99092	Septumaneurysma, interventrikuläres

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2037	Septumdefekt, aorto-pulmonaler kongenitaler
139466	SERKAL-Syndrom
424073	Seröses Zystadenokarzinom des Pankreas
506090	Serotonin-produzierender NET des Pankreas
506090	Serotonin-produzierender neuroendokriner Tumor des Pankreas
506090	Serotonin-produzierender PNET
43116	Serotonin-Syndrom
157798	Serratiertes Polyposissyndrom
99916	Sertoli-Leydig Zell-Tumor, ovarieller
99916	Sertoli-Leydig-Zell-Tumor, maligner ovarieller
99916	Sertoli-Zell-Karzinom des Ovars
75508	Servelle-Martorell-Syndrom
199343	SeSAME-Syndrom
1807	Setleis-Syndrom
527450	Severe myopia-generalized joint laxity-short stature syndrome
3162	Sézary-Lymphom
3162	Sézary-Syndrom
369861	SFID-Syndrom
488232	SFMMMP-Syndrom
2126	SFT
373	SGBS
→30049 6	SGBS2
457083	SGF
2063	SGFLD-Syndrom
69076	SGLT2-Mangel
2462	SGS
798	SGS
2407	Shabbir-Syndrom
29822	Shapiro-Syndrom
1506	Sharma-Kapoor-Ramji-Syndrom
809	Sharp-Syndrom
281122	SHCB
281127	SHCB, akrales
91355	Sheehan-Syndrom
1147	Sheldon-Hall-Syndrom
2440	SHFM
90038	Shiga-ähnliches Toxin-assoziierte HUS
810	Shigellose
158014	SHML
→16856 9	SHML, familiär
1008	Shokeir-Syndrom
99063	Shone-Komplex
51083	Short-QT-Syndrom, familiäres

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3163	SHORT-Syndrom
440713	SHPK-Mangel, isolierter
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom
3165	Shulman-Syndrom
811	Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom
811	Shwachman-Diamond-Syndrom
811	Shwachman-Syndrom
812	Sialidose Typ 1
87876	Sialidose Typ 2
93399	Sialidose Typ 2, juvenile Form
93400	Sialidose Typ 2, kongenitale Form
87876	Sialidose, dysmorphe infantile
812	Sialidose, normomorphe
834	Sialinsäure-Speicherkrankheit
3166	Sialurie
3166	Sialurie, französischer Typ
98920	SIANRF
→33364	SIBIDS-Syndrom
611	sIBM
232	Sichelzellanämie
232	Sichelzellkrankheit
251365	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-C-Krankheit
251359	Sichelzellkrankheit - Beta-Thalassämie
251370	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-D-Krankheit
251375	Sichelzellkrankheit - Hämoglobin-E-Krankheit
166282	Sick-Sinus-Syndrom, familiäres
838	SICRET-Syndrom
168593	SIDDT
255132	Sideroblastische Anämie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-rezessiv
260305	Sideroblastische Anämie, autosomal-rezessive
260305	Sideroblastische Anämie, kongenitale
781	Siebertagefieber
3167	Siegler-Brewer-Carey-Syndrom
→244	Siewert-Syndrom
71276	Silent Sinus-Syndrom
3168	Sillence-Syndrom
813	Silver-Russell-Syndrom
231137	Silver-Russell-Syndrom durch dup(7)(p11.2p13)
231140	Silver-Russell-Syndrom durch Imprintingdefekt von 11p15
96182	Silver-Russell-Syndrom durch maternale uniparental Disomie des Chromosom 7
231147	Silver-Russell-Syndrom durch

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	maternale uniparentale Disomie von Chromosom 11
231137	Silver-Russell-Syndrom durch Mikrodeletion 7p11.2p13
231144	Silver-Russell-Syndrom durch Mikroduplikation 11p15
397590	Silver-Russell-Syndrom durch Punktmutation
231137	Silver-Russell-Syndrom durch Trisomie 7p11.2-p13
100998	Silver-Syndrom
1968	Simosa-Penhaszadeh-Bustos-Syndrom
373	Simpson-Dysmorphie-Syndrom
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom
373	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 1 (SGBS1)
→30049 6	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2
→30049 6	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, letale Form
97337	Sinding-Larsen-Johansson-Syndrom
50809	Singh-Williams-McAlister-Syndrom
85191	Singleton-Merten-Dysplasie
85191	Singleton-Merten-Syndrom
396	Singultus, chronischer
1054	Sinus-Valsalva-Aneurysma, kongenitales
99105	Sinus-venosus-Defekt
158014	Sinushistiozytose mit massiver Lymphadenopathie
→16856 9	Sinushistiozytose, familiäre, mit massiver Lymphadenopathie
324321	Sinusknoten-Dysfunktion und Schwerhörigkeit
166282	Sinusknotensyndrom
890	Sinusoidales Obstruktionsyndrom
247698	Sipple-Syndrom
3169	Sirenomelie
2882	Sitosterolämie
157769	Situs ambiguus
101063	Situs inversus
101063	Situs inversus totalis
101063	Situs inversus viscerum, kompletter
157769	Situs inversus, inkompletter
101063	Situs inversus, kompletter
157769	Situs inversus, partieller
488437	SIX2-assoziierte FND
488437	SIX2-assoziierte frontonale Dysplasie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
85414	sJIA
289390	Sjögren-Gougerot-Syndrom, primäres
816	Sjögren-Larsson-Syndrom
289390	Sjögren-Syndrom, primäres
800	SJS
800	SJS1
3206	SJS2
506784	SJS mit Übergang in toxisch-epidermale Nekrolyse
95455	SJS-TEN
506784	SJS/TEN-Overlap-Syndrom
506784	SJS/TEN-Übergangsform
1003	Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie
168624	Skaphokephalie - Makrozephalie - Oberkieferretusion - Intelligenzminderung
171839	Skaphokephalie - radiulnare Synostose, familiär
35093	Skaphozephalie, isolierte
168624	Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray
508533	Skeletal dysplasia-T cell immunodeficiency-developmental delay syndrome
477831	Skelettaler Großwuchs-kraniofaziale Dysmorphien-hyperelastische Haut-Läsionen der weissen Substanz-Syndrom
1858	Skelettdysplasie - Epilepsie - Kleinwuchs
→2909	Skelettdysplasie - Teleangiektasie - mesodermale Dysgenese der Iris
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und schwerem kombinierten Immundefekt
935	Skelettdysplasie mit verkürzten Extremitäten und SCID
166277	Skelettdysplasie mit Wormschen Knochen-multiplen Frakturen-Dentinogenesis imperfecta-Syndrom
1819	Skelettdysplasie, epimetaphysäre dominante
1426	Skelettdysplasie, Typ Greenberg
2565	Skelettdysplasie-Brachydaktylie-Syndrom
1436	Skelettdysplasie-Intelligenzminderung-Syndrom, X-chromosomales
384	Skleroatrophisches Syndrom
352763	Sklerödäm
352763	Sklerödäm Buschke
220393	Sklerodermie, diffuse kutane

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	systemische
90289	Sklerodermie, fibrosierende zirkumskripte
220402	Sklerodermie, kutane limitierte systemische
90289	Sklerodermie, zirkumskripte
91490	Sklerokornea, isolierte kongenitale
167635	Skleromyxödem
90400	Skleromyxödem ohne monoklonale Gammopathie
220393	Sklerose, kutane progressive systemische
90291	Sklerose, systemische
480556	Sklerosierende Cholangitis, isolierte neonatale
447774	Sklerosierende Cholangitis, sekundäre
3152	Sklerosteose
384	Sklerotyllose
495879	Skrotale Agenesie, kongenitale
495879	Skrotum, kongenitale Agenesie des
495879	Skrotum, kongenitales Fehlen des
52503	SLC6A8-Mangel
238459	SLC35A1-CDG
356961	SLC35A2-CDG
370943	SLC35A3-CDG
99843	SLC35C1-CDG
3144	SLC35D1-CDG
468699	SLC39A8-CDG
468699	SLC39A8-Mangel
536	SLE
300345	SLE, autosomal-rezessiver
300345	SLE, familiärer
88633	SLK
70472	SLSJ-COX-Mangel
3156	SLSN
584	Sly-Krankheit
98849	SM-AHN
98849	SM-AHNMD
70	SMA
83330	SMA1
83418	SMA2
83419	SMA3
83420	SMA4
98920	SMA mit Atemnot
83330	SMA Typ 1
83418	SMA Typ 2
83419	SMA Typ 3
83420	SMA Typ 4
83330	SMA Typ I
83418	SMA Typ II

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
83419	SMA Typ III
83420	SMA Typ IV
83330	SMA-I
83418	SMA-II
83419	SMA-III
83420	SMA-IV
486811	SMABF
209335	SMAFK
363447	SMALED
209341	SMALED1
363454	SMALED2
1509	Small-Patella-Syndrom
98920	SMARD1
404521	SMARD2
481	SMAx1
1145	SMAx2
139557	SMAx3
98959	SMCD
85167	SMD-CRD
33069	SMEI
93974	Smith-Fineman-Myers-Syndrom
457485	Smith-Kingsmore-Syndrom
818	Smith-Lemli-Opitz-Syndrom
819	Smith-Magenis-Syndrom
178355	Smith-McCort-Dysplasie
2286	SMMCI
488168	SMO-Mangel
158775	Smouldering systemische Mastozytose (SSM)
3198	SMS
86854	SMZL
820	Sneddon-Syndrom
48377	Sneddon-Wilkinson-Syndrom
3063	Snyder-Robinson-Syndrom
3157	SOD
314394	SOFT-Syndrom
2234	Sohval-Soffer-Syndrom
137608	SOLAMEN-Syndrom
424065	Solide pseudopapilläre Neoplasie des Pankreas
424065	Solides pseudopapilläres Karzinom des Pankreas
209964	Solitäres Geschwür des Rektums
209964	Solitary-rectal-ulcer-Syndrom
2612	Solomon-Syndrom
314769	Somatomammotropinom
97283	Somatostatinom
2564	Sommer-Hines-Syndrom
1064	Sommer-Rathbun-Battles-Syndrom
1529	Sommer-Young-Wee-Frye-Syndrom
97230	Sonnenurtikaria

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1355	Sonoda-Syndrom
391677	SOPH-Syndrom
59181	Sorsby-Fundusdystrophie, pseudoinflammatorische
1471	Sorsby-Syndrom
821	Sotos-Syndrom
420179	Sotos-Syndrom Typ 2
101023	Spaltbildung des harten Gaumens
1997	Spaltbildung-Ektropium-konische Ziliäre-Syndrom
99772	Spalte des weichen Gaumens
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Nagelanomalien-sensorineuraler Hörverlust-Syndrom
488232	Spaltfuß-Fehlbildung-mesoaxiale Polydaktylie-Syndrom
2437	Spalthand - Harnwegsanomalien - Spina bifida
71271	Spalthand - Spaltfuß - Schwerhörigkeit
2439	Spalthand mit mandibulofazialer Dysostose
2437	Spalthand mit obstruktiver Uropathie, Spina bifida und Zwerchfell-Defekt
2440	Spalthand-Spaltfuß-Fehlbildung
958	Spalthand/Spaltfuß - Hypoplasie, mandibuläre
2329	Spalthand/Spaltfuß - Nystagmus
352403	SPARCA
352403	SPARCA1
279882	Spasmus nutans
521390	Spastic paraplegia-intellectual disability-nystagmus-obesity syndrome
401866	Spastik mit Hyperglyzinämie, im Kindesalter beginnend
401866	Spastik-Ataxie-Ganganomalien-Syndrom
2572	Spastische Ataxie - Augenanomalien
2572	Spastische Ataxie - Hornhautdystrophie
254343	Spastische Ataxie - Optikusatrophie - Dysarthrie, autosomal-rezessiv
1182	Spastische Ataxie mit kongenitaler Miosis
251282	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 1
1182	Spastische Ataxie, autosomal-dominante, Typ 7
254343	Spastische Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 4

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
313772	Spastische Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 5
313772	Spastische Ataxie-Neuropathie-Syndrom, AFG3L2-assoziiertes
2572	Spastische Ataxie-Syndrom Bedouin
2815	Spastische Paraparese - Schwerhörigkeit
99015	Spastische Paraparese Typ 2
100996	Spastische Paraparese, hereditäre, Typ 15
100998	Spastische Paraplegie - Amyotrophie der Hände und Füße
2818	Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung
2822	Spastische Paraplegie - Intelligenzminderung - dünnes Corpus callosum
2819	Spastische Paraplegie - kutane Gesichtsläsionen
2820	Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit
100996	Spastische Paraplegie - Netzhautdegeneration
2821	Spastische Paraplegie - Neuropathie - Poikilodermie
101003	Spastische Paraplegie - Vitiligo - vorzeitiges Ergrauen - charakteristisches Gesicht
2826	Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät
139480	Spastische Paraplegie durch NTE (neuropathy target esterase)-Genmutation
431329	Spastische Paraplegie durch partiellen TFG-Mangel
329475	Spastische Paraplegie mit Paget-Syndrom
99015	Spastische Paraplegie Typ 2
447753	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante komplexe, Typ 9A
447757	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante komplexe, Typ 9B
100985	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, familiäre, Typ 2
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, familiäre, Typ 3
100984	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 3
100985	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 4

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
100988	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6
100989	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8
100991	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10
100993	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12
100994	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13
100998	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17
100999	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 19
101009	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29
101011	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 31
171622	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 32
171629	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35
320365	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 36
171612	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37
171617	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38
320355	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 41
171863	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 42
444099	Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 73
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive - Bandscheibenvorfall
447760	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive komplexe, Typ 9B
397946	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 2
100986	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 5A
99013	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 7
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11
100995	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14
100996	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15
209951	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 18
101000	Spastische Paraplegie,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	autosomal-rezessive, Typ 20
101001	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 21
101003	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23
101004	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24
101005	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25
101006	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26
101007	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27
101008	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28
101010	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 30
139480	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39
320370	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 43
320401	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 44
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 45
320391	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 46
306511	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 48
320385	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 49
319199	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 53
320380	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 54
320375	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 55
320411	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 56
431329	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 57
397946	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 58
401795	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 59
401800	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 60
401780	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 61
401785	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 62
401805	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 63
401810	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 64

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
320396	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 65
401815	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 66
401820	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 67
→320406	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 68
401830	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 69
401835	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 70
401840	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 71
401849	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 72
468661	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 74
459056	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 75
488594	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 76
466722	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 77
101000	Spastische Paraplegie, hereditäre - distaler Muskelschwund
306617	Spastische Paraplegie, komplizierte, X-chromosomale, Typ 1
320360	Spastische Paraplegie, mütterlich-vererbte
99015	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 2
100997	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16
171607	Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34
→71277	Spastische Paraplegie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom
464282	Spastische Paraplegie-psychomotorische Retardierung-Krämpfe-Syndrom
464282	Spastische Paraplegie-schwere Entwicklungsverzögerungen-Epilepsie-Syndrom
3011	Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung
210141	Spastische Tetraplegie, kongenitale
447997	Spastische Tetraplegie-dünnes Corpus callosum-progressive

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	postnatale Mikrozephalie-Syndrom
2572	Spastische-Ataxie-Syndrom Bedouin
98816	Spät beginnende benigne okzipitale Epilepsie des Kindesalters
399058	Spät beginnende distale Crystallinopathie
90051	Spät einsetzende Form der Sepsis bei Frühgeborenen
98912	Spät-beginnende distale Myopathie Typ Markesbery-Griggs
397946	SPAX2
314603	SPAX3
254343	SPAX4
313772	SPAX5
98	SPAX6
1182	SPAX7
158	SPCD
295195	SPD1
295197	SPD2
295199	SPD3
295197	SPD Typ Debeer
295199	SPD Typ Malik
295195	SPD Typ Vordingborg
352403	Spectrin-assoziierte autosomal-rezessive zerebelläre Ataxie Typ 1
454821	Speicheldrüsenadenom, pleomorphes
276148	Speicheldrüsentumor, epithelialer benigner
418945	Speiseröhrenkrebs vom Speicheldrüsentyp
→2909	Spellacy-Gibbs-Watts-Syndrom
→71277	SPEMR
1855	SPENCD
306617	SPG1
99015	SPG2
100985	SPG4
100986	SPG5A
100988	SPG6
99013	SPG7
100989	SPG8
320360	SPG, maternal-vererbte
100991	SPG10
2822	SPG11
100993	SPG12
100994	SPG13
100995	SPG14
100996	SPG15
100997	SPG16
100998	SPG17

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
209951	SPG18
100999	SPG19
101000	SPG20
101001	SPG21
101003	SPG23
101004	SPG24
101005	SPG25
101006	SPG26
101007	SPG27
101008	SPG28
101009	SPG29
101010	SPG30
101011	SPG31
171622	SPG32
171607	SPG34
171629	SPG35
320365	SPG36
171612	SPG37
171617	SPG38
139480	SPG39
320355	SPG41
171863	SPG42
320370	SPG43
320401	SPG44
320396	SPG45
320391	SPG46
306511	SPG48
320385	SPG49
319199	SPG53
320380	SPG54
320375	SPG55
320411	SPG56
431329	SPG57
397946	SPG58
401795	SPG59
401800	SPG60
401780	SPG61
401785	SPG62
401805	SPG63
401810	SPG64
320396	SPG65
401815	SPG66
401820	SPG67
→320406	SPG68
401830	SPG69
401835	SPG70
401840	SPG71
401849	SPG72
444099	SPG73
468661	SPG74
459056	SPG75
488594	SPG76

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
466722	SPG77
3449	Sphärophakie - Brachymorphie
822	Sphärozytose, hereditäre
268129	Spheroid-body-Myopathie
306553	Spherulozytose
567	Sphrintzen-Syndrom
238722	Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale
238722	Spiegelbewegungen, isolierte kongenitale
498494	Spiegelbild-Polydaktylie
1757	Spiegelbildliche Polydaktylie - Duplikation des Fußes
295004	Spiegelhand
314432	Spiegel-Hernie-Kryptorchismus-Syndrom
79264	Spielmeyer-Vogt-Krankheit
3176	Spina bifida - Hypospadie
268369	Spina bifida aperta
268388	Spina bifida aperta, lumbosakrale
268384	Spina bifida aperta, thorakolumbosakrale
268377	Spina bifida aperta, totale
268392	Spina bifida aperta, zervikale
268397	Spina bifida aperta, zervikothorakale
268758	Spina bifida cystica, lumbosakrale
268770	Spina bifida cystica, obere thorakale
268752	Spina bifida cystica, thorakolumbosakrale
268748	Spina bifida cystica, totale
268740	Spina bifida cystica, untere thorakale
268762	Spina bifida cystica, zervikale
268766	Spina bifida cystica, zervikothorakale
73245	Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte
1145	Spinale Muskelatrophie mit Arthrogrypose
98920	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 1
404521	Spinale Muskelatrophie mit Atemnot Typ 2
209335	Spinale Muskelatrophie mit Beginn im Erwachsenenalter, autosomal-dominante, Typ Finkel
83420	Spinale Muskelatrophie, adulte
1216	Spinale Muskelatrophie, benigne, autosomal-dominante
83418	Spinale Muskelatrophie, chronische infantile
98920	Spinale Muskelatrophie,

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	diaphragmatische
404521	Spinale Muskelatrophie, diaphragmatische, Typ 2
314485	Spinale Muskelatrophie, distale, autosomal-rezessive, Typ 5
139518	Spinale Muskelatrophie, distale, juvenile, autosomal-dominante, Typ 1
139589	Spinale Muskelatrophie, distale, mit Stimmbandlähmung
139525	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 2
139547	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 3
139536	Spinale Muskelatrophie, distale, Typ 5
139557	Spinale Muskelatrophie, distale, X-chromosomale, Typ 3
83330	Spinale Muskelatrophie, infantile
1145	Spinale Muskelatrophie, infantile, X-chromosomale
83418	Spinale Muskelatrophie, intermediäre
83419	Spinale Muskelatrophie, juvenile
1216	Spinale Muskelatrophie, kongenitale nicht-progressive
70	Spinale Muskelatrophie, proximale
83330	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1
83418	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2
83419	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3
83420	Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4
1145	Spinale Muskelatrophie, X-chromosomale, Typ 2
2590	Spinale Muskelatrophie-progressive Myoklonusepilepsie-Syndrom
3135	Spinale Osteochondrose, familiäre
53721	Spinale arteriovenöse metamerer Syndrom (SAMS 1-31)
210584	Spindelzellhämangioendotheliom
210584	Spindelzellhämangiom
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy
64753	Spinocerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie Typ 2
363710	Spinocerebelläre Ataxie mit veränderten vertikalen Augenbewegungen
276238	Spinocerebelläre Ataxie Typ 3

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	vom Joseph-Typ
1955	Spinozerebelläre Ataxie und Erythrokeratoderm
412057	Spinozerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 16
1185	Spinozerebelläre Ataxie-Dysmorphie-Syndrom
3177	Spinozerebelläre Degeneration - Hornhautdystrophie
352403	Spinozerebelläre Ataxie mit Beginn im Kindesalter und psychomotorischer Retardierung
497764	Spinozerebelläre Ataxie Typ 43
99903	Spirillen-Rattenbissfieber
757	Spitzer-Weinstein-Syndrom
300869	Splenisches diffuses kleinzelliges B-Zell-Lymphom der roten Pulpa
86854	Splenisches Marginalzonen-Lymphom
457083	Splenogonadale Fusion, isolierte
2063	Splenogonadale Fusion-Extremitätenfehlbildung-Mikrognathie-Syndrom
47612	Splenomegalie-Neutropenie-rheumatoide Arthritis-Syndrom
1756	Split notochord-Syndrom
1671	Split-Cord-Malformation Typ 1
320406	SPOAN
93357	SPONASTRIME-Dysplasie
93357	Spondyläre und nasale Veränderungen mit Striae der Metaphyse (SPONASTRIME)-Dysplasie
3180	Spondylo-Kamptodaktylie-Syndrom
3275	Spondylo-karpo-tarsale Synostose
85194	Spondylo-okuläres Syndrom
1855	Spondyloenchondrodysplasie
1855	Spondyloenchondromatose
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit multiplen Luxationen vom Typ Hall
93359	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ 1
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ 2
93360	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie mit Überstreckbarkeit der Gelenke Typ Hall
156728	Spondyloepimetaphysäre Dysplasie, MATN3-Gen-assoziierte
163649	Spondyloepiphysäre Dysplasie -

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Kraniosynostose - Gaumenspalte - Katarakt - Intelligenzminderung
163668	Spondyloepiphysäre Dysplasie - Myopie - sensorineuraler Hörverlust
1830	Spondyloepiphysäre Dysplasie - nephrotisches Syndrom
1159	Spondyloepiphysäre Dysplasie mit progressiver Arthropathie
94095	Spondylokostale Dysostose-Analatriesie-Urogenitalfehlbildung-Syndrom
329252	Spondylokostale Dysostose-Hypospadie-Intelligenzminderung-Syndrom
1855	Spondylometaphysäre Dysplasie mit enchondromatösen Veränderungen
443180	Spontane intrakranielle Hypotension
29822	Spontane periodische Hypothermie
2903	Spontanpneumothorax, familiärer
247234	Sporadische Ataxie mit Beginn im Erwachsenenalter unbekannter Ätiologie
204	Sporadische CJD
1665	Sporadische Fetal-brain-disruption-Sequenz
225147	Sporadische IBSN
225147	Sporadische infantile striatonigrale Degeneration
275766	Sporadische pulmonale arterielle Hypertension
276621	Sporadisches Phaeochromozytom/sezernierendes Paragangliom
826	Sporotrichose
464282	SPPRS-Syndrom
70594	SPR-Mangel
314566	Sprachapraxie, primäre progressive
1799	Sprachentwicklung, familiäre verzögerte
209908	Sprech- und Sprachstörungen mit orofazialer Dyspraxie
209908	Sprech- und Sprachstörungen Typ 1
3181	Sprengel-Deformität
3181	Sprengel-Phänotyp
→33364	Sprödes Haar - geistige Retardierung
3198	SPS
431255	SPSMA

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
86884	SPTCL
51083	SQTS
424996	Squamöses Karzinom der Gallenblase und extrahepatischen Gallengänge
424975	Squamöses Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
457252	Squamöses Karzinom der Zunge
424019	Squamöses Karzinom des Analkanals
423968	Squamöses Karzinom des Dünndarms
423994	Squamöses Karzinom des Kolons
418959	Squamöses Karzinom des Magens
424039	Squamöses Karzinom des Pankreas
424002	Squamöses Karzinom des Rektums
398058	Squamöses Karzinom des Penis
324737	SRD5A3-CDG
83601	SREAT
330001	SSA
22	SSADH-Mangel
466926	SSM-Syndrom
50944	SSPS
370927	SSR4-CDG
2323	SSS
36236	SSS-Syndrom
36236	SSSS
83484	St.-Louis-Enzephalitis
49382	Stäbchenmonochromasie
168953	Stammzell-Lymphom/Leukämie
1798	Stanescu-Osteosklerose
383	Stapes-Gusher-Syndrom, X-chromosomales
140917	Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen
36236	Staphylococcal-Scalded-Skin-Syndrom
36236	Staphylogene toxische epidermale Nekrolyse
36236	Staphylogenes Lyell-Syndrom
99919	Staphylokokken-TSS
140952	STAR-Syndrom
827	Stargardt Makuladystrophie
827	Stargardt-Krankheit
85146	Stark-Kaaser-Syndrom
3197	Startle-Krankheit, familiäre
391311	STAT1-Mangel
438159	STAT3-assoziierte früh beginnende multisystemische Autoimmunkrankheit
2314	STAT3-Mangel
75382	Stationäre Nachtblindheit,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	kongenitale, Typ Oguchi
329284	Statische Enzephalopathie der Kindheit mit Neurodegeneration im Erwachsenenalter
841	Steatocystoma multiplex
3184	Steatokystoma multiplex - neonatale Zähne
438117	Steel-Syndrom
240071	Steele-Richardson-Olszewski-Krankheit
1078	Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung
273	Steinert-Krankheit
3186	Steinfeld-Syndrom
→83628	Steiß-Hämangiome - multiple kongenitale Fehlbildungen
162516	Stenose der Apertura piriformis, kongenitale, isolierte
831	Stenose der Halswirbelsäule, kongenitale
3190	Stenose, subpulmonale
210115	Sterile multifokale Osteomyelitis mit Periostitis und Pustulose
3194	Stern-Lubinsky-Durrie-Syndrom
→42775	Sternumfehlbildung assoziiert mit vaskulärer Dysplasie
753	Steroid-5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
3196	Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien
99917	Steroid-produzierender maligner Thekazelltumor, nicht klassifizierter
83601	Steroid-responsive Enzephalopathie mit assoziierter Autoimmun-Thyroiditis
461	Steroidsulfatase-Mangel
46059	Sterol C5-Desaturase-Mangel
909	Sterol-27-Hydroxylase-Mangel
36426	Stevens-Johnson-Syndrom
506784	Stevens-Johnson/toxische epidermale Nekrolyse-Überlappungs-Syndrom
77296	Stewart-Morel-Morgagni-Syndrom
828	Stickler-Syndrom
90653	Stickler-Syndrom Typ 1
90654	Stickler-Syndrom Typ 2
166100	Stickler-Syndrom Typ 3
250984	Stickler-Syndrom, autosomal-rezessives
166100	Stickler-Syndrom, nicht-okulärer Typ
3197	Stiff-Baby-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
443804	Stiff-Leg-Syndrom
3198	Stiff-man-Syndrom
3197	Stiff-Man-Syndrom, kongenitales
3198	Stiff-person-Syndrom und verwandte Krankheiten
443192	Stiff-person-Syndrom, klassisches
2833	Stiff-skin-Syndrom
85414	Still-Krankheit
829	Still-Syndrom des Erwachsenen
233	Stilling-Turk-Duane-Syndrom
2808	Stimmbanddysfunktion, familiäre
137932	Stimmbandlähmung, kongenitale
3199	Stimmler-Syndrom
425120	STING-assoziierte Vaskulopathie mit Beginn in der Kindheit
2972	Stoelinga-de-Koomen-Davis-Syndrom
3200	Stoll-Alembik-Finck-Syndrom
3074	Stoll-Geraudel-Chauvin-Syndrom
3201	Stoll-Kieny-Dott-Syndrom
2878	Stoll-Lévy-Francfort-Syndrom
353253	Stomatodynie
98868	Stomatozytische hereditäre Elliptozytose
3203	Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrierung der Erythrozyten
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet-Syndrom
3204	Stormorken-Syndrom
2973	Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) - ano-rektale Anomalien, bei 46,XX Karyotyp
2983	Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) - geistige Retardierung
2975	Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) - Skelettanomalien, bei 46,XX Karyotyp
2138	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XX, ovotestikuläre
168558	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz, durch CYP11A1-Mangel
90797	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY bei partieller Androgen-Insensitivität
96265	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch komplette LH-Resistenz
96265	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	durch komplette LH-Rezeptor-Inaktivierung
96266	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch partielle LH-Resistenz
96266	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY durch partielle LH-Rezeptor-Inaktivierung
325448	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, bei LHB-Mangel
752	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch 17-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase 3-Mangel
753	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch 5-Alpha-Reduktase 2-Mangel
90796	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch isolierten 17,20-Lyase-Mangel
755	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch LH-Resistenz oder LHB-Mangel
755	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch LH-Resistenz oder Mangel der LH-beta-Untereinheit
443087	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, durch testikulären 17,20-Desmolase-Mangel
325345	Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY, ovotestikuläre
324977	Störung der Proteasom-Funktionalität
293978	Störung des Hypophysenvorderlappens-variables Immundefekt-Syndrom
169150	Störung des terminalen Komplementkomplex
352649	Störung des zerebralen vesikulären Dopamin-Serotonin-Transportes
420741	Strahlenempfindlichkeit-Immundefekt-dysmorphologische Merkmale-Lernschwierigkeiten-Syndrom
70475	Strahlenproktitis
1277	Stratton-Garcia-Young-Syndrom
2863	Stratton-Parker-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99905	Streptobacillus-Rattenbissfieber
99918	Streptokokken-TSS
90041	Stress-Erythrozytose
66529	Stress-Kardiomyopathie
90041	Stress-Polyzythämie
225147	Striatale Nekrose, bilaterale infantile, sporadische Form
225154	Striatale Nekrose, infantile familiäre
225154	Striatonigrale Nekrose, infantile familiäre
225147	Striatonigrale Nekrose, infantile sporadische
1980	Striopallidodentate Kalzinose, bilaterale
44890	Stroma-Tumor, gastrointestinaler
137599	Stromakeratitis
213711	Stromasarkom des Corpus uteri
213711	Stromasarkom, endometriales
506307	Stromme-Syndrom
76	Strongyloidiasis
76	Strongyloidose
2091	Struma, mehrknotig - Nierenzysten - Polydaktylie
100984	Strümpell-Krankheit
370921	STT3A-CDG
370924	STT3B-CDG
328	Stuart-Faktor-Mangel, kongenital
328	Stuart-Prower-Faktor-Mangel, kongenital
238621	Stuhlinkontinenz bei Ileum-pouch-anale Anastomose
276174	Stupor, idiopathischer rekurrenter
3205	Sturge-Weber-Dimitri-Syndrom
3205	Sturge-Weber-Krabbe Angiomatose
3205	Sturge-Weber-Krabbe-Syndrom
3205	Sturge-Weber-Syndrom
3206	Stüve-Wiedemann Dysplasie
3206	Stüve-Wiedemann-Syndrom
3206	Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel-Syndrom Typ 2
166277	Suarez-Stickler-Syndrom
79093	Subakute aufsteigende nekrotisierende Myelitis
2806	Subakute sklerosierende Panenzephalitis (SSPE)
99053	Subaortenstenose vom Tunneltyp
99052	Subaortenstenose, diskrete fibromuskuläre
99051	Subaortenstenose, diskrete fixierte membranöse

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3092	Subaortenstenose, fixierte
3191	Subaortenstenose-Kleinwuchs-Syndrom
251639	Subependymom
141121	Subglottisstenose, kongenitale
48377	Subkorneale Pustulosis
313808	Subkortikale Gliose Neumann
99796	Subkortikale laminae Heterotopie (SCLH)
1606	Subtelomere 1p36-Deletion
313781	Subtelomere 20p-Deletion
96168	Subtelomere Deletion 13q34
96147	Subtelomeres Deletionssyndrom 9q
1398	Subtotales Fehlen des Zerebellums
3208	Succinat-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter
22	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Mangel
3208	Succinat-Ubiquinon-Reduktase-Mangel, isolierter
→2609	Succinin-Azidämie
832	Succinyl-CoA Acetoacetat Transferase-Mangel
832	Succinyl-CoA:3-Ketosäure-CoA-Transferase-Mangel
832	Succinyl-CoA:3-Oxosäure-CoA-Transferase-Mangel
98868	Südasiatische Elliptozytose
399329	SUFE
498602	Sugarman-Brachydaktylie
498602	Sugarman-Hager-Kulik-Syndrom
2752	Sugarman-Syndrom
3412	Sujansky-Leonard-Syndrom
585	Sulfatase-Mangel, multipler
585	Sulfatidose, juvenile, Typ Austin
308386	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ A, kombinierter Mangel
308393	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ B, kombinierter Mangel
308400	Sulfitoxidase, Xanthin-Dehydrogenase und Aldehyd-Oxidase Typ C, kombinierter Mangel
99732	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Cofaktor-Mangel
308386	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ A
308393	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ B

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
308400	Sulfitoxidase-Mangel durch Molybdän-Kofaktor-Mangel Typ C
99731	Sulfitoxidase-Mangel, isolierter
99731	Sulfocysteinurie
65682	Summerskill-Walsh-Tygstrup Syndrom
3210	Summitt-Syndrom
57145	SUNCT-Syndrom
130	SUNDS
247245	Superfizielle Häm siderose des Zentralnervensystems
247245	Superfizielle Häm siderose des ZNS
247245	Superfizielle Siderose
247245	Superfizielle Siderose des Zentralnervensystems
247245	Superfizielle Siderose des ZNS
88633	Superiore limbische Keratokonjunktivitis Theodore
96170	Supernumerary der(22)-Syndrom
1461	Superoinferiore Ventrikellage
764	Suppurative Myositis
3465	Suprabulbäre Parese, kongenitale
466695	Supratip-Dysplasie
99059	Supra valvulärer Mitralling, kongenital
391351	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4
476394	SURF1-abhängige Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie Typ 1
391351	SURF1-abhängige CMT4
391351	SURF1-bedingte schwere demyelinisierende Charcot-Marie-Tooth-Krankheit
838	Susac-Syndrom
331226	Suszeptibilität für Infektionen durch TYK2-Mangel
447740	Suszeptibilität für lokalisierte juvenile Periodontitis
99898	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R1-Defekt
319547	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IFN-gamma-R2-Defekt
319558	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12B-Defekt
319552	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten IL12RB1-Defekt
319563	Suszeptibilität für Mykobakterien durch kompletten ISG15-Defekt
319600	Suszeptibilität für

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Mykobakterien durch partiellen IRF8-Defekt
319595	Suszeptibilität für Mykobakterien durch partiellen STAT1-Defekt
319605	Suszeptibilität für Mykobakterien, X-chromosomal
3193	SVAS
99111	SVC, linkspersistierende, mit Mündung in den linken Vorhof
99110	SVC, rechte, verbunden mit dem linken Vorhof
99114	SVC-Agenesie
3243	Sweet-Syndrom
247165	Swift-Feer-Krankheit
247165	Swift-Krankheit
3205	SWS
242	Swyer-Syndrom
90038	Sxt-HUS
306731	Sydenham-Chorea
98948	Symblepharon, kongenitales
1570	Symbrachydaktylie der Hände und Füße
79098	Sympathische Ophthalmie
99995	Sympathische Reflex-Dystrophie
635	Sympathoblastom
3237	Symphalangie - Brachydaktylie
3246	Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße
3248	Symphalangismus, distaler
3250	Symphalangismus, proximaler
3168	Symphalangismus-Brachydaktylie-Syndrom
276630	Symptomale Form des Coffin-Lowry-Syndroms in weiblichen Anlageträgerinnen
177926	Symptomatische Form der Hämophilie A in weiblichen Anlageträgerinnen
177929	Symptomatische Form der Hämophilie B in weiblichen Anlageträgerinnen
465508	Symptomatische Form der HFE-Gen-assoziierten hereditären Hämochromatose
465508	Symptomatische Form der klassischen Hämochromatose
206546	Symptomatische Form der Muskeldystrophie Duchenne und Becker in weiblichen Trägerinnen
449291	Symptomatische Form des Fra(X)-Syndroms in weiblichen Anlageträgerinnen
3253	Syndaktylie - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Gaumen-Spalte
357332	Syndaktylie - Kamptodaktylie und Klinodaktylie des fünften Fingers - bifide Zehen
85203	Syndaktylie - präaxiale Polydaktylie - Sternumdeformität
140952	Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen
93404	Syndaktylie der Finger 4 und 5
93402	Syndaktylie Typ 1
3255	Syndaktylie Typ 1 - Mikrozephalie - geistige Retardierung
295189	Syndaktylie Typ 1, Typ Lueken
295191	Syndaktylie Typ 1, Typ Montagu
295187	Syndaktylie Typ 1, Typ Weidenreich
295187	Syndaktylie Typ 1a
295189	Syndaktylie Typ 1b
295191	Syndaktylie Typ 1c
295193	Syndaktylie Typ 1d
295193	Syndaktylie Typ 1d, Typ Castilla
93403	Syndaktylie Typ 2
93404	Syndaktylie Typ 3
93405	Syndaktylie Typ 4
93406	Syndaktylie Typ 5
295012	Syndaktylie Typ 6
3258	Syndaktylie Typ 7
2498	Syndaktylie Typ 8
157801	Syndaktylie Typ 9
3258	Syndaktylie Typ Cenani-Lenz
157801	Syndaktylie Typ Malik-Percin
295012	Syndaktylie, Typ Mitten
3259	Syndaktylie-Polydaktylie-Ohrmuschel-Syndrom
965	Syndrom der akromegalen Gesichtszüge
54251	Syndrom der aseptischen Abszesse
2143	Syndrom der Augen- und Gesichtsanomalien mit Telekanthus und Schwerhörigkeit
783	Syndrom der breiten Daumen und Großzehen
435988	Syndrom der chronischen atrialen und intestinalen Rhythmusstörung
→1896	Syndrom der Ektrodaktylie und Gaumenspalte
1664	Syndrom der embryonalen Disorganisation
922	Syndrom der fehlenden Nasenzilien, familiäre Form
465824	Syndrom der fetalen

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Einkapselung
1052	Syndrom der Gemischten Mosaik-Aneuploidie
168632	Syndrom der generalisierten basaloiden follikulären Hamartome
99170	Syndrom der genickten Lidplatte
244	Syndrom der immotilen Zilien
→244	Syndrom der immotilen Zilien, Kartagener Typ
391474	Syndrom der isolierten medianen Gesichtsspalte
221078	Syndrom der kombinierten hyperaktiven Dysfunktion der kranialen Nerven
476406	Syndrom der kongenitalen generalisierten hyperkontraktilen Muskelsteifheit
567	Syndrom der konotrunkalen Anomalie mit Gesichtsdysmorphie
84142	Syndrom der kontinuierlichen Muskeldaseraktivität
1225	Syndrom der Kraniosynostose und Radiusaplasie
2789	Syndrom der lateralen Meningozele
1486	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 1
137776	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 2
137783	Syndrom der letalen Kontrakturen Typ 3
363409	Syndrom der lethalen kongenitalen Kontrakturen Typ 5
137776	Syndrom der multiplen Kontrakturen Typ Israeli-Bedouin
1486	Syndrom der multiplen Kontrakturen, finnischer Typ
404463	Syndrom der multisystemische Dysfunktion der glatten Muskeln
1410	Syndrom der nicht kämbaren Haare
280403	Syndrom der Omphalozele mit Gesichtsdysmorphien, familiäre Form
50809	Syndrom der Osteolyse von Sprungbein, Kniescheibe und Kahnbein
50809	Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid
401959	Syndrom der partiellen Corpus callosum-Agenesie mit zerebellärer Vermishypoplasie und Zysten der hinteren Schädelgrube

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
228410	Syndrom der polyvalvulären Herzfehlbildung
424	Syndrom der Resistenz gegen TSH
231031	Syndrom der roten Palmae
90354	Syndrom der spröden Hornhaut
3241	Syndrom der Taubheit mit kraniofazialer Dysmorphie
66529	Syndrom der transienten linksventrikulären apikalen Ballonierung
36236	Syndrom der verbrühten Haut
85321	Syndrom der X-chromosomalen Schwerhörigkeit mit Intelligenzminderung
966	Syndrom des akromegaloiden Gesichtes mit Hypertrichose
1756	Syndrom des 'Doppelsteiß'
2286	Syndrom des einzelnen maxillären mittleren Schneidezahnes
35125	Syndrom des epidermalen Hamartoms
35125	Syndrom des epidermalen Naevus
66529	Syndrom des gebrochenen Herzens
157820	Syndrom des kälte-induzierten Schwitzens
→672	Syndrom des kongenitalen hypothalamischen Hamartoms
2407	Syndrom des laryngealen und okulären Granulationsgewebes bei Kindern des Indischen Subkontinents
2612	Syndrom des linearen Naevus sebaceus
2611	Syndrom des linearen verrukösen Naevus
42642	Syndrom des periodischen Fiebers, aphthöser Stomatitis, Pharyngitis und Adenitis
130	Syndrom des plötzlich und unerwartet eintretenden Herztodes im Schlaf
84064	Syndromale Diarrhoe/Trichohepato-enterisches Syndrom
98606	Syndromale Hypoplasie der Orbitawand
178364	Syndromale Mikrophthalmie durch OTX2-Genmutation
178364	Syndromale Mikrophthalmie Typ 5
457223	Syndromale sensorineurale Schwerhörigkeit durch kombinierten Defekt der

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	oxidativen Phosphorylierung
457223	Syndromaler neurosensorischer Hörverlust durch COXPD
319332	SYNE1-abhängige AMC
3263	Syngnathie - Gaumenspalte
141214	Syngnathie, isolierte kongenitale
3262	Syngnathie-multiple Anomalien-Syndrom
238722	Synkinesie, kontralaterale, familiäre
35099	Synostose, bikoronare nicht-syndromale
3265	Synostose, humero-radiale
3266	Synostose, humero-radio-ulnare
94056	Synostose, humero-ulnare
3267	Synostose, lambdoide familiäre
35098	Synostose, unikoronare nicht-syndromale
66627	Synovialitis, pigmentierte villonoduläre
3273	Synovialsarkom
793	Synovitis - Akne - Pustulosus - Hyperostose - Osteitis
93403	Synpolydaktylie
295195	Synpolydaktylie Typ 1
295197	Synpolydaktylie Typ 2
295199	Synpolydaktylie Typ 3
295197	Synpolydaktylie Typ Debeer
295195	Synpolydaktylie Typ Vordingborg
295199	Synpolydaktylie, Typ Malik
3275	Synspondylismus
93926	Syntelenzephalie
499009	Syphilis, kongenitale
840	Syringadenom, papilläres
370034	Syringomyelie, familiäre
99858	Syringomyelie, idiopathische
99856	Syringomyelie, kongenitale
99856	Syringomyelie, primäre
99857	Syringomyelie, sekundäre
364033	Systemische EBV+ T-Zell LPD der Kindheit
364033	Systemische EBV-positive T-Zell-lymphoproliferative Erkrankung der Kindheit
401996	Systemische Karyomegalie
439762	Systemische PAN
439762	Systemische Polyarteriitis nodosa
90291	Systemische Sklerodermie
220393	Systemische Sklerodermie, progressive
220407	Systemische Sklerose ohne Sklerodermie
220393	Systemische Sklerose, diffuse kutane

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
220402	Systemische Sklerose, kutane limitierte
220407	Systemische Sklerose, limitierte
134	T2-Mangel
99861	T-ALL
169160	T-B+ SCID durch CD3delta/CD3epsilon/CD3dzeta-Defekt
169157	T-B+ SCID durch CD45-Mangel
276	T-B+ SCID durch Gamma-Ketten-Defekt
169154	T-B+ SCID durch IL-7Ralpha-Mangel
35078	T-B+ SCID durch JAK3-Mangel
86872	T-LGL
86871	T-PLL
99861	T-Vorläuferzell-Leukämie/Lymphom, akut lymphoblastisch
324294	T-Zell-Immundefekt durch RHOH-Mangel
324294	T-Zell-Immundefekt mit Epidermodysplasia verruciformis
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten
86872	T-Zell-Leukämie, chronische lymphatische
86872	T-Zell-LGL-Leukämie
86886	T-Zell-Lymphom vom AILD-Typ
86880	T-Zell-Lymphom vom Enteropathie-Typ
86886	T-Zell-Lymphom, angioimmunoblastisches
86879	T-Zell-Lymphom, angiozentrisches
86882	T-Zell-Lymphom, hepatosplenisches
86880	T-Zell-Lymphom, intestinales
86884	T-Zell-Lymphom, pannikulitisches subkutanes
86885	T-Zell-Lymphom, peripheres, primär kutanes, unspezifisches
178528	T-Zell-Lymphom, primär kutanes, aggressives epidermotropes, CD8+
178522	T-Zell-Lymphom, primär kutanes, klein/mittelgroßzelliges pleomorphes, CD4+
86884	T-Zell-Lymphom, subkutanes Pannikulitis-ähnliches
86875	T-Zell-Lymphom/Leukämie, adult
397959	T-Zell-Mangel, TCR-alpha-beta-positiver
86871	T-Zell-Prolymphozytenleukämie
300857	T-Zell/histiozytenreiches großzelliges B-Zell-Lymphom
1350	Tabatznik-Syndrom

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3384	TAC
447896	TACH
844	Tachyarrhythmie, atriale mit kurzem PR-Intervall
3283	Tachykardie, ektopische junktionale
3286	Tachykardie, catecholaminerge polymorphe ventrikuläre
3286	Tachykardie, maligne paroxysmale ventrikuläre
457077	TAFRO-Syndrom
567	Takao-Syndrom
2905	Takatsuki-Syndrom
3287	Takayasu-Arteriitis
487796	Takenouchi-Kosaki-Syndrom
66529	Tako-Tsubo-Kardiomyopathie
66529	Takotsubo-Syndrom
101028	TALDO-Mangel
228123	Talfieber
2612	Talgdrüsennaevus Jadassohn
2886	Talipes equinovarus - Atriumseptumdefekt - Robin-Sequenz - Persistenz des linken Ductus Cuvieri
295203	Talus verticalis, kongenital, bilateral
295201	Talus verticalis, kongenital, unilateral
31150	Tangier-Krankheit
98839	Tappeiner-Pfleger-Krankheit
3320	TAR-Syndrom
65250	Tarlov-Zyste
2886	TARP-Syndrom
1412	Tarsal-Karpal-Fusions-Syndrom
2832	Tarsus, kurzer - Fehlen der unteren Augenwimpern
371	Tarui-Krankheit
404443	Tatton-Brown-Rahman-Syndrom
99908	Taubenzüchter-Lungenkrankheit
3214	Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung
52368	Taubheit - Dystonie - Optikusatrophie
2408	Taubheit - Nephritis - ano-rektale Fehlbildung
3226	Taubheit-Lymphödem-Leukämie-Syndrom
→1215	Taubheit-Optikusatrophie-Syndrom
3289	Taurodontie
2731	Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar
99045	Taussig-Bing-Syndrom
845	Tay-Sachs-Krankheit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
309239	Tay-Sachs-Krankheit, B1-Variante
309192	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, adulte Form
309178	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, infantile Form
309185	Tay-Sachs-Krankheit, B-Variante, juvenile Form
→33364	Tay-Syndrom
2636	Taybi-Linder-Syndrom
98960	TBCD
488632	TBCK-assoziiertes Intelligenzminderung-Syndrom
297	TBE
499004	TBM
857	TBS
2967	TCI-Mangel
103918	TCP
397959	TCR-alpha-beta+ T-Zell-Mangel
2655	TD
1860	TD1
93274	TD2
3352	TDO-Syndrom
2432	Teebi-al Saleh-Hassoon-Syndrom
1519	Teebi-Hypertelorismus-Syndrom
1094	Teebi-Kaurah-Syndrom
1974	Teebi-Naguib-Alawadi-Syndrom
3291	Teebi-Shaltout-Syndrom
1519	Teebi-Syndrom
458785	Teilweise involutierendes kongenitales Hämangiom
3292	Tel-Hashomer-Kamptodaktylie-Syndrom
90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
284227	Telangiektasie - Erythrozytose - monoklonale Gammopathie - paranephritischer Abszess - Intrapulmonaler Shunt
280774	Telangiektasie, essentielle generalisierte
190	Teleangiektasien der Retina, kongenitale
3293	Telekanthus - Hypertelorismus - Strabismus - Pes cavus
2885	Telfer-Sugar-Jaeger-Syndrom
1627	Telomere Deletion 5q
1580	Telomere Deletion 10p
2308	Telomere Deletion 11q
96072	Telomere Duplikation 4p
1620	Telomere Monosomie 3p
1596	Telomeres 15q-Deletions-Syndrom
75565	TEMF
284227	TEMPI-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
420561	Temple-Baraitser-Syndrom
26137	Temporalarteriitis, granulomatöse, mit Eosinophilie, nicht Riesenzelltyp
101046	Temporallappen-Epilepsie, laterale, autosomal-dominante
98819	Temporallappenepilepsie, familiäre
163717	Temporallappenepilepsie, mesiale, familiäre Form
165805	Temporallappenepilepsie, mesiale, mit Fieberkrämpfen, familiäre Form
363417	Temtamy präaxiales Brachydaktylie-Syndrom
1777	Temtamy-Shalash-Syndrom
1777	Temtamy-Syndrom
66627	Tenosynovialer Riesenzelltumor
363483	Teratom des Hodens
252018	Teratom des Zentralnervensystems
883	Teratom, extragonadales
398987	Teratom, malignes ovariell
141107	Teratom, nasopharyngeales
363483	Teratom, testikuläres
88630	Terminale Knochendysplasie - Pigmentstörungen
75857	Terminales 6q-Deletion-Syndrom
519410	Terrien marginal degeneration
325124	Testikuläre Agenesie
363494	Testikulärer Keimzelltumor, nicht-seminomatöser
842	Testikulärer Keimzelltumor, seminomatöser
983	Testikuläres Regressionssyndrom
3000	Testotoxikose
3299	Tetanus
268861	Tethered-Cord-Syndrom, primäres
9	Tetra-X-Syndrom
294971	Tetraamelie
3301	Tetraamelie - Multiple Fehlbildungen
199310	Tetragametischer Chimärismus
293284	Tetrahydrobiopterin-responsive HPA/PKU
3305	Tetraploidie
3309	Tetrasomie 5p
3310	Tetrasomie 9p
289522	Tetrasomie 11q24.1
884	Tetrasomie 12p
314588	Tetrasomie 15(q25-qter)
314588	Tetrasomie 15q, distal
3306	Tetrasomie 15q, nicht distal

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3306	Tetrasomie 15q, nicht-telomerische
314588	Tetrasomie 15q26
485405	Tetrasomie 16p12.1-p12.3
485405	Tetrasomie 16p12.1p12.3
3307	Tetrasomie 18p
96055	Tetrasomie 21
9	Tetrasomie X
746	TFP-Mangel
746	TFPD
476113	TFRC-assoziiertes kombinierter Immundefekt
216729	TGA mit Herzfehlbildung
99042	TGA mit Koarktation
1780	Thakker-Donnai-Syndrom
1314	Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische
3312	Thalidomid-Fetopathie
2655	Thanatophore Dysplasie
1860	Thanatophore Dysplasie Typ 1
93274	Thanatophore Dysplasie Typ 2
93274	Thanatophorer Kleinwuchs - Kleeblattschädel
500095	Thauvin-Robinet-Faivre-Syndrom
436169	THBD-abhängige Blutgerinnungsstörung
436169	THBD-bedingte Koagulopathie
99917	Thekazellkarzinom (Steroidproduzierend), nicht klassifiziert
88633	Theodore-Syndrom
137622	Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien
90076	Thermische Verletzungen/Verbrennungswunden des Grades IIB und III
49827	Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit
49827	Thiamin-responsiven Megaloblastenanämie mit Diabetes mellitus und Schallempfindungs-Schwerhörigkeit
98960	Thiel-Behnke-Hornhautdystrophie
3314	Thiemann-Krankheit
3235	Thies-Reis-Syndrom
→300	Thiolase-Mangel
363444	THOC6-assoziierte Entwicklungsverzögerung mit Mikrozephalie und Gesichtsdysmorphien
3316	Thomas-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
220443	Thomboxan-Synthetase-Mangel
2031	Thompson-Baraitser-Syndrom
2866	Thong-Douglas-Ferrante-Syndrom
97330	Thoracic-outlet-Syndrom
357107	Thoracic-outlet-Syndrom, arterielles
100073	Thoracic-outlet-Syndrom, neurogenes
357131	Thoracic-outlet-Syndrom, venöses
1335	Thorako-abdominales Syndrom
1759	Thorako-abdomino-enterale Duplikation
1803	Thorax- und Gliedmaßendysplasie Typ Rivera
3317	Thorax-Larynx-Becken-Dysplasie
1861	Thoraxdysplasie-Hydrozephalus-Syndrom
99832	THR Resistenz-Syndrom
300857	THRLBCL
36258	Thrombangiitis obliterans
849	Thrombasthenie Glanzmann
436169	Thrombomodulin-abhängige Blutgerinnungsstörung
436169	Thrombomodulin-abhängige Gerinnungsstörung
3324	Thrombomodulin-Anomalie, familiäre
3324	Thrombomodulin-Anomalie, genetisch bedingte
745	Thrombophilie durch kongenitalen Protein C-Mangel, autosomal-rezessive
743	Thrombophilie durch kongenitalen Protein S-Mangel, autosomal-rezessive
745	Thrombophilie durch PC-Mangel, autosomal-rezessive
217467	Thrombophilie, hereditäre, durch kongenitalen HRG-Mangel
217467	Thrombophilie, hereditäre, durch kongenitalen Mangel des Histidinreichen (poly-L) Glykoproteins
93585	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, erworbene Form
93583	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura, kongenitale Form
274	Thrombozytendystrophie, hämorrhagische
71493	Thrombozythämie, hereditäre
3204	Thrombozytopathie-Asplenie-Miosis-Syndrom
3323	Thrombozytopenie - Pierre-

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Robin-Sequenz
3320	Thrombozytopenie - Radiusaplasie
182050	Thrombozytopenie durch MYH9-Genmutation
→182050	Thrombozytopenie May-Hegglin
67044	Thrombozytopenie mit kongenitaler dyserythropoetischer Anämie
168629	Thrombozytopenie mit normalen Plättchen, autosomale Form
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytäre, kongenitale
3319	Thrombozytopenie, amegakaryozytische, kongenitale
3325	Thrombozytopenie, Heparin-induzierte
3325	Thrombozytopenie, Heparin-induzierte, Typ 2
268322	Thrombozytopenie, hereditäre, mit normalen Plättchen
852	Thrombozytopenie, X-chromosomale, mit normalen Plättchen
457077	Thrombozytopenie-Anasarka-Fieber-Nebenniereninsuffizienz-Organomegalie-Syndrom
3318	Thrombozytose, essentielle
71493	Thrombozytose, familiäre
329319	Thrombozytose, familiäre, mit transversalen Extremitätendefekt
2919	Thurston-Syndrom
519406	Thygeson superficial punctate keratopathy
99867	Thymom
263310	Thymom Typ A
263324	Thymom Typ AB
263317	Thymom Typ B
99868	Thymom, malignes
169105	Thymom-Immundefekt-Syndrom
3326	Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie
83471	Thymusaplasie
99868	Thymuskarzinom
99869	Thymuskarzinom, neuroendokrines
263331	Thymuskarzinom, neuroendokrines, gut-differenziert
263335	Thymuskarzinom, neuroendokrines, moderat-differenziert
263339	Thymuskarzinom, neuroendokrines, undifferenziert

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99867	Thymustumor, epithelialer primärer
263310	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ A
263324	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ AB
263317	Thymustumor, epithelialer primärer, Typ B
97289	Thymustumor, neuroendokriner
3327	Thyreo-zerebro-renales Syndrom
95720	Thyreoidea-Hypoplasie
90674	Thyreoideastimulierendes Hormon-Mangel, isolierter
79102	Thyreotoxische hypokaliämische periodische Paralyse
90674	Thyreotropinmangel, isolierter
238670	Thyroliberin-Mangel, isolierter
238670	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Mangel, isolierter
99832	Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz
3328	Tibia, fehlende - Polydaktylie - arachnoide Zysten
988	Tibia-Agenesie-Polysyndaktylie-Syndrom
988	Tibia-Aplasie-Polysyndaktylie-Syndrom
93322	Tibia-Hemimelie
988	Tibia-Hemimelie-Polysyndaktylie-triphalangealer Daumen-Syndrom
3329	Tibiaaplasie - Ektrodaktylie
93322	Tibiafehlbildung, kongenitale longitudinale
93322	Tibiale longitudinale Meromelie
295028	Tibiofibulare Fusion
295028	Tibiofibulare Synostose
294981	Tibiofibulare terminaltransverse Meromelie
221091	Tic douloureux
397587	Tiefe Dermatophytose
42665	Tietz-Syndrom
65283	Timothy-Syndrom
91500	TINU-Syndrom
352540	TIO
480483	TJP2-Mangel
488618	TK-Mangel
420561	TMBTS
→1394	TMCO1-Defekt-Syndrom
420611	TMD
609	TMD
314667	TMEM165-CDG
466703	TMEM199-CDG
1194	TMEM70-abhängige mitochondriale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Enzephalokardiomyopathie
99886	TNDM
32960	TNF-Rezeptor 1-assoziertes periodisches Fieber-Syndrom
770	Tollwut
64686	Tolosa-Hunt-Syndrom
1920	Toluol-Embryopathie
1920	Toluol-Exposition, vorgeburtliche
→31463 2	Tome-Brune-Fardeau-Syndrom
454718	Tonische Pupille-Sehnenareflexie-Syndrom
1547	Tonoki-Ohura-Niikawa-Syndrom
3460	Torg-Winchester-Syndrom
3338	Toriello-Carey-Syndrome
79347	Toriello-Higgins-Miller-Syndrom
3339	Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom
1827	Toriello-Syndrom
51084	Torsade de pointes mit kurzem Kopplungsintervall
256	Torsionsdystonie, früh beginnende
98806	Torsionsdystonie, idiopathische, gemischter Typ
3341	Torticollis - Keloid - Kryptorchidie - Nierendysplasie
71518	Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters
3341	Torticollis-Keloide-Kryptorchidie-Nierendysplasie-Syndrom
75326	Tortuositas der retinalen Arterien
2701	Tosti-Syndrom
2796	Touraine-Solente-Golé-Syndrom
857	Townes-Brocks-Syndrom
857	Townes-Syndrom
227972	Toxic-oil-Syndrom
36234	Toxisches Schock-Syndrom, bakterielles
99919	Toxisches Schock-Syndrom, Staphylokokken-induziertes
99918	Toxisches Schock-Syndrom, Streptokokken-induziertes
3343	Toxocariasis
858	Toxoplasmose, kongenitale
858	Toxoplasmose-Embryopathie
444463	TPPII-assoziierter Immundefekt, Autoimmunität und neurologische Entwicklungsstörungen mit gestörter Glykolyse und lysosomaler Expansion
2950	TPT-PS
412022	Traboulsi-Syndrom
3346	Trachealagenesie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
95430	Trachealkollaps, kongenitaler
141127	Trachealstenose, kongenitale
454750	Tracheo-oesophageale Fistel, isolierte, Typ H
3347	Tracheobronchomegalie
3347	Tracheobronchomegalie, idiopathische
3347	Tracheobronchomegalie, kongenitale
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica
95430	Tracheomalazie, kongenitale
3348	Tracheopathia osteoplastica
454750	Tracheo-oesophageale Fistel, isolierte
3052	Tranebjaerg-Svejgaard-Syndrom
86815	Tränen- und Speicheldrüsenaplasie
79078	Tränen- und Speicheldrüsenentzündung, chronische
451612	Tränenwegsverschluss, familiärer kongenitaler
141083	Tränenwegzyste
101028	Transaldolase-Mangel
2967	Transcobalamin I-Mangel
2967	Transcobalamin-1-Mangel
859	Transcobalamin-II-Mangel
859	Transcobalamin-Mangel
199247	Transcortin-Mangel
420611	Transiente abnormale Myelopoese
289877	Transiente Hyperammonämie des Neugeborenen
169139	Transiente Hypogammaglobulinämie der Kindheit
300293	Transiente infantile Hypertriglyceridämie und Hepatosteatose
420611	Transiente myeloproliferative Krankheit
280615	Transiente neonatal Zyanose mit Anämie durch Toms River Hämoglobin
329942	Transiente neonatale Glutarazidämie Typ 2
329942	Transiente neonatale Glutarazidurie Typ 2
2312	Transiente neonatale Hyperbilirubinämie, familiäre Form
391504	Transiente neonatale Myasthenia gravis
3402	Transiente Tyrosinämie des

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Neugeborenen
329942	Transienter neonataler MAD-Mangel
420611	Transientes myeloproliferatives Syndrom
498359	Transientes reaktives papulotransluzentes Akrokeratoderm
213746	Transitionalzellkarzinom des Corpus uteri
352636	Transitorische Osteolyse der Phalangen
488618	Transketolase Mangel
319308	Translokationsassoziiertes Nierenzellkarzinom der MiT-Familie
85451	Transthyretin-Amyloid-Kardiomyopathie
85447	Transthyretin-Amyloidneuropathie
85447	Transthyretin-Amyloidose
85447	Transthyretin-Amyloidpolyneuropathie
32960	TRAPS-Syndrom
399175	Traumatische AVN
861	Treacher-Collins-Syndrom
→1215	Treft-Sanborn-Carey-Syndrom
103909	Trehalase-Mangel
103909	Trehalose-Intoleranz, isolierte
3350	Tremor - Nystagmus - Ulkus
238606	Tremor, orthostatischer primärer
447896	Tremor-Ataxie-zentrale Hypomyelinisierung-Syndrom
1822	Trevor-Krankheit
238670	TRF-Mangel, isolierter
238670	TRH-Mangel, isolierter
2970	Triad-Syndrom
444463	TRIANGLE-Krankheit
85170	Trianguläre Tibia - Fibula-Aplasie
492	Trichilemmalzyste, proliferierende
863	Trichinellose
863	Trichinose
3352	Tricho-dento-ossäres Syndrom
84064	Tricho-hepato-enterisches Syndrom
3355	Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie
1264	Tricho-retino-dento-digitales Syndrom
77258	Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3
502	Tricho-rhino-phalangeales-Syndrom Typ 2
3351	Trichodentale Dysplasie

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3351	Trichodentales Syndrom
3353	Trichodermodyplasie mit Zahnveränderungen
228379	Trichodysplasia spinulosa
228379	Trichodysplasia spinulosa, Virus-assoziierte
79129	Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta
1809	Trichodysplasie-abnorme Dermatoglyphen-Intelligenzminderung-Syndrom
867	Trichoepitheliom, familiäres multiples
864	Trichofollikulom
499182	Trichomatrisches Karzinom
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs
411788	Trichomegalie, isolierte, familiäre Form
565	Trichopoliodystrophie
→33364	Trichorrhaxis nodosa-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie
→33364	Trichothiodystrophie - Neurokutanes Syndrom
→33364	Trichothiodystrophie - Osteosklerose
→33364	Trichothiodystrophie - Sonnenlicht-Empfindlichkeit
→33364	Trichothiodystrophie mit kongenitaler Ichthyose
→33364	Trichothiodystrophie Typ B
→33364	Trichothiodystrophie Typ C
→33364	Trichothiodystrophie Typ D
→33364	Trichothiodystrophie Typ E
→33364	Trichothiodystrophie Typ F
→33364	Trichothiodystrophie Typ G
231013	Trigeminale Anaesthetie, kongenitale
221091	Trigeminusneuralgie
309031	Triglycerid-Lipase-Mangel, pankreatischer
3368	Trigonocephalie - bifide Nase - akrale Anomalien
3365	Trigonocephalie - breite Daumen
3369	Trigonocephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung
3366	Trigonocephalie, isolierte
1308	Trigonocephalie-C-Syndrom
1308	Trigonocephalus-Syndrom Typ Opitz
95457	Trikuspidalatresie, kongenitale
95459	Trikuspidal-klappenstenose, kongenitale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1209	Trikuspidalatresie
95462	Trikuspidalklappe mit akzessorischem Gewebe
95461	Trikuspidalklappe, gespreizte und/oder reitende
95457	Trikuspidalklappen-Agenesie
95458	Trikuspidalklappenprolaps
401764	Trilineäres Knochenmarkversagen-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
1913	Trimethadion-Embryopathie
1913	Trimethadion-Exposition, vorgeburtliche
1913	Trimethadion-Syndrom, fetales
468726	Trimethylaminurie, primäre schwere
3374	Triopie
868	Triosephosphat-Isomerase-Mangel
485405	Trip(16)(p12.1p12.3)
2947	Triphalangeale Daumen - Brachyektrodaktylie
2950	Triphalangealer Daumen-Polysyndaktylie-Syndrom
988	Triphalangealer Daumen-Polysyndaktylie-Tibia-Hemimelie-Komplex
869	Triple-A-Syndrom
415	Triple-H-Syndrom
480541	Triple-Hit-Lymphom
3375	Triple-X-Syndrom
485405	Triplikation 16p12.1p12.3
485405	Triplikation-Syndrom 16p12.1p12.3
3375	Triplo-X-Syndrom
3376	Triploidie
3377	Trismus - Pseudokamptodaktylie
210576	Trismus, kongenitaler
96069	Trisomie 1p36, distale
96069	Trisomie 1pter
261344	Trisomie 1q
250994	Trisomie 1q21.1
96070	Trisomie 2p, distale
96070	Trisomie 2pter
96094	Trisomie 2q, distale
313947	Trisomie 2q23.1
294026	Trisomie 2q31.1
96094	Trisomie 2qter
96071	Trisomie 3p, distale
96071	Trisomie 3pter
96095	Trisomie 3q26
251038	Trisomie 3q29
1738	Trisomie 4p

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
96072	Trisomie 4p, distale
96072	Trisomie 4pter
96096	Trisomie 4q, distale
96096	Trisomie 4qter
1742	Trisomie 5p
329802	Trisomie 5p13
96097	Trisomie 5q, distale
96097	Trisomie 5qter
1745	Trisomie 6p, distale
1745	Trisomie 6pter
96098	Trisomie 6q, distale
96098	Trisomie 6qter
96074	Trisomie 7p, distale
314034	Trisomie 7p22.1
96074	Trisomie 7pter
96121	Trisomie 7q11.23
261102	Trisomie 7q11.23, distal
264450	Trisomie 8p
251076	Trisomie 8p23.1
1752	Trisomie 8q
96100	Trisomie 8q, distale
96100	Trisomie 8qter
236	Trisomie 9p partielle
96101	Trisomie 9q, distale
96112	Trisomie 9q, nicht-distale
96101	Trisomie 9qter
171929	Trisomie 10p
96102	Trisomie 10q, distale
1695	Trisomie 10q, partielle
276422	Trisomie 10q22.3q23.3
96102	Trisomie 10qter
300305	Trisomie 11p15.4
96103	Trisomie 11q, distale
96103	Trisomie 11qter
1699	Trisomie 12p
3378	Trisomie 13
1702	Trisomie 13q
96105	Trisomie 13q, distale
96105	Trisomie 13qter
261229	Trisomie 14q11.2
488280	Trisomie 14q32
1705	Trisomie 14qter
1707	Trisomie 15q
238446	Trisomie 15q11-q13
96078	Trisomie 16p, distale
370079	Trisomie 16p11.2, proximal
261204	Trisomie 16p11.2p12.2
261243	Trisomie 16p13.11
96078	Trisomie 16pter
96106	Trisomie 16q, distale
96106	Trisomie 16qter
261290	Trisomie 17p
477817	Trisomie 17p11.2-p12

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
477817	Trisomie 17p11.2p12
217385	Trisomie 17p13.3
139474	Trisomie 17q11.2
261272	Trisomie 17q12
217340	Trisomie 17q21.31
3379	Trisomie 17q22
3380	Trisomie 18
1715	Trisomie 18p
1716	Trisomie 18q
1717	Trisomie 19q
261318	Trisomie 20p
96107	Trisomie 20q, distale
96107	Trisomie 20qter
870	Trisomie 21
96109	Trisomie 22q, distale
261337	Trisomie 22q11.2, distal
96109	Trisomie 22qter
3375	Trisomie X
217377	Trisomie Xp11.22-p11.23
261483	Trisomie Xq27.3-q28
1762	Trisomie Xq28
293939	Trisomie Xq28, distale
88629	Tritanopie
88629	Tritanopie, kongenitale
252212	Triton-Tumor, maligner
43117	Trizyklische Antidepressiva, akute Vergiftung
49827	TRMA
1349	tRNA-LYS-assoziierte Kardiomyopathie mit Hörverlust
3383	Trochlea humeri-Aplasie
98686	Trochlearislähmung, kongenitale
91498	Trochlearislähmung, kongenitale, familiäre Form
217059	Trommelschlägelfinger, isolierte kongenitale
99928	Trophoblastentumor am Plazentaansatz
254698	Trophoblasttumor, epitheloider
99654	Tropische Pankreasdiabetes
764	Tropische Pyomyositis
289326	Tropische Spastische Paraparese
101000	Troyer-Syndrom
983	TRS
3384	Truncus arteriosus communis
228379	TS
3173	Tsao-Ellington-Syndrom
137678	Tschechische Dysplasie, metatarsaler Typ
66627	TSGCT
90674	TSH-Mangel, isolierter
91347	TSHom
289326	TSP

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3268	Tsukahara-Syndrom
83317	Tsutsugamushi-Fieber
83317	Tsutsugamushi-Krankheit
54057	TTP
85451	TTR-Amyloid-Kardiomyopathie
85447	TTR-Amyloidneuropathie
95431	TTTS
180242	Tubenkarzinom, primäres
3389	Tuberkulose
805	Tuberöse Sklerose
805	Tuberöse Sklerose Komplex
88924	Tuberöse Sklerose/polyzystische Nierenkrankheit-Contiguous gene deletion-Syndrom
100048	Tubuläre Ösophagus-Duplikation
467166	Tubulinopathie-assoziierte Dysgyrie
1309	Tubuloektasie, präkalizelle
91500	Tubulointerstitielle Nephritis und Uveitis-Syndrom
91500	Tubulointerstitielle Nephritis und Uveitis-Syndrom, akutes
2997	Tucker-Syndrom
→2036	Tuffli-Laxova-Syndrom
92050	Tufting-Enteropathie, kongenitale
3392	Tularämie
876	Tumor des Sinus endodermalis
99889	Tumor, ACTH-sezernierender ektopischer
231632	Tumor, Aldosteron-produzierender ektopischer
99971	Tumor, atypischer lipomatöser
99966	Tumor, atypischer teratoider
251946	Tumor, dysembryoplastischer neuroepithelialer
251975	Tumor, dysembryoplastischer neuroepithelialer zerebellärer
86850	Tumor, extramedullärer myeloischer
2126	Tumor, fibröser solitärer
251962	Tumor, glioneuraler papillärer
251975	Tumor, glioneuraler rosettenbildender, des vierten Ventrikels
178342	Tumor, inflammatorischer myofibroblastischer
284362	Tumor, interstitieller mesenchymaler unreifer
69077	Tumor, maligner rhabdoider
100086	Tumor, neuroendokriner, der Gallenblase
97287	Tumor, neuroendokriner, der Lunge
100082	Tumor, neuroendokriner, des

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Analkanals
100079	Tumor, neuroendokriner, des Appendix
100078	Tumor, neuroendokriner, des Ileums
100080	Tumor, neuroendokriner, des Kolons
100083	Tumor, neuroendokriner, des Larynx
100075	Tumor, neuroendokriner, des Magens
100084	Tumor, neuroendokriner, des Mittelohrs
100081	Tumor, neuroendokriner, des Rektums
506136	Tumor, neuroendokriner, des Ösophagus
100085	Tumor, neuroendokriner, primär hepatischer
98593	Tumor, neurogener palpebraler
251915	Tumor, papillärer, der Pinealisregion
180261	Tumor, phylloider
353356	Tumor, retinaler vasoproliferativer
53715	Tumorale Kalzinose, familiäre
32960	Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber-Syndrom
306661	Tumoröse Kalzinose, hyperkalzämische
879	Tungiasis
3225	Tungland-Bellman-Syndrom
211	Turban-Tumor-Syndrom
99818	Turcot-Syndrom mit Polyposis
→144	Turcot-Syndrom, non-polypöses
2614	Turner-Kieser-Syndrom
881	Turner-Syndrom
99413	Turner-Syndrom durch strukturelle Anomalien des X-Chromosoms
63440	Turrizephalie
2198	Tylosis - Speiseröhrenkarzinom
464756	Typ-1-NET des Magens
99745	Typhoide Salmonellose
99745	Typhoides Fieber
99745	Typhus
101150	Tyrosin-Hydroxylase-defiziente dopa-responsive Dystonie
101150	Tyrosin-Hydroxylase-Mangel
69723	Tyrosinämie durch 4-Hydroxyphenylpyruvat-Dioxygenase-Mangel
28378	Tyrosinämie durch TAT-Mangel

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
28378	Tyrosinämie durch Tyrosintransaminase-Mangel
882	Tyrosinämie Typ 1
28378	Tyrosinämie Typ 2
69723	Tyrosinämie Typ 3
882	Tyrosinämie Typ I
28378	Tyrosinämie Typ II
882	Tyrosinämie, hepatorenale
3402	Tyrosinämie, neonatale transiente
69723	Tyrosinämie Typ III
1461	Überkreuzte atrioventrikuläre Verhältnisse
137634	Übermäßiges Wachstum, RNF135-abhängig
295002	Überzählige Phalangen
295142	Überzählige Phalangen, bilateral
295140	Überzählige Phalangen, unilateral
1450	überzähliges Marker/Ring-Chromosom 8
1460	Ubiquinon-Cytochrom-C-Reduktase-Mangel, isolierter
90002	UCTD
609	Udd-Myopathie
79238	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel
308473	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel der Erythrozyten
308487	UDP-Galaktose-4-Epimerase-Mangel, generalisierter
178315	UES
205	UGT-Mangel
79234	UGT-Mangel Typ 1
79235	UGT-Mangel Typ 2
3403	Uhl-Anomalie
2032	UIP
3404	Ulbright-Hodes-Syndrom
308	ULD
3406	Ulerythema ophryogenes
320	Ulick-Syndrom
75840	Ullrich-CMD (UCMD)
881	Ullrich-Turner-Syndrom
1837	Ulna-Dysplasie, metaphysäre
52056	Ulna-Fibula-Strahldefekt-Brachydaktylie-Syndrom
1122	Ulna-Hypoplasie - Krebscheren-Defektfehlbildung der Füße
2497	Ulna-Hypoplasie
1122	Ulna-Hypoplasie-Spaltfuß-Syndrom
3138	Ulna-Mamma-Syndrom
3138	Ulna-Mamma-Syndrom Typ Pallister
2249	Ulnahypoplasie - geistige

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Retardierung
93320	Ulnare longitudinale Meromelie
88950	UMOD-assoziierte ADTKD
209886	UMOD-assoziierte familiäre juvenile hyperurikämische Nephropathie
209886	UMOD-assoziierte FJHN
35120	UMPH1-Mangel
3138	UMS
442835	Unbestimmte EOOE
91140	Undifferenzierte JIA
90002	Undifferenzierte Kollagenosen
418951	Undifferenzierter Speiseröhrenkrebs
424970	Undifferenziertes Karzinom der Leber und intrahepatischen Gallengänge
213721	Undifferenziertes Karzinom des Corpus uteri
424080	Undifferenziertes Karzinom des Pankreas mit osteoklastenähnlichen Riesenzellen
284400	Undifferenziertes neuroendokrines Blasenkarzinom
661	Undine-Syndrom
973	Unilaterale Hypodaktylie der Phalangen 2-5
97363	Unilaterale multizystische renale Dysplasie
973	Unilaterale Oligodaktylie der Phalangen
295012	Unilaterale Syndaktylie der Digitalen 2-5
251009	Uniparentale Disomie 1, maternale
251004	Uniparentale Disomie 1, paternale
96179	Uniparentale Disomie 2, maternale
96180	Uniparentale Disomie 4, maternale
96190	Uniparentale Disomie 5, paternale
96181	Uniparentale Disomie 6, maternale
96191	Uniparentale Disomie 6, paternale
96192	Uniparentale Disomie 7, paternale
96183	Uniparentale Disomie 9, maternale
97678	Uniparentale Disomie 13, maternale
99324	Uniparentale Disomie 13,

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	paternale
96184	Uniparentale Disomie 14, maternale
96334	Uniparentale Disomie 14, paternale
96185	Uniparentale Disomie 16, maternale
96186	Uniparentale Disomie 20, maternale
96187	Uniparentale Disomie 21, maternale
96195	Uniparentale Disomie 21, paternale
96188	Uniparentale Disomie 22, maternale
96194	Uniparentale Disomie des Chromosom 20, paternale
261519	Uniparentale Disomie X, maternale
261524	Uniparentale Disomie X, paternale
1264	Unkämmbare Haare - retinale Pigmentdystrophie - Zahnanomalien - Brachydaktylie
398987	Unreifes Teratom des Ovars
276435	Untere Vorderhornerkkrankung mit Beginn im späten Erwachsenenalter
141064	Unterlippenfistel
888	Unterlippenfisteln in fakultativer Kombination mit Spalten
308	Unverricht-Lundborg-Krankheit
251009	UPD(1)mat
251004	UPD(1)pat
96180	UPD(4)mat
96190	UPD(5)pat
96181	UPD(6)mat
96191	UPD(6)pat
96182	UPD(7)mat
96183	UPD(9)mat
231147	UPD(11)mat
96193	UPD(11)pat
97678	UPD(13)mat
99324	UPD(13)pat
96184	UPD(14)mat
96334	UPD(14)pat
98754	UPD(15)mat
98795	UPD(15)pat
96185	UPD(16)mat
96186	UPD(20)mat
96194	UPD(20)pat
96187	UPD(21)mat
96195	UPD(21)pat
96188	UPD(22)mat

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
261519	UPD(X)mat
261524	UPD(X)pat
96179	UPDM 2
96180	UPDM 4
96191	UPDP 6
96192	UPDP 7
3408	Upington-Krankheit
481665	UPS18-Mangel
93583	Upshaw-Schulman-Syndrom
431347	Urachusdivertikel
431344	Urachus sinus
488	Urachuszyste
530	Urbach-Wiethe-Krankheit
221145	Urban-Rifkin-Davis-Syndrom
3409	Urban-Rogers-Meyer-Syndrom
1839	Urban-Schosser-Spohn-Syndrom
221145	URDS
1849	Ureterabgangstenose - polyzystische Nierendegeneration
237	Urethra-Duplikation
93110	Urethralklappen, posteriore
308473	Uridin-Diphosphat-Galaktose-4-Epimerase-Mangel
308487	Uridin-Diphosphat-Galaktose-4-Epimerase-Mangel, generalisierter
30	Uridin-Monophosphat-Synthase-Mangel
35120	Uridine 5'-Monophosphat-Hydrolase-Mangel
210128	Urocanase-Azidurie
2704	Urofaziales Syndrom
280379	Uroporphyrurie, erythroetische, mit assoziierter myeloischer Neoplasie
209989	Urotheliales Karzinom, nicht-papilläres
98606	Urrets-Zavalía-Syndrom
99050	Ursprungsanomalie der rechten oder linken Pulmonalarterie
79457	Urticaria pigmentosa
158772	Urtikaria pigmentosa, noduläre
158769	Urtikaria pigmentosa, plaqueförmige
158766	Urtikaria pigmentosa, typische
886	USH
231169	USH1
231178	USH2
231183	USH3
886	Usher-Syndrom
231169	Usher-Syndrom Typ 1
231178	Usher-Syndrom Typ 2
231183	Usher-Syndrom Typ 3
439167	Uteroplazentale vaskuläre Insuffizienz

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
180086	Uterus bicornis, bizervikaler
180118	Uterus cordiformis
180086	Uterus Didelphys
180079	Uterus unicornis mit rudimentärem Horn
180074	Uterus unicornis ohne rudimentäres Horn
180126	Uterus, komplett septierter
180129	Uterus, teilseptierter
180142	Uterusagenesie oder -aplasie
180139	Uterushypoplasie
3411	Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie
881	UTS
178338	UV-sensitives Syndrom
1473	Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung
209956	Uveales Effusions-Syndrom, idiopathisches
39044	Uveamelanom
280914	Uveitis, anteriore, idiopathische
279922	Uveitis, anteriore, infektiöse Form
279914	Uveitis, intermediäre
279928	Uveitis, paraneoplastische
209959	Uveitis, phakoanaphylaktische
280917	Uveitis, posteriore, idiopathische
279919	Uveitis, posteriore, infektiöse Form
79098	Uveitis, sympathische
3437	Uveo-meningitisches Syndrom
99771	Uvula bifida
99771	Uvulaspalte
370109	v-AT
887	VACTERL-Assoziation
3412	VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus
887	VACTERL/VATER-Assoziation
180154	Vagina, septierte
206489	Vaginal-Keimzelltumor, maligner
96269	Vaginalagenesie, isolierte partielle
96269	Vaginalaplasie
96269	Vaginalaplasie, kongenitale
65681	Vaginalatresie
180247	Vaginalkrebs
180154	Vaginalgseptum
180157	Vaginalgseptum, longitudinales
180160	Vaginalgseptum, transversales
180247	Vaginaltumor, epithelialer maligner
158048	VAHS
2478	Vakuolisierende Myelinopathie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	mit subkortikalen Zysten
228123	Valley-Fieber
1906	Valproat-Embryopathie
1906	Valproinsäure-Exposition, vorgeburtliche
3093	Valvuläre kongenitale Aortenstenose
99054	Valvuläre Pulmonalstenose
3189	Valvuläre Pulmonalstenose, kongenitale
1548	Van Benthem-Driessen-Hanveld-Syndrom
2806	Van Bogaert-Enzephalitis
3416	Van Buchem-Krankheit
3416	Van Buchem-Syndrom
1122	Van den Berghe-Dequecker-Syndrom
3417	Van den Bosch-Syndrom
2460	Van den Ende-Gupta-Syndrom
216796	Van der Hoeve-Syndrom
2478	Van der Knaap-Syndrom
314679	Van Maldergem-Syndrom
2806	Van-Bogaert-Krankheit
888	Van-der-Woude-Syndrom
3419	Van-Regemorte-Pierquin-Vamos-Syndrom
73	Vanishing-Bone-Krankheit
983	Vanishing-Testes-Syndrom
729	Vaquez-Krankheit
729	Vaquez-Osler-Krankheit
2754	Váradi-Papp-Syndrom
2754	Váradi-Syndrom
454742	Variable Protease-sensitive Prionopathie
1052	Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom
291	Varicella-Virus-Infektion, pränatale
291	Varizellen-Embryo-Fetopathie
291	Varizellen-Syndrom, fetales
291	Varizellen-Syndrom, kongenitales
48	Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale
404553	Vaskulitis durch ADA2-Mangel
404553	Vaskulitis durch DADA2
36412	Vaskulitis, hypokomplementämische urtikarielle
889	Vaskulitis, kutane hypersensitive
889	Vaskulitis, kutane leukozytoklastische
251325	Vaskulitis, Medikamenten-induzierte
48435	Vaskulitis, postinfektiöse

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
251328	Vaskulitis, unklassifizierte
221126	Vaskulopathie, enzephaloklastische proliferative
280779	Vaskulopathie, kutane kollagenöse
→24769 1	Vaskulopathie, zerebro-retinale
353356	Vasoproliferativer Tumor der Retina
353356	Vasoproliferativer Tumor des okulären Fundus
→26148 3	Vasquez-Hurst-Sotos-Syndrom
85128	Västerbotten Dystrophie
52047	VATER-ähnliches Syndrom - pulmonale Hypertension - Ohranomalien - Kleinwuchs
887	VATER-Assoziation
228379	VATS
289157	VDDI
93160	VDDR II
289157	VDDR-I
2460	VDEGS
93160	VDRR II
3424	Velo-fazio-skelettales Syndrom
567	Velokardiofaziales Syndrom
2291	Velopharyngeale Funktionsstörungen, kongenitale
99772	Velumspalte
99121	Vena azygos-Kontinuations-Syndrom
99112	Vena brachiocephalica, fehlende
99113	Vena brachiocephalica, subaortaler Verlauf
99114	Vena cava superior, Agenesie der
1053	Vena Galeni-Malformation
1053	Vena-Galeni-Aneurysma
319234	Venezolanisches hämorrhagisches Fieber
64743	Venopathie, obliterative portale
140436	Venöse Fehlbildung, intraossäre primäre
83454	Venöse Malformationen mit Glomuszellen (VMGLOM)
2451	Venöse Malformationen, kutane und muköse
140436	Venöse ossäre Malformation
357131	Venöses Thoracic-outlet-Kompressions-Syndrom
357131	Venöses TOS
505395	Ventilator-induzierter Zwerchfellschaden
130	Ventrikelfibrillation, idiopathische, Typ Brugada

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
216694	Ventrikelinversion
99095	Ventrikelseptumdefekt mit linksventrikulärem-rechtsatrialem-Shunt
45453	Ventrikeltachykardie, anhaltende infantile
3201	Ventrikuläre Extrasystolen mit synkopalen Episoden - Perodaktylie - Pierre-Robin-Sequenz
860	Ventrikuloarterielle Diskordanz mit atrioventrikulärer Konkordanz
860	Ventrikuloarterielle Diskordanz, isolierte
443988	Ventrikulomegalie mit zystischer Nierenkrankheit
209908	Verbale Entwicklungsdyspraxie
2292	Verbiegung der langen Knochen, kongenitale
276405	Verdinikerus
314621	Verdoppelung der Hirnanhangdrüse-plus-Syndrom
238	Verdoppelung, gastrointestinale
319462	Vererbtes Krebsprädispositionssyndrom durch biallelische BRCA2-Genmutationen
466677	Vergiftung durch Skorpionstiche
275864	Verhaltensvariante der frontotemporalen Demenz
163703	Verheerende epileptische Enzephalopathie von Kindern im Schulalter
178506	Verkalkung des Gehirns vom Typ Rajab
140481	Verlangsamte Nervenleitgeschwindigkeit, autosomal-dominante
2899	Verloes-Bourguignon-Syndrom
2496	Verloes-David-Syndrom
50817	Verloes-Deprez-Syndrom
2983	Verloes-Gillerot-Fryns-Syndrom
3429	Verloove-Vanhorick-Brubakk-Syndrom
75326	Vermehrte Schlingelung der Netzhautarterien
269203	Vermis cerebelli, isolierte Aplasie
269209	Vermis cerebelli, isolierte partielle Aplasie
269206	Vermis cerebelli, isolierte totale Aplasie
199630	Vermishypoplasie, isolierte zerebelläre
90080	Vernarbung nach filternder Glaukomchirurgie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
97282	Verner-Morrison-Syndrom
464318	Verruköses Hämangiom
399329	Verschiebung der oberen Femurepiphyse
2287	Verschmelzung der Schneidezähne im Unterkiefer
178382	Vertikaler Talus, kongenitaler
3038	Verzögerte Sprachentwicklung - Gesichtasymmetrie - Strabismus - Ohrmuscheldefekte
75374	Verzögerte Zapfenadaptation (Prolonged electroretinal response supression (PERRS))
164736	Verzögertes Schlafphasensyndrom, familiäres
268162	Verzweigtketten-Ketonurie, intermediäre
268173	Verzweigtketten-Ketonurie, intermittierende
268145	Verzweigtketten-Ketonurie, klassische
268184	Verzweigtketten-Ketonurie, Thiamin-responsiv
511	Verzweigtkettenketoazidurie
268162	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, intermediär
268173	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, intermittierend
268145	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, klassisch
268184	Verzweigtkettige alpha-Ketosäuredehydrogenase-Mangel, Thiamin-responsiv
255182	Verzweigtkettige-alpha-Ketosäuren-Dehydrogenase-Komplex-Mangel
431347	Vesico-urachales Divertikel
289365	Vesicoureteraler Reflux, familiäre Form
252175	Vestibularis-Schwannom
→90635	Vestibulocochleäre Dysfunktion, progressive, familiärer Typ
171684	Vestibulopathie, bilaterale idiopathische
163908	VGKC-Komplex-Antikörper-Enzephalitis
892	VHL
493348	Vibrations-Angioödem
493342	Vibrationsurtikaria
1493	Vici-Syndrom
505395	VIDD
3433	Viljoen-Kallis-Voges-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
3434	Viljoen-Smart-Syndrom
97282	VIP-produzierender Tumor
97282	VIPom
35063	Virushepatitis, fulminante
353344	Visible and exudative idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis
420556	Visual snow-Syndrom
73246	Viszerale Neuropathie-Gehirnanomalien-Gesichtsdysmorphien-Entwicklungsverzögerung-Syndrom
464321	Viszerokutane Angiomatose-Thrombozytopenie-Syndrom
3006	Vitamin B6-abhängige Anfälle
289916	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut0
93160	Vitamin D-resistente Rachitis, hereditäre
96	Vitamin E-Mangel, isolierter familärer
98434	Vitamin K-abhängige Gerinnungsfaktoren, hereditärer kombinierter Mangel
1914	Vitamin K-Antagonisten-Embryopathie
289157	Vitamin-D-Mangel-Rachitis Typ I
91496	Vitreoretinale Schneeflocken-Degeneration
3086	Vitreoretinochoroidopathie, autosomal-dominante
329211	Vitreoretinopathie, inflammatorische neovaskuläre, autosomal-dominante
898	Vitreoretinopathie, VCAN-abhängige
26793	VLCADD
386	VMC
443988	VMCKD
2451	VMCM
79124	VODI-Syndrom
454836	Vogelgrippe
2617	Vogelkopf-Kleinwuchs Typ Montreal
99908	Vogelzüchterlunge
3437	Vogt-Koyanagi-Harada-Krankheit
494	Vohwinkel-Syndrom
79395	Vohwinkel-Syndrom - Ichthyose
2427	Volcke-Soekarman-Syndrom
83600	Von Economo-Enzephalitis
636	Von Recklinghausen-Erkrankung
363700	Von Recklinghausen-Krankheit durch NF1-Genmutation oder

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	intragenische Deletion
1221	Von-Baelz-Krankheit
364	Von-Gierke-Krankheit
892	Von-Hippel-Lindau-Krankheit
892	Von-Hippel-Lindau-Syndrom
386	Von-Meyenburg-Komplex
3439	Von-Voss-Cherstvoy-Syndrom
903	Von-Willebrand-Syndrom
166078	Von-Willebrand-Syndrom Typ 1
166081	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2
166084	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2A
166087	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2B
166090	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2M
166093	Von-Willebrand-Syndrom Typ 2N
166096	Von-Willebrand-Syndrom Typ 3
99147	Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes
98961	Vordere limitierende Membrandystrophie Typ I
98960	Vordere limitierende Membrandystrophie Typ II
206580	Vorderhornkrankung, autosomal-rezessive, des Kindes
45452	Vorhofflattern, idiopathisches neonatales
334	Vorhofflimmern, familiäres
1478	Vorhofseptumdefekt
1479	Vorhofseptumdefekt mit atrio-ventrikulären Reizleitungsstörungen
99104	Vorhofseptumdefekt vom Koronarsinus-Typ
99106	Vorhofseptumdefekt vom Ostium-primum-Typ
99103	Vorhofseptumdefekt vom Sekundumtyp
99105	Vorhofseptumdefekt vom Sinus-venosus-Typ
1344	Vorhofstillstand
3282	Vorhoftachykardie, chaotische
3282	Vorhoftachykardie, multifokale
→2512	Vorzeitige Chromosomenkondensation mit Mikrozephalie und mentaler Retardierung
276432	Vorzeitige gealterte Erscheinung-Entwicklungsverzögerung-Herzrhythmusstörung-Syndrom
3000	Vorzeitige männliche Pubertät, familiäre Form
363665	Vorzeitiges Alterungssyndrom Typ Penttinen
466934	VPS11-assozierte autosomal-rezessive hypomyelinisierte

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Leukodystrophie
353356	VPTR
357131	VTOS
494448	Vulvakarzinom, squamöses
137583	Vulväre intraepitheliale Neoplasie
83453	Vulvovagina-Gingiva-Syndrom
888	VWS
2804	W-Syndrom
2180	Waalers-Aarskog-Syndrom
1106	Waardenburg-Anophthalmie-Syndrom
897	Waardenburg-Hirschsprung-Syndrom
897	Waardenburg-Shah-Syndrom
163746	Waardenburg-Shah-Syndrom, neurologische Variante
3440	Waardenburg-Syndrom
896	Waardenburg-Syndrom mit Extremitätenanomalien
894	Waardenburg-Syndrom Typ 1
895	Waardenburg-Syndrom Typ 2
352740	Waardenburg-Syndrom Typ 2 mit okulärem Albinismus
896	Waardenburg-Syndrom Typ 3
897	Waardenburg-Syndrom Typ 4
894	Waardenburg-Syndrom Typ I
895	Waardenburg-Syndrom Typ II
896	Waardenburg-Syndrom Typ III
98960	Wabenförmige Hornhautdystrophie
280558	WABS
466943	WAC-assoziiertes Syndrom der Gesichtsdysmorphie mit Entwicklungsverzögerung und Verhaltensstörungen
314613	Wachsendes Teratom-Syndrom
391348	Wachstums- und Entwicklungsverzögerung-Hypotonie-Sehbeeinträchtigung-Laktatazidose-Syndrom
633	Wachstumshormon-Insensitivität, komplette
633	Wachstumshormon-Insensitivität, primäre
633	Wachstumshormon-Resistenz, primäre
633	Wachstumshormon-Rezeptor-Mangel
629	Wachstumshormonmangel Typ 1
631	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler
231662	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ IA

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
231671	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ IB
231679	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ II
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter kongenitaler, Typ III
631	Wachstumshormonmangel, isolierter, nicht erworbener
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ III
231662	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ IA
231671	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ IB
231679	Wachstumshormonmangel, isolierter, Typ II
231692	Wachstumshormonmangel, isolierter, X-chromosomaler
3035	Wachstumsretardierung - Hydrozephalus - Lungenhypoplasie
391366	Wachstumsstörung-milde Entwicklungsverzögerung-chronische Hepatitis-Syndrom
→26420 0	Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dysmorphien
53693	Wachstumsverzögerung - Aminoazidurie - Cholestase - Eisenüberladung - Laktatazidose - frühzeitiger Tod
73272	Wachstumsverzögerung - Schwerhörigkeit - Intelligenzminderung
73272	Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel
73273	Wachstumsverzögerung durch IGF-1-Resistenz
2067	Wachstumsverzögerung-Alopezie-Pseudoanodontie-Optikusatrophy-Syndrom
314769	Wachstumshormon und Prolaktin co-sezierendes Hypophysenadenom
247709	Wagenmann-Froboese-Syndrom
898	Wagner-Krankheit
898	Wagner-Syndrom
893	WAGR-Syndrom
357332	Wahab-Syndrom
2379	Waisman-Syndrom
90362	Waldmann-Krankheit
1068	Walker-Dyson-Syndrom
899	Walker-Warburg-Syndrom
1453	Wallis-Zieff-Goldblatt-Syndrom
2510	WARBM1

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2510	Warburg-Mikro-Syndrom
3214	Warburg-Thomsen-Syndrom
1052	Warburton-Anyane-Yeboas-Syndrom
1914	Warfarin-Embryofetopathie
1914	Warfarin-Embryopathie
96061	Warkany-Syndrom
1541	Warman-Mulliken-Hayward-Syndrom
166412	Warmwasser-Reflexepilepsie
280558	Warsaw-Breakage-Syndrom
51636	Warzen-Hypogammaglobulinämie-Infektionen-Myelokathexis-Syndrom
97282	Wässrige Durchfälle - Hypokaliämie - Achlorhydrie
100067	Waterhouse-Friedrickson-Syndrom
1046	Waters-West-Syndrom
→636	Watson-Syndrom
284395	WDFA
97282	WDHA-Syndrom
99971	WDLS
603	WDM
→3447	Weaver-ähnliches Syndrom
3447	Weaver-Syndrom
3448	Weaver-Williams-Syndrom
33577	Weber-Christian Pannikulitis
900	Wegener-Granulomatose
404466	Weibliche Infertilität durch Zona pellucida-Defekt
2973	Weiblicher Pseudo-Hermaphroditismus - ano-rektale Anomalien
2975	Weiblicher Pseudohermaphroditismus - Skelettanomalien
100002	Weichteilperineurium
163699	Weichteilsarkom, alveoläres
3449	Weill-Marchesani-Syndrom
3344	Weismann-Netter-Stuhl-Syndrom
3344	Weismann-Netter-Syndrom
3450	Weissenbacher-Zweymüller-Syndrom
2475	Weißer Stirnlocke mit multiplen Fehlbildungen
171723	Weißer Schleimhaut-Naevus Typ Cannon
1373	Wellesley-Carman-French-Syndrom
901	Wells-Syndrom
213731	Wenig differenziertes endokrines Karzinom des Corpus uteri

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
213731	Wenig differenziertes endokrines Karzinom des Endometriums
83330	Werdnig-Hoffman-Krankheit
652	Wermer-Syndrom
3332	Werner mesomeles Syndrom
1979	Werner-ähnliches Syndrom durch kombinierten Wachstumsfaktormangel
902	Werner-Syndrom
79474	Werner-Syndrom, atypisches
83476	West-Nil-Enzephalitis
83476	West-Nil-Fieber
3451	West-Syndrom
2435	Westerhof-Beemer-Cormane-Syndrom
83593	Western-Equine-Encephalitis
83593	Westliche Pferdeenzephalitis
681	Westphall-Krankheit
952	Weyer-Dysostose, akrodentale
→2750	Whelan-Syndrom
51636	WHIM-Syndrom
3452	Whipple-Krankheit
2053	Whistling-face-Syndrom
2779	White-Murphy-Syndrom
370131	White-platelet-Syndrom
3454	Wieacker-Wolff-Syndrom
116	Wiedemann-Beckwith-Syndrom
3455	Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom
319182	Wiedemann-Steiner-Syndrom
330001	Wild-Typ ATTR-abhängige Amyloidose
3456	Wildervanck-Syndrom
739	Willi-Prader-Syndrom
904	Williams-Beuren-Syndrom
411501	Williams-Campbell-Syndrom
904	Williams-Syndrom
51636	WILM
654	Wilms Tumor
220	Wilms Tumor mit Pseudohermaphroditismus
893	Wilms-Tumor-Aniridie-urogenitale Anomalien-Intelligenzminderung-Syndrom
905	Wilson-Krankheit
3459	Wilson-Turner-Syndrom
3460	Winchester-Syndrom
169095	Winged-Helix-Defekt
169095	Winged-Helix-Nude (WHN)-Defekt
169095	Winged-Helix-Nude-Defekt
2515	Winship-Viljoen-Leary-Syndrom
2064	Wirbelfusion, hintere lumbosakrale - Blepharoptose

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2062	Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form
2345	Wirbelkörperfusion
906	Wiskott-Aldrich-Syndrom
829	Wissler-Fanconi-Syndrom
2228	Witkop-Syndrom
101068	Witschel-Dystrophie
→280	Wittwer-Syndrom
3237	WL-Syndrom
3344	WNS
247768	WNT4-Mangel
443173	Wochenbettpsychose
1667	Wolcott-Rallison-Syndrom
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom
3080	Wolff-Zimmermann-Syndrom
411590	Wolfram-ähnliches Syndrom
3463	Wolfram-Syndrom
65282	Wollhaar-palmoplantare Hyperkeratose-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom
170	Wollhaar-Syndrom, familiäres
170	Wollhaare
1409	Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren
420686	Wollhaare-Palmoplantare Hyperkeratose-Syndrom
65282	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-dilatative Kardiomyopathie-Syndrom
420686	Wollhaare-Palmoplantarkeratose-Syndrom
79414	Wollhaarnaevus
75233	Wolman-Krankheit
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom
→3255	Woods-Crouchman-Huson-Syndrom
3465	Worster-Drought-Syndrom
2790	Worth-Syndrom
2834	Wrinkly-Skin-Syndrom
3440	WS
894	WS1
895	WS2
896	WS3
897	WS4
163746	WS4 'plus'
2834	WSS
3466	WT-Gliedmaßen-Blut-Syndrom
3459	WTS
178475	Wundbotulismus
3299	Wundstarrkrampf
228123	Wüstenfieber
228123	Wüstenrheumatismus

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
53719	Wyburn-Mason-Syndrom
43	X-ALD
443197	X-chromosomal-dominante erythropoetische Protoporphyrurie
481	X-chromosomale BSMA
481	X-chromosomale bulbo-spinale Muskelatrophie
35173	X-chromosomale Chondrodysplasia punctata Typ 2
1018	X-chromosomale diffuse Leiomyomatose - Alport-Syndrom
363727	X-chromosomale dyserythropoetische Anämie mit abnormen Blutplättchen und Neutropenie
324601	X-chromosomale Gaumenspalte mit Ankyloglossie
383	X-chromosomale gemischte Schwerhörigkeit mit Perilymphfistel
480880	X-chromosomale Gesichtsdysmorphien-Kleinwuchs-Choanalatresie-Intelligenzminderung-Syndrom, auf das weibl. Geschl. beschränkt
391327	X-chromosomale Hyperostose der Schädelkalotte
85317	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle
59	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypotonie
52503	X-chromosomale Intelligenzminderung - Krämpfe - Kleinwuchs - Mittelgesichtshypoplasie
163979	X-chromosomale Intelligenzminderung - kraniofaziale skelettales Syndrom
85278	X-chromosomale Intelligenzminderung - kraniofaziale Dysmorphien - Epilepsie - Ophthalmoplegie - zerebelläre Atrophie
251383	X-chromosomale Intelligenzminderung - Mikrozephalie - kortikale Fehlbildungen - schlanker Habitus
163937	X-chromosomale Intelligenzminderung - Mikrozephalie - pontozerebelläre Hypoplasie
→59	X-chromosomale Intelligenzminderung - spastische

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Quadriparese
137831	X-chromosomale Intelligenzminderung - zerebelläre Hypoplasie
776	X-chromosomale Intelligenzminderung mit marfanoidem Habitus
3242	X-chromosomale Intelligenzminderung mit PQBP1-Genmutation
3056	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Brooks
→457240	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gu
3063	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Snyder
85327	X-chromosomale Intelligenzminderung-Akromegalie-Hyperaktivität-Syndrom
85280	X-chromosomale Intelligenzminderung-Cubitus valgus-Dysmorphie-Syndrom
1568	X-chromosomale Intelligenzminderung-Dandy-Walker-Malformation-Basalganglienkrankheit-Krämpfe-Syndrom
85319	X-chromosomale Intelligenzminderung-Epilepsie-progressive Gelenkkontrakturen-Dysmorphie-Syndrom
480907	X-chromosomale Intelligenzminderung-globale Entwicklungsverzögerung-Gesichtsdysmorphie-sakraler kaudaler Überrest
3459	X-chromosomale Intelligenzminderung-Gynäkomastie-Adipositas-Syndrom
3055	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypogonadismus-Ichthyose-Adipositas-Kleinwuchs-Syndrom
457260	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Bewegungsstörungen-Syndrom
85329	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-Gesichtsdysmorphien-aggressives Verhalten-Syndrom
→1762	X-chromosomale Intelligenzminderung-Hypotonie-rekurrente Infektionen-Syndrom
324410	X-chromosomale

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	Intelligenzminderung-Kardiomegalie-kongestive Herzinsuffizienz-Syndrom
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom
85320	X-chromosomale Intelligenzminderung-Makrozephalie-Makroorchidie-Syndrom
85332	X-chromosomale Intelligenzminderung-Retinitis pigmentosa-Syndrom
→702	X-chromosomale Intelligenzminderung-spastische Paraplegie mit Eisenablagerung-Syndrom
423479	X-chromosomale Intelligenzminderung-Spastizität der Extremitäten-Netzhautdystrophie-Diabetes insipidus-Syndrom
459070	X-chromosomale Intelligenzminderung-zerebelläre Hypoplasie-Spondyloepiphysäre Dysplasie-Syndrom
111	X-chromosomale kardioskeletale Myopathie und Neutropenie
482606	X-chromosomale keloide Vernarbung-verminderte Gelenkmobilität-erhöhte Papillenexkavation-Syndrom
431140	X-chromosomale kolobomatöse Mikrophthalmie-Mikrozephalie-Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Syndrom
67044	X-chromosomale kongenitale dyserythropoetische Anämie mit Thrombozytopenie
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät beginnender Makroorchidie
329235	X-chromosomale kongenitale zentrale Hypothyreose mit spät beginnender testikulärer Vergrößerung
452	X-chromosomale Lissenzephalie mit Genitalanomalien
1131	X-chromosomale mandibulofaziale Dysostose mit Extremitätenanomalien
435938	X-chromosomale Mikrozephalie-Wachstumsverzögerung-Prognathie-Kryptorchismus-Syndrom
178461	X-chromosomale Myopathie mit

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
	posturaler Muskelatrophie
456328	X-chromosomale myotubuläre Myopathie-Genitalanomalien-Syndrom
85453	X-chromosomale retikuläre Pigmentierungsstörung
431272	X-chromosomale scapulo-peroneale Muskeldystrophie
383	X-chromosomale Schwerhörigkeit Typ 2
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und Ataxie
2802	X-chromosomale sideroblastische Anämie und spinozerebelläre Ataxie
3175	X-chromosomale Spastik-Intelligenzminderung-Epilepsie-Syndrom
404521	X-chromosomale spinale Muskelatrophie mit Atemnot
481	X-chromosomale spinale und bulbäre Muskelatrophie
431272	X-chromosomale SPMD
319623	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch CYBB-Defekt
319612	X-chromosomale Suszeptibilität für Mykobakterien durch IKBKG-Defekt
85295	X-chromosomale syndromale Intelligenzminderung Typ 10
67044	X-chromosomale Thrombozytopenie mit CDA
500188	X-chromosomale äußere Gehörgangatresie-dilatierter innerer Gehörgang-Gesichtsdysmorphie-Syndrom
448372	X-chromosomaler Akrogeriantismus durch Mikroduplikation Xq26
2182	X-chromosomaler Hydrozephalus mit Aquäduktstenose
1397	X-chromosomaler Hydrozephalus mit zerebellärer Agenesie und Intelligenzminderung
85278	X-chromosomales Angelman-ähnliches Syndrom
2442	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom
431272	X-chromosomales scapulooperoneales Syndrom
163961	X-chromosomales zerebralzerebelläres-Kolobom-Syndrom
300373	X-LAG
448372	X-LAG durch dup(X)q(26)

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
448348	X-LAG durch Punktmutationen
93601	Xanthin-Dehydrogenase (XDH)-Mangel
93602	Xanthin-Dehydrogenase- und Aldehydoxydase-Mangel, kombinierter
93602	Xanthin-Dehydrogenase- und Xanthinoxidase-Mangel
93601	Xanthin-Oxidase (XO)-Mangel
93601	Xanthin-Oxidoreduktase (XOR)-Mangel
93601	Xanthinurie Typ I
93602	Xanthinurie Typ II
3467	Xanthinurie, hereditäre
3467	Xanthinurie, klassische
3467	Xanthinurolithiasis
251607	Xanthoastrozytom, pleomorphes
158000	Xanthogranulom, juveniles
158011	Xanthogranulom, nekrobiotisches
158008	Xanthom, papuläres
158003	Xanthoma disseminatum
909	Xanthomatose, zerebrotendinöse
79155	Xanthurenazidurie
67044	XDAT
93602	XDH- und AOX-Mangel, kombinierter
53351	XDP
293621	XECD
910	Xeroderma pigmentosum
→910	Xeroderma pigmentosum mit neurologischen Manifestationen
90342	Xeroderma pigmentosum Variante (XPV)
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex
3202	Xerozytose, hereditäre
75496	XGPT-Mangel
181	XHED
101088	XHIGM
412069	Xia-Gibbs-Syndrom
3469	XK-Aprosenzephalie
3469	XK-Aprosenzephalie-Syndrom
3469	XK-Syndrom
452	XLAG-Syndrom
596	XLCNM
443197	XLDPP
264580	XLG
89936	XLH
461	XLI
596	XLMTM
54	XLOA
306597	XLOS

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
443197	XLP
85453	XLPRD
443197	XLPP
792	XLRS
75563	XLSA
2802	XLSA-A
231393	XLTT
25980	XMEA
317476	XMEN
178461	XMPMA
910	XP
220295	XP/CS
261476	Xp21 Contiguous-gene-Deletionssyndrom
284180	Xp22.13p22.2-Duplikationssyndrom
363654	XPDS
521258	Xq25 microduplication syndrome
456328	Xq28-Contiguous gene deletion-Syndrom
243	XX Gonadendysgenese, weibliche
243	XX-GD
2855	XX-Gonadendysgenese mit Taubheit
3375	XXX-Syndrom
168558	XY-Geschlechtsumkehr - Nebennierenversagen
983	XY-Gonaden-Agenese
168563	XY-Gonadendysgenese - minifaszikuläre Neuropathie
1770	XY-Gonadendysgenese mit assoziierten Anomalien
2843	Xylitol-Dehydrogenase-Mangel
75496	Xylosylprotein 4-beta-Galactosyltransferase-Mangel
370930	XYLT1-CDG
8	XYY-Syndrom
8	Y-Chromosom, doppeltes
707	Yersiniose
99829	YF
662	YNS
2828	YOPD
2255	Yorifuji-Okuno-Syndrom
3240	Yoshimura-Takeshita-Syndrom
488642	You-Hoover-Fong-Syndrom
3055	Young-Hughes-Syndrom
3471	Young-Syndrom
477817	Yuan-Harel-Lupski-Syndrom
3472	Yunis-Varon-Syndrom
506358	YY1-Haploinsuffizienz-Syndrom
99798	Zahn-Agenese, selektive
2228	Zahn-Nagel-Syndrom

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
99672	Zahn-Nagel-Syndrom Typ Fried
412206	Zahndurchbruchstörung, primäre
911	ZAP-70-Mangel
75378	Zäpfchenmangel-Syndrom
75378	Zäpfchenmangel-Trichromasie
1872	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie
1873	Zapfen-Stäbchen-Dystrophie - Amelogenesis imperfecta
1871	Zapfendystrophie
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Ganzfeld-Elektroretinogramm
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Stäbchen-Elektroretinogramm
209932	Zapfendystrophie mit supernormalem Stäbchen-ERG
209932	Zapfendystrophie mit supernormalen Stäbchen-B-Wellen
209932	Zapfendystrophie mit supernormaler Stäbchenantwort
1871	Zapfendystrophie, progressive
90001	Zapfendystrophie-Myopie-Syndrom, X-chromosomales
98912	ZASP-abhängige myofibrilläre Myopathie
97240	Zebra-Körperchen-Myopathie
217017	Zechi-Ceide-Syndrom
297	Zeckenenzephalitis
901	Zellulitis, eosinophile
50812	Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxysomen
369942	Zellweger-ähnliches-Contiguous gene deletion-Syndrom
912	Zellweger-Syndrom
93942	Zelosomie
759	Zentral ausgelöste Pubertas praecox
98972	Zentral-wolkenförmige Dystrophie François
75327	Zentrale areoläre Pigmentepithel Dystrophie
99832	Zentrale Hypothyreose durch TRH-Rezeptor-Mangel
295004	Zentrale Polydaktylie der Finger
295004	Zentrale Polydaktylie der Hand
443079	Zentrale seröse Chorioretinopathie
95626	Zentraler Diabetes insipidus, erworbener
597	Zentralfibrillenmyopathie
411527	Zentralvenenverschluss
90156	Zentrifugal-Lipodystrophie

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.



ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
89841	Zentripetale rezessive DEB
89841	Zentripetale rezessive EBD
380	Zephalopolysyndaktylie
313850	Zerebellär-retinale Degeneration, infantile
1171	Zerebelläre Ataxie - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophy - sensorineurale Schwerhörigkeit
1174	Zerebelläre Ataxie - ektodermale Dysplasie
1173	Zerebelläre Ataxie - Hypogonadismus
363432	Zerebelläre Ataxie durch GRID2-Mangel, autosomal-rezessive kongenitale
276183	Zerebelläre Ataxie mit Azoospermie und Intelligenzminderung
94122	Zerebelläre Ataxie Typ Cayman
453521	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch CWF19L1-Mangel
412057	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, durch STUB1-Mangel
352641	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, mit spät-einsetzender Spastik
352403	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Spectrin-assozierte
88644	Zerebelläre Ataxie, autosomal-rezessive, Typ 1
314647	Zerebelläre Ataxie, nicht-progressive, mit Intelligenzminderung
139485	Zerebelläre Ataxie, rezessive, 2
1766	Zerebelläre Ataxie-Intelligenzminderung-Dysäquilibriumssyndrom-Syndrom
314404	Zerebelläre Ataxie-Schwerhörigkeit-Narkolepsie-Syndrom
269221	Zerebelläre hemisphärische Hypoplasie, isoliert bilaterale
269218	Zerebelläre hemisphärische Hypoplasie, isoliert unilaterale
2246	Zerebelläre Hypoplasie - tapetoretinale Degeneration
1398	Zerebelläre Hypoplasie/Aplasie, isolierte
444072	Zerebello-fazio-dentales Syndrom
2318	Zerebello-okulo-renales Syndrom
475	Zerebello-parenchymale Krankheit IV
1170	Zerebello-parenchymale Krankheit, autosomal-rezessive, Typ 3

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
1532	Zerebellotrigeminale dermale Dysplasie
504476	Zerebelläre Ataxie und bilaterale Vestibulopathie-Syndrom
504476	Zerebelläre Ataxie-Neuropathie-bilaterale vestibuläre Areflexie-Syndrom
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre
439254	Zerebrale Amyloidangiopathie, ITM2B-abhängige
199354	Zerebrale Arteriopathie mit subkortikalen Infarkten und Leukoenzephalopathie, autosomal-rezessiv
363969	Zerebrale Atrophie, autosomal-rezessive
66631	Zerebrale Dysgenese - Neuropathie - Ichthyose - palmoplantares Keratoderm
324723	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, arktischer Typ
324718	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, flämischer Typ
100006	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, holländischer Typ
100008	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, isländischer Typ
324713	Zerebrale Hämorrhagie mit Amyloidose, hereditäre, italienischer Typ
482077	Zerebrale Mikroangiopathie, HTRA1-abhängige, autosomal-dominante
329217	Zerebrale Sinus- und Venenthrombose
221126	Zerebrale Vaskulopathie, glomeruloide proliferative
447788	Zerebrale visuelle Verarbeitungsstörungen
→1900	Zerebraler Gigantismus Typ Nevo
221061	Zerebrales Kavernom, familiäre Form
221061	Zerebrales Kavernom, hereditäres
314679	Zerebello-fazio-artikuläres Syndrom
912	Zerebello-hepato-renales Syndrom
1393	Zerebello-kosto-mandibuläres Syndrom
397922	Zerebello-kutanes Syndrom mit Eisenüberladung

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
2406	Zerebro-medullo-spinale Unterbrechung
1458	Zerebro-okulo-dento-aurikulo-skelettales Syndrom
→2995	Zerebro-okulo-fazial-lymphatisches-Syndrom
1466	Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom
66625	Zerebro-okulo-nasales Syndrom
93946	Zerebro-palato-kardiales Syndrom Hamel
505242	Zerebro-renales Syndrom Typ Perez
141194	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerer Syndrom Typ 1
53719	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerer Syndrom Typ 2
141199	Zerebrofaziales arteriovenöses metamerer Syndrom Typ 3
313838	Zerebroretinale Mikroangiopathie mit Verkalkungen und Zysten
420492	Zervikale Dystonie mit Beginn im Erwachsenenalter Typ DYT23
370114	Zervikale Dystonie, kombinierte
831	Zervikale Spinalkanalstenose, kongenitale
831	Zervikale Spinalstenose, kongenitale
3456	Zerviko-okulo-akustisches Syndrom
213823	Zervixkarzinom, adenoides zystisches
213812	Zervixkarzinom, neuroektodermales peripheres
213777	Zervixkarzinom, neuroendokrines, high-grade
213777	Zervixkarzinom, neuroendokrines, wenig differenziertes
213817	Zervixkarzinom, papilläres
213812	Zervixtumor, maligner neuroektodermaler peripherer
911	Zetaketten-assozierte Proteinkinase 70-Mangel
448237	Zika-Virus-Krankheit
448237	Zikavirus-Infektion
244	Zilien-Dyskinesie, primäre
→244	Ziliendyskinesie, primäre, Typ Kartagener
3301	Zimmer-Phokomelie
3473	Zimmerman-Laband-Syndrom
37	Zink-Mangel, hereditärer
439196	Zink-responsive nekrotisches akrales Erythem

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
37	Zinkmangel-Syndrom, hereditäres
1775	Zinsser-Engman-Cole-Syndrom
309854	Zirrhose-Dystonie-Polyzythämie-Hypermagnesiämie-Syndrom
247525	Zitrullinämie Typ 1
247573	Zitrullinämie Typ 1, spät-beginnende
247585	Zitrullinämie Typ 2
247585	Zitrullinämie Typ II
247585	Zitrullinämie, adulte, Typ 2
247585	Zitrullinämie mit Beginn im Erwachsenenalter, Typ 2
247585	Zitrullinämie mit Beginn im Erwachsenenalter, Typ II
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom
3253	Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum-Syndrom
141	ZNS-Degeneration, spongiforme
46135	ZNS-Lymphom, primäres
1459	Zöliakie-Epilepsie-zerebrale Verkalkungen-Syndrom
913	Zollinger-Ellison-Syndrom
2835	Zori-Stalker-Williams-Syndrom
141071	Zunge, zystische Duplikatur der
353253	Zungen- und Schleimhautbrennen
3474	Zunich-Kaye-Syndrom
2141	Zwerchfellhernie - Extremitätenanomalien - Ossifikationsanomalie des Schädels
2059	Zwerchfellhernie - Gesichtsanomalien
2140	Zwerchfellhernie, kongenitale
2143	Zwerchfellhernie-Exomphalos-Hypertelorismus-Syndrom
2143	Zwerchfellhernie-Hypertelorismus-Myopie-Schwerhörigkeit-Syndrom
76	Zwergfadenwürmer-Befall
95431	Zwillings-Transfusions-Syndrom
306692	Zyanid-induzierter Parkinsonismus
466670	Zyanid-Vergiftung
295187	Zygodaktylie Typ 1
295189	Zygodaktylie Typ 2
295191	Zygodaktylie Typ 3
295193	Zygodaktylie Typ 4
295193	Zygodaktylie Typ Castilla
295189	Zygodaktylie Typ Lueken
295191	Zygodaktylie Typ Montagu
295187	Zygodaktylie, Typ Weidenreich
73263	Zygomykose
210	Zyklosporiasis
211	Zylindromatose, familiäre

ORPHA Kenn Nummer	Krankheitsname
424982	Zystadenokarzinom des intrahepatischen Gallengänge
206470	Zystadenom, seröses oder muzinöses
2357	Zyste, bronchiale
268865	Zyste, neurenterische
490	Zyste, omphalomesenterische
99131	Zyste, pleuroperikardiale
213	Zystinose
214	Zystinurie
93612	Zystinurie Typ A
93613	Zystinurie Typ B
586	Zystische Fibrose
2575	Zystische Fibrose mit Gastritis und Megaloblastenanämie
85136	Zystische Leukoencephalopathie ohne Megalenzephalie
229	Zystische Medianekrose der Aorta
2111	Zystisches Hamartom der Lunge und Nieren
386	Zystisches Leberhamartom
1560	Zystizerkose
294	Zytomegalievirus-Embryofetopathie
137698	Zytomegalievirus-Infektion bei Risiko-Patienten mit eingeschränkter Zell-vermittelter Immunität
35062	Zytomegalievirus-Infektion, disseminierte idiopathische
294	Zytomegalievirus-Infektion, pränatale
506784	Zybergangsform Stevens-Johnson-Syndrom/toxische epidermale Nekrolyse

→ Diese Krankheit ist ungültig/veraltet und wurde verschoben (siehe Anhang). Es sollte die hier angezeigte ORPHA-Kennnummer verwendet werden.

## Liste der Krankheiten, die veraltete Entitäten ersetzen

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	163982	X-chromosomale Intelligenzminderung - spastische Quadriparese
59	Allan-Herndon-Dudley-Syndrom	85337	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom	79458	Oley-Syndrom
113	Basex-Dupré-Christal-Syndrom	79458	Kongenitale Hypotrichose - Milien
138	CHARGE-Syndrom	1474	Kolobomatöse Mikrophthalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit
138	CHARGE-Syndrom	1474	Hittner-Hirsch-Kreh-Syndrom
144	Lynch-Syndrom	99817	Turcot-Syndrom, non-polypöses
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Dysplasie, metaphysäre, ohne Hypotrichose
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Cartilago-Haarhypoplasie-ähnliches Syndrom
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	1838	Knorpel-Haar-Hypoplasie ähnliche Skelettdysplasie ohne Hypotrichose
175	Knorpel-Haar-Hypoplasie	93275	Kleinwuchs, thanatophorer, Glasgow-Variante
193	Cohen-Syndrom	3084	Mirhosseini-Holmes-Walton-Syndrom
193	Cohen-Syndrom	3084	Pigmentretinopathie - Intelligenzminderung
193	Cohen-Syndrom	2829	Partington-Anderson-Syndrom
193	Cohen-Syndrom	3271	Radioulnare Synostose - Retinapigmentanomalien
193	Cohen-Syndrom	3271	Buntinx-Lormans-Martin-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Ziliendyskinesie, primäre, Typ Kartagener
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Dextrokardie-Bronchiektasie-Sinusitis-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Kartagener-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Siewert-Syndrom
244	Zilien-Dyskinesie, primäre	98861	Syndrom der immotilen Zilien, Kartagener Typ
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	85291	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Wittwer
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	85291	Wittwer-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	98788	Pitt-Rogers-Danks-Syndrom
280	Wolf-Hirschhorn-Syndrom	98788	Intelligenzminderung - Dysmorphien - Intrauterine Wachstumsretardierung
288	Elliptozytose, hereditäre	98867	Pyropoikilozytose, hereditäre
288	Elliptozytose, hereditäre	98864	Elliptozytose, stomatozytische
288	Elliptozytose, hereditäre	98865	Elliptozytose, hereditäre, homozygote
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel	2981	Pseudo-Zellweger-Syndrom
300	D-bifunktionales Enzym-Mangel	2981	Thiolase-Mangel
392	Holt-Oram-Syndrom	1940	Schulter- und Thoraxmißbildung - kongenitale Kardiopathie
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	1060	Angiomatose, systemische zystische - Seip-Syndrom
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	Generalisierte kongenitale Lipodystrophie mit Muskeldystrophie
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	GCL4
528	Lipodystrophie Typ Berardinelli	228429	Lipodystrophie, generalisierte kongenitale, Typ 4
636	Neurofibromatose Typ 1	3444	Watson-Syndrom
636	Neurofibromatose Typ 1	3444	Lungenstenose mit Café-au-lait Flecken
636	Neurofibromatose Typ 1	2029	Fibromatose, multiple nicht ossifizierende
636	Neurofibromatose Typ 1	2029	Jaffe-Campanacci-Syndrom
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	79289	Niemann-Pick-Krankheit Typ D
646	Niemann-Pick-Krankheit Typ C	79289	Niemann-Pick-Krankheit Typ Scotia
672	Pallister-Hall-Syndrom	2113	Syndrom des kongenitalen hypothalamischen Hamartoms
672	Pallister-Hall-Syndrom	2113	CHHS
682	Paralyse, hyperkaliämische periodische	680	Paralyse, normokaliämische periodische
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	85333	X-chromosomale Intelligenzminderung - spastische Paraplegie mit Eisenablagerung-Syndrom
702	Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	85333	Arena-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
776	X-chromosomale Intelligenzminderung mit marfanoidem Habitus	163953	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Raymond
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	De Hauwere-Syndrom
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	De Hauwere-Chitty-Syndrom
782	Axenfeld-Rieger-Syndrom	1831	Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	1219	Auro-Zephalo-Syndaktylie
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	1219	Kurczynski-Casperson-Syndrom
794	Saethre-Chotzen-Syndrom	3106	Robinow-Sorauf-Syndrom
798	Schinz-Giedion-Syndrom	3118	Rüdiger-Syndrom
823	Spina bifida, isolierte	93968	Meningozele
869	Triple-A-Syndrom	99777	Achalasie-Alakrimie-Syndrom
897	Waardenburg-Shah-Syndrom	918	ABCD-Syndrom
910	Xeroderma pigmentosum	1569	De Sanctis-Cacchione-Syndrom
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum mit neurologischen Manifestationen
912	Zellweger-Syndrom	1271	Bowen-Syndrom
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante	2853	Schlangenfibula - polyzystische Nieren
955	Akroosteolyse, autosomal-dominante	2853	Exner-Syndrom
969	Dysplasie, akromikrische	2569	Moore-Federman-Syndrom
969	Dysplasie, akromikrische	2569	Kleinwuchs - eingeschränkte Gelenkmobilität - Augenanomalien
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	995	Fetales Akinesie-Syndrom, X-chromosomales
994	Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz	995	Holmes-Benacerraf-Syndrom
1031	Amelogenesis imperfecta-Nephrokalzinose-Syndrom	171836	Amelogenesis imperfecta-Zahnfleischhyperplasie-Syndrom
1031	Amelogenesis imperfecta-Nephrokalzinose-Syndrom	171836	Amelogenesis imperfecta-Gingivahyperplasie-Syndrom
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Rapp-Hodgkin-Syndrom
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Anhidrotische ektodermale Dysplasie-Lippengaumenspalte-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	Ektodermale Dysplasie Typ Rapp-Hodgkin
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	3022	RHS
1071	Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	99694	Alveoläre Synechie-Ankyloblepharon-ektodermale Dysplasie-Syndrom
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit	2654	Kleinwuchs, syndesmodysplastischer
1159	Arthropathie, progressive pseudorheumatoide, der Kindheit	2654	Laplane-Fontaine-Lagardere-Syndrom
1200	Choanalatresie-Schwerhörigkeit-Herzfehlerkraniofaziale Dismorphien-Syndrom	77302	Dysplasie, okulo-otofaziale
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3349	Treft-Sanborn-Carey-Syndrom
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3349	Optikusatrophie - Ptosis - Ophthalmoplegie - Myopathie - Taubheit
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3212	Taubheit-Optikusatrophie-Syndrom
1215	Optikusatrophie-plus-Syndrom, autosomal-dominantes	3212	Konigsmark-Knox-Hussels-Syndrom
1234	Bartsocas-Papas-Syndrom	79446	Multiples Pterygium-Syndrom Typ Aslan
1263	Boomerang-Dysplasie	156723	Piepkorn-Dysplasie
1263	Boomerang-Dysplasie	156723	Kurze Rippen - Kraniosynostose - Polysyndaktylie
1299	Brachio-skeleto-genitales Syndrom	157788	Hypospadie - Hypertelorismus - Kolobom - Schwerhörigkeit
1359	Carney-Komplex	623	NAME-Syndrom
1359	Carney-Komplex	623	Naevi - atriales Myxom - myxoides Neurofibrom - Epheliden
1394	Dysplasie, zerebro-faziothorakale	228407	Kaniofaziale Dymorphie-Skelettanomalien-Intellektuelle Beeinträchtigung-Syndrom
1394	Dysplasie, zerebro-faziothorakale	228407	TMCO1-Defekt-Syndrom
1426	Greenberg-Dysplasie	99645	Dysplasie, diaphysäre gefleckte
1466	COFS-Syndrom	1317	CAMFAK-Syndrom



→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
1466	COFS-Syndrom	1317	Katarakt - Mikrozephalie - Gedeihstörungen - Kyphoskoliose
1487	Cooks-Syndrom	2355	Kumar-Levick-Syndrom
1487	Cooks-Syndrom	2355	Anonychie - Onychodystrophie - Brachydaktylie Typ B - Ektrodaktylie
1509	Small-Patella-Syndrom	3112	Patellaraplasie - Coxa vara - Tarsus-Synostose
1643	Mikrodeletionssyndrom Xp22.3	431	Ichthyose und männlicher Hypogonadismus
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien	1235	Basan-Syndrom
1658	Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien	1235	Dysplasie, ektodermale - fehlende Dermatoglyphen
1762	Trisomie Xq28	85281	MECP2-Duplikations-Syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Lubs
1762	Trisomie Xq28	85281	Lubs-Arena-Syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	X-chromosomale Intelligenzminderung - Hypotonie-rekurrente Infektionen-Syndrom
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	1850	Nierendysplasie - Megazystis-Sirenomelie-Syndrom
1768	Dysgenese, familiäre kaudale	1850	Selig-Benacerraf-Greene-Syndrom
1855	Spondyloenchondrodysplasie	50816	Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt
1855	Spondyloenchondrodysplasie	50816	Roifman-Melamed-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	1888	Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1896	EEC-Syndrom	1888	EEC-Syndrome ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
1896	EEC-Syndrom	1889	Ektrodaktylie - Gaumenspalte
1896	EEC-Syndrom	1889	ECP-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	1889	Syndrom der Ektrodaktylie und Gaumenspalte
1896	EEC-Syndrom	2389	Lewis-Pashayan-Syndrom
1896	EEC-Syndrom	2389	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Ektrodaktylie
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	2691	Nevo-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
1900	Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotischer Typ	2691	Zerebraler Gigantismus Typ Nevo
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Dysplasie, odonto-onycho-hypohidrotische - Kopfhautdefekte
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Dysplasie, ektodermale - Nebennierenzysten
2036	Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom	3391	Tuffli-Laxova-Syndrom
2052	Fraser-Syndrom	2051	Fraser-ähnliches Syndrom
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	496	Palmoplantarkeratose Unna-Thost
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	496	Palmoplantarkeratose, nicht-epidermolytische
2199	Epidermolytische palmoplantare Keratose	89833	Palmoplantarkeratose mit tonotubulärem Keratin
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	1251	Blepharo-fazio-skelettales Syndrom
2353	Schilbach-Rott-Syndrom	1251	Richieri-Costa-Guion-Almeida Rodini-Syndrom
2462	Shprintzen-Goldberg-Syndrom	2352	Kozlowski-Brown-Hardwick-Syndrom
2470	Matthew-Wood-Syndrom	91129	Anophthalmie - Herz- und Lungenanomalien - Intelligenzminderung
2510	Mikro-Syndrom	2895	Pinsky-Di George-Harley-Syndrom
2510	Mikro-Syndrom	2895	Mikrophthalmie mit mentaler Retardierung
2512	Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessive	52183	Vorzeitige Chromosomenkondensation mit Mikrozephalie und mentaler Retardierung
2526	Mikrozephalie-Lymphödem-Chorioretinopathie-Syndrom	1432	Chorioretinopathie - Mikrozephalie, autosomal-dominante Form
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom Typ 2	1092	Anomalien der Niere, Genitalien und des Mittelohrs
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I	936	Bernsteinsäure-Krankheit
2609	Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I	936	Succinin-Azidämie
2616	3M-Syndrom	2661	Kleinwuchs - hohe Wirbelkörper
2637	Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ II	46658	Primordialer Kleinwuchs - Mikrodontie - opaleszierende und wurzellose Zähne
2686	Neutropenie, zyklische	2689	Neutropenie, intermittierende

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	1981	Fanconi-Syndrom - Ichthyose - Dysmorphie
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	1981	Deal-Barratt-Dillon-Syndrom
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Gallengangfehlbildung - Nierenversagen
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Biliäre Fehlbildungen - Niereninsuffizienz
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Ikterus, cholestatischer - tubuläre Niereninsuffizienz
2697	Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase	3438	Lutz-Richner-Landolt-Syndrom
2707	Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman	329255	Blepharophimose-Intelligenzminderung-Syndrom durch UBE3B-Mangel
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom	3013	Radikulomegalie der Eckzähne - kongenitale Katarakt
2712	Okulo-fazio-kardio-dentales Syndrom	3013	Marashi-Gorlin-Syndrom
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 7
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	OFD7
2750	Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	90649	Whelan-Syndrom
2796	Pachydermoperiostose	964	Akromegalie-Cutis verticis gyrata-Kornea-Leukom-Syndrom
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11	2168	Homocarnosinose
2822	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 11	2168	Homocarnosinase-Mangel
2882	Sitosterolämie	101022	Makrothrombozytopenie, mediterrane
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Bindegeweb dysplasie Typ Spellacy
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Skelettdysplasie - Teleangiektasie - mesodermale Dysgenese der Iris
2909	Rothmund-Thomson-Syndrom	3333	Spellacy-Gibbs-Watts-Syndrom
2911	Poland-Syndrom	956	Akro-pektoro-renale Dysplasie
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	2649	Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	2649	Richiera-Costa-Guion-Almeida Kleinwuchs

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	94084	Zerebro-okulo-fazial-lymphatisches-Syndrom
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom	94084	Fryns-Aftimos-Syndrom
3027	Kaudale Regression-Sequenz	1773	Dysgenese, sakrokokzygeale
3057	Monoaminoxidase-A-Mangel	3065	Geistige Retardierung, X-chromosomale - Anomalien des MAOA-Metabolismus
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Al Frayh-Facharzt-Haque-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Mikrodeletionssyndrom 14q22
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1102	Monosomie 14q22
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1678	Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	1678	Faziale Dysmorphien - intersexuelles Genitale - Hypopituitarismus - kurze Extremitäten
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2243	Hypopituitarismus - Mikropenis - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2244	Hypopituitarismus - Mikrophthalmie
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	2244	Kaplowitz-Bodurtha-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	370006	Hypothalamusinsuffizienz-sekundäre Mikrozephalie-Sehchwäche-Harnwegsanomalien-Syndrom
3157	Septo-optische Dysplasie-Spektrum	93943	Corpus-callosum-Dysgenese - Hypopituitarismus
3202	Dehydrierte hereditäre Stomatocytose	100039	Pseudohyperkaliämie, familiäre, Typ 1
3253	Zlotogora-Ogur-Syndrom	90338	Dysplasie, ektodermale, Typ Margarita Island
3255	Filippi-Syndrom	137658	Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische Anomalien
3255	Filippi-Syndrom	137658	Woods-Crouchman-Huson-Syndrom
3447	Weaver-Syndrom	3446	Weaver-ähnliches Syndrom
3460	Torg-Winchester-Syndrom	2775	Osteolyse, karpotarsale, autosomal-rezessive
3460	Torg-Winchester-Syndrom	2775	Osteolyse, hereditäre multizentrische

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	1011	Alopezie-Hypogonadismus-extrapyramidale Störung-Syndrom
3464	Woodhouse-Sakati-Syndrom	1011	Devriendt-Legius-Fryns-Syndrom
3471	Young-Syndrom	1301	Bronchiektasie mit Oligospermie
33001	Lymphödem - Distichiasis	1683	Distichiasis - kongenitaler Herzfehler - periphere vaskuläre Anomalien
33001	Lymphödem - Distichiasis	2419	Lymphödem - Ptosis
33364	Trichothiodystrophie	1245	BIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	1245	'Amish Brittle Hair'-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	1245	Trichothiodystrophie Typ D
33364	Trichothiodystrophie	670	PIBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie - Sonnenlicht-Empfindlichkeit
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie Typ F
33364	Trichothiodystrophie	453	IBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	453	Tay-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie Typ E
33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie mit kongenitaler Ichthyose
33364	Trichothiodystrophie	2739	Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie
33364	Trichothiodystrophie	2739	Itin-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	2739	ONMR-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	2739	Trichothiodystrophie Typ G
33364	Trichothiodystrophie	3123	Sabinas-Brittle hair-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	3123	Sprödes Haar - geistige Retardierung
33364	Trichothiodystrophie	3123	Trichothiodystrophie Typ B
33364	Trichothiodystrophie	231256	Beta-Thalassämie - Trichothiodystrophie
33364	Trichothiodystrophie	75790	Pollitt-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichorrhexis nodosa-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichothiodystrophie - Neurokutanes Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75790	Trichothiodystrophie Typ C
33364	Trichothiodystrophie	75789	SIBIDS-Syndrom
33364	Trichothiodystrophie	75789	Trichothiodystrophie - Osteosklerose
35069	Infantile neuroaxonale Dystrophie	2174	Hunter-Carpenter-McDonald-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
36899	Myoklonus-Dystonie-Syndrom	210566	Myoklonus-Dystonie 15
36899	Myoklonus-Dystonie-Syndrom	210566	DYT15
42738	Neutropenie, kongenitale schwere	37629	Neutropenie, neonatale
42775	PHACE-Syndrom	1564	Dandy-Walker-Malformation - Gesichtshämangiom
42775	PHACE-Syndrom	3195	Sternumfehlbildung assoziiert mit vaskulärer Dysplasie
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	3213	Schwerhörigkeit - Optikusatrophy - Demenz
52368	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom	3213	Jensen-Syndrom
52430	Einschlusskörperchenmyopathie mit Paget-Syndrom und frontotemporaler Demenz	54238	Myotone Dystrophie Typ 3
53271	Muenke-Syndrom	1535	Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie
53271	Muenke-Syndrom	1535	Glass-Chapman-Hockley-Syndrom
56304	Atelosteogenesis Typ II	2640	Kleinwuchs, letaler, Typ McAlister-Crane
56304	Atelosteogenesis Typ II	2640	McAlister-Crane-Syndrom
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	97295	Furlong-Syndrom
60030	Loeys-Dietz-Syndrom	97295	Marfanoid Störungen - Kraniosynostose
69061	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives	97552	Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives, ohne Nierenbiopsie
69735	Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie	2087	Glomerulonephritis-Spärliches Haar-Telangiektasien-Syndrom
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	2816	Spastische Paraplegie-Epilepsie-Intelligenzminderung-Syndrom
71277	Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt	2816	SPEMR
79189	Peroxisomenbiogenesedefekt	34	Pipecolin-Azidämie
79189	Peroxisomenbiogenesedefekt	34	Hyperpipecolatämie
79259	Glykogenose Typ 1b	79261	Glykogenose Typ 1D
79259	Glykogenose Typ 1b	79260	Glykogenose Typ 1C
79452	Milroy-Krankheit	79450	Lymphödem, kongenitales primäres, nicht-hereditäres
79452	Milroy-Krankheit	79450	Milroy-ähnliche Krankheit
79500	DOORS-Syndrom	1674	Digito-reno-zerebrales Syndrom
79500	DOORS-Syndrom	1674	Eronen-Somer-Gustafsson-Syndrom

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
79502	Palmoplantarkeratose, punktierte, Typ II	736	Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	79504	Ichthyosis hystrix gravior
79503	Ichthyosis hystrix Curth-Macklin	79504	Ichthyosis Typ Lambert
83628	LUMBAR-Syndrom	2125	Steiß-Hämangiome - multiple kongenitale Fehlbildungen
85199	Kraniosynostose - anale Anomalien - Oorokeratose	2060	Fukuda-Miyanomae-Nakata-Syndrom
85293	Cabezas-Syndrom	85289	Intelligenzminderung, X-chromosomale, Typ Vitale
86872	T-Zell-Leukämie mit großen granulären Lymphozyten	2687	Neutropenie und Hyperlymphozytose mit großen granulären Lymphozyten
90186	Meige-Krankheit	90185	Lymphödem primäres, mit spätem Beginn, nicht-hereditär
90186	Meige-Krankheit	90185	Meige-ähnliche Krankheit
90340	Blau-Syndrom	90341	Sarkoidose, früh beginnende
90635	Schwerhörigkeit, nicht-syndromale sensorineurale, autosomal-dominante, Typ DFNA	1767	Vestibulocochleäre Dysfunktion, progressive, familiärer Typ
91387	Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion	88636	Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien
93284	Dysplasie, spondyloepiphysäre verzögerte	163673	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Byers
93950	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Sutherland-Haan	93944	Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Fichera
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	63269	Antley-Bixler ähnliches-Syndrom - intersexuelles Genitale - Steroidstoffwechselstörungen
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	63269	Antley-Bixler-Syndrom Typ 2
95699	Nebennierenhyperplasie, kongenitale, durch Cytochrom-P450-Oxydoreduktase-Mangel	63269	Antley-Bixler-Syndrom, POR-abhängiges
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom	56965	Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters
97229	Brown-Vialetto-van Laere-Syndrom	56965	Fazio-Londe-Krankheit
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16	98770	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 16

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
98769	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 15/16	98770	SCA16
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	101107	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 22
98772	Ataxie, spinozerebelläre, Typ 19/22	101107	SCA22
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Paroxysmale hypnogene Dyskinesie
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Familiäre nächtlichen Frontallapenepilepsie
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Nächtliche paroxysmale Dystonie
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante	98812	PHD
98784	Nächtliche Frontallapenepilepsie, autosomal-dominante	98812	Paroxysmale nächtliche Dystonie
98808	Dopa-responsive Dystonie, autosomal-dominante	101151	Dystonie 14 (DYT14)
98967	Schnyder-Hornhautdystrophie	98968	Hornhautdystrophie, diskoide zentrale
137834	Frank-ter Haar-Syndrom	1266	Dermato-kardio-skeletales Syndrom Typ Borrone
156731	Dysplasie, dyssegmentale, Typ Rolland-Desbuquois	1804	Dysplasie, dyssegmentale - Glaukom
168569	H-Syndrom	254723	Hypertrichose, pigmentierte, mit Insulin-abhängigen Diabetes mellitus-Syndrom
168569	H-Syndrom	254723	PHID
168569	H-Syndrom	254712	Sinushistiozytose, familiäre, mit massiver Lymphadenopathie
168569	H-Syndrom	254712	Rosaï-Dorfman-Krankheit, familiäre
168569	H-Syndrom	254712	SHML, familiär
168569	H-Syndrom	254707	Faisalabad-Histiozytose
168569	H-Syndrom	254707	FHC
178464	Hereditäre Myopathie mit frühem Atemversagen	34521	Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	Thrombozytopenie May-Hegglin
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	MHA
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	May-Hegglin-Anomalie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	850	May-Hegglin-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1984	Fechtner-Syndrom



→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1984	Alport-Syndrom mit Leukozyteneinschlüssen und Makrothrombozytopenie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1019	Epstein-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	1019	Alport-Syndrom mit Makrothrombozytopenie
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	807	Sebastian-Syndrom
182050	MYH9-assoziierte Krankheiten	807	Makrothrombozytopenie mit leukozytären Einschlüssen
216866	Pantothemat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form	157855	HARP-Syndrom
216866	Pantothemat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration, klassische Form	157855	Hypopräbetalipoproteinämie - Akanthozytose - Retinitis pigmentosa - Pallidumdegeneration
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockayne-Syndrom-Komplex	2837	Pellagra-ähnliches-Syndrom
221061	Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre	2486	Extremitätenfehlbildungen, transversale - Hämangiom
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	216989	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Pasini
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	79407	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, Typ Cockayne-Touraine
231568	Epidermolysis bullosa, dystrophe, autosomal-dominante, generalisierte	79407	DEB Typ Cockayne-Touraine
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	3421	Vaskulopathie, zerebro-retinale
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	3421	Grand-Kaine-Fulling-Syndrom
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	63261	HERNS-Syndrom
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	63261	Hereditäre Endotheliopathie - Retinopathie - Nephropathie - Schlaganfall

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	71291	Retinopathie, hereditäre vaskuläre
247691	Retinale Vaskulopathie mit zerebraler Leukoenzephalopathie und systemischen Manifestationen	71291	HVR
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	3423	Vasquez-Hurst-Sotos-Syndrom
261483	Mikroduplikationssyndrom Xq27.3-q28	3423	Hypogonadismus, X-chromosomaler - Gynäkomastie - geistige Retardierung
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	1792	Dysostose, humerospinale
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	93280	Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Omani
263463	CHST3-assoziierte Skelettdysplasie	93280	Dysostose, humero-spinale
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	2055	Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dysmorphien
264200	Mikrodeletionsyndrom 14q22q23	2055	Frias-Syndrom
284160	Mikrodeletionsyndrom 8q21.11	238766	Ptois - Syndaktylie - Lernschwierigkeiten
284963	Marfan-Syndrom Typ 1	99715	MASS-Syndrom
284963	Marfan-Syndrom Typ 1	99715	Mitralklappenprolaps - Aortenerweiterung - Striae - Skelettbeteiligung
293843	3MC-Syndrom	2453	Malpuech-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2453	3MC3-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2453	Malpuech-Gesichtsspaltensyndrom
293843	3MC-Syndrom	2506	Michels-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2506	3MC1-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2506	Okulo-palato-skelettales Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	Carnevale-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	3MC2-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	Carnevale-Krajewska-Fischetto-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	Mingarelli-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	OSA-Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	Okulo-skeleto-abdominales Syndrom
293843	3MC-Syndrom	2998	Ptois - Strabismus - Rectus abdominis-Diastase

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	137862	Martínez-Frías-Syndrom
293864	Hypoplastischer Pankreas-Intestinalatresie-Hypoplastische Gallenblase-Syndrom	137862	Duodenale und extrahepatische Gallengangatresie - hypoplastisches Pankreas - intestinale Malrotation
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	SGBS2
300496	Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanfälle-Syndrom Typ 2	79022	Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, letale Form
300751	Familiäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation	83618	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit Lamin A/C-Mutationen
300751	Familiäre dilatative Kardiomyopathie mit Reizleitungs-Defekt durch LMNA-Genmutation	83618	Kardiomyopathie, dilatative schwere, mit oder ohne Myopathie
313795	Jawad-Syndrom	137653	Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung
313795	Jawad-Syndrom	137653	Kelly-Kirson-Wyatt-Syndrom
314632	Parkinsonismus durch ATP13A2-Mangel	3336	Tome-Brune-Fardeau-Syndrom
319646	PGM-CDG	711	Glykogenose Typ 14
319646	PGM-CDG	711	GSD Typ 14
319646	PGM-CDG	711	GSD Typ XIV
319646	PGM-CDG	711	GSD durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit Typ 14
319646	PGM-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit Typ XIV
319646	PGM-CDG	711	Glykogen-Speicherkrankheit durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM-CDG	711	Glykogenose Typ XIV
319646	PGM-CDG	711	Glykogenose durch Phosphoglukomutase-Mangel
319646	PGM-CDG	711	Phosphoglukomutase 1-Mangel

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	401825	Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 68
320406	Spastische Paraplegie-Optikusatrophy-Neuropathie-Syndrom	401825	SPG68
324737	SRD5A3-CDG	168972	Kahrizi-Syndrom
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intelligenzminderung - Katarakt - Kolobom - Kyphose
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intelligenzminderung Typ Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	139477	Al-Gazali-Dattani-Syndrom
329931	C3-Glomerulonephritis	93559	Glomerulonephritis mit C3-Ablagerungen, ohne Proliferation
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	178503	Dursun-Syndrom
331176	Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-rezessive, durch G6PC3-Mangel	178503	Pulmonale arterielle Hypertonie - Leukopenie - Vorhofseptumdefekt
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	1557	Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	1557	Mcdowall-Syndrom
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineurale Schwerhörigkeit
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - Schallempfindungsschwäche
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - neurosensorischer Hörverlust
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	217315	Cutis verticis gyrata - Retinitis pigmentosa - sensorineuraler Hörverlust
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	79482	Cutis verticis gyrata - Schilddrüsenaplasie - geistige Retardierung
357225	Primäre Cutis verticis gyrata, nicht-essentielle	79482	Akesson-Syndrom
370114	Zervikale Dystonie, kombinierte	293838	Fatale infantile Enzephalopathie-pulmonale Hypertension-Syndrom
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1C

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	CMD1C
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	52428	MDC1C
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1D
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	CMD1D
370953	Kongenitale Muskeldystrophie durch Dystroglykanopathie	98894	MDC1D
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Meiose-Defekt
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Azoospermie durch Meiose-Defekt
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Azoospermie durch Reifungsarrest
399805	Männliche Infertilität mit Azoospermie oder Oligozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	217034	Männliche Infertilität bei normaler Virilisierung durch Reifungsarrest
399808	Männliche Infertilität mit Teratozoospermie durch Mutation eines einzelnen Gens	352613	Infertilität, männliche, durch Nanos1-Genmutation
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	Azidose, distale renale tubuläre, ohne Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	AR dRTA ohne Hörverlust
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	AR dRTA ohne Schwerhörigkeit
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93609	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1c
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	Azidose, distale renale tubuläre, mit Schwerhörigkeit, autosomal-rezessive Form

→ Nutzen Sie diese ORPHA-Kennnummer		anstelle der veralteten Entität	
ORPHA Kenn Nummer	gültige Krankheit	Alte ORPHA Kenn nummer	Veralteter Eintrag
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	AR dRTA mit Hörverlust
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	AR dRTA mit Schwerhörigkeit
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	Azidose, distale renale tubuläre, Typ 1b
402041	Azidose, renale tubuläre, distale, autosomal-rezessive Form	93611	dRTA Typ 1b
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt	99044	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem Ventrikelseptumdefekt
423693	Rechter Doppelausstromventrikel mit subaortalem oder double-committed Ventrikelseptumdefekt	99047	Rechter Doppelausstromventrikel mit double-committed Ventrikelseptumdefekt
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Hyperlipoproteinämie Typ 1
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	HLP Typ 1
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Hyperchylomikronämie, familiäre
444490	Chylomikronämie-Syndrom, familiäres	411	Lipoproteinlipase-Mangel
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	93301	Brachyolmie Typ 1, Hobaek-Typ
448242	Brachyolmie, autosomal-rezessive	93303	Brachyolmie Typ 1, Toledo-Typ
457059	Pseudohypothyreoidismus mit Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	665	Albright-Osteodystrophie, hereditäre
457059	Pseudohypothyreoidismus mit Albright'sche hereditäre Osteodystrophie	665	Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	3059	X-chromosomale Intelligenzminderung Typ Gu
457240	X-chromosomale Intelligenzminderung-Kleinwuchs-Übergewicht-Syndrom	3059	MRX35

Bitte kontaktieren Sie uns bei Fragen oder Anregungen unter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Chefredakteur : Ana Rath – Redakteur : Kathrin Rommel

Technische Unterstützung : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Photographie : Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Zitierweise bei Bezugnahme auf dieses Dokument lautet:

« Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Synonyme in alphabetischer Reihenfolge », Orphanet Berichtsreihe, Rare Diseases collection, Januar 2019,

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis\\_der\\_seltenen\\_Krankheiten\\_in\\_alphabetischer\\_Reihenfolge.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis_der_seltenen_Krankheiten_in_alphabetischer_Reihenfolge.pdf)

Diese Orphanet Berichtsreihe wurde als Bestandteil der gemeinsamen Aktion Direct Grant N°831390 erstellt, die im Rahmen des Gesundheitsprogramms der europäischen Gemeinschaft (2014-2020) gefördert wird.

Die Inhalte dieser Orphanet Berichtsreihe reflektieren ausschließlich die Sichtweisen der AutorInnen, sie stehen unter seiner/ihrer alleinigen Verantwortlichkeit; Die Europäischen Kommission und/oder die Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit und Lebensmittel trägt keine Haftung und Verantwortung für jegliche Nutzung der bereitgestellten Inhalte.