



## Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben

Alphabetische Liste der Krankheiten

[www.orphanet.de](http://www.orphanet.de)

Derzeit wird eine systematische Literaturstudie zur Abschätzung der Prävalenzen seltener Krankheiten in Europa durchgeführt. Die hierbei erhobenen Informationen werden regelmäßig veröffentlicht und ersetzen vorherige Berichte. Die vorliegende Aktualisierung berücksichtigt die Erhebung neuer epidemiologischer Daten und ergänzt bereits existierende Berichte durch neue Informationen.

## Suchstrategien

Es werden verschiedene Quellen zur Datenerhebung genutzt:

- Websites: Orphanet, e-medicine, GeneClinics, EMA and OMIM ;

- Medline über Anwendung nachfolgender Suchalgorithmen:

«Disease names» AND [Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract] ;

- Medizinische Fachliteratur, «Graue Literatur» sowie Beschreibungen und Fallberichte von Fachleuten finden ebenfalls Eingang in die Datenerhebung.

## Datenerhebung

Die angegebenen Prävalenzen sind Mittelwerte der erhobenen Daten, die sich aus den höchsten und niedrigsten ermittelten Werten ergibt. Sollte die Prävalenz nicht bekannt sein, so wird eine Schätzung über die Inzidenz vorgenommen:

- Prävalenz kongenitaler Erkrankungen = Inzidenz zum Zeitpunkt der Geburt x (Lebenserwartung des Patienten / Allgemeine Lebenserwartung der Bevölkerung) ;

- Prävalenz nicht kongenitaler seltener Krankheiten = Inzidenz x mittlere Erkrankungsdauer.

Sollten die Angaben zur Prävalenz oder Inzidenz nicht verfügbar sein, so wird die Anzahl der in der Fachliteratur beschriebenen Fälle angegeben.

Anmerkung: Derzeit wird die durchschnittliche Lebenserwartung in der französischen Bevölkerung (78 Jahre) zugrundegelegt.

## Datenaktualisierung

Neue Informationen werden über die verfügbaren Datenquellen erhoben: EMA, aktuelle wissenschaftliche Veröffentlichungen, «Graue Literatur», Expertenbefragungen.

## Einschränkungen dieser Studie

Die Prävalenzbestimmung der jeweiligen seltenen Krankheit ist auch unter Zuhilfenahme der verfügbaren Datenquellen nur eingeschränkt möglich. Die Kohärenz zwischen den dokumentierten Studien ist oftmals gering, die Methodenwahl der Dokumentation z.Teil nicht ausreichend, darüber hinaus können Fehler entstehen durch die Verwechslung von Inzidenz und Prävalenz, und/oder durch die Verwechslung von altersspezifische Inzidenz und lebenslange Inzidenz usw. Die Validität der publizierten Studien wird vorausgesetzt und nicht von uns bewertet. Er ist wahrscheinlich, dass die Werte der geschätzten Prävalenzen eher zu hoch angesiedelt sind, da die eher seltenen Studien aus Regionen stammen, in denen eine höhere Prävalenz beobachtet wird und Daten von Krankenhäusern zugrunde liegen.

Die vorliegende Erhebung verweist auf die vermutete Prävalenz und erhebt keinen Anspruch darauf fehlerfrei zu sein.

## Alphabetische Liste der Krankheiten mit Prävalenzangaben oder Anzahl veröffentlichter Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
2.8-Dihydroxyadenin-Urolithiasis	1,7	
3C-Syndrom		25 Fälle
3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Synthase-Mangel		6 Fälle
3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase, Langketten-, Mangel	1	
3-Methylcrotonylglycinurie	2,25	
3-Methylglutaconazidurie Typ 1		20 Fälle
3-Methylglutaconazidurie Typ 3	10	
3M-Syndrom		40 Fälle
4-Hydroxybutyrazidurie		350 Fälle
5-Oxoprolinase-Mangel		8 Fälle
6-Pyruvoyl-Tetrahydropterin-Synthase-Mangel		248 Fälle
Aarskog-Scott-Syndrom		> 200 Fälle
Aase-Smith-Syndrom		< 10 Fälle
Abduktorenlähmung, laryngeale - geistige Retardierung		< 20 Fälle
Ablepharon-Makrostomie-Syndrom		15 Fälle
Abruzzo-Erickson-Syndrom		4 Fälle
Abzesse, aseptische kortikosteroid-sensitive		49 Fälle
Acanthamoeba-Keratitis	1	
Aceruloplasminämie	0,1	
Achalasie - Mikrozephalie		5 Fälle
Achalasie, primäre	10	
Acheiropodie-Syndrom	< 10 Familien	
Achondrogenese		> 100 Fälle
Achondroplasia	4,5	
Achondroplasia, schwere - Entwicklungsverzögerung - Acanthosis nigricans		4 Fälle
Achromatopsie	3,33	
Ackerman-Syndrom		8 Fälle
Aconitase-Mangel		19 Fälle
Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, mittelkettige	15	
Adaktylie, unilaterale	34	
Adamantinom		513 Fälle
Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel		200 Fälle
Adenylosuccinat-Lyase-Mangel		50 Fälle
Aderhautdystrophie, areoläre zentrale	3,33	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Adipositas - Kolitis - Hypothyreoidismus - Herzhypertrophie - Entwicklungsverzögerung		2 Fälle
Adipositas durch angeborenen Leptinmangel		< 30 Fälle
Adipositas durch Melanokortin-4 Rezeptor-Mangel	50	
Adipositas durch Prohormon-Konvertase I-Mangel		2 Fälle
Adipositas durch Proopiomelanocortin-Mangel		7 Fälle
Adrenogenitales Syndrom	10	
Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale	5	
ADULT-Syndrom		14 Fälle
Agammaglobulinämie - Mikrozephalie - Kraniosynostose - schwere Dermatitis		3 Fälle
Agammaglobulinämie, X-chromosomale	0,45	
Agenesie der Arteria carotis interna		100 Fälle
Aglossie - Adaktylie		< 50 Fälle
Agnathie - Holoprosenzephalie - Situs inversus		30 Fälle
Agonadismus - Dextrokardie - Zwerchfellhernie		6 Fälle
Aicardi-Goutière-Syndrom		120 Fälle
Aicardi-Syndrom		200 Fälle
Akatalasämie	3,1	
Akranie	< 1**	
Akrodermatitis enteropathica, Zink-Mangel-Typ	0,2	
Akrokallal-Syndrom		34 Fälle
Akromegalides Gesicht - Hypertrichose		< 20 Fälle
Akromegalie	5	
Akromegalie - Cutis gyrata - Kornea-Leukom		16 Fälle
Akromelanose		< 10 Fälle
Akroosteolyse, autosomal-dominante		50 Fälle
Akro-pektoriales Syndrom		22 Fälle
Akro-pektoro-renaler Felddefekt		12 Fälle
Akrorenales Syndrom		20 Fälle
Akro-reno-mandibuläres Syndrom		7 Fälle
Akro-reno-okuläres Syndrom	< 20 Familien	
Akroscyphodysplasie, metaphysäre		4 Fälle
Akrozephalopolydaktylie	4,6	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Aktionsmyoklonus - Nierenversagen		17 Fälle
Albinismus - Schwerhörigkeit	1 Familie	
Albinismus, kutaner, Hermelin-Phänotyp		3 Fälle
Albinismus, okulärer mit spätem Beginn und sensorineuraler Schwerhörigkeit		7 Fälle
Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler	2	
Albinismus, okulokutaner	7,15	
Alexander-Syndrom		300 Fälle
Al-Gazali-Dattani-Syndrom		3 Fälle
Alkaptonurie	0,3	
Allan-Herndon-Dudley-Syndrom		89 Fälle
Allgemeine Entwicklungsverzögerung - Osteopenie - ektodermaler Defekt		3 Fälle
Alopecia totalis	10,5	
Alopecia universalis	25	
Alopezie - Epilepsie - Pyorrhoe - geistige Retardierung		12 Fälle
Alopezie - Kontrakturen - Kleinwuchs - geistige Retardierung		5 Fälle
Alopezie, kongenitale - Palmoplantarkeratose	1 Familie	
Alpers-Syndrom	0,025	
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	25	
Alpha-Mannosidose	0,1	
Alpha-N-Acetylgalactosaminidase (NAGA)-Mangel		12 Fälle
Alpha-Thalassämie-Geistige Retardierung-Syndrom, X-chromosomales		168 Fälle
Alport-Syndrom	2	
Alport-Syndrom - diffuse Leiomyomatose, X-chromosomal	0,1	
Alström-Syndrom		300 Fälle
Alzheimer-Krankheit, familiäre	5,3	
Amaurose - Hypertrichose		2 Fälle
Amaurosis congenita Leber	10	
Ambras-Syndrom		40 Fälle
Amelie, autosomal-rezessive		3 Fälle
Amelo-zerebro-hypohidrotisches Syndrom		19 Fälle
Aminopterin-Embryopathie		17 Fälle
Amnionruptur-Sequenz	4**	
Amöbiasis durch frei vorkommende Amöben	1,75	
Amyloidneuropathie, familiäre	1,1	
Amyloidose	30	
Amyloidose, sekundäre	17	
Amyotrophe Lateralsklerose	5,2	
Anadysplasie, metaphysäre		< 20 Fälle
Analalbuminämie, kongenitale		< 50 Fälle
Anämie, dyserythropoetische kongenitale	1	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Anämie, hämolytische durch Adenylat-Kinase-Mangel		12 Fälle
Anämie, hämolytische durch Glutathion-Reduktase-Mangel		3 Fälle
Anämie, hämolytische letale - Genitalfehlbildungen		2 Fälle
Anämie, hämolytische, nicht-sphärozytäre durch Hexokinase-Mangel	17 Familien	
Anämie, sideroachrestische, X-chromosomale		< 200 Fälle
Anämie, sideroachrestische, X-chromosomale - Ataxie	5 Familien	
Anenzephalie	3,2**	
ANE-Syndrom		5 Fälle
Angelman-Syndrom	6,5	
Angiom, büschelartiges		> 200 Fälle
Angiom, hereditäres neurokutanes	< 10 Familien	
Angio-osteo-hypertrophisches Syndrom		1000 Fälle
Anhidrotische ektodermale Dysplasie - Immundefekt - Osteopetrose - Lymphödem		2 Fälle
Aniridie	1,75	
Aniridie - geistige Retardierung		2 Fälle
Aniridie - Nierenagenesie - psychomotorische Retardierung		2 Fälle
Aniridie - Patellaaplasie		3 Fälle
Aniridie - Ptosis - geistige Retardierung - Adipositas		3 Fälle
Aniridie - zerebelläre Ataxie - geistige Retardierung	> 10 Familien	
Anisakiasis	3,8	
Ankyloblepharon - ektodermale Defekte - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	8 Familien	
Ankyloblepharon filiformis mit Anus imperforatus	2 Familien	
Ankylose, glossopalatine		30 Fälle
Anonychie - Mikrozephalie		5 Fälle
Anonychie - Onychodystrophie mit Hypoplasie oder Fehlen der distalen Phalangen		11 Fälle
Anonychie mit umschriebener Pigmentierung		3 Fälle
Anophthalmie plus-Syndrom		4 Fälle
Anophthalmie - Mikrophthalmie, isoliert	14	
Anophthalmie mit Hypothalamus-Hypophysen-Insuffizienz		30 Fälle
Anophthalmie mit Megalokornea, Kardiopathie und Skelettanomalien		3 Fälle
Anophthalmie/Mikrophthalmie - Ösophagusatresie		14 Fälle
Anorchie, bilaterale	2,5	
Anosmie, isolierte kongenitale		< 15 Fälle
Antisynthetase-Syndrom	1,5	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Antley-Bixler ähnliches-Syndrom - intersexuelles Genitale - Steroidstoffwechselstörungen		< 50 Fälle
Antley-Bixler-Syndrom		34 Fälle
Aortenbogen-Anomalie - Dysmorphien - geistige Retardierung		4 Fälle
Aortenbogenunterbrechung	0,3**	
Aortendilatation - Gelenküberbeweglichkeit - geschlängelte Arterien		22 Fälle
Aortendissektion mit Lentiginosis		4 Fälle
Aortenkoarktation, atypische	0,17**	
Aortenstenose, supraavalvuläre	12,5	
Aorto-ventrikulärer Tunnel		130 Fälle
Apert-Syndrom	1,25	
Aphalangie - Hemivertebrae - urogenital-intestinale Dysgenese		3 Fälle
Aphalangie - Syndaktylie - Mikrozephalie	1 Familie	
Aplasia cutis congenita - Myopie		4 Fälle
Aplasia cutis congenita der Gliedmaßen, rezessive		6 Fälle
Aplasia cutis congenita mit intestinaler Lymphangiektasie		3 Fälle
Aplastische Anämie, idiopathische	0,4	
Apraxie, okulomotorische, Typ Cogan		50 Fälle
Arachnodaktylie - geistige Retardierung - Dysmorphien		3 Fälle
Arachnodaktylie - Ossifikationsstörungen - geistige Retardierung		5 Fälle
AREDYLD-Syndrom		3 Fälle
Argininämie		31 Fälle
Aromatase-Mangel		13 Fälle
Arrhinie		20 Fälle
Arrhinie - Choanalatresie - Mikrophthalmie		4 Fälle
Arterien, geschlängelte		< 80 Fälle
Arteritis temporalis, juvenile		20 Fälle
Arthritis, Enthesitis-assoziierte	5,7	
Arthritis, granulomatöse des Kindesalters	40 Familien	
Arthritis, idiopathische juvenile systemische	6,3	
Arthritis, juvenile psoriatische	4,2	
Arthritis, oligoartikuläre, juvenile Form	20,5	
Arthrogrypose - Hyperkeratose, letaler Typ		2 Fälle
Arthrogrypose - Nierenfunktionsstörung - Cholestase		< 100 Fälle
Arthrogrypose, distale, Typ 1	6	
Arthrogrypose-ähnliche Anomalien der Hand - sensorineurale Taubheit	1 Familie	
Arthrogryposis multiplex congenita	30	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Arthrogryposis multiplex congenita - Whistling-face-Syndrom		10 Fälle
Ascher-Syndrom		50 Fälle
Ästhesioneuroblastom		< 1000 Fälle
Astley-Kendall-Dysplasie		5 Fälle
Ataxia-Teleangiectasia	1	
Ataxie - Apraxie - geistige Retardierung, X-chromosomal		9 Fälle
Ataxie - Schwerhörigkeit - Optikusatrophy, letal		12 Fälle
Ataxie - Taubheit - geistige Retardierung		8 Fälle
Ataxie, autosomal-dominante zerebelläre	2,15	
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre	7	
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre - Blindheit - Schwerhörigkeit	3 Familien	
Ataxie, autosomal-rezessive zerebelläre - einschließende Sakkaden	1 Familie	
Ataxie, autosomal-rezessive, Typ Beauce		57 Fälle
Ataxie, episodische, Typ 3	1 Familie	
Ataxie, episodische, Typ 4	2 Familien	
Ataxie, infantile spinozerebelläre		24 Fälle
Ataxie, spinozerebelläre X-chromosomale, Typ 3		5 Fälle
Ataxie, zerebelläre - Areflexie - Pes cavus - Optikusatrophy - sensorineurale Schwerhörigkeit	2 Familien	
Atelosteogenesis I		12 Fälle
Atelosteogenesis II		25 Fälle
Atelosteogenesis III		12 Fälle
Athabasken-Hirnstammdysgenesie-Syndrom		10 Fälle
Atherosklerose - Schwerhörigkeit - Diabetes - Epilepsie - Nephropathie		2 Fälle
Atkin-Flaitz-Syndrom		14 Fälle
Atransferrinämie		9 Fälle
Atrioventrikulärer (AV-) Kanal, kompletter	15**	
Atrioventrikulärer Kanal, partieller	20	
Atrophie, bifokale chorioretinale progressive	2 Familien	
Atrophie, dentato-rubro-pallido-luysische	< 0,3	
Atrophoderma, lineares, Typ Moulin		< 30 Fälle
Augenbrauen, verdoppelte - Syndaktylie		3 Fälle
Aurikulookuläre Anomalien - Lippenspalte		2 Fälle
Aurikulo-Osteo-Dysplasie	2 Familien	
Autismus	45	
Autismus - fazialer Portwein-Nävus		4 Fälle
Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom		100 Fälle
Axenfeld-Rieger-Anomalie - Hydrozephalus - Skelettfehlbildungen		3 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenze (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Babesiose		40 Fälle
Bakrania-Ragge-Syndrom	2 Familien	
Ballard-Syndrom		12 Fälle
Bamforth-Syndrom		5 Fälle
Bangstad-Syndrom		2 Fälle
Banki-Syndrom	1 Familie	
Barber-Say-Syndrom		10 Fälle
Bardet-Biedl-Syndrom	0,8	
Bartsocas-Papas-Syndrom		24 Fälle
Bartter-Syndrom	0,12	
Basan-Syndrom		< 30 Fälle
Basex-Dupré-Christal-Syndrom		143 Fälle
Bazex-Syndrom		145 Fälle
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	7,3	
Beemer-Ertbruggen-Syndrom		2 Fälle
Behçet-Syndrom	2,5	
Bencze-Syndrom	2 Familien	
Berant-Syndrom	1 Familie	
Bernard-Soulier-Syndrom		100 Fälle
Bernsteinsäure-Krankheit		50 Fälle
Best-Krankheit	4,4	
Beta-Mannosidose		14 Fälle
Beta-Thalassämie	0,5	
Beta-Ureidopropionase-Mangel		5 Fälle
Bethlem-Myopathie		100 Fälle
Bickel-Fanconi Glykogenose		112 Fälle
Bilaterale Mikrotie - Schwerhörigkeit - Gaumenspalte		4 Fälle
Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	0,5	
Björnstadt-Syndrom		33 Fälle
Blepharo-cheilo-dentales Syndrom		< 50 Fälle
Blepharo-fazio-skelettales Syndrom		2 Fälle
Blepharo-naso-faziales Syndrom	2 Familien	
Blepharophimose - Ptosis - Esotropie - Syndaktylie - Kleinwuchs		6 Fälle
Blepharoptose - Myopie - Linsenektopie		3 Fälle
Blindheit - Skoliose - Arachnodaktylie		4 Fälle
Bloom-Syndrom		> 100 Fälle
Bonalia-Zuffardi-Syndrom		7 Fälle
Bonneman-Meinecke-Reich-Syndrom		4 Fälle
Book-Syndrom		25 Fälle
Boomerang-Dysplasie		10 Fälle
BOR-Syndrom	2,5	
Bosley-Salih-Alorainy-Syndrom		9 Fälle
Botulismus	0,05	
Boutonneuse-Fieber	17	
Bowen-Conradi-Syndrom		44 Fälle
Brachio-skeleto-genitales Syndrom		3 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenze (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Brachydaktylie - Bluthochdruck	> 10 Familien	
Brachydaktylie - Nystagmus - zerebelläre Ataxie	1 Familie	
Brachydaktylie mit langem Daumen		4 Fälle
Brachydaktylie Typ A5	2 Familien	
Brachydaktylie Typ A7	1 Familie	
Brachydaktylie, präaxiale - Hallux varus		8 Fälle
Brachymorphie - Onychodysplasie - Dysphalangie		9 Fälle
Brachytelephalangie - Dysmorphien - Kallmann-Syndrom		2 Fälle
Brachyzephalie, isolierte	5	
Braddock-Syndrom		2 Fälle
Bradyopsie		5 Fälle
Branchio-okulo-faziales Syndrom		< 50 Fälle
Bronchialkarzinom, kleinzelliges	10	
Bronchopneumopathie, chronische durch TAP-Mangel		< 20 Fälle
Brown-Vialeto-van Laere-Syndrom		< 100 Fälle
Bruck-Syndrom		< 40 Fälle
Brugada-Syndrom	20	
Brustkrebs, familiärer	25	
Budd-Chiari-Syndrom	1,5	
Buerger-Krankheit	12,5	
Buschke-Ollendorff-Syndrom	5	
Buttiens-Fryns-Syndrom		3 Fälle
B-Zell-Leukämie, chronische lymphatische (B-CLL)	32	
B-Zell-Lymphom, diffuses großzelliges	20	
CACH-Syndrom		148 Fälle
CADASIL		500 Fälle
Calpainopathie	3,8	
CAMOS-Syndrom		5 Fälle
Camurati-Engelmann-Syndrom		200 Fälle
Cantrell-Pentalogie	0,55**	
Cantu-Syndrom		23 Fälle
Capillary-Leak-Syndrom		57 Fälle
Cap-Myopathie		< 10 Fälle
Cap-Polyposis		20 Fälle
Capra-DeMarco-Syndrom		4 Fälle
Carbamoyl-Phosphat-Synthetase-Mangel	0,7	
Carey-Fineman-Ziter-Syndrom		< 20 Fälle
Carney-Komplex		160 Fälle
Carney-Trias (Triade)		100 Fälle
Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel		30 Fälle
Carnitin-Palmitoyl-Transferase II-Mangel		> 100 Fälle
Carnitin-Palmitoyl-Transferase I-Mangel		35 Fälle
Carnosinämie		30 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Caroli-Krankheit		< 250 Fälle
Carpenter-Syndrom		40 Fälle
Castleman-Krankheit		400 Fälle
Catel-Manzke-Syndrom		27 Fälle
CDG-Syndrom	1,5**	
CDG-Syndrom Typ Ia		300 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ib		20 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ic		> 30 Fälle
CDG-Syndrom Typ Id		5 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ie		7 Fälle
CDG-Syndrom Typ If		4 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ig		6 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ih		5 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIa		4 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIe		2 Fälle
CDG-Syndrom Typ IIh		2 Fälle
CDG-Syndrom Typ Ik		4 Fälle
CDG-Syndrom Typ Il		2 Fälle
CEDNIK-Syndrom		7 Fälle
Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, juvenile	0,46	
Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, spät-infantile	1,3	
CHANDS-Syndrom		> 10 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit	32,5	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit - Nephropathie		10 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2B2	1 Familie	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2F	1 Familie	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2G	1 Familie	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2H		13 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2K	3 Familien	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 2L	1 Familie	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4B1	11 Familien	
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4H		10 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Typ 4J		5 Fälle
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, X-chromosomale	1,6	
CHARGE-Syndrom	0,14	
Char-Syndrom		10 Fälle
Chediak-Higashi-Syndrom		> 10 Fälle
CHILD-Syndrom		30 Fälle
Choanalatresie	8,2	
Choanalatresie - Taubheit - Herzfehler - Dysmorphien		5 Fälle
Cholangiokarzinom	10	
Cholestase - Pigment-Retinopathie - Gaumenspalte		5 Fälle
Cholestase-Lymphödem-Syndrom		50 Fälle
Cholesterinester-Speicherkrankheit		< 50 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Chondrodysplasia punctata, dominante X-chromosomale	0,5	
Chondrodysplasia punctata, rhizomeler Typ	1	
Chondrodysplasie - Intersexualität		2 Fälle
Chondrodysplasie Typ Blomstrand		13 Fälle
Chondrodysplasie, letale, rezessive		4 Fälle
Chondrodysplasie, metaphysäre - Retinitis pigmentosa		2 Fälle
Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen		16 Fälle
Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Kaitila		2 Fälle
Chordom	0,05	
Chorioideremie	2	
Chorioideremie - Taubheit - Adipositas		4 Fälle
Choroidea-Atrophie - Alopezie		2 Fälle
Christ-Siemens-Touraine-Syndrom	0,35	
Chromosom Y-Deletion	42	
Churg-Strauss-Syndrom	1	
Chylomikronen-Retentions-Krankheit		40 Fälle
CINCA-Syndrom		100 Fälle
CLAPO-Syndrom		6 Fälle
Cleido-rhizomeles Syndrom		2 Fälle
Clouston-Syndrom	1	
COACH-Syndrom		8 Fälle
Coats-Syndrom	2	
Cobb-Syndrom		35 Fälle
Cockayne-Syndrom		200 Fälle
CODAS-Syndrom		3 Fälle
Coffin-Lowry-Syndrom	0,55	
Coffin-Siris-Syndrom		40 Fälle
COFS-Syndrom		< 20 Fälle
Cogan-Syndrom		200 Fälle
Cohen-Syndrom		100 Fälle
Cole-Carpenter-Syndrom		4 Fälle
Cooper-Wang-Jabs-Syndrom		2 Fälle
Cornea-Anästhesie - Schwerhörigkeit - geistige Retardierung		2 Fälle
Cornelia de Lange-Syndrom	1,9	
Corpus callosum-Agenesie - Katarakt - Immundefekt		8 Fälle
Corpus callosum-Agenesie - Neuropathie	19	
Corpus callosum-Dysgenese, X-chromosomale rezessive		11 Fälle
Corpus-callosum-Agenesie - geistige Retardierung - Kolobom - Mikrognathie		2 Fälle
Costello-Syndrom		200 Fälle
Cowden-Syndrom	0,45	
Coxo-aurikuläres Syndrom		4 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	0,1	
Cri-du-chat-Syndrom	4,6	
Crigler-Najjar-Syndrom	1	
Crisponi-Syndrom		< 30 Fälle
Criss-cross Herz	0,8	
Cronkhite-Canada-Syndrom		500 Fälle
Crouzon-Syndrom	2	
Curry-Jones-Syndrom		5 Fälle
Cushing-Krankheit	4	
Cushing-Syndrom	5,9	
Cutis gyrata - Acanthosis nigricans - Kraniosynostose		6 Fälle
Cutis laxa		> 100 Fälle
Cutis marmorata teleangiectatica congenita		300 Fälle
Cutis verticis gyrata - geistige Retardierung	1,02	
Cystathioninurie	7	
Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom		2 Fälle
Dakryozystitis - Osteopoikilose		5 Fälle
Dandy-Walker-Malformation - postaxiale Polydaktylie		2 Fälle
Darier-Krankheit	1,5	
Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Christian	3 Familien	
Daumen, adduzierte - Arthrogrypose, Typ Dundar		5 Fälle
Daumen, fehlende - Kleinwuchs - Immundefekt		3 Fälle
Daumen, triphalangeale - Brachyektrodaktylie	4 Familien	
Degeneration, kortiko-basale	4	
Dehydratase-Mangel		21 Fälle
Deletion 18p		< 200 Fälle
Deletion 22q11	20	
Deletion 2p21		7 Fälle
Deletion 2q24		23 Fälle
Deletion 2q37		10 Fälle
Deletion 5q35		10 Fälle
Deletion 8p		20 Fälle
Demyelinisierung des Gehirns durch Methionin-Adenosyltransferase-Mangel		2 Fälle
DEND-Syndrom		14 Fälle
Dentinogenesis imperfecta - Kleinwuchs - Hörverlust - geistige Retardierung		2 Fälle
Denys-Drash-Syndrom		150 Fälle
Dermatitis herpetiformis	20,2	
Dermatitis, granulomatöse interstitielle mit Arthritis		< 20 Fälle
Dermatofibrosarcoma protuberans	10	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Dermatoglyphen, fehlende - kongenitale Milien		14 Fälle
Dermato-kardio-skelettales Syndrom Typ Borrone		2 Fälle
Dermato-Leukodystrophie		2 Fälle
Dermatomyositis	14,8	
Dermato-Osteolyse, kirgisischer Typ		5 Fälle
Dermatose, pustuläre subkorneale		200 Fälle
Dermodontodysplasie		14 Fälle
Dermopathie, letale restriktive		30 Fälle
Desbuquois-Syndrom		> 40 Fälle
Desmosterolose		2 Fälle
Devic-Krankheit	1,5	
Diabetes - Schwerhörigkeit, maternal vererbt	0,1	
Diabetes insipidus, nephrogener	0,5	
Diabetes mellitus, neonataler	0,2	
Diabetes mellitus, permanenter neonataler - Pankreas- und Kleinhirngenesie		4 Fälle
Diamond-Blackfan-Anämie	0,32	
Diaphano-spondylo-Dysostose		< 10 Fälle
Diaphragma-Hernie - Extremitätenfehlbildung - Schädelanomalien		4 Fälle
Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen		3 Fälle
Digito-reno-zerebrales Syndrom		< 10 Fälle
Dihydropteridinreduktase-Mangel		134 Fälle
Dihydropyrimidinurie		7 Fälle
Dincsoy-Salih-Patel-Syndrom		2 Fälle
Dirofilariose		25 Fälle
Disintegrative Störung der Kindheit	2	
D00R-Syndrom		< 50 Fälle
Dopamin-beta-Hydroxylase (DBH)-Mangel		12 Fälle
Doppelausstromventrikel, linker		32 Fälle
"Doughnut"-förmige Läsionen der Schädelkalotte - Knochenfragilität		20 Fälle
Drepanozytose	11	
Duane-Anomalie - Myopathie - Skoliose		2 Fälle
Duane-Syndrom	10	
Dubowitz-Syndrom		150 Fälle
Dünndarmatresie	20	
Duodenalatresie	8,55	
Duplikation 10p		60 Fälle
Duplikation 12p	2**	
Duplikation 6p		40 Fälle
Duplikation 8q		> 30 Fälle
Dyggve-Melchior-Clausen-Syndrom		60 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Dysautonomie, familiäre		550 Fälle
Dyschondrosteose mit Nephropathie	1 Familie	
Dysfunktion, autonome reine	1	
Dysgenese, familiäre kaudale		4 Fälle
Dyskeratosis congenita	0,1	
Dysmorphien - Kleinwuchs - Schwerhörigkeit - Pseudohermaphroditismus		2 Fälle
Dysostose, akrofaziale postaxiale		< 30 Fälle
Dysostose, akrofaziale, autosomal-rezessive		2 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Catania-Typ		6 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Palagonien-Typ		4 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Typ Nager		90 Fälle
Dysostose, akrofaziale, Typ Rodriguez		< 10 Fälle
Dysostose, akro-fronto-fazio-nasale		5 Fälle
Dysostose, akro-kranio-faziale		2 Fälle
Dysostose, faziokraniale hypomandibuläre		4 Fälle
Dysostose, humerospinale		5 Fälle
Dysostose, mandibulofaziale, X-chromosomale		7 Fälle
Dysostose, thorakopelvine		< 10 Fälle
Dysphasie, familiäre kongenitale	6 Familien	
Dysplasie, akromesomele, Typ Brahimi-Bacha		3 Fälle
Dysplasie, akromesomele, Typ Hunter-Thompson		10 Fälle
Dysplasie, akromesomele, Typ Maroteaux		50 Fälle
Dysplasie, akromikrische		< 40 Fälle
Dysplasie, akro-pectoro-vertebrale		< 30 Fälle
Dysplasie, bronchopulmonale	13	
Dysplasie, dermale faziale fokale	< 10 Familien	
Dysplasie, ektodermale - Blindheit		2 Fälle
Dysplasie, ektodermale - fragile Haut		10 Fälle
Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Christianson-Fourie		6 Fälle
Dysplasie, ektodermale hidrotische, Typ Halal		4 Fälle
Dysplasie, ektodermale hypohidrotische - Hypothyreose - Ziliendyskinesie		3 Fälle
Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, autosomal-dominante		40 Fälle
Dysplasie, ektodermale odonto-mikronychiale		5 Fälle
Dysplasie, ektodermale, 'reiner' Haar-Nagel Typ		< 20 Fälle
Dysplasie, ektodermale, Typ Berlin		4 Fälle
Dysplasie, engelförmige phalango-epiphysäre		15 Fälle
Dysplasie, epiphysäre multiple	5	
Dysplasie, faziokardiomele letale		3 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Dysplasie, frontometaphysäre		< 30 Fälle
Dysplasie, kampomele	0,35	
Dysplasie, kraniodiaphysäre		> 20 Fälle
Dysplasie, kraniodiaphysäre, autosomal-dominante		2 Fälle
Dysplasie, kraniofrontonasale, Typ Teebi		20 Fälle
Dysplasie, kranio-lentikulo-suturale		28 Fälle
Dysplasie, kranio-metaphysäre		70 Fälle
Dysplasie, mandibulo-akrale		37 Fälle
Dysplasie, mikrozephale osteodysplastische, Typ Saul-Wilson		4 Fälle
Dysplasie, odonto-maxilläre segmentale		32 Fälle
Dysplasie, odonto-onycho-dermale		< 15 Fälle
Dysplasie, okulo-dento-digitale		243 Fälle
Dysplasie, okulo-oto-faziale		4 Fälle
Dysplasie, oto-spondylo-megaepiphysäre		< 30 Fälle
Dysplasie, pelvi-skapuläre		4 Fälle
Dysplasie, pilo-dentale - Refraktionsanomalien		2 Fälle
Dysplasie, pseudodiastrophische		10 Fälle
Dysplasie, spondyloenchondrale		36 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gebogene Unterarme - Gesichtsdysmorphien		2 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - gestörte Zahnentwicklung		2 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre - Hypotrichose		5 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, axiale Form		3 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ A4		2 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Aggrecan		3 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Bieganski		3 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Genevieve		2 Fälle
Dysplasie, spondyloepimetaphysäre, Typ Golden		3 Fälle
Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Byers		4 Fälle
Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Cantu		4 Fälle
Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Nishimura		4 Fälle
Dysplasie, spondyloepiphysäre, Typ Reardon	1 Familie	
Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ Kohn		3 Fälle
Dysplasie, spondyloepiphysäre, verzögerte, Typ MacDermot		4 Fälle
Dysplasie, spondylometaphysäre	1	
Dysplasie, spondylometaphysäre - kombinierter Immundefekt		4 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Dysplasie, spondylometaphysäre - Zapfen-Stäbchendystrophie		8 Fälle
Dyssynostose, kraniofaziale	0,05	
Dystonie, Dopa-responsive	0,3	
Dystonie, fokale	11,7	
Dystonie, gemischter Typ	3 Familien	
Dystonie-Parkinson-Syndrom mit schnellem Beginn	3 Familien	
Dystrophie, bullöse, makulärer Typ	2 Familien	
Dystrophie, chorioretinale helicoide peripapilläre		100 Fälle
Dystrophie, infantile neuroaxonale		> 150 Fälle
Dystrophie, neuroaxonale - tubuläre Azidose		3 Fälle
Ebstein-Anomalie	1,25	
Echinokokkose, alveoläre		< 1000 Fälle
Ectopia lentis - chorioretinale Dystrophie - Myopie		4 Fälle
Ectopia lentis, isolierte familiäre	6,4	
EEM-Syndrom	7 Familien	
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 10	1 Familie	
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 3	12,5	
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 4	1	
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 5	2 Familien	
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ 7C		7 Fälle
Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ	3,5	
Ehlers-Danlos-Syndrom, spondylo-cheiro dysplastische Form		6 Fälle
Ehrlchiose, granulozytäre humane		< 50 Fälle
Eiken-Syndrom		6 Fälle
Ektrodaktylie - ektodermale Dysplasie ohne Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte		5 Fälle
Elejalde-Syndrom		30 Fälle
Elliptozytose, hereditäre	35	
Ellis Van Creveld-Syndrom		150 Fälle
Emery-Dreifuss Muskeldystrophie	0,3	
Emphysem, kongenitales lobäres	4,5	
Enchondromatose		600 Fälle
Endostale Sklerose - zerebelläre Hypoplasie		4 Fälle
Eng-Strom-Syndrom		2 Fälle
Enterozyten-Heparansulfat-Mangel, kongenitaler		3 Fälle
Entwicklungsdefekte - Schwerhörigkeit - Dystonie		2 Fälle
Entwicklungsverzögerung - Schwerhörigkeit, Typ Hildebrand	1 Familie	
Entwicklungsverzögerung durch 2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel		< 30 Fälle
Enzephalomyopathie, mitochondriale - Aminoazidopathie		2 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Enzephalomyopathie, mitochondriale, Typ Ghezzi-Zeviani		2 Fälle
Enzephalopathie durch GLUT1-Defekt		84 Fälle
Enzephalopathie durch Hydroxykynureninurie		< 30 Fälle
Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel		< 10 Fälle
Enzephalopathie durch Sulfitoxidase-Mangel		50 Fälle
Enzephalopathie mit Neuroserpin-Einschlüssen, familiäre Form	> 5 Familien	
Enzephalopathie, epileptische frühinfantile		88 Fälle
Enzephalopathie, frühkindliche myoklonische		30 Fälle
Enzephalopathie, nekrotisierende, akute, autosomal-dominante		11 Fälle
Enzephalopathie, spongiforme transmissible	0,3	
Epidermolysis bullosa simplex - Gliedergürtelmuskeldystrophie		< 20 Fälle
Epidermolysis bullosa, dystrophische	5	
Epidermolysis bullosa, dystrophische	0,27	
Epidermolysis bullosa, epidermolytische	2,5	
Epidermolysis bullosa, erworbene		100 Fälle
Epidermolysis bullosa, junktionale	0,06	
Epilepsie - Mikrozephalie - Skelettdysplasie		2 Fälle
Epilepsie - Telangiektasie		6 Fälle
Epilepsie, infantile mit wandernden fokalen Anfällen		29 Fälle
Epilepsie, Pyridoxin-abhängige	0,15	
Epithelio-exfoliative Kolitis - Schwerhörigkeit		2 Fälle
Erdheim-Chester-Krankheit		178 Fälle
Erythrodermie, ichtyosiforme kongenitale, bullöse Form	0,4	
Erythrodermie, kongenitale letale		17 Fälle
Erythrokeratoderma variabilis Typ Mendes da Costa		> 200 Fälle
Erythrokeratodermie - Ataxie		25 Fälle
Erythromelalgie, primäre	30 Familien	
Ethylmalonsäure-Enzephalopathie		< 40 Fälle
Evans-Syndrom	0,1	
Ewing-Sarkom	0,1	
Exophthalmos-Syndrom, benignes		4 Fälle
Fabry-Syndrom	1,75	
Fahr-Syndrom		< 200 Fälle
Faktor II-Mangel, kongenitaler	0,05	
Faktor VII-Mangel, kongenitaler	0,25	
Faktor V-Mangel, kongenitaler	0,1	
Faktor XIII-Mangel, kongenitaler	0,5	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Faktor XI-Mangel, kongenitaler	0,1	
Faktor X-Mangel, kongenitaler	0,2	
Fallot-Tetralogie	45	
Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie	< 20 Familien	
Familiäres Platelet-Syndrom mit Prädisposition für akute myeloische Leukämie	13 Familien	
Fanconi-Anämie	1	
Fanconi-Ichthyose-Dysmorphie		6 Fälle
Fanconi-Syndrom		100 Fälle
Fasziitis, eosinophile		200 Fälle
Fazio-neuro-muskulo-skelettales Syndrom, zyprischer Typ	1 Familie	
Fehlbildung, anorektale isolierte	24	
Femur-Fibula-Ulna-Komplex	1,5	
Fetales Zytomegalie-Syndrom	40	
Fibrinogen-Mangel, kongenitaler	0,15	
Fibrochondrogenese		11 Fälle
Fibrodysplasia ossificans progressiva	0,08	
Fibrofollikulom, familiäres multiples		7 Fälle
Fibromatose, gingivale - progressive Schwerhörigkeit	2 Familien	
Fibromatose, gingivale - Zahnanomalien		4 Fälle
Fibromatose, hyaline juvenile		50 Fälle
Fibula-Aplasie - Ektrodaktylie		< 50 Fälle
Fibuläre Dimelie - Diplopodie		11 Fälle
Filippi-Syndrom		< 25 Fälle
Fine-Lubinsky-Syndrom		5 Fälle
Fistel, arteriovenöse zerebrale	6	
Fistel, broncho-biliäre kongenitale		23 Fälle
Floating-Harbor-Syndrom		< 50 Fälle
Flynn-Aird-Syndrom		10 Fälle
Folat-Malabsorption, hereditäre		17 Fälle
Foramina parietalia	5	
Foveahypoplasie - Katarakt, präseniler Typ		11 Fälle
Fragiles X-Syndrom	14,25	
Frank-ter Haar-Syndrom		5 Fälle
Fraser-Syndrom		150 Fälle
Freeman-Sheldon-Syndrom		100 Fälle
Friedreich-Ataxie	2,5	
Fried-Syndrom	1 Familie	
Frontotemporale Demenz (FTD)	3	
Frontotemporale Demenz und Parkinsonismus, Chromosom 17 gekoppelte (FTDP-17)		50 Fälle
Frühgeborenen-Apnoe (AOP)	8,5	
Frühjahrskonjunktivitis	21	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Fruktose-1,6-Disphosphatase-Mangel	2,5	
Fruktoseintoleranz	5	
Fryns-Syndrom	7**	
Fuhrmann-Syndrom		11 Fälle
Fukosidose		100 Fälle
Fumarazidurie		> 20 Fälle
Fuqua-Berkovitz-Syndrom		2 Fälle
FV-FVIII-Mangel, kombinierter	0,5	
Galaktosämie	6,6	
Gallenblasenkarzinom	6,5	
Gallengangatresie	5,6	
Gallenganghypoplasie, syndromale Form	1,4	
Gallensäuresynthesedefekt	0,6	
Gallensäuresynthesedefekt, kongenitaler, Typ 4		4 Fälle
Gallenwegsfehlbildung - Nierenversagen		6 Fälle
Galloway-Syndrom		40 Fälle
Gamma-Aminobuttersäure-Transaminase-Mangel		2 Fälle
Gamma-Glutamylcystein-Synthetase-Mangel		9 Fälle
Gamma-Glutamyltranspeptidase-Mangel		7 Fälle
GAP0-Syndrom		27 Fälle
Gardner-Morrisson-Abbot-Syndrom		3 Fälle
Gastroenteritis, eosinophile		280 Fälle
Gastroschisis	12	
Gaucher-Krankheit	2	
Gaucher-Krankheit - Ophthalmoplegie - kardiovaskuläre Verkalkungen		< 10 Fälle
Gaucher-Krankheit Typ 1	0,94	
Gaucher-Krankheit Typ 2	0,01	
Gaucher-Krankheit Typ 3	0,05	
Gaucher-Krankheit, perinatal-letale Form	0,01	
Gaumenspalte	50	
Gaumenspalte - Herzfehler - Genitalanomalien - Ektrodaktylie		5 Fälle
Gaumenspalte - Kleinwuchs - Fehlbildungen der Wirbel		2 Fälle
Gaumenspalte - Stapes-Fixation - Oligodontie		2 Fälle
Gaumenspalte-Laterale Synechie-Syndrom		7 Fälle
Geistige Retardierung - Dysmorphien - Hypogonadismus - Diabetes mellitus		4 Fälle
Geistige Retardierung - Hypoplasie des Corpus callosum - präaurikuläre Anhängsel		3 Fälle
Geistige Retardierung - spärliches Haar - Brachydaktylie		6 Fälle
Geistige Retardierung Typ Birk-Barel	1 Familie	
Geistige Retardierung vom Typ Kahrizi		3 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Geistige Retardierung, schwere X-chromosomale, Typ Gustavson		7 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Akromegalie - Hyperaktivität		2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Choreoathetose - Verhaltensauffälligkeiten		5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Cubitus valgus - charakteristische Gesichtszüge		5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dandy-Walker-Malformation - Basalganglienkrankheit - Krämpfe		16 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Dysmorphie - zerebrale Atrophie		8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Epilepsie - progressive Gelenkskontrakturen - charakteristische Gesichtszüge		2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypogammaglobulinämie - progressive neurologische Ausfälle		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypogonadismus - Ichthyose - Adipositas - Kleinwuchs		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Hypotonie - faziale Dysmorphien - aggressives Verhalten		10 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Kleinwuchs - Mittelgesichtshypoplasie		17 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Krämpfe - Psoriasis		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - kranio-fazio-skeletales Syndrom		7 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Macrocephalie - Makroorchidie		12 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Plagiozephalie		2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - Psychose - Makroorchidie		6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - spastische Quadriparese		9 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale - vorzeitige Pubertät - Adipositas		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, südafrikanischer Typ		16 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale Typ 7		10 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, syndromale, mit JARID1C-Genmutationen	< 10 Familien	
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Abidi		8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Armfield		6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cabezas	1 Familie	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cantagrel		2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Chassaing		10 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Cilliers		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Kroes		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Miles-Carpenter		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Najm		5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Pai	1 Familie	
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Reish		2 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Schimke		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Seemanova		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Shashi		9 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Shrimpton		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Siderius		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Snyder		11 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stevenson		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stocco Dos Santos		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Stoll		4 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Van Esch		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Vitale		8 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Wie		5 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Wilson		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Wittwer		3 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomale, Typ Zorick		6 Fälle
Geistige Retardierung, X-chromosomal-rezessive - Makrocephalie - Ziliendysfunktion	1 Familie	
Gelineau-Krankheit	26	
Genito-patellares Syndrom		7 Fälle
German-Syndrom		5 Fälle
Geroderma osteodysplastica		30 Fälle
Gerollte und spiralförmige Haare - Palmoplantarkeratose		4 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Gesichtsdysmorphie - Makrozephalie - Myopie - Dandy-Walker-Malformation		3 Fälle
Gigantismus, zerebraler - Kieferzysten		< 10 Fälle
Gitelman-Syndrom	2,5	
Glaukom - Ektopie - Mikrosphärenphakie - steife Gelenke - Kleinwuchs		3 Fälle
Glaukom - Schlafapnoe		5 Fälle
Glaukom, neovaskuläres	24,4	
Gliedergürtelmuskeldystrophie	0,8	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1A	2 Familien	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1D	5 Familien	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1E	5 Familien	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1F	1 Familie	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-dominante, Typ 1G	1 Familie	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2C	1,96	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2D	0,57	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2E	0,57	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2F	0,57	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2G		14 Fälle
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, Typ 2I	> 40 Familien	
Gliedmaßen-Körperwand-Defekt	2**	
Glioblastom	11	
Glomerulonephritis - Spärliches Haar - Telangiektasien		< 10 Fälle
Glukokortikoid-Mangel, familiärer isolierter		50 Fälle
Glukose-Galaktose-Malabsorption		200 Fälle
Glutaryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	0,4	
Glutathionsynthetase-Mangel		65 Fälle
Glykogenose durch LAMP-2-Mangel		84 Fälle
Glykogenose Typ 0		16 Fälle
Glykogenose Typ 2	1,1	
Glykogenose Typ 4	0,6	
Glykogenose Typ 7		< 30 Fälle
Goldberg-Shprintzen-Megakolon-Syndrom		10 Fälle
Goldenhar-Syndrom	3,5	
Goldmann-Favre-Syndrom		< 50 Fälle
Gollop-Wolfgang-Komplex		200 Fälle
Gonadendysgenese 46,XY-Typ - motorisch-sensorische Neuropathie		6 Fälle
Gonadendysgenese XY-Typ - multiple Fehlbildungen		2 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Gonadendysgenese, XX-Typ	12	
Goodman-Syndrom		3 Fälle
Goodpasture-Syndrom	0,64	
Gorham-Stout-Krankheit		200 Fälle
Gorlin-Chaudhry-Moss-Syndrom		4 Fälle
Gorlin-Syndrom	1	
GRACILE-Syndrom	2,12**	
Graft versus host-Krankheit	3,4	
Grange-Syndrom		6 Fälle
Granulom, chalazodermales		< 50 Fälle
Granulomatose, chronische	0,2	
Gray-platelet-Syndrom		20 Fälle
Greenberg-Dysplasie		< 10 Fälle
Greig-Syndrom		100 Fälle
Griscelli-Syndrom		60 Fälle
GTP-Cyclohydrolase I-Mangel		17 Fälle
Guanidinoacetat-Methyltransferase-Mangel		9 Fälle
Guillain-Barré-Syndrom	3,45	
Haaranomalien - Photosensibilität - geistige Retardierung		3 Fälle
Haarzell-Leukämie (HCL)	10	
Haim-Munk-Syndrom		< 100 Fälle
Hallermann-Streiff-François-Syndrom		< 100 Fälle
Hämangiomatose, diffuse neonatale		< 70 Fälle
Hämangiomatose, viszerokutane		> 200 Fälle
Hamartom, zystisches der Lunge und Nieren		< 5 Fälle
Hämaturie, autosomal-dominante familiäre - gewundene Netzhautarteriolen - Kontrakturen		8 Fälle
Hämochromatose, neonatale		100 Fälle
Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale	0,55	
Hämolytische Anämie durch Pyruvat-Kinase-Mangel der roten Blutkörperchen	5,1	
Hämolytisch-urämisches Syndrom, atypische Form	1	
Hämophilie	7,7	
Hämophilie A	6	
Hämophilie B	1,3	
Hämophilie, erworbene	0,1	
Hämorrhagische Erkrankungen durch Kollagenrezeptor-Mangel		< 20 Fälle
Harding-Ataxie	1	
Hartnup-Syndrom	4	
Hartsfield-Bixler-Demyer-Syndrom		6 Fälle
HEC-Syndrom		2 Fälle
Hemikranie, paroxysmale	2	
Hemimelie	4,15	
Hennekam-Beemer-Syndrom		2 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Hennekam-Syndrom		> 50 Fälle
Henoch-Schönlein Purpura	8,5	
Hepatitis, autoimmune chronische	0,75	
Hepatozelluläres Karzinom (HCC)	9	
Hereditäre Einschlusskörperchenmyopathie - Gelenkskontrakturen - Ophthalmoplegie		19 Fälle
Hereditärer Myoklonus - Progressive distale Muskelatrophie		< 10 Fälle
Hermansky-Pudlak-Syndrom (HPS)	0,15	
Hermaphroditismus, echter		> 500 Fälle
HERNS-Syndrom	3 Familien	
Herzanomalien - Heterotaxie		9 Fälle
Herzanomalien - Heterotaxie		9 Fälle
Herz-Hand-Syndrom, Slowenischer Typ		10 Fälle
Heterotaxie	2,5	
HHH-Syndrom		50 Fälle
Hinterstrangataxie - Retinitis pigmentosa		13 Fälle
Hirnfehlbildung, kongenitale durch Glutamin-Synthetase-Mangel		2 Fälle
Hirnfehlbildungen - kongenitaler Herzfehler - postaxiale Polydaktylie		2 Fälle
Hirnverletzung, neonatale	10	
Hirnverletzung, neonatale	9	
Hirschsprung-Krankheit	20	
Hirschsprung-Krankheit - Nagelhypoplasie - Dysmorphien		3 Fälle
Hirschsprung-Krankheit - Polydaktylie - Innenohrtaubheit		2 Fälle
Hirschsprung-Krankheit Typ D - Brachydaktylie		4 Fälle
Histidinämie	4	
Histiozytose, progressive, muzinöse, hereditäre		13 Fälle
Histiozytose, seeblaue		60 Fälle
Hodgkin-Lymphom	10	
Hodgkin-Lymphom, klassisches	10,5	
Holoprosenzephalie	7	
Holt-Oram-Syndrom	1	
Homocarnosinose		4 Fälle
Homocystinurie durch Cystathionin-beta-Synthase-Mangel	0,4	
Homocystinurie ohne Methylmalonazidurie		60 Fälle
Hornhautdystrophie - Schallempfindungs-Schwerhörigkeit		< 10 Fälle
H-Syndrom		17 Fälle
Huntington-Krankheit	6,2	
Hurler-Krankheit	1	
Hurler-Scheie-Syndrom	1	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Hurler-Scheie-Syndrom	0,23	
Hydrolethalus-Syndrom	5**	
Hydrozephalus - blaue Sklera - Nephropathie	1 Familie	
Hydrozephalus - costovertebrale Dysplasie - Sprengel-Anomalie		8 Fälle
Hydrozephalus - Hochwuchs - Gelenkschlaffheit		2 Fälle
Hyperandrogenismus durch Cortison-Reduktase-Mangel		11 Fälle
Hyperekplexie - Epilepsie		2 Fälle
Hypereosinophile Syndrome	1,5	
Hypereosinophiles Syndrom, idiopathisches	10	
Hyperferritinämie - Katarakt		> 64 Fälle
Hyperglycinämie, isolierte nichtketotische	0,2	
Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes		250 Fälle
Hyperimmunglobulinämie D mit Rückfallfieber		180 Fälle
Hyperkoagulabilitätssyndrom durch Glykosylphosphatidyl-Inositol-Mangel		2 Fälle
Hyperlipoproteinämie Typ 1	0,6	
Hyperlipoproteinämie Typ 3	7,8	
Hyperostose, ankylosierende vertebrale mit Tylose		8 Fälle
Hyperoxalurie	0,2	
Hyperphenylalaninämie, maternale	1,25	
Hypersomnie, idiopathische	4	
Hyperthermie, maligne - Arthrogrypose - Torticollis		4 Fälle
Hypertrichose der Hals-Vorderseite - periphere Neuropathie		3 Fälle
Hypertrichose, ventrale zervikale, isolierte		< 20 Fälle
Hypertrichosis cubiti - Kleinwuchs		28 Fälle
Hypertrichosis lanuginosa, erworbene		60 Fälle
Hypertrichosis lanuginosa, kongenitale		< 100 Fälle
Hypochondroplasie	3,3	
Hypoglykämie, hyperinsulinämische persistierende der Kindheit	2	
Hypogonadismus - Retinitis pigmentosa		3 Fälle
Hypokeratose, palmoplantare zirkumskripte		17 Fälle
Hypomagnesiämie mit Normokalziurie		2 Fälle
Hypomagnesiämie, isolierte, dominante Form	3 Familien	
Hypomyelinisierung - Hypogonadotroper Hypogonadismus - Hypodontie		4 Fälle
Hypomyelinisierung - Hypogonadotroper Hypogonadismus - Hypodontie		4 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Hypomyelinisierung - kongenitaler Katarakt		10 Fälle
Hypomyelinisierung mit Atrophie der Basalganglien und des Kleinhirns		19 Fälle
Hypoparathyreoidismus, familiärer isolierter	< 10 Familien	
Hypoparathyreoidismus, X-chromosomal	2 Familien	
Hypopituitarismus - Mikrophthalmie		< 10 Fälle
Hypopituitarismus - postaxiale Polydaktylie		6 Fälle
Hypoplasie, fokale dermale		300 Fälle
Hypoplasie, pontozerebelläre, Typ 4		3 Fälle
Hypoplasie, pontozerebelläre, Typ 5		3 Fälle
Hypoplasie, pontozerebelläre, Typ 6		3 Fälle
Hypospadië-Hypertelorismus-Kolobom und Taubheit		2 Fälle
Hypotelorismus - Gaumenspalte - Hypospadië		13 Fälle
Hypothermie, periodische spontane		< 30 Fälle
Hypothyreose - Dysmorphien - postaxiale Polydaktylie - Intelligenzminderung		5 Fälle
Hypothyreose - Schwerhörigkeit - Nierenanomalien (HDR)		12 Fälle
Hypothyreose, kongenitale	29	
Hypotonie - Laktatazidose - Hyperammonämie		3 Fälle
Hypotrichose - geistige Retardierung, Typ Lopes		2 Fälle
Hypotrichose - Lymphödem - Telangiektasie		4 Fälle
Hypotrichose, hereditäre kongenitale, Typ Marie Unna	12 Familien	
Hypotrichosis simplex		38 Fälle
IBIDS-Syndrom		15 Fälle
ICF-Syndrom		50 Fälle
Ichthyose - Alopezie - Ektropion - geistige Retardierung		4 Fälle
Ichthyose - Hepatosplenomegalie - zerebelläre Degeneration		2 Fälle
Ichthyose - konische Finger - Mittellinien-Rinne		2 Fälle
Ichthyose, kongenitale, mit Mikrozephalie und Quadriplegie		2 Fälle
Ichthyose, lamelläre	> 0,33	
Ichthyose, neonatale - sklerosierende Cholangitis		< 10 Fälle
Ichthyose, X-chromosomale	16,6	
Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom	16 Familien	
Ichthyosis bullosa Typ Siemens		< 20 Fälle
Ichthyosis congenita mit Gallenatresie		2 Fälle
Ichthyosis congenita, Harlekintyp		< 100 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Ichthyosis follicularis - Atrichie - Photophobie		10 Fälle
IMAGE-Syndrom		< 20 Fälle
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom		300 Fälle
Iminoglycinurie	6,68	
Immundefekt durch CD25-Mangel		2 Fälle
Immundefekt durch HLA-Klasse II-Expressionsdefekt		100 Fälle
Immundefekt durch Interleukin-1-Rezeptor assoziierten Kinase-4-Mangel		< 15 Fälle
Immundefekt durch selektiven Antipolysaccharid-Antikörper-Mangel		100 Fälle
Immundefekt mit Mangel der natürlichen Killerzellen		4 Fälle
Immundefekt, allgemeiner variabler	7,5	
Immundefekt, kombinierter schwerer, durch Adenosin-Desaminase-Mangel	0,22	
Immun-Dysregulation - Polyendokrinopathie - Enteropathie, X-chromosomal	7 Familien	
Incontinentia pigmenti	0,2	
Infektionen, rezurrenente - Kleinwuchs - Hypopigmentation - grobe Gesichtszüge		4 Fälle
Insomnie, familiäre fatale		27 Fälle
Insulinresistenz - kurzes 5. Metakarpale	1 Familie	
Intelligenzminderung - Katarakte - Kyphose		3 Fälle
Intelligenzminderung, schwere - Epilepsie - Analanomalien - Hypoplastische distale Phalangen		2 Fälle
Intersexualität - geistige Retardierung		3 Fälle
Intersexualität - Skelettanomalien, bei 46,XX Karyotyp		2 Fälle
Intrauterines infektiöses Syndrom, kongenitales		> 30 Fälle
Irisdepigmentierung, akute bilaterale		5 Fälle
Irisdysplasie - Hypertelorismus - Schwerhörigkeit		2 Fälle
Iriskolobom mit Ptosis - Intelligenzminderung		10 Fälle
Isotretinoin-ähnliches-Syndrom		6 Fälle
Isovalerianazidämie	1	
IVIC-Syndrom	4 Familien	
Jackson-Weiss-Syndrom	2 Familien	
Jacobsen-Syndrom		150 Fälle
Jalili-Syndrom		29 Fälle
Jeune-Syndrom	0,2	
Johanson-Blizzard-Syndrom		23 Fälle
Joubert-Syndrom	1	
Juberg-Hayward-Syndrom		10 Fälle
Juvenile Makuladegeneration - Hypotrichose	7 Familien	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Kabuki-Syndrom	1,16	
Kaler-Garrity-Stern-Syndrom		2 Fälle
Kallmann-Syndrom	7,7	
Kallmann-Syndrom - Kardiopathie		8 Fälle
Kälte-induziertes Syndrom des übermäßigen Schwitzens		6 Fälle
Kälte-Urtikaria, familiäre	0,1	
Kampomelie Typ Cumming		8 Fälle
Kamptobrachydaktylie	1 Familie	
Kamptodaktylie - Hochwuchs - Skoliose - Hörverlust		30 Fälle
Kamptodaktylie - Taurinurie	4 Familien	
Kamptodaktylie Guadalajara Typ 1		8 Fälle
Kamptodaktylie Guadalajara Typ 2		2 Fälle
Kamptodaktylie mit hyperplastischem Bindegewebe und Skelettdysplasie		3 Fälle
Kaposi-Sarkom	1,7	
Kapur-Toriello-Syndrom		2 Fälle
Kardiomyopathie - Belastungsintoleranz durch Glykogenmangel der Muskeln		3 Fälle
Kardiomyopathie - Katarakt - Anomalien von Wirbelsäule und Becken		9 Fälle
Kardiomyopathie - Nierenanomalien		2 Fälle
Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre	43,5	
Kardiomyopathie, dilatative familiäre	17,5	
Kardiomyopathie, restriktive, familiäre oder idiopathische	2,5	
Kardiopathie - Extremitätenverkürzung		2 Fälle
Karzinom, kutanes neuroendokrines	0,5	
Kasabach-Merritt-Syndrom		> 175 Fälle
Katarakt - Ataxie - Taubheit		2 Fälle
Katarakt - geistige Retardierung - Hypogonadismus		10 Fälle
Katarakt - Glaukom	3 Familien	
Katarakt - Kardiomyopathie		30 Fälle
Katarakt - Nephropathie - Enzephalopathie		2 Fälle
Katarakt - Schwerhörigkeit - Hypogonadismus		3 Fälle
Katarakte, kongenitale - faziale Dismorphien - Neuropathie		100 Fälle
Katarakt-Mikrokornea-Syndrom	8 Familien	
Katzenaugensyndrom	1,35	
Katzenkratzkrankheit	6,6	
KBG-Syndrom		45 Fälle
Kearns-Sayre-Syndrom	2	
Kennedy-Krankheit	2,8	
Keratitis, stromale	16	
Keratitis, stromale	16	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Keratoderma - Hypotrichose - Leukonychia		2 Fälle
Keratokonjunktivitis, atopische	15,1	
Keratose, Nagashima-Typ		20 Fälle
Keratosis follicularis - Kleinwuchs - zerebrale Atrophie		6 Fälle
Keratosis palmaris et plantaris - Klinodaktylie		< 20 Fälle
Ketoazidose durch beta-Ketothiolase-Mangel		60 Fälle
KID-Syndrom		> 100 Fälle
Kimura-Krankheit		200 Fälle
Kleeblattschädel-Syndrom, isoliertes		150 Fälle
Kleinwuchs - geistige Retardierung - Augenanomalien - Lippen-Gaumen-Spalte		3 Fälle
Kleinwuchs - geistige Retardierung - mandibulo-faziale Dysostose - Mikrozephalie - Gaumenspalte		4 Fälle
Kleinwuchs - Hypophysen- und zerebelläre Defekte - kleine Sella turcica	1 Familie	
Kleinwuchs - Pterygium colli - Kardiopathie		4 Fälle
Kleinwuchs durch qualitative Wachstumshormonanomalien		3 Fälle
Kleinwuchs durch Wachstumshormonresistenz	0,2	
Kleinwuchs Typ Brüssel		2 Fälle
Kleinwuchs, diastrophischer	1,2	
Kleinwuchs, geleophysischer		27 Fälle
Kleinwuchs, hyperostotischer, Typ Lenz-Majewski		7 Fälle
Kleinwuchs, metatroper		80 Fälle
Kleinwuchs, mikrozephaler osteodysplastischer primordialer, Typ 1 und 3		< 30 Fälle
Kleinwuchs, osteochondrodysplastischer - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa		2 Fälle
Kleinwuchs, thanatophorer	3,5**	
Klippel-Feil-Syndrom, isoliertes	2	
Kniest-ähnliche Dysplasie, letale		2 Fälle
Knochendysplasie, fibröse	< 0,05	
Knochendysplasie, immuno-ossäre, Typ Schimke		50 Fälle
Knochendysplasie, letale, Typ Holmgren-Forsell		4 Fälle
Knochendysplasie, osteosklerotische, letale Form	8 Familien	
Knochentumor	10	
Kollagen-Kolitis	10,5	
Kolobom des Auges	1	
Kolobomatöse Mikrophthalmie - Kardiopathie - Schwerhörigkeit		10 Fälle
Konjunktivitis, lignöse	1,1	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Kontrakturen - ektodermale Dysplasie - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte		2 Fälle
Kopfhaut-Ohr-Mamillen-Syndrom		30 Fälle
Koronare Herzkrankheit - Hyperlipidämie - Hypertension - Diabetes - Osteoporose	1 Familie	
Kortikale Blindheit - geistige Retardierung - Polydaktylie		3 Fälle
Kostokorakoides Ligament, verkürztes, kongenitales	1 Familie	
Kozlowski-Brown-Hardwick-Syndrom		2 Fälle
Krabbe-Syndrom	0,75**	
Krampfanfälle - Intelligenzminderung, durch Hydroxylysinurie		3 Fälle
Krampfanfälle, benigne familiäre neonatale/infantile	10 Familien	
Kraniodigitales Syndrom - Intelligenzminderung		5 Fälle
Kraniofaziale Dysmorphien - Kolobome - Corpus-callosum-Agenesie		3 Fälle
Kraniofaziale Konodysplasie	1 Familie	
Kranio-fronto-nasale Dysplasie - Poland-Anomalie		3 Fälle
Kranio-Osteoarthropathie		4 Fälle
Kraniopharyngeom	2	
Kraniorhachischisis	5	
Kraniorhinie	3 Familien	
Kraniosynostose - Alopezie - Hirndefekt		11 Fälle
Kraniosynostose - Dandy-Walker-Malformation - Hydrozephalus		4 Fälle
Kraniosynostose - Dysmorphien - Brachydaktylie		5 Fälle
Kraniosynostose - Fibula-Aplasie		2 Fälle
Kraniosynostose - intrakranielle Verkalkungen		3 Fälle
Kraniosynostose - kongenitale Herzerkrankung - Intelligenzminderung		< 10 Fälle
Kraniosynostose - Radiusaplasie, Typ Imaizumi		2 Fälle
Kraniosynostose Typ Boston		19 Fälle
Kraniosynostose Typ Philadelphia	1 Familie	
Kryohydrozytose mit reduziertem Stomatit, hereditäre Form		2 Fälle
Kryptomikrotie - Brachydaktylie - Anomalie der Dermatoglyphen		2 Fälle
Kryptosporidiose	34	
Kudo-Tamura-Fuse-Syndrom		2 Fälle
Kumar-Levick-Syndrom	1 Familie	
Kurzdarm-Syndrom	3,4	
Kutane Photosensitivität - letale Kolitis		3 Fälle
Lafora-Krankheit	< 0,1	
Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom		20 Fälle
Lambert-Eaton-Myasthenisches Syndrom	1	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Laminopathie Typ Decaudain-Vigouroux		9 Fälle
Langerhans-Zell-Histiozytose	2	
Larsen-ähnliches Syndrom, letale Form		< 10 Fälle
Larsen-Syndrom		100 Fälle
Laryngo-tracheo-ösophageale Spalte	1,5	
Lateralsklerose, primäre	1,5	
Lathosterolose		< 5 Fälle
LCAT-Mangel	30 Familien	
Lebervenen-Verschlusskrankheit	11	
Lebervenen-Verschlusskrankheit - Immunschwäche		< 25 Fälle
Legg-Calvé-Perthes-Krankheit	23	
Leigh-Syndrom	2,75**	
Leiomyom, orbitales		16 Fälle
Letis-Syndrom		8 Fälle
Lemierre-Syndrom	0,1	
Lennox-Gastaut-Syndrom	15	
LEOPARD-Syndrom		200 Fälle
Leprechaunismus	0,1**	
Leptospirose	0,24	
Lesch-Nyhan-Syndrom	0,38	
Letales zystisches Hygrom - Gaumenspalte		2 Fälle
Leucinose	15,6	
Leukämie, akute lymphoblastische	6,5	
Leukämie, akute myeloische	12,1	
Leukämie, akute myeloische	11,8	
Leukämie, chronische myeloische	6	
Leukämie, juvenile myelomonozytische	0,1	
Leukodystrophie - spastische Paraplegie - Dystonie		9 Fälle
Leukodystrophie mit Oligodontie		4 Fälle
Leukodystrophie, metachromatische	0,16	
Leukoenzephalopathie - Ataxie - Hypodontie - Hypomyelinisierung		8 Fälle
Leukoenzephalopathie - Dystonie - motorische Neuropathie		2 Fälle
Leukoenzephalopathie - metaphysäre Chondrodysplasie		4 Fälle
Leukoenzephalopathie - Palmoplantarkeratose		4 Fälle
Leukoenzephalopathie mit beiderseitigen vorderen Temporallappen-Zysten		29 Fälle
Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung - Laktaterhöhung		39 Fälle
Leukoenzephalopathie, kavitierende progressive		19 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt (LAD)		< 350 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ II		< 10 Fälle
Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III		17 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Lewis-Pashayan-Syndrom		3 Fälle
Lewis-Sumner-Syndrom	0,9	
Lhermitte-Duclos-Krankheit		220 Fälle
Lichenstein-Syndrom		2 Fälle
Li-Fraumeni-Syndrom	400 Familien	
Limb-Mammary-Syndrom		27 Fälle
Lipoamid-Dehydrogenase-Mangel		20 Fälle
Lipodystrophie - geistige Retardierung - Schwerhörigkeit		3 Fälle
Lipodystrophie Typ Berardinelli	0,25	
Lipodystrophie, erworbene generalisierte		80 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, assoziiert mit PPARG-Genmutation		10 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, infolge AKT2-Genmutation	1 Familie	
Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Dunningan		300 Fälle
Lipodystrophie, familiäre partielle, Typ Köbberling		< 20 Fälle
Lipodystrophie, partielle erworbene		250 Fälle
Lipoidproteinose		> 280 Fälle
Lipom, nasopalpebrales - Kolobom - Telekanthus		< 30 Fälle
Lipomatose, enzephalo-kranio-kutane		45 Fälle
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - geistige Retardierung - Hornhauttrübung		2 Fälle
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Malrotation - Kardiopathie		4 Fälle
Lippenspalte - Retinopathie		2 Fälle
Lissenzephalie durch TUBA1A-Genmutation		< 15 Fälle
Lissenzephalie Typ 2	0,12	
Lissenzephalie Typ III - familiäre fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz		5 Fälle
Lissenzephalie Typ III - metakarpale Knochendysplasie		2 Fälle
Loeys-Dietz-Aortenaneurysma-Syndrom	10 Familien	
Long-QT-Syndrom, familiäres	25	
Lowe-Syndrom	0,19	
Lowry-Wood-Syndrom		< 10 Fälle
Lungenfibrose - Immundefekt - Gonadendysgenese		2 Fälle
Lungenfibrose, idiopathische	27	
Lungenhämosiderose, primäre		250 Fälle
Lupus erythematodes, bullöser systemischer		70 Fälle
Lupus erythematodes, kutaner	50	
Lymphangiektasie, pulmonale, kongenitale		> 100 Fälle
Lymphangioliomyomatose	0,1	
Lymphödem - Vorhofseptumdefekte - charakteristische Gesichtszüge		3 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Lymphödem - zerebrale arteriovenöse Fehlbildung		5 Fälle
Lymphödem, kongenitales	8,8	
Lymphom, anaplastisches großzelliges	2	
Lymphom, follikuläres	36	
Lymphom, kutanes	8,3	
Lymphoproliferative Erkrankung nach Transplantation	26,2	
Maffucci-Syndrom		250 Fälle
Magenkrebs	20	
Makroglobulinämie Waldenström	2,6	
Makrogyrie - Pseudobulbärparalyse		4 Fälle
Makrophagen bedingte Myofasziitis	1	
Makrostomie - präaurikuläre Anhängsel - externe Ophthalmoplegie		9 Fälle
Makrothrombozytopenie mit abnormaler Prothrombozytenbildung, autosomal-dominante		5 Fälle
Makrozephalie - Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita		40 Fälle
Makrozephalie - Immundefekt - Anämie		2 Fälle
Makrozephalie - Kleinwuchs - Paraplegie		2 Fälle
Makuladystrophie, zystoide	6 Familien	
Makula-Kolobom - Brachydaktylie Typ B		12 Fälle
Malakoplaxie		500 Fälle
Malaria	3	
Maligne Hyperthermie	33	
Malonazidurie		17 Fälle
Mantelzell-Lymphom	3,9	
Marden-Walker-Syndrom		30 Fälle
Marfan-Syndrom	30	
Marinesco-Sjögren-Syndrom		200 Fälle
Marshall-Smith-Syndrom		33 Fälle
Marshall-Syndrom mit periodischem Fieber		30 Fälle
Martinez-Frias-Syndrom		11 Fälle
MASA-Syndrom	3,5	
Mastozytose, kutane	0,75	
Mastozytose, systemische	3,3	
Matthew-Wood-Syndrom		5 Fälle
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom	9	
Mazabraud-Syndrom		54 Fälle
McLeod Neuro-Akanthozytose-Syndrom		150 Fälle
Meacham-Syndrom		< 15 Fälle
Meckel-Syndrom	4**	
Mediane Oberlippenspalte - Corpus-callosus-Lipom - Hautpolypen		> 10 Fälle
Mediane Unterlippenspalte		70 Fälle
MEDNIK-Syndrom	4 Familien	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Megalikalose, kongenitae		> 50 Fälle
Megalenzephalie - Polymikrogyrie - postaxiale Polydaktylie - Hydrozephalus		6 Fälle
Megazystis - Mikrokolon - intestinale Hypoperistaltik - Hydronephrose		89 Fälle
MEHMO-Syndrom		7 Fälle
Mekoniumaspirationssyndrom	2,44	
Melanom, familiäres	46,8	
MELAS-Syndrom	16	
Melorheostose		300 Fälle
Ménière-Krankheit	42,5	
Meningokokkenmeningitis	10	
Menkes-Syndrom	0,7	
MERRF-Syndrom	0,9	
Mesoaxiale synostotische Syndaktylie mit phalangealer Reduktion	2 Familien	
Mesomele Dysplasie - Hautgrübchen		2 Fälle
Mesotheliom	2,7	
Metachondromatose		25 Fälle
Methämoglobinämie, hereditäre, rezessive, Typ II		< 100 Fälle
Methimazol-Embryopathie		40 Fälle
Methylcobalamin-Mangel Typ cbl E		27 Fälle
Methylcobalamin-Mangel Typ cbl G		33 Fälle
Methylmalonazidämie, Vitamin-B12-sensible Form, Typ cbl A		60 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie		300 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl C		300 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl D		5 Fälle
Methylmalonazidurie - Homocystinurie, Typ cbl F		9 Fälle
Methylmalonazidurie mit Mikrozephalus und Katarakt		2 Fälle
Mevalonazidurie		30 Fälle
Michels-Syndrom		7 Fälle
Microzephalie - Polymikrogyrie - Corpus callosum-Agenesie		4 Fälle
MIDAS-Syndrom		< 50 Fälle
Migräne, hemiplegische, familiäre oder sporadische Form	10	
Mikrobrachyzeephalie - Ptosis - Lippenspalte		2 Fälle
Mikrodeletion 9q22.3		2 Fälle
Mikrodontie - Typ I Mikrotie - Taubheit		9 Fälle
Mikrogastrie - Extremitätenverkürzung		16 Fälle
Mikrolissenzephalie - Mikromelie		2 Fälle
Mikrophthalmie - Hirnatrophie		3 Fälle
Mikro-Syndrom		8 Fälle
Mikrotie	15	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Mikrotie - Augenkolobom - imperforierter nasolakrimaler Gang	1 Familie	
Mikrotie - Skelettanomalien - Kleinwuchs		42 Fälle
Mikrozephalie - Brachydaktylie - Kyphoskoliose		3 Fälle
Mikrozephalie - Fingeranomalien - Intelligenzminderung		2 Fälle
Mikrozephalie - Gaumenspalte		3 Fälle
Mikrozephalie - Glomerulonephritis - marfanoider Habitus		2 Fälle
Mikrozephalie - Intelligenzminderung - phalangeale und neurologische Anomalien		3 Fälle
Mikrozephalie - Kardiomyopathie		3 Fälle
Mikrozephalie - Krämpfe - geistige Retardierung - Herzfehler		2 Fälle
Mikrozephalie - Mikropenis - zerebrale Krämpfe		4 Fälle
Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung		3 Fälle
Miller-Dieker-Syndrom	0,3	
Mitochondriale Krankheit durch kombinierten Defekt der oxidativen Phosphorylierung Typ 3		2 Fälle
Mitochondriale Krankheiten, nukleären Ursprungs	9	
Mitralinsuffizienz - Schwerhörigkeit - Skelettfehlbildungen		3 Fälle
Moebius-Syndrom		300 Fälle
Mohr-Tranebjaerg-Syndrom		46 Fälle
Mononen-Karnes-Senac-Syndrom		5 Fälle
Monosomie 10q, distale		40 Fälle
Monosomie 22q13		> 200 Fälle
Moore-Federman-Syndrom		6 Fälle
Motoneuron-Krankheit Madras		154 Fälle
Mowat-Wilson-Syndrom		< 200 Fälle
Moyamoya-Krankheit	3,16	
Muenke-Syndrom	1,8**	
Muir-Torre-Syndrom		205 Fälle
Mukolipidose Typ 2	0,15**	
Mukolipidose Typ 4		> 100 Fälle
Mukopolysaccharidose Typ 1	1,3	
Mukopolysaccharidose Typ 2	0,6	
Mukopolysaccharidose Typ 3	1,1	
Mukopolysaccharidose Typ 4	0,4	
Mukopolysaccharidose Typ 6	0,16**	
Mukopolysaccharidose Typ 7		< 40 Fälle
Mukosulfatidose		50 Fälle
Mukoviszidose	12	
MULIBREY-Kleinwuchs		115 Fälle
Müller-Gang-Derivate - Lymphangiektasie - Polydaktylie		3 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Multiple Sklerose - Ichthyose - Faktor VIII-Mangel		2 Fälle
Multiple Synostosen	20 Familien	
Multiple Systematrophie	4,6	
Multiples Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes		4 Fälle
Multiples Pterygium-Syndrom, letale Formen		200 Fälle
MURCS-Assoziation	11,25	
Muskelatrophie - Ataxie - Retinitis pigmentosa - Diabetes mellitus		10 Fälle
Muskeldystrophie Duchenne/Becker	5	
Muskeldystrophie Typ Fukuyama	0,54	
Muskeldystrophie, fazio-skapulo-humerale	7	
Muskeldystrophie, gastrointestinale okuläre	1 Familie	
Muskeldystrophie, kongenitale	5	
Muskeldystrophie, kongenitale, durch Lamin-A/C-Mangel		15 Fälle
Muskeldystrophie, kongenitale, mit Integrin-Defizienz	0,03	
Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1A	0,3	
Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Ullrich		< 100 Fälle
Muskeldystrophie, okulopharyngeale	1	
Muskeldystrophie, tibiale	6	
Myasthenia gravis	20	
Myasthenische Syndrome, kongenitale	0,75	
Myelodysplastisches Syndrom	25	
Myelofibrose mit myeloischer Metaplasie	10	
Myelom, multiples	14,25	
Myhre-Syndrom		16 Fälle
Mykobakteriose, atypische, familiäre Form	0,059	
Myoklonie - zerebelläre Ataxie - Taubheit		4 Fälle
Myoklonusepilepsie des Kindesalters		106 Fälle
Myoneurogastrointestinales Enzephalopathie-Syndrom		87 Fälle
Myopathie der oberen Gliedmaßen, asymmetrische distale inflammatorische		10 Fälle
Myopathie durch Calsequestrin- und SERCA1-Protein-Overload		4 Fälle
Myopathie mit Laktatazidose und sideroachrestischer Anämie		7 Fälle
Myopathie, distale, mit Beteiligung der Beinbeuge- und Armstreckseiten		12 Fälle
Myopathie, distale, mit früher Beteiligung der Atemmuskulatur		24 Fälle
Myopathie, distale, mit Stimmbandschwäche		12 Fälle
Myopathie, distale, Typ Nonaka	0,1	
Myopathie, distale, Typ Welander	10	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Myopathie, myotone proximale	1	
Myopathie, X-chromosomale mit Autophagie	15 Familien	
Myositis, fokale		50 Fälle
Myotone Dystrophie Steinert	4,5	
Myotonia congenita Typ Thomsen und Becker	5	
Nabelschnur-Ulzera - Darmatresie		15 Fälle
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn-Syndrom	0,035	
Nagel-Patella-Syndrom	2	
Nagel-Patella-Syndrom-ähnliche Nierenerkrankung		3 Fälle
Nance-Horan-Syndrom	50 Familien	
NARP/MILS-Syndrom	8,5	
Nasenflügelspalte - Telekanthus		2 Fälle
Nebennierenrinden-Karzinom	1	
Nemalin-Myopathie	1	
Neonataler Tod - Immundefekt		5 Fälle
Neoplasie, endokrine multiple, Typ 1	11	
Neoplasie, endokrine multiple, Typ 2	3,3	
Nephroblastom	10,1	
Nephronophthise, adulte familiäre - spastische Tetraparese		2 Fälle
Nephropathie - Schwerhörigkeit - Hyperparathyreoidismus		5 Fälle
Nephrose - Schwerhörigkeit - Harnwegsanomalien - Fingerfehlbildungen		5 Fälle
Nephrotisches Syndrom, steroid-sensitives	18	
Netherton-Syndrom	1,35	
Netzhautdegeneration - Nanophthalmus - Glaukom		7 Fälle
Neugeborenen-Diabetes - kongenitale Hypothyreose - kongenitales Glaukom - Leberfibrose - polyzystische Nieren		2 Fälle
Neu-Laxova-Syndrom		60 Fälle
Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel		4 Fälle
Neurodegeneration durch 3-Hydroxyisobutyryl-CoA-Hydrolase-Mangel		2 Fälle
Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Bertini		7 Fälle
Neurodegeneratives Syndrom, X-chromosomales, Typ Hamel		10 Fälle
Neuroektodermales endokrines Syndrom		4 Fälle
Neuroektodermales Syndrom Typ Johnson		< 30 Fälle
Neurofibromatose Typ 1	25	
Neurofibromatose Typ 2	0,5	
Neurokutanes Syndrom Typ Bicknell		4 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Neurometabolische Erkrankung durch Serin-Mangel		< 30 Fälle
Neuropathie mit Hörbeeinträchtigung	1 Familie	
Neuropathie, autonome hereditäre sensorische, Typ 2		35 Fälle
Neuropathie, fazial beginnende, sensorische und motorische		4 Fälle
Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Druckparese	9	
Neuropathie, motorische multifokale mit Reizleitungs-Störung	1,5	
Neuropathie, periphere, Typ Fiskerstrand		3 Fälle
Neuropathie, sensorische und autonome, hereditäre, mit Taubheit, X-chromosomale	1 Familie	
Neuropathie, sensorische und autonome, hereditäre, Taubheit und allgemeiner Entwicklungsverzögerung		4 Fälle
Neurozytom, zentrales		> 100 Fälle
Neutropenie, kongenitale	0,4	
Neutropenie, kongenitale schwere X-chromosomale		7 Fälle
Neutropenie, kongenitale schwere, autosomal-dominante	0,4**	
Neutropenie, zyklische	0,1	
Nevo-Syndrom		10 Fälle
Niedriges Geburtsgewicht - Kleinwuchs - Dysgammaglobulinämie		2 Fälle
Niemann-Pick-Krankheit	2,5**	
Niemann-Pick-Krankheit Typ A	0,25**	
Niemann-Pick-Krankheit Typ B	0,4**	
Niemann-Pick-Krankheit Typ B	0,4	
Niemann-Pick-Krankheit Typ C	0,85	
Nierenagenese, bilaterale	17	
Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-dominante, mit oder ohne Hyperurikämie	0,11	
Nierenkrankheit, medulläre zystische, autosomal-rezessive	1,05	
Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-dominante, Typ 1, mit tuberöser Sklerose		30 Fälle
Nierenkrankheit, polyzystische, autosomal-rezessive	6,5	
Nieren-Leber-Pankreas-Dysplasie - Dandy-Walker Zysten		10 Fälle
Nijmegen-Chromosomenbruch-Syndrom	1**	
Noduläre regenerative Hyperplasie (NRH) der Leber	3	
Non-Hodgkin-Lymphom	36	
Noonan-Syndrom	50	
Norrie-Syndrom		300 Fälle
North Carolina Makuladystrophie	2 Familien	
N-Syndrom		3 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Ochoa-Syndrom		> 100 Fälle
Odontodysplasie, regionale		139 Fälle
Odonto-trichomelisches Syndrom		4 Fälle
Ohrenanomalien - Lippen-Kiefer-Gaumenspalte - Augenanomalien		2 Fälle
Ohrläppchenverdickung - Schallleitungsschwerhörigkeit	2 Familien	
Okamoto-Syndrom		2 Fälle
Okulo-dentales Syndrom Typ Rutherford	1 Familie	
Okulo-Digito-Oesophago-Duodenal-Syndrom (ODED)		< 50 Fälle
Okulo-osteo-kutanes Syndrom		3 Fälle
Okulo-palato-zerebrales Syndrom		5 Fälle
Okulo-tricho-Dysplasie		2 Fälle
Okulo-zerebro-faziales Syndrom, Typ Kaufman		9 Fälle
Okulo-zerebro-kutanes Syndrom		36 Fälle
Olmsted-Syndrom		32 Fälle
Omodysplasie		30 Fälle
Omphalozele	12	
Omphalozele-Gaumenspalte-Syndrom, letales		3 Fälle
Ondine-Syndrom	2,25	
Onycho-Tricho-Dysplasie - Neutropenie		5 Fälle
Opitz BBB/G-Syndrom	3	
Opsismodysplasie		25 Fälle
Ophthalmo-akromeles Syndrom		30 Fälle
Optikusatrophy	6	
Optikusatrophy und Katarakt, autosomal-dominante Form		14 Fälle
Optikus-Neuropathie Typ Leber	6,5	
Ornithin-Transcarbamylase-Mangel	1	
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 1	1,2	
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 3		3 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 4		16 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 5		4 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 6		29 Fälle
Oro-fazio-digitales Syndrom Typ 8	2 Familien	
Orotazidurie, hereditäre		< 20 Fälle
Ösophagusatresie	25	
Ösophaguskarzinom	8	
Ossifikationsstörung - psychomotorische Entwicklungsverzögerung		2 Fälle
Osteochondritis dissecans	35	
Osteochondrodysplasie - Hypertrichose		18 Fälle
Osteochondromatose, karpotarsale		< 10 Fälle
Osteochondrome, multiple	2	
Osteodysplasie, lipomembranöse polyzystische - sklerosierende Leukoencephalopathie	0,15	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Osteodysplastie Typ Melnick-Needles		> 50 Fälle
Osteodystrophie, hereditäre Albright'sche	0,72	
Osteogenesis imperfecta	6,5	
Osteogenesis imperfecta - Mikrozephalie - Katarakte		3 Fälle
Osteogenesis imperfecta - Retinopathie - Krämpfe - Intelligenzminderung		2 Fälle
Osteokraniostenose		12 Fälle
Osteomyelitis, chronische multifokale rezidivierende, juvenile Form		> 260 Fälle
Osteopathia striata - kraniale Sklerose		100 Fälle
Osteopetrose, autosomal-dominante, Typ 1		33 Fälle
Osteopetrose, autosomal-rezessive maligne	0,75**	
Osteopetrose, autosomal-rezessive milde, intermediärer Typ		50 Fälle
Osteopetrosis Albers-Schönberg	1	
Osteopoikilose - Kleinwuchs - Intelligenzminderung		4 Fälle
Osteoporose - okulokutane Hypopigmentierung		3 Fälle
Osteoporose-Pseudoglioma-Syndrom	0,05	
Osteosarkom	5	
Osteosklerose - Ichthyose - vorzeitige Ovarialinsuffizienz		3 Fälle
Ostiumnaevus, ekkriner prokeratotischer		25 Fälle
Oto-dentales Syndrom	9 Familien	
Oto-palato-digitales Syndrom		30 Fälle
Overgrowth-Syndrom - Lernstörungen - Gesichtsdysmorphien	6 Familien	
P2Y12-Rezeptor-Mangel		5 Fälle
Pachydermoperiostose		204 Fälle
Pachyonychia congenita		230 Fälle
Pacman-Dysplasie		< 10 Fälle
Paget-Syndrom, juveniles		50 Fälle
Pallister-Hall-Syndrom		100 Fälle
Palmplantarokeratose - Amyotrophie		4 Fälle
Palmplantarokeratose - Ösophageales Karzinom	< 10 Familien	
Palmplantarokeratose - Schwerhörigkeit	< 10 Familien	
Palmplantarokeratose - XX-Geschlechtsumkehr - Prädisposition für squamöse Zellkarzinome		5 Fälle
Palmplantarokeratose mit spastischer Lähmung		25 Fälle
Palmplantarokeratose, diffuse - Akrozyanose		10 Fälle
Palmplantarokeratose, diffuse, dominanter Typ Norbotten	2,5	
Pankreasagenesie, partielle		8 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Pankreasblastom		60 Fälle
Pankreashypoplasie - Diabetes - Herzkrankheit		< 10 Fälle
Pankreatitis, akute rezidivierende	10	
Pankreatitis, chronische hereditäre	0,125	
Pannikulitis, histiozytäre zytophagische		< 100 Fälle
Papillon-Lefèvre-Syndrom	0,25	
Papulose, atrophische maligne		> 200 Fälle
Paralyse, hyperkalämische periodische	0,75	
Paralyse, hypokaliämische periodische	1	
Paralyse, periodische thyreotoxische		139 Fälle
Paraplegie - Brachydaktylie - Zapfenepiphysen		5 Fälle
Paraplegie - geistige Retardierung - Hyperkeratosen		4 Fälle
PARC-Syndrom		2 Fälle
Parkinson-Krankheit, früh-adulte Form	37,5	
Parkinson-Krankheit, genetische Typen	15	
Parkinson-Syndrom mit Demenz, familiäre Form	41	
Parsonage-Turner-Syndrom	3,3	
Partington-Syndrom	2 Familien	
Pearson-Syndrom		60 Fälle
Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit	0,25	
PELVIS-Syndrom		11 Fälle
Pemphigoid, bullöses	2,5	
Pemphigus superficial	1,2	
Pemphigus vulgaris	3,8	
Pemphigus, paraneoplastischer		> 60 Fälle
Pendred-Syndrom	5,5	
Perikarditis - Arthritis - Kamptodaktylie	< 30 Familien	
Periorale Myoklonie mit Absenzen		< 10 Fälle
Peritoneale Leiomyomatose, disseminierte		100 Fälle
Perlman-Syndrom		30 Fälle
Perrault-Syndrom		34 Fälle
Persistierender Ductus arteriosus	50	
Peters-plus-Syndrom		50 Fälle
Peutz-Jeghers-Syndrom	2,2	
Pfeiffer-Syndrom	1	
PHACE-Syndrom		100 Fälle
Phäochromozytome und sezernierende Paragangliome	10	
Phenylketonurie	4	
Phosphoenolpyruvat-Carboxykinase (PEPCK)- Mangel		< 10 Fälle
Phosphoglucose-Isomerase-Mangel		50 Fälle
Phosphoglycerat-Kinase-Mangel		23 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Phosphoribosylpyrophosphat-Synthetase-Überaktivität	< 30 Familien	
Phytosterolämie		40 Fälle
PIBIDS-Syndrom		20 Fälle
Piebaldismus	0,25	
Pierre-Robin-Sequenz - fazio-digitale Anomalien		2 Fälle
Pierre-Robin-Sequenz, isolierte	8,75	
Pierson-Syndrom		22 Fälle
Pili torti - Onychodysplasie	1 Familie	
Pitt-Hopkins-Syndrom		150 Fälle
Pityriasis rubra pilaris		48 Fälle
Plagiozephalie, isolierte	10	
Plexus choroideus-Kalzifizierung - geistige Retardierung, infantile Form		10 Fälle
Plötzlicher Kindstod - Hodendysgenesie		21 Fälle
Plummer-Vinson-Syndrom		25 Fälle
Pneumonie, eosinophile, idiopathische, akute		> 100 Fälle
Pneumonie, interstitielle, akute	3,8	
Poikilodermie Typ Kindler		100 Fälle
Poland-Syndrom	2	
Pollitt-Syndrom		10 Fälle
Polyangiitis, mikroskopische	7,5	
Polyarteritis nodosa	3,07	
Polyarthritis, Rheumafaktor-(RF)-negative	8	
Polyarthritis, Rheumafaktor-(RF)-positive	4,2	
Polychondritis atrophicans	0,35	
Polycythämia vera	25	
Polydaktylie, präaxiale	25	
Polymyositis	14,8	
Polyneuropathie, chronische demyelinisierende inflammatorische	4,4	
Polyposis, adenomatöse familiäre	5,25	
Polyposis-Syndrom, hyperplastisches	50	
Polyposis-Syndrom, juveniles, frühkindliche Form		11 Fälle
Polysyndaktylie - Herzfehler		6 Fälle
Polyzystische Ovarien - Dysfunktion des Urethra-Sphinkters		33 Fälle
Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 1	6 Familien	
Pontozerebelläre Hypoplasie Typ 2		< 30 Fälle
Popliteales Pterygium-Syndrom, autosomal-dominantes	0,3	
Porokeratose, palmoplantare, Typ Mantoux		< 10 Fälle
Porphyrie, akute intermittierende	10,1	
Porphyrie, akute intermittierende	10	
Porphyrie, chronische hepatische	1,5	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Porphyrie, erythroetische kongenitale		> 200 Fälle
Potocki-Shaffer-Syndrom		23 Fälle
Prader-Willi-Syndrom	10,7	
Primäre sklerosierende Cholangitis (PSC)	11	
Progerie	0,25**	
Progerie - Kleinwuchs - Pigmentnaevi		< 10 Fälle
Progressive Bulbärparalyse des Kindesalters		< 40 Fälle
Progressive Neurodegeneration - überstreckbare Gelenke - Katarakt		2 Fälle
Progressive supranukleäre Blickparese	3,7	
Prolidase-Mangel		50 Fälle
Promyelozytenleukämie	8	
Propionazidämie	3,75	
Protein-C-Mangel, kongenitaler	0,2	
Protein-S-Mangel, kongenitaler	0,2	
Proteus-Syndrom		200 Fälle
Protoporphyrinurie, erythroetische	0,9	
Pseudoachondroplasie	1,6	
Pseudoarthrose der Klavikula, kongenitale		> 200 Fälle
Pseudohypoadosteronismus Typ 1		70 Fälle
Pseudoprogeria-Syndrom		2 Fälle
Pseudotumor der Leber, inflammatorischer		143 Fälle
Pseudoxanthoma elasticum	2,5	
Pseudo-Zellweger-Syndrom		< 10 Fälle
Psychomotorische Retardierung durch S-Adenosylhomocystein-Hydrolase-Defizienz		3 Fälle
Pterygium colli - Intelligenzminderung - Fingeranomalien		2 Fälle
Pterygium-Syndrom, antekubitales		11 Fälle
Ptosis - Strabismus - Diastase		2 Fälle
Ptosis - Strabismus - ektopische Pupillen	1 Familie	
Pulmonale Alveolarproteinose	0,1	
Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH), idiopathische und/oder familiäre	1,5	
Pulmonalstenose, valvuläre	7,2	
Purpura, autoimmune thrombozytopenische	25	
Purpura, thrombotische thrombozytopenische	24,6	
Pyknoachondrogenese		5 Fälle
Pyle-Krankheit		< 30 Fälle
Pyogene Arthritis - Pyoderma gangraenosum - Akne		34 Fälle
Qazi-Markouizos-Syndrom		3 Fälle
Quecksilber-Embryopathie		800 Fälle
Radiogene Proktitis	35	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Radioulnar-Synostose - amegakaryozytische Thrombozytopenie		< 20 Fälle
Rambaud-Galian-Syndrom		3 Fälle
RAPADILINO-Syndrom		< 20 Fälle
Rapp-Hodgkin-Syndrom		72 Fälle
Rasmussen-Enzephalitis		> 100 Fälle
Reducing-Body-Myopathie	4 Familien	
Refsum-Syndrom	0,1	
Refsum-Syndrom, infantiles	0,005	
Reizleitungsstörung des Herzens - dilatative Kardiomyopathie - Brachydaktylie		10 Fälle
Renaler Tubulusschaden - Kardiomyopathie		2 Fälle
Rendu-Osler-Weber-Krankheit	3,5	
Renpenning-Syndrom	10 Familien	
Retikulohistiozytose, multizentrische		< 200 Fälle
Retinitis pigmentosa	27,5	
Retinitis pigmentosa - Intelligenzminderung - Taubheit - Hypogenitalismus	2 Familien	
Retinoblastom	5,4	
Retino-hepato-endokrinologisches Syndrom		7 Fälle
Retinopathie, hereditäre vaskuläre	1 Familie	
Retinopathie, hereditäre vaskuläre	1 Familie	
Retinoschisis, X-chromosomale	4,5	
Rett-Syndrom	4,15	
Rett-Syndrom, atypisches	2,22	
Rheumatisches Fieber	5	
Rhombenzephalosynapsis		50 Fälle
Rickettsienpocken		> 800 Fälle
Rieger-Syndrom	0,5	
Riesenaxon-Neuropathie	20 Familien	
Riesenzellarteriitis	8,9	
Riesenzellnaevus	2	
Ringchromosom 1		34 Fälle
Ringchromosom 10		< 20 Fälle
Ringchromosom 14		50 Fälle
Ringchromosom 17		14 Fälle
Ringchromosom 18		70 Fälle
Ringchromosom 20		> 50 Fälle
Ringdermoid der Kornea		< 30 Fälle
Roberts-SC-Phokomelie-Syndrom		< 150 Fälle
Robinow-ähnliches Syndrom		2 Fälle
Robinow-Syndrom		> 120 Fälle
Rötelnembryopathie	1**	
Rothmund-Thomson-Syndrom		300 Fälle
Rubella-Panenzephalitis		> 20 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Rubinstein-Taybi-Syndrom	1	
Rüdiger-Syndrom		2 Fälle
Saccharase-Isomaltase-Mangel, kongenitaler	20	
Saethre-Chatzen-Syndrom	3	
Sakati-Nyhan-Syndrom		< 5 Fälle
Sandhoff-Krankheit	0,75	
Sanfilippo-Krankheit Typ A (Mukopolysaccharidose Typ 3A)	0,3	
Sarkoidose	15	
Sarkosinämie	2	
Say-Barber-Miller-Syndrom		2 Fälle
SCARF-Syndrom		2 Fälle
Schädel-Gesicht-Schwerhörigkeit-Hand-Syndrom		3 Fälle
Scheie-Krankheit	0,2	
Scheie-Krankheit	0,2	
Schilddrüsenkarzinom, anaplastisches	0,13	
Schilddrüsenkarzinom, medulläres	7	
Schinzell-Giedion-Syndrom		34 Fälle
Schinzell-Syndrom	< 10 Familien	
Schizenzephalie	1,54	
Schizophrenie - geistige Retardierung - Schwerhörigkeit - Retinitis pigmentosa	1 Familie	
Schlangenfibula - polyzystische Nieren		6 Fälle
Schmerzen, extreme paroxysmale, Krankheit der	4 Familien	
Schmerzempfindlichkeit, kongenitale		20 Fälle
Schnitzler-Syndrom		50 Fälle
Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom		19 Fälle
Schütteres Haar - Kleinwuchs - Hautveränderungen		4 Fälle
Schwartz-Jampel-Syndrom		100 Fälle
Schweres Akutes Atemnotsyndrom des Erwachsenen	30	
Schwerhörigkeit - Genitalanomalien - Synostose der Mittelhand- und der Mittelfußknochen		2 Fälle
Schwerhörigkeit - Lymphödem - Leukämie		< 10 Fälle
Schwerhörigkeit - Optikusatrophie - Demenz		3 Fälle
Schwerhörigkeit - periphere Neuropathie - Arteriopathie		4 Fälle
Schwerhörigkeit - Schmelzhypoplasie - Nageldefekte		6 Fälle
Schwerhörigkeit - Skelettdysplasie - Lippen-Granulom		8 Fälle
Schwerhörigkeit - tubuläre Azidose - Anämie		2 Fälle
Schwerhörigkeit - Vitiligo - Achalasie		2 Fälle

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst		3 Fälle
Schwerhörigkeit-geistige Retardierung, Typ Martin-Probst		3 Fälle
Schwerhörigkeit-Infertilitäts-Syndrom	3 Familien	
Sebastian-Syndrom	< 10 Familien	
Seborrhö-ähnliche Dermatitis mit psoriasiformen Ausschlägen		44 Fälle
Seckel-Syndrom		100 Fälle
Senior-Loken-Syndrom	0,1	
Sensenbrenner-Syndrom		15 Fälle
Sensorineurale Schwerhörigkeit - frühes Ergrauen - essentieller Tremor		3 Fälle
SERKAL-Syndrom		3 Fälle
Sézary-Syndrom	0,18	
SHORT-Syndrom		30 Fälle
Shprintzen-Goldberg-Syndrom		< 50 Fälle
Shwachman-Diamond-Syndrom		200 Fälle
Sialidose Typ 1	0,02**	
Sialidose Typ 2	0,02**	
Sick-Sinus-Syndrom		11 Fälle
Siegler-Brewer-Carey-Syndrom		2 Fälle
Silent Sinus-Syndrom		98 Fälle
Sillence-Syndrom		5 Fälle
Silver-Russell-Syndrom		400 Fälle
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom		> 100 Fälle
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom Typ 2		4 Fälle
Singleton-Merten-Dysplasie		< 10 Fälle
Singultus, chronischer	1	
Sinushistiozytose mit massiver Lymphadenopathie		500 Fälle
Sirenomelie	1**	
Sjögren-Larsson-Syndrom	0,4	
Skalpdefekte - postaxiale Polydaktylie		2 Fälle
Skaphokephalie, isolierte	20	
Skaphozephalie-Syndrom, familiäres, Typ McGillivray		11 Fälle
Skelettdysplasie - Intelligenzminderung	2 Familien	
Sklerodermie	42	
Sklerodermie, systemische	16,2	
'Small vessel disease' des Gehirns ohne Beziehung zu NOTCH3		2 Fälle
Small-Patella-Syndrom		47 Fälle
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom	3,3	
Smith-Magenis-Syndrom	4	
Sonnenurtikaria	3,6	
Sotos-Syndrom	7**	
Spalthand - Harnwegsanomalien - Spina bifida		3 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Spalthand - Spaltfuß	1,1	
Spalthand - Spaltfuß - Taubheit		22 Fälle
Spastik - geistige Retardierung - Epilepsie, X-chromosomal		6 Fälle
Spastische Paraplegie - Glaukom - Intelligenzminderung	2 Familien	
Spastische Paraplegie - Nephritis - Schwerhörigkeit		4 Fälle
Spastische Paraplegie - vorzeitige Pubertät		2 Fälle
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 10	< 10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 12	< 10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 13	< 10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 17	< 20 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 29	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 32	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 35	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 37		13 Fälle
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 38	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 6	10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 8	< 10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-dominante, Typ 9	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 14	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 15	< 10 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 23	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 24	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 25	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 26	2 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 27	2 Familien	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 28	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 30	1 Familie	
Spastische Paraplegie, autosomal-rezessive, Typ 39	2 Familien	
Spastische Paraplegie, familiäre	5	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 16	1 Familie	
Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 2		< 100 Fälle
Spastische Paraplegie, X-chromosomale, Typ 34		24 Fälle
Spastische Tetraparese - Retinitis pigmentosa - geistige Retardierung		2 Fälle
Sphärozytose, hereditäre	20	
Spina bifida	50	
Spinale Muskelatrophie - Dandy-Walker-Malformation - Katarakte		2 Fälle
Spinale Muskelatrophie, proximale	3	
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 1	1,25	
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 2	1,42	
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 3	0,26	
Spinale Muskelatrophie, proximale, Typ 4	0,32	
Spinozerebelläre Degeneration - Hornhautdystrophie		2 Fälle
Sporadische Einschlusskörper-Myositis	0,49	
Sporotrichose		55 Fälle
Squamöses Karzinom an Kopf und Nacken	46	
Stapesankylose mit breiten Daumen und Zehen	6 Familien	
Stargardt-Krankheit	11,25	
Steifer Daumen - Brachydaktylie - geistige Retardierung		6 Fälle
Stern-Lubinsky-Durrie-Syndrom		7 Fälle
Sternum-Spalte	< 2	
Steroid-Dehydrogenase-Mangel - Zahnanomalien	1 Familie	
Stickler-Syndrom	13,5	
Stiff-man-Syndrom	0,1	
Still-Syndrom, adultes	1,23	
Stimmler-Syndrom		2 Fälle
Stoll-Alembik-Finck-Syndrom		2 Fälle
Stomatozytose, hereditäre mit Hyperhydrisierung der Erythrozyten	20 Familien	
Stormorken-Sjaastad-Langset-Syndrom		6 Fälle
Störung der Geschlechtsentwicklung 46,XY - Nebenniereninsuffizienz		2 Fälle
Stroma-Tumor, gastrointestinaler	13	
Suarez-Stickler-Syndrom		3 Fälle
Succinyl-CoA Acetoacetat Transferase-Mangel		10 Fälle
Summitt-Syndrom		3 Fälle
Susac-Syndrom		< 100 Fälle
Symphalangismus mit multiplen Anomalien der Hände und Füße		6 Fälle
Symphalangismus, distaler	< 5 Familien	
Syndaktylie - Telekanthus - anogenitale und renale Fehlbildungen		6 Fälle

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Syndaktylie Typ 1	25	
Syndaktylie Typ 4		4 Fälle
Syndaktylie Typ Cenani Lenz		< 30 Fälle
Syndrom der akromegalen Gesichtszüge (AFA)		< 20 Fälle
Syndrom der branchiogenen Schwerhörigkeit		5 Fälle
Syndrom der Hyperkeratose und der Hyperpigmentierung		10 Fälle
Syndrom der inadäquaten Sekretion von antidiuretischem Hormon		2 Fälle
Syndrom der Osteolyse von Talus, Patella und Skaphoid		2 Fälle
Syndrom des epidermalen Naevus		> 400 Fälle
Syngnathie - multiple Anomalien		2 Fälle
Synostose, humeroradiale isolierte		150 Fälle
Synostose, humero-radio-ulnare		30 Fälle
Synostose, humero-ulnare		5 Fälle
Synspondylismus		24 Fälle
Syringomyelie	8,4	
Tachyarrhythmie, atriale mit kurzem PR-Intervall		12 Fälle
Tachykardie, atriale chaotische		100 Fälle
Tachykardie, katecholaminerge polymorphe ventrikuläre	10	
Takayasu-Arteriitis	0,45	
Tangier-Krankheit		> 70 Fälle
Taubheit - Blindheit - Hypopigmentierung		2 Fälle
Taurodontie - fehlende Zähne - spärliches Haar		< 15 Fälle
Tay-Sachs-Krankheit	0,3**	
Teebi-Shaltout-Syndrom		2 Fälle
Terminale 6q-Deletion		19 Fälle
Terminale Knochendysplasie - Pigmentstörungen		18 Fälle
Thalamus-Kalzifikationen, symmetrische		29 Fälle
Thalidomid-Fetopathie		5000 Fälle
Therapieresistente Diarrhoe - Choanalatresie - Augenanomalien		3 Fälle
Thiamin-responsive megaloblastäre Anämie mit Diabetes mellitus und sensorineuraler Schwerhörigkeit	30 Familien	
Thrombozythämie, essentielle	24	
Thrombozytopenie - Pierre-Robin-Sequenz		2 Fälle
Thymus-Nieren-Anus-Lungendysplasie		3 Fälle
Thyreo-zerebro-renales Syndrom		2 Fälle
Thyrotropin-Releasing-Hormon (TRH)-Resistenz		2 Fälle
Tibiaaplasie - Ektrodaktylie	0,1	
Tibia-Hemimelie	0,1	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Tietz-Syndrom	1 Familie	
Tome-Brune-Fardeau-Syndrom		4 Fälle
Toriello-Carey-Syndrome		60 Fälle
Toriello-Lacassie-Droste-Syndrom		10 Fälle
Torsionsdystonie, früh beginnende	0,4	
Torticollis - Keloid - Kryptoorchidie - Nierendysplasie		7 Fälle
Torticollis, benigner paroxysmaler, des Kindesalters		50 Fälle
Tortuositas der retinalen Arterien		100 Fälle
Townes-Brocks-Syndrom	0,42	
Toxisches Schock-Syndrom	3	
Toxoplasmose, kongenitale	50	
Trachealagenesie	1**	
Tracheobronchomegalie		< 100 Fälle
Treacher-Collins-Syndrom	6	
Treft-Sanborn-Carey-Syndrom		23 Fälle
Trichodentales Syndrom	< 5 Familien	
Tricho-dento-ossäres Syndrom		> 30 Fälle
Trichodysplasie - Amelogenesis imperfecta	1 Familie	
Trichomegalie - Katarakt - hereditäre Sphärozytose		2 Fälle
Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs		11 Fälle
Tricho-Odonto-Onycho-Dysplasie		4 Fälle
Tricho-retino-dento-digitales Syndrom		9 Fälle
Tricho-rhino-phalangeales Syndrom Typ 1 und 3		> 100 Fälle
Trigonocephalie - bifide Nase - akrale Anomalien		2 Fälle
Trigonocephalie - breite Daumen		2 Fälle
Trigonocephalie - Kleinwuchs - Entwicklungsverzögerung		3 Fälle
Trigonocephalie, isolierte	6,7	
Trikuspidalatresie	5	
Triosephosphat-Isomerase-Mangel		30 Fälle
Triple-A-Syndrom		100 Fälle
Triplo-X-Syndrom	42,5	
Trisomie 10q, distale		40 Fälle
Trisomie 13	13**	
Trisomie 18	9**	
Trisomie 21	50	
Tritanopie	4,8	
Tschechische Dysplasie, metatarsaler Typ		< 20 Fälle
Tuberkulose	20	
Tuberöse Sklerose	8,8	
Tumor, endokriner	1	
Tumor, endokriner enteropankreatischer	14	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Tumor, rhabdoider		500 Fälle
Turner-Syndrom	20	
Tyrosinämie Typ 1	0,05	
Tyrosinämie Typ 2		< 100 Fälle
T-Zell und NK-Zell-Tumor	30	
T-Zell-Lymphom, kutanes	14,9	
Uhlsche Anomalie		84 Fälle
Ulbright-Hodes-Syndrom		3 Fälle
Ulna/Fibula-Radiusdefekt - Brachydaktylie	1 Familie	
Unverricht-Lundborg-Krankheit	0,2	
Upington-Krankheit	1 Familie	
Usher-Syndrom	3,5	
Uterusverdoppelung - Hemivagina - Nierenagenesie		< 60 Fälle
Uvea-Kolobom - Lippen-Gaumenspalte - geistige Retardierung		12 Fälle
VACTERL-Assoziation mit Hydrozephalus	< 10 Familien	
Van den Bosch-Syndrom	1 Familie	
Van-der-Woude-Syndrom	2	
Variables Aneuploidie-Mosaik-Syndrom		29 Fälle
Varizellen-Embryo-Fetopathie		> 100 Fälle
Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale	50	
Vaskulitis	6,3	
Vaskulitis, hypokomplementämische leukozytoklastische		< 100 Fälle
Vaskulopathie, zerebro-retinale	3 Familien	
VATER-Assoziation	23	
Viszerale Neuropathie - Gehirnanomalien - Gesichtsdysmorphien - Entwicklungsverzögerung		2 Fälle
Von-Hippel-Lindau-Syndrom	1,9	
Von-Willebrand-Syndrom	12,5	
Von-Willebrand-Syndrom, erworbenes		300 Fälle
Vorhofseptumdefekt mit Reizleitungsstörung		11 Fälle
Vulvovagina-Gingiva-Syndrom		127 Fälle
Waardenburg-Shah-Syndrom		50 Fälle
Waardenburg-Syndrom	2,4	
Wachstumsretardierung - Mikrozephalie - Fingeranomalien - Hypospadie		4 Fälle
Wachstumsstörungen - Brachydaktylie - Dysmorphien	2 Familien	
Wachstumsverzögerung durch IGF-1 (insulin-like growth factor I)-Mangel		4 Fälle
Walker-Warburg-Syndrom	1,65**	
Weaver-Syndrom		30 Fälle
Weaver-Williams-Syndrom		2 Fälle
Wegener-Granulomatose	6,6	

\*\* Prävalenz bei Geburt

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Weichteilsarkom	13	
Weill-Marchesani-Syndrom		128 Fälle
Wells-Syndrom		80 Fälle
Werner-Syndrom	0,45	
Westliche Pferdeenzephalitis		> 600 Fälle
West-Syndrom	3,7**	
WHIM-Syndrom		40 Fälle
Whipple-Krankheit		1000 Fälle
Wieacker-Wolff-Syndrom		6 Fälle
Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom		25 Fälle
Williams-Syndrom	13,3	
Wilson-Krankheit	5,84	
Wilson-Turner-Syndrom		> 14 Fälle
Winchester-Syndrom		12 Fälle
Wirbelfusion, hintere lumbo-sakrale - Blepharoptose		3 Fälle
Wirbelfusion, progrediente, nicht-infektiöse syndromale Form		10 Fälle
Wiskott-Aldrich-Syndrom	0,15	
Wolcott-Rallison-Syndrom		< 60 Fälle
Wolf-Hirschhorn-Syndrom	2**	
Wolfram-Syndrom	0,57	
Wollhaare - Hypotrichose - evertierte Unterlippe - abstehende Ohren	1 Familie	
Wollhaare - palmoplantare Hyperkeratose - dilatative Kardiomyopathie		< 20 Fälle
Wolman-Krankheit	0,28**	
Worster-Drought-Syndrom	3,7	
'Wrinkly skin'-Syndrom		< 30 Fälle
W-Syndrom		6 Fälle
Xanthinurie		150 Fälle
Xanthomatose, zerebrotendinöse	0,13	
X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom	0,1	
Xeroderma pigmentosum	0,5	

Name der Krankheit	Geschätzten Prävalenz (/100 000)	Anzahl der Fälle oder Familien
Xerodermie mit Klumpfuß und Zahnschmelzanomalie		2 Fälle
Xk Aprozencephalie		< 10 Fälle
Zahn-Haar-Nagel-Finger-Palma-Syndrom		21 Fälle
Zäpfchenmangel-Trichromasie		14 Fälle
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	2,5	
Zellweger-ähnliches Syndrom ohne Anomalien der Peroxysomen		2 Fälle
Zellweger-Syndrom	1,1	
Zerebro-kosto-mandibuläres Syndrom		60 Fälle
Zerebro-okulo-nasales Syndrom		10 Fälle
Zilien-Dyskinesie, primäre	5	
Zirrhose, biliäre primäre	13,5	
Zöliakie mit Epilepsie und Occipitalis-Kalzifikation		170 Fälle
Zollinger-Ellison-Syndrom	5,3	
Zunich-Kaye-Syndrom		6 Fälle
Zwerchfellhernie - Exomphalos - Corpus-callosus-Agenesie		13 Fälle
Zwerchfellhernie, kongenitale	15	
Zystinose	0,5	
Zystinurie	14	

Fragen oder Kommentare bitte an: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Editor-in-chief: Ségolène Aymé ● Editor of the report : Annie Olry ● Visual design : Céline Angin

*The correct form when quoting this document is :*

« Prävalenz seltener Krankheiten : Bibliographische Angaben », Orphanet Report Series, *Seltene Krankheiten Datenerhebung*, Mai 2010, Nummer 1 : Alphabetische Liste der Krankheiten  
[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Pravalenzen\\_seltener\\_Krankheiten\\_Alphabetische\\_Liste.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Pravalenzen_seltener_Krankheiten_Alphabetische_Liste.pdf)

\*\* Prävalenz bei Geburt