



Maggio 2011 | Numero 2

Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici

Elenco per prevalenza decrescente o per numero di casi pubblicati

www.orphanet.it

È stata effettuata un'indagine sistematica delle pubblicazioni per fornire una stima della prevalenza delle malattie rare in Europa. Sarà pubblicato regolarmente un rapporto aggiornato che sostituirà la versione precedente. Questo aggiornamento riporta i dati epidemiologici recenti e le modifiche dei dati esistenti, per i quali sono disponibili nuove informazioni.

Strategia della ricerca

Sono utilizzate diverse fonti di informazione:

- Siti di informazione Internet: Orphanet, e-Medicine, Geneclinics, EMA e OMIM ;
- Interrogazione del Medline secondo l'equazione:
«Nomi della malattia» Epidemiologia[Mesh:NoExp] 0 Incidenza[titolo/riassunto]
0 Prevalenza [titolo/riassunto] 0 Epidemiologia [titolo/riassunto] ;
- libri medici, letteratura grigia e rapporti di esperti che costituiscono ugualmente una risorsa importante di dati.

Dati raccolti

Le prevalenze indicate corrispondono alla media delle stime tra la più alta e la più bassa. Quando l'incidenza è l'unico dato disponibile, la prevalenza è calcolata:

- per le malattie che compaiono alla nascita, prevalenza = incidenza alla nascita x (aspettativa di vita dei malati/aspettativa di vita della popolazione generale) ;
- per le altre malattie, prevalenza = incidenza x durata media della malattia.

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

NB: l'aspettativa di vita della popolazione francese (78 anni) è presa come riferimento per l'aspettativa di vita della popolazione generale.

Aggiornamento dei dati

L'aggiornamento dei dati viene fatto in funzione delle nuove informazioni disponibili : EMA, nuove pubblicazioni scientifiche, letteratura grigia e opinione di esperti.

Limite degli studi

La prevalenza esatta di ogni malattia rara è difficile da ottenere a partire dalle risorse disponibili. In effetti esiste un certo grado di discrepanza tra i diversi studi, una scarsa documentazione sui metodi utilizzati, confusione tra incidenza e prevalenza e/o confusione tra incidenza alla nascita e incidenza a lungo termine.

La validità e l'esattezza dei dati pubblicati è data per scontata e non viene verificata. È probabile che la maggior parte delle malattie sia sovrastimata, dato che i pochi studi di prevalenza pubblicati riguardano di solito le regioni a prevalenza più elevata e sono basati sui dati ospedalieri. Pertanto queste stime sono indicative della presunta prevalenza, ma potrebbero non essere accurate.

Elenco delle malattie per prevalenza decrescente

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

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

** Prevalenza alla nascita

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

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Tumore stromale gastrointestinale familiare o sporadico	13
Fibrosi cistica	12,6
Malattia di Von Willebrand	12,5
Malformazione linfatica	12,5
Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo ipermobile	12,5
Stenosi sopravvalvolare dell'aorta	12,5
Gastroschisi	12
Onfalocoele	12
Sindrome della tripla H (HHH)	12
Carcinoma pancreatico	11,9
Distonia focale	11,7
Neuroblastoma	11,3
Associazione MURCS	11,25
Cancro polmonare a piccole cellule	11,2
Colangite sclerosante primitiva	11
Emofilia A	11
Glioblastoma	11
Malattia veno-occlusiva epatica	11
Neoplasia endocrina multipla, tipo 1	11
Sindrome di Prader-Willi	10,7
Colite collagenosa	10,5
Malattia di Stargardt	10,4
Linfoma di Hodgkin classico	10,2
Nefroblastoma	10,1
Porfiria intermittente acuta	10,1
Acalasia primaria	10
Aciduria 3-metilglutaconica, tipo 3	10
Amaurosi congenita di Leber	10
Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand	10
Emicrania emiplegica familiare o sporadica	10
Feocromocitoma e paraganglioma secernenti	10
Iperplasia congenita dei surreni	10
Leucemia a cellule capellute	10
Linfoma di Hodgkin	10
Mastocitosi	10
Meningite da meningococchi	10
Miopia distale, tipo Welander	10
Pancreatite acuta ricorrente	10
Plagiocefalia sinostotica isolata	10
Sindrome di Duane	10
Sindrome ipereosinofila idiopatica	10
Tachicardia ventricolare polimorfa catecolergica	10
Tumori delle ossa	10
Danno cerebrale ischemico e ipossico neonatale	9
Malattie mitocondriali di origine nucleare	9
Neuropatia ereditaria con paralisi da pressione	9
Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	9

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Trisomia 18	9**
Arterite a cellule giganti	8,9
Linfedema congenito	8,8
Sclerosi tuberosa	8,8
Sindrome isolata di Pierre Robin	8,75
Atresia duodenale	8,55
Apnea del prematuro (AOP)	8,5
Porpora reumatoide	8,5
Sindrome NARP/MILS	8,5
Siringomielia	8,4
Linfoma cutaneo	8,3
Atresia coanale	8,2
Leucemia promielocitica acuta	8
Poliartrite con fattore reumatoide negativo	8
Sclerosi sistemica cutanea limitata	8
Sindrome CREST	8
Iperlipoproteinemia, tipo 3	7,8
Emofilia	7,7
Sindrome di Kallmann	7,7
Poliangite microscopica	7,5
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	7,3
Stenosi valvolare polmonare congenita	7,2
Albinismo oculocutaneo	7,15
Atassia cerebellare, autosomica recessiva	7
Carcinoma midollare della tiroide	7
Cistationinuria	7
Malattia di Huntington	7
Miopia facio-scapolo-omeroale	7
Oloprosencefalia	7
Sindrome di Fryns	7**
Sindrome di Sotos	7**
Trigonocefalia isolata	6,7
Iminoglicinuria	6,68
Galattosemia	6,6
Granulomatosi di Wegener	6,6
Malattia del graffio di gatto	6,6
Carcinoma della vescica	6,5
Leucemia linfoblastica acuta	6,5
Neuropatia ottica ereditaria di Leber	6,5
Osteogenesi imperfetta	6,5
Rene policistico, autosomico recessivo	6,5
Sindrome di Angelman	6,5
Ectopia del cristallino, forma familiare	6,4
Vasculite	6,3
Atrofia ottica	6
Dismorfismo digitotalare	6
Distrofia muscolare della tibia	6

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

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Retinoschisi legata all'X	4,5
Malattia di Best	4,4
Poliradiculonevrite cronica	4,4
Artrite psoriasica giovanile	4,2
Poliartrite positiva al fattore reumatoide	4,2
Emimelia	4,15
Sindrome di Rett	4,15
Bande amniotiche	4**
Carcinoma cutaneo neuroendocrino	4
Carcinoma dell'esofago	4
Degenerazione corticobasale	4
Fenilchetonuria	4
Immunodeficienza variabile comune	4
Istidinemina	4
Linfoma mantellare	4
Malattia di Cushing	4
Sclerosi sistemica cutanea diffusa	4
Sindrome di Hartnup	4
Sindrome di Meckel	4**
Sindrome di Smith-Magenis	4
Anisachiasi	3,8
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2A	3,8
Mastocitosi sistemica indolente	3,8
Pemfigo volgare	3,8
Polmonite acuta interstiziale	3,8
Acidemia propionica	3,75
Distrofia muscolare, tipo Duchenne	3,7
Sindrome di West	3,7**
Sindrome di Worster-Drought	3,7
Orticaria solare	3,6
Ipoplasia tiroidea	3,5
Nanismo tanatoforo	3,5**
Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo classico	3,5
Sindrome di Goldenhar	3,5
Sindrome di Usher	3,5
Sindrome MASA	3,5
Sindrome di Guillain-Barré	3,45
Malattia di Behçet	3,4
Sindrome dell'intestino corto	3,4
Acromatopsia	3,33
Distrofia coroidale centrale areolare	3,33
Distrofia muscolare congenita, tipo 1A	3,3
Ipocondroplasia	3,3
Mastocitosi sistemica	3,3
Neoplasia endocrina multipla, tipo 2	3,3
Sindrome di Parsonage-Turner	3,3

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz	3,3
Anencefalia	3,2**
Malattia di Moyamoya	3,16
Acatasemia	3,1
Mesotelioma	3,1
Poliradiculoneuropatia demielinizante infiammatoria acuta	3,1
Poliarterite nodosa	3,07
Atrofia muscolare spinale prossimale	3
Demenza frontotemporale	3
Iperplasia rigenerativa nodulare del fegato	3
Malaria	3
Sindrome dello shock tossico batterico	3
Sindrome di Opitz G/BBB	3
Sindrome di Saethre-Chotzen	3
Tumore peritoneale primario	3
Malattia di Kennedy	2,8
Malattia da rigetto del trapianto (Graft versus host)	2,76
Sindrome di Leigh	2,75**
Mielofibrosi con metaplasia mieloide	2,7
Macroglobulinemia di Waldenström	2,6
Agnesia gonadica XY	2,5
Cardiomiopatia restrittiva isolata familiare	2,5
Cherateroma palmoplantare diffuso, autosomico dominante, tipo Norrbotten	2,5
Deficit di fruttosio-1,6 difosfatasi	2,5
Distrofia dei coni e dei bastoncelli	2,5
Epidermolisi bollosa epidermolitica	2,5
Eterotassia	2,5
Malattia di Niemann-Pick	2,5**
Pemfigo bolloso	2,5
PPA, tipo non fluente	2,5
Pseudoxantoma elastico	2,5
Resistenza periferica agli ormoni tiroidei	2,5
Sindrome BOR	2,5
Sindrome di Gitelman	2,5
Sindrome da aspirazione di meconio	2,44
Sindrome di Waardenburg	2,4
3-metilcrotonil glicinuria	2,25
Sindrome di Ondine	2,25
Sindrome di Rett, forma atipica	2,22
Sindrome di Peutz-Jeghers	2,2
Atassia cerebellare, autosomica dominante	2,15
Sindrome GRACILE	2,12**
Colangiocarcinoma	2,1
Albinismo oculare recessivo legato all'X	2
Atassia di Friedreich	2

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Coroideremia	2
Craniofaringioma	2
Disturbo disintegrativo dell'infanzia	2
Emicrania parossistica	2
Emimelia fibulare	2
Emofilia B	2
Esostosi multiple	2
Ipoglicemia iperinsulinemica persistente del bambino	2
Istiocitosi a cellule di Langerhans	2
Laparoschisi laterale - anomalie degli arti	2**
Linfoma anaplastico a grandi cellule	2
Malattia di Coats	2
Malattia di Crouzon	2
Malattia di Gaucher	2
Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	2
Nevo gigante	2
Sarcosinemia	2
Sindrome della "scimitarra"	2
Sindrome di Alport	2
Sindrome di Kearns-Sayre	2
Sindrome di Poland	2
Sindrome di Usher, tipo 2	2
Sindrome di Van der Woude	2
Sindrome di Wolf-Hirschhorn	2**
Sindrome isolata di Klippel-Feil	2
Sindrome nail-patella	2
Trisomia 12p non distale	2**
Schisi sternale	< 2
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2C	1,96
Malattia di Von Hippel-Lindau	1,9
Sindrome di Cornelia de Lange	1,9
Sindrome di Muenke	1,8**
Amebiasi con amebe libere	1,75
Aniridia	1,75
Malattia di Fabry	1,75
2,8-diidrossiadenina urolitiasi	1,7
Sarcoma di Kaposi	1,7
Sindrome di Walker-Warburg	1,65**
Malattia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X	1,6
Pseudocondroplasia	1,6
Schizencefalia	1,54
Ipertensione arteriosa polmonare primitiva	1,5
Malattia di Darier	1,5
Malattia di Devic	1,5
Mesotelioma maligno peritoneale	1,5
Neurodegenerazione associata a pantotenato-chinasi	1,5

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Neuropatia motoria con blocco di conduzione	1,5
Porfiria epatica cronica	1,5
Schisi laringo-tracheo-esofagea	1,5
Sclerosi laterale primitiva	1,5
Sindrome CDG	1,5**
Sindrome da antisintetasi	1,5
Sindrome di Budd-Chiari	1,5
Sindrome FFU	1,5
Sindromi ipereosinofile	1,5
Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 2	1,42
Deficit di ornitina carbamiltransferasi	1,4
Sindrome di Alagille	1,4
Sindrome "Cat-eye"	1,35
Sindrome di Netherton	1,35
Ceroidolipofuscinosi neuronale della tarda infanzia	1,3
Mucopolisaccaridosi, tipo 1	1,3
Sindrome di Usher, tipo 1	1,3
Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 1	1,25
Iperfenilalaninemia materna	1,25
Malformazione di Ebstein	1,25
Sindrome di Apert	1,25
Malattia di Still a esordio nell'adulto	1,23
Nanismo diastrofico	1,2
Pemfigo superficiale	1,2
Sindrome oro-facio-digitale, tipo 1	1,2
Sindrome di Kabuki	1,16
Congiuntivite lignea	1,1
Glicogenosi, tipo 2	1,1
Mucopolisaccaridosi, tipo 3	1,1
Polineuropatia amiloide familiare	1,1
Schisi delle mani e dei piedi	1,1
Sindrome di Zellweger	1,1
Malattia cistica della midollare renale, autosomica recessiva	1,05
Cutis verticis gyrata - ritardo mentale	1,02
Acidemia isovalerica	1
Agenesia della trachea	1**
Anemia diseritropoietica congenita	1
Angioedema ereditario	1
Atassia - telangectasia	1
Atassia di Harding	1
Carcinoma epatocellulare	1
Cheratite da acantamoeba	1
Coloboma oculare	1
Condrosplasia puntata, tipo rizomelico	1
Corticosurrenaloma	1

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena lunga	1
Displasia spondilometafisaria	1
Distrofia muscolare oculofaringea	1
Insufficienza pura del sistema autonomo	1
Miofascite macrofagica	1
Miopatia miotonica prossimale	1
Miopatia nemalinica	1
Osteopetrosi di Albers-Schönberg	1
Paralisi periodica ipokaliemica	1
Pseudomixoma del peritoneo	1
Sindrome da rosolia congenita	1**
Sindrome da rotture cromosomiche, tipo Nijmegen	1**
Sindrome di Churg-Strauss	1
Sindrome di Clouston	1
Sindrome di Crigler-Najjar	1
Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo vascolare	1
Sindrome di Gorlin	1
Sindrome di Holt-Oram	1
Sindrome di Joubert	1
Sindrome di Pfeiffer	1
Sindrome di Rubinstein-Taybi	1
Sindrome emolitico-uremica atipica	1
Sindrome miastenica di Lambert-Eaton	1
Singhiozzo cronico	1
Sirenomelia	1**
Triade di Currarino	1
Tumore maligno delle tube di Falloppio	1
Acrania	< 1**
Iperlipoproteinemia, tipo 1	< 1
Malattia di Gaucher, tipo 1	0,94
Aciduria argininosuccinica	0,9
Protoporfiria eritropoietica	0,9
Sindrome di Lewis-Sumner	0,9
Sindrome MERRF	0,9
Malattia di Niemann-Pick, tipo C	0,85
Cuore a "criss-cross"	0,8
Deficit di carbamoil-fosfatossintetasi	0,8
Distrofia muscolare dei cingoli	0,8
Emofilia B grave	0,8
Epidermolisi bollosa ereditaria	0,8
Sindrome di Bardet-Biedl	0,8
Epatite cronica autoimmune	0,75
Malattia di Krabbe	0,75**
Malattia di Sandhoff	0,75
Mastocitosi cutanea	0,75
Osteopetrosi maligna, autosomica recessiva	0,75**

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Sindromi miasteniche congenite	0,75
Osteodistrofia ereditaria di Albright	0,72
Malattia di Menkes	0,7
Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XY da deficit di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi, tipo 3	0,68
Sindrome pneumorenale di Goodpasture	0,64
Deficit dell'enzima ramificante il glicogeno	0,6
Emofilia B lieve	0,6
Emofilia B moderatamente grave	0,6
Malattia della sintesi degli acidi biliari	0,6
Mucopolisaccaridosi, tipo 2	0,6
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2D	0,57
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2E	0,57
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2F	0,57
Sindrome di Hurler	0,57
Sindrome di Wolfram	0,57
Emoglobinuria parossistica notturna	0,55
Pentalogia di Cantrell	0,55**
Sindrome di Coffin-Lowry	0,55
Sindrome di McCune-Albright	0,55
Distrofia muscolare, tipo Fukuyama	0,54
Beta talassemia	0,5
Cistinosi	0,5
Condrodisplasia puntata dominante legata all'X	0,5
Deficit combinato del fattore V e del fattore VIII	0,5
Diabete insipido nefrogeno	0,5
Neurofibromatosi, tipo 2	0,5
Paralisi periodica iperkaliemica	0,5
Sindrome di Birt-Hogg-Dubé	0,5
Sindrome di Rieger	0,5
Xeroderma pigmentoso	0,5
Miosite da inclusioni	0,49
Ceroidolipofuscinosi neuronale giovanile	0,46
Agammaglobulinemia legata all'X	0,45
Arterite di Takayasu	0,45
Sindrome di Cowden	0,45
Sindrome di Werner	0,45
Emofilia A grave	0,44
Emofilia A lieve	0,44
Sindrome di Townes-Brocks	0,42
Aplasia midollare	0,4
Deficit di glutaril-CoA deidrogenasi	0,4
Distonia di torsione a esordio precoce	0,4
Eritrodermia congenita ittiosiforme bollosa	0,4
Malattia di Niemann-Pick, tipo B	0,4

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Mucopolisaccaridosi, tipo 4	0,4
Neutropenia congenita grave	0,4
Neutropenia congenita grave, autosomica dominante	0,4**
Omocistinuria classica da deficit di cistationina beta-sintetasi	0,4
Sindrome di Sjögren-Larsson	0,4
Sindrome di Lesch-Nyhan	0,38
Displasia campomelica	0,35
Policondrite ricorrente	0,35
Sindrome di Christ-Siemens-Touraine	0,35
Ittiosi lamellare	> 0,33
Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 4	0,32
Malattia di Blackfan-Diamond	0,32
Alcaptonuria	0,3
Anemia di Fanconi	0,3
Demenza frontotemporale e parkinsonismo legato al cromosoma 17	0,3
Distonia Dopa-sensibile	0,3
Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	0,3
Encefalopatie spongiformi trasmissibili	0,3
Interruzione dell'arco aortico	0,3**
Lissencefalia, tipo 1, da anomalie di LIS 1	0,3
Malattia di Tay-Sachs	0,3**
Polidattilia a specchio - segmentazione vertebrale - anomalie degli arti	0,3
Sindrome dello pterigio popliteo, autosomica dominante	0,3
Sindrome di Sanfilippo, tipo A	0,3
Atrofia dentato-rubro-pallido-luisiana	< 0,3
Malattia di Wolman	0,28**
Atrofia muscolare spinale prossimale, tipo 3	0,26
Deficit congenito del fattore VII	0,25
Lipodistrofia congenita di Berardinelli-Seip	0,25
Malattia di Niemann-Pick, tipo A	0,25**
Malattia di Pelizaeus-Merzbacher	0,25
Piebaldismo	0,25
Sindrome di Papillon-Lefèvre	0,25
Leptospirosi	0,24
Sindrome di Hurler-Scheie	0,23
Emofilia A moderatamente grave	0,22
Immunodeficienza combinata grave legata a deficit di adenosina deaminasi	0,22
Acrodermatite enteropatica	0,2
Condrosarcoma mixoide extrascheletrico	0,2
Deficit congenito del fattore X	0,2
Deficit congenito della proteina C	0,2
Deficit congenito della proteina S	0,2
Diabete mellito neonatale	0,2

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Epilessia mioclonica progressiva, tipo Unverricht-Lundborg	0,2
Granulomatosi cronica	0,2
Incontinentia pigmenti	0,2
Iperglicinemia isolata non chetotica	0,2
Iperossaluria	0,2
Mastocitosi sistemica aggressiva	0,2
Sindrome di Ehlers-Danlos	0,2
Sindrome di Jeune	0,2
Sindrome di Laron	0,2
Sindrome di Scheie	0,2
Sindrome di Lowe	0,19
Sindrome di Sezary	0,18
Coartazione atipica dell'aorta	0,17**
Iperargininemia	0,17
Leucodistrofia metacromatica	0,16
Mucopolisaccaridosi, tipo VI	0,16**
Deficit congenito di fibrinogeno	0,15
Epilessia dipendente dalla piridossina	0,15
Mucopolisaccaridosi, tipo 2	0,15**
Osteodisplasia policistica lipomembranosa - leucoencefalopatia sclerosante	0,15
Sindrome di Hermansky-Pudlak	0,15
Sindrome di Wiskott-Aldrich	0,15
Associazione CHARGE	0,14
Sindrome di Alström	0,14
Tumore anaplasico della tiroide	0,13
Xantomatosi cerebrotendinea	0,13
Pancreatite cronica familiare	0,125
Lissencefalia, tipo 2	0,12
Sindrome di Bartter	0,12
Malattia cistica della midollare renale, autosomica dominante, con o senza iperuricemia	0,11
Aceruloplasminemia	0,1
Alfa-mannosidosi	0,1
Aplasia della tibia - ectrodattilia	0,1
Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'età adulta	0,1
Atrofia muscolare spinale prossimale, autosomica dominante, a esordio nell'infanzia	0,1
Deficit congenito del fattore V	0,1
Deficit congenito del fattore XI	0,1
Diabete-sordità a trasmissione materna	0,1
Discheratosi congenita	0,1
Emimelia tibiale	0,1
Emofilia acquisita	0,1
Geroderma osteodisplastica	0,1
Intossicazione da colchicina	0,1

** Prevalenza alla nascita

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Leiomiomatosi diffusa legata all'X - sindrome di Alport	0,1
Leprecaunismo	0,1**
Leucemia mielomonocitica giovanile	0,1
Linfangioleiomiomatosi	0,1
Malattia di Creutzfeldt-Jakob	0,1
Malattia di Refsum	0,1
Malattia linfoproliferativa legata all'X	0,1
Miopia distale, tipo Nonaka	0,1
Neuropatia assonale motoria acuta	0,1
Neuropatia assonale sensitivo-motoria acuta	0,1
Neutropenia ciclica	0,1
Orticaria familiare da freddo	0,1
Proteinosi alveolare polmonare	0,1
Sarcoma di Ewing	0,1
Sindrome di Evans	0,1
Sindrome di Lemierre	0,1
Sindrome di Senior-Loken	0,1
Sindrome "Stiff man"	0,1
Malattia di Lafora	< 0,1
Epidermolisi bollosa giunzionale	0,06

Nomi della malattia	Prevalenza stimata (/100 000)
Fibrodisplasia ossificante progressiva	0,06
Suscettibilità mendeliana alle infezioni micobatteriche	0,059
Botulismo	0,05
Cordoma	0,05
Deficit congenito del fattore XIII	0,05
Deficit congenito di fattore II	0,05
Dissinostosi craniofacciale	0,05
Malattia di Gaucher, tipo 3	0,05
Osteoporosi - pseudoglioma	0,05
Tirosinemia, tipo 1	0,05
Sindrome di Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035
Distrofia muscolare congenita con deficit di integrina	0,03
Sindrome di Alpers	0,025
Sialidosi, tipo 1	0,02**
Sialidosi, tipo 2	0,02**
Malattia di Gaucher, forma perinatale letale	0,01
Malattia di Gaucher, tipo 2	0,01
Malattia di Refsum, forma infantile	0,005
Progeria	0,005

** Prevalenza alla nascita

Elenco delle malattie per numero di casi pubblicati in ordine decrescente

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

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

** Prevalenza alla nascita

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

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

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome di Hallermann-Streiff-François	< 100 casi
Sindrome di Susac	< 100 casi
Tracheobroncomegalia	< 100 casi
Vasculite leucocistoclasica con deficit del complemento	< 100 casi
Sindrome del "seno silente"	98 casi
Disostosi acrofaciale, tipo Nager	90 casi
Ipperistalsi intestinale - microcolon megacistico - idronefrosi	89 casi
Sindrome di Allan-Herndon-Dudley	89 casi
Encefalopatia epilettica infantile precoce	88 casi
Sindrome da encefalopatia neurogastrointestinale mitocondriale	87 casi
Anomalia di Uhl	84 casi
Encefalopatia da deficit di GLUT1	84 casi
Glicogenosi da deficit di LAMP2	84 casi
Nanismo metatropico	80 casi
Sindrome di Wells	80 casi
Sindrome da arterie tortuose	< 80 casi
Sindrome cerebro-costomandibolare	75 casi
Sindrome di Rapp-Hodgkin	72 casi
Malattia di Tangier	> 70 casi
Cromosoma 18 ad anello	70 casi
Displasia craniometafisaria	70 casi
Lupus eritematoso bolloso sistemico	70 casi
Pseudoipoadosteronismo, tipo 1	70 casi
Schisi mediana del labbro inferiore	70 casi
Emangiomatosi neonatale diffusa	< 70 casi
Deficit di glutatione sintetasi	65 casi
Cataratta - iperferritinemia	> 64 casi
Pemfigo paraneoplastico	> 60 casi
Acidemia metilmalonica sensibile alla vitamina B12, tipo cblA	60 casi
Acidosi chetonica da deficit di beta-chetotilasi	60 casi
Ipertricosi lanuginosa acquisita	60 casi
Istiocitosi "blu mare"	60 casi
Malattia di Griscelli	60 casi
Omocistinuria senza aciduria metilmalonica	60 casi
Pancreatoblastoma	60 casi
Sindrome di Dyggve-Melchior-Clausen	60 casi
Sindrome di Neu-Laxova	60 casi
Sindrome di Pearson	60 casi
Sindrome di Toriello-Carey	60 casi
Trisomia 10p non distale	60 casi
Displasia alveolocapillare congenita	< 60 casi
Sindrome di Wolcott-Rallison	< 60 casi
Utero doppio - emivagina - agenesia renale	< 60 casi
Atassia autosomica recessiva, tipo Beauce	57 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome della deiscenza capillare	57 casi
Sporotricosi	55 casi
Sindrome di Mazabraud	54 casi
Cromosoma 20 ad anello	> 50 casi
Megacalicosi congenita	> 50 casi
Osteodisplasia, tipo Melnick-Needles	> 50 casi
Sindrome di Frasier	> 50 casi
Sindrome di Hennekam	> 50 casi
Acidemia succinica	50 casi
Acroosteolisi, tipo autosomico dominante	50 casi
Agenesia del pancreas	50 casi
Anemia emolitica da deficit di glucosio-fosfato isomerasi	50 casi
Aprassia oculomotoria, tipo Cogan	50 casi
Blefarocalasi - labbro doppio	50 casi
Colestasi - linfedema	50 casi
Cromosoma 14 ad anello	50 casi
Deficit di adenilsuccinato liasi	50 casi
Deficit di prolidasi	50 casi
Deficit familiare di glucocorticoidi	50 casi
Displasia acromesomelica, tipo Maroteaux	50 casi
Displasia immuno-ossea di Schimke	50 casi
Encefalopatia da deficit di solfito ossidasi	50 casi
Fibromatosi ialina giovanile	50 casi
Lipidosi con sovraccarico di trigliceridi	50 casi
Malattia di Paget, forma giovanile	50 casi
Miosite focale	50 casi
Mucosolfatidosi	50 casi
Osteopetrosi con acidosi tubulare renale	50 casi
Romboencefalosinapsi	50 casi
Sindrome di Peters plus	50 casi
Sindrome di Pitt-Hopkins	50 casi
Sindrome di Waardenburg-Shah	50 casi
Sindrome ICF	50 casi
Torcicollo parossistico benigno dell'infanzia	50 casi
Analbuminemia congenita	< 50 casi
Aplasia del perone - ectrodattilia	< 50 casi
Atassia spinocerebellare, tipo 29	< 50 casi
Ehrlchiosi	< 50 casi
Granulomatosi con cutis laxa	< 50 casi
Ipoglossia - ipodattilia	< 50 casi
Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	< 50 casi
Sindrome Antley-Bixler-simile - genitali ambigui - difetti della steroidogenesi	< 50 casi
Sindrome blefaro-cheilo-dentale	< 50 casi
Sindrome branchio-oculo-facciale	< 50 casi
Sindrome di Goldmann-Favre	< 50 casi

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

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

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

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

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Monosomia 8p distale	20 casi
Poliposi a "cappuccio"	20 casi
Sindrome acrorenale	20 casi
Sindrome CDG, tipo 1b	20 casi
Sindrome delle piastrine grigie	20 casi
Sindrome Lacrimo-Auriculo-Dento-Digitale	20 casi
Sindrome PIBIDS	20 casi
Aciduria orotica ereditaria	< 20 casi
Capelli lanosi - cheratoderma palmoplantare - cardiomiopatia dilatativa	< 20 casi
Cataratta - ritardo mentale - ipogonadismo	< 20 casi
Cheratosi palmoplantare - clinodattilia	< 20 casi
Coreoatetosi - ipotiroidismo - distress respiratorio neonatale	< 20 casi
Cromosoma 10 ad anello	< 20 casi
Dermatite granulomatosa interstiziale con artrite	< 20 casi
Diatesi emorragica da deficit della glicoproteina VI o dell'integrina alfa2-beta1	< 20 casi
Displasia Ceca, tipo metatarsico	< 20 casi
Displasia ectodermica, tipo "puro" capelli-unghie	< 20 casi
Distonia mioclonica 15	< 20 casi
Epidermolisi bollosa semplice e distrofia muscolare dei cingoli	< 20 casi
Facies acromegaloide	< 20 casi
Facies acromegaloide - ipertricosi	< 20 casi
Ipertricosi cervicale anteriore isolata	< 20 casi
Ittiosi bollosa di Siemens	< 20 casi
Lipodistrofia parziale familiare, tipo Köbberling	< 20 casi
Paralisi della laringe - ritardo mentale	< 20 casi
Sindrome COFS	< 20 casi
Sindrome di Carey-Fineman-Ziter	< 20 casi
Sindrome IMAGE	< 20 casi
Sindrome RAPADILINO	< 20 casi
Sinostosi radio-ulna - trombocitopenia amegacariocitica	< 20 casi
Craniosinostosi, tipo Boston	19 casi
Deficit di aconitasi	19 casi
Delezione terminale di 6q	19 casi
Ipomielinizzazione con atrofia dei gangli basali e del cervelletto	19 casi
Leucoencefalopatia cavitante progressiva	19 casi
Miopia ereditaria da corpi inclusi - contratture articolari - oftalmoplegia	19 casi
Sindrome amelo-cerebro-ipoidrotica	19 casi
Sindrome di Schopf-Schulz-Passarge	19 casi
Displasia ossea terminale - difetti della pigmentazione	18 casi
Osteocondrodiplosia ipertricotica	18 casi
Aciduria malonica	17 casi
Deficit del trasportatore della creatina legato all'X	17 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Deficit di adesione leucocitaria, tipo 3	17 casi
Deficit di GTP cicloidrolasi 1	17 casi
Embriopatia da aminopterina	17 casi
Eritrodermia congenita letale	17 casi
Ipocheratosi palmoplantare circoscritta	17 casi
Malassorbimento ereditario di folato	17 casi
Sindrome da mioclono d'azione - insufficienza renale	17 casi
Sindrome H	17 casi
Acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneale	16 casi
Condrosiplosia metafisaria, tipo Jansen	16 casi
Deficit di glicogeno-sintetasi epatica	16 casi
Leiomioma orbitale	16 casi
Microgastria - anomalie degli arti	16 casi
Ritardo mentale legato all'X - malformazione di Dandy-Walker - malattia dei gangli basali - convulsioni	16 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Sudafricano	16 casi
Sindrome di Myhre	16 casi
Sindrome IRIDA	16 casi
Sindrome oro-facio-digitale, tipo 4	16 casi
Ablefaria - macrostomia	15 casi
Displasia ad "ali d'angelo" delle epifisi falangeali	15 casi
Distrofia muscolare congenita da deficit di lamina A/C	15 casi
Sindrome di Sensenbrenner	15 casi
Sindrome IBIDS	15 casi
Ulcerazione del cordone ombelicale - atresia intestinale	15 casi
Anosmia congenita isolata	< 15 casi
Displasia odonto-onico-dermica	< 15 casi
Immunodeficienza da deficit di interleuchina-1 chinasi-4 associata al recettore	< 15 casi
Lissencefalia da mutazioni di TUBA1A	< 15 casi
Oligodonzia - taurodonzia - capelli radi	< 15 casi
Rabdomioma - cardiopatia - anomalie genitali	< 15 casi
Sindrome di Wilson-Turner	> 14 casi
Assenza delle impronte digitali - milia congenita	14 casi
Atrofia ottica e cataratta, autosomica dominante	14 casi
Beta-mannosidasi	14 casi
Cromosoma 17 ad anello	14 casi
Derma-odonto-displasia	14 casi
Distrofia muscolare dei cingoli autosomica recessiva, tipo 2L	14 casi
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2G	14 casi
Sindrome ADULT	14 casi
Sindrome DEND	14 casi
Sindrome di Atkin-Flaitz	14 casi
Tricromazia oligoconica	14 casi
Atassia del cordone posteriore - retinite pigmentosa	13 casi

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

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome di Martinez-Frias	11 casi
Sindrome PELVIS	11 casi
Tricomegalia - degenerazione della retina - ritardo della crescita	11 casi
Sindrome CHANDS	> 10 casi
Sindrome di Chediak-Higashi	> 10 casi
Sindrome di Pai	> 10 casi
Artrogriposi multipla - faccia da "fischiatore" congenita	10 casi
Atrofia muscolare - atassia - retinite pigmentosa - diabete mellito	10 casi
Calcificazioni del plesso coroideo, forma infantile	10 casi
Cherateroderma palmoplantare diffuso - acrocianosi	10 casi
Coloboma - microftalmia - cardiopatia - sordità	10 casi
Coloboma dell'iride - ptosi - deficit cognitivo	10 casi
Deficit di succinil-CoA acetoacetato transferasi	10 casi
Delezione 2q37	10 casi
Displasia acromesomelica, tipo Hunter-Thompson	10 casi
Displasia ectodermica - sindrome da fragilità cutanea	10 casi
Displasia pseudodiastrofica	10 casi
Displasia renale-epatica-pancreatica - cisti di Dandy-Walker	10 casi
Displasia, tipo "boomerang"	10 casi
Fusione vertebrale progressiva non infettiva	10 casi
Ipercheratosi - iperpigmentazione	10 casi
Ipomielinizzazione - cataratta congenita	10 casi
Ittiosi follicolare - atrichia - fotofobia	10 casi
Lipodistrofia parziale familiare associata a mutazioni di PPARG	10 casi
Malattia autoinfiammatoria da deficit dell'antagonista del recettore dell'interleuchina-1	10 casi
Malattia di Charcot-Marie-Tooth - nefropatia	10 casi
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4H	10 casi
Monosomia 5q distale	10 casi
Ritardo mentale legato all'X - ipotonia - dismorfismi facciali - comportamento aggressivo	10 casi
Ritardo mentale sindromico legato all'X, tipo 7	10 casi
Sindrome cerebro-oculo-nasale	10 casi
Sindrome da disgenesia del tronco cerebrale, tipo Athabaskan	10 casi
Sindrome da megacolon di Goldberg-Shprintzen	10 casi
Sindrome di Barber-Say	10 casi
Sindrome di Char	10 casi
Sindrome di Flynn-Aird	10 casi
Sindrome di Juberg-Hayward	10 casi
Sindrome di Nevo	10 casi
Sindrome di Pollitt	10 casi
Sindrome di Saldino-Mainzer	10 casi
Sindrome di Toriello-Lacassie-Droste	10 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Hamel	10 casi
Acromelanosi	< 10 casi
Anemia da corpi di Heinz	< 10 casi
Deficit di adesione leucocitaria, tipo 2	< 10 casi
Deficit di fosfoenolpiruvato carbossichinasi	< 10 casi
Diafanospondilodisostosi	< 10 casi
Disostosi acrofaciale, tipo Rodriguez	< 10 casi
Displasia di Greenberg	< 10 casi
Displasia di Pacman	< 10 casi
Displasia di Singleton-Merten	< 10 casi
Displasia epifisaria - microcefalia - nistagmo	< 10 casi
Displasia toraco-laringo-pelvica	< 10 casi
Distrofia corneale - sordità percettiva	< 10 casi
Emiplegia alternante familiare notturna benigna del bambino	< 10 casi
Encefalopatia da deficit di prosaposina	< 10 casi
Gigantismo cerebrale - cisti mascellari	< 10 casi
Glomerulopatia - ipotrichia - telangectasia	< 10 casi
Ipopituitarismo - microftalmia	< 10 casi
Ipoplasia pancreatica - diabete - cardiopatia	< 10 casi
Ittiosi neonatale - colangite sclerosante	< 10 casi
Malattia di Gaucher - oftalmoplegia - calcificazioni cardiovascolari	< 10 casi
Mioclonia periorale con assenze	< 10 casi
Mioclonie - atrofia muscolare distale	< 10 casi
Miopatia a "cappello"	< 10 casi
Osteocondromatosi carpotarsale	< 10 casi
Porocheratosi palmoplantare di Mantoux	< 10 casi
Progeria - bassa statura - nevi pigmentati	< 10 casi
Sindrome di Aase-Smith	< 10 casi
Sindrome di Laron associata immunodeficienza	< 10 casi
Sindrome di Pfeiffer-Singer-Zschesche	< 10 casi
Sindrome digito-reno-cerebrale	< 10 casi
Sindrome Larsen-simile, forma letale	< 10 casi
Sindrome pseudo-Zellweger	< 10 casi
Sordità - linfedema - leucemia	< 10 casi
XK aprosencefalia	< 10 casi
Anomalie cardiache - eterotassia	9 casi
Atassia - aprassia - ritardo mentale legato all'X	9 casi
Atrasferrinemia	9 casi
Brachimorfismo - oncodisplasia - disfangismo	9 casi
Cardiomiopatia - cataratta - anomalie spondilopelviche	9 casi
Deficit di gamma-glutamilmisteina sintetasi	9 casi
Deficit di guanidinoacetato metiltransferasi	9 casi
Laminopatia, tipo Decaudain-Vigouroux	9 casi
Leucodistrofia - paraplegia spastica - distonia	9 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Macrostomia - appendici preauricolari - oftalmoplegia esterna	9 casi
Metilmalonicaciduria - omocistinuria, tipo cblF	9 casi
Nanismo tipo Lenz-Majewski	9 casi
Palatoschisi - difetto cardiaco - anomalie dei genitali - ectrodattilia	9 casi
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 18	9 casi
Ritardo mentale legato all'X - tetraparesi spastica	9 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Shashi	9 casi
Sindrome di Bosley-Salih-Alorainy	9 casi
Sindrome oculo-cerebro-facciale, tipo Kaufman	9 casi
Sindrome trico-retinico-dento-digitale	9 casi
Atassia - sordità - ritardo mentale	8 casi
Brachidattilia preassiale alluce varo	8 casi
Campomelia, tipo Cumming	8 casi
Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 1	8 casi
Deficit di 5-oxoprolinasi	8 casi
Displasia spondilometafisaria - distrofia dei coni e dei bastoncelli	8 casi
Ematuria familiare autosomica dominante - tortuosità delle arterie retiniche - contratture	8 casi
Idrocefalo - displasia costovertebrale - anomalia di Sprengel	8 casi
Iperostosi vertebrale anchilosante con tilosi	8 casi
Leucoencefalopatia - atassia - ipodonzia - ipomielinizzazione	8 casi
Osteopetrosi - ipogammaglobulinemia	8 casi
Ritardo mentale legato all'X - dismorfismi - atrofia cerebrale	8 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Abidi	8 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Vitale	8 casi
Sindrome di Ackerman	8 casi
Sindrome di Joubert con difetto epatico	8 casi
Sindrome di Kallmann - cardiopatia	8 casi
Sindrome di Lelis	8 casi
Sindrome di Vici	8 casi
Sindrome Micro	8 casi
Sindrome polimalformativa letale, tipo Boissel	8 casi
Sordità - displasia scheletrica - anomalia del labbro	8 casi
Albinismo oculare - sordità sensoriale tardiva	7 casi
Atassia episodica, tipo 5	7 casi
Atassia episodica, tipo 7	7 casi
Brachidattilia, tipo A6	7 casi
Deficit di gamma-glutamilmisteina transpeptidasi	7 casi
Deficit di transaldolasi	7 casi
Degenerazione retinica - microftalmia - glaucoma	7 casi
Diidropirimidinuria	7 casi
Distonia 16	7 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Fibrofollicolomi multipli familiari	7 casi
Miopia mitocondriale - anemia sideroblastica	7 casi
Neutropenia congenita grave legata all'X	7 casi
Obesità da deficit di pro-opiomelanocortina	7 casi
Ritardo mentale grave legato all'X, tipo Gustavson	7 casi
Ritardo mentale legato all'X - sindrome cranio-facio-scheletrica	7 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Van Esch	7 casi
Sindrome acro-reno-mandibolare	7 casi
Sindrome CDG, tipo 1e	7 casi
Sindrome CEDNIK	7 casi
Sindrome da delezione 6q16	7 casi
Sindrome da microdelezione 2p21	7 casi
Sindrome dell'arco branchiale legata all'X	7 casi
Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo dermatosparassi	7 casi
Sindrome di Michels	7 casi
Sindrome di Stern-Lubinsky-Durrie	7 casi
Sindrome genitorotulea	7 casi
Sindrome MEHMO	7 casi
Sindrome neurodegenerativa legata all'X, tipo Bertini	7 casi
Sindrome palatoschisi-sinechie laterali	7 casi
Sindrome retino-epato-endocrinologica	7 casi
Torcicollo - cheloidi - criptorchidismo	7 casi
Anchilosi dei pollici - brachidattilia - ritardo mentale	6 casi
Anemia di Fanconi - ittiosi - dismorfismi	6 casi
Anomalie delle vie biliari - insufficienza renale	6 casi
Aplasia cutanea congenita degli arti, forma recessiva	6 casi
Atassia spinocerebellare, tipo 30	6 casi
Blefarofimosi - ptosi - esotropia - sindattilia - bassa statura	6 casi
Cheratosi follicolare - nanismo - atrofia cerebrale	6 casi
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosinostosi	6 casi
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA (HMG-CoA) sintetasi	6 casi
Disgenesia gonadica 46,XY - neuropatia sensitivo-motoria	6 casi
Disostosi acrofaciale, tipo Catania	6 casi
Displasia ectodermica idrotica, tipo Christianson-Fourie	6 casi
Epilessia - telangectasia	6 casi
Fibula a serpentina - reni policistici	6 casi
Ipopituitarismo - polidattilia postassiale	6 casi
Megalencefalia - polimicrogiria - polidattilia post-assiale - idrocefalo	6 casi
Polisindattilia - malformazione cardiaca	6 casi
Ritardo mentale - ipotrichia - brachidattilia	6 casi
Ritardo mentale legato all'X - psicosi - macroorchidismo	6 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Armfield	6 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Zorick	6 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindattilia - telecanto - malformazioni anogenitali e renali	6 casi
Sindrome CDG, tipo 1g	6 casi
Sindrome CLAPO	6 casi
Sindrome da ipersensibilità agli UV (raggi ultravioletti)	6 casi
Sindrome della sudorazione indotta dal freddo	6 casi
Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo spondilo-cheiro-displastica	6 casi
Sindrome di Eiken	6 casi
Sindrome di Grange	6 casi
Sindrome di Hartsfield-Bixler-Demyer	6 casi
Sindrome di Moore-Federman	6 casi
Sindrome di Stormorken-Sjaastad-Langset	6 casi
Sindrome di Wieacker-Wolff	6 casi
Sindrome di Zurich-Kaye	6 casi
Sindrome isotretinoina-simile	6 casi
Sindrome PAGOD	6 casi
Sindrome W	6 casi
Sinfalangismo - anomalie multiple delle mani e dei piedi	6 casi
Sordità - ipoplasia dello smalto - anomalie ungueali	6 casi
Spasticità - ritardo mentale	6 casi
Acalasia - microcefalia	5 casi
Acidemia metilmalonica - omocistinuria, tipo cb1D	5 casi
Alopecia - contratture - nanismo - ritardo mentale	5 casi
Anonichia - microcefalia	5 casi
Aracnodattilia - anomalia dell'ossificazione - ritardo mentale	5 casi
Atassia spinocerebellare legata all'X, tipo 3	5 casi
Atresia delle coane - sordità - cardiopatia	5 casi
Bradiopsia	5 casi
Cheratoderma palmoplantare - inversione sessuale XX - predisposizione al carcinoma a cellule squamose	5 casi
Colestasi - retinopatia pigmentosa - schisi palatina	5 casi
Craniosinostosi - brachidattilia	5 casi
Dacriocistite - osteopoichilosi	5 casi
Deficit di beta-ureidopropionasi	5 casi
Deficit di P2Y12	5 casi
Depigmentazione bilaterale acuta dell'iride	5 casi
Dermato-osteolisi, tipo Kirghizi	5 casi
Disostosi acro-fronto-facio-nasale	5 casi
Disostosi omerospinale	5 casi
Displasia ectodermica odonto-micro-ungueale	5 casi
Displasia spondiloepimetafisaria - ipotricosi	5 casi
Displasia, tipo Astley-Kendall	5 casi
Ectrodattilia - displasia ectodermica senza labiopalatoschisi	5 casi
Ipotiroidismo - dismorfismi - polidattilia postassiale - ritardo mentale	5 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Linfedema - malformazioni arterovenose cerebrali	5 casi
Lissencefalia tipo 3 - sequenza dell'acinesia fetale familiare	5 casi
Macrotrombocitopenia con piastrine anomale, autosomica dominante	5 casi
Malattia dei motoneuroni inferiori a esordio infantile, autosomica recessiva	5 casi
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J	5 casi
Malattia immunoneurologica legata all'X	5 casi
Nefropatia - sordità - iperparatiroidismo	5 casi
Nefrosi - sordità - anomalie delle vie urinarie e delle dita	5 casi
Onico-trico-displasia - neutropenia	5 casi
Paraplegia - brachidattilia - epifisi a cono	5 casi
Picnocondrogenesi	5 casi
Pollici addotti-artrogriposi, tipo Dunder	5 casi
Ritardo mentale legato all'X - coreoatetosi - disturbi del comportamento	5 casi
Ritardo mentale legato all'X - cubito valgo - facies caratteristica	5 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Najm	5 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Wei	5 casi
Sindrome ANE	5 casi
Sindrome CAMOS	5 casi
Sindrome CDG, tipo 1d	5 casi
Sindrome CDG, tipo 1h	5 casi
Sindrome craniodigitale - ritardo mentale	5 casi
Sindrome della sordità branchiogenica	5 casi
Sindrome di Bamforth	5 casi
Sindrome di Curry-Jones	5 casi
Sindrome di Fine-Lubinsky	5 casi
Sindrome di Frank-Ter Haar	5 casi
Sindrome di German	5 casi
Sindrome di Matthew-Wood	5 casi
Sindrome di Mononen-Karnes-Senac	5 casi
Sindrome di Sillence	5 casi
Sindrome glaucoma-apnea	5 casi
Sindrome oculo-palato-cerebrale	5 casi
Sinostosi omero-ulnare	5 casi
Tetraplegia spastica congenita	5 casi
Amartomatosi cistica polmone-rene	< 5 casi
Latosterolosi	< 5 casi
Sindrome di Sakati-Nyhan	< 5 casi
Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosis nigricans	4 casi
Acrocifodisplasia metafisaria	4 casi
Anomalia dell'arco aortico - dismorfismi - ritardo mentale	4 casi
Aplasia cutanea - miopia	4 casi
Ariaia - atresia delle coane - microftalmia	4 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Atassia episodica, tipo 6	4 casi
Autismo - angioma facciale color "vino Porto"	4 casi
Bassa statura - pterigio del collo - cardiopatia	4 casi
Brachidattilia di Hirschsprung	4 casi
Capelli radi - bassa statura - anomalie cutanee	4 casi
Cecità - scoliosi - aracnodattilia	4 casi
Cheroderma palmoplantare - amiotrofia	4 casi
Condrodisplasia letale recessiva	4 casi
Coroideremia - obesità - sordità	4 casi
Craniosinostosi - malformazione di Dandy-Walker - idrocefalo	4 casi
Diabete mellito neonatale permanente - agenesia pancreatica e cerebellare	4 casi
Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari, tipo 4	4 casi
Disgenesia caudale familiare	4 casi
Disostosi acrofaciale, tipo Palagonia	4 casi
Disostosi faciocraniale ipomandibolare	4 casi
Displasia ectodermica idrotica, tipo Halal	4 casi
Displasia ectodermica, tipo Berlin	4 casi
Displasia oculo-oto-faciale	4 casi
Displasia odonto-tricomelica-ipoidrotica	4 casi
Displasia ossea letale, tipo Holmgren-Forsell	4 casi
Displasia osteodisplastica microcefalica, tipo Saul-Wilson	4 casi
Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo MacDermot	4 casi
Displasia spondiloepifisaria, tipo Byers	4 casi
Displasia spondiloepifisaria, tipo Cantu	4 casi
Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Nishimura	4 casi
Displasia spondilometafisaria con immunodeficienza combinata	4 casi
Displasia trico-dento-ungueale	4 casi
Dissezione arteriosa con lentiginosi	4 casi
Ectopia del cristallino - distrofia corioretinica - miopia	4 casi
Encefalopatia da deficit di urocianato idratasi	4 casi
Ernia diaframmatica - anomalie degli arti	4 casi
Fibromatosi gengivale - anomalie dentali	4 casi
Fibrosi polmonare - iperplasia epatica - ipoplasia del midollo osseo	4 casi
Immunodeficienza con deficit di cellule "natural-killer"	4 casi
Ipertermia maligna - artrogriposi - torcicollo	4 casi
Ipomielinizzazione - ipogonadismo ipogonadotropico - ipodonzia	4 casi
Ipotricosi - linfedema - telangectasia	4 casi
Ittiosi - alopecia - ectropion - ritardo mentale	4 casi
Labiopalatoschisi - malrotazione cardiopatia	4 casi
Leucoencefalopatia - cheratosi palmoplantare	4 casi
Leucoencefalopatia - condrodisplasia metafisaria	4 casi
Macrogiria - paralisi pseudobulbare	4 casi
Microcefalia - polimicrogria - agenesia del corpo calloso	4 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Microtia bilaterale - sordità - palatoschisi	4 casi
Mioclonia - atassia cerebellare - sordità	4 casi
Miopatia da sovraccarico di calsequestrina e proteina SERCA1	4 casi
Miopatia letale congenita, tipo Compton-North	4 casi
Neurodegenerazione da deficit di 3-idrossi-isobutiril-CoA idrolasi	4 casi
Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità - ritardo globale	4 casi
Neuropatia sensitivo-motoria a esordio facciale	4 casi
Odontoleucodistrofia	4 casi
Omocarnosinasi	4 casi
Osteopoichilosi - bassa statura - deficit cognitivo	4 casi
Paraplegia - ritardo mentale - ipercheratosi	4 casi
Paraplegia spastica - nefropatia - sordità	4 casi
Peli a spirale - cheratoderma palmoplantare	4 casi
Pollice lungo - brachidattilia	4 casi
Ritardo della crescita - deficit cognitivo - disostosi mandibofacciale - microcefalia - palatoschisi	4 casi
Ritardo della crescita - microcefalia - anomalie digitali - ipospadia	4 casi
Ritardo della crescita da deficit del fattore di crescita 1 insulino-simile	4 casi
Ritardo mentale - dismorfismi - ipogonadismo - diabete mellito	4 casi
Ritardo mentale legato all'X - epilessia - psoriasi	4 casi
Ritardo mentale legato all'X - ipogonadismo - ittiosi - obesità - bassa statura	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Ciliers	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Miles-Carpenter	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Schimke	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Seemanova	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Siderius	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Stevenson	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Stocco Dos Santos	4 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Stoll	4 casi
Sclerosi endostale - ipoplasia cerebellare	4 casi
Sindattilia, tipo 4	4 casi
Sindrome CDG, tipo 1f	4 casi
Sindrome CDG, tipo 1k	4 casi
Sindrome CDG, tipo 2a	4 casi
Sindrome coxoauricolare	4 casi
Sindrome da immunodeficienza primitiva dovuta a deficit di p14	4 casi
Sindrome degli pterigi multipli, autosomica dominante	4 casi
Sindrome dell'anoftalmia plus	4 casi
Sindrome dell'esoftalmo benigno	4 casi
Sindrome di Abruzzo-Erickson	4 casi
Sindrome di Bonneman-Meinecke-Reich	4 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome di Capra-DeMarco	4 casi
Sindrome di Cole-Carpenter	4 casi
Sindrome di Cousin-Walbraum-Cegarra	4 casi
Sindrome di Gorlin-Chaudhry-Moss	4 casi
Sindrome di Kapur-Toriello	4 casi
Sindrome di Simpson-Golabi-Behmel, tipo 2	4 casi
Sindrome di Tome-Brune-Fardeau	4 casi
Sindrome difetti degli arti-micrognazia	4 casi
Sindrome neurocutanea, tipo Bicknell	4 casi
Sindrome neuroectodermica endocrina	4 casi
Sindrome oro-facio-digitale, tipo 5	4 casi
Sindrome RHYSN	4 casi
Sindrome simil-maschera facciale di Nablus	4 casi
Sordità - neuropatia periferica - arteriopatia	4 casi
Afalangia - emivertebre - disgenesia urogenitale-intestinale	3 casi
Agammaglobulinemia - microcefalia - craniosinostosi - dermatite grave	3 casi
Agenesia del corpo calloso - microcefalia - bassa statura	3 casi
Albinismo cutaneo, fenotipo "ermellino"	3 casi
Amelia autosomica recessiva	3 casi
Anemia emolitica da deficit di glutazione reduttasi	3 casi
Anemia microcitica associata a sovraccarico epatico di ferro	3 casi
Anendocrinosi intestinale congenita da diminuzione delle cellule gangliari enteriche	3 casi
Aniridia - agenesia della rotula	3 casi
Aniridia - ptosi - ritardo mentale - obesità	3 casi
Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalie scheletriche	3 casi
Anomalia di Axenfeld-Rieger - idrocefalo - anomalie scheletriche	3 casi
Anomalie dei capelli - fotosensibilità - ritardo mentale	3 casi
Anonichia con pigmentazione delle pieghe di flessione	3 casi
Aplasia cutanea congenita - linfangectasia intestinale	3 casi
Aracnodattilia - ritardo mentale - dismorfismi	3 casi
Bassa statura da difetto quantitativo dell'ormone della crescita	3 casi
Blefaroptosi - miopia - ectopia del cristallino	3 casi
Camptodattilia - displasia ossea	3 casi
Cardiomiopatia-intolleranza all'esercizio da deficit cardiaco e muscolare di glicogeno	3 casi
Cecità corticale - ritardo mentale - polidattilia	3 casi
Convulsioni - ritardo mentale da idrossilisinuria	3 casi
Craniosinostosi - calcificazioni intracraniche	3 casi
Deficit congenito di eparansolfato negli enterociti	3 casi
Deficit intellettuale- cataratta - cifosi	3 casi
Derivati Mülleriani - linfangectasia - polidattilia	3 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Diarrea intrattabile - atresia delle coane - anomalie oculari	3 casi
Dismorfismo facciale - macrocefalia - miopia - malformazione di Dandy Walker	3 casi
Displasia acromesomelica, tipo Brahimi-Bacha	3 casi
Displasia cranio-fronto-nasale - anomalia di Poland	3 casi
Displasia ectodermica ipoidrotica - ipotiroidismo - discinesia ciliare	3 casi
Displasia spondiloepifisaria tardiva, tipo Kohn	3 casi
Displasia spondiloepimetafisaria, tipo aggregano	3 casi
Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Bieganski	3 casi
Displasia spondilometafisaria assiale	3 casi
Displasia spondilometafisaria, tipo Golden	3 casi
Displasia timo-rene-ano-polmone	3 casi
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2M	3 casi
Distrofia neuroassonale - acidosi tubulare	3 casi
Disturbo dello sviluppo sessuale - ritardo mentale	3 casi
Duplicazione delle sopracciglia - sindattilia	3 casi
Fotosensibilità cutanea - colite letale	3 casi
Fusione posteriore delle vertebre lombosacrali - blefaroptosi	3 casi
Glaucoma - ectopia - sferofachia - rigidità articolare - bassa statura	3 casi
Ipertricosi cervicale - neuropatia periferica	3 casi
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 4	3 casi
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 5	3 casi
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 6	3 casi
Ipoplasia ungueale di Hirschsprung	3 casi
Ipotonia con acidemia lattica e iperammoniemia	3 casi
Linfedema - difetti settali atriali - alterazioni facciali	3 casi
Lipodistrofia - ritardo mentale - sordità	3 casi
Malattia emorragica da mutazione di alfa-1 antitripsina Pittsburgh	3 casi
Malattia renale nail-patella-simile	3 casi
Microcefalia - brachidattilia - cifoscoliosi	3 casi
Microcefalia - cardiomiopatia	3 casi
Microcefalia - deficit cognitivo - anomalie neurologiche e falangee	3 casi
Microftalmia - atrofia cerebrale	3 casi
Nanismo - ritardo mentale - anomalie oculari - schisi labiopalatina	3 casi
Neuropatia periferica, tipo Fiskstrand	3 casi
Osteogenesi imperfetta - microcefalia - cataratta	3 casi
Osteoporosi - ipopigmentazione oculocutanea	3 casi
Osteosclerosi - ittiosi - insufficienza ovarica precoce	3 casi
Pollici assenti - bassa statura - deficit immunitario	3 casi
Ritardo dello sviluppo globale - osteopenia - difetti ectodermici	3 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Ritardo mentale legato all'X - ipogammaglobulinemia - deterioramento neurologico progressivo	3 casi
Ritardo mentale legato all'X - pubertà precoce - obesità	3 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Kroes	3 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Shrimpton	3 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Wilson	3 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Wittwer	3 casi
Ritardo mentale, tipo Kahrizi	3 casi
Ritardo psicomotorio da deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	3 casi
Schisi della mano - uropatia - spina bifida - anomalie del diaframma	3 casi
Sindrome AREDYLD	3 casi
Sindrome branchio-scheletro-genitale	3 casi
Sindrome CODAS	3 casi
Sindrome craniofacciale-sordità-mani	3 casi
Sindrome di Al Gazali-Dattani	3 casi
Sindrome di Gardner-Morrisson-Abbott	3 casi
Sindrome di Goodman	3 casi
Sindrome di Lewis-Pashayan	3 casi
Sindrome di Qazi-Markouizos	3 casi
Sindrome di Rambaud-Gallian-Touchard	3 casi
Sindrome di Suarez-Stickler	3 casi
Sindrome di Summitt	3 casi
Sindrome di Temtamy	3 casi
Sindrome di Ulbright-Hodes	3 casi
Sindrome facio-cardio-melica	3 casi
Sindrome letale onfalocele-labiopalatoschisi	3 casi
Sindrome microcefalia-palatoschisi, autosomica dominante	3 casi
Sindrome N	3 casi
Sindrome oculo-osteo-cutanea	3 casi
Sindrome oro-facio-digitale, tipo 3	3 casi
Sindrome SERKAL	3 casi
Sordità - anomalie della valvola mitrale - anomalie scheletriche	3 casi
Sordità - atrofia ottica - demenza	3 casi
Sordità neurosensoriale - incanutimento precoce - tremore essenziale	3 casi
Sordità-ritardo mentale, tipo Martin-Probst	3 casi
Trigonocefalia - bassa statura - ritardo della crescita	3 casi
Aciduria metilmalonica - microcefalia - cataratta	2 casi
Agenesia del corpo calloso - ritardo mentale - coloboma - micrognazia	2 casi
Alopecia circoscritta - polidattilia	2 casi
Amaurosi - ipertricosi	2 casi
Anemia emolitica letale - anomalie genitali	2 casi
Anestesia corneale - anomalie retiniche - sordità	2 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Aniridia - agenesia renale - ritardo psicomotorio	2 casi
Anomalia di Duane - miopia - scoliosi	2 casi
Anomalie auricolari - labioschisi con o senza palatoschisi - anomalie oculari	2 casi
Anomalie auricolo-oculari - labioschisi	2 casi
Anomalie dello sviluppo - sordità - distonia	2 casi
Anomalie dell'ossificazione - ritardo dello sviluppo psicomotorio	2 casi
Artrogriposi-ipercheratosi, forma letale	2 casi
Aterosclerosi - sordità - diabete - epilessia - nefropatia	2 casi
Atrofia della coroide - alopecia	2 casi
Atrofia muscolare spinale - complesso di Dandy-Walker - cataratta	2 casi
Bassa statura, tipo Bruxelles	2 casi
Basso peso alla nascita - nanismo - disgamaglobulinemia	2 casi
Brachitelefalangia - dismorfismi - sindrome di Kallmann	2 casi
Camptodattilia tipo Guadalajara, tipo 2	2 casi
Cardiomiopatia - anomalie renali	2 casi
Cardiopatologia congenita - arti corti	2 casi
Cataratta - atassia - sordità	2 casi
Cataratta - nefropatia - encefalopatia	2 casi
Cheratoderma - ipotricosi - leuconichia	2 casi
Colite epitelio-esfoliativa - sordità	2 casi
Condrodisplasia - disturbo dello sviluppo sessuale	2 casi
Condrodisplasia metafisaria - retinite pigmentosa	2 casi
Condrodisplasia metafisaria, tipo Kaitila	2 casi
Contratture - displasia ectodermica - labiopalatoschisi	2 casi
Craniosinostosi - aplasia del perone	2 casi
Craniosinostosi-aplasia radiale, tipo Imaizumi	2 casi
Criodrocitosi ereditaria con riduzione della stomatina	2 casi
Criptomicrotia - brachidattilia - anomalie dei dermatoglifi	2 casi
Deficit di acido gamma aminobutirrico-transaminasi	2 casi
Degenerazione spinocerebellare - distrofia corneale	2 casi
Demielinizzazione cerebrale da deficit di metionina-adenosil-transferasi	2 casi
Dentinogenesi imperfetta - bassa statura - ipoacusia - ritardo mentale	2 casi
Dermatoleucodistrofia	2 casi
Desmosterolosi	2 casi
Diabete neonatale - ipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosi epatica - rene policistico	2 casi
Disgenesia cerebrale congenita da deficit di glutamina sintetasi	2 casi
Disgenesia gonadica - anomalie multiple	2 casi
Dismorfismi - bassa statura - sordità - pseudoermafroditismo	2 casi
Disostosi acro-cranio-facciale	2 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Disostosi acrofaciale, autosomica recessiva	2 casi
Displasia craniodiafisaria, autosomica dominante	2 casi
Displasia ectodermica - cecità	2 casi
Displasia ectodermica anidrotica - immunodeficienza - osteopetrosi - linfedema	2 casi
Displasia iridea - ipertelorismo - sordità	2 casi
Displasia Kniest-simile, forma letale	2 casi
Displasia mesomelica - fossette cutanee	2 casi
Displasia pilodentale	2 casi
Displasia spondiloepimetafisaria - anomalie della dentizione	2 casi
Displasia spondiloepimetafisaria, tipo Genevieve	2 casi
Displasia spondilometafisaria - avambracci incurvati - dismorfismi facciali	2 casi
Displasia spondilometafisaria, tipo A4	2 casi
Disturbi dello sviluppo sessuale 46,XX - anomalie scheletriche	2 casi
Disturbo dello sviluppo sessuale 46,XY - insufficienza surrenalica	2 casi
Encefalomiopatia mitocondriale - aminoacidopatia	2 casi
Encefalomiopatia mitocondriale infantile legata a FASTKD2	2 casi
Epilessia - microcefalia - displasia scheletrica	2 casi
Fibrosi polmonare - immunodeficienza - disgenesia gonadica	2 casi
Idrocefalo - alta statura - iperlassità	2 casi
Immunodeficienza da deficit di CD25	2 casi
Ipereplexia - epilessia	2 casi
Iperensione arteriosa polmonare - leucopenia - difetto del setto atriale	2 casi
Ipogonadismo ipogonadotropo - retinite pigmentosa	2 casi
Ipomagnesemia con normocalciuria	2 casi
Ipospadi - ipertelorismo - coloboma - sordità	2 casi
Ipotricosi-ritardo mentale, tipo Lopes	2 casi
Ittiosi - anomalie orali e digitali	2 casi
Ittiosi - atresia biliare	2 casi
Ittiosi - epatosplenomegalia - degenerazione cerebellare	2 casi
Ittiosi congenita - microcefalia - quadriplegia	2 casi
Labioschisi - retinopatia	2 casi
Leucoencefalopatia - distonia - neuropatia motoria	2 casi
Lissencefalia tipo 3 - displasia delle ossa metacarpali	2 casi
Macrocefalia - bassa statura - paraplegia	2 casi
Macrocefalia - immunodeficienza - anemia	2 casi
Malattia dei piccoli vasi cerebrali non associata a NOTCH3	2 casi
Malattia dei tubuli renali - cardiomiopatia	2 casi
Malattia di Hirschsprung - polidattilia - sordità	2 casi
Malattia mitocondriale fatale da deficit combinato della fosforilazione ossidativa 3	2 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Malformazione cerebrale - cardiopatia congenita - polidattilia postassiale	2 casi
Microbrachicefalia - ptosi - schisi labiale	2 casi
Microcefalia - anomalie digitali - deficit cognitivo	2 casi
Microcefalia - epilessia - ritardo mentale - cardiopatia	2 casi
Microlissencefalia - micromelia	2 casi
Monosomia 9q22.3	2 casi
Nanismo osteocondrodisplastico - sordità - retinite pigmentosa	2 casi
Nefronoftisi familiare dell'adulto - tetraparesi spastica	2 casi
Neurodegenerazione progressiva - iperlassità articolare - cataratta	2 casi
Neuropatia viscerale - anomalie encefaliche - dismorfismi facciali - ritardo dello sviluppo	2 casi
Obesità - colite - ipotiroidismo - ipertrofia cardiaca - ritardo dello sviluppo	2 casi
Obesità da deficit di pro-ormone convertasi 1	2 casi
Oculo-trico-displasia	2 casi
Osteogenesi imperfetta - retinopatia - crisi epilettiche - ritardo mentale	2 casi
Osteolisi talo-rotula-scafoide	2 casi
Palatoschisi - bassa statura - anomalie delle vertebre	2 casi
Paresi spastica - glaucoma - pubertà precoce	2 casi
Plagiocefalia - ritardo mentale legato all'X	2 casi
Polidattilia postassiale di Dandy Walker	2 casi
Pseudoprogeria	2 casi
Pterigio del collo - ritardo mentale - anomalie delle dita	2 casi
Ptosi - strabismo - diastasi dei retti addominali	2 casi
Ritardo mentale grave - epilessia - anomalie anali - ipoplasia delle falangi distali	2 casi
Ritardo mentale legato all'X - acromegalia - iperattività	2 casi
Ritardo mentale legato all'X - epilessia - contratture articolari progressive - facies caratteristica	2 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Cantagrel	2 casi
Ritardo mentale legato all'X, tipo Reish	2 casi
Schisi delle narici - telecaneto	2 casi
Schisi palatina - anomalie carpotarsali - oligodonzia	2 casi
Sclerosi multipla - ittiosi - deficit del fattore VIII	2 casi
Sindrome aniridia-ritardo mentale	2 casi
Sindrome blefaro-facio-scheletrica	2 casi
Sindrome CDG, tipo 1l	2 casi
Sindrome CDG, tipo 2e	2 casi
Sindrome CDG, tipo 2h	2 casi
Sindrome cleidorizomelia	2 casi
Sindrome da ipercoagulazione da deficit di glicosilfosfatidilinositolo	2 casi
Sindrome da resistenza all'ormone di rilascio della tireotropina	2 casi
Sindrome da secrezione inappropriata dell'ormone antidiuretico	2 casi

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome dermo-cardio-scheletrica, tipo Borrone	2 casi
Sindrome di Bangstad	2 casi
Sindrome di Beemer-Ertbruggen	2 casi
Sindrome di Braddock	2 casi
Sindrome di Cooper-Wang-Jabs	2 casi
Sindrome di Dahlberg-Borer-Newcomer	2 casi
Sindrome di Dincsoy-Salih-Patel	2 casi
Sindrome di Eng-Strom	2 casi
Sindrome di Fuqua-Berkovitz	2 casi
Sindrome di Hennekam-Beemer	2 casi
Sindrome di Houlston-Iraggori-Murday	2 casi
Sindrome di Kaler-Garrity-Stern	2 casi
Sindrome di Kozlowski-Brown-Hardwick	2 casi
Sindrome di Kudo-Tamura-Fuse	2 casi
Sindrome di Lichtenstein	2 casi
Sindrome di Okamoto	2 casi
Sindrome di Pierre Robin - anomalia faciodigitale	2 casi
Sindrome di Rudiger	2 casi
Sindrome di Say-Barber-Miller	2 casi
Sindrome di Siegler-Brewer-Carey	2 casi
Sindrome di Stimmler	2 casi
Sindrome di Stoll-Alembik-Finck	2 casi
Sindrome di Teebi-Shaltout	2 casi
Sindrome HEC	2 casi
Sindrome PARC	2 casi
Sindrome Robinow-simile	2 casi
Sindrome SCARF	2 casi
Sindrome tiro-cerebro-renale	2 casi
Sindrome Zellweger-simile senza anomalie perossisomiali	2 casi
Singnasia - anomalie multiple	2 casi
Sordità - acidosi tubulare - anemia	2 casi
Sordità - cecità - ipopigmentazione	2 casi
Sordità - ipospadia - sinostosi dei metacarpi e dei metatarsi	2 casi
Sordità - vitiligine - acalasia	2 casi
Tetraplegia - ritardo mentale - retinite pigmentosa	2 casi
Tricomegalia - cataratta - sferocitosi	2 casi
Trigonocefalia - naso bifido - anomalie delle estremità	2 casi
Trigonocefalia - pollici larghi	2 casi
Trombocitopenia - sindrome di Pierre Robin	2 casi
Xerodermia - piedi torti - anomalie dello smalto	2 casi
Sindrome di Li-Fraumeni	400 famiglie
Sindrome di Nance-Horan	50 famiglie
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica recessiva, tipo 2I	> 40 famiglie
Artrite granulomatosa dell'infanzia	40 famiglie
Anemia megaloblastica sensibile alla tiamina - diabete mellito - sordità neurosensoriale	30 famiglie

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Deficit di LCAT	30 famiglie
Eritermalgia primitiva	30 famiglie
Iperattività della fosforibosilpirofosfato sintetasi	< 30 famiglie
Pericardite - artrite - camptodattilia	< 30 famiglie
Neuropatia con assoni giganti	20 famiglie
Sinostosi multiple	20 famiglie
Stomatocitosi ereditaria con emazie iperidratate	20 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 17	< 20 famiglie
Sindrome acro-reno-oculare	< 20 famiglie
Sindrome piastrinica familiare	< 20 famiglie
Anemia emolitica non sferocitica da deficit di esochinasi	17 famiglie
Sindrome ittiosi-prematurità	16 famiglie
Miopatia con autofagia eccessiva	15 famiglie
Sindrome ipotonia-cistinuria	14 famiglie
Ipotricosi ereditaria di Marie Unna	12 famiglie
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 4B1	11 famiglie
Aniridia - atassia cerebellare - ritardo mentale	> 10 famiglie
Brachidattilia - ipertensione arteriosa	> 10 famiglie
Convulsioni benigne familiari neonatali-infantili	10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 6	10 famiglie
Sindrome dell'aneurisma aortico, tipo Loeys-Dietz	10 famiglie
Sindrome di Renpenning	10 famiglie
Acheiropodia	< 10 famiglie
Angiomatosi neurocutanea ereditaria	< 10 famiglie
Cheratosi palmoplantare - carcinoma dell'esofago	< 10 famiglie
Displasia facciale focale del derma	< 10 famiglie
Ipercheratosi palmoplantare - sordità	< 10 famiglie
Ipoparatiroidismo familiare isolato	< 10 famiglie
Miopatia ereditaria con insufficienza respiratoria precoce	< 10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 10	< 10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 12	< 10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 13	< 10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 8	< 10 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 15	< 10 famiglie

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Ritardo mentale sindromico legato all'X da mutazioni di JARID1C	< 10 famiglie
Sindrome di Sebastian	< 10 famiglie
Sindrome ulnare-mammaria	< 10 famiglie
VACTERL con idrocefalo	< 10 famiglie
Sindrome di Perry	9 famiglie
Sindrome otodentale	9 famiglie
Anchiloblefaron - anomalie ectodermiche - labiopalatoschisi	8 famiglie
Displasia osteosclerotica letale dell'osso	8 famiglie
Sindrome cataratta-microcornea	8 famiglie
Degenerazione maculare giovanile - ipotrichia	7 famiglie
Immunodisregolazione - poliendocrinopatia - enteropatia legata all'X	7 famiglie
Sindrome EEM	7 famiglie
Anchilosi della staffa associata a pollici e dita dei piedi larghi	6 famiglie
Disfasia congenita familiare	6 famiglie
Edema maculare cistoide, autosomico dominante	6 famiglie
Iperaccrescimento - problemi di apprendimento - dismorfismi facciali	6 famiglie
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1	6 famiglie
Microdonzia - microtia tipo 1 - sordità	6 famiglie
Encefalopatia con corpi inclusi di neuroserpina, forma familiare	> 5 famiglie
Anemia sideroblastica con atassia legata all'X	5 famiglie
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1D	5 famiglie
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1E	5 famiglie
Sindrome tricodentale	< 5 famiglie
Sinfalangismo distale	< 5 famiglie
Camptodattilia - taurinuria	4 famiglie
Miopatia con "corpi ridotti"	4 famiglie
Pollice trifalangeo - brachiectrodattilia	4 famiglie
Sindrome da dolore parossistico estremo	4 famiglie
Sindrome di MEDNIK	4 famiglie
Sindrome IVIC	4 famiglie
Atassia cerebellare autosomica recessiva - cecità - sordità	3 famiglie
Cataratta - glaucoma	3 famiglie
Craniorinia	3 famiglie
Distonia-parkinsonismo a esordio rapido	3 famiglie
Distonie miste	3 famiglie
Ipomagnesemia isolata, autosomica dominante	3 famiglie
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2K	3 famiglie
Pollici addotti-artrogriposi, tipo Christian	3 famiglie

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Sindrome HERNS	3 famiglie
Sindrome sordità-infertilità	3 famiglie
Vasculopatia cerebrotinica	3 famiglie
Anchiloblefaron filiforme - imperforazione anale	2 famiglie
Atassia cerebellare - areflessia - piede cavo - atrofia ottica - sordità neurosensoriale	2 famiglie
Atassia episodica, tipo 4	2 famiglie
Atrofia corioretinica bifocale progressiva	2 famiglie
Brachidattilia, tipo A5	2 famiglie
Displasia osteo-auricolare	2 famiglie
Displasia scheletrica - ritardo mentale	2 famiglie
Distrofia bollosa ereditaria, tipo maculare	2 famiglie
Distrofia maculare della Carolina del Nord	2 famiglie
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1A	2 famiglie
Fibromatosi gengivale - sordità	2 famiglie
Ipparatiroidismo isolato familiare da agenesia delle paratiroidi	2 famiglie
Lobi dell'orecchio ispessiti - sordità conduttiva	2 famiglie
Paraplegia spastica - glaucoma - ritardo mentale	2 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 26	2 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 27	2 famiglie
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 39	2 famiglie
Retinite pigmentosa - deficit cognitivo - sordità - ipogenitalismo	2 famiglie
Ritardo della crescita - brachidattilia - dismorfismi	2 famiglie
Sindattilia sinostotica mesoassiale con riduzione delle falangi	2 famiglie
Sindrome blefaro-naso-facciale	2 famiglie
Sindrome di Bakrania-Ragge	2 famiglie
Sindrome di Bencze	2 famiglie
Sindrome di Ehlers-Danlos legata all'X	2 famiglie
Sindrome di Jackson-Weiss	2 famiglie
Sindrome di Partington	2 famiglie
Sindrome oro-facio-digitale, tipo 8	2 famiglie
Accorciamento congenito del legamento costocoracoide	1 famiglia
Afalangia - sindattilia - microcefalia	1 famiglia
Albinismo - sordità	1 famiglia
Alopecia - ipercheratosi palmoplantare	1 famiglia
Arteriopatia coronarica - iperlipidemia - ipertensione - diabete - osteoporosi	1 famiglia
Artrogriposi distale, tipo 6	1 famiglia
Atassia cerebellare autosomica recessiva - intrusione saccadica	1 famiglia
Atassia episodica, tipo 3	1 famiglia
Bassa statura - anomalie dell'ipofisi e del cervelletto - sella turcica piccola	1 famiglia
Brachidattilia - nistagmo - atassia cerebellare	1 famiglia
Brachidattilia, tipo A7	1 famiglia

Nomi della malattia	Numero di casi o famiglie pubblicati
Campptobrachiattilia	1 famiglia
Capelli crespi - ipotricosi - labbra e orecchie anteverse	1 famiglia
Craniosinostosi, tipo Filadelfia	1 famiglia
Deficit di steroido deidrogenasi - anomalie dentali	1 famiglia
Difetto ulna-fibula con brachidattilia	1 famiglia
Discondrosteosi - nefrite	1 famiglia
Displasia craniofacciale - epifisi a cono	1 famiglia
Displasia spondiloepifisaria, tipo Reardon	1 famiglia
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1F	1 famiglia
Distrofia muscolare dei cingoli, autosomica dominante, tipo 1G	1 famiglia
Distrofia muscolare oculogastrointestinale	1 famiglia
Idrocefalo - sclere blu - nefropatia	1 famiglia
Lipodistrofia familiare parziale da mutazioni di AKT2	1 famiglia
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2F	1 famiglia
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2G	1 famiglia
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, autosomica dominante, tipo 2L	1 famiglia
Malattia di Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2	1 famiglia
Malattia di Upington	1 famiglia
Microtia - coloboma oculare - imperforazione del dotto nasolacrimale	1 famiglia
Miopatia legata all'X con atrofia muscolare posturale	1 famiglia
Neuropatia autonoma e sensoriale ereditaria - sordità legata all'X	1 famiglia
Neuropatia con deficit uditivo	1 famiglia
Paraplegia spastica legata all'X, tipo 16	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 29	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 38	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica dominante, tipo 9	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 14	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 23	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 24	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 25	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 28	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 30	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 32	1 famiglia
Paraplegia spastica, autosomica recessiva, tipo 35	1 famiglia
Peli torti - onicodisplasia	1 famiglia
Ptosi - strabismo - pupille ectopiche	1 famiglia
Resistenza all'insulina - V metacarpo breve	1 famiglia
Retinopatia vascolare ereditaria	1 famiglia
Ritardo dello sviluppo - sordità, tipo Hildebrand	1 famiglia
Ritardo mentale legato all'X, tipo Pai	1 famiglia
Ritardo mentale recessivo legato all'X - macrocefalia - disfunzione ciliare	1 famiglia

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

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

Editor-in-chief: Ségolène Aymé • Editor of the report : Catherine Gonthier • Visual design : Céline Angin

The correct form when quoting this document is :

« Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici », I Quaderni di Orphanet, *collezione Malattie Rare*, Maggio 2011, Numero 2: Elenco per prevalenza decrescente o per numero di casi pubblicati
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Prevalenza_delle_malattie_rare_in_ordine_decrescente_o_casi.pdf