



Styczeń 2019

Lista chorób rzadkich i synonimów: W porządku alfabetycznym

www.orpha.net

www.orphadata.org

METODOLOGIA

Orphanet dostarcza obszerny spis chorób rzadkich w Europie, publikowany w formie listy dwa razy w roku. Choroby rzadkie zarejestrowane w Orphanecie są zdefiniowane na podstawie dwóch kryteriów:

- Każda jednostka zdefiniowana jest przez swoją kliniczną jednorodność, niezależnie od etiologii i liczby zidentyfikowanych związanych z nią genów ;
- Pojęcie choroby rzadkiej zdefiniowane jest zgodnie z prawodawstwem europejskim, które określa wartość graniczną częstości występowania jako nie mniej niż 5 osób dotkniętych chorobą na 10000 (Regulacja (EC) N°141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 dotycząca sierocych produktów medycznych, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf).

Zarejestrowane choroby rzadkie zostały opisane w międzynarodowej literaturze naukowej (artykuły recenzowane) z przynajmniej dwoma przypadkami potwierdzającymi, że objawy kliniczne nie zostały powiązane przypadkowo. Jednakże, niektóre choroby zostały zarejestrowane mimo że odnotowano tylko jeden przypadek, w celu uzupełnienia określonej klasyfikacji (szczególnie klasyfikacji wrodzonych wad metabolizmu).

Choroby rzadkie są rejestrowane pod nazwą główną z odpowiednią liczbą synonimów. Unikalny identyfikator, numer ORPHA, jest losowo przydzielany przez bazę danych dla każdej jednostki chorobowej. Ten numer nigdy nie podlega ponownemu wykorzystaniu więc jest niezmienny w czasie.

Numery Orpha umieszczone na liście w przeszłości mogą być nieobecne w aktualnym wykazie. Jest to spowodowane przez:

- Wyjście haseł z użycia (np. zdublowane nazwy jednostki chorobowej oraz choroby, które nie są już uznawane za rzadkie).
- Utratę aktualności wpisu kiedy jednostka chorobowa już dłużej nie istnieje per se, ale została rozpoznana jako inna jednostka. W tym przypadku informacje dotyczące takiej jednostki zostają przeniesione, a użytkownicy skierowani do odpowiedniego wpisu.

Zbieranie danych

W związku z nowymi danymi naukowymi, spis chorób rzadkich Orphanetu jest regularnie aktualizowany na podstawie dwóch niewykluczających się źródeł: informacje udokumentowane i(lub) rady ekspertów.

Stan wiedzy naukowej jest monitorowany przez:

- Odbywającą się dwa razy w miesiącu analizę określonego zestawu międzynarodowych, recenzowanych czasopism naukowych dających dostęp do różnorodnych medycznych specjalizacji prezentowanych w Orphanecie;
- Comiesięczne wyszukiwanie w bazie Medline za pomocą algorytmu: (nozologia[Tytuł] LUB klasyfikacja[Tytuł] LUB nomenklatura[Tytuł] LUB terminologia[Tytuł]) I (choroba rzadka* LUB zespół* LUB zaburzenie*);
- Wyszukiwanie w bazie Medline zapytań zgłoszonych przez ekspertów, użytkowników bazy danych lub na potrzeby rejestracji nowych usług w Orphanecie (np. badań diagnostycznych, ośrodków eksperckich, organizacji pacjentów).

Aktualizacja spisu chorób rzadkich jest co miesiąc oceniana przez komitet naukowy i medyczny Orphanetu, a następnie zatwierdzana przez ekspertów.

Nomenklatura chorób rzadkich według orphanetu tworzona jest w języku angielskim i tłumaczona na inne języki. Przeprowadzana jest medyczna walidacja tłumaczeń.

Prezentacja danych

Nazwy główne i synonimy jednostek chorobowych są umieszczone na liście wraz ze swoim numerem ORPHA, w kolejności alfabetycznej.

Nazwy jednostek chorobowych, które utraciły aktualność są umieszczone na liście z aktualnym numerem ORPHA i są poprzedzone znakiem “→”. Tabela w aneksie zawiera nazwę choroby rzadkiej i numer ORPHA, z których należy korzystać zamiast nazw jednostek, które utraciły aktualność.

Hasła, które wyszły z użycia nie zostały uwzględnione na liście. W przypadku duplikatów nazwa, która wyszła z użycia została dodana do wymienionych na liście chorób rzadkich.

Lista chorób rzadkich w porządku alfabetycznym

Numer ORPHA	Nazwa choroby
505208	3-methylglutaconic aciduria type 8
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9
6	3-metylokrotonyloglicynuria
250977	5-amino-4-imidazole carboxamide ribosiduria
1772	45,X/46,XY MDG
1772	45,X0/46,XY MDG
1772	45,X0/46,XY mieszana dysgenезja gonad
243	46,XX całkowita dysgenезja gonad
243	46,XX czysta dysgenезja gonad
243	46,XX dysgenезja jajników
2138	46,XX jajnikowo-jądrowe ZRP
242	46,XY CGD
755	46,XY DSD z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB
755	46,XY DSD z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego
251510	46,XY PGD
96265	46,XY ZRP z powodu całkowitej inaktywacji receptora LH
96266	46,XY ZRP z powodu częściowej oporności na hormon luteinizujący
96265	46,XY ZRP z powodu całkowitej inaktywacji receptora LH
96265	46,XY ZRP z powodu całkowitej oporności na hormon luteinizujący
96265	46,XY ZRP z powodu całkowitej oporności na LH
96266	46,XY ZRP z powodu częściowej inaktywacji receptora LH
96266	46,XY ZRP z powodu częściowej oporności na LH
242	46,XY czysta dysgenезja gonad
168563	46,XY dysgenезja gonad - ruchowa i czuciowa neuropatia
755	46,XY zaburzenie różnicowania płci z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB
755	46,XY zaburzenie różnicowania płci z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego
1620	3p- syndrome
502437	4q25 proximal deletion syndrome
508488	8q24.3 deletion syndrome
96147	9qSTDS

Numer ORPHA	Nazwa choroby
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome
488280	14q32 duplication syndrome
500055	16p13.2 microdeletion syndrome
529962	17q24.2 microdeletion syndrome
567	22q11DS
100055	AAE 2
100055	AAE II
284460	AAOR
324723	ABeta amyloidoza, typ arktyczny
324708	ABeta amyloidoza, typ lowa
14	Abetalipoproteinemia
1164	ABPA
69739	ABSD
79468	Acanthokeratolytic verrucous nevus
210122	ACDMPV
48818	Aceruloplazminemia
2008	ACFS
930	Achalazja idiopatyczna
930	Achalazja wpustu
929	Achalazja- mikrocefalia
294983	Acheiria
931	Acheiropodia
324353	Achiasma wrodzona
49382	ACHM
932	Achondrogenезja
93299	Achondrogenезja typu 1A
93298	Achondrogenезja typu 1B
93296	Achondrogenезja typu 2
93299	Achondrogenезja typu Houstona i Harrisa
93296	Achondrogenезja typu Langera i Saldino
93298	Achondrogenезja typu Parenti i Fraccaro
15	Achondroplazja
49382	Achromatopsja
65759	ACPS2
65798	ACPS4
528663	Acquired angioedema with C1inh deficiency
163931	Acrodermatitis continua suppurativa of Hallopeau (Krostowe zapalenie skóry palców)
37	Acrodermatitis enteropathica
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa
36	ACS
87	ACS 1
794	ACS 3
710	ACS 5
330061	Actinic prurigo
330064	Actinic reticuloid
529799	Acute bilirubin encephalopathy
488239	Acute macular neuroretinopathy

Numer ORPHA	Nazwa choroby
98917	Acute motor-sensory axonal GBS
137754	ACY1D
79154	Acyduria 2-aminoadypino 2-oksodydypinowa
391417	Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa
391428	Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ dziecięcy
391428	Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ klasyczny
391457	Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ noworodkowy
79157	Acyduria 2-metylobutyrylowa
20	Acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa
111	Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 2
66634	Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 5
445038	Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 7
352328	Acyduria 3-metyloglutakonowa z głuchotą - encefalopatia -zespół podobny do zespołu Leigha
79154	Acyduria alfa-aminoadypinowa
356978	Acyduria D,L-2-hydroksyglutarowa
941	Acyduria D-glicerynowa
24	Acyduria fumarowa
93598	Acyduria glikolowa
25	Acyduria glutarowa typu 1
26791	Acyduria glutarowa typu 2
394529	Acyduria glutarowa typu 2, typ ciężki noworodkowy
35706	Acyduria glutarowa typu 3
20	Acyduria hydroksymetyloglutarowa
79159	Acyduria izobutyrylowa
79155	Acyduria ksanturenowa
93599	Acyduria L-glicerynowa
943	Acyduria malonowa
88639	Acyduria metakrylowa
79312	Acyduria metylomalonowa nie reagująca na witaminę B12 typu mut-
27	Acyduria metylomalonowa niereagująca na witaminę B12
28	Acyduria metylomalonowa reagująca na witaminę B12
79310	Acyduria metylomalonowa reagująca na witaminę B12 typu cbIA
79311	Acyduria metylomalonowa reagująca na witaminę B12 typu cbIB
289916	Acyduria metylomalonowa typu mut0 niewrażliwa na witaminę B12
308442	Acyduria metylomalonowa wrażliwa na witaminę B12, typu cbIDv2

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
369955	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typu cblJ	139399	Adrenomielieneuropatia	325124	Agnezja jader
369962	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typu cblX	977	Adrenomiodystrofia	1848	Agnezja nerek, obustronna
26	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią	228169	ADSD	411709	Agnezja nerki
79284	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, type cblF	3086	ADVIRC	93100	Agnezja nerki, jednostronna
79282	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typu cblC	682	Adynamia okresowa Gamstorp	49	Agnezja prącia
79283	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typu cblD	281139	AEI	1120	Agnezja płuc - wada serca - anomalie kciuka
280183	Acyduria metylomalonowa z powodu defektu receptora transkobalaminy	163703	AERRPS	99114	Agnezja SVC
308425	Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA	363549	AESD	65288	Agnezja trzustki i mózdzku
308425	Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylomalonylo-CoA	178345	AEXS	981	Agnezja tętnicy szyjnej wewnętrznej
35	Acyduria propionowa	37	AEZ	99062	Agnezja zastawki mitralnej
210128	Acyduria urokianinowa	49	Afalia	99048	Agnezja zastawki płucnej - ubytek przegrody międzykomorowej - przetrwały przewód tętniczy
93608	AD dRTA	220460	AFAP	95457	Agnezja zastawki trójdzielnej
428	AD hipokalcemia	480536	AFAP zależna od MSH3	99114	Agnezja żyły głównej przedniej
314889	AD pRTA	247806	AFAP związana z APC	1987	Agnezja/hipoplazja kości udowej
169189	AD-CNM	401911	AFAP związana z AXIN2	824	Agnogenic myeloid metaplasia
1810	AD-HED	247798	AFAP związana z MUTYH	100070	Agramatyczny wariant pierwotnej postępującej afazji
2314	AD-HIES	243367	AFLP	100070	Agramatyczny wariant PPA
973	Adaktylia dłoni, jednostronna	1827	AFND	99749	Agranulocytoza dziecięca
88619	ADANE	324540	Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - rozszczep dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna	86873	Agresywna białaczka z komórek NK
90348	ADCL	324540	Afonia - głuchota - dystrofia siatkówki - zdwojenie dużych palców stóp - niepełnosprawność intelektualna	98850	Agresywna mastocytoza układowa
86814	ADCME	398147	AFP	86873	Agresywny chłoniak z komórek NK
101046	ADEAF	139507	Afrykańskie przeciążenie żelazem	398109	AHA noworodków
83597	ADEM	229717	Agammaglobulinemia izolowana	2131	AHC
976	Adenine phosphoribosyltransferase deficycy	47	Agammaglobulinemia sprzężona z chromosomem X	59	AHDS
26790	Adenomucinosis	47	Agammaglobulinemia typu Brutona	79443	AHO - PHP Ia
28	Adenosylcobalamin deficycy Niedobór adenosylcobalaminy	33110	Agammaglobulinemia, typ non-Bruton	79445	AHO - PPHP
89937	ADHR	388	Aganglioza okrężnicy	2134	aHUS
99027	ADLD	99114	Agenezja żyły głównej górnej	93579	aHUS z anomalią czynnika H
101046	ADLTE	1134	Agenezja nosa	93580	aHUS z anomalią czynnika I
178464	ADMERF	49	Agenezja penis	217023	aHUS z anomalią trombomoduliny
98784	ADNFLE	99798	Agenezja pojedynczych zębów	93575	aHUS z anomalią C3
329211	ADNIV	2140	Agenezja przepony	93578	aHUS z anomalią czynnika B
306588	ADOS	984	Agenezja płuc	93576	aHUS z anomalią MCP/CD46
2924	ADPCLD	3346	Agenezja tchawicy	357008	aHUS z niedoborem DGKE
101046	ADPEAF	294973	Agenezja/hipoplazja kości ramiennej	93581	aHUS z przeciwciałami przeciwko czynnikowi H
254892	adPEO	293173	AGEP	250977	AICA-ribosiduria
730	ADPKD	1496	Agnezja ciała modzelowatego - neuropatia	98916	AIDP
139396	Adrenoleukodystrofia mózgową sprzężoną z chromosomem X	1553	Agnezja ciała modzelowatego - polisindaktylia	178333	AIED
44	Adrenoleukodystrofia noworodkowa	3338	Agnezja ciała modzelowatego - zwężenie szpar powiekowych - sekwencja Robina	363549	AIEF
43	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X	50	Agnezja ciała modzelowatego z zaburzeniami naczyńkowo-siatkówkowymi	90036	AIHA mieszana
		180142	Agnezja i aplazja trzonu macicy	398109	AIHA noworodków
				90037	AIHA polekowa
				86886	AILT
				103919	AIP
				280302	AIP typu 1
				280315	AIP typu 2
				75564	AISA
				926	Akatalazja
				38	AKE

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
221054	Akrocefalopolidaktylia	98841	ALCL	464370	Alloimmunologiczna neutropenia noworodków
794	Akrocefalopolisyndaktylia typ 3	43	ALD	3261	ALPS
65759	Akrocefalopolisyndaktylia typu 2	43	ALD sprzężona z chromosomem X	436159	ALPS spowodowany haploinsuficjencją CTLA4
65798	Akrocefalopolisyndaktylia typu 4	1164	Alergiczna aspegiloza oskrzelowo-płucna	268114	ALPS typu 4
87	Akrocefalopolyndaktylia typu 1	183	Alergiczne ziarniakowe zapalenie naczyń	436159	ALPS typu 5
710	Akrocefalopolyndaktylia typu 5	158799	Aleukemiczna białaczka mastocytarna	268114	ALPS typu IV
950	Akrodysplazja	58	Alexander disease	436159	ALPS typu V
2500	Akrogeria	93616	Alfa talasemia pośrednia	275517	ALPS z nawracającymi infekcjami
2500	Akrogeria, typu Gottrona	100025	Alfa-HCD	803	ALS
166113	Akrokeratoza Bazex	61	Alfa-mannozydoza	357043	ALS4
166113	Akrokeratoza paraneoplastyczna	309288	Alfa-mannozydoza, postać dorosłych	86815	ALSG
166113	Akrokeratoza paraneoplastyczna Bazex	309282	Alfa-mannozydoza, postać niemowlęca	313808	ALSP
963	Akromegalia	62	Alfa-sarkoglikanopatia	99971	ALT
2500	Akrometageria	231401	Alfa-talasemia - zespół mielodysplastyczny	98918	AMAN
970	Akroosteoliza neurogenna	163596	Alfa-talasemia ciężka	319332	AMC związana z SYNE1
955	Akroosteoliza typu dominującego	163596	Alfa-talasemia homozygotyczna	68	Ameboza wywołana wolno żyjącą amebą
955	Akroosteoliza z osteopetrozą i zmianami w czaszce i żuchwie	163596	Alfa-talasemia obrzęk płodu	1027	Amelia autosomalna recesywna
101102	Aksonalna choroba Charcota, Mariego i Tootha z objawami piramidowymi	79327	ALG1-CDG	314419	Ameloblastoma
457095	Aktynomikoza	79326	ALG2-CDG	88661	Amelogenesis imperfecta - Wrodzony niedorozwój szkliwa
→897	Albinizm - czarny lok - zaburzenia migracji neurocytów jelita - głuchota czuciowo-nerwowa	79321	ALG3-CDG	100031	Amelogenesis imperfecta typu 1
79433	Albinizm oczno-skróny Rufousa	79320	ALG6-CDG	100033	Amelogenesis imperfecta typu 2
352731	Albinizm oczno-skróny typu 1	79325	ALG8-CDG	100032	Amelogenesis imperfecta typu 3
352737	Albinizm oczno-skróny typu 1 wrażliwy na temperaturę	79328	ALG9-CDG	100034	Amelogenesis imperfecta typu 4
352734	Albinizm oczno-skróny typu 1 z minimalną ilością barwnika	280071	ALG11-CDG	83595	Amerykańska gorączka górską
79431	Albinizm oczno-skróny typu 1A	79324	ALG12-CDG	2116	Aminoaciduria typu Hartnupów
79434	Albinizm oczno-skróny typu 1B	324422	ALG13-CDG	2195	Aminoacyduria dikarboksylova
79432	Albinizm oczno-skróny typu 2	99995	Algodystrofia	1032	Aminoacyduria dwuzasadowa typu 1
79433	Albinizm oczno-skróny typu 3	169095	Alimfoidalna torbielowata dysgeneza grasicy	470	Aminoacyduria dwuzasadowa typu 2
79435	Albinizm oczno-skróny typu 4	300895	ALK+ ALCL	65684	Amiotrofia monomeliczna
370091	Albinizm oczno-skróny typu 5	300895	ALK+ chłoniak anaplastyczny z dużych komórek	2901	Amiotroficzna neuralgia ramienia
370097	Albinizm oczno-skróny typu 6	364043	ALK+ LBCL	518	AMKL
352745	Albinizm oczno-skróny typu 7	300903	ALK- ALCL	102379	AML i zespoły mielodysplastyczne związane z czynnikiem alkilującym
79434	Albinizm oczno-skróny typu Amiszów	300903	ALK- chłoniak anaplastyczny z dużych komórek	102381	AML i zespoły mielodysplastyczne związane z inhibitorem topoiomerazy typu 2
79431	Albinizm oczno-skróny tyrozynazo-ujemny	300903	ALK-negatywny chłoniak anaplastyczny z dużych komórek	164726	AML i zespoły mielodysplastyczne związane z promieniowaniem
54	Albinizm oczny o dziedziczeniu recesywnym sprzężony z chromosomem X	300895	ALK-pozytywny chłoniak anaplastyczny z dużych komórek	98832	AML M0
54	Albinizm oczny typu 1	502444	Alkaline ceramidase 3 deficyency	98833	AML M1
178333	Albinizm oczny typu Forsiusa i Erikssona	56	Alkaptonuria	98834	AML M2
54	Albinizm oczny typu Nettleshipa i Fallsa	1915	Alkoholowa infekcja płodowa	520	AML M3
352740	Albinizm oczny z głuchotą zmysłowo-nerwową	1915	Alkoholowy zespół płodu	517	AML M4
1000	Albinizm oczny z późnym niedostuchem czuciowo-nerwowym	69063	Alloimmunizacja matczyno-płodowa z glomerulopatią prenatalną	86845	AML z dysplazją wieloliniową
		69063	Alloimmunizacyjna choroba nerek noworodków	402020	AML z inv3(p21;q26.2) lub t(3;3)(p21;q26.2)
		853	Alloimmunologiczna małopłytkowość płodowo/novorodkowa	98831	AML z nieprawidłowościami 11q23
				98829	AML z nieprawidłowymi eozynofilami inv(16)(p13;q22) lub t(16;16)(p13;q22 w szpiku

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
402026	AML z somatycznymi mutacjami NPM1	85443	Amyloidoza immunoglobulinowa	98813	Anhidrotyczna dysplazja ektodermalna z niedoborem odporności
319480	AML z somatycznymi mutacjami CEBPA	442582	Amyloidoza immunoglobulinowa	238468	Anhidrotyczna dysplazja ektodermalna
402014	AML z t(6;9)(p23;q34)	439254	Amyloidoza ITM2B	181	Anhidrotyczna dysplazja ektodermalna sprzężona z chromosomem X
402017	AML z t(9;11)(p22;q23)	93561	Amyloidoza lizozymowa	1064	Aniridia - agnezja nerki - opóźnienie psycho-ruchowe
520	AML z t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) i wariantami	85443	Amyloidoza pierwotna	1067	Aniridia - ptoza - niepełnosprawność intelektualna -otyłość rodzinna
370026	AML z translokacją t(8;16)(p11;p13)	137814	Amyloidoza płamki	250923	Aniridia izolowana
102724	AML z translokacją t(8;21)(q22;q22)	85445	Amyloidoza reaktywna	1070	Anisakioza
514	AML-M5	85451	Amyloidoza sercowa zależna od TTR	86873	ANKCL
318	AML-M6	85453	Amyloidoza skórna sprzężona z chromosomem X	78	Ankilostomatoza
517	AMMoL	85453	Amyloidoza skórna sprzężona z chromosomem X	141163	Ankyloza językowo-podniebienna
251663	aMOA	319635	Amyloidoza skórna z dyschromią	140917	Ankyloza strzemiączka z szerokimi kciukami i palcami stóp
98971	Amorficzna tylna dystrofia istoty właściwej	85445	Amyloidoza wtórna	3235	Ankyloza strzemiączkowo-przedśionkowa
98971	Amorficzna tylna dystrofia rogówki	324718	Amyloidoza zależna od ABetaA21G	1077	Ankyloza zębów
300557	Ampulloma (rak brodawki Vatera)	324703	Amyloidoza zależna od ABetaL34V	457205	ANOAC
98917	AMSAN	85451	Amyloidoza zależna od ATTRV122I	99797	Anodoncja
85445	Amyloidoza AA	85447	Amyloidoza zależna od ATTRV30M	2470	Anoftalmia - hipoplazja płuc
93560	Amyloidoza AApoAI	330001	Amyloidoza zależna od ATTRwt	1106	Anoftalmia - syndaktylia
238269	Amyloidoza AApoAll	100008	Amyloidoza zależna od CST3	→2470	Anoftalmia - wady serca i płuc - niepełnosprawność intelektualna
439232	Amyloidoza AApoAIV	439254	Amyloidoza zależna od ITM2B	77298	Anoftalmia/mikroftalmia - zarośnięcie przełyku
85446	Amyloidoza ABeta2Mwt	85445	Amyloidoza zapalna	399096	Anoktaminopatia dystalna
324718	Amyloidoza ABetaA21G	93560	Amyloidoza związana z apolipoproteiną A - wariant I	98978	Anomalia Axenfelda
324708	Amyloidoza ABetaD23N	442582	Amyloidoza łańcuchów ciężkich	141022	Anomalia drugiego łuku skrzelowego
324723	Amyloidoza ABetaE22G	85443	Amyloidoza łańcuchów lekkich	50817	Anomalia Duane'a - miopatia-skolioza
324713	Amyloidoza ABetaE22K	85450	Amyloidoza, typ Ostertaga	1880	Anomalia Ebsteina zastawki trójdzielnej
324703	Amyloidoza ABetaL34V	367	Amylopektynoza	→182050	Anomalia May'a i Hegglina
97345	Amyloidoza ABri	1040	Anadysplazja przynasadowa	101932	Anomalia mitralnego aparatu podzastawkowego
100008	Amyloidoza ACys	31150	Analfalipoproteinemia	99078	Anomalia Neuhausera
97346	Amyloidoza ADan	98841	Anaplastyczny chłoniak wielkokomórkowy	1388	Anomalia palca wskazującego - zespół Pierre'a i Robina
93562	Amyloidoza AFib	98841	Anaplastyczny chłoniak wielkokomórkowy CD30 pozytywny	708	Anomalia Petersa
85448	Amyloidoza Agel	98841	Anaplastyczny chłoniak wielkokomórkowy Ki-1 pozytywny	709	Anomalia Petersa z karłowatością krótkich kończyn
442582	Amyloidoza AH	79262	ANCL	141013	Anomalia pierwszego łuku skrzelowego
85443	Amyloidoza AL	99916	Androblastoma	2911	Anomalia Polanda
439224	Amyloidoza ALECT2	263524	ANEC	3163	Anomalia Riegera - częściowa lipodystrofia
93561	Amyloidoza ALys	83620	Anedokrynoza jelitowa	141037	Anomalia rozszczepowa czwartego łuku skrzelowego
238269	Amyloidoza apolipoproteinowa A-II	84	Anemia Fanconiego	141030	Anomalia trzeciego łuku skrzelowego
439232	Amyloidoza apolipoproteinowa A-IV	232	Anemia sierpowata		
85451	Amyloidoza ATTRV122I	1063	Angioblastoma Nakagawy		
85447	Amyloidoza ATTRV30M	86879	Angiocentryczny chłoniak z komórek T		
330001	Amyloidoza ATTRwt	160	Angiofollicular ganglionic hyperplasia		
100006	Amyloidoza BetaE22Q	53721	Angiomatoza skórno-oponoworzeniowa		
100006	Amyloidoza BetaE22Q, typ holenderski	280679	Angiopatia Moyamoya - niski wzrost - dysmorfia twarzy - hipogonadyzm hipergonadotropowy		
100008	Amyloidoza cystatynowa	74	Angiostroglyzoza		
439224	Amyloidoza czynnika-2 chemotaktycznego leukocytów	98839	Angiotropowy chłoniak wielkokomórkowy		
85446	Amyloidoza dializacyjna				
93562	Amyloidoza fibrynogenu A łańcuchów alfa				
85448	Amyloidoza gelsolinowa				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3403	Anomalia Uhla	247768	Aplazja przewodów Mullera i hiperandrogenizm	139485	ARCA2
1408	Anomalia włosów - wrażliwość na światło - niepełnosprawność intelektualna	→1509	Aplazja rzepki- biodro szpotawe - synostoza stawu skokowego	90349	ARCL1
99064	Anomalia zastawki dwudzielnej typu straddling lub(i) overriding	2879	Aplazja/hipoplazja kończyn i miednicy	357074	ARCL2, typ Debré
→2578	Anomalie nerek, narządów płciowych i ucha środkowego	86789	Aplazja/hipoplazja rzepki	357074	ARCL2, typ klasyczny
391641	Anomalie palców z krótkimi szparami powiekowymi i atrezią przetyku lub dwunastnicy typu 1	141074	Aplazja/hipoplazja zewnętrznego kanału słuchowego	357064	ARCL2, typ progeroidalny
1305	Anomalie palców ze skróceniem szpar powiekowych i atrezią przetyku lub dwunastnicy	520	APML	357058	ARCL2A
90390	Anonychia - onychodystrofia	294986	Apodia	357064	ARCL2B
1487	Anonychia - onychodystrofia z hipoplazją lub brakiem paliczek dalszych	1125	Apraksja gałkooruchowa typu Cogana	324442	ARCMT2-NM
1101	Anopftalmia - rogówka olbrzymia - kardiopatia - anomalie szkieletowe	1126	Aprosencefalia dysgenезja mózdzku	101097	ARCMT2K
325124	Anorchia obustronna	3453	APS1	466775	ARCMT2X
1190	AO1	3143	APS2	70578	ARDS dorosłych
56304	AO2	227982	APS3	319223	Argentyńska gorączka krwotoczna
56305	AO3	227990	APS4	90	Argininemia
1168	AOA1	398097	APS noworodkowa	289176	ARHR
64753	AOA2	227982	APS type 3	254886	arPEO
459033	AOA4	227990	APS type 4	99916	Arrenoblastoma/Jądrzak
99000	AOFMD	3453	APS typu 1	260305	ARSA
1190	AOI	3143	APS typu 2	98	ARSACS
56304	AOII	101206	APV/ADA, typ Fallota	314603	ARSAL
56305	AOIII	99048	APV/PDA, non-Fallot type	1150	Arteogrypoza - gwizdząca twarz
99086	Aortalno-płucny przebieg tętnicy wieńcowej	498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma	955	Arthro-dento-ostéodysplazie
974	AOS	402041	AR dRTA	95448	Artrezią zastawki aorty
284984	AOS	→402041	AR dRTA bez głuchoty	1143	Artrogrypoza
829	AOSD	→402041	AR dRTA bez utraty słuchu	65720	Artrogrypoza - ciężka skolioza
369929	APA ze złożoną chorobą nerwowo-mięśniową	→402041	AR dRTA z głuchotą	2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza
747	aPAP	→402041	AR dRTA z utratą słuchu	3200	Artrogrypoza - dysplazja ektodermalna - inne wady
206583	APBD	93607	AR pRTA	1485	Artrogrypoza - hiperkeratoza forma śmiertelna
397596	APDS	90119	AR-CMT2 z akrodystrofią	994	Artrogrypoza - hipoplazja płuc
324530	AplAID	90118	AR-CMT2, typ Ouvriera	1146	Artrogrypoza dystalna typu 1
3383	Aplazja błoczek kości ramiennej	98856	AR-CMT2B1	1147	Artrogrypoza dystalna typu 2B
83471	Aplazja grasicy	101101	AR-CMT2B2	376	Artrogrypoza dystalna typu 3
86815	Aplazja gruczołów tżowych i ślinowych	101102	AR-CMT2C	65720	Artrogrypoza dystalna typu 4
180145	Aplazja i agnezja szyjki macicy	443950	AR-CMT2T	1154	Artrogrypoza dystalna typu 5
3329	Aplazja kości piszczelowej - ektrodaktylia	169186	AR-CNM	329457	Artrogrypoza dystalna typu 5 bez oftalmoparezy
3329	Aplazja kości piszczelowej z rozszczepem dłoni/rozszczepem stopy	248	AR-HED	329457	Artrogrypoza dystalna typu 5 bez oftalmoplegii
1118	Aplazja kości strzałkowej - ektrodaktylia	331226	AR-HIES z powodu niedoboru TYK2	329457	Artrogrypoza dystalna typu 5D
2639	Aplazja kości strzałkowej - złożona brachydaktylia	88616	AR-NSID	1144	Artrogrypoza dystalna typu 6
		731	AR-PKD	3377	Artrogrypoza dystalna typu 7
		1130	Arachnodaktylia - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia	65743	Artrogrypoza dystalna typu 8
		1129	Arachnodaktylia - nieprawidłowa osteogeneza - niepełnosprawność intelektualna	115	Artrogrypoza dystalna typu 9
		324442	ARAN-NM	251515	Artrogrypoza dystalna typu 10
		88644	ARCA1	376	Artrogrypoza dystalna typu IIA
				1154	Artrogrypoza dystalna typu IIB
				65720	Artrogrypoza dystalna typu IID
				1154	Artrogrypoza dystalna z oftalmoplągią
				319332	Artrogrypoza związana z SYNE1
				85446	Artropatia związana z dializami
				231466	ASAN

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1478	ASD	209967	Ataksja epizodyczna typu 6	98765	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 4
352490	ASD z powodu niedoboru AUTS2	209970	Ataksja epizodyczna typu 7	85292	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 4 sprzężona z chromosomem X
99106	ASD, typ otworu pierwotnego	37612	Ataksja epizodyczna z miokinią	98766	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 5
99103	ASD, typ otworu wtórnego	95	Ataksja Friedreicha	314978	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 5 sprzężona z chromosomem X
99104	ASD, typ zatoki wieńcowej	1177	Ataksja Hardinga	98758	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 6
99105	ASD, typ zatoki żyłnej	1171	Ataksja mózdkowa - arefleksja - stopa wydrążona - atrofia nerwu wzrokowego - czuciowo-nerwowa utrata słuchu	94147	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 7
2054	Aseptyczna martwica kości stępu	1174	Ataksja mózdkowa - dysplazja ektodermalna	98760	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 8
3314	Aseptyczna martwica nasad paliczków	1173	Ataksja mózdkowa - hipogonadyzm	98761	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 10
2380	Aseptyczna martwica nasady głowy kości udowej	83472	Ataksja mózdkowa - niepełnosprawność intelektualna - zanik nerwu wzrokowego - nieprawidłowości skóry	98767	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 11
54251	Aseptyczne ropnie układowe	1766	Ataksja mózdkowa niepostępująca - niepełnosprawność intelektualna	98762	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 12
54251	Aseptyczne ropnie wrażliwe na kortykosteroidy	1177	Ataksja mózdkowa o wczesnym początku z zachowanym odruchem ścięgnistym	98768	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 13
57194	Aseptyczne zapalenie kości	276183	Ataksja mózdkowa z azoospermią i niepełnosprawnością intelektualną	98763	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 14
138	Asocjacja CHARGE	94122	Ataksja mózdkowa, typu Caymana	98769	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 15/16
→3027	Asocjacja dysgenезji krzyżowo-guzicznej	2074	Ataksja mózdkowo-rdzeniowa - amiotrofia - głuchota	→98769	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 16
2578	Asocjacja MURCS	363710	Ataksja mózdkowo-rdzeniowa typu 37	98759	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 17
63862	Asocjacja SCHISIS	363710	Ataksja mózdkowo-rdzeniowa ze zmienionymi pionowymi ruchami gałek ocznych	98771	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 18
887	Asocjacja VACTERL	97	Ataksja okresowa typu 2	98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22
3412	Asocjacja VACTERL z wodogłowiem	96	Ataksja podobna do ataksji Friedricha	101110	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20
887	Asocjacja VACTERL/VATER	98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22	98773	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 21
887	Asocjacja VATER	1185	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa - dysmorfizm	→98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 22
93	Aspartyloglikozoaminuria	94124	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa 1 z neuropatią aksonalną	101108	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 23
63442	ASPED	453521	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa autosomalna recesywna typu 17	101111	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 25
1163	Aspergiloza	98755	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 1	101112	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 26
1164	Aspergiloza alergiczna	98756	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 2	98764	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 27
221120	ASSA	98757	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3	101109	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 28
1167	Asymetria twarzy - napady skroniowe	85297	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3 sprzężona z chromosomem X	208513	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 29
647	AT V1	276238	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3, typ Josepha	211017	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 30
79156	Ataki padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna z powodu hydroksylizynurii	276244	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3, typ Machado	217012	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 31
1168	Ataksja - apraksja gałkoruchowa typu 1	276241	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3, typ Thomasa		
64753	Ataksja - apraksja okulomotoryczna typu 2				
1227	Ataksja - cukrzyca - wole - niedoczynność gonad				
1178	Ataksja - degeneracja błony odblaskowej i siatkówki				
1180	Ataksja - hypogonadyzm - dystrofia błony naczyniowej				
137639	Ataksja - opóźnione wyrznięcie zębów - hipomielinizacja				
2585	Ataksja - pancytopenia				
1184	Ataksja - wrażliwość na światło - niski wzrost				
94122	Ataksja Caymana				
79135	Ataksja epizodyczna - zawroty głowy - szumy uszne - miokimia				
37612	Ataksja epizodyczna typu 1				
211067	Ataksja epizodyczna typu 5				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
276183	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 32	163934	Atopowe zapalenie spojówek i rogówki	261501	Atypowa choroba Norriego z powodu del(X)(p11.3)
1955	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 34	357107	ATOS	261501	Atypowa choroba Norriego z powodu mikroduplikacji Xp11.3
276193	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 35	105	Atrezja cewki moczowej	261501	Atypowa choroba Norriego z powodu monosomii Xp11.3
276198	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 36	30391	Atrezja dróg żółciowych	314721	Atypowa dysplazja zębiny z powodu niedoboru SMOG2
423296	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 38	1203	Atrezja dwunastnicy	289863	Atypowa encefalopatia glicynowa
423275	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 40	1201	Atrezja jelita cienkiego	289863	Atypowa hiperglicynemia nieketonowa
1955	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z erytrokeratodermią	1201	Atrezja jelita czczego	216873	Atypowa neurodegeneracja związana z kinazą pantetonianu
64753	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z neuropatią aksonalną typu 2	1201	Atrezja jelita czczego i esicy	289863	Atypowa NKA
254881	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką	1201	Atrezja jelita typu IIIb	98824	Atypowa przewlekła białaczka szpikowa
2572	Ataksja spastyczna - dystrofia rogówki	1202	Atrezja krtani	98961	Atypowa ziarnista dystrofia rogówki
2572	Ataksja spastyczna - nieprawidłowości oczu	137914	Atrezja nozdrzy	99750	Atypowe postępujące porażenie nadjądrowe
1182	Ataksja spastyczna z miozą wrodzoną	1198	Atrezja okrężnicy	99750	Atypowe PSP
88628	Ataksja słupa tylnego - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	65681	Atrezja pochwy	398147	Atypowy ból twarzy
96	Ataksja z izolowanym niedoborem witaminy E	30391	Atrezja przewodów żółciowych	251902	Atypowy brodawczak splotu naczyniówkowego
3008	Ataksja z kwasicą mleczanową typu 2	1199	Atrezja przełyku	99966	Atypowy guz teratoidny rabdoidny
3008	Ataksja z kwasicą mleczanową typu II	1208	Atrezja tętnicy płucnej bez ubytku przegrody międzykomorowej	99971	Atypowy guz tłuszczowy
96	Ataksja z niedoborem witaminy E	1207	Atrezja tętnicy płucnej z ubytkiem przegrody międzykomorowej	238523	Atypowy HCS
94147	Ataksja z retinopatią barwnikową	1488	Atrezja ucha - mnogie wady wrodzone - opóźnienie w rozwoju	2134	Atypowy HUS
459033	Ataksja-apraksja okulomotoryczna typu 4	1205	Atrezja zastawki mitralnej	217023	Atypowy HUS z anomalią trombomoduliny
647	Ataksja-telangiektazja, wariant 1	1209	Atrezja zastawki trójdzielnej	93575	Atypowy HUS z anomalią C3
100	Ataksja-teleangiektazja	99118	Atrezja zatoki wieńcowej	93579	Atypowy HUS z anomalią czynnika H
2953	ATCS	→29386	Atrezja żółciowych dróg dwunastniczych i pozawątrobowych-hipoplastyczna trzustka - niedokonany zwrot trzewi	93580	Atypowy HUS z anomalią czynnika I
3469	Atelencephaly	4	Atrezja żółciowych dróg dwunastniczych i pozawątrobowych-hipoplastyczna trzustka - niedokonany zwrot trzewi	93576	Atypowy HUS z anomalią MCP/CD46
56304	Atelosteogeneza typu 2	86819	Atrichia grudkowa	357008	Atypowy HUS z niedoborem DGKE
1190	Atelosteogeneza typu I	1433	Atrofia błony naczyniowej - tysienie	93581	Atypowy HUS z przeciwciałami przeciwko czynnikowi H
56304	Atelosteogeneza typu II	86813	Atrofia miejscowa	86797	Atypowy liszaj śluzowaty
56305	Atelosteogeneza typu III	2579	Atrofia mięśni - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - cukrzyca	90393	Atypowy liszaj śluzowaty typu Jadassohna i Dossekera
480536	Atenuowana AFAP zależna od MSH3	1215	Atrofia nerwu wzrokowego - głuchota- polineuropatia - miopatia	391411	Atypowy parkinsonizm młodzieńczy
401911	Atenuowana FAP związana z AXIN2	104	Atrofia nerwu wzrokowego Lebera	3095	Atypowy RTT
401911	Atenuowana rodzinna polipowatość gruczolakowata związana z AXIN2	→1215	Atrofia nerwu wzrokowego-oftalmoplegia- ptoza - głuchota - miopatia	3095	Atypowy zespół Retta
401911	Atenuowana rodzinna polipowatość jelit związana z AXIN2	1217	Atrofia rdzenia - opftalmoplegia - zespół piramidowy	352723	Atypowy zespół Chédiaka i Higashiego
352723	Atenuowany zespół Chédiaka i Higashiego	113	Atrofodermia i rak podstawnokomórkowy	314466	Atypowy zespół Demonsa i Meigsa
69739	Athabaskański zespół dysgenезji pnia mózgu	79459	Atrofodermia mieszkowa-rak podstawnokomórkowy	2134	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicy
251347	ATLD	79100	Atrophoderma vermiculata	217023	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicy z anomalią trombomoduliny
86875	ATLL	99966	ATRT	93575	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicy z anomalią C3
139423	ATM/TM	3342	ATS	93578	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicy z anomalią czynnika B
231401	ATMDS	86818	ATS-MR		
		16	Atypowa achromatopsja sprzężona z chromosomem X		
		309252	Atypowa choroba Gauchera z powodu niedoboru saposiny C		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
93579	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z anomalią czynnika H			521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD
93580	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z anomalią czynnika I	444463	Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna i małopłytkowość	488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W
93576	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z anomalią MCP/CD46	398109	Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna noworodków	440354	Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural hearing loss-rhizomelic dysplasia syndrome Autosomalny dominujący zespół miopii, retruzji środkowej części twarzy, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji rizomelicznej
357008	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z niedoborem DGKE	747	Autoimmunologiczna PAP	519388	Autosomal recessive anterior segment dysgenesis
93581	Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy z przeciwciałami przeciwko czynnikowi H	93585	Autoimmunologiczna plamica zakrzepowa małopłytkowa	521411	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to copper metabolism defect
238523	Atypowy zespół hipotonia -cystynuria	747	Autoimmunologiczna proteinoza pęcherzyków płucnych	506353	Autosomal recessive complex spastic paraplegia due to Kennedy pathway dysfunction
314466	Atypowy zespół Meigsa	206569	Autoimmunologiczne martwicze zapalenie mięśni	98920	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 1
2578	Atypowy zespół MRKH	85138	Autoimmunologiczne zapalenie nadnerczy	512103	Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis
79474	Atypowy zespół progeroidalny	103919	Autoimmunologiczne zapalenie trzustki	67047	Autosomal recessive optic atrophy plus syndrome Autosomalny recesywny zespół zaniku nerwu wzrokowego plus
79474	Atypowy zespół Wernera	280302	Autoimmunologiczne zapalenie trzustki typu 1	488594	Autosomal recessive spastic paraplegia type 76
95713	Atyreoz	280315	Autoimmunologiczne zapalenie trzustki typu 2	513436	Autosomal recessive spastic paraplegia type 78
166415	Audiogenne napady padaczkowe	2137	Autoimmunologiczne zapalenie wątroby	2822	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 11
→794	Aurocefalasyndaktylia	227982	Autoimmunologiczny zespół wielogruczołowy typu 3	34514	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2G
→794	Aurocefalasyndaktylia	227990	Autoimmunologiczny zespół wielogruczołowy typu 4	34515	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2I
3261	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny	411593	Autoimmunologiczny zespół insulinowy/Zespół autoimmunologicznej hipoglikemii/Zespół autoimmunologicznej hiperinsulinemii	731	Autosomalna recesywna wielotorbielowość nerek
436159	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny spowodowany haploinsuficjencją CTLA4	268114	Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny typu 4	33110	Autosomalna agammaglobulinemia
436159	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu 5	268114	Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny typu IV	730	Autosomalna dominująca wielotorbielowość nerek
436159	Autoimmunizacyjny zespół limfoproliferacyjny typu V	275517	Autoimmunologiczny zespół limfoproliferacyjny z nawracającymi infekcjami	314652	Autosomalna dominująca amyloidoza z beta2-microglobuliną
85138	Autoimmunologiczna choroba Addisona	3453	Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 1	482077	Autosomalna dominująca angiopatia mózgu zależna od HTRA-1
268114	Autoimmunologiczna choroba leukoproliferacyjna związana z RAS	227982	Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 3	1810	Autosomalna dominująca anhidrotyczna dysplazja ektodermalna
275523	Autoimmunologiczna choroba limfoproliferacyjna Dianzaniego	227990	Autoimmunologiczny zespół niedoczynności wielogruczołowej typu 4	314399	Autosomalna dominująca aplazja i mielodysplazja
3143	Autoimmunologiczna choroba tarczycy i/lub cukrzyca typu 1 - choroba Addisona	3453	Autoimmunologiczny zespół wielogruczołowy typu 1	251282	Autosomalna dominująca ataksja spastyczna 1
420789	Autoimmunologiczna encefalopatia z parasomnią i obturacyjnym bezdechem sennym	3143	Autoimmunologiczny zespół wielogruczołowy typu 2	1182	Autosomalna dominująca ataksja spastyczna typu 7
37042	Autoimmunologiczna enteropatia typu 1	487814	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation		
589	Autoimmunologiczna miastenia gravis				
391497	Autoimmunologiczna miastenia młodzieńcza				
391504	Autoimmunologiczna miastenia przejściowa noworodków				
36913	Autoimmunologiczna niedoczynność przytarczyc				
1959	Autoimmunologiczna niedokrwistość hemolityczna i autoimmunologiczna trombocytopenia				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
→1215	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego i głuchota wrodzona	99944	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2K	139491	Autosomalna dominująca hemochromatoza dziedziczna
67036	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego i zaćma	99945	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2L	1010	Autosomalna dominująca hiperkeratoza dłoni i stóp z łysieniem wrodzonym
67036	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego typu 3	228179	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2M	89937	Autosomalna dominująca hipofosfatemia
250932	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego z neuropatią obwodową	228174	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2N	276580	Autosomalna dominująca hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru Kir6.2
93304	Autosomalna dominująca brachyolmia	284232	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2O	276575	Autosomalna dominująca hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru SUR1
98975	Autosomalna dominująca CHED	329258	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Q	1810	Autosomalna dominująca hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna
→2526	Autosomalna dominująca chorioretinopatia - małogłowie	397735	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2U	428	Autosomalna dominująca hipokalcemia
466768	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją MORC2	447964	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2V	34528	Autosomalna dominująca hipomagnezemia izolowana
447964	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją NAGLU	466768	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2Z	90635	Autosomalna dominująca izolowana głuchota czuciowo-nerwowa typu DFNA
435819	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją TFG	482077	Autosomalna dominująca choroba małych naczyń mózgu zależna od HTRA-1	90635	Autosomalna dominująca izolowana głuchota nerwowo-czuciowa typu DFNA
435387	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana mutacją VCP	411602	Autosomalna dominująca choroba Parkinsona o późnym początku	90635	Autosomalna dominująca izolowana utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFNA
401964	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z olbrzymimi aksonami	486	Autosomalna dominująca ciężka wrodzona neutropenia	90635	Autosomalna dominująca izolowana utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFNA
324611	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z powodu mutacji KIF5A	1797	Autosomalna dominująca dysplazja kręgowo-żebrowa	90635	Autosomalna dominująca izolowana utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFNA
397735	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z powodu mutacji MARS	79153	Autosomalna dominująca dysplazja paznokci	89937	Autosomalna dominująca krzywica hipofosfatemiczna
99946	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2A1	329466	Autosomalna dominująca dystonia ogniskowa, DYT25	93608	Autosomalna dominująca kwasica dystalnych kanalików nerkowych
99947	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2A2	98808	Autosomalna dominująca dystonia reagująca na lewodopę	314889	Autosomalna dominująca kwasica proksymalnych kanalików nerkowych
99936	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B	98853	Autosomalna dominująca dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa	99027	Autosomalna dominująca leukodystrofia demielinizująca dorosłych
99937	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2C	265	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1C	99027	Autosomalna dominująca leukodystrofia dorosłych
99938	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2D	34516	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1D	313808	Autosomalna dominująca leukoencefalopatia ze sferoidami neuroaksonalnymi
99939	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2E	34517	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1E	140957	Autosomalna dominująca makrotrombocytopenia
99940	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2F	55595	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1F	466806	Autosomalna dominująca małopłytkowość z defektem sekrecji płytkowej
99941	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2G	55596	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1G		
99942	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2I	238755	Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1H		
99943	Autosomalna dominująca choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2J	1797	Autosomalna dominująca dyzostoza kręgowo-żebrowa		
		401964	Autosomalna dominująca dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 2 z olbrzymimi aksonami		
		73229	Autosomalna dominująca hematuria rodzinna - krętość tętnic siatkówki - przykurcze		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
319581	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN γ R1	90635	Autosomalna dominująca niesyndromiczna utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFNA	444099	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 73
319589	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFN γ R2	90635	Autosomalna dominująca niesyndromiczna utrata słuchu nerwowo-czuciowa typu DFNA	34528	Autosomalna dominująca pierwotna hipomagnezemia z hipokalcurią
319581	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma	402003	Autosomalna dominująca ogniskowa nie epidermolityczna keratoderma dłoni i stóp z pęcherzami stóp	93114	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcot,Marie i Tooth typu E
319589	Autosomalna dominująca mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma	93328	Autosomalna dominująca omodysplazja	100043	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A
330041	Autosomalna dominująca methemoglobinemia	2783	Autosomalna dominująca osteopetroza typu 1	100044	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B
477749	Autosomalna dominująca mikroangiopatia mostu z leukoencefalopatią	53	Autosomalna dominująca osteopetroza typu 2	100045	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu C
99846	Autosomalna dominująca mioglobinuria	2790	Autosomalna dominująca osteoskleroza typu Wortha	100046	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D
457050	Autosomalna dominująca miopatia mitochondrialna z nietolerancją wysiłku	1798	Autosomalna dominująca osteoskleroza, typu Stanescu	352670	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu F
169189	Autosomalna dominująca miopatia z ośrodkowo położonymi jądrami	101046	Autosomalna dominująca padaczka bocznej płaty skroniowej	324585	Autosomalna dominująca pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha z bólem neuropatycznym
319581	Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru IFN γ R1	98784	Autosomalna dominująca padaczka nocna płaty czołowej	88659	Autosomalna dominująca postępująca nefropatia z nadciśnieniem
319589	Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru IFN γ R2	101046	Autosomalna dominująca padaczka z objawami słuchowymi	254892	Autosomalna dominująca postępująca oftalmoplegia zewnętrzna
319581	Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma	100984	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 3	100988	Autosomalna dominująca rodzinna paraplegia spastyczna typu 3
319589	Autosomalna dominująca MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma	100985	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 4	90348	Autosomalna dominująca skóra wiotka
329211	Autosomalna dominująca neowaskularna witreoretinopatia zapalna	100988	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 6	88949	Autosomalna dominująca torbielowatość rdzenia nerek bez hiperurykemii
228169	Autosomalna dominująca neurodegeneracja prążkowania	100989	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 8	88950	Autosomalna dominująca torbielowatość rdzenia nerek z hiperurykemią
314399	Autosomalna dominująca niedokrwistość aplastyczna i mielodysplazja	100991	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10	34149	Autosomalna dominująca torbielowatość rdzenia nerek z lub bez hiperurykemii
90635	Autosomalna dominująca niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa typu DFNB	100993	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 12	88924	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek typu 1 z twardziną układową
178469	Autosomalna dominująca niesyndromiczna niepełnosprawność intelektualna	100994	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 13	2924	Autosomalna dominująca wielotorbielowatość wątroby
		100998	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 17	3086	Autosomalna dominująca witreoretinopatia
		100999	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 19	98975	Autosomalna dominująca wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu I
		171622	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 32	247511	Autosomalna dominująca wtórna erytrocytoza
		320365	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 36	247511	Autosomalna dominująca wtórna nadkrwistość
		171612	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 37		
		171617	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 38		
		320355	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 41		
		171863	Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 42		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2024	Autosomalna dominująca włókniakowość dziąseł	88644	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa typu 1	314603	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna z leukoencefalopatią
140481	Autosomalna dominująca zwolniona prędkość przewodzenia nerwowego	412057	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa z powodu niedoboru CHIP	88628	Autosomalna recesywna ataksja słupa tylnego i zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
447753	Autosomalna dominująca złożona paraplegia spastyczna typu 9A	352641	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa z powodu niedoboru GBA2	88644	Autosomalna recesywna ataksja typu Beauce'a
447757	Autosomalna dominująca złożona paraplegia spastyczna typu 9B	352641	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa ze spastycznością o późnym początku	139485	Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru koenzymu Q10
401849	Autosomalna paraplegia spastyczna typu 72	352403	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa związana ze spektryną	247815	Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru PEX10
79278	Autosomalna protoporfiria erytropoetyczna	352403	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa związana ze spektryną typu 1	139485	Autosomalna recesywna ataksja z powodu niedoboru ubichinionu
267	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A	352403	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa związana ze spektryną typu 1	139455	Autosomalna recesywna bestrofinopatia
101101	Autosomalna recesywna aksonalna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B2	324262	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowo-rdzeniowa typu 13	448242	Autosomalna recesywna brachyolmia, typ Hobaek/Toledo
101097	Autosomalna recesywna aksonalna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2K	139485	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowo-rdzeniowa-9	293603	Autosomalna recesywna CHED
443950	Autosomalna recesywna aksonalna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2T	448251	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa 19	175	Autosomalna recesywna chondrodysplazja przynasadowa
90119	Autosomalna recesywna aksonalna choroba Charcota, Mariego i Tootha z akrodystrofią	1170	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 2	466775	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 spowodowana SPG11
98856	Autosomalna recesywna aksonalna CMT4C1	404499	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 15	90119	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z akrodystrofią
101102	Autosomalna recesywna aksonalna CMT4C2	412057	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 16	324442	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2 z neuromiotonią
101101	Autosomalna recesywna aksonalna CMT4C3	397709	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20	98856	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2B1
101097	Autosomalna recesywna aksonalna CMT4C4	284332	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-6	466775	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2X
248	Autosomalna recesywna anhidrotyczna dysplazja ektodermalna	284324	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-7	101097	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha z chrypką
1116	Autosomalna recesywna aplazja skóry	284289	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-10	90118	Autosomalna recesywna choroba Charcota, Mariego i Tootha, typ Ouvriera
466794	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowo-rdzeniowa typu 21	284271	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-11	206580	Autosomalna recesywna choroba dolnego neuronu ruchowego o początku w wieku dziecięcym
352403	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - defekt poznawczy	284282	Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-12	238505	Autosomalna recesywna choroba limfoproliferacyjna
284271	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - opóźnienie psychoruchowe	254343	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna - zanik nerwu wzrokowego - dyzartria	420702	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CSF3R
95434	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - wtręty sakadyczne	98	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna Charlevoix i Saguenay	420699	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru CXCR2
95433	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - ślepoty - głuchota	397946	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 2	331176	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru G6PC3
284289	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa o początku w wieku dorosłym	314603	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 3	423384	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru JAGN1
453521	Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa spowodowana niedoborem CWF19L1	254343	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 4		
		313772	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 5		
		98	Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 6		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
970	Autosomalna recesywna czuciowa neuropatia korzeniowa	363623	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2T	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych bez utraty słuchu
70594	Autosomalna recesywna DPD z niedoborem reduktazy sepiapteryny	352479	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2U	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z głuchotą
401979	Autosomalna recesywna dysplazja kręgowo-przynasadowa, typ Mégarbané	466801	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2W	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z utratą słuchu
93307	Autosomalna recesywna dysplazja wielonasadowa	476084	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2X	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z utratą słuchu
402041	Autosomalna recesywna dystalna RTA	424261	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Y	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych RTA z głuchotą
101150	Autosomalna recesywna dystonia reagująca na L-dopa	480682	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Z	93607	Autosomalna recesywna kwasica proksymalnych kanalików nerkowych
140922	Autosomalna recesywna dystrofia kończynowo-obręczowa typu 2J	219	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2F	466934	Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizacyjna zależna od VPS11
98855	Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa	363543	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru desminy	438114	Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizująca zależna od RARS
86812	Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2K	352479	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru ISPD	466934	Autosomalna recesywna leukoencefalopatia hipomielinizacyjna zależna od VPS11
424261	Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa z powodu niedoboru białka torsyny 1A	254361	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru plektyny	357074	Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2, typ Debré
424261	Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa z powodu niedoboru LAP1B	280654	Autosomalna recesywna dystrofia paznokci	357074	Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2, typ klasyczny
266	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1A	2311	Autosomalna recesywna dyzostoza kręgowo-żebrowa	357064	Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2, typ progeroidalny
264	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1B	93591	Autosomalna recesywna dziecięca NPHP	357058	Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2A
268	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2B	300547	Autosomalna recesywna hiperkalcemia dziecięca	357064	Autosomalna recesywna luźna skóra typu 2B
353	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C	1366	Autosomalna recesywna hiperkeratoza dłoni i stóp z tysieniem wrodzonym	477857	Autosomalna recesywna mendelowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru receptora RORgamma
62	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D	79644	Autosomalna recesywna hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru Kir6.2	319569	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR1
119	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2E	79643	Autosomalna recesywna hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru SUR1	319574	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR2
1878	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2H	248	Autosomalna recesywna hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna	319569	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma
206549	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2L	90636	Autosomalna recesywna izolowana głuchota czuciowo-nerwowa typu DFNB	319574	Autosomalna recesywna mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma
206554	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2M	90636	Autosomalna recesywna izolowana głuchota nerwowo-czuciowa typu DFNB	621	Autosomalna recesywna methemoglobinemia
206559	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2N	289176	Autosomalna recesywna krzywica hipofosfatemiczna		
206564	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2O	402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych		
280333	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2P	→402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych bez głuchoty		
254361	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Q				
363543	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2R				
369840	Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2S				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2512	Autosomalna recesywna mikrocefalia pierwotna	178389	Autosomalna recesywna osteopetroza typu 7	320375	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 55
319332	Autosomalna recesywna miogeniczna AMC	667	Autosomalna recesywna osteopetroza złośliwa	320411	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 56
319332	Autosomalna recesywna miogeniczna artrogrypoza	101005	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna - przepuklina dysku	431329	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 57
363677	Autosomalna recesywna miopatia z oftalmoplegią zewnętrzną o początku w wieku dziecięcym	100986	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 5A	397946	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 58
169186	Autosomalna recesywna miopatia z ośrodkowo położonymi jądrami	99013	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 7	401795	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 59
477857	Autosomalna recesywna MSMD z powodu całkowitego niedoboru receptora RORgamma	100995	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 14	401800	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 60
319569	Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR1	209951	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 18	401780	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 61
319574	Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru IFNgammaR2	101000	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 20	401785	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 62
319569	Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 1 interferonu gamma	101001	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 21	401805	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 63
319574	Autosomalna recesywna MSMD z powodu częściowego niedoboru receptora 2 interferonu gamma	101003	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 23	401810	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 64
93591	Autosomalna recesywna nefronoftyza dziecięca	101004	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 24	320396	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 65
324442	Autosomalna recesywna neuropatia aksonalna z neuromiotonią	101005	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 25	401815	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 66
260305	Autosomalna recesywna niedokrwistość syderoblastyczna	101006	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 26	401820	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 67
255132	Autosomalna recesywna niedokrwistość syderoblastyczna o początku w wieku dorosłym	101007	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 27	→320406	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 68
352530	Autosomalna recesywna niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru TRAPPC9	101008	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 28	401830	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 69
284332	Autosomalna recesywna niepostępująca ataksja mózdkowa o początku w wieku niemowlęcym	101009	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 29	401835	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 70
90636	Autosomalna recesywna niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa typu DFNB	101010	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 30	401840	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 71
90636	Autosomalna recesywna niesyndromiczna głuchota nerwowo-czuciowa typu DFNB	101011	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 31	468661	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 74
88616	Autosomalna recesywna niesyndromiczna niepełnosprawność intelektualna	171629	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 35	459056	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 75
93329	Autosomalna recesywna omodysplazja	139480	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 39	466722	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 77
→3460	Autosomalna recesywna osteoliza nadgarstkowo-stępowa	320370	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 43	254886	Autosomalna recesywna postępująca oftalmoplegia zewnętrzna
210110	Autosomalna recesywna osteopetroza pośrednia	320401	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 44	217055	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu A
		320396	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 45	254334	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu B
		320391	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 46	435998	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu D
		306511	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 48	369867	Autosomalna recesywna pośrednia choroba Charcota, Mariego i Tootha typu C
		320385	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 49	289586	Autosomalna recesywna rybia łuska złuszczająca
		319199	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 53		
		320380	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 54		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
90349	Autosomalna recesywna skóra wiotka typu 1	→231568	Autosomalne dominujące dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, typ Cockayne'a i Touraine'a	276575	Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru SUR1
90349	Autosomalna recesywna skóra wiotka with severe systemic involvement	86814	Autosomalne dominujące korowe mioklonie i padaczka	2964	Autosomalny dominujący prognatyzm
90349	Autosomalna recesywna skóra wiotka z rozedmą płuc	209867	Autosomalne dominujące otworopochodne odwarstwienie siatkówki	363447	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni dominujący w kończynach dolnych
100996	Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 15	→231568	Autosomalne dominujące pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna, typ Pasiniego	363447	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dziecięcym
329329	Autosomalna recesywna szerokokątkowość czołowo-skroniowa	231568	Autosomalne dominujące pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna, typy Pasiniego i Cockayne'a i Touraine'a	363454	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami dominujący w kończynach dolnych
178389	Autosomalna recesywna uboga w osteoklasty osteopetroza z hipogammaglobulinemią	2334	Autosomalne dominujące zapalenie rogówki	363454	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami o początku w wieku dziecięcym
284324	Autosomalna recesywna wolno postępująca ataksja rdzeniowo-mózdkowa o początku w wieku dziecięcym	67042	Autosomalne dominujące zwyrodnienie siatkówki o późnym początku	209341	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni bez przykurczów z przewagą w kończynach dolnych
363432	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru GRID2	89842	Autosomalne recesywne dystroficzne pęcherzowe oddzielanie naskórka, uogólnione inne	209341	Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami o początku w wieku dziecięcym
324262	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru MGLUR1	89842	Autosomalne recesywne dystroficzne pęcherzowe oddzielanie naskórka, pośrednie	2024	Autosomalny dominujący przerost dziąseł
363432	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru podjednostki delta-2 jonotropowego receptora glutaminianu	89838	Autosomalne recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta	171871	Autosomalny dominujący pseudohipoaldosteronizm typu 1
324262	Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru receptora 1 metabotropowego glutaminianu	79408	Autosomalne recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, typ Hallopeau i Siemensa	1010	Autosomalny dominujący rogowiec dłoni i stóp z tysieniem wrodzonym
293603	Autosomalna recesywna wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna	1170	Autosomalne recesywne zaburzenie mięszu mózdku typu 3	1010	Autosomalny dominujący rogowiec dłoni i stóp z tysieniem wrodzonym typu Stevanovica
99951	Autosomalna recesywna wrodzona neuropatia hipomielinizująca	1455	Autosomalnie dominująca koarktacja aorty	2337	Autosomalny dominujący rozlany rogowiec dłoni i stóp, typ Norrbotten
247378	Autosomalna recesywna wtórna erytrocytoza niezwiązana z genem VHL	2514	Autosomalnie dominujące małopłowie	293936	Autosomalny dominujący stożek rogówki z zaćmą biegunową o wczesnym początku
247378	Autosomalna recesywna wtórna erytrocytoza, nie typ Chuvasha	98757	Autosomalnie dominujące zwyrodnienie nigrostriatalne	75381	Autosomalny dominujący torbielowaty obrzęk płamki
247378	Autosomalna recesywna wtórna nadkrwistość niezwiązana z genem VHL	2314	Autosomalnie dominujący HIES	1216	Autosomalny dominujący wrodzony łagodny rdzeniowy zanik mięśni
247378	Autosomalna recesywna wtórna nadkrwistość, nie typ Chuvasha	2314	Autosomalnie dominujący zespół hiper-IgE	98673	Autosomalny dominujący zanik nerwu wzrokowego, typ Kjera
447760	Autosomalna recesywna złożona paraplegia spastyczna typu 9B	2314	Autosomalnie dominujący zespół hiperimmunoglobuliny E	98673	Autosomalny dominujący zanik nerwu wzrokowego, typ klasyczny
1842	Autosomalna recesywna śmiertelna chondrodysplazja, typ okrągłe nasady kości udowych	2518	Autosomalnie recesywna chorioretinopatia - małopłowie	88918	Autosomalny dominujący zespół Alporta
280365	Autosomalna semidominująca ciężka laminopatia lipodystroficzna	300345	Autosomalny toczeń rumieniowaty układowy	314404	Autosomalny dominujący zespół ataksji mózdkowej, głuchoty i narkolepsji
168629	Autosomalna trombocytopenia z prawidłowymi płytkami krwi	139518	Autosomalny dominujący dystalny młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni typu 1	93325	Autosomalny dominujący zespół Kenny i Caffey
		276580	Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru Kir6.2		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
503	Autosomalny dominujący zespół Larsena			96	AVED
65743	Autosomalny dominujący zespół mnogich płetwistości	437552	Autosomalny recesywny pierwotny Niedobór odporności ze spontanicznym defektem cytotoksyczności komórek NK	99000	AVMD
457193	Autosomalny dominujący zespół niepełnosprawności intelektualnej, wad twarzoczaszki oraz wad serca	171876	Autosomalny recesywny pseudohipoaldosteronizm typu 1	363717	AxD typu I
306588	Autosomalny dominujący zespół Opitza	98920	Autosomalny recesywny rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową	363722	AxD typu II
306588	Autosomalny dominujący zespół Opitza BBB/G	1366	Autosomalny recesywny rogowiec dłoni i stóp z łysieniem wrodzonym	284454	AZOOOR
306588	Autosomalny dominujący zespół Opitza G/BBB	363969	Autosomalny recesywny zanik mózdzku	3471	Azoospermia - infekcje zatoki płuc
476119	Autosomalny dominujący zespół polidaktylii przedosiowej i hipertrichozy w górnej części pleców	67047	Autosomalny recesywny zanik nerwu wzrokowego typu 3	→39980 5	Azoospermia z powodu defektu mejozy
3107	Autosomalny dominujący zespół Robinowa	227976	Autosomalny recesywny zanik nerwu wzrokowego, typ OPA7	→39980 5	Azoospermia z powodu zahamowaniem dojrzewania
98808	Autosomalny dominujący zespół Segawa	331226	Autosomalny recesywny zespół hiper IgE z powodu niedoboru TYK2	98757	Azorańska choroba układu nerwowego
1300	Autosomalny dominujący zespół skrzydełek podkolanowych	1507	Autosomalny recesywny zespół Robinowa	79332	B4GALT1-CDG
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	88919	Autosomalny recesywny zespół Alporta	75496	B4GALT7-CDG
1216	Autosomalny dominujący łagodny rdzeniowy zanik mięśni dystalnych	363429	Autosomalny recesywny zespół ataksja mózdkowa-objawy piramidowe-oczopląs-apraksja okoruchowa	99860	B-ALL
98920	Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 1	79500	Autosomalny recesywny zespół głuchoty i onychodystrofii	67038	B-CLL
139552	Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 2	93324	Autosomalny recesywny zespół Kenny i Caffey	86852	B-pIL
139547	Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3	314572	Autosomalny recesywny zespół leukoencefalopatii, udaru niedokrwienego i zwyrodnienia barwnikowego siatkówki	108	Babesioza
206580	Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 4	2990	Autosomalny recesywny zespół mnogich płetwistości	69736	BADI
314485	Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 5	2776	Autosomalny recesywny zespół osteolizy dystalnej	86814	BAFME
79644	Autosomalny recesywny hiperinsulinizm z powodu niedoboru Kir6.2	1234	Autosomalny recesywny zespół płetwistości podkolanowych	206994	Bakteryjne zapalenie mięśni
79643	Autosomalny recesywny hiperinsulinizm z powodu niedoboru SUR1	101150	Autosomalny recesywny zespół Segawa	36234	Bakteryjny TSS
98676	Autosomalny recesywny izolowany zanik nerwu wzrokowego	250984	Autosomalny recesywny zespół Sticklera	1223	Balantidiosis
477857	Autosomalny recesywny niedobór odporności spowodowany mutacją RORC	1974	Autosomalny recesywny zespół twarzowo-palcowo-płciowy	1223	Balantidioza
2990	Autosomalny recesywny nieletalny zespół mnogich płetwistości	33108	Autosomalny recesywny śmiertelny zespół mnogich płetwistości	130	Bangungut
437552	Autosomalny recesywny pierwotny Niedobór odporności ze spontanicznym defektem cytotoksyczności komórek naturalnych zabójców	300345	Autosomalny SLE	34592	Bare lymphocyte syndrome type 1
		324530	Autozapalenie - Niedobór przeciwciał związany z pICG2 - rozregulowanie odporności	64692	Bartonelloza spowodowana infekcją Bartonella bacilliformis
		137911	Autyzm - zamię naczyń twarzy typu "port-wine stain"	50839	Bartonelloza spowodowana infekcją Bartonella henselae
		199627	Autyzm atypowy	64694	Bartonelloza spowodowana infekcją Bartonella quintana
				66627	Barwnikowe kosmkowo-guzkowe zapalenie błony maziowej stawów
				251295	Barwnikowy okołozłoty zanik siatkówkowo-naczyniówkowy
				79301	BASD1
				79303	BASD2
				79302	BASD3
				79095	BASD4
				65284	BBGD
				363444	BBIS
				110	BBS
				41751	BCD
				312	BCIE
				247203	BDC
				113	BDCS
				1945	BECRS
				1945	BECTS
				322	BEEC
				647	Berlin breakage syndrome
				133	Beryloza
				324718	Beta amyloidoza, typ flamandzki
				324703	Beta amyloidoza, typ piemoncki

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
324713	Beta amyloidoza, typ włoski	1247	Bilharczoza	1278	Brachydaktylia - przedosiowy paluch koślawy
118	Beta-mannozydoza	285	BJHS	2956	Brachydaktylia - skolioza - fuzja kości nadgarstka
119	Beta-sarkoglikanopatia	254379	Błaszczoidowy liszaj płaski	1276	Brachydaktylia Bilginturana
→33364	Beta-talasemia - trichotiodystrofia	64741	Blastoma płuc	93395	Brachydaktylia mieszane typy B i E
231393	Beta-talasemia - trombocytopenia sprzężona z chromosomem X	64742	Blastoma płuc i opłucnej	93395	Brachydaktylia Pitta i Williama
231214	Beta-talasemia ciężka	99933	Blastoma płuc i opłucnej typu I	93388	Brachydaktylia typu A1
231226	Beta-talasemia dominująca	99934	Blastoma płuc i opłucnej typu II	93396	Brachydaktylia typu A2
231222	Beta-talasemia pośrednia	99935	Blastoma płuc i opłucnej typu III	93394	Brachydaktylia typu A4
231226	Beta-talasemia z ciałkami wtrętowymi	50945	BLC	93389	Brachydaktylia typu A5
412	Betalipoproteinemia szeroka	1229	BLC-PMG	93382	Brachydaktylia typu A6
945	Bezczaszkowie	90080	Bliznowacenie po chirurgicznej operacji jaskry	93397	Brachydaktylia typu A7
70590	Bezdech noworodków	1260	Blok serca węzłowo-przedsionkowy	93383	Brachydaktylia typu B
99981	Bezdech wcześniaków	319205	BMAH	140908	Brachydaktylia typu B2
→3157	Bezocze - niedoczynność podwzgórzowo-przysadkowa	1243	BMD	93384	Brachydaktylia typu C
2114	BFHD	98895	BMD	93387	Brachydaktylia typu E
306	BFIE	293725	BMRS typu V	1276	Brachydaktylia typu E z niskim wzrostem i nadciśnieniem
306	BFIS	293707	BMRS, typ Maata, Kievita i Brunnera	93396	Brachydaktylia, Mohra i Wriedta
127	BFLS	293725	BMRS, typ Verloesa	93388	Brachydaktylia, typ Farabee
127	BFLS	293707	BMRS, typu MKB	93397	Brachydaktylia, typ Smorgasborda
140927	BFNIS	2728	BMRS, typu Ohdo	93394	Brachydaktylia, typ Temtamy
1949	BFNS	353253	BMS	1001	Brachydaktylia-niepełnosprawność intelektualna
93311	BHMED	1297	BOFS	93409	Brachydaktylia-syndaktylia typu Zhao
2475	Biała grzywka z wadami wrodzonymi	60039	Ból sromu	93394	Brachymezofalangia II i V
86873	Białaczka limfocytna z dużych ziarnistych komórek NK	319229	Boliwijska gorączka krwotoczna	1292	Brachymorphism - dysplazja paznokci - dysphalangism
86834	Białaczka mielomonocytna wieku dziecięcego	1303	BOOP	2899	Brachyolmia - amelogenesis imperfecta
454714	Białaczka plazmocytna	91546	Borelioza z Lyme	→44824 2	Brachyolmia typu 1, typu Hobaeka
86852	Białaczka prolimfocytna B-komórkowa	1267	Botulizm	→44824 2	Brachyolmia typu 1, typu Toledo
86871	Białaczka prolimfocytna T-komórkowa	254504	Botulizm inhalacyjny	93302	Brachyolmia typu 2
58017	Białaczka włochatokomórkowa	254509	Botulizm jatrogenny	93304	Brachyolmia typu 3
86872	Białaczka z dużych ziarnistych limfocytów T	178481	Botulizm jelitowy	448242	Brachyolmia, typ recesywny
86875	Białaczka/chłoniak dorosłych z komórek T	178487	Botulizm jelitowy dorosłych	93302	Brachyolmia, typu Maroteaux
168953	Białaczka/chłoniak komórek macierzystych	178478	Botulizm niemowlęcy	75374	Bradyopsja
228290	Białe włókniste grudki na szyi	228371	Botulizm pokarmowy	500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome
1652	Białkomocz drobnocząsteczkowy z hiperkalciurią i nefrokalcynozą	178475	Botulizm przyranny	2985	Brak brwi i rzęs - niepełnosprawność intelektualna
213	Białkowy defekt transportu cystyny	178478	Botulizm przyranny	1658	Brak dermatoglifów - prosaki wrodzone
84064	Biegunka fenotypowa	230800	Botulizm zakaźny wywołany przez toksyny	2951	Brak kciuka - niski wzrost - Niedobór odporności
137622	Biegunka nieustępująca - atrezja nozdrzy - wady oczu	83313	Boutonneuse fever	294969	Brak kończyny dolnej
84064	Biegunka syndromiczna	329284	BPAN	294967	Brak kończyny górnej
84064	Biegunka syndromiczna/zespół włosowo-wątrobowo-jelitowy	70589	BPD	93322	Brak kości piszczelowej
103909	Biegunka-wymioty z powodu niedoboru trehalazy	86870	BPDCN	988	Brak kości piszczelowej - polidaktylia
2387	Bielactwo paznokci całkowite	1275	Brachydaktylia - dysplazja łokciowo-nadgarstkowa	3328	Brak kości piszczelowej - polidaktylia - torbiel pączyńki
		35099	Brachycefalia izolowana		
		1275	Brachydaktylia - dysplazja stawów		
		2946	Brachydaktylia - długi kciuk		
		2946	Brachydaktylia - długi kciuk, typu długiego kciuka		
		1277	Brachydaktylia - mezomelia - niepełnosprawność intelektualna - wady serca		
		1246	Brachydaktylia - oczopląs - ataksja mózdkowa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3016	Brak kości promieniowej - anomalie odbytu i narządów płciowych	228293	Brodawkowata elastocytoza skóry podobna do PXE	141199	CAMS 3
2310	Brak nogi - zaćma	99829	Bronze John	141194	CAMS1
1134	Brak nosa	109	BRRS	53719	CAMS2
1135	Brak nosa - atrezja nozdrzy tylnych - mikroftalmia	2353	BRSS	3319	CAMT
1658	Brak odcisków palców - prosaki wrodzone	1304	Brucelloza	75327	CAPED
1112	Brak paliczków - półkregi - dysgenезja moczowo-płciowo-jelitowa	528	BSCL	464343	CAPS
1113	Brak paliczków - syndaktylia - mikrocefalia	100976	BSI	199354	CARASIL
1094	Brak paznokci - mikrocefalia	481	BSMA sprzężona z chromosomem X	370924	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ix
69125	Brak paznokci z pigmentacją w okolicach zgięciowych	481	BSMA sprzężony z chromosomem X	875	Cardiac tumor of child
96269	Brak pochwy	1980	BSPDC	56425	CAS
85201	Brak rzepki - hipoplazja moszny - wady nerek - dysmorfia twarzy - niepełnosprawność intelektualna	125	BSyn	209908	CAS
945	Brak sklepienia czaszki	65284	BTBGD	567	CATCH 22
294986	Brak stóp	111	BTHS	1329	CAVC
99114	Brak SVC	43116	Burza serotoninowa	99067	CAVC - hipoplazja komory
1065	Brak tęczówki - ataksja mózdkowa - niepełnosprawność intelektualna	275864	bv-FTD	99066	CAVC - zwężenie lewego serca
980	Brak tętnicy płucnej	1243	BVMD	99067	CAVC type B
93976	Brak uszu	116	BWS	99066	CAVC typu A
2972	Brak wyrzynania się zębów - hipoplazja szczęki - kolano koślawe	400	Bąblowica	99068	CAVC typu C
86819	Brak włosów z wykwitami grudkowymi	54370	Błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek	242	Całkowita dysgenезja gonad 46,XY
99048	Brak zastawki płucnej - ubytek przegrody międzykomorowej - przetrwały przewód tętniczy	329918	Błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek nie wywoływane przez Ig	79153	Całkowita dystrofia paznokci
990	Brak żuchwy - holoprocencefalia - odwrotne ułożenie trzewi	329918	Błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek nie wywoływane przez immunoglobuliny	180074	Całkowita jednostronna aplazja przewodu Müllera
99112	Brak żyły bezimiennej	329903	Błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek wywoływane przez Ig	49382	Całkowita lub niecałkowita ślepotą barw
99114	Brak żyły głównej górnej	329903	Błoniasto-rozplemowe kłębuszkowe zapalenie nerek wywoływane przez immunoglobuliny	633	Całkowita niewrażliwość na hormon wzrostu
99114	Brak żyły głównej przedniej	93571	Błoniasto-rozplemowe zapalenie kłębuszków nerkowych typu 2	295012	Całkowita syndaktylia (objaw rękawicy)
99112	Brak żyły ramiennie-głowowej	1679	Błonica	1329	Całkowita wada przegrody przedsionkowo-komorowej
319239	Brazylijska gorączka krwotoczna	231242	C- beta-talasemia	49382	Całkowita ślepotą barw
1059	BRBN	495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	101063	Całkowite odwrócenie trzewi
1945	BRE	75377	CACD	294971	Całkowity brak kończyn
65682	BRIC	56425	CAD	99067	Całkowity kanał przedsionkowo-komorowy - hipoplazja komory
99960	BRIC1	448010	CAD-CDG	99066	Całkowity kanał przedsionkowo-komorowy - zwężenie lewego serca
99961	BRIC2	136	CADASIL	99066	Całkowity kanał przedsionkowo-komorowy typu A
99960	BRIC typu 1	369942	CADDS	99067	Całkowity kanał przedsionkowo-komorowy typu B
99961	BRIC typu 2	436174	CAGSSS	99068	Całkowity kanał przedsionkowo-komorowy typu C
2807	Brodawczak splotu naczyniówkowego	90795	CAH spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy	510	Całkowity Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej
51636	Brodawki-hipogammaglobulinemia-infekcje-mielokateksja	90793	CAH spowodowany niedoborem 17-alfa-hydroksylazy	510	Całkowity Niedobór HPRT
228293	Brodawkowata elastocytoza skóry podobna do Pseudoxanthoma elasticum	90791	CAH z powodu niedoboru dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej	29	Całkowity Niedobór kinazy mewalonianowej
		99429	CAIS	79293	Całkowity Niedobór LCAT
		488434	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 3	289916	Całkowity Niedobór mutazy metylomalonylo-CoA
				268377	Całkowity otwarty rozszczep kręgosłupa

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
268748	Całkowity torbielowaty rozszczep kręgosłupa	329178	CDG1U	324422	CDG-Is
254688	Całkowity zaśnied groniasty	370921	CDG1W	319646	CDG-It
363972	CBL syndrome	370924	CDG1X	329178	CDG-lu
70567	CCA	370927	CDG1Y	370921	CDG-lw
2444	CCAM	448010	CDG1Z	370924	CDG-lx
280832	CCAM typu 1	79329	CDG2A	370927	CDG-ly
280840	CCAM typu 2	79330	CDG2B	448010	CDG-lz
280847	CCAM typu 3	99843	CDG2C	2140	CDH
468684	CCDC115-CDG	79332	CDG2D	1529	CDHS
98972	CCDF	79333	CDG2E	178029	CDI
48431	CCFDN	238459	CDG2F	505652	CDKL5-related epileptic encephalopathy
99827	CCHF	263508	CDG2G	1490	CDPD
661	CCHS	95428	CDG2H	35173	CDPX2
289499	CCMCO	263487	CDG2I	35173	CDPXD
319276	CCRCC	263501	CDG2J	158	CDSP
2505	CCSF	314667	CDG2K	468641	CEAS
457246	CCSK	356961	CDG2M	1459	CEC
280779	CCV	468699	CDG2N	1515	CED
98869	CDA I	468684	CDG2O	275517	CEDS
98873	CDA II	466703	CDG2P	1459	Celiakia, padaczka i zespół zwapnienia mózgu
98870	CDA III	79318	CDG-Ia	75327	Centralna barwnikowa dystrofia nabłonka siatkówki
293825	CDA IV	79319	CDG-Ib	443079	Centralna chorioretinopatia surowicza
98869	CDA typu 1	79320	CDG-Ic	→98967	Centralna krążkowa dystrofia rogówki
98873	CDA typu 2	79321	CDG-Id	75327	Centralna otoczkowa barwnikowa dystrofia nabłonkowa
98870	CDA typu 3	79322	CDG-Ie	75377	Centralna otoczkowa dystrofia błony naczyniowej
293825	CDA typu 4	79323	CDG-If	75377	Centralne otoczkowe stwardnienie błony naczyniowej
98869	CDA typu I	79324	CDG-Ig	79277	CEP
98873	CDA typu II	79325	CDG-Ih	504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome
98870	CDA typu III	79326	CDG-Ii	475	Cerebelloparenchymal disorder IV
293825	CDA typu IV	79329	CDG-IIa	169079	Cernunnos XLFD
293825	CDA z powodu mutacji KLF1	79330	CDG-IIb	1947	Ceroidolipofuscyanoza neuronalna, wariant padaczki północnej
293825	CDAN4	99843	CDG-IIc	3456	Cervicooculoacoustic syndrome
247203	CDC	79332	CDG-IId	586	CF
79318	CDG1A	79333	CDG-IIe	2032	CFA
79319	CDG1B	238459	CDG-IIf	1520	CFND
79320	CDG1C	263508	CDG-IIg	1520	CFNS
79321	CDG1D	95428	CDG-IIh	2020	CFTDM
79322	CDG1E	263487	CDG-IIi	379	CGD
79323	CDG1F	263501	CDG-IIj	2026	CGHT
79324	CDG1G	314667	CDG-IIk	2388	ChAc
79325	CDG1H	356961	CDG-IIl	307766	CHACS
79326	CDG1I	468699	CDG-IIm	436159	CHAI
86309	CDG1J	468684	CDG-IIo	1401	CHANDS
79327	CDG1K	466703	CDG-IIp		
79328	CDG1L	86309	CDG-Ij		
91131	CDG1M	79327	CDG-Ik		
244310	CDG1N	79328	CDG-Il		
263494	CDG1O	91131	CDG-Im		
280071	CDG1P	244310	CDG-In		
324737	CDG1Q	263494	CDG-Io		
300536	CDG1R	280071	CDG-Ip		
324422	CDG1S	324737	CDG-Iq		
319646	CDG1t	300536	CDG-Ir		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3282	Chaotyczny częstoskurcz przedsionkowy	2501	Chondrodysplazja przynasadowa typu Spahra	36258	Choroba Buergera
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T	175	Chondrodysplazja przynasadowa, typu McKusicka	800	Choroba Burtona
168577	CHC typu 2	35173	Chondrodysplazja punktowa typu 2 sprzężona z chromosomem X	79306	Choroba Bylera
98975	CHED1	79345	Chondrodysplazja punktowa ze skróceniem paliczków dystalnych	70587	Choroba błony hialinowej
293603	CHED2	79346	Chondrodysplazja punktowa, typ piszczelowo-śródręczny	1309	Choroba Cacchi i Ricciego
98975	CHEDI	79344	Chondrodysplazja punktowa, typ Sheffielda	1310	Choroba Caffey'a
293603	CHEDII	79347	Chondrodysplazja punktowa, typ Toriello	79395	Choroba Camisa
184	Cherubizm	50945	Chondrodysplazja typu Blomstranda	1328	Choroba Camuratiego i Engelmana
3019	Cherubizm - zwłóknienie dziąseł - niepełnosprawność intelektualna	1190	Chondrodysplazja wielkokomórkowa	141	Choroba Canavan
→672	CHHS	3144	Chondrodysplazja z miednicą podobną do węża	314911	Choroba Canavana noworodków
324625	Chikungunya	280586	Chondrodysplazja z przemieszczeniem stawów, typ gPAPP	53035	Choroba Caroliego
497906	Childhood-onset basal ganglia degeneration syndrome	263463	Chondrodysplazja z wrodzonym zwichnięciem stawów, typu CHST3	64692	Choroba Carriona
494541	Childhood-onset benign chorea with striatal involvement	2098	Chondrodysplazja, typu Grebe	160	Choroba Castlemana
500180	Childhood-onset motor and cognitive regression syndrome with extrapyramidal movement disorder	35173	Chondrodystrofia wrodzona ze zwapnieniami	597	Choroba central core
199310	Chimeryzm 46,XX/46,XY	99646	Chondromatoza przynasadowa z acydurią D-2-hydroksylglutarową	3386	Choroba Chagasa
199310	Chimeryzm tetragametyczny	366	Chorba Coriego i Forbesa	64751	Choroba Charcot, Marie i Tooth - objawy piramidowe
757	Chloride shunt syndrome	2388	Choreoakantocytoza	64748	Choroba Charcot, Marie i Tooth typu 3
86850	Chloroma	53583	Choreoatetoza/spastyeczność epizodyczna	803	Choroba Charcota
180	CHM	576	Choroba "I-cell"	90658	Choroba Charcota, Mariego i Totha - głuchota
99015	Chód spastyczny typu 2	85138	Choroba Addisona	90103	Choroba Charcota, Mariego i Totha - głuchota - niepełnosprawność intelektualna
173	Cholera	53	Choroba Albersa i Schönberga	93114	Choroba Charcota, Mariego i Totha - nefropatia
97282	Cholera trzustkowa	363717	Choroba Alexandera typu I	101075	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1 sprzężona z chromosomem X
1415	Cholestaza - retinopatia barwnikowa - rozszczep podniebienia	363722	Choroba Alexandera typu II	476394	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1 zależna od PMP2
69665	Cholestaza wewnątrztrętrowa ciężarnych	367	Choroba Andersen	101081	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1A
69665	Cholestaza wewnątrztrętrowa ciężarnych	71	Choroba Andersona	101082	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1B
247598	Cholestaza wewnątrztrętrowa noworodków wywołana przez Niedobór cytrynianu	324	Choroba Andersona i Fabry'ego	101083	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1C
247598	Cholestaza wewnątrztrętrowa noworodków z powodu niedoboru cytrynianu	167635	Choroba Arndta i Gottrona	101084	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1D
79303	Cholestaza z niedoborem delta(4)-3-oksosteroido 5-beta-reduktazy	210115	Choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru antagonisty receptora interleukiny-1	90658	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1E
69665	Cholestaza związana z ciążą	14	Choroba Bassena i Kornzweiga	101085	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 1F
166272	Chondrodysplazja - dentinogenesis imperfecta - wiotkość stawów	79264	Choroba Battena	101076	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2 sprzężona z chromosomem X
1422	Chondrodysplazja - pseudohermafrodytyzm	117	Choroba Behçeta	98856	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2B1
1422	Chondrodysplazja - zaburzenie rozwoju płci	464336	Choroba BENTA	101101	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2B2
166272	Chondrodysplazja Goldblatta	797	Choroba Besniera, Boeckia i Schaumanna	101102	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2H
33067	Chondrodysplazja przynasadowa typu Jansena	321	Choroba Bessela i Hagena	300319	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2P
174	Chondrodysplazja przynasadowa typu Schmida	1243	Choroba Besta	397968	Choroba Charcota, Mariego i Totha typu 2R
		2768	Choroba Blounta		
		84081	Choroba Boichisa		
		99990	Choroba Brilla		
		99990	Choroba Brilla i Zinssera		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
443073	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2S	228343	Choroba CLN4B	2442	Choroba Duncana
443950	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 2T	228360	Choroba CLN5	1656	Choroba Durhinga i Brocqa
101077	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 3 sprzężona z chromosomem X	228363	Choroba CLN6	239	Choroba Dyggve, Melchiora i Clausena
101078	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 sprzężona z chromosomem X	228366	Choroba CLN7	40923	Choroba Ealesa
391351	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4 związana z SURF1	228354	Choroba CLN8	33445	Choroba Elejalde
99948	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4A	1947	Choroba CLN8, północny wariant padaczki	229	Choroba Erdheima
99955	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4B1	228357	Choroba CLN9	35687	Choroba Erdheima i Chestera
99956	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4B2	228337	Choroba CLN10	324	Choroba Fabry'ego
363981	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4B3	314629	Choroba CLN11	2088	Choroba Fanconiego i Bickela
99949	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4C	314632	Choroba CLN12	333	Choroba Farbera
99950	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4D	352709	Choroba CLN13	→97229	Choroba Fazio i Londe
99951	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4E	137698	Choroba CMV u pacjentów zagrożonych upośledzeniem odporności komórkowej	247165	Choroba Feera
99952	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4F	190	Choroba Coatsa	53693	Choroba Fellmana
99953	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4G	324561	Choroba Cole'a	65748	Choroba Fergusonsona i Smitha
99954	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4H	366	Choroba Coriego	139491	Choroba ferroportyny
139515	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4J	201	Choroba Cowdena	29207	Choroba Fiessingera i Leroy'a
391351	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 4K	204	Choroba Creutzfeldta i Jakoba	29207	Choroba Fiessingera i Leroy'a
99014	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 5 sprzężona z chromosomem X	207	Choroba Crouzona	209335	Choroba Finkela
90120	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 6	1525	Choroba Currarino	409	Choroba Flegela
352675	Choroba Charcota, Mariego i Tootha typu 6 sprzężona z chromosomem X	96253	Choroba Cushinga	366	Choroba Forbesa
363981	Choroba Charcota, Mariego i Tootha z ogniskowym pofałdowaniem mieliny	137698	Choroba cytomegalowirusowa u pacjentów zagrożonych upośledzeniem odporności komórkowej	100026	Choroba Franklina
1496	Choroba Charlevoix	171881	Choroba czapeczek	682	Choroba Gamstorpa
167	Choroba Chédiaka i Higashiego	231031	Choroba czerwonych dłoni	99000	Choroba Gassa
98879	Choroba Christmasy	34587	Choroba Danona	355	Choroba Gauchera
206583	Choroba ciał skrobiowatych u dorosłych	316	Choroba Darier i Gottrona	2072	Choroba Gauchera - oftalmoplegia - wapienie serca i naczyń
501	Choroba ciałek Lafora	218	Choroba Dariera	77259	Choroba Gauchera typu 1
324290	Choroba ciałek Lafora o wczesnym początku	218	Choroba Dariera i White	77260	Choroba Gauchera typu 2
188	Choroba Clarksona	390	Choroba Darlinga	77261	Choroba Gauchera typu 3
228329	Choroba CLN1	75565	Choroba Daviesa	2072	Choroba Gauchera typu 3C
228349	Choroba CLN2	33355	Choroba De Vaala	85212	Choroba Gauchera u płodu
228346	Choroba CLN3	71277	Choroba De Vivo	77261	Choroba Gauchera, typ podostrej neuropatyczny
228340	Choroba CLN4A	679	Choroba Degosa	2073	Choroba Gélineau
		1652	Choroba Denta	73	Choroba Gorchama
		93623	Choroba Denta typu 2	73	Choroba Gorchama i Stouta
		93622	Choroba Denta typu 1	59135	Choroba Gowersa
		93558	Choroba deponowania łańcuchów lekkich	35858	Choroba Gräsbecka i Imerlunda
		93557	Choroba deponowania łańcuchów lekkich i ciężkich	495	Choroba Greithera
		93556	Choroba deponowania łańcuchów ciężkich	381	Choroba Griscelli
		36397	Choroba Dercuma	79476	Choroba Griscelliiego typu 1
		158014	Choroba Destombesa, Rosaï i Dorfmana	79477	Choroba Griscelliiego typu 2
		71211	Choroba Devica	79478	Choroba Griscelliiego typu 3
		98907	Choroba Dorfmana i Chanarina	90020	Choroba Guama
		79145	Choroba Dowlinga i Degosa	79277	Choroba Günthera
		234	Choroba Dubina i Sprinza	93571	Choroba gęstych złogów
				79263	Choroba Hagberga i Santavuori
				2841	Choroba Hailey'a i Hailey'a
				99873	Choroba Handa, Schüllera i Christiana
				2116	Choroba Hartnupów
				93616	Choroba HbH
				251365	Choroba HbSC
				251370	Choroba HbSD

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
251375	Choroba HbSE	97332	Choroba Kienbocka	2398	Choroba Madelunga
2132	Choroba hemoglobiny C	50918	Choroba Kikuchi	438274	Choroba Mahvasha
90039	Choroba hemoglobiny D	50918	Choroba Kikuchi i Fujimoto	221074	Choroba Marchiafava i Bignami'ego
2133	Choroba hemoglobiny E	482	Choroba Kimura	447	Choroba Marchiafava i Micheli
93616	Choroba hemoglobiny H	50839	Choroba kociego pazura	583	Choroba Maroteaux i Lamy'ego
330041	Choroba hemoglobiny M	679	Choroba Köhlmeiera i Degosa	319254	Choroba małpia
275944	Choroba hemolityczna u noworodka z alloimmunizacją Kell	3197	Choroba Koka	36383	Choroba małych naczyń mózgu z krwawieniem zależna od COL4A1
369	Choroba Hersa	386	Choroba kompleksów Von Meyenburga	368	Choroba McArdle'a
1486	Choroba Herva	487	Choroba Krabbego	85195	Choroba McCabe'a
1164	Choroba Hinsona i Pepysa	206448	Choroba Krabbego dorosłych	370997	Choroba MEB z obustronną wielotorbielowatą leukodystrofią
892	Choroba Hippel'a i Lindau'a	206443	Choroba Krabbego o późnym początku	90186	Choroba Meige'a
411593	Choroba Hirata	206436	Choroba Krabbego o wczesnym początku	87503	Choroba Meleda
65684	Choroba Hirayama	206436	Choroba Krabbego, forma klasyczna	2494	Choroba Ménétrier
2155	Choroba Hirschsprung - głuchota - polidaktylia	666	Choroba kruchych kości	565	Choroba Menkesa
388	Choroba Hirschsprunga	178396	Choroba krwotoczna z powodu mutacji Pittsburgh alfa-1-antytrypsyny	370997	Choroba miesiąc-oko-mózg z obustronną wielotorbielowatą leukodystrofią
2150	Choroba Hirschsprunga - brachydaktylia typu D	565	Choroba kręconych włosów	79078	Choroba Mikulicza
2151	Choroba Hirschsprunga - ganglioneurolblastoma	79262	Choroba Kufsa	79452	Choroba Milroy'a
2152	Choroba Hirschsprunga - niepełnosprawność intelektualna	83419	Choroba Kugelberga i Welandera	1917	Choroba Minamata
261552	Choroba Hirschsprunga i niepełnosprawność intelektualna spowodowane mutacją punktową ZEB2	1149	Choroba Kuskokwim	822	Choroba Minkowskiego i Chauffarda
261537	Choroba Hirschsprunga i niepełnosprawność intelektualna z powodu del(2)(q22)	767	Choroba Küssmaula i Maiera	588	Choroba miesiąc-oko-mózg
261537	Choroba Hirschsprunga i niepełnosprawność intelektualna z powodu mikrodelecji 2q22	2764	Choroba Königa	582	Choroba Morquio
261537	Choroba Hirschsprunga i niepełnosprawność intelektualna z powodu monosomii 2q22	354	Choroba Landinga	309297	Choroba Morquio typu A
397	Choroba Hortona	231031	Choroba Lane'a	309310	Choroba Morquio typu B
391417	Choroba HSD10	99718	Choroba Lebera 'plus'	54057	Choroba Moschowitza
85295	Choroba HSD10, typ atypowy	199251	Choroba Ledderhose'a	1685	Choroba motylicza
391428	Choroba HSD10, typ dziecięcy	2380	Choroba Legga, Calvé i Perthesa	2573	Choroba moyamoya
391428	Choroba HSD10, typ klasyczny	549	Choroba legionistów	280679	Choroba Moyamoya - niski wzrost - dysmorfia twarzy - hipogonadyzm hipergonadotropowy
391457	Choroba HSD10, typ noworodkowy	255210	Choroba Leigha dziedziczona od matki	401945	Choroba Moyamoya z achalazją o wczesnym początku
399	Choroba Huntingtona	255241	Choroba Leigha z leukodystrofią	598	Choroba multiminicore
93473	Choroba Hurler	70474	Choroba Leigha z miopatią	101	Choroba Naito i Oyanagi
93277	Choroba Jaffe'a i Lichtensteina	255249	Choroba Leigha z zespołem nerczycowym	2770	Choroba Nasu i Hakoli
168491	Choroba Jansky'ego i Bielschowsky'ego	314	Choroba Leinera	34217	Choroba Naxos
29073	Choroba Kahlera	2485	Choroba Leriego	91495	Choroba NCRNA
228123	Choroba Kalifornijska	99870	Choroba Letterera i Siwego	2613	Choroba nerek podobna do zespołu paznokiec-rzepka
3467	Choroba kamieni ksantynowych	65285	Choroba Lhermitte'a i Duclosa	449395	Choroba nerek związana z IgG4
73224	Choroba kanalików nerkowych - kardiomiopatia	2442	Choroba limfoproliferacyjna sprzężona z chromosomem X	137867	Choroba neuronu ruchowego z Madrasu
79280	Choroba Kanzaki	892	Choroba Lindau'a	77292	Choroba Niemanna i Picka typu A
2331	Choroba Kawasaki	666	Choroba Lobsteina	77293	Choroba Niemanna i Picka typu B
481	Choroba Kennedy'ego	803	Choroba Lou Gehriga	646	Choroba Niemanna i Picka typu C
		534	Choroba Lowe'a	216972	Choroba Niemanna i Picka typu C, ciężka postać prenatalna
		90020	Choroba Lytico i Bodiga	216975	Choroba Niemanna i Picka typu C, ciężka postać wczesnodziecięca o początku neurologicznym
		98757	Choroba Machado		
		98757	Choroba Machado i Josepha		
		276238	Choroba Machado i Josepha typu 1		
		276241	Choroba Machado i Josepha typu 2		
		276244	Choroba Machado i Josepha typu 3		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
216986	Choroba Niemannna i Picka typu C, postać dorosła o początku neurologicznym	476102	Choroba podobna do choroby Behçeta spowodowana HA20	436	Choroba Rathburna
216981	Choroba Niemannna i Picka typu C, postać klasyczna	476102	Choroba podobna do choroby Behçeta spowodowana haploinsuficjencją A20	247676	Choroba Rathburna dorosłych
216981	Choroba Niemannna i Picka typu C, postać młodzieńcza o początku neurologicznym	98934	Choroba podobna do choroby Huntingtona 2	247667	Choroba Rathburna o początku w wieku dziecięcym
216978	Choroba Niemannna i Picka typu C, postać późnodzieńcza o początku neurologicznym	98759	Choroba podobna do choroby Huntingtona 4	773	Choroba Refsuma
→646	Choroba Niemannna i Picka typu D	157941	Choroba podobna do choroby Huntingtona typu 1	29207	Choroba Reitera
99022	Choroba Niemannna i Picka typu E	157946	Choroba podobna do choroby Huntingtona typu 3	412	Choroba Remnanta
→646	Choroba Niemannna i Picka, typ Nowa Szkocja	→90186	Choroba podobna do choroby Meige'a	774	Choroba Rendu i Oslera
99139	Choroba niestabilnej hemoglobiny	→79452	Choroba podobna do choroby Milroy'a	774	Choroba Rendu, Oslera i Webera
2254	Choroba Normana	280270	Choroba podobna do choroby Pelizaeusa i Merzbachera	606	Choroba Rickera
79255	Choroba Normana i Landinga	280293	Choroba podobna do choroby Pelizaeusa i Merzbachera z powodu mutacji AIMP1	64744	Choroba Riedela
649	Choroba Norrie'go	280282	Choroba podobna do choroby Pelizaeusa i Merzbachera z powodu mutacji GJC2	158014	Choroba Rosaï i Dorfmana
649	Choroba Norriego i Warburga	280288	Choroba podobna do choroby Pelizaeusa i Merzbachera z powodu mutacji HSPD1	158014	Choroba Rosaï, Dorfmana i Destombesa
79293	Choroba Noruma	2072	Choroba podobna do zespołu Gauchera	79292	Choroba rybiego oka
90001	Choroba oczu Bornholma	365	Choroba Pompego	309334	Choroba Salla
178333	Choroba oczu Wysp Alandzkich	308552	Choroba Pompego, o początku w wieku niemowlęcym	796	Choroba Sandhoffa
449563	Choroba oftalmologiczna związane z IgG4	420429	Choroba Pompego, o późnym początku	309169	Choroba Sandhoffa, postać dorosła
75382	Choroba Oguchiego	666	Choroba Poraka i Durante	309162	Choroba Sandhoffa, postać młodzieńcza
296	Choroba Olliera	157941	Choroba prionowa o wczesnym początku z wyraźnymi objawami psychicznymi	309155	Choroba Sandhoffa, postać niemowlęca
99803	Choroba Ondine'a i Hirschsprunga	39812	Choroba przeszczep przeciwko gospodarzowi	581	Choroba Sanfilippo
49041	Choroba Ormonda	168796	Choroba przewodzenia w sercu - kardiomiopatia rozstrzeniowa - brachydaktylia	79263	Choroba Santavuori
97335	Choroba Osgooda i Schlattera	52530	Choroba pseudo-Von Willebranda	79263	Choroba Santavuori i Haltia
729	Choroba Oslera i Vaqueza	52530	Choroba pseudo-Von Willebranda typu 2B	59298	Choroba Schildera
326	Choroba Owrena	248340	Choroba puli magazynowej-izolowany defekt ziarnistości delta	3137	Choroba Schindlera
357131	Choroba Pageta i Schrottera	248340	Choroba puli magazynowej-izolowany defekt ziarnistości gęstych	79279	Choroba Schindlera typu 1
180275	Choroba Pageta sutka	3005	Choroba Pyle'a	79280	Choroba Schindlera typu 2
97336	Choroba Pannera	352649	Choroba pęcherzykowego transportu dopaminy-serotoniny w mózgu	79281	Choroba Schindlera typu 3
2828	Choroba Parkinsona o wczesnym początku	99908	Choroba płuc hodowców gołębi	35069	Choroba Seitelbergera
85453	Choroba Partingtona	86861	Choroba Randalla	97337	Choroba Sindinga, Larsena i Johanssona
85453	Choroba Partingtona			584	Choroba Sly
702	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera			48377	Choroba Sneddon i Wilkinsona
280210	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera typu II			75234	Choroba spichrzania estrów cholesterolu
280229	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera u kobiet nosicielek			75234	Choroba spichrzania estrów cholesterolu
280219	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać klasyczna			79258	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru G6P typu a
280224	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać przejściowa			368	Choroba spichrzania glikogenu (GSD) typu 5
280210	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, postać wrodzona			57	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem aldolazy A
280234	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera, zespół null			366	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu odgałęziającego glikogen
2380	Choroba Perthesa			367	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem enzymu rozgałęziającego
247165	Choroba Pinka			371	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
364	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem G6P	308684	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym	308698	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
364	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy	308655	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa	308670	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa
713	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej	369	Choroba spichrzania glikogenu typu 6B	308638	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa niepostępująca
715	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej	371	Choroba spichrzania glikogenu typu 7	308621	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa postępująca
365	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy	264580	Choroba spichrzania glikogenu typu 9A	308684	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym
368	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu	79240	Choroba spichrzania glikogenu typu 9B	308655	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
97234	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem mutazy fosfoglicerynianu	264580	Choroba spichrzania glikogenu typu 9C	→31964	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru fosfoglukomutazy
369	Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem wątrobowej fosforylasy glikogenu	715	Choroba spichrzania glikogenu typu 9D	6	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru G6P typu b
2089	Choroba spichrzania glikogenu typu 0a	715	Choroba spichrzania glikogenu typu 9E	263297	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glikogeniny
137625	Choroba spichrzania glikogenu typu 0b	284426	Choroba spichrzania glikogenu typu 11	79258	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu a
364	Choroba spichrzania glikogenu typu 1	57	Choroba spichrzania glikogenu typu 12	79259	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
79258	Choroba spichrzania glikogenu typu 1a	→31964	Choroba spichrzania glikogenu typu 14	264580	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
79259	Choroba spichrzania glikogenu typu 1b	6	Choroba spichrzania glikogenu typu 14	308552	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym
→79259	Choroba spichrzania glikogenu typu 1C	263297	Choroba spichrzania glikogenu typu 15	420429	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym
→79259	Choroba spichrzania glikogenu typu 1D	420429	Choroba spichrzania glikogenu typu II, o późnym początku	264580	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym
365	Choroba spichrzania glikogenu typu 2	264580	Choroba spichrzania glikogenu typu IXa	79240	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
308552	Choroba spichrzania glikogenu typu 2, o początku w wieku niemowlęcym	79240	Choroba spichrzania glikogenu typu IXb	264580	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
420429	Choroba spichrzania glikogenu typu 2, o późnym początku	264580	Choroba spichrzania glikogenu typu IXc	715	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej
366	Choroba spichrzania glikogenu typu 3	715	Choroba spichrzania glikogenu typu IXd	715	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym
367	Choroba spichrzania glikogenu typu 4	263297	Choroba spichrzania glikogenu typu IXe	263297	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
308712	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym	99849	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej	99849	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
308698	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym	2364	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej	79240	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
308670	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa	308712	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym	308552	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym
308638	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać wątrobowa niepostępująca			420429	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o późnym początku
308621	Choroba spichrzania glikogenu typu 4, postać wątrobowa postępująca			34587	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru LAMP-2

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
137625	Choroba spichrzenia glikogenu z powodu niedoboru mięśniowej i sercowej syntazy glikogenu	309185	Choroba Taya i Sachsa, wariant B, postać młodzieńcza	75233	Choroba Wolmana
284435	Choroba spichrzenia glikogenu z powodu niedoboru podjednostki H dehydrogenazy mleczanowej	309178	Choroba Taya i Sachsa, wariant B, postać niemowlęca	2290	Choroba wtrętowa mikrokosmków
284426	Choroba spichrzenia glikogenu z powodu niedoboru podjednostki M dehydrogenazy mleczanowej	3314	Choroba Thiemanna, forma rodzinna	375	Choroba wywołana przeciwciałami przeciwko błonie podstawnej kłębuszków nerkowych
2089	Choroba spichrzenia glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej	614	Choroba Thomsena i Beckera	91546	Choroba z Lyme
2089	Choroba spichrzenia glikogenu z powodu niedoboru wątrobowej syntazy glikogenowej	300284	Choroba tkanki łącznej z powodu niedoboru hydroksylazy-3 lizylowej	1416	Choroba z odkładaniem się kryształów dwuwodnego fosforanu wapnia
34587	Choroba spichrzenia glikogenu z prawidłowym poziomem kwaśnej maltazy	300284	Choroba tkanki łącznej z powodu niedoboru LH3	890	Choroba zarostowa żył wątrobowych
98908	Choroba spichrzenia neutralnych tłuszczów z miopatią bez rybiej łuski	1822	Choroba Trevera	79124	Choroba zarostowa żył wątrobowych - Niedobór odporności
98907	Choroba spichrzenia neutralnych tłuszczów z rybią łuską	444463	Choroba TRIANGLE	99826	Choroba zielonych małych
834	Choroba spichrzenia wolnego kwasu siałowego	83317	Choroba tsutsugamushi	56425	Choroba zimnych aglutynin
309324	Choroba spichrzenia wolnego kwasu siałowego, postać niemowlęca	75840	Choroba Ullricha	73	Choroba znikających kości
79264	Choroba Spielmeijera i Vogta	308	Choroba Unverrichta i Lundborga	182050	Choroba związana z MYH9
94068	Choroba Spranger i Wiedemanna	3408	Choroba Upingtona	157846	Choroba zwojów podstawnych dorosłych
565	Choroba stalowych włosów	530	Choroba Urbacha i Wiethe'a	65284	Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotyne
827	Choroba Stargardta	2806	Choroba Van Bogaerta	65284	Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotyne-tiaminę
2619	Choroba stawów Mseleni	3416	Choroba Van Buchema	86864	Choroba łańcuchów ciężkich
240071	Choroba Steelea, Richardsona i Olszewskiego	3416	Choroba Van Buchema	100025	Choroba łańcuchów ciężkich alfa
273	Choroba Steinerta	729	Choroba Vaqueza	100026	Choroba łańcuchów ciężkich gamma
85414	Choroba Stilla	3437	Choroba Vogta, Koyanagi i Harada	100024	Choroba łańcuchów ciężkich Mu
829	Choroba Stilla z początkiem w wieku dorosłym	364	Choroba Von Gierke	449432	Choroba ślinianki podżuchwowej związana z IgG4
100984	Choroba Strümpella	892	Choroba von Hippel'a i Lindau'a	137754	Choroby neurologiczne związane z niedoborem aminoacylasy 1
247165	Choroba Swifta	636	Choroba Von Recklinghausena	180	Choroideremia
247165	Choroba Swifta i Feera	363700	Choroba von Recklinghausena spowodowana mutacją NF1 lub delecją wewnątrzgenową	1435	Choroideremia - głuchota - otyłość
511	Choroba syropu klonowego	903	Choroba Von Willebranda	1434	Choroideremia - niedoczynność przysadki
268184	Choroba syropu klonowego wrażliwa na tiaminę	166078	Choroba von Willebranda typu 1	35686	Choroidopatia pełzająca
2394	Choroba syropu klonowego z deficytem E3	166081	Choroba von Willebranda typu 2	179	Chororetinopatia typu birdshot (kuli małego kalibru)
666	Choroba szklanych kości	166084	Choroba von Willebranda typu 2A	94087	CHP
31150	Choroba Tangier	166087	Choroba von Willebranda typu 2B	182	Chromomikoza
98839	Choroba Tappeinera i Pfliegera	166090	Choroba von Willebranda typu 2M	1437	Chromosom pierścieniowy 1
64744	Choroba tarczycy związana z IgG4	166093	Choroba von Willebranda typu 2N	1447	Chromosom pierścieniowy 4
371	Choroba Tarui'ego	166096	Choroba von Willebranda typu 3	1448	Chromosom pierścieniowy 6
845	Choroba Tay'a i Sachsa	53696	Choroba Vuopala	1450	Chromosom pierścieniowy 8
309239	Choroba Taya i Sachsa, wariant B1	898	Choroba Wagnera	1438	Chromosom pierścieniowy 10
309192	Choroba Taya i Sachsa, wariant B, postać dorosła	90362	Choroba Waldmanna	1439	Chromosom pierścieniowy 12
		33577	Choroba Webera i Christiana	1441	Chromosom pierścieniowy 17
		83330	Choroba Werdniga i Hoffmanna	1444	Chromosom pierścieniowy 20
		681	Choroba Westphalla	1445	Chromosom pierścieniowy 21
		2289	Choroba wewnątrzrodowych ciał wtrętowych	96172	Chromosom pierścieniowy 3
		3452	Choroba Whipple'a	96173	Chromosom pierścieniowy 9
		903	Choroba Willebrand	96171	Chromosom pierścieniowy 2
		166078	Choroba Willebranda typu 1	251043	Chromosom pierścieniowy 5
		166081	Choroba Willebranda typu 2	1449	Chromosom pierścieniowy 7
		166096	Choroba Willebranda typu 3	96175	Chromosom pierścieniowy 11
		905	Choroba Wilsona	96176	Chromosom pierścieniowy 13
		319218	Choroba wirusa Ebola		
		448237	Choroba wirusa Zika		
		99826	Choroba wirusowa Marburg		
		99825	Choroba wirusowa Nipah		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
96177	Chromosom pierścieniowy 15	52417	Chłoniak tkanki limfatycznej związany z błoną śluzową	247573	Citrulinemia typu 1 o początku w wieku dorosłym
1440	Chromosom pierścieniowy 14	364039	Chłoniak typu opryszczki ospówkowatej	247573	Citrulinemia typu 1 o późnym początku
96178	Chromosom pierścieniowy 16	98839	Chłoniak wewnętrzznacyniowy z dużych komórek B	247585	Citrulinemia typu 2
1443	Chromosom pierścieniowy 19	98838	Chłoniak wielkokomórkowy śródpiersia	247585	Citrulinemia typu 2 o początku w wieku dorosłym
1446	Chromosom pierścieniowy 22	86870	Chłoniak z blastycznych komórek NK	247525	Citrulinemia typu I
261529	Chromosom pierścieniowy Y	300857	Chłoniak z dużych komórek B bogaty w komórki T/histiocyty	247573	Citrulinemia typu I o początku w wieku dorosłym
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	480541	Chłoniak z komórek B z rearanżacją MYC i(lub) BCL2 i(lub) BCL6 o wysokim stopniu złośliwości	247573	Citrulinemia typu I o późnym początku
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	86879	Chłoniak z komórek NK/T	247585	Citrulinemia typu II
499085	Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy	52416	Chłoniak z komórek płaszczka	247585	Citrulinemia typu II o początku w wieku dorosłym
800	Chrzęstna dysostozja metaepifizealna, typu Catela i Hempela	86886	Chłoniak z komórek T, typ AILD	85165	Ciężka achondroplazja - opóźnienie rozwoju - rogowacenie ciemne
141067	Chrzęstniak śródkostny szyjnowarzewy	543	Chłoniak z małych komórek bez wpukłonego jądra komórkowego	438207	Ciężka autosomalna recesywna makrotrombocytopenia
55880	Chrzęstniakomięsak	67038	Chłoniak z małych limfocytów	314911	Ciężka choroba Canavana
209916	Chrzęstniakomięsak śluzowy pozaszkieletowy	100025	Chłoniak śródziemnomorski	391351	Ciężka demielinizacyjna choroba Charcota, Mariego i Tootha związana z SURF1
99647	Chrzęstniakowatość śródkostna rąk i kręgow	264688	Chłoniak wrodzony	364055	Ciężka dystrofia siatkówki o początku w wieku wczesnodziecięcym
364043	Chłoniak ALK+ z dużych komórek B	46486	Cicatricial pemphigoid	364055	Ciężka dystrofia siatkówki o wczesnym początku
364043	Chłoniak ALK-pozytywny z dużych komórek B	314786	Cichy gruczolak przysadki	98896	Ciężka dystrofinopatia, typu Duchenne'a
86886	Chłoniak angioimmunoblastyczny z komórek T	231154	CID powodu częściowego niedoboru RAG1	404521	Ciężka dziecięca neuropatia aksonalna z niewydolnością oddechową typu 2
178528	Chłoniak Bertiego	445018	CID spowodowany niedoborem LRBA	238329	Ciężka encefalomiopatia mitochondrialna sprzężona z chromosomem X
543	Chłoniak Burkitta	443811	CID spowodowany niedoborem PGM3	209370	Ciężka encefalopatia noworodkowa z małą głowiem
545	Chłoniak grudkowy	317473	CID spowodowany niedoborem IKAROS	169802	Ciężka hemofilia A
86893	Chłoniak Hodgkina guzkowy z przewagą limfocytów	231154	CID z ekspansją komórek gamma delta T	169793	Ciężka hemofilia B
443159	Chłoniak limfoplazmatyczny bez produkcji IgM	217390	CID z powodu niedoboru DOCK8	314655	Ciężka hipotonia noworodków - napady padaczkowe - encefalopatia spowodowane mikrodelecją 5q31.3
52417	Chłoniak MALT	317476	CID z powodu deficytu MAGT1	→30075	Ciężka kardiomiopatia rozstrzeniowa z miopatią lub bez miopatii
168966	Chłoniak mieszany	317430	CID z powodu deficytu STIM1	→30075	Ciężka kardiomiopatia rozstrzeniowa z powodu mutacji laminy A/C
168966	Chłoniak mieszany Hodgkina i non-Hodgkin	317428	CID z powodu niedoboru ORAI1	33069	Ciężka miokloniczna padaczka niemowląt
289666	Chłoniak plazmablastyczny	157949	CID z powodu niedoboru RAG 1/2	411543	Ciężka nadczynność PRPS1
300869	Chłoniak rozlany miazgi czerwonej śledziony	314689	CID z powodu niedoboru STK4	411543	Ciężka nadczynność syntetazy fosforybozylpifosforanu
300869	Chłoniak rozlany miazgi czerwonej śledziony z małych komórek B	436252	CID-MIA/IBD o wczesnym początku	411543	Ciężka nadczynność syntetazy PRPP
300849	Chłoniak rozlany z dużych komórek B centralnego układu nerwowego	2932	CIDP	228374	Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru NEFL
289661	Chłoniak rozlany z dużych komórek B wieku podeszłego wirus Ebsteina-Barra-pozytywny	79394	CIE		
300888	Chłoniak rozlany z dużych komórek B z przewlekłym zapaleniem	1506	Cienkie żebra - kości rurkowate - dysmorfizm		
3162	Chłoniak Sézary'ego	420573	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru CTPS1		
52416	Chłoniak strefy brzeżnej	294422	CIF		
86854	Chłoniak strefy brzeżnej śledziony	391397	CIP z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową		
86880	Chłoniak T-komórkowy enteropatyczny	2978	CIPO		
97285	Chłoniak tarczycy	157820	CISS		
		247525	Citrulinemia klasyczna		
		247546	Citrulinemia klasyczna typu 1		
		247546	Citrulinemia klasyczna typu I		
		247525	Citrulinemia typu 1		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
228374	Ciężka neuropatia aksonalna o wczesnym początku z powodu niedoboru podjednostki lekkich neurofilamentów	276	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B spowodowany niedoborem łańcuchów gamma	508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome
466026	Ciężka niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem G6PD	169160	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	284448	CLIPPERS
280763	Ciężka niepełnosprawność intelektualna z postępującą paraplegią spastyczną	169157	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu niedoboru CD45	3253	CLPED1
466784	Ciężka niewydolność sercowo-płucna noworodków spowodowana wadą metylacji mitochondrialnej	169154	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu niedoboru IL-7Ralfa	3253	CLPED1
397593	Ciężka noworodkowa kwasica mleczanowa z powodu niedoboru kompleksu NFS1-ISD11	35078	Ciężki złożony Niedobór odporności T-B+ z powodu niedoboru JAK3	192	CLS
417	Ciężka pierwotna nadczynność przytarczyc noworodków	33355	Ciężki złożony Niedobór odporności z leukopenią	85136	CLWM
468726	Ciężka pierwotna trimetylaminiuria	331206	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu całkowitego deficytu RAG1/2	137667	CM-AVM
280210	Ciężka PMD	357237	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu deficytu CARD11	289504	CMAMMA
216812	Ciężka postać wrodzonej tamiwości kości	317425	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu deficytu DNA-PKcs	1334	CMC
2109	Ciężka postać zespołu Hallermanna, Streiffa i Françoisa	397787	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu deficytu IKK2	258	CMD1A
440427	Ciężka płucna proteinoza pęcherzykowa o wczesnym początku spowodowana niedoborem MARS	275	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru ARTEMIS	98893	CMD1B
90118	Ciężka wczesna neuropatia aksonalna spowodowana niedoborem MFN2	228003	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru CORO1A	→370953	CMD1C
209370	Ciężka wrodzona encefalopatia z powodu mutacji MECP2	275	Ciężki złożony niedobór odporności z powodu niedoboru DCLRE1C	370980	CMD bez niepełnosprawności intelektualnej
171430	Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa	277	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru deaminazy adenozyny	370968	CMD z niepełnosprawnością intelektualną
331176	Ciężka wrodzona neutropenia 4	228003	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru koroniny-1A	329178	CMD z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką
331176	Ciężka wrodzona neutropenia - nadciśnienie płucne - powierzchowna angiektazja żylna	280142	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru LCK	370959	CMD z udziałem mózdzku
99749	Ciężka wrodzona neutropenia typu 3	280142	Ciężki złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru specyficznej dla limfocytów kinazy tyrozynowej	370959	CMD-CRB
300298	Ciężka wrodzona niedokrwistość niedobarwliwa z syderoblastami pierścieniowatymi	275	Ciężki złożony niedobór odporności, typ atabaskański	370968	CMD-MR
300298	Ciężka wrodzona niedokrwistość syderoblastyczna niedobarwliwa	275	Ciężki złożony niedobór odporności, typ atapaskański	370980	CMD-no MR
169793	Ciężki Niedobór czynnika IX	324307	Ciężkie boczne wygięcie kości piszczelowej z niskim wzrostem	371007	CMDH
169802	Ciężki Niedobór czynnika VIII	352577	Ciężkie trudności w karmieniu - zahamowanie wzrostu - małogłowie spowodowane niedoborem ASXL3	99763	CMO I
169095	Ciężki Niedobór odporności T-komórkowej - tysienie wrodzone - dystrofia paznokci	79408	Ciężkie uogólnione RDEB	99763	CMO II
163703	Ciężki stan padaczkowy z powodu przypuszczalnego zapalenia mózgu	79408	Ciężkie uogólnione recesywne dystroficzne pęcherzowe oddzielenie się naskórka	86830	CMPD-U
2879	Ciężki ubytek kończyn	90790	CLAH	71	CMRD
363400	Ciężki zespół neurodegeneracyjny z lipodystrofią	97249	CLAM	590	CMS
363400	Ciężki zespół neurodegeneracyjny z niedoborem BSCL2	79254	Classic phenylketonuria	476394	CMT1 zależna od PMP2
572	Ciężki złożony Niedobór odporności HLA klasy 2	79254	Classical PKU	101081	CMT1A
				101082	CMT1B
				101083	CMT1C
				101084	CMT1D
				90658	CMT1E
				101085	CMT1F
				101075	CMT1X
				435819	CMT2 spowodowana mutacją TFG
				435387	CMT2 spowodowana mutacją VCP
				401964	CMT2 z olbrzymimi aksonami
				99946	CMT2A1
				99947	CMT2A2
				99936	CMT2B
				99937	CMT2C
				99938	CMT2D
				99939	CMT2E
				99940	CMT2F
				99941	CMT2G
				101102	CMT2H
				99942	CMT2I
				99943	CMT2J
				99944	CMT2K

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby		
99945	CMT2L	263487	COG5-CDG	319519	COXPD14		
228179	CMT2M	464443	COG6-CDG	319524	COXPD15		
228174	CMT2N	79333	COG7-CDG	352563	COXPD16		
284232	CMT2O	95428	COG8-CDG	369913	COXPD17		
300319	CMT2P	79144	COIF	420728	COXPD20		
329258	CMT2Q	168	Coloboma - nieprawidłowe włosy	420733	COXPD21		
397968	CMT2R	138	Coloboma - wady serca - zarośnięcie nozdzy tylnych - opóźnienie wzrostu i rozwoju - wady układu moczowo-płciowego - wady uszu	444013	COXPD23		
443073	CMT2S			444458	COXPD24		
443950	CMT2T			447954	COXPD25		
397735	CMT2U			477684	COXPD26		
447964	CMT2V			529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma	477774	COXPD27
101076	CMT2X	505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency	466784	COXPD28		
466775	CMT2X	504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency	478029	COXPD29		
466768	CMT2Z	495879	Congenital agenesis of the scrotum	478042	COXPD30		
101077	CMT3X	488586	Congenital amyoplasia	280827	CPAM typu 0		
391351	CMT4 związana z SURF1	514352	Congenital brachyoesophagus-intrathoracic stomach-vertebral anomalies syndrome	280832	CPAM typu 1		
99948	CMT4A	521432	Congenital cataract-severe neonatal hepatopathy-global developmental delay syndrome	280840	CPAM typu 2		
99955	CMT4B1			512260	Congenital cerebellar ataxia due to RNU12 mutation	280847	CPAM typu 3
99956	CMT4B2			519384	Congenital cystic eye	280854	CPAM typu 4
363981	CMT4B3			495875	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome	475	CPD IV
99949	CMT4C					663	CPEO dziedziczna po matce
99950	CMT4D	508512	Congenital multiple café-au-lait macules-increased sister chromatid exchange syndrome	329336	CPEO o początku w wieku dorosłym z miopatią mitochondrialną		
99951	CMT4E	139414	Congenital panfollicular nevus	300564	CPFE		
99952	CMT4F	508542	Congenital progressive bone marrow failure-B-cell immunodeficiency-skeletal dysplasia syndrome	91359	CPI		
99953	CMT4G	499009	Congenital syphilis	759	CPP		
99954	CMT4H	521438	Congenital vertebral-cardiac-renal anomalies syndrome	147	CPS1D		
139515	CMT4J	252202	Constitutional mismatch repair deficiency syndrome	157	CPT2		
391351	CMT4K	397725	CoPAN	228305	CPT2, ciężka postać dziecięca		
101078	CMT4X	2318	CORS	228302	CPT2, postać dorosłych		
99014	CMT5X	254920	COXPD2	228302	CPT2, postać miopatyczna		
90120	CMT6	254925	COXPD4	228308	CPT2, postać noworodkowa		
352675	CMT6X	137908	COXPD5	228305	CPT2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa		
324611	CMT z powodu mutacji KIF5A	254930	COXPD7	228308	CPT2, śmiertelna postać układowa		
1556	CMTC	319504	COXPD8	157	CPTII		
100043	CMTDIA	319509	COXPD9	228305	CPTII, ciężka postać dziecięca		
100044	CMTDIB	314637	COXPD10	228302	CPTII, postać dorosłych		
100045	CMTDIC	324535	COXPD11	228302	CPTII, postać miopatyczna		
100046	CMTDID	314051	COXPD12	228308	CPTII, postać noworodkowa		
93114	CMTDIE	319514	COXPD13	228305	CPTII, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa		
352670	CMTDIF			228308	CPTII, śmiertelna postać układowa		
101075	CMTX1			3286	CPVT		
101076	CMTX2			35173	CPXD		
101077	CMTX3			157832	Craniorhiny		
101078	CMTX4			75373	CRAPB		
99014	CMTX5			184	CRBM		
352675	CMTX6			71	CRD		
468635	CMUSE			281190	CRIE		
319160	CNM4			313838	CRMCC		
502318	Cochlear nerve deficiency			324964	CRMOC		
502305	Cochleovestibular dysplasia			290	CRS		
263508	COG1-CDG						
435934	COG2-CDG						
263501	COG4-CDG						

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
→24769 1	CRV	94087	Cytophagic histiocytic panniculitis	251510	Częściowa dysgeneza gonad z kariotypem 46,XY
411527	CRVO	93274	Czaszka w kształcie trójlistnej koniczyny - dysplazja mikromeliczna kości	251510	Częściowa dysgeneza jąder z kariotypem 46,XY
101068	CSCD		Czaszka w kształcie trójlistnej koniczyny - zaciskająca dysplazja klatki piersiowej	574	Częściowa monosomia 21q
443079	CSCR	100978	Czaszkogardlak	261318	Częściowa trisomia chromosomu 20p
35122	CSID	54595	Czeizel syndrome	261318	Częściowa trisomia krótkiego ramienia chromosomu 20
306486	CSID bez nietolerancji sacharozy	2736	Czerniak błony naczyniowej	157769	Częściowe odwrócenie trzewi
306462	CSID bez nietolerancji skrobii	39044	Czerniak rodzinny	458785	Częściowo zanikający naczynek wrodzony
306446	CSID z minimalną tolerancją skrobii	618	Czerniak tkanek miękkich	381	Częściowy albinizm - Niedobór odporności
306436	CSID z nietolerancją skrobi	97338	Czerniak tęczówki	744	Częściowy gigantyzm - zamię - przerost połowicy - makrocefalia
306474	CSID z nietolerancją skrobii i laktozy	39044	Czerniak tęczówki	1330	Częściowy kanał przedsionkowo-komorowy
1465	CSS	729	Czerwienica prawdziwa	79233	Częściowy Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej
329217	CSVT	761	Czerwienica reumatyczna	79233	Częściowy Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej 1
725	CSWS	79433	Czerwony albinizm oczno-skórny	79233	Częściowy Niedobór HPRT
70591	CTEPH	396	Czławka przewlekła	79233	Częściowy Niedobór HPRT1
247525	CTLN1	97229	Czuciowo-nerwowa utrata słuchu - porażenie mostowo-opuszkowe	343	Częściowy Niedobór kinazy mewalonianowej
247585	CTLN2	66633	Czuciowo-nerwowa utrata słuchu - przedwczesne siwienie - drżenie samoistne	79292	Częściowy Niedobór LCAT
909	CTX	220436	Czynnik V Quebec	79312	Częściowy Niedobór mutazy metylomalonylo-CoA
158	CUD	91348	Czynny gonadotropowy gruczolak przysadki	2704	Częściowy paraliż twarzy z wadami układu moczowego
3464	Cukrzyca - hipogonadyzm - głuchota - niepełnosprawność intelektualna	91348	Czynny gruczolak gonadotropowy	99050	Częściowy wspólny pień tętniczy
225	Cukrzyca i głuchota dziedziczone od matki	98872	Czysta aplazja czerwonych krwinek dorosłych	254693	Częściowy zaśniad groniasty
528	Cukrzyca lipoatroficzna	441	Czysta dysautonomia	337	Człowiek z kamienia
225	Cukrzyca mitochondrialna	441	Czysta idiopatyczna dysautonomia	139525	D
3145	Cukrzyca nerkowa - wapnienie wewnątrzczaszkowe	254854	Czysta miopatia mitochondrialna	90038	D+HUS
79118	Cukrzyca noworodkowa - wrodzona niedoczynność tarczycy - jaskra wrodzona - zwłóknienie wątroby - wielotorbielowatość nerek	441	Czysta niewydolność autonomiczna	356978	D,L-2-HGA
1667	Cukrzyca o wczesnym początku z wielomiejscową dysplazją nasad	319465	Czysta rodzinna AML	79315	D-2-acyduria hydroksyglutarowa
99654	Cukrzyca trzustkowa włóknisto-wapniejąca	319465	Czysta rodzinna ostra białaczka szpikowa	79315	D-2-HGA
552	Cukrzyca typu MODY	231625	Czysty APAC	79315	D-2-kwasica hydroksyglutarowa
1572	CVID	319487	Czysty nierdzieniasty rak tarczycy	2134	D-HUS
210	Cyklosporoza	231625	Czysty rak kory nadnerczy produkujący aldosteron	217023	D-HUS z anomalią trombomoduliny
211	Cylindromatoza rodzinna	231625	Czysty rak kory nadnerczy wydzielający aldosteron	93575	D-HUS z anomalią C3
2674	Cyprijski zespół twarzowo-nerwowo-mięśniowo-szkieletowy	475	Czysty zespół Joubert	93578	D-HUS z anomalią czynnika B
65250	Cysta Tarlova	3286	Częstoskurcz dwukierunkowy wywołany katecholaminami	93579	D-HUS z anomalią czynnika H
212	Cystationinuria	3283	Częstoskurcz ogniskowy węzłowy	93580	D-HUS z anomalią czynnika I
93612	Cystinuria typu A	844	Częstoskurcz przedsionkowy ze skróconym odstępem PR	93576	D-HUS z anomalią MCP/CD46
93613	Cystinuria typu B	2805	Częściowa agnezja trzustki	357008	D-HUS z niedoborem DGKE
213	Cystynozą	2805	Częściowa agnezja trzustki	93581	D-HUS z przeciwciałami przeciwko czynnikowi H
411634	Cystynozą młodzieńcza	1646	Częściowa delecja chromosomu Y	1146	DA1
411641	Cystynozą nieneuropatyczna	261318	Częściowa duplikacja chromosomu 20p	1146	DA1A
411641	Cystynozą o początku w wieku dorosłym	261318	Częściowa duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 20	329457	DA5D
411641	Cystynozą oczna			251515	DA10
411634	Cystynozą pośrednia				
214	Cystynuria				
214	Cystynuria - lizynuria				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
275523	DALD	171690	Defekt transportera kwasu mlekowego erytrocytów	238750	Del(4)(q21)
1775	DC	2195	Defekt transportu glutaminianu i aspartianu	228384	Del(5)(q14.3)
79456	DCM	1361	Deficyt karnozydazy	314655	Del(5)(q31.3)
280794	DCM naciekająca dotycząca drobnych naczyń	46	Deficyt liazy adenilobursztynianowej	251046	Del(6)(p22)
75381	DCMD	382	Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynooctowego	171829	Del(6)(q16)
1653	DD	79279	Deficyt NAGA typu 1	251056	Del(6)(q25)
99789	DD-I	2957	Deficyt przedosiowy - polidaktylia pozaosiowa - spodziectwo	251061	Del(7)(q31)
99791	DD-II	158	Deficyt wychwyty karnityny	251066	Del(8)(p11.2)
231568	DDEB, postać uogólniona	2440	Deformacja "szczypce homara	251071	Del(8)(p23.1)
→231568	DDEB, typ Cockayne'a i Touraine'a	→392	Deformacja barku i klatki piersiowej - wrodzona choroba serca	284160	Del(8)(q21.11)
→231568	DDEB, typ Pasiniego	1335	Deformacja Cantrella	2496	Del(8)q(13)
231568	DDEB, typy Pasiniego i Cockayne'a i Touraine'a	2251	Deformacja kciuka - tysienie - zaburzenia pigmentacji	324313	Del(9)(p13)
231568	DDEB-gen	35688	Deformacja Madelunga	352665	Del(9)(q21)
99970	DDLS	295221	Deformacja Madelunga, jednostronna	401923	Del(9)(q31.1q31.3)
300536	DDOST-CDG	295223	Deformacja Madelunga, obustronna	284169	Del(10)(p11.2p12.31)
488647	DDX41-related hematologic malignancy predisposition syndrome	1927	Deformacja ręki i stopy - płaska twarz	276413	Del(10)(q22.3q23.3)
158676	DEB tylko paznokcie	3181	Deformacja Sprengela	893	Del(11)(p13)
158673	DEB, palcowa	3177	Degeneracja mózdkowo-rdzeniowa - dystrofia rogówki	444002	Del(11)(q22.2q22.3)
89843	DEB, pruriginosa	1666	Dekstrokardia	2308	Del(11)(q23.3)
79411	DEB, pęcherzowa dermoliza noworodkowa	366	Dekstrynoza graniczna	2308	Del(11)(qter)
158673	DEB-ac	1627	Del (5)(q35)	313884	Del(12)(p12.1)
79411	DEB-BDN	1627	Del (5)(qter)	280325	Del(12)(p13.33)
158676	DEB-na	401986	Del(1)(p31p32)	94063	Del(12)(q14)
89843	DEB-Pr	456298	Del(1)(p35.2)	289513	Del(12)(q15)(q21.1)
79410	DEB-Pt	1606	Del(1)(p36)	412035	Del(13)(q12.3)
75496	Defekt biosyntezy siarczynu proteodermatanu	250989	Del(1)(q21)	1587	Del(13)(q14)
1834	Defekt blastogenezy	250999	Del(1)(q41q42)	96168	Del(13)(q34)
79282	Defekt CblC	238769	Del(1)(q44)	261120	Del(14)(q11.2)
79283	Defekt CblD	293948	Del(1)p(21.3)	261144	Del(14)(q12)
79284	Defekt CblF	363680	Del(2)(p13.2)	264200	Del(14)(q22q23)
369955	Defekt CblJ	261349	Del(2)(p15p16.1)	401935	Del(14)(q24.1q24.3)
31150	Defekt kasety wiążącej trójfosforan adenosyny transportera A1	163693	Del(2)(p21)	261183	Del(15)(q11.2)
79282	Defekt kobalaminy C	369881	Del(2)(p21) bez cystynurii	199318	Del(15)(q13.3)
79283	Defekt kobalaminy D	228402	Del(2)(q23.1)	261190	Del(15)(q14)
79284	Defekt kobalaminy F	1617	Del(2)(q24)	94065	Del(15)(q24)
369955	Defekt kobalaminy J	251014	Del(2)(q31.1)	261211	Del(16)(p11.2p12.2)
1133	Defekt kończynowo-nerkowy - dysplazja naskórka - cukrzyca	251019	Del(2)(q32)	261236	Del(16)(p13.11)
88639	Defekt metabolizmu waliny	251019	Del(2)(q32q33)	352629	Del(16)(q24.1)
2847	Defekt osierdzia i przepony	251028	Del(2)(q33.1)	261250	Del(16)(q24.3)
52056	Defekt promieniowy kości łokciowej/kości strzałkowej - brachydaktylia	1001	Del(2)(q37)	97685	Del(17)(q11)
1507	Defekt segmentacji żebrowo-kręgosłupowej - mezomelia	1001	Del(2)(q37)	261265	Del(17)(q12)
158	Defekt transportera karnityny	1621	Del(3)(q13)	363958	Del(17)(q21.31)
		356947	Del(3)(q26q27)	261279	Del(17)(q23.1q23.2)
		397695	Del(3)(q27.3)	254346	Del(19)(p13.12)
		65286	Del(3)(q29)	357001	Del(19)(p13.13)
		435638	Del(3)p(25.3)	217346	Del(19)(q13.11)
				261295	Del(20)(p12.3)
				313781	Del(20)(p13)
				444051	Del(20)(q11.2)
				261311	Del(20)(q13.33)
				261323	Del(21)(q22.11q22.12)
				268261	Del(21)(q22.13q22.2)
				96123	Del(22)

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks). Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
261476	Del(X)(p21)	231237	Delta-beta talasemia	139547	dHMN3 and dHMN4
1643	Del(X)(p23)	219	Delta-sarkoglikanopatia	139536	dHMN5
456298	Delecja 1p35.2	97353	Demencja bokserów	98920	dHMN6
1606	Delecja 1p36	97353	Demencja bokserowska	139589	dHMN7
1606	Delecja 1pter	168782	Demencja dziecięca	314485	dHMN o początku u młodych dorosłych
1001	Delecja 2q37	412066	Demencja neurodegeneracyjna związana z PRKAR1B z filamentami pośrednimi	139557	dHMN typu 3 sprzężony z chromosomem X
1001	Delecja 2q37	97345	Demencja rodzinna, typ brytyjski	357043	dHMN z objawami górnego neuronu ruchowego
1001	Delecja 2q37-qter	100069	Demencja semantyczna	139552	dHMNJ
1001	Delecja 2q37-qter	228165	Demielinizacja koncentryczna	75376	DHRD
65286	Delecja 3qter	168598	Demielinizacja mózgu z powodu niedoboru adenozylotransferazy metioniny	49042	DI
281	Delecja 5p	283	Demodekoza	166260	DI-2
1627	Delecja 5q35	71267	Dentinogenesis imperfecta - niski wzrost - utrata słuchu- upośledzenie umysłowe	251940	DIA/DIG
904	Delecja 7q11.23	49042	Dentinogenesis imperfecta bez wrodzonej łamliwości kości	97286	Diada Carneya
284160	Delecja 8q21.11	166260	Dentinogenesis imperfecta typu 2	97286	Diada Carneya i Stratakisa
502	Delecja 8q24.1	166265	Dentinogenesis imperfecta typu 3	97286	Diada GIST-paraganglioma
284169	Delecja 10p11.21p12.31	166265	Dentinogenesis imperfecta, Shieldsa type 3	494444	DIAPH1-related sensorineural hearing loss-thrombocytopenia syndrome
276413	Delecja 10q22.3q23.3	166260	Dentinogenesis imperfecta, Shieldsa typu 2	66637	Diaphanospondylodysostosis
52022	Delecja 11p11.2	77295	Dentoleukoencefalopatia	527468	Diaphragmatic hernia-short bowel-asplenia syndrome
893	Delecja 11p13	369950	Der(8)t(8;12)	397787	DICS z niedoborem IKK2
94063	Delecja 12q14	397587	Dermatofitoza głęboka	370046	Didimos aplastycznołojowe
289513	Delecja 12q15q21.1	1659	Dermatoleukodystrofia	79456	Diffuse cutaneous maculopapulous mastocytosis
1590	Delecja 13q32	1657	Dermatoosteoliza typu Kirghiziana	220393	Diffuse cutaneous systemic scleroderma Rozsiana skóra twardzina uogólniona
1590	Delecja 13q32	36426	Dermatostomatitis, Stevens Johnson type	497188	Diffuse intrinsic pontine glioma
1596	Delecja 15q26	530033	Dermoid or epidermoid cyst of the central nervous system	128	Difylobotrioza
1600	Delecja 18q	1660	Dermoodontodysplazja	79244	Dihydroliipoamide acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
96123	Delecja 22	86920	Dermopatia barwnikowo-siateczkowa	255182	Dihydroliipoil dehydrogenase deficiency
48652	Delecja 22q13	1662	Dermopatia restrykcyjna	79244	Dihydroliipoilysine-residue acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
96145	Delecja dystalna 4q	98909	Desminopatia	38874	Dihydropirymidynuria
96125	Delecja dystalna 6p	83469	Desmoplastyczny guz drobnookrągłokomórkowy	231111	DILE
96126	Delecja dystalna 7p	251940	Desmoplastyczny gwiaździak/zwojakoglejak wieku dziecięcego	1681	Diprosopia
96148	Delecja dystalna 10q	35107	Desmosteroloza	1756	Dipygus
280325	Delecja dystalna 12p	99828	DF	210115	DIRA
96149	Delecja dystalna 12q	383	DFNX2	166291	Dirofilarioza
96168	Delecja dystalna 13q34	31112	DFSP	94064	DIS
96150	Delecja dystalna 14q	49042	DGI	8	Disomia Y
96129	Delecja dystalna 19p	49042	DGI bez OI	178400	Distal anterior compartment myopathy
96152	Delecja dystalna 20q	166260	DGI-2	488650	Distal myopathy, Tateyama type
96136	Delecja interstycjalna 7p	373	DGSX	404546	DITRA
96160	Delecja interstycjalna 12q	139518	dHMN1	91131	DK1-CDG
96164	Delecja interstycjalna 20q	139525	dHMN2		
1606	Delecja subtelomerowa 1p36				
96168	Delecja subtelomerowa 13q34				
280	Delecja telomerowa 4p				
96145	Delecja telomerowa 4q				
96126	Delecja telomerowa 7p				
96148	Delecja telomerowa 10q				
96149	Delecja telomerowa 12q				
96150	Delecja telomerowa 14q				
96129	Delecja telomerowa 19p				
96152	Delecja telomerowa 20q				
35664	Delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthetase deficiency Niedobór syntetazy karboksylanu delta-1-pirroliny				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1775	DKC	75376	Dominujące druzdy tarczy nerwu wzrokowego	233	DRS
300849	DLBCL CUN	75376	Dominujące promieniowe druzdy tarczy neru wzrokowego	18	dRTA
289661	DLBCL wieku podeszłego EBV-pozytywny	99907	Domowe alergiczne zapalenie pcherzyków płucnych	→40204 1	dRTA typu 1b
300888	DLBCL z przewlekłym zapaleniem	3426	DORV	→40204 1	dRTA typu 1c
252031	DLM	423693	DORV z podaortalnym lub związanym z dwoma naczyniami VSD	93610	dRTA z niedokrwistością
221	DM	99043	DORV z podaortalnym lub związanym z obydwoma naczyniami VSD ze zwężeniem tętnicy płucnej	3350	Drżenie - oczopląs - wrzód dwunastnicy
273	DM1	99045	DORV z podpłucnym VSD	33069	DS
398117	DM noworodków	99046	DORV z podpłucnym VSD oddalonym od wielkich naczyń	99887	DS-AMKL
98896	DMD	423712	DORV z ubytkiem przegrody przedsionkowo-komorowej, zwężeniem tętnicy płucnej i heterotaksją	98920	dSMA1
251946	DNET	99043	DORV, typ Fallota	139525	dSMA2
227796	Dno białoplamiste	99045	DORV-TGA	139547	dSMA3
99004	Dno zamglone	86309	DPAGT1-CDG	206580	dSMA4
827	Dno żółto-plamiste	71274	Dpl	314485	dSMA5
251975	DNT mózdzku	79322	DPM1-CDG	139557	dSMA typu 3 sprzężony z chromosomem X
1215	DOA+	329178	DPM2-CDG	139557	DSMAX
284395	Dobrze zróżnicowany gruczolakorak płuc płodu	263494	DPM3-CDG	83469	DSRCT
213736	Dobrze zróżnicowany neuroendokrynnny nowotwór endometrium	231	Drakunkuloza	99789	DTDP1
213736	Dobrze zróżnicowany neuroendokrynnny rak endometrium	98808	DRD z deficytem GTPCH1	99791	DTDP2
213736	Dobrze zróżnicowany neuroendokrynnny rak trzonu macicy	70594	DRD z powodu SRD	529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness
263331	Dobrze zróżnicowany rak neuroendokrynnny grasicy	130	Dream disease	480512	Duktopenia idiopatyczna
146	Dobrze zróżnicowany rak tarczycy	97231	Drewniejące zapalenie spojówek	250994	Dup(1)(q21.1)
99061	Dodatkowa tkanka zastawki mitralnej	199343	Drgawki - głuchota czuciowo-nerwowa - ataksja - niepełnosprawność intelektualna - brak równowagi elektrolitowej	313947	Dup(2)(q23.1)
95462	Dodatkowa tkanka zastawki trózdzielnej	263410	Drgawki dziecięce - opóźnienie psycho-ruchowe - postępujący zanik mózgu - choroba zwojów podstawnych	294026	Dup(2)(q31.1)
180182	Dodatkowe piersi	3451	Drgawki dziecięce	96095	Dup(3)(q26)
1450	Dodatkowy chromosom markerowy/pierścieniowy pochodzący z chromosomu 8	163708	Drgawki dziecięce o późnym początku	329802	Dup(5)(p13)
35093	Dolichocefalia izolowana	284400	Drobnokomórkowy nowotwór pęcherza moczowego	228415	Dup(5)(q35)
3427	DOLV	370396	Drobnokomórkowy rak jajnika	314034	Dup(7)(p22.1)
35173	Dominująca chondrodysplazja punktowa sprzężona z chromosomem X	284400	Drobnokomórkowy rak pęcherza moczowego	96121	Dup(7)(q11.23)
163966	Dominująca chondrodysplazja sprzężona z chromosomem X - wodogłowie - małowocze	70573	Drobnokomórkowy rak płuc	459074	Dup(7)(q36.3)
163966	Dominująca chondrodysplazja sprzężona z chromosomem X, typ Chassainga i Lacombe'a	268943	Drobnozakrętowość/Polimikrogyria jednostronna	251076	Dup(8)(p23.1)
244305	Dominująca hipofosfatemia z kamicą nerkową lub osteoporozą	268947	Drobnozakrętowość/Polimikrogyria jednostronna ogniskowa	228399	Dup(8)(q12)
443197	Dominująca protoporfiria erytropoetyczna sprzężona z chromosomem X	268940	Drobnozakrętowość/Polimikrogyria obustronna	276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
443197	Dominująca protoporfiria sprzężona z chromosomem X	101	DRpIA	300305	Dup(11)p(15.4)
				261229	Dup(14)(q11.2)
				238446	Dup(15)(q11q13)
				261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
				261243	Dup(16)(p13.11)
				96078	Dup(16)(p13.3)
				477817	Dup(17)(p11.2p12)
				217385	Dup(17)(p13.3)
				139474	Dup(17)(q11.2)
				261272	Dup(17)(q12)
				217340	Dup(17)(q21.31)
				261290	Dup(17p)
				447980	Dup(19)(p13.13)
				363659	Dup(20)(q11.2)
				261318	Dup(20p)
				1727	Dup(22)(q11)
				284180	Dup(X)(p22)

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)	96105	Duplikacja telomerowa 13q	→33001	Dwurzędność rzęs - wrodzone wady serca - anomalie obwodowych naczyń krwionośnych
314389	Dup(X)(q12-q13.3)	96078	Duplikacja telomerowa 16p	3427	Dwuujściowa lewa komora
261483	Dup(X)(q27.3q28)	96106	Duplikacja telomerowa 16q	3426	Dwuujściowa prawa komora
261344	Duplikacja 1q	1717	Duplikacja telomerowa 19q	95474	Dwuujściowa zastawka mitralna
1738	Duplikacja 4p	96107	Duplikacja telomerowa 20q	1764	Dysautonomia rodzinna
1742	Duplikacja 5p	96109	Duplikacja telomerowa 22q	412	Dysbetalipoproteinemia rodzinna
264450	Duplikacja 8p	284180	Duplikacja Xp22	296	Dyschondroplazja
1752	Duplikacja 8q	3306	Duplikacja/inwersja 15q11	1765	Dyschondrosteoza - zapalenie nerek
96167	Duplikacja 8q/delecja 8p	99745	Dur brzuszny	240	Dyschondrosteoza Lériego i Weilla
236	Duplikacja 9p	101334	Dur kleszczowy afrykański	241	Dyschromatoza uniwersalna
1699	Duplikacja 12p	83314	Dur plamisty	251975	Dysembrioplastyczny guz neuroepitelialny mózdzku
1715	Duplikacja 18p	91547	Dur powrotny	251946	Dysembrioplastyczny nowotwór neuroepitelialny
261318	Duplikacja 20p	443227	Dur rzekomy	54028	Dysfagia syderopeniczna
1727	Duplikacja 22q11.2	83315	Dur szcurzy	1799	Dysfajza związana z FOXP2
3380	Duplikacja chromosomu 18	99990	Dur wysypkowy nawrotowy	93111	Dysfunkcja nerek - cukrzyca o wczesnym początku
96097	Duplikacja dystalna 5q	233	DURS	169090	Dysfunkcja odporności z powodu inaktywacji komórek T spowodowanych defektem wejścia wapnia
96098	Duplikacja dystalna 6q	626	Duże wrodzone znamię barwnikowe	137929	Dysfunkcja pnia mózgu noworodków
96100	Duplikacja dystalna 8q	1566	DWM z polidaktylią zaosiową	477787	Dysfunkcja płytek spowodowana niedoborem cytozolowej fosfolipazy A2 alfa
96069	Duplikacja dystalna 1p36	54247	Dwuciemieniowa choroba Alzheimera	477787	Dysfunkcja płytek związana z pIA2G4A
96070	Duplikacja dystalna 2p	364198	Dwudzielna kość skokowa	166282	Dysfunkcja węzła zatokowego
96071	Duplikacja dystalna 3p	1464	Dwunapływowa lewa komora	324321	Dysfunkcja węzła zatokowo-przedśionkowego i głuchota
96072	Duplikacja dystalna 4p	2604	Dwunastnica olbrzymia i/lub pęcherz olbrzymi	→3157	Dysgenезja ciała modzelowatego - niedoczynność przysadki
96096	Duplikacja dystalna 4q	423693	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym lub związanym z dwoma naczyniami ubytkiem przegrody międzykomorowej	243	Dysgenезja gonad 46,XX
96074	Duplikacja dystalna 7p	99043	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym lub związanym z obydwoima naczyniami ubytkiem przegrody międzykomorowej ze zwężeniem tętnicy płucnej	1770	Dysgenезja gonad typu XY i anomalie towarzyszące
96101	Duplikacja dystalna 9q	→423693	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym ubytkiem przegrody międzykomorowej	2855	Dysgenезja gonad XX - głuchota
96102	Duplikacja dystalna 10q	3		3033	Dysgenезja kanalików nerkowych
96103	Duplikacja dystalna 11q	99045	Dwuodpływowa prawa komora z podpłucnym ubytkiem przegrody międzykomorowej	97369	Dysgenезja kanalików nerkowych pochodzenia genetycznego
96105	Duplikacja dystalna 13q	99046	Dwuodpływowa prawa komora z podpłucnym ubytkiem przegrody międzykomorowej oddalonym od wielkich naczyń	97367	Dysgenезja kanalików nerkowych z powodu zespołu przetoczenia krwi między płodami
96078	Duplikacja dystalna 16p	→423693	Dwuodpływowa prawa komora z przełożeniem wielkich pni tętniczych	97368	Dysgenезja kanalików nerkowych związana z lekami
96106	Duplikacja dystalna 16q	3		300570	Dysgenезja kory z hipoplazją mostu i mózdzku z powodu mutacji TUBB3
1717	Duplikacja dystalna 19q	423712	Dwuodpływowa prawa komora z ubytkiem przegrody przedśionkowo-komorowej, zwężeniem tętnicy płucnej i heterotaksją	3033	Dysgenезja nerkowo-kanalikowa
96107	Duplikacja dystalna 20q	99043	Dwuodpływowa prawa komora, typ Fallota	33355	Dysgenезja siatkówki
96109	Duplikacja dystalna 22q			69745	Dyskeratoma brodawkowata
96112	Duplikacja interstycjalna 9q			69745	Dyskeratoma pęcherzykowa
1738	Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 4			1775	Dyskeratoza wrodzona
236	Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 10				
1715	Duplikacja krótkiego ramienia chromosomu 19				
141091	Duplikacja nosa				
96069	Duplikacja telomerowa 1p36				
96070	Duplikacja telomerowa 2p				
96094	Duplikacja telomerowa 2q				
96071	Duplikacja telomerowa 3p				
96072	Duplikacja telomerowa 4p				
96096	Duplikacja telomerowa 4q				
96097	Duplikacja telomerowa 5q				
96098	Duplikacja telomerowa 6q				
96074	Duplikacja telomerowa 7p				
96100	Duplikacja telomerowa 8q				
96101	Duplikacja telomerowa 9q				
96102	Duplikacja telomerowa 10q				
96103	Duplikacja telomerowa 11q				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3088	Dyskeratoza wrodzona z obustronną retinopatią wysiękową	2098	Dysplazja akromezomeliczna typu Grebe	140936	Dysplazja ektodermalna - rogowacenie ciemne
90281	Dyskoidalny toczeń rumieniowaty	968	Dysplazja akromezomeliczna typu Huntera i Thomsona	→2036	Dysplazja ektodermalna - torbiel nadnercza
99051	Dyskretne błonowe zwężenie podzastawkowe aorty	40	Dysplazja akromezomeliczna typu Maroteaux	1812	Dysplazja ektodermalna - upośledzenie umysłowe- wada centralnego układu nerwowego
99052	Dyskretne włóknisto-mięśniowe zwężenie podzastawkowe aorty	85175	Dysplazja Astley'a i Kendalla	1806	Dysplazja ektodermalna - ślepotą
412	Dyslipidemia typu 3	3408	Dysplazja bioder - enchondroma - ecchondroma	2892	Dysplazja ektodermalna euhydryczna
2282	Dysmorfia - niski wzrost - głuchota - pseudohermafrodytyzm	1263	Dysplazja Boomeranga	1818	Dysplazja ektodermalna typu włosowo-zębowo- paznokciowego
2282	Dysmorfia - niski wzrost - głuchota - zaburzenia różnicowania płci	289	Dysplazja chondroektodermalna	1816	Dysplazja ektodermalna typu Berlin
1779	Dysmorfia - rozszczep podniebienia - luźna skóra	1528	Dysplazja czaszki i kresomózgowia	189	Dysplazja ektodermalna typu hidrotycznego
1777	Dysmorfia czaszkowo-twarzowa - coloboma - agnezja ciała modzelowatego	7	Dysplazja czaszkowo - mózgowo - sercowa	→3253	Dysplazja ektodermalna wyspy Margarita
1970	Dysmorfia twarzy - makrocefalia - miopia - malformacja Dandy'ego-Walkera	1520	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa	69084	Dysplazja ektodermalna włosów i paznokci
352712	Dysmorfia twarzy - Niedobór odporności - siność - niski wzrost	1521	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa - anomalia Polanda	69084	Dysplazja ektodermalna włosy-paznokcie
2588	Dysmorfia twarzy - niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - utrata słuchu	228390	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa z łysieniem i hipogonadyzmem	69083	Dysplazja ektodermalna z zębami noworodkowymi typu Turnpenny
→3157	Dysmorfia twarzy - obojnacze narządy płciowe - hipopituitarizm - krótkie kończyny	1519	Dysplazja czaszkowo-czołowo-nosowa, typu Teebi	→1071	Dysplazja ektodermalna, typ Rappa i Hodgkina
1778	Dysmorfia twarzy - shawl scrotum - luźność stawów	1515	Dysplazja czaszkowo-ektodermalna	2623	Dysplazja geofizyczna
480880	Dysmorfia twarzy-niski wzrost-atrezja nozdrzy-niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X występująca u kobiet	2053	Dysplazja czaszkowo-nadgarstkowo-skokowa	3326	Dysplazja grasiczo-nerkowo-odbytowo-płucna
2104	Dysmorfia- klatka piersiowa kurza - luźność stawów	1522	Dysplazja czaszkowo-przynasadowa	1426	Dysplazja Greenberga
289553	Dysmorfizm - przewodzeniowa utrata słuchu - wada serca	85184	Dysplazja czaszkowo-przynasadowa, typ kostek Worma	168621	Dysplazja głowy kości udowej, typ Meyera
1146	Dysmorfizm palcowo-skokowy	50814	Dysplazja czaszkowo-soczewkowato-szwowa	1830	Dysplazja immunologiczno-kostna Schimke
1780	Dysmorfizm- wielorakie wady strukturalne	1513	Dysplazja czaszkowo-trzonowa	140	Dysplazja kampfomeliczna
1782	Dysosteosklerozą	137678	Dysplazja czeska, typ śródstopny	3027	Dysplazja kaudalna
319195	Dyspalazja chrzęstno-ektodermalna ze ślepotą nocną	228390	Dysplazja czołowo-nosowa z łysieniem i nieprawidłowością narządów płciowych	1801	Dysplazja kifomeliczna
1830	Dyspalazja kręgowo-nasadowa-zespół nefrotyczny	228390	Dysplazja czołowo-nosowa z łysieniem i wadą narządów płciowych	485	Dysplazja Kniesta
85200	Dyspalazja kulszowo-kręgowa	391474	Dysplazja czołowo-nosowa zależna od ALX3	65683	Dysplazja korowa, typu Taylora
93333	Dyspalazja miedniczno-łopatkowa	306542	Dysplazja czołowo-nosowa związana z ALX1	2370	Dysplazja kostna typu Larsena - niski wzrost
2892	Dyspalazja włosowo-zębowa - zaburzenia refrakcji	1826	Dysplazja czołowo-przynasadowa	2956	Dysplazja kończyn - skolioza
2722	Dyspalazja zębowo-paznokciowa z łysieniem	1791	Dysplazja czołowo-twarzowo-nosowa	63446	Dysplazja kończyn i głowy kości udowej
99082	Dysphagia lusoria	56304	Dysplazja De la Chapelle	957	Dysplazja kończynowo-piersiowo-kręgowa
65285	Dysplastyczny zwojak mózgu	1425	Dysplazja Desbuquoisa	→2911	Dysplazja kończynowo-piersiowo-nerkowa
969	Dysplazja	628	Dysplazja diastroficzna	955	Dysplazja kończynowo-zębowo-kostna
		2616	Dysplazja dolichosponydyliczna	85182	Dysplazja kości - włókniakomięsak szpiku
		→15673 1	Dysplazja dyssegmentalna - jaskra	1842	Dysplazja kości, śmiertelny typ Holmgrena
		→1658	Dysplazja ektodermalna - brak dermatoglify	1159	Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa z postępującą artropatią
		1897	Dysplazja ektodermalna - ektrodaktylia - dystrofia płamki		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
263463	Dysplazja kręgosłupowo-nasadowa z wrodzonym zwężeniem stawów, typu CHST3	459051	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Stanescu	1856	Dysplazja kręgowo-obwodowa - krótka kość łokciowa
93316	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu algierskiego	370019	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typu Czarny-Ratajczak	85167	Dysplazja kręgowo-przynasadowa - dystrofia czopków i pręcików
93315	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu 'corner fracture'	93358	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa - krótkie kończyny - nieprawidłowe wapnienie	168552	Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona - łukowate przedramiona - dysmorfia twarzy
93314	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu Kozłowskiego	168443	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa - hipotrichoza	168544	Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X
93316	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu Schmidta	168451	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa - nieprawidłowe uzębienie	168555	Dysplazja kręgowo-przynasadowa sprzężona, typ A4
93317	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu Sedaghatian	93349	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa sprzężona z chromosomem X	168544	Dysplazja kręgowo-przynasadowa, typu Goldena
93315	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa typu Sutcliffe'a	93351	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Irapa	1190	Dysplazja kręgowo-ramiennie-udowa
93316	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa z ciężką postacią kolan kościłwych	93347	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Mengera	1509	Dysplazja kulszowo-rzepakowa
→1855	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa ze złożonym niedoborem odporności	93356	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Missouri	228379	Dysplazja macierzy włosa
228387	Dysplazja kręgosłupowo-wielkonasadowo-nasadowa	93282	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu pakistańskiego	289	Dysplazja mezodermalna
1855	Dysplazja kręgowa ze zmianami podobnymi do chrzęstniaków	93352	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Shohat	1836	Dysplazja mezomeliczna Kantaputra
163654	Dysplazja kręgowo-nasadowa - brachydaktylia - zaburzenia mowy	93360	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami	2497	Dysplazja mezomeliczna kończyn górnych
353298	Dysplazja kręgowo-nasadowa - dystrofia siatkówki - Niedobór odporności	93360	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wielokrotnymi przemieszczeniami, typ Hall	2632	Dysplazja mezomeliczna Langera
163649	Dysplazja kręgowo-nasadowa - kraniosynostoza - rozszczep podniebienia - zaćma - niepełnosprawność intelektualna	93359	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów	2634	Dysplazja mezomeliczna Reinhardta i Pfeiffera
→93284	Dysplazja kręgowo-nasadowa - punktowa dystrofia rogówki	93359	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu 1	1836	Dysplazja mezomeliczna typu Kantaputra
93284	Dysplazja kręgowo-nasadowa późna	93360	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu 2	1836	Dysplazja mezomeliczna typu tajskiego
93283	Dysplazja kręgowo-nasadowa typu Kimberley	93360	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa z wiotkością stawów typu, typ Hall	85170	Dysplazja mezomeliczna z brakiem kości strzałkowych i trójkątnymi kośćmi piszczelowymi
→263463	Dysplazja kręgowo-nasadowa typu Omani	93357	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Sponastrime	2496	Dysplazja mezomeliczna z synostozą kończynową, typu Verloesa, Davida i Pfeiffera
→93284	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Byersa	171866	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ agrekan	85170	Dysplazja mezomeliczna, typ Savarirayan
163654	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Cantu	168448	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Bieganskiego	2840	Dysplazja miednicy - artrogrypoza kończyn dolnych
163665	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Kohna	168454	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Geneviève	2839	Dysplazja miedniczo-ramienna
163668	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ MacDermota	99642	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ Handigodu	93329	Dysplazja mikromeliczna - przemieszczenie kości promieniowej
263482	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Maroteaux	156728	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typ matryliny-3	1394	Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa
163649	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Nishimura	370015	Dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa, typu Isidora	1532	Dysplazja mózdkowo-trójdzielno-skórna
163662	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Reardona			92050	Dysplazja nabłonka jelit
				210122	Dysplazja naczyniowa pęcherzyków płucnych z przesunięciem naczyń płucnych
				210122	Dysplazja naczyniowa pęcherzyków płucnych z przesunięciem żył płucnych
				1824	Dysplazja nasadowa - małogłowcie - zez
				1825	Dysplazja nasadowa - utrata słuchu - dysmorfizm
				93108	Dysplazja nerek

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3156	Dysplazja nerek - aplazja siatkówki	168796	Dysplazja przedsionkowo-palcowa, typ stoweński	263463	Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3
140969	Dysplazja nerek - dystrofia barwnikowa siatkówki - ataksja mózdkowa - dysplazja szkieletowa	3157	Dysplazja przegrodowo-oczna	1426	Dysplazja szkieletowa, typu Greenberga
3404	Dysplazja nerek - mezomelia - wzrost kości promieniowej i ramiennej	2504	Dysplazja przynasadowa - hipoplazja szczęki - brachydaktylia	1858	Dysplazja szkieletowa- padaczka - niski wzrost
3404	Dysplazja nerek - wady kończyn	1802	Dysplazja przynasadowa - niedokrwistość	2655	Dysplazja tanatoforyczna
93172	Dysplazja nerki, jednostronna	→175	Dysplazja przynasadowa bez hipotrichozy	1860	Dysplazja tanatoforyczna typu 1
93173	Dysplazja nerki, obustronna	1328	Dysplazja przynasadowa postępująca	93274	Dysplazja tanatoforyczna typu 2
294415	Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa	1040	Dysplazja przynasadowa regresywna	→175	Dysplazja tanatoforyczna wariant Glasgow
3032	Dysplazja nerkowo-wątrobowo-trzustkowa - torbiele Dandy'ego i Walkera	85188	Dysplazja przynasadowa, typ Brauna i Tinscherta	163654	Dysplazja Tattoo
3474	Dysplazja neuroektodermalna, typu CHIME	3005	Dysplazja przynasadowa, typu Pyle'a	915	Dysplazja twarzowo-płciowa
374	Dysplazja OAV	3097	Dysplazja prążkowanokomórkowa - kardiopatia - wady narządów płciowych	374	Dysplazja twarzowo-uszno-kręgową/kręgosłupową
1452	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa	750	Dysplazja pseudoachondroplastyczna	1865	Dysplazja typu Silvermana i Handmakera
3472	Dysplazja obojczykowo-czaszkowa - małożuchwie - brak kciuków	85174	Dysplazja pseudodiastroficzna	→782	Dysplazja tęczówki - hipertelozryzm - głuchota
2710	Dysplazja oczno - zębowo-kostna	2831	Dysplazja rizomeliczna typu Pattersona-Lowry'ego	52	Dysplazja tętnic wątrobowych
2705	Dysplazja oczno-mózgowa	3144	Dysplazja Schneckenbeckena	261600	Dysplazja tętniczo-wątrobową z powodu monosomii 20p12
374	Dysplazja oczno-uszno-kręgową/kręgosłupową	1852	Dysplazja siatkówki sprzężona z chromosomem X	261619	Dysplazja tętniczo-wątrobową z powodu mutacji punktowej JAG1
→1200	Dysplazja oczno-uszno-twarzowa	85191	Dysplazja Singletona i Mertena	261629	Dysplazja tętniczo-wątrobową z powodu mutacji punktowej NOTCH2
2718	Dysplazja oczno-włosowa	1296	Dysplazja skrzelowa - niepełnosprawność intelektualna - przepuklina pachwinowa	1427	Dysplazja uszno - kręgowo-wielonasadowa
2710	Dysplazja oczno-zębowo-palcowa	1519	Dysplazja skrzelowo-czaszkowo-czołowo-nosowa	114	Dysplazja uszno-kostna
2741	Dysplazja oczno-żuchwowo-kończynowa	178355	Dysplazja Smitha i McCorta	1234	Dysplazja uszno-kostna Bartsocasa i Papasa
466695	Dysplazja okolicy nad czubkiem nosa	93357	Dysplazja SPONASTRIME	2791	Dysplazja uszno-zębowa
70589	Dysplazja oskrzelowo-płucna	955	Dysplazja stawowo-zębowo-kostna	166024	Dysplazja wielonasadowa - makrocefalia - charakterystyczna twarz
1952	Dysplazja Pacmana	2114	Dysplazja stawu biodrowego typu Beukes	166011	Dysplazja wielonasadowa - miopia - głuchota
63442	Dysplazja paliczek w kształcie aniołów i nasad kości	85168	Dysplazja stożkowa czaszkowo-twarzowa	93308	Dysplazja wielonasadowa typu 1
→1487	Dysplazja paznokci - kamptodaktylia - brachydaktylia typu B	420794	Dysplazja stożkowo-kręgową	93308	Dysplazja wielonasadowa typu 1
→33364	Dysplazja paznokci i włosów z neutropenią	3206	Dysplazja Stüve'a i Wiedemanna	93307	Dysplazja wielonasadowa typu 4
1861	Dysplazja piersiowa - zespół wodogłowia	1248	Dysplazja szczękowo-nosowa	93311	Dysplazja wielonasadowa typu 5
1803	Dysplazja piersiowo-kończynowa	53697	Dysplazja szczękowo-trzonowa	166029	Dysplazja wielonasadowa z ciężką proksymalną dysplazją kości udowej
3317	Dysplazja piersiowo-krtaniowo-miedniczna	2565	Dysplazja szkieletowa - brachydaktylia	166016	Dysplazja wielonasadowa z fenotypem Robina
85166	Dysplazja platyspondyliczna typu Torrance'a	1436	Dysplazja szkieletowa - niepełnosprawność intelektualna	166002	Dysplazja wielonasadowa z powodu anomalii kolagenu 9
85166	Dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a i Lutona	800	Dysplazja szkieletowa Burtona	166024	Dysplazja wielonasadowa, typ Al-Gazali
319192	Dysplazja połączenia międzymózgowo-śródmózgowego	935	Dysplazja szkieletowa krótkich kończyn z ciężkim złożonym niedoborem odporności	166011	Dysplazja wielonasadowa, typ Beightona
392	Dysplazja przedsionkowo-palcowa typu 1	935	Dysplazja szkieletowa krótkich kończyn z SCID	166016	Dysplazja wielonasadowa, typ Lowry'ego
1350	Dysplazja przedsionkowo-palcowa typu 2	166277	Dysplazja szkieletowa z kostkami Worma - wielokrotne złamania-nieprawidłowości zębiny	166032	Dysplazja wielonasadowa, with miniepiphyses
1342	Dysplazja przedsionkowo-palcowa typu 3				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1851	Dysplazja wielotorbielowata nerki	261257	Dystalna del(17)(p13.3)	280	Dystalna monosomia 4p
2763	Dysplazja wiotkich kości	261330	Dystalna del(22)(q11.2)	254351	Dystalna monosomia 7q11.23
313855	Dysplazja wygiętych kości związana z FGFR2	36367	Dystalna delecja 1q	1642	Dystalna monosomia 9p
231080	Dysplazja wysokiego stopnia u pacjentów z przełykiem Barreta	1620	Dystalna delecja 3p	1580	Dystalna monosomia 10p
93277	Dysplazja włóknista jednoogniskowa	280	Dystalna delecja 4p	2308	Dystalna monosomia 11q
249	Dysplazja włóknista kości	1627	Dystalna delecja 5q	1596	Dystalna monosomia 15q
93276	Dysplazja włóknista wielogniskowa	1636	Dystalna delecja 7q36	1597	Dystalna monosomia 17q
3353	Dysplazja włosów i skóry - zaburzenia uzębienia	1642	Dystalna delecja 9p	1745	Dystalna trisomia 6p
3355	Dysplazja włosowo-zębowo-paznokciowa	1580	Dystalna delecja 10p	261102	Dystalna trisomia 7q11.23
474	Dysplazja zaciskająca klatki piersiowej Jeune'a	2308	Dystalna delecja 11q	1707	Dystalna trisomia 15q
474	Dysplazja zaciskająca klatki piersiowej noworodków	1590	Dystalna delecja 13q	3379	Dystalna trisomia 17q
101043	Dysplazja zastawki aorty	1597	Dystalna delecja 17q	1716	Dystalna trisomia 18q
2635	Dysplazja zmienna typu 1	261102	Dystalna dup(7)(q11.23)	98920	Dystalna-HMN typu 6
1653	Dysplazja zębiny	261337	Dystalna dup(22)(q11.2)	139547	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3
99792	Dysplazja zębiny - sklerotyczne kości	293939	Dystalna dup(X)q(28)	139557	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3 sprzężony z chromosomem X
99789	Dysplazja zębiny korzeni	96094	Dystalna duplikacja 2q	206580	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 4
314721	Dysplazja zębiny typu 1 z mikrodoncją i nieprawidłowym kształtem zębów	1705	Dystalna duplikacja 14q	139536	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 5
99789	Dysplazja zębiny typu I	1707	Dystalna duplikacja 15q	139589	Dystalny rdzeniowy zanik mięśni z porażeniem strun głosowych
99791	Dysplazja zębiny typu II	3379	Dystalna duplikacja 17q	254351	Dystalny zespół mikrodelecji 7q11.23
1811	Dysplazja zębowa ze skróceniem płytki paznokci	1716	Dystalna duplikacja 18q	399058	Dystalna krystalinopatia o późnym początku
166272	Dysplazja zębowo-chrzęstna	1762	Dystalna duplikacja Xq	399058	Dystalna miopatia o późnym początku związana z Alfa-B krystaliną
2721	Dysplazja zębowo-paznokciowo-skórna	1745	Dystalna duplikacja 6p	75327	Dystofia płamki z Północnej Karoliny
2457	Dysplazja żuchowo-obończykowa	314485	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa o początku u młodych dorosłych	71517	Dystonia 12
90153	Dysplazja żuchowo-obończykowa z lipodystrofią typu A	139518	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 1	→98808	Dystonia 14
90154	Dysplazja żuchowo-obończykowa z lipodystrofią typu B	139525	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 2	210571	Dystonia 16
156731	Dysplazja, typ Rollanda i Desbuquois	139547	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 3 i typu 4	98811	Dystonia 18
→2909	Dysplazja tkanki łącznej typu Spellacy	139557	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 3 sprzężona z chromosomem X	420492	Dystonia 23
325	Dysprotrombinemia	139536	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 5	420485	Dystonia 24
2476	Dysrafizm - rozszczep wargi/podniebienia - wady redukcji/amputacji kończyn	98920	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 6	420485	Dystonia czaszkowo-szyjna obejmująca krtań i kończynę górną
85198	Dyspondyloenchondromatoza	139589	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 7	256	Dystonia idiopatyczna
1620	Dystalna monosomia 3p	139536	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu V	93964	Dystonia Meige'a
1590	Dystalna monosomia 13q	357043	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa z objawami górnego neuronu ruchowego	36899	Dystonia miokloniczna
139557	Dystalna neuropatia ruchowa zależna od ATP7A	139552	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa, typ Dżaras	→36899	Dystonia miokloniczna 15
1705	Dystalna trisomia 14q	139536	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu V	254851	Dystonia mitochondrialna dziedziczona od matki
1145	Dystalna artrogrypoza sprzężona z chromosomem X	357043	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa z objawami górnego neuronu ruchowego	256	Dystonia mięśniowa deformująca
2053	Dystalna artrogrypoza typu 2A	139552	Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa, typ Dżaras	256	Dystonia Oppenheim
254351	Dystalna del(7)(q11.23)	139536	Dystalna HMN V	210571	Dystonia parkinsonizm o wczesnym początku
261222	Dystalna del(16)(p11.2)	399103	Dystalna miopatia o wczesnym początku związana nebuliną	99657	Dystonia pierwotna, typ DYT2
319171	Dystalna del(17)(p13.1)	399086	Dystalna miopatia typu 3	98805	Dystonia pierwotna, typ DYT4
		399081	Dystalna miopatia zależna od KLHL9 o początku w dzieciństwie	98805	Dystonia pierwotna, typ DYT4
		1636	Dystalna monosomia 7q36	98806	Dystonia pierwotna, typ DYT13
		36367	Dystalna monosomia 1q	98807	Dystonia pierwotna, typ DYT13
				370103	Dystonia pierwotna, typ DYT17
				306734	Dystonia pierwotna, typ DYT21

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
464440	Dystonia pierwotna, typ DYT27	800	Dystrofia kostno-chrząstko-mięśniowa	34514	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru teletoniny
71519	Dystonia psychogenna	41751	Dystrofia krystaliczna Biettiego	1878	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru TRIM32
36899	Dystonia reagująca na alkohol	273	Dystrofia miotoniczna Steinerta	257	Dystrofia obręczowo-kończynowa z prostą postacią pęcherzowego oddzielania się naskórka
98808	Dystonia reagująca na lewodopę z deficytem GTPCH1	273	Dystrofia miotoniczna typu 1	86812	Dystrofia obręczowo-kończynowa-niepełnosprawność intelektualna
53351	Dystonia sprzężona z chromosomem X-parkinsonizm	606	Dystrofia miotoniczna typu 2	270	Dystrofia oczno-gardłowa
420492	Dystonia szyjna o początku w wieku dorosłym, typ DYT23	→52430	Dystrofia miotoniczna typu 3	534	Dystrofia oczno-mózgowo-nerkowa
98806	Dystonia uogólniona rozpoczynająca się od szyi i kończyn górnych	1877	Dystrofia mięśni - zwyrodnienie gąbczaste istoty białej	1867	Dystrofia pchłzowa typu płamkowego
93958	Dystonia ustno-żuchwowa	98895	Dystrofia mięśniowa Beckera	1243	Dystrofia płamki Besta
70594	Dystonia wrażliwa na lewodopę spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny	98896	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	319640	Dystrofia płamki siatkówki typu 2
101150	Dystonia z niedoborem hydroksylazy tyrozyny wrażliwa na L-dopa	98863	Dystrofia mięśniowa Emery'ego i Dreifussa sprzężona z chromosomem X	75376	Dystrofia płamki typu "plastra miodu" Doyne'a
521406	Dystonia-parkinsonizm-hypermanganesemia syndrome	269	Dystrofia mięśniowa Landouzy'ego i Dejerine'a	1243	Dystrofia płamki żółtej Besta
71517	Dystonia-parkinsonizm o nagłym początku	399096	Dystrofia mięśniowa Miyoshi typu 3	1243	Dystrofia płamki żółtej o początku w wieku młodzieńczym
199351	Dystonia-parkinsonizm o początku w wieku dorosłym	1876	Dystrofia mięśniowa oczno-żołądkowo-jelitowa	1243	Dystrofia płamki żółtej o wczesnym początku
199351	Dystonia-parkinsonizm związana z pLA2G6	269	Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramienna	59181	Dystrofia płamki żółtej Sorsby'ego
199351	Dystonia-parkinsonizm, typ Paisana i Ruiza	424261	Dystrofia mięśniowa z postępującym osłabieniem, przykurczami dalszych części kończyn i sztywnym kręgosłupem	1243	Dystrofia płamki żółtej typu 2
99001	Dystrofia barwnikowa w kształcie motyla	98955	Dystrofia nabłonkowa rogówki Lischa	199340	Dystrofia płamki, typ Selcena
98964	Dystrofia Bibera, Haaba i Dimmera	293381	Dystrofia nawracających ubytków nabłonka	293462	Dystrofia pre-Descementalna
98961	Dystrofia błony granicznej przedniej typu 1	445110	Dystrofia obręczowo-kończynowa spowodowana niedoborem POMK	1490	Dystrofia rogówki - głuchota odbiorcza
98960	Dystrofia błony granicznej przedniej typu 2	52430	Dystrofia obręczowo-kończynowa z chorobą Pageta	98963	Dystrofia rogówki Avellino
98961	Dystrofia błony granicznej przedniej typu I	52430	Dystrofia obręczowo-kończynowa z chorobą Pageta	98969	Dystrofia rogówki Fehra
98960	Dystrofia błony granicznej przedniej typu II	62	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru alfa-sarkoglikanu	293375	Dystrofia rogówki Graysona i Wilbrandta
75327	Dystrofia CAPE	119	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru beta-sarkoglikanu	98962	Dystrofia rogówki Groenouwa typu I
98972	Dystrofia centralnego zmętnienia François	219	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru delta-sarkoglikanu	98969	Dystrofia rogówki Groenouwa typu II
98972	Dystrofia centralnego zmętnienia rogówki François	268	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru dysferliny	293603	Dystrofia rogówki Maumenee
2053	Dystrofia czaszkowo-nadgarstkowo-skokowa	34515	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru FKRP	98954	Dystrofia rogówki Meesmana
1872	Dystrofia czopków i pręcików	353	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru gamma-sarkoglikanu	98957	Dystrofia rogówki przypominająca kroplę żelatyny
1873	Dystrofia czopków i pręcików - amelogenesis imperfecta	267	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru kalpajny	98961	Dystrofia rogówki Reisa i Bücklersa
99000	Dystrofia dołkowo-płamkowa o początku w wieku dorosłym z neowaskularyzacją naczyń	265	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru kawooliny-3	98967	Dystrofia rogówki Schnydera
99000	Dystrofia dołkowo-płamkowa o początku w wieku dorosłym	264	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru laminy A/C	98960	Dystrofia rogówki skręconych włókien
79153	Dystrofia dwudziestu paznokci	266	Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru miotiliny	98960	Dystrofia rogówki Thiela i Behnkego
261	Dystrofia Emery'ego i Dreifussa			98958	Dystrofia rogówki typu "kropelka miodu"
269	Dystrofia FSH			98960	Dystrofia rogówki typu "plastra miodu"
				98960	Dystrofia rogówki Waardenburga i Jonkera
				98961	Dystrofia rogówki warstwy Bowmana typu 1
				98960	Dystrofia rogówki warstwy Bowmana typu 2
				98961	Dystrofia rogówki warstwy Bowmana typu I

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
98960	Dystrofia rogówki warstwy Bowmana typu II	1516	Dyzostoza czaszkowo-twarzowa	1248	Dyzostoza szczękowo-nosowa
1490	Dystrofia rogówki z głuchotą postępującą	1798	Dyzostoza czaszkowo-twarzowa - hiperplazja przynasad	1790	Dyzostoza twarzowo-czaszkowa z niedorozwojem żuchwy
98973	Dystrofia Schlichtinga	2095	Dyzostoza czaszkowo-twarzowa - wady narządów płciowych, zębów i serca	1798	Dyzostoza typu Stanescu
99002	Dystrofia siateczkowata nabłonka barwnikowego siatkówki	207	Dyzostoza czaszkowo-twarzowa Crouzona	2019	Dyzostoza udowo - strzałkowo - łokciowa
85128	Dystrofia siatkówki Bothnia	97360	Dyzostoza kończyn z nieprawidłowościami twarzy i narządów płciowych	141136	Dyzostoza uszno-żuchwowa
397758	Dystrofia siatkówki z anomaliami warstwy jądrowej wewnętrznej i komórek zwojowych	950	Dyzostoza kończynowa	2839	Dyzostoza łopatkowo-biodrowa
397758	Dystrofia siatkówki wewnętrznej i anomaliami komórek zwojowych	280651	Dyzostoza kończynowa ze mnogą opornością hormonalną	357158	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa - macroblepharon - makrostomia
79149	Dystrofia skórno-chrzęstno-rogówkowa	949	Dyzostoza kończynowo-czaszkowo-twarzowa	1131	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa sprzężona z chromosomem X
1871	Dystrofia stożka	1784	Dyzostoza kończynowo-czołowo-twarzowo-nosowa	1131	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa sprzężona z chromosomem X z anomaliami kończyn
209932	Dystrofia stożka z ponadnormalnym ERG pręcików	2211	Dyzostoza kończynowo-czołowo-twarzowo-nosowa typu 2	246	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa z pozaosiowymi wadami kończyn
209932	Dystrofia stożka z wzmocnioną odpowiedzią pręcików	245	Dyzostoza kończynowo-twarzowa Nagera	245	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa z przedosiowymi wadami kończyn
269	Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramienna	1786	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Catania	861	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa z wadami kończyn
85128	Dystrofia Västerbottena	246	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Genee i Wiedmanna	443995	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa z łysieniem
101068	Dystrofia Witschela	64542	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Kennedy'ego i Teebiego	79113	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typ Guiona i Almeida
437572	Dystrofia łopatkowo-strzałkowa o późnym początku zależna od MYH7	1787	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Palagonia	1131	Dyzostoza żuchwowo-twarzowa, typu Toriello
431272	Dystrofia łopatkowo-strzałkowa sprzężona z chromosomem X	952	Dyzostoza kończynowo-twarzowa typu Weyersa	→2036	Dyzostozja zębowa-paznokciowo-hipohydrotyczna - zaburzenia skóry głowy w linii pośrodkowej
98974	Dystrofia śródbłonka rogówki	1788	Dyzostoza kończynowo-twarzowa, typ Rodrigueza	79443	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta - PHP Ia
98974	Dystrofia śródbłonka rogówki Fuchsa	952	Dyzostoza kończynowo-zębowa typu Weyersa	36382	Dziedziczne CAD
293621	Dystrofia śródbłonka rogówki sprzężona z chromosomem X	952	Dyzostoza kończynowo-zębowa typu Weyersa	247165	Dziecięca akrodydia
99000	Dystrofia żółtkowata plamki początku w wieku dorosłym	952	Dyzostoza kończynowo-zębowa Weyersa	209908	Dziecięca apraksja mowy
79409	Dystroficzne pęcherzowe oddzielenie się naskórka odwrócone	329252	Dyzostoza kręgowo-żebrowa - spodiectwo - niepełnosprawność intelektualna	1186	Dziecięca ataksja rdzeniowo-mózdkowa
98895	Dystrofinopatia Beckera	94095	Dyzostoza kręgowo-żebrowa-malformacje odbytu i układu moczowo-płciowego	135	Dziecięca ataksja z rozlaną hipomielinizacją centralnego układu nerwowego
293381	Dystrophia Helsinglandica	85200	Dyzostoza kuluszowo-rdzeniowa	314911	Dziecięca choroba Canavana
293381	Dystrophia Smolandensis	1452	Dyzostoza obojczykowo-czaszkowa	93682	Dziecięca choroba Castlemana
256	DYT1	1795	Dyzostoza obwodowa	206436	Dziecięca choroba Krabbe
99657	DYT2	1794	Dyzostoza oczno-szczękowo-twarzowa	247651	Dziecięca choroba Rathburna
53351	DYT3	2502	Dyzostoza przynasadowa - niepełnosprawność intelektualna-głuchota przewodzeniowa	772	Dziecięca choroba Refsuma
98808	DYT5a	→26346	Dyzostoza ramiennie-kręgową	411629	Dziecięca cystynozja nefropatyczna
98806	DYT6	3	Dyzostoza ramiennie-kręgową	238455	Dziecięca dystonia-parkinsonizm
53583	DYT9	→26346	Dyzostoza ramiennie-kręgową	35069	Dziecięca dystrofia neuroaksonalna
36899	DYT11	3	Dyzostoza ramiennie-kręgową	293603	Dziecięca dziedziczna dystrofia śródbłonka
71517	DYT12	→26346	Dyzostoza ramiennie-kręgową	364063	Dziecięca encefalopatia epileptyczno-dyskinetyczna
→98808	DYT14	3	Dyzostoza ramiennie-kręgową	289860	Dziecięca encefalopatia glicynowa
→36899	DYT15	3	Dyzostoza ramiennie-kręgową	247651	Dziecięca fosfoetanolaminuria
210571	DYT16	3	Dyzostoza ramiennie-kręgową	2176	Dziecięca hialinoza uogólniona
306734	DYT21				
420492	DYT23				
420485	DYT24				
1223	Dyzeneria rzęskowa				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	
289860	Dziewięćca hiperglicynemia nieketonowa	33402	Dziewięćcy rak wątrobowokomórkowy	136	Dziedziczna demencja wielozawałowa	
1310	Dziewięćca hiperostoza korowa	83330	Dziewięćcy rdzeniowy zanik mięśni	41	Dziedziczna dyschromatoza symetryczna	
217560	Dziewięćca hiperplazja komórek endokrynowych	1145	Dziewięćcy rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X	1839	Dziedziczna dysplazja śluzowo-nabłonkowa	
137675	Dziewięćca kardiomiopatia ksantynowa	93552	Dziewięćcy toczeń rumieniowaty układowy	3115	Dziedziczna dystazja z brakiem odruchów, typ Roussy'ego i Lévy'ego	
352563	Dziewięćca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRpl44	439175	Dziewięćcy udar niedokrwienny	476102	Dziedziczna dziewięćca choroba podobna do choroby Behçeta	
137675	Dziewięćca kardiomiopatia ze zmianami histiocytarnymi	402364	Dziewięćcy zanik mózgu i móżdżku z postnatalną postępującą mikrocefalią	85195	Dziedziczna ekspansywna dysplazja osteolityczna	
171439	Dziewięćca miopatia nemalinowa	67047	Dziewięćcy zanik nerwu wzrokowego z płaszczyką i paraplegią spastyczną	→24769	Dziedziczna endoteliopatia - retinopatia - nefropatia - udar	
77260	Dziewięćca mózgowia choroba Gauchera	89938	Dziewięćcy zespół Barttera z głuchotą zmysłowo-nerwową	1	469	Dziedziczna fruktozemia
90395	Dziewięćca mucynoza grudkowa	1672	Dziewięćcy zespół międzymózgowia	178345	Dziedziczna ginekomastia przed pokwitaniem	
90395	Dziewięćca mucynoza skórna	70587	Dziewięćcy zespół ostrej niewydolności oddechowej	238475	Dziedziczna hipercholanemia	
79263	Dziewięćca neuronalna lipofuscynoza ceroidowa	70587	Dziewięćcy zespół ostrej niewydolności oddechowej	2801	Dziedziczna hiperfosfatazja	
2679	Dziewięćca neuropatia aksonalna	79076	Dziewięćcy zespół polipowatości	199285	Dziedziczna hiperkarotenemia i Niedobór witaminy A	
667	Dziewięćca osteopetroza złośliwa	1313	Dziewięćcy zespół zwapnienia błony naczyniowej i mózgu	86923	Dziedziczna hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa typu Gamborga i Nielsena	
263524	Dziewięćca ostra encefalopatia marwicza	84093	Dziedziczna neuropatia termowrażliwa	99878	Dziedziczna hiperplazja przytarczyc	
86909	Dziewięćca padaczka miokloniczna	319465	Dziedziczna AML	444	Dziedziczna hipotrichoza Marie Unna	
64280	Dziewięćca padaczka nieświadomości	85450	Dziedziczna amyloidoza nerek	444	Dziedziczna hipotrichoza Marie Unna	
255210	Dziewięćca podostra encefalopatia martwicza dziedziczona od matki	93562	Dziedziczna amyloidoza nerek spowodowana wariantem fibrynogeny A łańcuchów alfa	55654	Dziedziczna hipotrichoza prosta	
255241	Dziewięćca podostra encefalopatia martwicza z leukodystrofią	93560	Dziedziczna amyloidoza nerek spowodowana wariantem I apolipoproteiny A	90368	Dziedziczna hipotrichoza skóry głowy	
255249	Dziewięćca podostra encefalopatia martwicza z zespołem nercycowym	93561	Dziedziczna amyloidoza nerek spowodowana wariantem lizozymu	217407	Dziedziczna hipotrichoza z nawracającymi pęcherzami skóry	
1928	Dziewięćca rozstrzeń płatowa	238269	Dziedziczna amyloidoza nerek z powodu wariantu apolipoproteiny A-II	94088	Dziedziczna hipourykemia nerkowa	
87876	Dziewięćca sialidoza dysmorficzna	85450	Dziedziczna amyloidoza z pierwotnym zajęciem nerek	289548	Dziedziczna izolowana niedoczynność nadnerczy z powodu niedoboru CYP11A1	
199267	Dziewięćca włóknikowatość palców	85448	Dziedziczna amyloidoza, typ fiński	397692	Dziedziczna izolowana niedokrwistość aplastyczna	
86909	Dziewięćca łagodna padaczka miokloniczna	100008	Dziedziczna angiopatia amyloidowa zależna od cystatyny C	79395	Dziedziczna keratodermia zniekształcająca z rybią łuską	
99725	Dziewięćce i młodzieńcze formy akromegalii	649	Dziedziczna atrofia opuszkowa	168577	Dziedziczna kriohipocytoza z obniżonym poziomem stomatyny	
726	Dziewięćce postępujące zwyrodnienie neuronalne z chorobą wątroby	447964	Dziedziczna bolesna polineuropatia aksonalna o początku w wieku dorosłym	398088	Dziedziczna kriohipocytoza z prawidłową stomatyną	
477738	Dziewięćce stwardnienie rozsiane	1416	Dziedziczna CC	774	Dziedziczna krwotoczna telangiektazja	
66624	Dziewięćce zaburzenia immunologiczne związane z zakażeniami Streptococcus	30925	Dziedziczna CDI	98967	Dziedziczna krystaliczna dystrofia rogówki Schnydera	
168782	Dziewięćce zaburzenie dezintegracyjne	1416	Dziedziczna chondrokalcynoza stawów	157215	Dziedziczna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią	
217557	Dziewięćce śródmiąższowe komórkowe zapalenie płuc	282166	Dziedziczna choroba Creutzfeldta i Jakoba	93160	Dziedziczna krzywica oporna na witaminę D	
439175	Dziewięćcy AIS	411602	Dziedziczna choroba Parkinsona o późnym początku	3202	Dziedziczna kserocytoza	
178478	Dziewięćcy botulizm jelitowy	903	Dziedziczna choroba Willebranda	30	Dziedziczna kwasica orotowa	
875	Dziewięćcy guz serca	282166	Dziedziczna CJD	523	Dziedziczna leiomiomatoza z rakiem komórkowym nerki	
33402	Dziewięćcy HCC					
1561	Dziewięćcy Niedobór oksydazy cytochromu C					
254864	Dziewięćcy odwracalny Niedobór oksydazy cytochromu c					

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
523	Dziedziczna leiomiomatatoza z rakiem nerki	93561	Dziedziczna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem lizozymu	280598	Dziedziczna neuropatia czuciowo-ruchowa z hiperelastycznością skóry
171723	Dziedziczna leukokeratoza błony śluzowej	238269	Dziedziczna nefropatia amyloidowa z powodu wariantu polipoproteiny A-II	104	Dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera
221061	Dziedziczna malformacja jamista mózgu	157846	Dziedziczna neuroferrytynopatia	773	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 4
168583	Dziedziczna marskość wątroby u Indian Ameryki Północnej	476394	Dziedziczna neuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu 1 zależna od PMP2	64751	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 5
743	Dziedziczna małopłytkowość spowodowana wrodzonym niedoborem białka S	139583	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna sprzężona z chromosomem X z głuchotą	90120	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu 6
480851	Dziedziczna małopłytkowość z mielofibrozą o wczesnym początku	36386	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 1	90117	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa typu Okinawy
82	Dziedziczna małopłytkowość z powodu wrodzonego niedoboru antytrombiny	139564	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 1 z kaszlem i refluksem żołądkowo-przełykowym	90119	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa z akrodystrafią
268322	Dziedziczna małopłytkowość z prawidłowymi płytkami krwi	139564	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 1B	90103	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa z głuchotą, niepełnosprawnością intelektualną oraz brakiem dużych włókien mielinowych
79146	Dziedziczna melanoza uogólniona	970	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 2	99950	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa, typ Loma
330041	Dziedziczna methemoglobinemia z powodu mutacji hemoglobiny	1764	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 3	90117	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa, typ proksymalny
602	Dziedziczna miopatia ciałek wtrętowych typu 2	642	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 4	99953	Dziedziczna neuropatia ruchowa i czuciowa, typu Russego
324381	Dziedziczna miopatia ciałek wtrętowych typu 4	64752	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 5	640	Dziedziczna neuropatia z nadwrażliwością na ucisk
2604	Dziedziczna miopatia narządów trzewnych ze światłem	391397	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 7	314381	Dziedziczna neuropatia zmysłowa i autonomiczna typu 6 6
178464	Dziedziczna miopatia proksymalna z wczesną niewydolnością oddechową	478664	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu 8	314381	Dziedziczna neuropatia zmysłowa i autonomiczna typu 6 VI
79091	Dziedziczna miopatia z ciałkami wtrętowymi - przykurcze stawów - oftalmoplegia	478664	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu VIII	205	Dziedziczna nieskoniugowana hiperbilirubinemia
79091	Dziedziczna miopatia z ciałkami wtrętowymi typu 3	36386	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu I	79234	Dziedziczna niesprężona hiperbilirubinemia typu 1
178464	Dziedziczna miopatia z ciałkami wtrętowymi z wczesną niewydolnością oddechową	139564	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu IB	79235	Dziedziczna niesprężona hiperbilirubinemia typu 2
43115	Dziedziczna miopatia z kwasicą mleczanową spowodowana niedoborem ISCU	970	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu II	469	Dziedziczna nietolerancja fruktozy
30925	Dziedziczna moczówka prosta neurogenna	1764	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu III	56	Dziedziczna ochronoza
30925	Dziedziczna moczówka prosta ośrodkowa	642	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu IV	788	Dziedziczna odporność na antyvitaminę K
332	Dziedziczna młodzieńcza niedokrwistość megaloblastyczna z powodu niedoboru czynnika wewnętrznego	64752	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu V	3202	Dziedziczna odwodniona stomatocytoza
85450	Dziedziczna nefropatia amyloidowa	391397	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu VII	→45705 9	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta
93562	Dziedziczna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem fibrynogenu A łańcuchów alfa	139573	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna z głuchotą i opóźnieniem rozwoju	1001	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta 3
93560	Dziedziczna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem I apolipoproteiny A	391397	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową	1001	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta typu 3
		139578	Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna ze spastycznym porażeniem poprzecznym	→3460	Dziedziczna osteoliza wielocentryczna
				319465	Dziedziczna ostra białaczka szpikowa
				100996	Dziedziczna parapareza spastyczna typu 15
				306539	Dziedziczna poikilodermia Kindlera i Weary'ego

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
221043	Dziedziczna poikilodermia stwardniająca z zaangażowaniem ścięgien i płuc	79141	Dziedziczne bolesne stwardnienie skóry	469	Dziedziczny Niedobór aldolazy fruktozo-1-fosforanu
221039	Dziedziczna poikilodermia stwardniająca, typ Weary'ego	53372	Dziedziczne drżenie brody	48818	Dziedziczny Niedobór ceruloplazminy
158025	Dziedziczna postępująca histiocytoza śluzowa	53372	Dziedziczne drżenie mięśnia bródkowego	71278	Dziedziczny Niedobór GS
168615	Dziedziczna przetrwała alfa-fetoproteina	36899	Dziedziczne mioklonie	71278	Dziedziczny Niedobór syntetazy glutaminy
→24769 1	Dziedziczna retinopatia naczyniowa	83454	Dziedziczne mnogie kłębczaki	100050	Dziedziczny obrzęk angioneurotyczny typu 1
→24769 1	Dziedziczna retinopatia naczyniowa - fenomen Raynauda - migrena	523	Dziedziczne mnogie mięśniaki gładkokomórkowe skóry	100051	Dziedziczny obrzęk angioneurotyczny typu 2
313808	Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami	1416	Dziedziczne odkładanie się fosforanu wapnia	100054	Dziedziczny obrzęk angioneurotyczny typu 3
313808	Dziedziczna rozlana leukoencefalopatia ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju	251380	Dziedziczne przetrwanie hemoglobiny płodowej - niedokrwistość sierpowata	100054	Dziedziczny obrzęk angioneurotyczny zależny od estrogenów
972	Dziedziczna stała czynność włókien mięśniowych	676	Dziedziczne przewlekłe zapalenie trzustki	100054	Dziedziczny obrzęk angioneurotyczny związany z estrogenami
293144	Dziedziczna stopa końsko-szpotawa z powodu mikrodelecji 5q31	36382	Dziedziczne rozwarstwienie tętnicy szyjnej	79452	Dziedziczny obrzęk limfatyczny typu I
238578	Dziedziczna stopa końsko-szpotawa z powodu mikroduplikacji 17q23.1-q23.2	275777	Dziedziczne tętnicze nadciśnienie płucne	90186	Dziedziczny obrzęk limfatyczny typu II
293150	Dziedziczna stopa końsko-szpotawa z powodu mutacji punktowej PITX1	330061	Dziedziczne wielopostaciowe osutki świetlne amerykańskich Indian	100051	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy 2
71493	Dziedziczna trombocytemia	238722	Dziedziczne wrodzone ruchy lustrzane	100050	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy typu 1
82	Dziedziczna trombofilia spowodowana wrodzonym niedoborem antytrombiny 3	293168	Dziedziczne wstępujące porażenie spastyczne o początku w wieku niemowlęcym	100054	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy typu 3
745	Dziedziczna trombofilia z powodu niedoboru PC	2334	Dziedziczne zapalenie rogówki	100054	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy zależny od estrogenów
745	Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru białka C	300373	Dziedziczny gigantyzm dziecięcy	100054	Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy związany z estrogenami
217467	Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru glikoproteiny bogatej w histydynę (poli-L)	422526	Dziedziczny gluczolakorak jasnokomórkowy nerki	2024	Dziedziczny przerost dziąseł
217467	Dziedziczna trombofilia z powodu wrodzonego niedoboru HRG	85458	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą	300373	Dziedziczny przerost przysadki
3203	Dziedziczna uwodniona stomatocytoza	324723	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ arktyczny	47044	Dziedziczny rak brodawkowy nerki
871	Dziedziczna wada odnogi pęczka Hissa	324718	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ flamandzki	422526	Dziedziczny rak jasnokomórkowy nerki
210141	Dziedziczna wrodzona kwadriplegia spastyczna	100006	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ holenderski	227535	Dziedziczny rak piersi
238722	Dziedziczna wrodzona synkinezja kontrlateralna	324708	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ lowa	145	Dziedziczny rak piersi i jajnika
210141	Dziedziczna wrodzona tetraplegia spastyczna	100008	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ islandzki	493	Dziedziczny rogowiak kolczystokomórkowy
2024	Dziedziczna włókniakowatość dziąseł	324703	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ piemoncki	86923	Dziedziczny rogowiec dłoniowo-podeszwy typu Gamborga i Nielsena
352657	Dziedziczna łagodna dyzkeratoza wewnątrz nabłonkowa	324713	Dziedziczny krwotok mózgowy z amyloidozą, typ włoski	26106	Dziedziczny rozlany gruczolakorak żołądka
352657	Dziedziczna łagodna dyzkeratoza wewnątrz nabłonkowa rogówki	2590	Dziedziczny mioklonus - postępująca atrofia mięśni dystalnych	26106	Dziedziczny rozlany rak żołądka
1429	Dziedziczna łagodna płasawica	53372	Dziedziczny mioklonus brody	60015	Dziedziczny rozszczep czaszki
		221061	Dziedziczny naczynek jamisty mózgu	231031	Dziedziczny rumień dłoniowy
		1062	Dziedziczny naczynek nerwowo-skinny	228277	Dziedziczny zanik płamki
		456333	Dziedziczny neuroendokryny guz jelita cienkiego	228277	Dziedziczny zanik skóry plackowaty
				247868	Dziedziczny zespół gorączki okresowej związany z NLRP12
				29072	Dziedziczny zespół guza chromochłonnego i przyzwojaków
				289601	Dziedziczny zespół mnogich zwapnień tętniczych i stawowych

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
157794	Dziedziczny zespół polipowatości mieszanej	98813	EDA-ID	1962	Egzostoza - zanik płamisty skóry - brachydaktylia typu E
170	Dziedziczny zespół włosów wełnistych	247827	EDCS	319218	EHF
98434	Dziedziczny złożony Niedobór czynników II, VII, IX i X	93308	EDM1	312	EHK
98434	Dziedziczny złożony Niedobór czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K	93307	EDM4	75501	Ehlers-Danlos syndrome, fibronectinemic type
1349	Dziedziczna w linii matczynej kardiomiopatia i utrata słuchu	93311	EDM5	312	EI
180176	Dziewicza hipertrofia piersi	261	EDMD	1934	EIEE
85446	Dziki typ amyloidozy ABeta2-mikroglobulinowej	98863	EDMD1	165991	EIHI
85446	Dziki typ amyloidozy ABeta2M	98853	EDMD2	440724	Ekstensywna mielinizacja okołotarczowa włókien nerwowych
330001	Dziki typ amyloidozy ATTR	98855	EDMD3	3201	Ekstrasystolia komorowa z epizodami omdlenia - perodaktylia - sekwencja Robina
330001	Dziki typ amyloidozy zależnej od ATTRwt	90309	EDS I	99102	Ektazja uszka lewego przedsionka
295004	Dłoń lustrzana	90318	EDS II	99101	Ektazja uszka prawego przedsionka
3363	Długie rzęsy - niepełnosprawność intelektualna	285	EDS III	448270	Ektopia serca
707	Dżuma	286	EDS IV	1884	Ektopia soczewki - dystrofia błony naczyniowej i siatkówki - miopia
231249	E-beta-talasemia	198	EDS IX	95712	Ektopia tarczycy
488635	Early-onset epilepsy-intellectual disability-brain anomalies syndrome	286	EDS typu 4	95496	Ektopowa przysadka
494348	Early-onset familial noncirrhotic portal hypertension	75497	EDS V	99889	Ektopowy guz wydzielający ACTH
496641	Early-onset progressive diffuse brain atrophy-microcephaly-muscle weakness-optic atrophy syndrome	1900	EDS VIA	99889	Ektopowy zespół Cushinga
500144	Early-onset progressive encephalopathy-hearing loss-pons hypoplasia-brain atrophy syndrome	1899	EDS VII	2440	Ektrodaktylia
496756	Early-onset progressive encephalopathy-spastic ataxia-distal spinal muscular atrophy syndrome	99875	EDS VIIA	1896	Ektrodaktylia - dysplazja ektodermalna - rozszczep wargi/podniebienia
505237	Early-onset seizures-distal limb anomalies-facial dysmorphism-global developmental delay syndrome	99876	EDS VIIIB	→1896	Ektrodaktylia - dysplazja ektodermalna bez rozszczepiania
86880	EATL	1901	EDS VIIC	1892	Ektrodaktylia - polidaktylia
79406	EB postępujące	75392	EDS VIII	1894	Ektrodaktylia - rozszczep kręgosłupa - kardiopatia
79405	EBJ-I	75501	EDS X	→1896	Ektrodaktylia - rozszczep podniebienia
89838	EBS-AR	2295	EDS XI	317	EKV
412181	EBS-AR BP230	2953	EDS z niedoborem D4ST1	228240	Elastoderma
412189	EBS-AR eksofilina/egzofilina 5	82004	EDS z okołokomorową heterotopią	228299	Elastoliza śródskórna
79400	EBS-loc	300179	EDS z postępującą kifoskoliozą, miopatią i głuchotą	228254	Elastoma
257	EBS-MD	300179	EDS z postępującą kifoskoliozą, miopatią i utratą słuchu	228254	Elastoma typu młodzieńczego bez osteopikilii
158681	EBS-migr	2953	EDS związane z CHST14	228254	Elastoma typu młodzieńczego Weidmana
79397	EBS-MP	1900	EDS, oczno-skoliotyczny	79148	Elastosis perforans serpiginosa
79401	EBS-O	1900	EDS, typ kifoskoliotyczny	288	Eliptocytoza dziedziczna
158684	EBS-PA	300179	EDS, typ kifoskoliotyczny i utrata słuchu	98868	Eliptocytoza melanezyjska
89839	EBSS	287	EDS, typ klasyczny	98868	Eliptocytoza stomatocytowa
313920	EBVaGC	157965	EDS, typ kręgowo-dłoniowo-dysplastyczny	439212	EMARDD
284	Echinokokoza pęcherzykowa	230839	EDS, typ podobny do klasycznego	1942	EMAS
35737	Ectasic coloboma	230845	EDS, typ podobny do naczyniowego	1916	Embriofetopatia dietylstilbestrolowa
		75496	EDS, typ progeroidalny	1908	Embriofetopatia aminopterynowa/metotreksatowa
		230851	EDS, typ zastawek serca	1914	Embriofetopatia antagonistów witaminy K
		2953	EDS, typu artrogrypozy	1916	Embriofetopatia DES
		2953	EDS, typu Kosho	1912	Embriofetopatia hydantoinowa
		2953	EDS, typu mięśniowo-przykurczowego		
		247820	EDSS		
		247820	EDSS1		
		247827	EDSS2		
		322	EEC		
		101039	EFMR		
		2070	EGE		
		183	EGPA		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1909	Embriofetopatia indometacynowa	289857	Encefalopatia glicynowa noworodków	289290	Encefalopatia z hipermetioninemią z powodu niedoboru kinazy adenozyliny
1911	Embriofetopatia kokainowa	401948	Encefalopatia hiperamonowa z powodu niedoboru anhidrazy węglanowej VA	139406	Encefalopatia z powodu niedoboru prosapozyny
1923	Embriofetopatia metimazolowa	238329	Encefalopatia mitochondrialna spowodowana COXPD6	210128	Encefalopatia z powodu niedoboru urokanazy
1923	Embriofetopatia metimazolowa/karbamizolowa	550	Encefalopatia mitochondrialna, kwasica mleczanowa z epizodami udaropodobnymi	51	Encefalopatia z zwapnieniem wewnątrzczaszkowym i przewlekłą leukocytozą płynu mózgowo-rdzeniowego
485358	Embriofetopatia PTU	137577	Encefalopatia niedotleniowo-niedokrwienna	51	Encefalopatia z zwapnieniem zwojów podstawnych
485358	Embriofetopatia spowodowana propylotiouracylem	457185	Encefalopatia noworodków związana z COQ4	457375	Encefalopatia związana z ITPA
858	Embriofetopatia toksoplazmatyczna	439218	Encefalopatia padaczkowa noworodków zależna od KCNQ2	527276	Encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect
1914	Embriofetopatia warfarynowa	289266	Encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku i niepełnosprawność intelektualna z powodu mutacji GRIN2A	296	Enchondromatoza
178315	Embriopatia mięsak wątroby	353217	Encefalopatia padaczkowa z całkowitą demielinizacją mózgu	454723	Endometrialny rak jajnika
983	Embriopatia zespół regresji jąder	725	Encefalopatia padaczkowa z ciągłymi wyładowaniami podczas snu wolnofalowego	86880	Enteropathy-type T-cell lymphoma
40366	Embriopatia acytretynowa/etretynatowa	439218	Encefalopatia padaczkowa zależna od KCNQ2	263665	Enteropatia komórek NK
1914	Embriopatia antagonistów witaminy K	2836	Encefalopatia postępująca - atrofia nerwu wzrokowego	529828	Enzalutamide toxicity
1926	Embriopatia cukrzycowa	2836	Encefalopatia postępująca z obrzękiem, hipsarytmią i atrofią nerwu wzrokowego	1177	EOCA
1919	Embriopatia fenobarbitolowa	199348	Encefalopatia reagująca na tiaminę	1177	EOCARR
2209	Embriopatia fenyloketonowa	1035	Encefalopatia spowodowana disulfidurią merkaptomleczano-cysteinową	370334	EOE
2209	Embriopatia hiperfeniloalaninowa	79155	Encefalopatia spowodowana hydroksykinureninurią	73247	EOE
2305	Embriopatia izotretynoinowa	71277	Encefalopatia spowodowana niedoborem GLUT1	1020	EOFAD
2305	Embriopatia kwasu retinoidowego	833	Encefalopatia spowodowana niedoborem oksydazy siarczynowej	168829	EOPPC
1923	Embriopatia metimazolowa/karbamizolowa	329284	Encefalopatia statyczna wieku dziecięcego z neurodegeneracją w wieku dorosłym	364055	EOSRD
268249	Embriopatia MMF	83601	Encefalopatia wrażliwa na steroidy z towarzyszącym autoimmunologicznym zapaleniem tarczycy	256	EOTD
485358	Embriopatia PTU	137681	Encefalopatia wątrobowa z powodu COXPD1	411696	Eozynofilia przetyku wrażliwa na inhibitor pompy protonowej
2305	Embriopatia retinoidowa	137681	Encefalopatia wątrobowa z powodu złożonego niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typu 1	411696	Eozynofilia przetyku wrażliwa na PPI
40366	Embriopatia retinoidowa	289290	Encefalopatia z hipermetioninemią z powodu niedoboru ADK	482	Eozynofilny ziarniniak limfoidalny
268249	Embriopatia spowodowana mykofenolanem mofetilu			183	Eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń
485358	Embriopatia spowodowana propylotiouracylem			449566	Eozynofilowe włóknienie angiocentryczne
3312	Embriopatia spowodowana talomidem			449566	Eozynofilowe włóknienie angiocentryczne związane z IgG4
858	Embriopatia toksoplazmatyczna			2070	Eozynofilowe zapalenie jelit
1920	Embriopatia toluenowa			402035	Eozynofilowe zapalenie jelit
1914	Embriopatia warfarynowa			3165	Eozynofilowe zapalenie powięzi
139431	EMEA			73247	Eozynofilowe zapalenie przetyku
261	Emerynopatia			901	Eozynofilowe zapalenie tkanki łącznej
221126	Encefaloklastyczna waskulopatia proliferacyjna			75566	Eozynofilowe zapalenie wsierdza
238329	Encefalomiopatia mitochondrialna spowodowana złożonym defektem fosforylacji oksydacyjnej 6			2070	Eozynofilowe zapalenie żołądka i jelit
319678	Encefalopatia - kardiomiopatia przerostowa - choroba kanalików nerkowych			99169	Epiblefaron
1261	Encefalopatia - zwapnienia wewnątrzczaszkowe - degeneracja siatkówki			99991	Epidemiczny dur powrotny
293955	Encefalopatia dziecięca z powodu niedoboru pirofosfokinazy tiaminy			302	Epidermodysplasia verruciformis
51188	Encefalopatia etylomalonowa			2199	Epidermolityczny rogowiec dłoni i stóp Voerner
407	Encefalopatia glicynowa			2199	Epidermolityczny rogowiec dłoni i stóp Vörnera
				46487	Epidermolysis bullosa acquisita

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
497737	Epidermolytic nevus	35909	F5F8D	79292	FED
399329	Epifizjioza głowy kości udowej	95	FA	488191	Female infertility due to oocyte meiotic arrest
399329	Epifizjioza stawu biodrowego	3237	Facio-audio-symphalangism	60015	Fenestrae parietales symmetricae
141077	Epignatus - guz z tkanek podniebienia	300359	FACU	85110	FENIB
399329	Epiphysiolysis of the upper femur	994	FADS	401901	Fenokopia choroby Huntingtona z powodu ekspansji C9ORF72
254698	Epitelioidalny guz trofoblastyczny	329308	FAHN	401901	Fenokopia choroby Huntingtona związana z C9ORF72
79135	Epizodyczna ataksja typu 3	209959	Fakoanafilaktyczne zapalenie błony naczyniowej	91412	Fenomen Marcusa Gunna
79136	Epizodyczna ataksja typu 4	2875	Fakomatoza barwnikowo-naczyniowa	999	Fenotyp gronostaja
401953	Epizodyczna ataksja typu 8	79483	Fakomatoza barwnikowo-naczyniowa typu 2	3409	Fenotyp przypominający zespół Pradera i Williego - osteopenia - kamptodaktylia
401953	Epizodyczna ataksja z niewyraźną mową	79485	Fakomatoza barwnikowo-naczyniowa typu 3	716	Fenyloketonuria
501	EPM2	79484	Fakomatoza barwnikowo-naczyniowa typu 5	79254	Fenyloketonuria klasyczna
263516	EPM3	2874	Fakomatoza barwnikowo-rogowaciejąca	2209	Fenyloketonuria matczyna
163696	EPM4	79485	Fakomatoza barwnikowo-rogowaciejąca	226	Fenyloketonuria typu 2
402082	EPM5	79485	Fakomatoza barwnikowo-rogowaciejąca	79253	Fenyloketonuria łagodna
280620	EPM6	86814	FAME	45358	FEOM
435438	EPM7	508410	Familial intestinal malrotation	391384	FEPS
424027	EPM8	495930	Familial monosomy 7 syndrome	891	FEVR
457265	EPM9	488197	Familial progressive retinal dystrophy-iris coloboma-congenital cataract syndrome	254492	FFA
79278	EPP	3197	Familial startle disease	398166	FFDD
2199	EPPK	506334	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with adrenal insufficiency	79133	FFDD1
85438	ERA	733	FAP	398173	FFDD2
293381	ERED	261584	FAP z powodu monosomii 5q22.2	1807	FFDD3
1902	Erlichioza	164736	FASPS	398189	FFDD4
160148	Eroded polypoid hyperplasia	405	FBH	1807	FFDD type III
228264	Eruptive collagenoma Wyrzutowa kolagenoma	405	FBHH	79133	FFDD typu I
502499	Erythema multiforme major	47045	FCAS	398173	FFDD typu II
729	Erythremia	47045	FCAS1	398189	FFDD typu IV
317	Erythrokeratoderma zmienna, typ Mendes da Costa	247868	FCAS2	98820	FFEVF
90041	Erytrocytoza stresowa	440437	FCCTX	1988	FFS
314	Erythrodermia złuszcniająca	98970	FCD	1305	FGLDS
315	Erythrokeratoderma "en cocardes"	268961	FCD typu I	391641	FGLDS1
1955	Erythrokeratoderma z ataksją	268973	FCD typu Ia	391646	FGLDS2
317	Erythrokeratoderma zmiennopostaciowa	268980	FCD typu Ib	403	FH1
171851	Erythrokeratodermia zmiennopostaciowa 3	268987	FCD typu Ic	404	FH2
171851	Erythrokeratodermia zmiennopostaciowa, typ Kamouraska	268994	FCD typu II	251274	FH3
318	Erytroleukemia	269001	FCD typu IIa	403	FH-I
1956	Erytromelalgia	269008	FCD typu IIb	404	FH-II
99977	ESCC	272	FCMD	251274	FH-III
3318	ET	86814	FCMTE	→168569	FHC
983	ETRS	99654	FCPD	401920	FHCC
86880	ETTL	47045	FCU	405	FHH
99172	Euryblefaron - poszerzenie szpary powiekowej	324	FD	101049	FHH type 2
496751	EVEN-plus syndrome	324588	DFDM	101050	FHH type 3
2990	EVMPMS	26106	FDGC	93372	FHH typu 1
231632	Extra-adrenal aldosterone-producing tumor	98974	FECD	99763	FHHA1
494424	Extracranial carotid artery aneurysm			99764	FHHA2
				31043	FHHNC bez poważnych zmian narządu wzroku

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2196	FHHNC z ciężkim zajęciem narządu wzroku	353220	FpICA	308487	Galaktozemia z powodu uogólnionego niedoboru epimerazy
263479	FHI	79084	FpID1	79238	GALE-D
1988	FHUF5	2348	FpID2	308473	GALE-D czerwonokrwinkowa
252164	Fibroblastoma obwodowa	79083	FpID3	79237	GALK-D
2021	Fibrochondrogeneza	280356	FpID4	306661	GALNT3-CDG
141067	Fibrochondroma szyjno-twarzowa	435651	FpID5	100026	Gamma-HCD
873	Fibromatoza agresywna	435660	FpID6	353	Gamma-sarkoglikanopatia
3473	Fibromatoza dziąseł - hepatosplenomegalia - inne wady	79085	FpID zależna od AKT2	309169	Gangliozydoza dorosłych GM2 wariant 0
873	Fibromatoza typu desomidalnego	435651	FpID zależna od CIDEK	309155	Gangliozydoza dziecięca GM2 wariant 0
314478	Fibrotekoma jajnika	280356	FpID zależna od PIIN1	354	Gangliozydoza GM1
99879	FIHPT	79083	FpID zależna od PPARG	796	Gangliozydoza GM2 typ 0
171445	Filamentopatia mięśniowa	435660	FpID związana z LIPE	309246	Gangliozydoza GM2, wariant AB
2035	Filarioza limfatyczna	313808	FPSG	309192	Gangliozydoza GM2, wariant B, postać dorosła
352582	FIME	69126	FRA	309185	Gangliozydoza GM2, wariant B, postać młodzieńcza
314777	FIPA	284247	FRAM	309178	Gangliozydoza GM2, wariant B, postać niemowlęca
163703	FIRES	95	FRDA	309239	Gangliozydoza GM2, wariant B1
2882	Fitosterolemia	521308	Frontonasal dysplasia-bifid nose-upper limb anomalies syndrome	309162	Gangliozydoza młodzieńcza GM2 wariant 0
2882	Fitosterolemia	391474	Frontorinia (dysplazja czołowo-nosowa)	314022	GAPPS
399086	Fińska dystalna miopatia w kończynach górnych o wczesnym początku	2056	Fruktozuria	231426	Gardłowo-szyjno-ramienny wariant GBS
609	Fińska piszczelowa dystrofia mięśniowa	1305	FS	231426	Gardłowo-szyjno-ramienny wariant zespołu Guillaina i Barrégo
839	Fińska wrodzona nefroza	391641	FS1	231426	Gardłowo-szyjno-ramienny wariant zespołu Guillaina i Barrégo
209886	FJHN typu 1	391646	FS2	913	Gastrinoma
217330	FJHN typu 2	243	FSH-RO	329883	Gastropatia przerostowa bez hipoproteinemii
79293	FLD	269	FSHD	2494	Gastropatia przerostowa z utratą białka
284362	FLIT	275872	FTD-ALS	360	GBM
199306	FLP	275872	FTD-MND	98916	GBS, forma ostra zapalna demielinizująca poliradikuloneuropatyczna
69063	FMAIG	247790	FTH1-associated iron overload	329984	GCC
342	FMF	349	Fukozydoza	98962	GCD1
276399	FMNG	519930	Fungal keratitis	98963	GCD2
3000	FMPP	622	Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny	25	GCDHD
228390	FNDAG związane z ALX4	308380	Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny typu cbIDv1	98962	GCDI
319487	FNMTC	2169	Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny typu cbIE	98963	GCDII
294975	Fokomelia	2170	Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny typu cbIG	528	GCL
2878	Fokomelia - ektrodactylia - głuchota - arytmia zatokowa	228119	Fuzarioza	→528	GCL4
3439	Fokomelia - trombocytopenia - przepuklina mózgowa - wady układu moczowo-płciowego	908	FXS	380	GCPS
3301	Fokomelia Zimmera	25	GA1	79330	GCS1-CDG
2879	Fokomelia, typ Schinzela	79402	GABEB	363976	GCT kości
337	FOP	506358	Gabriele-de Vries syndrome	66627	GCT typ rozlany
141071	Foregut duplication cyst of the tongue	351	Galaktosialidoza	98957	GDGD
247676	Fosfoetanolaminuria dorosłych	79239	Galaktozemia klasyczna	53697	GDD
247667	Fosfoetanolaminuria o początku w wieku dziecięcym	79239	Galaktozemia typu 1	324636	GDS
436	Fosfoetanolaminuria	79237	Galaktozemia typu 2		
275777	FPAH	79238	Galaktozemia typu 3		
280628	FPHH	79238	Galaktozemia z niedoboru epimerazy		
		79237	Galaktozemia z niedoboru galaktokinazy		
		308473	Galaktozemia z powodu niedoboru epimerazy czerwonokrwinkowej		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
36387	GEFS+			79258	Glikogenoza typu Ia
411777	GEKA	715	Glikogenoza spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej	79259	Glikogenoza typu Ib
26790	Gelatinous ascites			420429	Glikogenoza typu II, o późnym początku
508529	Generalized basal epidermolysis bullosa simplex with skin atrophy, scarring and hair loss	365	Glikogenoza spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy	264580	Glikogenoza typu IXa
157991	Generalized eruptive histiocytoma	368	Glikogenoza spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu	79240	Glikogenoza typu IXb
99845	Genetyczna nawracająca mioglobinuria	369	Glikogenoza spowodowana niedoborem wątrobowej fosforylasy glikogenu	264580	Glikogenoza typu IXc
85197	Genochondromatoza			715	Glikogenoza typu IXd
93398	Genochondromatoza typu 2	2089	Glikogenoza typu 0a	715	Glikogenoza typu IXe
98961	Geograficzna dystrofia rogówki	137625	Glikogenoza typu 0b	263297	Glikogenoza typu XV
79137	GEPD	364	Glikogenoza typu 1	364	Glikogenoza wątrobowo-nerkowa
2078	Geroderma osteodysplastica	→79259	Glikogenoza typu 1C	79259	Glikogenoza z powodu defektu transportera glukozy-6-fosfatazy
280774	GET	→79259	Glikogenoza typu 1D	57	Glikogenoza z powodu niedoboru aldolazy A
84090	GFND	365	Glikogenoza typu 2	99849	Glikogenoza z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej
93267	gg	308552	Glikogenoza typu 2, o początku w wieku niemowlęcym	2364	Glikogenoza z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej
1802	Ghosal hematodiaphyseal dysplasia	420429	Glikogenoza typu 2, o późnym początku	308712	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym
300373	Gigantyzm dziecięcy z powodu hiperplazji przysadki	366	Glikogenoza typu 3	308698	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
448372	Gigantyzm kończynowy sprzężony z chromosomem X spowodowany mikroduplikacją Xq26	367	Glikogenoza typu 4	308670	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa
448348	Gigantyzm kończynowy sprzężony z chromosomem X spowodowany mutacją punktową	308712	Glikogenoza typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym	308638	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa niepostępująca
821	Gigantyzm mózgowy	308698	Glikogenoza typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym	308621	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa postępująca
2081	Gigantyzm mózgowy - torbiele szczęki	308670	Glikogenoza typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa	308621	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa postępująca
→1900	Gigantyzm mózgu, typu Nevo	308638	Glikogenoza typu 4, postać wątrobowa niepostępująca	308684	Glikogenoza z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym
99725	Gigantyzm przysadkowy	308621	Glikogenoza typu 4, postać wątrobowa postępująca	308655	Glikogenoza typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
44890	GIST	308684	Glikogenoza typu 4, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym	368	Glikogenoza typu 5
141209	GLA	308655	Glikogenoza typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa	369	Glikogenoza typu 6B
360	Glejak	368	Glikogenoza typu 5	371	Glikogenoza typu 7
251671	Glejak angiocentryczny	264580	Glikogenoza typu 9A	264580	Glikogenoza typu 9A
2086	Glejak nerwu wzrokowego	79240	Glikogenoza typu 9B	264580	Glikogenoza typu 9B
141112	Glejak nosa	264580	Glikogenoza typu 9C	715	Glikogenoza typu 9D
251674	Glejak struniakowy	715	Glikogenoza typu 9D	715	Glikogenoza typu 9E
251579	Glejak wielopostaciowy olbrzymiokomórkowy	284426	Glikogenoza typu 11	57	Glikogenoza typu 12
251576	Glejakomięsak	57	Glikogenoza typu 12	99849	Glikogenoza typu 13
251582	Glejakowatość mózgu	→31964	Glikogenoza typu 14	→31964	Glikogenoza typu 14
2088	Glikogenoza Fanconiego i Bickela	6	Glikogenoza typu 14	263297	Glikogenoza typu 15
366	Glikogenoza spowodowana niedoborem enzymu odgałęziającego glikogen				
367	Glikogenoza spowodowana niedoborem enzymu rozgałęziającego				
371	Glikogenoza spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej				
713	Glikogenoza spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej 1				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
264580	Glikogenoza z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej	88633	Górne rąbkowe zapalenie spojówki i rogówki	36238	Gronkowcowe martwicze zapalenie płuc
79240	Glikogenoza z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej	88633	Górne rąbkowe zapalenie spojówki i rogówki Theodore'a	99919	Gronkowcowy TSS
308552	Glikogenoza z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym	83595	Górska gorączka kleszczowa	36236	Gronkowcowy zespół oparzeniowy skóry
34587	Glikogenoza z powodu niedoboru LAMP-2	340	Gorączka krwotoczna - zespół nerkowy	99919	Gronkowcowy zespół wstrząsu toksycznego
137625	Glikogenoza z powodu niedoboru mięśniowej i sercowej syntazy glikogenu	99828	Gorączka Denga	369929	Gruczolak Conna ze złożoną chorobą nerwowo-mięśniową
97234	Glikogenoza z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu	319251	Gorączka doliny Rift	2965	Gruczolak laktotropowy
284435	Glikogenoza z powodu niedoboru podjednostki H dehydrogenazy mleczanowej	319218	Gorączka ebola Ebola	2965	Gruczolak laktotropowy przysadki
284426	Glikogenoza z powodu niedoboru podjednostki M dehydrogenazy mleczanowej	83595	Gorączka góraska	369929	Gruczolak produkujący aldosteron ze złożoną chorobą nerwowo-mięśniową
360	Glioblastoma multiforme	340	Gorączka hantawirusowa	314790	Gruczolak przysadki nieczynny hormonalnie
313808	Glioza podkorowa Neumanna	83595	Gorączka kleszczowa Kolorado	2965	Gruczolak przysadki wydzielający prolaktynę
488613	Global developmental delay-neurophthalmological abnormalities-seizures-intellectual disability syndrome	99827	Gorączka Kongo	314769	Gruczolak przysadki wydzielający GH i PRL
2791	Globodoncja	319244	Gorączka krwotoczna Chapare	91347	Gruczolak przysadki wydzielający hormon tyreotropowy
329918	Glomerulopatia C3	319218	Gorączka krwotoczna Ebola	314769	Gruczolak przysadki wydzielający hormon wzrostu i prolaktynę
84090	Glomerulopatia fibronektynowa	319234	Gorączka krwotoczna Guanarito	2965	Gruczolak przysadki wydzielający PRL
97567	Glomerulopatia immunotaktoidalna	319223	Gorączka krwotoczna Junin	91347	Gruczolak przysadki wydzielający TSH
84087	Glomerulopatia kolagenu typu III	99827	Gorączka krwotoczna Kongo	91347	Gruczolak przysadki wydzielający tyreotropinę
329481	Glomerulopatia lipoproteinowa	319254	Gorączka krwotoczna Kyasanur	93292	Gruczolak trzustki
84090	Glomerulopatia z depozytami fibronektyny	99824	Gorączka krwotoczna Lassa	91347	Gruczolak tyreotropowy
97280	Glukagonoma	319213	Gorączka krwotoczna Lassa	369929	Gruczolak wydzielający aldosteron ze złożoną chorobą nerwowo-mięśniową
71277	Glut1-DS	319229	Gorączka krwotoczna Lujo	54272	Gruczolak wątrobowokomórkowy
51208	Glutamate formiminotransferase deficycy	99826	Gorączka krwotoczna Machupo	213792	Gruczolakomięsak szyjki
33573	Glutationuria	99826	Gorączka krwotoczna Marburg	213792	Gruczolakomięsak szyjki macicy
255182	Glycine cleavage system L protein deficycy	319266	Gorączka krwotoczna Omsk	213600	Gruczolakomięsak trzonu macicy
79257	GM1 gangliozydoza dorosłych	319239	Gorączka krwotoczna Sabia	213504	Gruczolakorak jajnika
79255	GM1 gangliozydoza dziecięca	99824	Gorączka Lassa	398971	Gruczolakorak jasnokomórkowy jajnika
79255	GM1 gangliozydoza typu 1	319254	Gorączka małpia	104075	Gruczolakorak jelita cienkiego
79256	GM1 gangliozydoza typu 2	99825	Gorączka Nipah	424016	Gruczolakorak kanału odbytu
79257	GM1 gangliozydoza typu 3	31205	Gorączka od ugryzienia szczone	363478	Gruczolakorak okołojądrowy
845	GM2-gangliozydoza, wariant B, B1	64694	Gorączka okopowa	398053	Gruczolakorak penisa
626	GMN	64692	Gorączka Oroya	99976	Gruczolakorak przetyku
100075	GNET	83311	Gorączka płamista z Gór Skalistych	398053	Gruczolakorak przęcia
206484	Gonadoblastoma	99748	Gorączka Pontiac	424991	Gruczolakorak pęcherzyka żółciowego i EBT
2090	Goniodysgeneza - niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost	342	Gorączka przejściowa	424991	Gruczolakorak pęcherzyka żółciowego i zewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego
228123	Gorączka pustynna	781	Gorączka Q	213772	Gruczolakorak szyjki
		3099	Gorączka reumatyczna	213772	Gruczolakorak szyjki macicy
		83317	Gorączka tsutsugamushi	424943	Gruczolakorak wątroby i IBT
		99745	Gorączka tyfusowa	424943	Gruczolakorak wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego
		83476	Gorączka Zachodniego Nilu		
		66629	GOSHS		
		900	GPA		
		247353	GPP		
		721	GPS		
		313808	GPSC		
		403	GRA		
		99867	Grasiczak		
		169105	Grasiczak - Niedobór odporności		
		263310	Grasiczak typu A		
		263324	Grasiczak typu AB		
		263317	Grasiczak typu B		
		99868	Grasiczak złośliwy		
		97261	GRFoma		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
398961	Gruźlakorak śluzowy jajnika	420429	GSD typu 2, o późnym początku	308638	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa niepostępująca
314022	Gruźlakorak żołądka i proksymalna polipowatość żołądka	366	GSD typu 3		
398961	Gruźlakorakoiak śluzowy jajnika	367	GSD typu 4	308621	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wątrobowa postępująca
398971	Gruźlakorakowiak jasnokomórkowy jajnika	308712	GSD typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym	308684	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym
329984	Gruźlakorakowiak z komórek kubkowych	308698	GSD typu 4, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym	308655	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa
206470	Gruźlakotorbielak surowiczny lub śluzowy dziecięcy	308670	GSD typu 4, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa	→31964 6	GSD z powodu niedoboru fosfoglukomutazy
228264	Gruźkowa fragmentacja włókien elastynowych	308621	GSD typu 4, postać wątrobowa postępująca	79258	GSD z powodu niedoboru G6P typu a
98842	Gruźkowatość limfoidalna	308684	GSD typu 4, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym	79259	GSD z powodu niedoboru G6P typu b
679	Gruźkowatość złośliwa zanikowa	308655	GSD typu 4, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa	79259	GSD z powodu niedoboru G6PT
679	Gruźkowatość złośliwa zanikowa	368	GSD typu 5	263297	GSD z powodu niedoboru glikogeniny
300552	Gruźkowe zapalenie przewodów żółciowych i trzustki	369	GSD typu 6B	2088	GSD z powodu niedoboru GLUT2
3389	Gruźlica	371	GSD typu 7	264580	GSD z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej
454836	Grypa H5N1	264580	GSD typu 9A	79240	GSD z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej
2583	Grzybica madurska	79240	GSD typu 9B	308552	GSD z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o początku w wieku niemowlęcym
499	Grzybica owłosionej skóry głowy ze stanem zapalnym	264580	GSD typu 9C	420429	GSD z powodu niedoboru kwaśnej maltazy, o późnym początku
217080	Grzybicze infekcje płuc u pacjentów z grupy ryzyka	715	GSD typu 9D	34587	GSD z powodu niedoboru LAMP-2
207000	Grzybicze zapalenie mięśni	715	GSD typu 9E	137625	GSD z powodu niedoboru mięśniowej i sercowej syntazy glikogenu
366	GSD spowodowana niedoborem enzymu odgałęziającego glikogen	97234	GSD typu 10	97234	GSD z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu
367	GSD spowodowana niedoborem enzymu rozgałęziającego	284426	GSD typu 11	284435	GSD z powodu niedoboru podjednostki H dehydrogenazy mleczanowej
371	GSD spowodowana niedoborem fosfofruktokinazy mięśniowej	57	GSD typu 12	284426	GSD z powodu niedoboru podjednostki M dehydrogenazy mleczanowej
713	GSD spowodowana niedoborem kinazy fosfoglicerynianowej 1	→31964 6	GSD typu 14	79258	GSDIa
715	GSD spowodowana niedoborem kinazy fosforylasy mięśniowej	263297	GSD typu 15	79259	GSDIb
365	GSD spowodowana niedoborem kwaśnej maltazy	420429	GSD typu II, o późnym początku	366	GSDIII
368	GSD spowodowana niedoborem mięśniowej fosforylasy glikogenu	264580	GSD typu IXa	308712	GSDIV, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym
369	GSD spowodowana niedoborem wątrobowej fosforylasy glikogenu	79240	GSD typu IXb	308698	GSDIV, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym
2089	GSD spowodowana niedoborem wątrobowej syntazy glikogenowej	264580	GSD typu IXc	308670	GSDIV, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa
364	GSD spowodowane niedoborem G6P	715	GSD typu IXd	308638	GSDIV, postać wątrobowa niepostępująca
308638	GSD typu 4, postać wątrobowa niepostępująca	715	GSD typu IXe	308621	GSDIV, postać wątrobowa postępująca
2089	GSD typu 0a	263297	GSD typu XV		
137625	GSD typu 0b	57	GSD z powodu niedoboru aldolazy A		
364	GSD typu 1	99849	GSD z powodu niedoboru beta-enolazy mięśniowej		
79259	GSD typu 1 nie a	2364	GSD z powodu niedoboru dehydrogenazy mleczanowej		
79258	GSD typu 1a	308712	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym		
79259	GSD typu 1b	308698	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym		
365	GSD typu 2	308670	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa		
308552	GSD typu 2, o początku w wieku niemowlęcym	308670	GSD z powodu niedoboru enzymu rozgałęziającego glikogen, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
308684	GSDIV, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym	100000	Guz okołonerwowy / Onerwiak siateczkowy	97261	Gyz wydzielający somatoliberynę
308655	GSDIV, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa	100002	Guz okołonerwowy / Onerwiak zewnątrznerwowy	1309	Gąbczastość rdzenia nerki
99849	GSDXIII	100003	Guz okołonerwowy / Onerwiak śródnerwowy	54260	Gąbkowe miokardium
→31964 6	GSDXIV	100001	Guz okołonerwowy/Onerwiak szklawicy	3224	Głuchota - anomalie narządów płciowych - synostozą kości śródreczą i śródstopia
324561	Guttate hypopigmentation and punctate palmoplantar keratoderma	100002	Guz okołonerwowy/Onerwiak tkanek miękkich	→52368	Głuchota - atrofia nerwu wzrokowego i słuchowego - demencja
2126	Guz włóknisty	66627	Guz olbrzymiokomórkowy typ rozlany	3239	Głuchota - bielactwo nabyte - achalazja
251962	Guz brodawkowy glioneuronalny	66627	Guz olbrzymiokomórkowy ścięgna i błony maziowej	3218	Głuchota - dysplazja nasadowa - niski wzrost
251915	Guz brodawkowy okolicy szyszynki	876	Guz pęcherzyka żółtkowego	3219	Głuchota - dysplazja szkieletowa - gruba twarz z pełnymi ustami
276624	Guz chromochłonny sporadyczny	876	Guz pęcherzyka żółtkowego	3219	Głuchota - dysplazja szkieletowa - ziarniniak wargi
276621	Guz chromochłonny/przyzwojak wydzielający sporadyczny	252006	Guz pęcherzyka żółtkowego centralnego układu nerwowego	254898	Głuchota - encefaloneuropatia - otyłość - walwulopatia
873	Guz desmoidalny	252006	Guz pęcherzyka żółtkowego CUN	90646	Głuchota - hipogonadyzm
458768	Guz Dąbskiej	69077	Guz rabdoidalny	3220	Głuchota - hipoplazja szklawa - wady paznokci
231632	Guz ektopowy wydzielający aldosteron	199267	Guz Reye'a	3232	Głuchota - malformacja ucha- paraliż twarzy
48736	Guz embrionalny centralnego układu nerwowego	874	Guz serca dorosłych	85321	Głuchota - niepełnosprawność intelektualna typu Martina i Probst
48736	Guz embrionalny CUN	654	Guz Wilmsa	3230	Głuchota - oligodoncja
97287	Guz endokryny oskrzeli	220	Guz Wilmsa i pseudohermofrodytyzm	3221	Głuchota - oporność na hormony tarczycy
206489	Guz germinalny pochwy	97282	Guz wydzielający VIP	3217	Głuchota - uchłytkowość jelita cienkiego - neuropatia
251975	Guz glioneuronalny komory czwartej tworzący rozety	329984	Guz z komórek kubkowych	123	Głuchota - włosy skręcone - hipogonadyzm
97261	Guz GRF	213837	Guz zarodkowy szyjki	2408	Głuchota - zapalenie nerek - malformacja odbytu i odbytnicy
2023	Guz histiocytarny włóknisty złośliwy	447777	Guz zębopochodny rogowaciejący	2663	Głuchota - zaćma - wady szkieletu
206473	Guz jajnika o niskim potencjale złośliwości	137583	Guz śród nabłonkowy sromu	3226	Głuchota - obrzęk limfatyczny - białaczka
363494	Guz jąder inny niż dysgerminoma	2699	Guzek pośredkowy górnej wargi	63	Głuchota Alporta - nefropatia
363489	Guz jądra ze sznurów płciowych i podścieliska	48372	Guzkowa regeneratywna hiperplazja wątroby	217622	Głuchota nerwowo-zmysłowa z kardiomiopatią rozstrzeniową
199260	Guz Keasby'ego	137810	Guzkowa amyloidoza skórna	3236	Głuchota przewodzeniowa - ptoza - anomalie szkieletowe
99978	Guz Klatskina	477742	Guzkowe zapalenie powięzi	3216	Głuchota przewodzeniowa - źle wykształcone ucho zewnętrzne
180261	Guz liściasty	767	Guzkowe zapalenie tętnic	90024	Głuchota z aplazją tętnicy błędniaka, mikrotią i mikrodoncją
180261	Guz liściasty gruczołu piersiowego	439755	Guzkowe zapalenie tętnic jednego narządu	217622	Głuchota zmysłowo-nerwowa z kardiomiopatią rozstrzeniową
99928	Guz miejsca łóżyskowego	60026	Guzkowy rozrost limfoidalny płuc	94066	Głęboka niepełnosprawność intelektualna - padaczka - anomalie odbytu - hipoplazja paliczek dystalnych
251919	Guz mięszu szyszynki o pośrednim zróżnicowaniu	50944	Guzy ekrynne-dysplazja ektodermalna	3078	Głęboka niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Gustavsona
97289	Guz neuroendokryny grasicy	39812	GVH	139441	H-ABC
100080	Guz neuroendokryny jelita grubego	280569	Gwałtownie postępujące kłębuszkowe zapalenie nerek		
100078	Guz neuroendokryny jelita krętego	293375	GWCD		
100082	Guz neuroendokryny kanału odbytu	251589	Gwiaździak anaplastyczny		
100083	Guz neuroendokryny krtani	251618	Gwiaździak podwyżściółkowy olbrzymiokomórkowy		
100081	Guz neuroendokryny odbytnicy	251598	Gwiaździak protoplazmatyczny		
100084	Guz neuroendokryny ucha środkowego	251595	Gwiaździak rozlany		
100086	Guz neuroendokryny woreczka żółciowego	251604	Gwiaździak tucznomórkowy		
100079	Guz neuroendokryny wyrostka robaczkowego	251601	Gwiaździak włóknienkowy		
100075	Guz neuroendokryny żołądka	251612	Gwiaździak włosowatokomórkowy		
		251615	Gwiaździak włosowatośluzakowaty		
		251679	Gwiaździak zarodkowy		
		99914	Gynandroblastoma		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
100051	HAE 2	238468	HED	314962	HES-R
100054	HAE 3	2122	Hemangioendothelioma typu Kaposiego	263479	Heterochromiczne zapalenie tęczówki i ciała rzęskowego Fuchsa
100050	HAE-I	329324	Hemangioma skóry z atrofią mięśni lub kości	98892	Heterotopia guzkowa okołokomorowa
100051	HAE-II	199241	Hemangiomatoza kapilarna płucna	2149	Heterotopia neuronalna typu guzkowego
100054	HAE-III	95719	Hemiagenезja tarczycy	3450	Heterozygotyczna dysplazja uszno-kregowo-nasadowa
966	HAFF	443070	Hemikrania ciągła	640	Heterozygotyczna mikrodelecja 17p11.2p12
289326	HAM/TSP	157835	Hemikrania napadowa	3450	Heterozygotyczna OSMED
386	Hamartoma dróg żółciowych	99802	Hemimegaencefalia	1041	HF
→672	Hamartoma podwzgórza	93322	Hemimelia piszczelowa	2438	HFGS
86906	Hamartoma podwzgórza z napadami śmiechu	3329	Hemimelia piszczelowa z rozszczepem dłoni/stopy	2744	HGPPS
440727	Hamartoma siatkówki i nabłonka barwnikowego siatkówki	93321	Hemimelia promieniowa	163	HHCS
440727	Hamartoma siatkówki i RPE	93323	Hemimelia strzałkowa	276280	HHML
2111	Hamartoma torbielowata płuc i nerki	93320	Hemimelia łokciowa	157215	HHRH
319247	Hantawirusowy zespół płucny	79230	Hemochromatoza młodzieńcza	774	HHT
436159	Haploinsuficjencja CTLA-4 z autoimmunologiczną chorobą naciekową	446	Hemochromatoza noworodkowa	530	Hialinoza skóry i błon śluzowych
84085	HAS	79230	Hemochromatoza typu 2	602	HIBM2
3325	HAT	225123	Hemochromatoza typu 3	79091	HIBM3
2118	Hawkinsinuria	139491	Hemochromatoza typu 4	324381	HIBM4
163596	Hb Barta obrzęk płodu	447792	Hemochromatoza typu 5	178464	HIBM-ERF
231242	HbC - beta-talasemia	139491	Hemochromatoza z powodu defektu ferroportyny	343	HIDS
231249	HbE - beta-talasemia	225123	Hemochromatoza związana z TFR2	137577	HIE
352657	HBID	98878	Hemofilia A	101088	HIGM1
330032	HbLepore - beta-talasemia	98879	Hemofilia B	101089	HIGM2
251359	HbS - beta-talasemia	329	Hemofilia C	101090	HIGM3
363412	HBSL	73274	Hemofilia nabyta	101091	HIGM4
210159	HCC dorosłych	163596	Hemoglobina Barta obrzęk płodu	101092	HIGM5
33402	HCC o początku w wieku dziecięcym	231242	Hemoglobina C - beta-talasemia	183666	HIGM bez podatności na zakażenia oportunistyczne
86864	HCD	231249	Hemoglobina E - beta-talasemia	183663	HIGM z podatnością na zakażenia oportunistyczne
93556	HCDD	330032	Hemoglobina Lepore - beta-talasemia	99978	Hilar CCA
85458	HCHWA	330041	Hemoglobinopatia M	99978	Hilar cholangiocarcinoma
324723	HCHWA, typ arktyczny	280615	Hemoglobinopatia Toms River	309147	Hiper-beta-alaninemia
324718	HCHWA, typ flamandzki	244242	Hemoliza, podniesiony poziom enzymów wątrobowych, niski poziom płytek krwi w ciąży	309147	Hiperalaninemia
100006	HCHWA, typ holenderski	95159	HEP	927	Hiperammonemia spowodowana niedoborem syntetazy N-acetyloglutaminowej
324708	HCHWA, typ Iowa	449	Hepatoblastoma	168588	Hiperandrogenizm z powodu niedoboru reduktazy kortyzonu
100008	HCHWA, typ islandzki	528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficyency	234	Hiperbilirubinemia typu 2
324703	HCHWA, typ piemoncki	528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	3111	Hiperbilirubinemia, typu Rotor
324713	HCHWA, typ włoski	64748	Hereditary motor and sensory neuropathy type 3	276405	Hiperbiliwerdynemia
100006	HCHWA-D	275777	Hereditary pulmonary arterial hypertension	209902	Hipercholesterolemia z powodu niedoboru 7alfa-hydroksylazy cholesterolu
58017	HCL	773	Hereditary atactica polyneuritiformis	3197	Hiperekpleksja
300878	HCL-v	2138	Hermafrodytyzm prawdziwy	163985	Hiperekpleksja - padaczka
163690	HCS	314970	HES-L	3197	Hiperekpleksja dziedziczna
26106	HDGC	314950	HES-M	3197	Hiperekpleksja dziedziczna
157941	HDL1	314950	HES-N	306776	Hiperekpleksja sporadyczna
157941	HDL2				
98934	HDL2				
157946	HDL3				
98759	HDL4				
313808	HDLS				
402823	HDV				
288	HE				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
295140	Hiperfalangia palców 2-5	71212	Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem glutamodehydrogenazy	140905	Hiperlipidemia z powodu niedoboru wątrobowej lipazy triglicerydowej
295140	Hiperfalangia, jednostronna	71212	Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem SCHAD	→444490	Hiperlipoproteinemia typu 1
295142	Hiperfalangia, obustronna	165991	Hiperinsulinizm wywołany wysiłkiem	412	Hiperlipoproteinemia typu 3
1388	Hiperfalangia-klinodaktylia palca wskazującego z zespołem Pierre'a i Robina	79299	Hiperinsulinizm z niedoboru glukokinazy	70470	Hiperlipoproteinemia typu 5
238583	Hiperfenylalaninemia nie związana z fenylketonurią	324575	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru HNF1A	2203	Hiperlizynemia
2102	Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem cyklohydrolazy GTP	263455	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru HNF4A	2203	Hiperlizynemia typu I
1578	Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem dehydratazy	263458	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru INSR	3124	Hiperlizynemia typu II
1578	Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem dehydratazy karbinoloaminowej pteryny	165991	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru SLC16A1	289290	Hipermetioninemia ADK
79651	Hiperfenylalaninemia łagodna	165991	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru transportera kwasów monokarboksylowych 1	88618	Hipermetioninemia spowodowana niedoborem hydrolazy S-adenozylhomocysteiny
238583	Hiperfenyloalaninemia	276556	Hiperinsulinizm z powodu niedoboru UCP2	289891	Hipermetioninemia z powodu niedoboru GNMT
2209	Hiperfenyloalaninemia matczyna	306661	Hiperkalcemiczna kalcynoza guzowata	289891	Hipermetioninemia z powodu niedoboru N-metylotransferazy glicyny
226	Hiperfenyloalaninemia spowodowana niedoborem reduktazy dihydropterydyny	2196	Hiperkalciuria - obustronna szczelina płamki	414	Hiperornitynemia
238583	Hiperfenyloalaninemia z powodu niedoboru BH4	757	Hiperkaliemia - nadciśnienie, typu Gordona	414	Hiperornitynemia - zanik girlandowaty siatkówki i naczyńówki
238583	Hiperfenyloalaninemia z powodu niedoboru tetrahydrobiopteryny	757	Hiperkaliemia hipertensyjna	77296	Hiperostozą czołową wewnętrzną
293284	Hiperfenyloalaninemia/fenylketonuria wrażliwa na BH4	757	Hiperkaliemia oporna na mineralokortykoidy	2790	Hiperostozą endosteum, typu Wortha
293284	Hiperfenyloalaninemia/fenylketonuria wrażliwa na tetrahydrobiopterynę	85112	Hiperkeratoza dłoni i stóp - odwrócenie płci XX - predyspozycja do raka kolczystokomórkowego	3152	Hiperostozą korowa - syndaktylia
163	Hiperferrytnemia dziedziczna z wrodzoną zaćmą	2342	Hiperkeratoza dłoni i stóp - periodontopatia - onychogrypoza	2204	Hiperostozą korowa dysplastyczna
254704	Hiperferrytnemia genetyczna bez przeładowania żelazem	2198	Hiperkeratoza dłoni i stóp - rak przełyku	391327	Hiperostozą sklepienia czaszki sprzężona z chromosomem X
254704	Hiperferrytnemia łagodna	79141	Hiperkeratoza dłoni i stóp pieniążkowata	2780	Hiperostozą uogólnioną z żłobieniami
3416	Hiperfosfatemia późna	34217	Hiperkeratoza dłoni i stóp z kardiomiopatią arytmogenną	443098	Hiperostozą wewnątrzczaszkową
408	Hiperglicerolemia	2201	Hiperkeratoza dłoni i stóp porażenia spastycznego	→79189	Hiperpipekolatemia
35	Hiperglicynemia ketonowa	50944	Hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa - torbiele powiek - hipodocja - hipotrichoza	477781	Hiperplazją kłykcia żuchwy typu 1
407	Hiperglicynemia nieketonowa	140966	Hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa, typ Nagashima	682	Hiperpotasemiczne
438274	Hiperglukagonemia zależna od GCGR	312	Hiperkeratoza epidermolityczna	682	HiperPP
243	Hipergonadotropowa dysgenезja jajników	308013	Hiperkeratoza ogniskowa kończynowa	397685	Hiperprolaktynemia rodzinna
2157	Hiperhistrydynamia	409	Hiperkeratoza soczewkowata trwała	419	Hiperprolinemia typu 1
742	Hiperimidodipeptiduria	308013	Hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa punktowa typu 3 bez elastoidozy	79101	Hiperprolinemia typu 2
2194	Hiperimmunizacja anty-HLA	682	HiperKPP	33208	Hipersomnia pierwotna
343	Hiperimmunoglobulinemia D z gorączką okresową	412	Hiperlipidemia typu 3	1519	Hiperteloryzm typu Teebi
276603	Hiperinsulinizm ogniskowy oporny na diazoksyd z powodu niedoboru Kir6.2			423	Hipertermia przy znieczuleniu
276598	Hiperinsulinizm ogniskowy oporny na diazoksyd z powodu niedoboru SUR1			466650	Hipertermia złośliwa indukowana wysiłkiem fizycznym
71212	Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-hydroksyacyl-CoA			423	Hipertermia złośliwa przy znieczuleniu
71212	Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem dehydrogenazy krótkich łańcuchów 3-hydroksyacylo-CoA			1231	Hipertrichoza - skóra atroficzna - ektropion - makrostomia
				→168569	Hipertrichoza barwnikowa z zespołem cukrzycy zależnym od insuliny
				2218	Hipertrichoza szyjna - neuropatia obwodowa
				2026	Hipertrichoza z lub bez hiperplazji włosów
				2220	Hipertrichoza łokciowa - niski wzrost
				295051	Hipertrofia kończyny dolnej

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
295049	Hipertrofia kończyny górnej	432	Hipogonadyzm hipogonadotropowy z prawidłowym powonieniem	96265	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu całkowitej inaktywacji receptora hormonu luteinizującego
2224	Hipertrypanemia	98813	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna z niedoborem odporności	96265	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu całkowitej inaktywacji receptora LH
217330	Hiperurykemia - niedokrwistość - niewydolność nerek	238468	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna	96265	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu całkowitej oporności na hormon luteinizujący
248408	Hipo- lub dysfibrynogenemia rodzinna	181	Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna sprzężona z chromosomem X	96265	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu całkowitej oporności na hormon luteinizujący
425	Hipoalfalipoproteinemia rodzinna	289157	Hipokalcemiczna krzywica zależna od witaminy D	96266	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu częściowej inaktywacji receptora LH
93297	Hipochoondrogeza	137577	Hipoksja okołoporodowa	96266	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu częściowej oporności na hormon luteinizujący
429	Hipochoondroplazja	2254	Hipoplazja mostu i mózdzku typu 1	96266	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu częściowej oporności na hormon luteinizujący
294988	Hipodaktylia kciuka	2246	Hipoplazja mózdzku - zwyrodnienie tapetoretinalne (naczyniowo-siatkówkowe)	325448	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu niedoboru LHB
973	Hipodaktylia palców 2-5, jednostronna	30924	Hipomagnezemia jelitowa typu 1	325448	Hipoplazja komórek Leydiga z powodu niedoboru podjednostki beta hormonu luteinizującego
2228	Hipodoncja - dysgeneza paznokci	30924	Hipomagnezemia jelitowa z wtórną hipokalcemią	3026	Hipoplazja kości promieniowej - atrezja nozdrzy tylnych
2228	Hipodoncja - dysplazja paznokci	34528	Hipomagnezemia nerkowa typu 2	2497	Hipoplazja kości łokciowej
101041	Hipofirynogenemia rodzinna	31043	Hipomagnezemia nerkowa typu 3	1122	Hipoplazja kości łokciowej - deformacja stóp typu szczytce homara
436	Hipofosfataza	30924	Hipomagnezemia pierwotna z wtórną hipokalcemią	2249	Hipoplazja kości łokciowej - niepełnosprawność intelektualna
247676	Hipofosfataza dorosłych	30924	Hipomagnezemia spowodowana selektywnym złym wchłanianiem magnezu	2252	Hipoplazja kości łokciowej - trójpalczkowe kciuki - spodziectwo - diastema szczęki
247651	Hipofosfataza dziecięca	435	Hipomelanoza Ito	2854	Hipoplazja lub aplazja kości strzałkowej - łukowata kość udowa - oligodaktylia
247667	Hipofosfataza o początku w wieku dziecięcym	85163	Hipomielinacja - zaćma wrodzona	180139	Hipoplazja macicy
89936	Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X	363412	Hipomielinizacja obejmująca pień mózgu i rdzeń kręgowy i sztywność nóg	411493	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10
229717	Hipogammaglobulinemia izolowana	139441	Hipomielinizacja z zanikiem zwojów podstawnych i mózdzku	411493	Hipoplazja mostowo-mózdkowa z powodu mutacji CLP1
165991	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna wywołwana wysiłkiem	79477	Hipopigmentacja - Niedobór odporności z lub bez upośledzenia neurologicznego	97249	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 3
79299	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru glukokinazy	79476	Hipopigmentacja - upośledzenie neurologiczne	166063	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 4
324575	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru HNF1A deficycy	324561	Hipopigmentacja i punktowe rogowacenie dłoni i podeszw	166068	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 5
263455	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru HNF4A	100031	Hipoplastyczny wrodzony niedorozwój szkliva	166073	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 6
263458	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru INSR	175	Hipoplazja chrząstek i włosów	284339	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 7
276603	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru Kir6.2, postać ogniskowa oporna na diazoksyd	→175	Hipoplazja chrząstek i włosów podobna do dysplazji szkieletowej bez hipotrichozy	324569	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 8
263458	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru receptora insulinowego	2253	Hipoplazja dołka - zaćma przedstarca	369920	Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 9
276598	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru SUR1, postać ogniskowa oporna na diazoksyd	3207	Hipoplazja istoty białej - agnezja ciała modelowatego - niepełnosprawność intelektualna		
276556	Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru UCP2	755	Hipoplazja komórek Leydiga		
293964	Hipoglikemia hipoinsulinemiczna i połowiczny przerost ciała	96266	Hipoplazja komórek Leydiga spowodowana częściową opornością na LH		
→261483	Hipogonadyzm - ginekomastia - niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X				
2233	Hipogonadyzm - wypadanie płatką zastawki mitralnej - niepełnosprawność intelektualna				
2230	Hipogonadyzm hipergonadotropowy - łysienie czołowo-ciemieniowe				
2235	Hipogonadyzm hipogonadotropowy - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
324569	Hipoplazja mostowo-mózdkowa z powodu mutacji CHMP1A	1573	Hipotrichoza z młodzieńczą dystrofią plamki	31043	HOMG3
284339	Hipoplazja mostowo-mózdkowa-zaburzenie różnicowania płci o kariotypie 46,XY	444	Hipotrichoza, typu Marie Unna	622	Homocystinuria bez acydurii metylomalonowej
2524	Hipoplazja mostu i mózdku typu 2	63440	Hipsicefalia	394	Homocystinuria klasyczna
93101	Hipoplazja nerek	50918	Histiocytarne martwice zapalenie węzłów chłonnych	394	Homocystinuria spowodowana niedoborem beta-syntazy cystationu
97362	Hipoplazja nerek, obustronna	139436	Histiocytomatoza wielokomórkowa	395	Homocystinuria spowodowana niedoborem reduktazy metylenotetrahydrofolianu
97361	Hipoplazja nerki, jednostronna	→16856 9	Histiocytoza Faisalabad	→2822	Homokarnozynoza
166063	Hipoplazja oliwkowo-mostowo-mózdkowa	300865	Histiocytoza regresywna atypowa	→288	Homozygotyczna dziedziczna eliptycytoza
166068	Hipoplazja oliwkowo-mostowo-mózdkowa o początku w życiu płodowym	157991	Histiocytoza uogólniona	391665	Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna
99058	Hipoplazja pierścienia zastawki mitralnej	158019	Histiocytoza z komórek nieokreślonych	14	Homozygotyczna rodzinna hipobetalipoproteinemia
439	Hipoplazja prawej komory	158014	Histiocytoza zatokowa z masywną limfadenopatią	392	HOS
1454	Hipoplazja robaka mózdku - oligofrenia - ataksja wrodzona - coloboma - zwłóknienie wątroby	390	Histoplazmoza	293284	HPA/PKU wrażliwa na BH4
2092	Hipoplazja skórna ogniskowa	2157	Histydynemia	293284	HPA/PKU wrażliwa na tetrahydrobiopterinę
2256	Hipoplazja strzałkowo-łokciowa - wady nerek	2157	Histydynuria	2162	HPE
95720	Hipoplazja tarczycy	2158	Histydynuria - wada kanalików nerkowych	280195	HPE przegrodowo-przedwzrokowa HPE
2255	Hipoplazja trzustki - cukrzyca - wrodzona choroba serca	3325	HIT	280200	HPE typu mikroform
99083	Hipoplazja tętnicy płucnej	1573	HJMD	280200	HPE-L
363649	Hipoplazja żuchwy-głuchota-zespół progeroidalny	412	HLP typu 3	46532	HPFH - beta-talasemia
722	Hipoplazminogenemia	523	HLRCC	251380	HPFH - niedokrwistość sierpowata
→21686 6	Hipoprebetalipoproteinemia - akantocytoza - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zwyrodnienie gałki błędej	64748	HMSN 3	247262	HPMR
327	Hipoprokonwertynemia	773	HMSN 4	436	HPP
325	Hipoprothrombinemia	64751	HMSN 5	293958	HPPD
26348	Hipoprotrombinemia nabyta	401964	HMSN2 z olbrzymimi aksonami	47044	HPRCC
2250	Hiposmia - hipoplazja nosa i oczu - hipogonadyzm hipogonadotropowy	90119	HMSN z akrodystrofią	79233	HPRT-związana z hiperurykemią
2353	Hipoteloryzm - rozszczep podniebienia - spodziectwo	99950	HMSN, typ Loma	79233	HPRT-związane z jelitami
79507	Hipotonia - zahamowanie wzrostu - mikrocefalia	99950	HMSN-Lom	79430	HPS
91131	Hipotonia i rybia tuska spowodowane niedoborem fosforanu dolicholu	90117	HMSNP	183678	HPS2
137908	Hipotonia z kwasicą mleczanową i hiperamonemią	99953	HMSNR	231531	HPS7
2266	Hipotrichoza - niepełnosprawność intelektualna typu Lopesa	69084	HNED	231537	HPS8
69735	Hipotrichoza - obrzęk limfatyczny - telangiektazja	640	HNPP	280663	HPS9
55654	Hipotrichoza skóry głowy	391665	HoFH	231512	HPS bez włóknienia płuc
90368	Hipotrichoza skóry głowy	414	HOGA	231500	HPS z włóknieniem płuc
1573	Hipotrichoza z młodzieńczym zwyrodnieniem plamki	2162	Holoprosencefalia	99880	HPT-JT
		280195	Holoprosencefalia przegrodowo-przedwzrokowa	84085	HS
		220386	Holoprosencefalia semilobarna	36386	HSAN1
		280200	Holoprosencefalia typu mikroform	139564	HSAN1B
		2166	Holoprosencefalia - polidaktylia zaosiowa	456318	HSAN1E
		3186	Holoprosencefalia - anomalie kości promieniowej, serca i nerek	970	HSAN2
		2165	Holoprosencefalia - dysgeneza tylna	1764	HSAN3
		2117	Holoprosencefalia - ektrodaktylia - rozszczep wargi i podniebienia	642	HSAN4
		2163	Holoprosencefalia - kraniosynostoza	642	HSAN4
		93925	Holoprosencefalia alobarna	64752	HSAN5
		93924	Holoprosencefalia lobarna	314381	HSAN6
		30924	HOMG1	391397	HSAN7
		34528	HOMG2	478664	HSAN8

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
139583	HSAN sprzężona z chromosomem X z głuchotą	602	IBM2	2774	Idiopatyczna wielocentryczna osteoliza z lub bez nefropatii
139573	HSAN z głuchotą i opóźnieniem rozwoju	79091	IBM3	95717	Idiopatyczna wrodzona niedoczynność tarczycy
391397	HSAN z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową	52430	IBMPFD	49041	Idiopatyczna włóknienie zaotrzewnowe
139564	HSAN z kaszlem i refluksem żołądkowo-przełykowym	52430	IBMPFD	97560	Idiopatyczne błoniaste kłębuszkowe zapalenie nerek
139578	HSAN ze spastycznym porażeniem poprzecznym	37202	IC/BPS	35065	Idiopatyczne ciężkie zakażenie pneumokokami
2182	HSAS	37202	IC/PBS	247724	Idiopatyczne eozynofilowe zapalenie mięśni
2182	HSAS sprzężony z chromosomem X	289347	IDH	33577	Idiopatyczne guzkowe zapalenie tkanki podskórnej
388	HSCR	3306	idic(15)	314017	Idiopatyczne linearne śródmiąższowe zapalenie rogówki
30924	HSB	499107	Idiopathic optic perineuritis	422	Idiopatyczne lub/i rodzinne tętnicze nadciśnienie płucne
456318	HSN1E	494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis	228140	Idiopatyczne migotanie komór, nie typu Brugada
285	HT-EDS	930	Idiopatyczna achalazja przełyku	130	Idiopatyczne migotanie komór, typu Brugada
90038	HUS związany z toksyną podobną do toksyny Shiga	444316	Idiopatyczna akroosteoliza paliczków	238624	Idiopatyczne nadciśnienie wewnątrzczaszkowe
93160	HVDRR	51608	Idiopatyczna arteriopatia zarostowa	35061	Idiopatyczne nawracające zakażenie skóry herpes wirusem
364039	HVLL	247234	Idiopatyczna ataksja mózdkowa o późnym początku	251307	Idiopatyczne nawracające zapalenie osierdzia
→24769 1	HVR	399307	Idiopatyczna AVN	45452	Idiopatyczne niemowlęce trzepotanie przedsionków
498474	Hyaline fibromatosis syndrome	2573	Idiopatyczna choroba moyamoya	329874	Idiopatyczne olbrzymiokomórkowe zapalenie mięśnia sercowego
2177	Hydranencefalia	480512	Idiopatyczna duktopenia dorosłych	724	Idiopatyczne ostre eozynofilowe zapalenie płuc
2473	Hydrometrocolpos - polidaktylia zaosiowa	256	Idiopatyczna dystonia torsyjna	139423	Idiopatyczne ostre poprzeczne zapalenie rdzenia
528091	Hydrops-lactic acidosis-sideroblastic anemia-multisystemic failure syndrome	98806	Idiopatyczna dystonia torsyjna typu mieszanego	276174	Idiopatyczne otępienie nawracające
1808	Hydrotyczna dysplazja ektodermalna typu Christianson i Fourie	99931	Idiopatyczna hemosyderoza płuc	169615	Idiopatyczne przedwczesne dojrzewanie płciowe pochodzenia ośrodkowego
1809	Hydrotyczna dysplazja ektodermalna typu Halal	2197	Idiopatyczna hiperkalciuria	449427	Idiopatyczne przerostowe zapalenie opony twardej
401	Hymenolepioza	33208	Idiopatyczna hipersomnia	2902	Idiopatyczne przewlekłe eozynofilowe zapalenie płuc
90	Hyperargininemia	441	Idiopatyczna hipotensja ortostatyczna	33577	Idiopatyczne płatowe zapalenie tkanki podskórnej
343	Hyperimmunoglobulinemia D z gorączką nawracającą	99858	Idiopatyczna jamistość rdzenia	60033	Idiopatyczne rozstrzenie oskrzeli
2801	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis	163703	Idiopatyczna katastrofalna encefalopatia padaczkowa	1676	Idiopatyczne rozszerzenie tętnicy płucnej
13	Hyperphenylalaninemia due to 6-pyruvoyltetrahydropterin synthase deficiency	228000	Idiopatyczna limfocytopenia CD4	458718	Idiopatyczne SCAD
508523	Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency	90158	Idiopatyczna lipodystrofia zlokalizowana	458718	Idiopatyczne spontaniczne rozwarstwienie tętnicy wieńcowej
2222	Hypertrichosis universalis	209919	Idiopatyczna marskość wątroby związana z miedzią	275766	Idiopatyczne tętnicze nadciśnienie płucne
64748	Hypertrophic neuropathy of infancy	399307	Idiopatyczna martwica awaskularna	2032	Idiopatyczne włóknienie płuc
528105	Hypohidrosis-electrolyte imbalance-lacrimal gland dysfunction-ichthyosis-xerostomia syndrome	73	Idiopatyczna masywna osteoliza		
682	HYPP	2688	Idiopatyczna neutropenia dorosłych		
480512	IAD	88	Idiopatyczna niedokrwistość aplastyczna		
724	IAEP	171684	Idiopatyczna obustronna westibulopatia		
158048	IAHS	1525	Idiopatyczna osteoartropatia Currarino		
293168	IAHSP	85193	Idiopatyczna osteoporoza młodzieńcza		
611	IBM	747	Idiopatyczna PAP		
		747	Idiopatyczna proteinoza pęcherzyków płucnych		
		35062	Idiopatyczna rosiane zakażenie cytomegalowirusem		
		353344	Idiopatyczna teleangiektazja plamki typu 1		
		353351	Idiopatyczna teleangiektazja plamki typu 3		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
40923	Idiopatyczne zapalenie naczyń siatkówki	364013	Immunologiczny obrzęk płodu	90078	Inwazyjne zakażenie enterokokami opornymi na wankomycynę
40923	Idiopatyczne zapalenie okołonaczyniowe siatkówki	100025	Immunoproliferacyjna choroba jelita cienkiego	90078	Inwazyjne zakażenie VRE
280914	Idiopatyczne zapalenie przedniego odcinka błony naczyniowej	206569	Immunozależna miopatia martwicza	195	Inwersja/duplikacja chromosomu 22
280917	Idiopatyczne zapalenie tylnego odcinka błony naczyniowej	206575	Immunozależna miopatia z falowaniem mięśni	1186	IOSCA
280921	Idiopatyczne zapalenie wszystkich struktur błony naczyniowej	456312	IMNEPD	275766	IPAH
64722	Idiopatyczne ziarniakowe zapalenie sutka	206569	IMNM	747	iPAP
1980	Idiopatyczne zwapnienie jąder podstawy	35069	INAD	238455	IPD
51608	Idiopatyczne zwapnienie ścian tętnic niemowląt	35069	INAD1	37042	IPEX
84065	Idiopatyczne złe wchłanianie kwasów żółciowych	254509	Inadvertent botulizm	88621	IPS
1572	Idiopatyczny Niedobór immunoglobulin	79263	INCL	100025	IPSID
69061	Idiopatyczny zespół nerczycowy wrażliwy na steroidy	522077	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome	772	IRD
447881	Idiopatyczny zespół opadania głowy	247165	Infantile mercury intoxication	98798	Isochromosomy Yq
188	Idiopatyczny zespół przesiąkania włóścinek	494526	Infantile-onset generalized dyskinesia with orofacial involvement	99731	ISOD
209956	Idiopatyczny zespół wysiękowy naczyńiówki	500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	519390	Isolated blepharochalasis
86908	Idiopatyczny zespół z drgawkami połowicznymi i porażeniem połowicznym	91127	Infekcja adenowirusowa u pacjentów z upośledzeniem odporności	180188	Isolated congenital amastia
84065	Idiopatyczny zespół złego wchłaniania z powodu defektu syntezy kwasów żółciowych	178475	Infekcja skóry botulinowa	519386	Isolated congenital entropion
280384	IDMDC	95513	Infundibulo-panhypophysitis	519398	Isolated foveal hypoplasia
92050	IED	63259	Iniencefalia	519392	Isolated iridoschisis
332	IFD	268363	Iniencefalia otwarta	519402	Isolated megalopapilla
329874	IGCM	268366	Iniencefalia zamknięta	519394	Isolated microphakia
79099	IGDA	89842	Inne uogólnione recesywne postaci dystroficzne pęcherzowego oddzielania się naskórka	519396	Isolated microspherophakia
231692	IGHD sprzężony z chromosomem X	97279	Insulinoma	499096	Isolated optic neuritis
364013	IHF	529965	Intellectual disability-autism-speech apraxia-craniofacial dysmorphism syndrome	309324	ISSD
86908	IHHS	508498	Intellectual disability-cardiac anomalies-short stature-joint laxity syndrome	3002	ITP
91132	IHS	513456	Intellectual disability-seizures-abnormal gait-facial dysmorphism syndrome	279914	IU
59303	IHSC	1581	Interstycjalna delecja 10q	281190	IWC
238624	IIH	1695	Interstycjalna duplikacja 10q	3309	Izochromosom 5p
85193	IJO	1702	Interstycjalna duplikacja 13q	3310	Izochromosom 9p
247718	IMAM	1581	Interstycjalna monosomia 10q	3307	Izochromosom 18p
42062	Iminoglicynuria	3306	Interstycjalna tetrasomia 15q	96055	Izochromosom 21
284362	Immature interstitial mesenchymal tumor	1695	Interstycjalna trisomia 10q	98797	Izochromosom Yp
529977	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections-lymphopenia syndrome	1702	Interstycjalna trisomia 13q	3306	Izodicytryczny chromosom 15
2901	Immunologiczna neuropatia splotu ramiennego	217064	Intoksykacja 5-fluorouracylem	440987	Izolowana agnezja pęcherzyka żółciowego
364013	Immunologiczny HF	306682	Intoksykacja manganem	269203	Izolowana agnezja robaka mózdzku
		330015	Intoksykacja ołowiem	263524	Izolowana ANE
		330021	Intoksykacja rtęcią	1048	Izolowana anencefalia/eksencefalia
		3306	Inv dup(15)	79143	Izolowana anonychia
		96092	Invdupdel(8p)	268936	Izolowana arinencefalia
		324648	Inwazyjna salmonelloza nietyfusowa	1166	Izolowana asymetryczna płacząca twarz
				199326	Izolowana autosomalnie dominująca hipomagnezemia, typ Glaudemansa
				269206	Izolowana całkowita agnezja robaka mózdzku
				96269	Izolowana częściowa agnezja pochwy
				269209	Izolowana częściowa agnezja robaka mózdzku
				248340	Izolowana delta-SPD
				99177	Izolowana dwurzędowość rzęs
				268961	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu I

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
268973	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu Ia	90641	Izolowana mitochondrialna głuchota nerwowo-czuciowa	485426	Izolowane wrodzone włóknienie wątroby
268980	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu Ib	103909	Izolowana nietolerancja trehalozy	162516	Izolowane wrodzone zwężenie otworu gruszkowego nosa
268987	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu Ic	269221	Izolowana obustronna hipoplazja mózdzku	140989	Izolowane zapalenie naczyń centralnego układu nerwowego
268994	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu II	65683	Izolowana ogniskowa dysplazja korowa	264691	Izolowane zapalenie naczyń włosowatych w płucach
269001	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu IIa	263524	Izolowana ostra encefalopatia marwicza	162516	Izolowane zwężenie otworu gruszkowego nosa
269008	Izolowana dysplazja korowa mózgu typu IIb	3387	Izolowana przednia hipertrichoza szyi	91397	Izolowany ankyloblepharon filiforme adnatum
1885	Izolowana ektopia soczewki	199647	Izolowana przepuklina mózgowa	206599	Izolowany bezobjawowy podwyższony poziom fosfokinazy kreatyny
90625	Izolowana głuchota czuciowo-nerwowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	454750	Izolowana przetoka tchawiczoprzełykowa	268868	Izolowany brak rdzenia kręgowego
87884	Izolowana głuchota genetyczna	718	Izolowana sekwencja Pierre'a Robina	6	Izolowany deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA
168609	Izolowana głuchota mitochondrialna z wrażliwością na aminoglikozydy	468666	Izolowana uogólniona anhidroza z prawidłowymi gruczołami potowymi	306527	Izolowany dziedziczny wrodzony paraliż twarzy
90625	Izolowana głuchota nerwowo-czuciowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	34528	Izolowana utrata magnezu w nerkach	95707	Izolowany mikropenis
216452	Izolowana głuchota postlingwialna uwarunkowana genetycznie	90625	Izolowana utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	90674	Izolowany Niedobór hormonów stymulujących tarczycę
216445	Izolowana głuchota prelingwialna uwarunkowana genetycznie	90625	Izolowana utrata słuchu nerwowo-czuciowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	199299	Izolowany Niedobór ACTH o późnym początku
2128	Izolowana hemihipertrofia	2924	Izolowana wielotorbielowatość wątroby	254905	Izolowany Niedobór COX
178311	Izolowana hiperostoza mostkowo-żebrowo-objczykowa	289465	Izolowana wrodzona adermatoglia	238670	Izolowany Niedobór czynnika uwalniającego TSH
137902	Izolowana hipoplazja nerwu wzrokowego	217059	Izolowana wrodzona akropachia	238670	Izolowany Niedobór czynnika uwalniającego tyreotropinę
162516	Izolowana hipoplazja otworu gruszkowego nosa	88620	Izolowana wrodzona anosmia	238670	Izolowany Niedobór czynnika uwalniającego tyreotropinę
199630	Izolowana hipoplazja robaka mózdzku	180188	Izolowana wrodzona hipoplazja/aplazja piersi	52901	Izolowany Niedobór FSH
1398	Izolowana hipoplazja/agnezja mózdzku	162526	Izolowana wrodzona malformacja kosteczek słuchowych	432	Izolowany Niedobór gonadotropiny
269218	Izolowana jednostronna hipoplazja mózdzku	199642	Izolowana wrodzona mikrocefalia	52901	Izolowany Niedobór hormonów stymulujących pęcherzyki
238593	Izolowana lipodystrofia krezki jelitowej	91489	Izolowana wrodzona rogówka olbrzymia	631	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu
1084	Izolowana lizencefalia typu 1 bez znanych wad genetycznych	238722	Izolowana wrodzona synkinezja kontrlateralna	231692	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu sprzężony z chromosomem X
217	Izolowana malformacja Dandy'ego i Walkera	91490	Izolowana wrodzona twardówkorogówka	231662	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu IA
269215	Izolowana malformacja Dandy'ego i Walkera bez wodogłowia	485426	Izolowane CHF	231671	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu IB
269212	Izolowana malformacja Dandy'ego i Walkera z wodogłowiem	457083	Izolowane połączenie śledzionowo-mosznowe	231679	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu II
557	Izolowana malformacja odbytu i odbytnicy	480556	Izolowane stwardniające zapalenie dróg żółciowych noworodków	231692	Izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu III
221106	Izolowana miokimia twarzowa	216718	Izolowane wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich naczyń	408	Izolowany Niedobór kinazy glicerolowej
447881	Izolowana miopatia prostownika grzbietu	216718	Izolowane wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	2609	Izolowany Niedobór kompleksu I mitochondrialnego łańcucha oddechowego
90641	Izolowana mitochondrialna głuchota czuciowo-nerwowa	217059	Izolowane wrodzone palce maczugowate	3208	Izolowany Niedobór kompleksu II mitochondrialnego łańcucha oddechowego
		217059	Izolowane wrodzone paznokcie maczugowate		
		238722	Izolowane wrodzone ruchy lustrzane		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1460	Izolowany Niedobór kompleksu III mitochondrialnego łańcucha oddechowego	2343	Izolowany zespół czaszki w kształcie trójlistnej koniczyny	86870	Jednopościowy chłoniak z komórek NK
254905	Izolowany Niedobór kompleksu IV mitochondrialnego łańcucha oddechowego	391474	Izolowany zespół rozszczepu pośrodkowego	137917	Jednostronna atrezja nozdrzy
254913	Izolowany Niedobór kompleksu V mitochondrialnego łańcucha oddechowego	472	Izosporydoza	101071	Jednostronna jednopółkulowa polimikrogyria
254905	Izolowany Niedobór oksydazy cytochromu c	1941	JAE	97363	Jednostronna MCDK
99731	Izolowany Niedobór oksydazy siarczynowej	243	Jajniki niewrażliwe na działanie hormonu folikulotropowego	295012	Jednostronna syndaktylia palców 2-5
183675	Izolowany Niedobór podklasy IgG	2138	Jajnikowo-jądrowe zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XX	97363	Jednostronna wielotorbielowata dysplazja nerki
238670	Izolowany Niedobór protyreliny	325345	Jajnikowo-jądrowe zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY	97363	Jednostronna wielotorbielowata nerka dysplastyczna
238670	Izolowany Niedobór protyreoliberyny	325345	Jajnikowo-jądrowe ZRP z kariotypem 46,XY	93176	Jednostronne wrodzone poszerzenie kielichów nerki
1460	Izolowany Niedobór reduktazy CoQ-cytochromu C	300605	JALS	86880	Jelitowy chłoniak z komórek T
1460	Izolowany Niedobór reduktazy koenzymu Q-cytochromu C	73423	Jamajska choroba wymiotna	89840	JEN-nH
2609	Izolowany Niedobór reduktazy NADH-CoQ	73423	Jamajski zespół wymiotów	707	Jersinioza
2609	Izolowany Niedobór reduktazy NADH-koenzym Q	79489	Jamista malformacja limfatyczna	3283	JET
2609	Izolowany Niedobór reduktazy NADH-ubikwionu	83317	Japońska gorączka rzeczna	248111	JHD
3208	Izolowany Niedobór reduktazy sukcynylo-CoQ	79139	Japońskie zapalenie mózgu	85410	JIA pojedynczych stawów
3208	Izolowany Niedobór reduktazy sukcynylo-koenzymu Q	2085	Jaskra - bezdech senny	85435	JIA z dodatnim czynnikiem reumatoidalnym
3208	Izolowany Niedobór reduktazy sukcynylo-ubichinionu	2084	Jaskra - ektopia - soczewka mała i kulista - sztywność stawów - niski wzrost	85408	JIA z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym
1460	Izolowany Niedobór reduktazy ubichinionu-cytochromu C	209959	Jaskra fakolityczna	247861	JIA z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym bez przeciwciał przeciwjądrowych
440713	Izolowany Niedobór sedoheptulokinazy	98977	Jaskra młodzieńcza	247854	JIA z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym i przeciwciałami przeciwjądrowymi
440713	Izolowany Niedobór SHPK	94058	Jaskra neowaskularna	85438	JIA związane z zapaleniem przyczepów ścięgniastych
254913	Izolowany Niedobór syntazy ATP	98976	Jaskra wrodzona	85436	JIA związane z tłuszczycą
238670	Izolowany Niedobór TRF	238763	Jaskra wtórna do soczewki kulistej/ektopia soczewki i rogówka olbrzymia	2929	JIP
238670	Izolowany Niedobór TRH	319276	Jasnokomórkowy gruczolakorak	65684	JMADUE
90674	Izolowany Niedobór TSH	457246	Jasnokomórkowy mięsak nerki	307	JME
238670	Izolowany Niedobór tyreoliberyny	319276	Jasnokomórkowy rak nerki	289596	JNA
96	Izolowany Niedobór witaminy E	474	JATD	79264	JNCL
2128	Izolowany przerost połowicy	95619	Jatrogeny lub pourazowy Niedobór hormonów przysadki	2801	JPG
199302	Izolowany rozszczep wargi	97335	Jałowa martwica guzowatości kości piszczelowej	247604	JpIS
79143	Izolowany wrodzony brak paznokci	97336	Jałowa martwica głowy kości ramiennej	2929	JPS
91416	Izolowany wrodzony brak łez	97332	Jałowa martwica kości księżycowatej	2318	JS typu B
99171	Izolowany wrodzony ektropion	97337	Jałowa martwica rzepki	1454	JS-H
141152	Izolowany wrodzony niedorozwój języka/brak języka	210115	Jałowe wieloogniskowe zapalenie kości i szpiku z zapaleniem okostnej i krostkowicą	220493	JS-O
98890	Izolowany zanik nerwu wzrokowego o wczesnym początku sprzężony z chromosomem X	2315	JBS	2318	JS-OR
2345	Izolowany zespół Klippela i Feila	397715	JBTS z JATD	220497	JS-R
718	Izolowany zespół Pierre'a Robina	79404	JEB-H	1540	JWS
		79405	JEB-I	393	Jądrowe zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX
		79406	JEB-lo	99771	Języczek dwudzielny
		79402	JEB-nH gen	1672	Kacheksja diencefaliczna
		251393	JEB-nH loc	1672	Kacheksja diencefaliczna Russella
		79403	JEB-PA	280062	Kalcyfikacja
				280065	Kalcyfikacja skóry
				280068	Kalcyfikacja trzewna

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
90290	Kalcynoza - fenomen Raynauda - zmiany w przetyku - sklerodaktylia - telangiektazja	563	Kardiomiopatia poporodowa	628	Karłowatość/Niskorosłość diastroficzna
83483	Kalifornijskie zapalenie mózgu	1344	Kardiomiopatia przedsionkowa z blokiem serca	464343	Katasrofalny APS
267	Kalpainopatia pierwotna	324525	Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych z powodu mutacji mitochondrialnego DNA	464343	Katastrofalny zespół antyfosfolipidowy
976	Kamica 2,8 dihydroksyadeninowa	324525	Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych z powodu mutacji mtDNA	439218	KCNQ2-NEE
976	Kamica 2,8 dihydroksyadeninowa	217601	Kardiomiopatia przerostowa z powodu intensywnego treningu atletycznego	96169	KdVS
3467	Kamica ksantynowa	2229	Kardiomiopatia rozstrzeniowa - hipogonadyzm hipergonadotropowy	79395	Keratodermia - zapalenie skóry w formie rybiej łuski - podwyższony poziom glukuronidazy
93622	Kamica nerkowa typu 1	66634	Kardiomiopatia rozstrzeniowa z ataksją	678	Keratodermia dłoni i podeszw stóp - periodontopatia
93623	Kamica nerkowa typu 2	66529	Kardiomiopatia tako-tsubo	79395	Keratodermia lorikrynowa
60025	Kamica pcherzyków płucnych	66529	Kardiomiopatia Takotsubo	50943	Keratolityczny rumień zimowy
69663	Kamica żółciowa z mutacją genu ABCB4	70474	Kardiomiopatia z hipotonią spowodowana niedoborem oksydazy cytochromu C	137596	Keratopatia neurotropowa
69663	Kamica żółciowa związana z mutacją genu ABCB4	70474	Kardiomiopatia z miopatią spowodowana niedoborem COX	495	Keratosis extrematum hereditaria progrediens
69663	Kamica żółciowa związana z niskim poziomem fosfolipidów	57777	Kardiomiopatia związana z marskością wątroby	495	Keratosis palmoplantaris transgrediens et progrediens
1318	Kampomelia typu Cumminga	1349	Kardiomiopatia związana z tRNA-LYS - utrata słuchu	2198	Keratosis palmoplantaris-esophageal carcinoma syndrome
1319	Kamptobrachydaktylia	98908	Kardiomiowaskulopatia z odkładaniem się trójglicerydów	1399	Ketoaciduria - niepełnosprawność intelektualna - ataksja - głuchota
3447	Kamptodaktylia - przerost - nietypowa twarz	401996	Kariomegalia układowa	511	Ketoaciduria łańcuchów rozgałęzionych
1323	Kamptodaktylia - przykurcze stawu - wady kości twarzy	→969	Karłowatość - sztywność stawów - nieprawidłowości oczu	401996	KIN
376	Kamptodaktylia - rozszczep podniebienia - stopa końskoszpotawa	968	Karłowatość akromezomeliczna	158796	Klasyczna białaczka mastocytarna
1325	Kamptodaktylia - taurynuria	140	Karłowatość kampomeliczna	85138	Klasyczna choroba Addisona
85164	Kamptodaktylia - wysoki wzrost - skolioza - utrata słuchu	2635	Karłowatość metatropiczna	391	Klasyczna choroba Hodgkina
1321	Kamptodaktylia - hiperplazja tkanki włóknistej - dysplazja szkieletowa	2632	Karłowatość mezomeliczna typu Langer'a	324604	Klasyczna choroba multiminicore
1321	Kamptodaktylia Goodmana	2576	Karłowatość MULIBREY	268145	Klasyczna choroba syropu klonowego
295016	Kamptodaktylia palców dłoni	2714	Karłowatość oczno-podniebieno-mózgowa	289857	Klasyczna encefalopatia glicynowa
1320	Kamptokormia	2653	Karłowatość osteochondrodysplastyczna - głuchota - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	98962	Klasyczna GCD
1320	Kamptokormia	813	Karłowatość Silver'a i Russella	268145	Klasyczna ketoaciduria łańcuchów rozgałęzionych
112	Kanalikowa zasadowica hipokaliemiczna normotensyjna z hiperkalciurią	2655	Karłowatość tanatoforyczna	324604	Klasyczna miopatia multiminicore
88642	Kanałopatia z towarzyszącym CIP	93274	Karłowatość tanatoforyczna - czaszka w kształcie trójlistnej koniczyny	324604	Klasyczna MmD
88642	Kanałopatia z towarzyszącym wrodzonym brakiem wrażliwości na ból	1860	Karłowatość tanatoforyczna typu 1	268145	Klasyczna MSUD
90022	Kardiomiopatia - anomalie nerek	93274	Karłowatość tanatoforyczna typu 2	216866	Klasyczna neurodegeneracja związana z kinazą pantotenową
91130	Kardiomiopatia - hipotonia - kwasica mleczanowa	633	Karłowatość typu Larona	280219	Klasyczna PMD
1345	Kardiomiopatia - zaćma - choroba biodra i kręgosłupa	2078	Karłowatość typu Walta Disneya	18	Klasyczna RTA
85451	Kardiomiopatia amyloidowa zależna od TTR	2619	Karłowatość z krótkimi palcami typu Mseleni	98964	Klasyczna siateczkowata dystrofia rogówki typu 1
85451	Kardiomiopatia ATTR			313	Klasyczna ybia łuska blaszkowata
66529	Kardiomiopatia bańkowata			98962	Klasyczna ziarnista dystrofia rogówki
137675	Kardiomiopatia histiocytarna			163898	Klasyczne paraneoplastyczne zapalenie układu limbicznego
66529	Kardiomiopatia indukowana stresem			163898	Klasyczne paraneoplastyczne zapalenie układu limbicznego, z przeciwciałami lub bez przeciwciał przeciwko antygenom wewnątrzkomórkowym
563	Kardiomiopatia okołoporodowa			240071	Klasyczne postępujące porażenie nadjądrowe
137675	Kardiomiopatia onkocytna				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
240071	Klasyczne PSP	1456	Koarktacja aorty brzusznej	281127	Kończynowy samowyleczalny zespół dziecka kołodionowego
93930	Klasyczne wynicowanie pęcherza	228123	Kokcydiodomikoza	281127	Kończynowy SHCB
90794	Klasyczny 21-OHD CAH	781	Koksielloza	→955	Kość strzałkowa serpentynowa - wielotorbielowatość nerek
315311	Klasyczny 21-OHD CAH, postać prosta maskulinizująca	280779	Kolagenowa waskulopatia skórna	2872	Kranioostenoz strzałkowa z wrodzoną wadą serca, upośledzenie umysłowe i ankyloza żuchwy
315306	Klasyczny 21-OHD CAH, postać z utratą soli	2340	Kolczyste rogowacenie mieszkowe wyfysiające	1533	Kraniosynostoza - aplazja kości strzałkowej
391	Klasyczny chłoniak Hodgkina	216694	Komorowotętnicza i przedsiolkowokomorowa niezgodność	→53271	Kraniosynostoza - dysmorfizm - brachydaktylia
98845	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ bogatolimfocytarny	86818	Kompleks AMME	1540	Kraniosynostoza - hipoplazja środkowej części twarzy - nieprawidłowości stóp
98844	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ mieszanokomórkowy	1359	Kompleks Carney'a	1538	Kraniosynostoza - malformacja Dandy'ego i Walkera - wodogłowie
98846	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ ubogolimfocytarny	3304	Kompleks Fallota - niepełnosprawność intelektualna - opóźnienie wzrostu	85199	Kraniosynostoza - wady odbytu - rogowacenie kanalikowe
98843	Klasyczny chłoniak Hodgkina, typ ze stwardnieniem guzkowym	2019	Kompleks FFU	2872	Kraniosynostoza - wrodzona choroba serca - niepełnosprawność intelektualna
325524	Klasyczny CLAH	1986	Kompleks Gollopa i Wolfganga	1530	Kraniosynostoza - zaćma
329977	Klasyczny guz neuroendokryny wyrostka robaczkowego	93929	Kompleks OEIS	52054	Kraniosynostoza - zwapnienia wewnątrzczaszkowe
268145	Klasyczny Niedobór BCKD	90020	Kompleks parkinsonizm-demencja-ALS	1532	Kraniosynostoza - łysienie - defekt mózgu
268145	Klasyczny Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych	99063	Kompleks Shone'a	97340	Kraniosynostoza Hunter i McAlpine
443192	Klasyczny SPS	220295	Kompleks skóra pergaminowa/zespół Cockayne'a	284149	Kraniosynostoza i wady zębów
90794	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy	90020	Kompleks stwardnienie zanikowe boczne -parkinsonizm-demencja	1541	Kraniosynostoza typu bostońskiego
315311	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy, postać prosta maskulinizująca	2019	Kompleks udowo-strzałkowo-łokciowy	1527	Kraniosynostoza typu Filadelfia
315306	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy, postać z utratą soli	322	Kompleks wynicowanie pęcherza-wierzchniactwo-wynicowanie kloaki	2145	Kraniosynostoza typu Herrmanna i Opitza
325524	Klasyczny wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru STAR	99995	Kompleksowy zespół bólu regionalnego typu 1	1541	Kraniosynostoza typu Warmana
93605	Klasyczny zespół Bartera	99994	Kompleksowy zespół bólu regionalnego typu 2	171839	Kraniosynostoza- wodogłowie - malformacja Chiarego I - synostoza promieniowo-łokciowa
475	Klasyczny zespół Joubert	306644	Komplikacje po transplantacji narządów	91139	Krioglobulinemia prosta
93258	Klasyczny zespół Pfeiffera	268316	Komplikacje podczas hemodializy	91138	Krioglobulinemia mieszana
443192	Klasyczny zespół sztywności uogólnionej	1478	Komunikacja międzyprzedsiolkowa	91138	Krioglobulinemia pierwotna
2584	Klasyczny ziarniak grzybiasty	57196	Kondensujące zapalenie obojczyka	91139	Krioglobulinemia typu 1
2835	Klatka piersiowa lejkowata - wielkogłowie - dysplastyczne paznokcie	99121	Kontynuacja IVC przez żyłę nieparzystą	91138	Krioglobulinowe zapalenie naczyń
297	Kleszczowe zapalenie mózgu	99121	Kontynuacja żyły głównej dolnej przez żyłę nieparzystą	168577	Kriohydrocytoza dziedziczna typu 2
83595	Kleszczowe zapalenie mózgu Kolorado	79273	Koproporfiria dziedziczna	168577	Kriohydrocytoza z niedoborem stomatyny
314950	Klonalny zespół hipereozynofilowy	447788	Korowe uszkodzenie wzroku	163927	Krostkowica dłoni i podeszw
221083	Kloniczny skurcz połowy twarzy	96253	Kortykotropowy gruczolak przysadki	357175	Krótką kość łokciowa - dysmorfizm - hipotonia - niepełnosprawność intelektualna
661	Kłątwa Ondyny	96253	Kortykotropowy mikrogruczolak przysadki	2832	Krótki staw skokowy - brak dolnych rzęs
436169	Koagulopatia zależna od THBD	99926	Kosmówczak ciążowy	251515	Krótkie ścięgno Achillesa
436169	Koagulopatia zależna od trombomoduliny	668	Kostniakomięsak	→1263	Krótkie żebra - kraniosynostoza - polisindaktylia
1457	Koarktacja aorty	2760	Kostniakomięsak - wady kończyn - makrocytoza krwinek czerwonych	1272	Krótkogłowie - głuchota - zaćma - niepełnosprawność intelektualna
		1827	Kończynowa dysplazja czołowo-nosowa		
		1827	Kończynowa dyzostoza czołowo-nosowa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
57145	Krótkotrwały jednostronny ból głowy przypominający neuralgię z towarzyszącym przekrwieniem spojówek i łzawieniem	3467	Ksantynuria dziedziczna	26	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią
2050	Kruchość kości - kraniostenoza - proptoza - wodogłowie	3467	Ksantynuria klasyczna	79282	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblC
439881	Krupowe zapalenie oskrzeli	293936	KTCNCT	79283	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblD
75326	Krwotok w siatkówce z krętością naczyń	93964	Kurcz powiek-dystonia ustno-zuchwowa	79284	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblF
99827	Krymska gorączka krwotoczna	454745	Kuru	308425	Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA
99827	Krymsko-Kongijska gorączka krwotoczna	3011	Kwadriplegia spastyczna - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna	308425	Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylomalonylo-CoA
163708	Kryptogenne drgawki padaczkowe o późnym początku	939	Kwasica 3-hydroksyzizomasłowa	280183	Kwasica metylomalonowa, typ TCb1R
1302	Kryptogenne organizujące się zapalenie płuc	67047	Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 3	280183	Kwasica metylomalonowa, typ TCb1R
468635	Kryptogenne wieloogniskowe wrzodziejące zwężające zapalenie jelit	67048	Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 4	29	Kwasica mewalonianowa
2032	Kryptogenne włókniejące zapalenie pęcherzyków płucnych	67046	Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1	18	Kwasica nerkowych kanalików dystalnych
1546	Kryptokokoza	22	Kwasica 4-hydroksymasłowa	31	Kwasica oksoglutarowa
1547	Kryptomikrocja - brachydaktylia - dodatkowy łuk koniuszka palca	→402041	Kwasica dystalnych kanalików nerkowych typu 1b	30	Kwasica orotowa
357329	Kryptosporidioza - przewlekłe zapalenie dróg żółciowych - choroba wątroby	134	Kwasica alfa metyloacetoctowa	→79189	Kwasica pipekolikowa
1549	Kryptosporidioza	23	Kwasica argininobursztynianowa	32	Kwasica piroglutaminowa
98967	Krystaliczna dystrofia istoty właściwej	→2609	Kwasica bursztynianowa	47159	Kwasica proksymalnych kanalików nerkowych
98967	Krystaliczna dystrofia rogówki Schnydera	356978	Kwasica D,L-2-hydroksyglutarowa	93607	Kwasica proksymalnych kanalików nerkowych z wadami oczu i niepełnosprawnością intelektualną
98967	Krystaliczna dystrofia rogówki Schnydera bez kryształów	941	Kwasica D-glicerynowa	35	Kwasica propionowa
1489	Krzusiec	→402041	Kwasica dystalnych kanalików nerkowych typu 1c	34217	KWWH typu I
89936	Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X	93610	Kwasica dystalnych kanalików nerkowych z niedokrwistością	420686	KWWH typu IV
93160	Krzywica hipokalcemiczna oporna na witaminę D	51208	Kwasica formiminoglutaminowa	496689	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-hereditary spastic paraplegia syndrome
93160	Krzywica oporna na witaminę D typu II	25	Kwasica glutarowa typu 1	496686	Kyphosis-lateral tongue atrophy-myofibrillar myopathy syndrome
289157	Krzywica zależna od witaminy D typu I	26791	Kwasica glutarowa typu 2	158008	Kęпки żółte grudkowe
93160	Krzywica zależna od witaminy D typu II	35706	Kwasica glutarylowa typu 3	758	Kęпки żółte rzekome
2351	Krzyżowa przepuklina oponowa - wady stożka i pnia naczyniowego serca	33	Kwasica izowalerianowa	391651	Kłębczak
75326	Krętość tętnic siatkówki	18	Kwasica kanalików nerkowych typu 1	83454	Kłębczakowatość
75326	Krętość tętnic siatkówki	47159	Kwasica kanalików nerkowych typu 2	329931	Kłębuszkowe zapalenie nerek C3
75326	Krętość tętnic siatkówki	2785	Kwasica kanalików nerkowych typu 3	280569	Kłębuszkowe zapalenie nerek z półksiężycami
2908	KS	438075	Kwasica ketonowa spowodowana niedoborem transportera-1 monokarboksyłanu	79314	L-2-acyduria hydroksyglutarowa
909	Ksantomatoza mózgowo-ścięgnowa	79312	Kwasica metylomalonowa nie reagująca na witaminę B12 typu mut-	79314	L-2-HGA
2882	Ksantomatoza z sitosterolemią	27	Kwasica metylomalonowa niereagująca na witaminę B12	79314	L-2-kwasica hydroksyglutarowa
93601	Ksanturia typu I	28	Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12	157973	L-CMD
93602	Ksanturia typu II	79310	Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12 typu cblA	216694	L-transpozycja wielkich pni tętniczych
79433	Ksantynowy albinizm oczno-skinny	79311	Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12 typu cblB	53696	LAARD
		289916	Kwasica metylomalonowa typu mut0 niewrażliwa na witaminę B12	2968	LAD
		308442	Kwasica metylomalonowa wrażliwa na witaminę B12, typu cblDv2	99844	LAD-1 wariant
		369955	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typu cblJ	99842	LAD-I
		369962	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typu cblX	99843	LAD-II
				99844	LAD-III
				158687	LAEB

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
538	LAM	309263	Leukodystrofia metachromatyczna, postać młodzieńcza	238755	LGMD1H
98834	LAM M2	309256	Leukodystrofia metachromatyczna, postać niemowlęca późna	267	LGMD2A
521450	LAMA5-related multisystemic syndrome	99853	Leukodystrofia z niedoczynnością jajników / Owarioleukodystrofia	268	LGMD2B
423717	Larwa wędrująca skórna	77295	Leukodystrofia z oligodoncją	353	LGMD2C
2004	Laryngo-tracheo-esophageal diastema	77295	Leukodystrofia z oligodoncją	62	LGMD2D
46059	Latosteroloza	2478	Leukodystrofia z wielkogłowiem	119	LGMD2E
137898	LBSL	83629	Leukoencefalopatia - chondrodysplazja przynasadowa	219	LGMD2F
2004	LC	99854	Leukoencefalopatia Cree'a	34514	LGMD2G
2004	LC	313808	Leukoencefalopatia o początku w wieku dorosłym ze sferoidami aksonalnymi i pigmentacją gleju	1878	LGMD2H
99900	LCAD	85136	Leukoencefalopatia torbielowata bez wielkomózgowia	34515	LGMD2I
1486	LCCS1	139444	Leukoencefalopatia z obustronnymi torbielami przedniego płata skroniowego	140922	LGMD2J
137776	LCCS2	2478	Leukoencefalopatia z wielkogłowiem o powolnym przebiegu	86812	LGMD2K
137783	LCCS3	137898	Leukoencefalopatia z zaangażowaniem pnia mózgu i rdzenia kręgowego - podwyższony poziom mleczanu	206549	LGMD2L
98964	LCD1	135	Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą	206554	LGMD2M
93558	LCDD	363540	Leukoencefalopatia z łagodną ataksją mózdkową i obrzękiem istoty białej	206559	LGMD2N
98964	LCDI	163684	Leukoencefalopatia- dystonia - neuropatia ruchowa	206564	LGMD2O
5	LCHADD	171676	Leukomalacja okołokomorowa	280333	LGMD2P
52416	LCM	2045	Leukonychia całkowita - torbiele włosowe - dystrofia rzęsek	254361	LGMD2Q
626	LCMN	210133	Leukonychia całkowita - zmiany podobne do rogowacenia ciemnego - nieprawidłowe włosy	363543	LGMD2R
363618	LCPS	99111	Lewa SVC uchodząca do lewego przedsionka	369840	LGMD2S
65285	LDD	99111	Lewa żyła główna górna uchodząca do lewego przedsionka	363623	LGMD2T
98955	LECD	216694	Lewo-transpozycja wielkich pni tętniczych	352479	LGMD2U
549	Legionelloza	95854	Lewokardia	466801	LGMD2W
523	Leiomiomatoza dziedziczna	319254	Leśna choroba Kyasanur	476084	LGMD2X
71274	Leiomyomatosis peritonealis disseminate	99824	LF	424261	LGMD2Y
507	Leiszmanioza	266	LGMD1A	480682	LGMD2Z
330032	Lepore - beta-talasemia	264	LGMD1B	445110	LGMD spowodowana niedoborem POMK
508	Leprechaunizm	265	LGMD1C	93557	LHCDD
509	Leptospiroza	34516	LGMD1D	104	LHON
1662	Letalna dermatopatia restrykcyjna	34517	LGMD1E	313	LI
464366	Letalna dysplazja szkieletowa zależna od NEK9	55595	LGMD1F	163908	Limbic encephalitis with leucine-rich glioma-inactivated 1 antibodies
1486	Letalny zespół wrodzonych przykurczów stawowych typu 1	55596	LGMD1G	498700	Limbic encephalitis with neurexin-3 antibodies
1234	Letalny zespół płetwistości podkolanowych			83467	Limbiczne zapalenie mózgu - neuromiotonia - hiperhydroza - polineuropatia
137776	Letalny zespół wrodzonych przykurczy stawowych typu 2			329341	Limbiczne zapalenie mózgu z przeciwciałami dipeptydylo-peptydazy 6
137783	Letalny zespół wrodzonych przykurczy stawowych typu 3			329341	Limbiczne zapalenie mózgu z przeciwciałami DPP6
529831	Letrozole toxicity			329341	Limbiczne zapalenie mózgu z przeciwciałami DPPX
58017	Leukemic reticuloendotheliosis			254857	LIMD
300878	Leukemic reticuloendotheliosis variant			86886	Limfadenopatia limfoblastyczna
889	Leukocyto-klastyczne zapalenie naczyń skórnych			464321	Limfangioendotelioomatoza wieloogniskowa z małopłytkowością
313808	Leukodystrofia barwnikowa ortochromatyczna			538	Limfangioleiomiomatoza
487	Leukodystrofia globoidalna			2414	Limfangiomatoza płucna
512	Leukodystrofia metachromatyczna			141209	Limfangiomatoza rozlana
309271	Leukodystrofia metachromatyczna, postać dorosła			141209	Limfangiomatoza rozsiana

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
464329	Limfangiomatoza typu mięsaka Kaposiego	49804	Liszaj amyloidowy	352682	Lizencefalia typu kostki brukowej bez zaangażowanie mięśni i oczu
79128	Limfatyczne śródmiąższowe zapalenie płuc	49804	Liszaj amyloidowy	352682	Lizencefalia typu kostki brukowej bez zaangażowanie mięśni lub oczu
86870	Limfoblastoidalny wariant chłoniaka z komórek NK	254463	Liszaj płaski barwnikowy	100011	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu A
79128	Limfocytarne śródmiąższowe zapalenie płuc	254463	Liszaj płaski barwnikowy odwrócony	100012	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu B
33314	Limfocyтарny naciek skóry Jessnera	254379	Liszaj płaski linijny	100013	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu C
33314	Limfocyтарny naciek skóry Jessnera-Kanofi	525	Liszaj płaski mieszkowy	100014	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu D
86886	Limfogranulomatoza X	254478	Liszaj płaski pemfingoidalny	100015	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu E
314970	Limfoidalny HES	254424	Liszaj płaski pierścieniowy	100016	Lizencefalia z hipoplazją mózdzku typu F
314970	Limfoidalny zespół hipereozynofilowy	254411	Liszaj płaski pierścieniowy zanikowy	171680	Lizencefalia z powodu mutacji TUBA1A
98839	Limfomatoza wewnątrznaczyniowa	33408	Liszaj płaski pęcherzowy	95232	Lizencefalia związana z PAFAH1B1
280302	Limfoplazmatyczne stwardniające zapalenie trzustki	254395	Liszaj płaski subtropikalny	470	Lizynuryczna nietolerancja białka
220402	Limited cutaneous systemic scleroderma Ograniczona twardzina uogólniona	254395	Liszaj płaski tropikalny	98818	LKS
254857	LIMM	254449	Liszaj płaski zanikowy	33108	LMPS
168491	LINCL	254395	Liszaj płaski związany z ekspozycją na UV	69085	LMS
79150	Linear and whorled nevoid hypermelanosis	90394	Liszaj śluzowaty dyskretna odmiana grudkowa	2404	Loaoza
140933	Linijna atrofodermia Moulina	90393	Liszaj śluzowaty odmiana guzkowa	250831	Logopeniczny wariant PPA
46488	Linijna dermatoma IgA	167635	Liszaj śluzowaty twardzinowy	411602	LOPD
228236	Linijna elastoza ogniskowa skóry	90400	Liszaj śluzowaty twardzinowy bez gammopatii monoklonalnej	67042	LORD
90160	Lipoatrofia zlokalizowana spowodowana uciskiem	86797	Liszaj śluzowaty średniozaawanowany	254463	LP barwnikowy
247762	Lipoblastoma	36237	Liszajec pęcherzowy	254379	LP linii Blaschko
231742	Lipodermoid nagałkowy - wyrostki przeduszne - dodatkowe brodawki sutkowe	424065	Lity pseudobrodawkowaty rak trzustki	254379	LP linijny
3163	Lipodystrofia - anomalia Riegera - cukrzyca	820	Livedo racemosa and cerebrovascular accidents	254478	LP pemfingoidalny
50811	Lipodystrofia - niepełnosprawność intelektualna - głuchota	531	Lizencefalia spowodowana delecją 17p13.3	254424	LP pierścieniowy
2398	Lipodystrofia głowowo-piersiowa	95232	Lizencefalia spowodowana mutacją LIS1	254411	LP pierścieniowy zanikowy
3452	Lipodystrofia jelitowa	452	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X - agnezja ciała modzelowatego - anomalie narządów płciowych	254449	LP zanikowy
90156	Lipodystrofia odśrodkowa	452	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi	250831	LPA
1979	Lipodystrofia z powodu niedoboru peptydowego czynnika wzrostu	452	Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z obojnaczymi narządami płciowymi	69663	LPAC
90157	Lipodystrofia zlokalizowana wywołana przez leki	2148	Lizencefalia typu 1 spowodowana mutacją genu doublecortin	71274	LPD
333	Lipogranulomatoza Farbera	2148	Lizencefalia typu 1 sprzężona z chromosomem X	329481	LPG
139436	Lipoidowe zapalenie skórno-stawowe	352682	Lizencefalia typu 2 bez zaangażowania mięśni lub oczu	470	LPI
268838	Lipoma okolicy łędźwiowo-krzyżowej	352682	Lizencefalia typu 2 bez zaangażowania mięśni lub oczu	525	LPP
238593	Lipomatous mesenteritis	86822	Lizencefalia typu 3 - dysplazja kości śródreżcza	163927	LPP
36397	Lipomatoza bolesna	86821	Lizencefalia typu 3 - rodzinna sekwencja akinezji płodu	37553	LQT7
2398	Lipomatoza Launoisa i Bensaude'a			65283	LQT8
529	Lipomatoza Rocha i Leriego			498481	LRP5-related primary osteoporosis
812	Lipomukopolisacharydoza			314051	LTBL
533	Listerioza			2004	LTEC
49804	Liszaj amyloidowy			2004	LTEC
				280205	LTECO
				93938	LTEC1
				93939	LTEC2
				93940	LTEC3
				93941	LTEC4
				93938	LTEC I
				93939	LTEC II

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks). Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
93940	LTEC III	295239	Makro daktylia palców, jednostronna	79490	Malformacja limfatyczna mikrotorbielowa
93941	LTEC IV	295241	Makro daktylia palców, obustronna	79490	Malformacja limfatyczna powierzchowna
53351	Lubag	295243	Makro daktylia stóp, jednostronna	→42775	Malformacja mostka - dysplazja naczyniowa
97332	Lunatomalacja	295245	Makro daktylia stóp, obustronna	137667	Malformacja naczyniowa - malformacja tętniczo-żylna
2378	Lustrzane odbicie dłoni i stóp - wady nosa	295047	Makro daktylia stopy	140436	Malformacja naczyniowa kości
171719	Luźna skóra-zespół marfanoidalny	592	Makro fagowe zapalenie powięzi i mięśni	2440	Malformacja rozszczep dłoni/stopy
54260	LVNC	33226	Makro globulinemia Waldenströma	83454	Malformacja spłotowo-żylna
86869	LYG	2432	Makro somia - małowocze - rozszczep podniebienia	141168	Malformacja tętniczo-żylna czołowo-nosowa
98842	LyP	141276	Makro stomia	97339	Malformacja tętniczo-żylna opony twardej
98938	MAC	83619	Makro stomia - przeduszne naddatki skórne - oftalmoplegia zewnętrzna	141171	Malformacja tętniczo-żylna szczęki
180086	Macica dwurożna dwuszyjkowa	370127	Makro trombocytopenia Medicha	141174	Malformacja tętniczo-żylna żuchwy
180106	Macica dwurożna dwuszyjkowa one-eyed hemi-vagina	220448	Makro trombocytopenia z niewydolnością zastawki mitralnej	75389	Malformacje mózgu - wrodzona choroba serca - polidaktylia zaosiowa
180111	Macica dwurożna dwuszyjkowa z drożną szyjką i pochwą	→182050	Makro trombocytopenia z wtrętami leukocytarnymi	→2697	Malformacje przewodów żółciowych - niewydolność nerek
180106	Macica dwurożna dwuszyjkowa z niedrożną pochwą szczątkową	→2882	Makro trombocytopenia śródziemnomorska	79107	Malformacje rozwojowe - głuchota - dystonia
180074	Macica jednożna bez rogu szczątkowego	284247	Makro tętniak tętnicy siatkówki i podzastawkowe zwężenie tętnicy płucnej	2041	Malformacje tętnic wieńcowych
180079	Macica jednożna z rogiem szczątkowym	178493	Makulo patia w przebiegu krótkowzroczności	46724	Malformacje tętniczo-żylne mózgu
180086	Macica podwójna	210272	Mal de débarquement	1053	Malformacje tętniczo-żylne żyły Galena
180118	Macica w kształcie serca	87503	Mal de Meleda - endemiczny symetryczny rogowiec dłoni i stóp	97339	Malformacje zatok opony twardej
180126	Macica z przegrodą całkowitą	556	Malakoplakia	2451	Malformacje żylnie błony śluzowej i skóry
180129	Macica z przegrodą częściową	673	Malaria	2451	Malformacje żylnie błony śluzowej i skóry
180118	Macica tukowata	137893	Male infertility associated with large-headed multiflagellar polyploid spermatozoa	83454	Malformacje żylnie z komórkami kłębkowymi
2477	Macrencephaly	529970	Male infertility due to acephalic spermatozoa	206538	Malignant non-dysgerminomatous germ cell tumor of ovary
79489	Macrocystic lymphangioma	268882	Malformacja Arnolda i Chiarego typu 1	398987	Malignant teratoma of ovary
487796	Macrothrombocytopenia-lymphedema-developmental delay-facial dysmorphism-camptodactyly syndrome	268882	Malformacja Arnolda i Chiarego typu I	99090	Malpozycja ujścia wieńcowego
2457	MAD	1136	Malformacja Arnolda i Chiari typu 2	52417	MALToMa
26791	MADD	1136	Malformacja Arnolda i Chiari typu II	397941	MAN1B1-CDG
394529	MADD, typ ciężki noworodkowy	1136	Malformacja Chiari typu 2	306682	Manganizm
48162	MADSAM	1136	Malformacja Chiari typu II	2459	Mansoneloz
1942	MAE	1136	Malformacja Chiari typu II	2463	Marfanoidalny wygląd - niepełnosprawność intelektualna dziedziczna w sposób autosomalny recesywny
70470	Major hyperlipidemia	268882	Malformacja Chiariego typu 1	314041	Marfanoidalny wygląd - przepuklina pachwinowa - zaawansowany wiek kostny
2429	Makrocefalia - paraplegia spastyczna - dysmorfizm	268882	Malformacja Chiariego typu I	2785	Marmurowa choroba mózgu
60040	Makrocefalia - skóra marmurkowata telangiektazja wrodzona	→42775	Malformacja Dandy'ego i Walkera - naczyniak twarzy	399175	Martwica awaskularna urazowa
2429	Makrocefalia Frynsa	1566	Malformacja Dandy'ego i Walkera - polidaktylia zaosiowa	3008	Martwica encefalopatia Leigha z powodu niedoboru karboksylazy pirogronianowej
2427	Makrocefalia- niski wzrost - paraplegia	1880	Malformacja Ebsteina		
295044	Makro daktylia dłoni	2345	Malformacja Klippela i Feila		
295239	Makro daktylia dłoni, jednostronna	79490	Malformacja limfatyczna kapilarna		
295241	Makro daktylia dłoni, obustronna	79489	Malformacja limfatyczna makrotorbielowa		
295044	Makro daktylia palców dłoni				
295243	Makro daktylia palców stóp, jednostronna				
295245	Makro daktylia palców stóp, obustronna				
295047	Makro daktylia palców stopy				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
440368	Martwicze zakażenie tkanek miękkich	231736	Mała rogówka - przedni stożek soczewki olbrzymiej - przetrwałe unaczynienie płodowe - szczelina błony naczyniowej i siatkówki	423894	Małogłowie i złożona neuropatia aksonalna ruchowa i czuciowa
391673	Martwicze zapalenie jelit	96201	Małe chromosomy pierścieniowe chromosomu X	2512	Małogłowie prawdziwe
439196	Martwiczy rumień kończynowy	838	Małe zawały w ślimaku, siatkówce i tkance mózgowej	391641	Małogłowie-anomalie palców-normalna inteligencja typu 1
439196	Martwiczy rumień kończynowy wrażliwy na cynk	2513	Małogłowie - albinizm - wady palców	2705	Małococz - aplazja nerwu wzrokowego
436166	MAS zależny od NLRC4	2522	Małogłowie - anomalie szyjnego odcinka kręgosłupa	77299	Małococz - atrofia mózgu
79455	Mastocytoma skóra	3433	Małogłowie - brachydaktylia - kifoskolioza	98938	Małococz - bezocze - coloboma
2135	Mastocytoza - niski wzrost - utrata słuchu	2533	Małogłowie - głuchota - niepełnosprawność intelektualna	424099	Małococz - szczelina oka - dysplazja rizomeliczna
158778	Mastocytoza izolowana szpiku kostnego	3132	Małogłowie - hipogammaglobulinemia - nieprawidłowa odporność	→2510	Małococz - upośledzenie umysłowe
158793	Mastocytoza limfadenopatyczna z eozynofilią	2515	Małogłowie - kardiomiopatia	85275	Małococz - zrośnięcie brzegów powiek - niepełnosprawność intelektualna
98848	Mastocytoza układowa o powolnym przebiegu	481152	Małogłowie - leukoencefalopatia postępująca zależne od PYCR2	251279	Małococz - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - rozszczep dołka - druzdy tarczy nerwu wzrokowego
98849	Mastocytoza układowa z klonalnym rozrostem linii komórkowych nie-mastocytarnych	3434	Małogłowie - małococz - ektrodaktylia kończyn dolnych - prognatyzm	1106	Małococz i wady kończyn
66662	Mastocytoza w narządach poza skórą	647	Małogłowie - Niedobór odporności - lymphoreticuloma	98938	Małococz szczelinowate
280794	Mastocytoza skóra rozsiana z naciekaniami drobnych naczyń	1305	Małogłowie - niepełnosprawność intelektualna - szczelina tchawiczo-przełykowa	→138	Małococz szczelinowate - choroba serca - utrata słuchu
3282	MAT	391641	Małogłowie - niepełnosprawność intelektualna - szczelina tchawiczo-przełykowa typu 1	98938	Małococz z torbielą szczelinową
275944	Matczyna alloimmunizacja anti-Kell	→3255	Małogłowie - niepełnosprawność intelektualna - wady paliczek i zaburzenia neurologiczne	3325	Małopłytkowość indukowana heparyną
254528	Matczyna del(14)(q32.2)	2065	Małogłowie - przepuklina rozworu przełykowego - zespół nefrotyczny	3325	Małopłytkowość indukowana heparyną typu 2
2216	Matczyna hipertermia powodująca wady płodu	2521	Małogłowie - rozszczep podniebienia	852	Małopłytkowość sprzężona z chromosomem X z prawidłowymi płytkami
96185	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 16	2523	Małogłowie - wada mózgu - spastyczność- hipernatremia	3325	Małopłytkowość wywołana heparyną
251009	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 1	2516	Małogłowie - wada serca - nieprawidłowa segmentacja płuc	2538	Mały żołądek - wada ubytkowa kończyny
96179	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 2	→31379	Małogłowie - wady palców - niepełnosprawność intelektualna	91138	MC
96180	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 4	5	Małogłowie - wielozakrętowość - agnezja ciała modelowatego	93554	MC type II
96181	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 6	171703	Małogłowie - zespół oczno-palcowo-przełykowo-dwunastniczy	93555	MC type III
96183	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 9	1305	Małogłowie - zespół oczno-palcowo-przełykowo-dwunastniczy typu 1	254519	MCA z powodu ekspresji matczynej wadliwego genu 14q32.2
97678	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 13	391641	Małogłowie - zwapnienia wewnątrzczaszkowe - niepełnosprawność intelektualna	42	MCADD
96184	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 14	1229	Małogłowie i niestabilność chromosomalna bez niedoboru odporności	300496	MCAHS typu 2
96186	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 20	240760		60040	MCAP
96187	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu 21			79140	MCC
261519	Matczyna jednorodzielska disomia chromosomu X			6	MCCD
96186	Matczyna UPD(20)			93686	MCD
411712	Matczyny Niedobór ryboflawiny			98969	MCD
263347	Mała rogówka - dystrofia czopków i pręcików - zaćma - garbiak tylny			1851	MC DK
				75327	MCD R1
				319640	MCD R2
				52416	MCL
				60040	MCM
				60040	MC MTC
				77298	MC OPS3
				85275	MC OPS4
				178364	MC OPS5

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
139471	MCOPS6	319623	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem CYBB	319595	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru STAT1
2556	MCOPS7			33475	Meningokokowe zapalenie opon mózgowych
3434	MCOPS8			498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever
2470	MCOPS9			508093	MEPAN syndrome
77299	MCOPS10			330021	Merkurializm
2512	MCPH			1987	Meromelia kości udowej
319287	MCRCC			93321	Meromelia promieniowa podłużna
466718	MCRPE			93320	Meromelia łokciowa podłużna
809	MCTD			258	Merozyno-ujemna wrodzona dystrofia mięśniowa
523	MCUL			551	MERRF
565	MD	2499	Metachondromatoza		
273	MD1	166035	Metafazyzalna chondrodysplazja - retinitis pigmentosa		
258	MDC1A	319547	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IFNgammaR2		
98893	MDC1B	319558	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IL12B		
→37095 3	MDC1C	319552	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru IL12RB1		
→37095 3	MDC1D	319558	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru interleukiny 12B		
210272	MdD	319563	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru ISG15		
210272	MdDS	99898	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru receptora 1 interferonu gamma		
1836	MDK	319547	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru receptora 2 dla interferonu gamma		
435438	MEAK	319552	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu całkowitego niedoboru receptora beta 1 dla interleukiny 12		
98954	MECD	319600	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru IRF8		
93308	MED1	319595	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru przekaźnika sygnału i aktywatora transkrypcji 1		
93307	MED4	319600	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne z powodu częściowego niedoboru regulatorowego czynnika interferonu 8		
93311	MED5			67046	MGA typu 1
98838	Med-DLBCL			79329	MGAT2-CDG
97252	Mega-cisterna magna			→18205 0	MHA
99802	Megaencefalia jednostronna			443162	MHAC
402023	Megakarioblastyczna AML z t(1;22)(p13;q13)			99826	MHF
402023	Megakarioblastyczna ostra białaczka szpikowa z t(1;22)(p13;q13)			386	MHL
2477	Megalencefalia			79651	mHPA
319651	Megaloblastyczna niedokrwistość konstytucjonalna z ciężką chorobą neurologiczną			589	Miastenia
252046	Melanocytoma opon mózgowych			391490	Miastenia autoimmunologiczna o początku w wieku dorosłym
2481	Melanocytoza nerwowo-skinna				
39	Melanoza kończyn				
2481	Melanoza nerwowo-skinna				
550	MELAS				
31202	Melioidoza				
1879	Meloreostoza z osteopoikilią				
652	MEN 1				
653	MEN2				
247698	MEN2A				
247709	MEN2B				
276152	MEN4				
319605	Mendlowska podatność na choroby mykobakteryjne sprzężona z chromosomem X				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
391497	Miastenia dziecięca	324364	Mieszana stwardniająca dystrofia kości z objawami pozaszkieletowymi	2670	Mikrokoria - wrodzony zespół nerczycowy
391497	Miastenia młodzieńcza	180234	Mieszany guz germinalny	1083	Mikrolizencefalia
589	Miastenia nabyta	252021	Mieszany guz z komórek rozrodczych centralnego układu nerwowego	50810	Mikrolizencefalia - mikromelia
391490	Miastenia nabyta o początku w wieku dorosłym	458792	Mieszany naczyniak limfatyczny torbielowaty	89844	Mikrolizencefalia typu A
391504	Miastenia noworodkowa	1979	Mieszany Niedobór insuliny, insulinopodobnego czynnika wzrostu (IGF1) i czynnika wzrostu naskórka (EGF)	727	Mikroskopowe zapalenie naczyń
391490	Miastenia o początku w wieku dorosłym	293181	Migrująca padaczka częściowa niemowląt	727	Mikroskopowe zapalenie tętnic
391504	Miastenia przejściowa noworodków	93926	MIH	141136	Mikrosomia bocznej części twarzy
1192	Miażdżycza tętnic - głuchota - cukrzyca - padaczka - nefropatia	93926	MIH typu HPE	2552	Mikrosporydioza
163937	MICPCH	93926	MIHF	83463	Mikrotia
488168	Microcephaly-congenital cataract- psoriasisiform dermatitis syndrome	93926	MIHV	98955	Mikrotorbielowata dystrofia nabłonka rogówki o charakterze smug i wirów
500159	Microcephaly-corpor callosum and cerebellar vermis hypoplasia-facial dysmorphism-intellectual disability syndrom	313838	Mikroangiopatia mózgowo-siatkówkowa ze zwapnieniami i torbielami	98956	Mikrotorbielowata dystrofia rogówki
521445	Microcephaly-facial dysmorphism-ocular anomalies-multiple congenital anomalies syndrome	2511	Mikrobrachycefalia - ptoza - rozszczep wargi	289522	Mikrotriplikacja 11q24.1
1388	Micrognathia digital syndrome	2558	Mikrocefalia - hipogonadyzm hipergonadotropowy - niski wzrost	255210	MILS
225	MIDD	2519	Mikrocefalia - napady padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna - choroba serca	98832	Minimalnie zróżnicowana ostra białaczka mieloblastyczna
1433	Miejscowa atrofia błony naczyniowej i tętnienie	2172	Mikrocefalia - zapalenie kłębuszków nerkowych - marfanoidalny wygląd	1918	Minoxidil antenatal infection
83450	Miejscowa odontodysplazja	2512	Mikrocefalia prawdziwa	2591	Miofibromatoza noworodków
59298	Mielinoklastyczne rozlane stwardnienie mózgu	85172	Mikrocefaliczna dysplazja osteodyplastyczna, typ Saula i Wilsona	139426	Mioklonia okołoustna z nieświadomością
268813	Mielocystocele	139450	Mikrocja - szczelina oka - niedrożność przewodu nosowo-łzowego	1942	Miokloniczna padaczka atoniczna
824	Mielofibroza idiopatyczna	77301	Mikrodelecja 9q22.3	139431	Mioklonia powieki z lub bez nieświadomości
824	Mielofibroza pierwotna	567	Mikrodelecja 22q11.2	97232	Miopatia "odcisków palców
824	Mielofibroza z metaplazją szpiku	90024	Mikrodoncja - mikrotia typu 1 - głuchota	2601	Miopatia - opóźnienie wzrostu - niepełnosprawność intelektualna - spodziectwo
29073	Mielomatoza	251038	Mikroduplikacja 3q29	98904	Miopatia aktynowa
289326	Mielopatia/tropikalna parapareza spastyczna związana z HTLV-1	101081	Mikroduplikacja 17p12	206569	Miopatia anty-HMG-CoA
289326	Mielopatia/tropikalna parapareza spastyczna związana z ludzkim wirusem T-limfotropowym typu 1	2556	Mikroftalmia - aplazja skóry - sclerocornea	206569	Miopatia anty-SRP
289326	Mielopatia/tropikalna parapareza spastyczna związana z ludzkim wirusem T-limfotropowym typu I	2547	Mikroftalmia - mikrotia - akinezja płodu	610	Miopatia Bethlema
824	Mieloskleroza z metaplazją szpiku	568	Mikroftalmia Lenza	53347	Miopatia Brody'ego
809	Mieszana choroba tkanki łącznej	139471	Mikroftalmia syndromiczna typu 6	456369	Miopatia ciałek poliglukozanowych typu 2
1772	Mieszana dysgenезja gonad z kariotypem 45,X/46,XY	568	Mikroftalmia typu Lenza	602	Miopatia ciałek wtrętowych typu 2
91138	Mieszana krieglobulinemia	139471	Mikroftalmia z anomaliami mózgu i palców	171881	Miopatia czapeczek
93554	Mieszana krieglobulinemia typu II	1104	Mikroftalmia z rozszczepem twarzy	59135	Miopatia dystalna Lainga o wczesnym początku
93555	Mieszana krieglobulinemia typu III	443162	Mikrohydranencefalia zależna od NDE1	178400	Miopatia dystalna o początku w mięśni pieszczelowym przednim
2785	Mieszana kwasica kanalików nerkowych			98912	Miopatia dystalna o późnym początku, typ Markesbery'ego i Griggsa
458792	Mieszana malformacja limfatyczna torbielowata			63273	Miopatia dystalna obejmująca tylne mięśnie nóg i przednie mięśnie rąk
2785	Mieszana RTA			59135	Miopatia dystalna typu 1
1879	Mieszana stwardniająca dystrofia kości			602	Miopatia dystalna typu Nonaka
				600	Miopatia dystalna z osłabieniem fałdów głosowych
				329478	Miopatia dystalna z powodu mutacji VCP o początku w wieku dorosłym
				602	Miopatia dystalna z wakuolami

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
→178464	Miopatia dystalna z wczesnym zajęciem mięśni oddechowych	401768	Miopatia proksymalna z objawami pozapiramidowymi	97234	Miopatia z powodu niedoboru mutazy fosfoglicerynianu
482601	Miopatia dystalna zależna od ADSSL1	168572	Miopatia rdzennych Amerykanów	2593	Miopatia z tubularnymi agregatami
482601	Miopatia dystalna zależna od syntetazy adenilobursztynianowej-1	111	Miopatia sercowo-szkieletowa - neutropenia	84132	Miopatia zależna od desminy o wczesnym początku
609	Miopatia dystalna, typ Udd	111	Miopatia sercowo-szkieletowa sprzężona z chromosomem X z neutropenią	84132	Miopatia zależna od desminy z ciałkami typu Mallory'ego
603	Miopatia dystalna, typ Welandera	111	Miopatia sercowo-szkieletowa z neutropenią i nieprawidłowe mitochondria	247718	Miopatia zapalna z licznymi makrofagami
178464	Miopatia Edströma	98908	Miopatia spichrzania neutralnych tłuszczu	2598	Miopatia, kwasica mleczanowa i niedokrwiistość syderoblastyczna
2596	Miopatia i cukrzyca	88635	Miopatia spowodowana nadmiarem kalsekwestryny i białka SERCA1	104077	Miopatyczna rzekoma niedrożność jelit
206569	Miopatia immunologiczna z martwicą miocytów	178461	Miopatia sprzężona z chromosomem X z atrofią mięśni posturalnych	289685	Miopericytoma
43115	Miopatia ISCU	25980	Miopatia sprzężona z chromosomem X z nadmierną autofagią	99736	Miotonia - bolesne przykurcze
171690	Miopatia metaboliczna z powodu defektu transportera kwasu mlekowego	1876	Miopatia trzewna - rodzinna zewnętrzna oftalmoplegia	3101	Miotonia - niepełnosprawność intelektualna - wady szkieletu
178464	Miopatia miofibrylarna z wczesną niewydolnością oddechową	269	Miopatia twarzowo-łopatkowo-ramienna	99736	Miotonia bolesna
98909	Miopatia miofibrylarna związana z desminą	598	Miopatia typu multiminicore	99734	Miotonia indukowana wysiłkiem o opóźnionym początku
98912	Miopatia miofibrylarna związana z ZASP	609	Miopatia Udd	99736	Miotonia reagująca na acetazolamid
800	Miopatia miotoniczna, karłowatość, chondrodystrofia, anomalie oka i twarzy	25980	Miopatia wakuolarna	99736	Miotonia reagująca na ACZ
596	Miopatia miotubularna sprzężona z płcią	424107	Miopatia wrodzona o początku podobnym do miastonii	614	Miotonia wrodzona
2597	Miopatia mitochondrialna - kwasica mleczanowa - głuchota	319160	Miopatia wrodzona z ośrodkowo ułożonymi jądrami i atypowymi jądrami	99736	Miotonia wrodzona wrażliwa na ACZ
2597	Miopatia mitochondrialna - kwasica mleczanowa - utrata słuchu	199329	Miopatia wrodzona, typ Paradasa	99735	Miotonia z objawami stałymi
2598	Miopatia mitochondrialna i anemia syderoblastyczna	596	Miopatia z centralnie ułożonymi jądrami sprzężona z płcią	99734	Miotonia z objawami zmiennymi
254864	Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem COX	397937	Miopatia z ciałkami poliglukozanowymi bocy myopathy	800	Miotoniczna chondrodystrofia
254864	Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem kompleksu IV	53698	Miopatia z ciałkami hialinowymi	606	Miotoniczna dystrofia typu 2
254864	Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem oksydazy cytochromu c	97239	Miopatia z ciałkami redukującymi	98911	Miotylinopatia dystalna
550	Miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa i epizody udaropodobne	268129	Miopatia z ciałkami sferoidalnymi	566	Mioza wrodzona
45448	Miopatia Miyoshi	97240	Miopatia z ciałkami typu zebra	494433	MIRAGE syndrome
98902	Miopatia nemalinowa Amiszów	79091	Miopatia z ciałkami wtrętowymi typu 3	94125	MIRAS
171442	Miopatia nemalinowa o początku w wieku dorosłym	52430	Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencją czołowo-skroniową	521219	Mirizzi syndrome
602	Miopatia Nonaka	171886	Miopatia z cylindrycznymi spiralami	498494	Mirror-image polydactyly
289377	Miopatia o wczesnym początku ze śmiertelną kardiomiopatią	97238	Miopatia z falowaniem mięśni	502423	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome
98897	Miopatia oczno-gardłowa dystalna	206575	Miopatia z falowaniem mięśni z miastenią	168609	Mitochondrialana izolowana czuciowo-nerwowa utrata słuchu z wrażliwością na aminoglikozydy
98897	Miopatia oczno-gardłowo-dystalna	43115	Miopatia z niedoboru kompleksów jonów żelaza i siarki	168609	Mitochondrialana izolowana głuchota czuciowo-nerwowa z wrażliwością na aminoglikozydy
602	Miopatia oszczędzająca mięsień czworogłowy	43115	Miopatia z nietolerancją wysiłku, typ szwedzki	168609	Mitochondrialana izolowana nerwowo-czuciowa utrata słuchu z wrażliwością na aminoglikozydy
2020	Miopatia pod postacią wrodzonej dysproporcji rodzajów włókien	319160	Miopatia z ośrodkowo ułożonymi jądrami typu 4	254881	Mitochondrialna ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką
				280288	Mitochondrialna chaperonopatia HSP60
				1194	Mitochondrialna encefalo-kardiomiopatia z powodu niedoboru F1Fo ATP-azy

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1194	Mitochondrialna encefalo-kardiomopatia z powodu niedoboru kompleksu V mitochondrialnego łańcucha oddechowego	780	Mięsak prążkowanokomórkowy	293181	MMPEI
1194	Mitochondrialna encefalo-kardiomopatia z powodu niedoboru syntazy ATP	99756	Mięsak prążkowanokomórkowy pęcherzykowy	293181	MMPSI
1194	Mitochondrialna encefalo-kardiomopatia zależna od TMEM70	99757	Mięsak prążkowanokomórkowy płodowy	1305	MMT
1933	Mitochondrialna encefalomiopatia - aminoacidopatia	206492	Mięsak prążkowanokomórkowy sromu i pochwy	391641	MMT typu 1
168609	Mitochondrialna niesyndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu z wrażliwością na aminoglikozydy	213802	Mięsak prążkowanokomórkowy szyjki	391646	MMT typu 2
90641	Mitochondrialna niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa	213802	Mięsak prążkowanokomórkowy szyjki macicy	298	MNGIE
168609	Mitochondrialna niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa z wrażliwością na aminoglikozydy	213615	Mięsak prążkowanokomórkowy trzonu macicy	565	MNK
168609	Mitochondrialna niesyndromiczna głuchota nerwowo-czuciowa z wrażliwością na aminoglikozydy	163699	Mięsak pęcherzykowy części miękkich	653	Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 2
168609	Mitochondrialna niesyndromiczna głuchota nerwowo-czuciowa z wrażliwością na aminoglikozydy	163699	Mięsak pęcherzykowy tkanek miękkich	2398	Mnoga tłuszczakowatość symetryczna
168609	Mitochondrialna niesyndromiczna nerwowo-czuciowa utrata słuchu z wrażliwością na aminoglikozydy	86902	Mięsak z komórek dendrytycznych grudki	→636	Mnoga włóknikowatość niekostniejąca
506112	Mixed neuroendocrine-nonneuroendocrine neoplasm of pancreas	86903	Mięsak z komórek dendrytycznych nie sklasyfikowany w inny sposób	26791	Mnogi niedobór dehydrogenazy acetylo-CoA
50251	Międzyzłonniak opłucnej	86897	Mięsak z komórek Langerhansa	585	Mnogi Niedobór sulfatazy
319	Mięsak Ewinga	86900	Mięsak ze splatających się komórek dendrytycznych	493	Mnogi rogowiak kolczystokomórkowy
86850	Mięsak granulocytarny	178	Mięsak ze struny grzbietowej	50920	Mnogie gruczolaki sutka
64720	Mięsak gładkokomórkowy	44890	Mięsaki podścieliskowe przewodu pokarmowego	83454	Mnogie guzy kłębkowe
104076	Mięsak gładkokomórkowy jelita cienkiego	213512	Mięsakorak jajnika	79455	Mnogie guzy z komórek tucznych
52994	Mięsak gładkokomórkowy oczodołu	213610	Mięsakorak macicy	321	Mnogie kostniakochrzęstniaki
213625	Mięsak gładkokomórkowy trzonu macicy	213787	Mięsakorak szyjki macicy	523	Mnogie mięśniaki gładkokomórkowe skóry i macicy
213807	Mięsak gładkokomórkowy szyjki	213610	Mięsakorak trzonu macicy	500	Mnogie plamy soczewicowate i kardiomiopatia
213807	Mięsak gładkokomórkowy szyjki macicy	98757	MJD	2678	Mnogie plamy typu "kawa z mlekiem"
86896	Mięsak histiocytarny	565	MK	324299	Mnogie przyzwojaki z towarzyszącą erytrocytozą
97338	Mięsak jasnokomórkowy tkanek miękkich	423461	ML 3 alfa/beta	324299	Mnogie przyzwojaki z towarzyszącą policytemią
97338	Mięsak jasnokomórkowy ścięgien i powięzi	423470	ML 3 gamma	65748	Mnogie rogowiaki kolczystokomórkowe typu Fergusona i Smitha
33276	Mięsak Kaposiego	423461	ML III alfa/beta	65748	Mnogie samowyleczalne nabłoniaki płaskonabłonkowe
466962	Mięsak klatki piersiowej z deficytem SMARCA4	423470	ML III gamma	841	Mnogie torbiele łojowe
668	Mięsak kościopochodny	2598	MLASA	3184	Mnogie torbiele łojowe - zęby noworodkowe
66661	Mięsak mastocytarny	2478	MLC	254519	Mnogie wady wrodzone z powodu ekspresji matczynej wadliwego genu 14q32.2
3273	Mięsak maziówkowy	2526	MLCRD	404448	Mnogie wady wrodzone związane z ADNP-niepełnosprawność intelektualna-zaburzenia ze spektrum autyzmu
86850	Mięsak mieloidalny	512	MLD	321	Mnogie wyrośla chrzęstne
293202	Mięsak nabłonkopodobny	309271	MLD, postać dorosła	50920	Mnogie włókniakogruczolaki piersi
3148	Mięsak neurogenny	309263	MLD, postać młodzieńcza	2901	Mnogie zapalenie pojedynczych nerwów z predylekcją do splotu ramiennego
213711	Mięsak podścieliskowy endometrium	309256	MLD, postać niemowlęca późna	2505	Mnogie łagodne bruzdy-obręcze na kończynach
213711	Mięsak podścieliskowy trzonu macicy	59306	MLS	251656	MOA
		464321	MLT	99732	MOCOD
		598	MmD		
		399096	MMD3		
		497757	MME-related autosomal dominant Charcot Marie Tooth disease type 2		
		592	MMF		
		2241	MMIHS		
		641	MMN		
		641	MMNCB		
		137867	MMND		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
308386	MOCOD typu A	65286	Monosomia 3qter	261211	Monosomia 16p11.2p12.2
308393	MOCOD typu B	238750	Monosomia 4q21	261236	Monosomia 16p13.11
308400	MOCOD typu C	96145	Monosomia 4qter	352629	Monosomia 16q24.1
3463	Moczwówka prosta - cukrzyca - atrofia nerwu wzrokowego - głuchota	281	Monosomia 5p	261250	Monosomia 16q24.3
223	Moczwówka prosta nefrogenna	228384	Monosomia 5q14.3	531	Monosomia 17p13.3
178029	Moczwówka prosta neurogenna	314655	Monosomia 5q31.3	97685	Monosomia 17q11
178029	Moczwówka prosta ośrodkowa	1627	Monosomia 5q35	261265	Monosomia 17q12
3463	Moczwówka prosta, cukrzyca, atrofia nerwu wzrokowego i głuchota	251046	Monosomia 6p22	363958	Monosomia 17q21.31
552	MODY	96125	Monosomia 6p25	261279	Monosomia 17q23.1-q23.2
93111	MODY5	171829	Monosomia 6q16	261279	Monosomia 17q23.1q23.2
49382	Monochromacja czopków	251056	Monosomia 6q25	1597	Monosomia 17qter
16	Monochromacja niebieskiego stożka	96126	Monosomia 7pter	1598	Monosomia 18p
16	Monochromacja stożka S	904	Monosomia 7q11.23	1600	Monosomia 18q
16	Monochromacja typu niebieskiego stożka	251061	Monosomia 7q31	254346	Monosomia 19p13.12
16	Monochromatyzm stożka S	1636	Monosomia 7qter	357001	Monosomia 19p13.13
529468	Monoclonal mast cell activation syndrome	251066	Monosomia 8p11.2	217346	Monosomia 19q13.11
228423	Monocytopenia z podatnością na zakażenia	251071	Monosomia 8p23.1	261295	Monosomia 20p12.3
2564	Monodaktylia tetrameliczna	2496	Monosomia 8q13	313781	Monosomia 20p13
99885	Monogenowa cukrzyca noworodkowa	284160	Monosomia 8q21.11	444051	Monosomia 20q11
228423	MonoMAC	178303	Monosomia 8q22.1	261311	Monosomia 20q13.33
293948	Monosomia 1p21.3	502	Monosomia 8q24.1	96152	Monosomia 20qter
401986	Monosomia 1p31p32	261112	Monosomia 9p	574	Monosomia 21
456298	Monosomia 1p35.2	324313	Monosomia 9p13	261323	Monosomia 21q22.11-q22.12
1606	Monosomia 1p36	1642	Monosomia 9pter	261323	Monosomia 21q22.11q22.12
1606	Monosomia 1pter	77301	Monosomia 9q22.3	268261	Monosomia 21q22.13-q22.2
250989	Monosomia 1q21.1	401923	Monosomia 9q31.1q31.3	268261	Monosomia 21q22.13q22.2
250999	Monosomia 1q41-q42	284169	Monosomia 10p11.21p12.31	96123	Monosomia 22
250999	Monosomia 1q41q42	1580	Monosomia 10pter	567	Monosomia 22q11
238769	Monosomia 1q44	276413	Monosomia 10q22.3q23.3	48652	Monosomia 22q13
36367	Monosomia 1qter	96148	Monosomia 10qter	96145	Monosomia dystalna 4q
261349	Monosomia 2p15-p16.1	893	Monosomia 11p13	96125	Monosomia dystalna 6p
261349	Monosomia 2p15p16.1	444002	Monosomia 11q22.2-q22.3	96126	Monosomia dystalna 7p
163693	Monosomia 2p21	444002	Monosomia 11q22.2q22.3	96148	Monosomia dystalna 10q
228402	Monosomia 2q23.1	2308	Monosomia 11qter	280325	Monosomia dystalna 12p
1617	Monosomia 2q24	313884	Monosomia 12p12.1	96149	Monosomia dystalna 12q
251014	Monosomia 2q31.1	94063	Monosomia 12q14	96150	Monosomia dystalna 14q
251019	Monosomia 2q32	289513	Monosomia 12q15q21.1	261222	Monosomia dystalna 16p11.2
251019	Monosomia 2q32-q33	96149	Monosomia 12qter	261257	Monosomia dystalna 17p13.3
251019	Monosomia 2q32q33	412035	Monosomia 13q12.3	96129	Monosomia dystalna 19p13.3
251028	Monosomia 2q33.1	1587	Monosomia 13q14	96152	Monosomia dystalna 20q
1001	Monosomia 2q37-qter	1590	Monosomia 13q32	261330	Monosomia dystalna 22q11.2
1001	Monosomia 2q37-qter	96168	Monosomia 13q34	96136	Monosomia interstycjalna 7p
435638	Monosomia 3p25.3	261120	Monosomia 14q11.2	96160	Monosomia interstycjalna 12q
1620	Monosomia 3pter	261144	Monosomia 14q12	96164	Monosomia interstycjalna 20q
1621	Monosomia 3q13	→3157	Monosomia 14q22	254528	Monosomia matczyna 14q32.2
356947	Monosomia 3q26-q27	264200	Monosomia 14q22-q23	96136	Monosomia nietelomerowa 7p
356947	Monosomia 3q26q27	264200	Monosomia 14q22q23	96160	Monosomia nietelomerowa 12q
65286	Monosomia 3q29	401935	Monosomia 14q24.1q24.3	96164	Monosomia nietelomerowa 20q
		261183	Monosomia 15q11.2	254525	Monosomia ojcowska 14q32.2
		199318	Monosomia 15q13.3	261304	Monosomia ojcowska 20q13.2-q13.3
		261190	Monosomia 15q14	261304	Monosomia ojcowska 20q13.2q13.3
		94065	Monosomia 15q24	261197	Monosomia proksymalna 16p11.2
		261211	Monosomia 16p11.2-p12.2	99226	Monosomia X

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
261476	Monosomia Xp21	79319	MPI-CDG	2598	MSA
519408	Mooren ulcer	79253	mPKU	102	MSA
2637	MOPD typu II	3148	MPNST	227510	MSA, typ mózdzkowy
2636	MOPD typy I i III	252212	MPNST z różnicowaniem w kierunku mięśniakomięsaka prążkowanokomórkowego	98933	MSA, typ parkinsonowski
329813	Mozaikowa ojcowska jednorodzielska disomia całego genomu	579	MPS1	227510	MSA-c
96193	Mozaikowa ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 11	93473	MPS1H	98933	MSA-p
1692	Mozaikowa trisomia 1	93476	MPS1H/S	254881	MSCAE
100071	Mozaikowa trisomia 3	93474	MPS1S	585	MSD
1698	Mozaikowa trisomia 12	580	MPS2	1309	MSK
1703	Mozaikowa trisomia 14	217085	MPS2A	319552	MSMD z powodu całkowitego niedoboru IL12RB1
1706	Mozaikowa trisomia 15	217093	MPS2B	319552	MSMD z powodu całkowitego niedoboru receptora beta 1 dla interleukiny 12
1708	Mozaikowa trisomia 16	581	MPS3	319605	MSMD sprzężona z chromosomem X
1711	Mozaikowa trisomia 17	79269	MPS3A	319623	MSMD sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem CYBB
99228	Mozaikowata monosomia X	79270	MPS3B	319612	MSMD sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem IKBKG
435	Mozaikowatość barwnikowy, typ Ito	79271	MPS3C	319612	MSMD sprzężona z chromosomem X spowodowana niedoborem NEMO
329813	Mozaikowatość androgenetyczna/oburodzielska	79272	MPS3D	99898	MSMD z powodu całkowitego niedoboru IFNgammaR1
884	Mozaikowatość izochromosomu 12p	582	MPS4	319547	MSMD z powodu całkowitego niedoboru IFNgammaR2
329813	Mozaikowatość dotycząca całogenomowej jednorodzielskiej UPD	309297	MPS4A	319558	MSMD z powodu całkowitego niedoboru IL12B
329813	Mozaikowatość dotycząca całogenomowej ojcowskiej UPD	309310	MPS4B	319558	MSMD z powodu całkowitego niedoboru interleukiny 12B
60040	Mózg olbrzymi - - skóra marmurkowata telangiektazja wrodzona	583	MPS6	319563	MSMD z powodu całkowitego niedoboru ISG15
83473	Mózg olbrzymi - polimikrogyria - polidaktylia zaosiowa - wodogłowie	276212	MPS6, szybko postępująca	99898	MSMD z powodu całkowitego niedoboru receptora 1 interferonu gamma
439254	Mózgowa angiopatia amyloidowa zależna od ITM2B	276223	MPS6, wolno postępująca	319547	MSMD z powodu całkowitego niedoboru receptora 2 dla interferonu gamma
136	Mózgowa autosomalna dominująca arteriopatja z podkorowymi zawałami i leukoencefalopatią	584	MPS7	319600	MSMD z powodu częściowego niedoboru IRF8
199354	Mózgowa autosomalna recesywna arteriopatja z zawałami podkorowymi i leukoencefalopatią	67041	MPS9	319595	MSMD z powodu częściowego niedoboru przekaźnika sygnału i aktywatora transkrypcji 1
447788	Mózgowe uszkodzenie wzroku	579	MPSI	319600	MSMD z powodu częściowego niedoboru regulatorowego czynnika interferonu 8
352734	MP OCA type 1	293181	MPSI	319595	MSMD z powodu częściowego niedoboru STAT1
727	MPA	93473	MPSIH	157801	MSSD
289560	MPAN	93476	MPSIH/S	65748	MSSE
59135	MPD1	580	MPSII	511	MSUD
399086	MPD3	217085	MPSIIA	268184	MSUD wrażliwa na tiaminę
79323	MPDU1-CDG	217093	MPSIIB	1332	MTC
293181	MPEI	581	MPSIII	252212	MTT
54370	MPGN	79269	MPSIIIA	100024	mu-HCD
329918	MPGN nie związane z Ig	79270	MPSIIIB		
329918	MPGN nie związane z przeciwciałami MPGN	79271	MPSIIIC		
329903	MPGN wywołane przez Ig	79272	MPSIIID		
329903	MPGN wywołane przez immunoglobuliny	93474	MPSIS		
		582	MPSIV		
		309297	MPSIVA		
		309310	MPSIVB		
		67041	MPSIX		
		583	MPSVI		
		276212	MPSVI, szybko postępująca		
		276223	MPSVI, wolno postępująca		
		584	MPSVII		
		99967	MRCLS		
		67045	MRGH		
		→45724 0	MRX35		
		85274	MRXS7		
		85324	MRXS9		
		93952	MRXSH		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
505248	Mucopolysaccharidosis-like syndrome with congenital heart defects and hematopoietic disorders	582	Mukopolisacharydoza typu IV	98954	Młodzieńcza dziedziczna dystrofia nabłonkowa Meesmana
46486	Mucosynechial pemphigoid	309297	Mukopolisacharydoza typu IVA	79256	Młodzieńcza GM1 gangliozydoza
444	MUHH	309310	Mukopolisacharydoza typu IVB	77261	Młodzieńcza i dorosła postać mózgowia choroby Gauchera
423461	Mukolipidoza typu 3 alfa/beta	67041	Mukopolisacharydoza typu IX	79264	Młodzieńcza NCL
423470	Mukolipidoza typu 3 gamma	583	Mukopolisacharydoza typu VI	79264	Młodzieńcza neuronalna lipofuscynoza ceroidowa
576	Mukolipidoza typu II	276212	Mukopolisacharydoza typu VI, szybko postępująca	307	Młodzieńcza padaczka miokloniczna
577	Mukolipidoza typu III	276223	Mukopolisacharydoza typu VI, wolno postępująca	1941	Młodzieńcza padaczka z napadami nieświadomości
423461	Mukolipidoza typu III alfa/beta	584	Mukopolisacharydoza typu VII	248111	Młodzieńcza płasawica Huntingtona
423470	Mukolipidoza typu III gamma	73263	Mukormikoza	2929	Młodzieńcza polipowatość jelit
578	Mukolipidoza typu IV	73263	Mukormykoza	79076	Młodzieńcza polipowatość niemowląt
579	Mukopolisacharydoza typu 1	585	Mukosulfatydoza	2929	Młodzieńcza polipowatość żołądkowo-jelitowa
93473	Mukopolisacharydoza typu 1H	586	Mukowiscydoza	2801	Młodzieńcza postać choroby Pageta
93476	Mukopolisacharydoza typu 1H/S	2575	Mukowiscydoza - zapalenie żołądka - niedokrwiłość megaloblastyczna	86834	Młodzieńcza przewlekła białaczka mielomonocytoza
93474	Mukopolisacharydoza typu 1S	500135	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome	199260	Młodzieńcza włóknikowatość rozciągnięta
580	Mukopolisacharydoza typu 2	591	Muszyca czyrakowata	93672	Młodzieńcze DM
217085	Mukopolisacharydoza typu 2, postać ciężka	165958	Muszyca jamy ciała	247861	Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym bez przeciwciał przeciwjądrowych
217093	Mukopolisacharydoza typu 2, postać poronna	504	Muszyca pełzająca	247854	Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym z przeciwciałami przeciwjądrowymi
217085	Mukopolisacharydoza typu 2A	165955	Muszyca ran	85438	Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów związane z zapaleniem przyczepów ścięgniętych
217093	Mukopolisacharydoza typu 2B	29	MVA	247604	Młodzieńcze pierwotne stwardnienie boczne
581	Mukopolisacharydoza typu 3	2290	MVID	247604	Młodzieńcze pIS
79269	Mukopolisacharydoza typu 3A	498693	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal arthrogryposis multiplex congenita syndrome	93568	Młodzieńcze PM
79270	Mukopolisacharydoza typu 3B	135	Myelinosis centralis diffusa	300605	Młodzieńcze stwardnienie zanikowe boczne
79271	Mukopolisacharydoza typu 3C	182050	MYH9-RD	85410	Młodzieńcze zapalenie kilku stawów
79272	Mukopolisacharydoza typu 3D	83482	Mykoplazmowe zapalenie mózgu	329894	Młodzieńcze zapalenie mięśni typu "overlap"
582	Mukopolisacharydoza typu 4	171889	Myopathy with hexagonally cross-linked tubular arrays	93672	Młodzieńcze zapalenie skórno-mięśniowe
309297	Mukopolisacharydoza typu 4A	764	Myositis purulenta tropica	85435	Młodzieńcze zapalenie stawów z dodatnim czynnikiem reumatoidalnym
309310	Mukopolisacharydoza typu 4B	306553	Myospherulosis	85408	Młodzieńcze zapalenie stawów z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym
583	Mukopolisacharydoza typu 6	1646	Męska bezpłodność spowodowana delecją chromosomu Y	85436	Młodzieńcze zapalenie stawów związane z tłuszczycą
276212	Mukopolisacharydoza typu 6, szybko postępująca	2234	Męski hipogonadyzm hipergonadotropowy - niepełnosprawność intelektualna - wady szkieletowe	26137	Młodzieńcze zapalenie tętnicy skroniowej
276223	Mukopolisacharydoza typu 6, wolno postępująca	3000	Męskie przedwczesne dojrzewanie płciowe		
584	Mukopolisacharydoza typu 7	65684	Młodzieńcza atrofia mięśni dystalnych kończyn górnych		
67041	Mukopolisacharydoza typu 9	314918	Młodzieńcza choroba Canavana		
579	Mukopolisacharydoza typu I	300605	Młodzieńcza choroba Charcota		
93473	Mukopolisacharydoza typu IH	248111	Młodzieńcza choroba Huntingtona		
93476	Mukopolisacharydoza typu IH/S	300605	Młodzieńcza choroba Lou Gehriga		
580	Mukopolisacharydoza typu II	2801	Młodzieńcza choroba Pageta		
217085	Mukopolisacharydoza typu II, postać ciężka	2828	Młodzieńcza choroba Parkinsona		
217093	Mukopolisacharydoza typu II, postać poronna	411634	Młodzieńcza cystynoza nefropatyczna		
217085	Mukopolisacharydoza typu IIA				
217093	Mukopolisacharydoza typu IIB				
581	Mukopolisacharydoza typu III				
79269	Mukopolisacharydoza typu IIIA				
79270	Mukopolisacharydoza typu IIIB				
79271	Mukopolisacharydoza typu IIIC				
79272	Mukopolisacharydoza typu IIID				
93474	Mukopolisacharydoza typu IS				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	
93568	Młodzieńcze zapalenie wielomięśniowe	90065	Nabyty krwotok podpajęczynówkowy z pkniętego tętniaka	83628	Naczyniaki krocza - wady zewnętrznych narządów wewnętrznych - lipomyelomeningocele - wady pęcherza moczowego i nerek - niedrożność odbytu	
85408	Młodzieńcze zapalenie wielostawowe bez czynnika reumatoidalnego	26349	Nabyty Niedobór białka S	263413	Naczyniakomięsak	
247861	Młodzieńcze zapalenie wielostawowe z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym bez przeciwciał przeciwjądrowych	306431	Nabyty Niedobór odporności o początku w wieku dorosłym	3205	Naczyniakowatość mózgowo-trójdzielna	
247854	Młodzieńcze zapalenie wielostawowe z ujemnym czynnikiem reumatoidalnym z przeciwciałami przeciwjądrowymi	26348	Nabyty Niedobór protrombiny	3205	Naczyniakowatość mózgowo-twarzowa	
85436	Młodzieńcze tłuszczowe zapalenie stawów	100056	Nabyty obrzęk angioneurotyczny typu 1	3205	Naczyniakowatość Sturge'a, Webera i Krabbego	
83419	Młodzieńczy rdzeniowy zanik mięśni	100055	Nabyty obrzęk angioneurotyczny typu 2	289596	Naczyniakowłókniak młodzieńczy nosogardła	
79241	Młodzieńczy złożony Niedobór karboksylazy	100056	Nabyty obrzęk naczynioruchowy typu 1	458763	Naczyniakośródbłoniak sieciowaty	
1544	Młodzieńczy łagodny kryzys ogniskowy	100055	Nabyty obrzęk naczynioruchowy typu 2	458758	Naczyniakośródbłoniak złożony	
158057	Nabyta limfohistiocytoza hemofagocytarna towarzysząca nowotworowi złośliwemu	228247	Nabyty zespół Gronblada, Strandberga i Touraine'a	→24769	Naczyniopatía mózgowo-siatkówkowa	
98818	Nabyta afazja padaczkowa	37559	Nabyty zespół kręconych włosów	160	Naczyniowogrudkowy przerost węzłów chłonnych	
95626	Nabyta CDI	99147	Nabyty zespół von Willebranda	88660	Nadciśnienie o wczesnym początku z zaostrzeniem w czasie ciąży	
454700	Nabyta choroba Creutzfeldta i Jakoba	252015	Nabłoniak kosmówkowy centralnego układu nerwowego	→33117	Nadciśnienie płucne - leukopenia - wada przegrody międzyprzedsionkowej	
231401	Nabyta choroba HbH	2677	Nabłoniak nerwowy	6	403	Nadciśnienie wrażliwe na deksametazon
231401	Nabyta choroba hemoglobiny H	251883	Nabłoniak rdzeniowy	403	403	Nadciśnienie wrażliwe na glikokortykosteroidy
404514	Nabyta choroba torbielowata nerek towarzysząca rakowi nerkowokomórkowemu	268139	Nabłoniak rdzeniowy oczodołu	88660	88660	Nadciśnienie z powodu mutacji nabycia funkcji w receptorze mineralokortykoidowym
99147	Nabyta choroba von Willebranda	91414	Nabłoniak wapniejący Malherbe	3222	3222	Nadczynność syntetazy fosforybozylo-pirofosforanowej
79086	Nabyta cukrzyca lipoatroficzna	302	Nabłonkowa dysplazja brodawkowata typu Lutz i Lewandowsky'ego	3222	3222	Nadczynność syntetazy PRPP
79087	Nabyta częściowa lipodystrofia	1661	Nabłonkowa dystrofia rogówki - niski wzrost	238557	238557	Nadkrwistość zależna od zespołu von Hippela i Lindau'a
729	Nabyta erytrocytoza pierwotna	206473	Nabłonkowa guz jajnika o granicznej złośliwości	238557	238557	Nadkrwistość Chuvash
75564	Nabyta idiopatyczna niedokrwiłość syderoblastyczna	464318	Naczyniak brodawkowaty	238688	238688	Nadmierna ekspozycja na jod w okresie noworodkowym
391497	Nabyta miastenia młodzieńcza	71213	Naczyniak brodawkowaty	312	312	Nadmierne rogowacenie epidermiolityczne
391504	Nabyta miastenia przejściowa noworodków	2124	Naczyniak jamisty siatkówki	455	455	Nadmierne rogowacenie epidermiolityczne powierzchniowe
206575	Nabyta miopatia z falowaniem mięśni	137935	Naczyniak jamisty twarzy-podpępkowy szew pośrodkowy	84142	84142	Nadpobudliwość nerwów obwodowych
95626	Nabyta moczówka prosta centralna	252054	Naczyniak jamisty twarzą-podpępkowy szew pośrodkowy	329319	329319	Nadpłytkowość dziedziczna z odwróconą wadą kończyn
95626	Nabyta moczówka prosta neurogenna	79489	Naczyniak krwionośny zarodkowy	71493	71493	Nadpłytkowość rodzinna
93585	Nabyta plamica zakrzepowa małopłytkowa	79490	Naczyniak limfatyczny jamisty	329319	329319	Nadpłytkowość rodzinna z odwróconą wadą kończyn
93585	Nabyta TTP	79490	Naczyniak limfatyczny kapilarny	3318	3318	Nadpłytkowość samoistna
79086	Nabyta uogólniona lipodystrofia	79490	Naczyniak limfatyczny mikrotorbielowaty	99932	99932	Nadwrażliwość na krowie mleko
228247	Nabyte kępki żółte rzekome	79490	Naczyniak limfatyczny powierzchowny	3192	3192	Nadzastawkowe zwężenie tętnicy płucnej
2221	Nabyte nadmierne owłosienie typu płodowego	79486	Naczyniak limfatyczny powierzchowny			
228247	Nabyte PXE	95429	Naczyniak limfatyczny torbielowaty			
46487	Nabyte pęcherzowe oddzielanie się naskórka	140436	Naczyniak limfatyczny torbielowaty			
		141179	Naczyniak limfatyczny torbielowaty			
		141184	Naczyniak limfatyczny torbielowaty			
		210584	Naczyniak limfatyczny torbielowaty			
		→83628	Naczyniaki kości krzyżowej - mnogie wady wrodzone			

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
222	Nadżerkowe krostkowe zapalenie skóry głowy	293381	Nawracające dziedziczne ubytki rogówki	655	Nefronoftyza
439196	NAE	69665	Nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobowa ciężarnych	93591	Nefronoftyza dziecięca
245	NAFD	2672	Nawracająca encefalopatia dziecięca	93592	Nefronoftyza młodzieńcza
168593	Nagła śmierć niemowląt - dysgeneza jąder	88619	Nawracająca ostra encefalopatia martwicza	93589	Nefronoftyza o późnym początku
853	NAIT	33577	Nawracające gorączkowe guzkowe nieropne zapalenie tkanki podskórnej	3156	Nefronoftyza z dystrofią siatkówki
→1426	Nakrapiana dysplazja trzonów kości długich	33577	Nawracające gorączkowe guzkowe zapalenie tkanki podskórnej	2668	Nefropatia - głuchota - nadczynność przytarczyc
44	NALD	251523	Nawracające infekcje - zespół zapalny z powodu zaburzenia metabolizmu cynku	2669	Nefroza - głuchota - wady układu moczowego i palców
206569	NAM	169142	Nawracające infekcje z powodu niedoboru specyficznych ziarnistości	217560	NEHI
35612	Nanoftalmia	183675	Nawracające infekcje związane z niedoborem rzadkich izotypów immunoglobulin	314950	Neoplastyczny zespół hipereozynofilowy
53583	Napadowa choreoatetoza dystoniczna z epizodyczną ataksją i spastycznością	33577	Nawracające nieropne zapalenie tkanki podskórnej	2337	NEPPK
98810	Napadowa choreoatetoza niekinezygenna	329967	Nawracające wysiękowe zapalenie stawu	654	Nerczak płodowy
→98784	Napadowa dyskineza hipnogenna	169467	Nawracające zakażenia Neisserią z powodu niedoboru czynnika D	654	Nerczak zarodkowy
98809	Napadowa dyskineza kinezygenna	728	Nawracające zapalenie chrząstek	1851	Nerka dysplastyczna wielotorbielowata
98810	Napadowa dyskineza niekinezygenna	90052	Nawracające zapalenie wątroby typu C indukujące chorobę wątroby u biorców przeszczepionej wątroby	1652	Nerkowy zespół Fanconiego z nefrokalcynozą i kamieniami nerkowymi
→98784	Napadowa dyskineza nocna	199267	Nawracający dziecięcy guz włóknisty palców	251927	Nerwiak komórkowy pozakomorowy
98811	Napadowa dyskineza wywołana wysiłkiem	363558	Nawracający stan padaczkowy o nowym początku	1957	Nerwiak węchowy zarodkowy
98811	Napadowa dyskineza wywoływana wysiłkiem	60032	Nawrotowa brodawczakowatość dróg oddechowych	1957	Nerwiak węchowy zarodkowy
31709	Napadowa kinezygenna dyskineza i drgawki dziecięce	377	NBCCS	251858	Nerwiak zarodkowy mózdzku
90035	Napadowa zimna hemoglobinuria	157850	NBIA1	251877	Nerwiak zwojokomórkowy zarodkowy
1179	Napadowe toniczne patrzenie ku górze u niemowląt z ataksją	216873	NBIA1, postać atypowa	252183	Nerwiakowłókniak
166433	Napady padaczkowe wywołane czytaniem	216866	NBIA1, postać klasyczna	636	Nerwiakowłókniakowatość 1
166430	Napady padaczkowe wywołane mikcją	289560	NBIA4	638	Nerwiakowłókniakowatość typu 1-zespół Noonan
166421	Napady padaczkowe wywołane orgazmem	329284	NBIA5	217622	Nerwowo-zmysłowa utrata słuchu z kardiomiopatią rozstrzeniową
166418	Napady padaczkowe wyzwalane jedzeniem	397725	NBIA6	100080	NET jelita grubego
166424	Napady padaczkowe wyzwalane myśleniem	289560	NBIA z powodu mutacji C19orf12	100082	NET kanału odbytu
3006	Napady padaczkowe zależne od witaminy B6	647	NBS	2901	Neuralgia amiotroficzna
79096	Napady reagujące na fosforan pirydoksalu	240760	NBSLD	221098	Neuralgia językowo-błędno-gardłowa
79097	Napady reagujące na kwas folinowy	217560	NCHI	221098	Neuralgia nerwu językowo-gardłowego
79096	Napady zależne od fosforanu pirydoksalu	79262	NCL dorosłych	60039	Neuralgia nerwu sromowego
3173	Napady zgięciowe - szerokie kciuki	79263	NCL dziecięca	221091	Neuralgia nerwu trójdzielnego
247868	NAPS12	1947	NCL, północny wariant padaczki	252164	Neurilemmoma
83465	Narkolepsja bez katalepsji	2481	NCM	93921	Neurilemmomatoza
2073	Narkolepsja-katalepsja	75327	NCMD	252164	Neurilemoma
842	Nasieniak	2849	Nefroblastomatoza - wodobrzusze płodu - makrosomia - guz Wilmsa	252175	Neurilemoma nerwu słuchowego
842	Nasieniak jąder	137617	Nefrogena dermopatia włóknista	252175	Neurinoma nerwu słuchowego
182127	Nasieniak pozagonadalny	137617	Nefrogenne włóknienie układowe	635	Neuroblastoma/Zwojak zarodkowy współczulny
99865	Nasieniak spermatocytowy			73256	Neurocytoma ośrodkowa
				88639	Neurodegeneracja spowodowana niedoborem hydrolazy 3-hydroksyzobutyrylo-CoA
				216873	Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu typu 1, postać atypowa

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
289560	Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu typu 4	431255	Neurogenna amiotrofia łopatkowo-strzałkowa, typ N England	→86872	Neutropenia - hiperlimfocytoza z dużymi ziarnistościami limfocytów
329284	Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu typu 5	644	Neurogenna słabość mięśni - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	2690	Neutropenia - monocytopenia - głuchota
289560	Neurodegeneracja z gromadzeniem żelaza w mózgu z powodu mutacji C19orf12	98593	Neurogeny guz powieki	2686	Neutropenia cykliczna
157850	Neurodegeneracja z magazynowaniem żelaza w mózgu typu 1	100073	Neurogeny TOS	→42738	Neutropenia niemowlęca
397725	Neurodegeneracja z magazynowaniem żelaza w mózgu z powodu mutacji COASY	100073	Neurogeny zespół górnego otworu klatki piersiowej	→2686	Neutropenia sporadyczna
216866	Neurodegeneracja z mózgową kumulacją żelaza typ 1, postać klasyczna	100073	Neurogeny zespół uciskowy górnego otworu klatki piersiowej	636	NF1
35069	Neurodegeneracja związana z fosfolipazą A2	85146	Neurogeny zespół łopatkowo-strzałkowy, typ Kaesera	97685	NF1 spowodowany mikrodelecją
397725	Neurodegeneracja związana z białkiem COASY	100073	Neurogeny zespół żebra szyjnego	637	NF2
329284	Neurodegeneracja związana z białkiem typu beta-properell	255229	Neurogeny zespół żebrów-objęczykowy	93921	NF3
157846	Neurodegeneracja związana z ferrytyną	252164	Neurohepatopatia Navajo	2678	NF6
329308	Neurodegeneracja związana z hydroksylazą kwasów tłuszczowych	206586	Neurolemmoma	529980	NFAT5 deficyt
157850	Neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu	36397	Neurolimfomatoza	638	NFNS
289560	Neurodegeneracja związana z białkiem błony mitochondrialnej	252175	Neurolipomatoza	91349	NFPA
529665	Neurodevelopmental delay-seizures-ophthalmic anomalies-osteopenia-cerebellar atrophy syndrome	84142	Neuroma nerwu słuchowego	289356	NGCO
33445	Neuroektodermalna melanolizosomalna choroba	79262	Neuromiotonia nabyta	404454	NGLY1-CDDG
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	99811	Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa dorosłych	280576	NGPS
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus	431255	Neuronalna rzekoma niedrożność jelit	2770	NHD
99869	Neuroendokryny rak grasicy	644	Neuronopatia łopatkowo-strzałkowa	642	NHSA4
213777	Neuroendokryny rakowiak szyjki macicy o wysokim stopniu złośliwości	85447	Neuropatia - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	276608	NI-PHH
213736	Neuroendokryny rakowiak trzonu macicy o niskim stopniu złośliwości	639	Neuropatia amyloidowa TTR	247598	NICCD
213731	Neuroendokryny rakowiak trzonu macicy o wysokim stopniu złośliwości	476394	Neuropatia anty-MAG	141179	NICH
157846	Neuroferrytynopatia	70595	Neuropatia Charcota, Mariego i Tootha typu 1 zależna od PMP2	33574	Nidobór ligazy glutaminy i cysteiny
638	Neurofibromatoza - zespół Noonan	85162	Neuropatia czuciowa - dyzartria - oftalmopareza	26137	Nie-olbrzymiokomórkowe ziarniniakowe zapalenie tęcznicy skroniowej z eozynofilią
636	Neurofibromatoza typu 1	306577	Neuropatia czuciowa i ruchowa rozpoczynająca się od twarzy	86861	Nieamyloidowa choroba monoklonalnych depozytów immunoglobulinowych
363700	Neurofibromatoza typu 1 spowodowana mutacją NF1 lub delecją wewnątrzgenową	73246	Neuropatia małych włókien związana z kanałopatią sodową	97566	Nieamyloidowa glomerulopatia włókienkowa
637	Neurofibromatoza typu 2	255229	Neuropatia narządowa - anomalie mózgu - dysmorfia twarzy - opóźnienie rozwoju	86861	Nieamyloidowa MIDD
93921	Neurofibromatoza typu 3	90120	Neuropatia obwodowa - anomalie mózgu - dysmorfia twarzy - opóźnienie rozwoju	209989	Niebrodawczakowaty rak przejściowokomórkowy pęcherza moczowego
2678	Neurofibromatoza typu 6	171848	Neuropatia obwodowa i zanik nerwu wzrokowego	209989	Niebrodawczakowaty rak pęcherza moczowego
3148	Neurofibrosarcoma	139583	Neuropatia obwodowa, typ Fiskerstranda	16	Niecałkowita achromatopsja sprzężona z chromosomem X
		643	Neuropatia obwodowa, typ Fiskerstranda	180079	Niecałkowita jednostronna aplazja przewodu Müllera
		139512	Neuropatia słuchowa sprzężona z chromosomem X z obwodową neuropatią czuciową typu 1	157769	Niecałkowite odwrócenie trzewi
		2680	Neuropatia z olbrzymimi aksonami	91349	Nieczynny gruczolak przysadki
		137596	Neuropatia z upośledzeniem słuchu	1264	Niedające się uczesać włosy - dystrofia barwnikowa siatkówki - wady zębów - brachydaktylia
		279943	Neuropatologia hipomielinizacyjna - artrogrypoza	216796	Niedeformująca wrodzona łamliwość kości
			Neurotropowe zapalenie rogówki	766	Niedobór kinazy pirogronowej erytrocytów
			Neutrofilia dziedziczna	79235	Niedobór UGT typu 2
				212	Niedobór gamma-cystationazy
				289157	Niedobór 1-alfa-hydroksylazy
				580	Niedobór 2-sulfatazy idorunianu

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
217085	Niedobór 2-sulfatazy iduronianu typu A	79280	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy dorosłych	79332	Niedobór beta-1,4-galaktozylotransferazy
217093	Niedobór 2-sulfatazy iduronianu typu B	79279	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 1	309310	Niedobór beta-D-galaktozydazy
134	Niedobór 3-ketotiolazy	79280	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 2	354	Niedobór beta-galaktozydazy-1
134	Niedobór 3-oksoiolazy	79281	Niedobór alfa-N-galaktozoaminidazy typu 3	584	Niedobór beta-glukuronidazy
75496	Niedobór 4-beta-galaktozylotransferazy ksylozylprotein	79095	Niedobór AMACR	230	Niedobór beta-hydroksylazy dopaminy
2118	Niedobór 4-HPPD	137754	Niedobór amidohydrolazy N-acylo-L-aminokwasów	118	Niedobór beta-mannozydazy
583	Niedobór 4-sulfatazy N-acetylgalaktozaminy	35704	Niedobór amidynotransferazy L-arginina:glicyna	394	Niedobór beta-syntazy cystationu
753	Niedobór 5-alfa-reduktazy steroidowej	141	Niedobór aminoacylazy-2	65287	Niedobór beta-ureidopropionazy
534	Niedobór 5-fosfatazy fosfatydyloinozytolo-4,5-bisfosforanu	284417	Niedobór aminotransferazy fosfoseryny	911	Niedobór białka 70 związanego z łańcuchem zeta
79096	Niedobór 5'-oksydazy pirydoksaminy	414	Niedobór aminotransferazy ornityny	79506	Niedobór białka transportującego estry cholesterolu
33572	Niedobór 5-oligoprolinazy	2157	Niedobór amoniakolizy histydyny	169079	Niedobór białka Cernunnos
79302	Niedobór 7-alfa-hydroksylazy oksysterolowej	366	Niedobór amylo-1,6-glukozydazy	255182	Niedobór białka wiążącego E3 dehydrogenazy pirogronianowej
169100	Niedobór łańcucha alfa receptora dla interleukiny-2	2785	Niedobór anhydrazy węglanowej 2	205	Niedobór bilirubiny-UGT
752	Niedobór 17-ketoreduktazy	404546	Niedobór antagonisty IL-36R	79235	Niedobór bilirubiny-UGT typu 2
752	Niedobór 17-ketosteroidoreduktazy	210115	Niedobór antagonisty receptora interleukiny-1	79234	Niedobór bilirubiny-UGT typu 1
909	Niedobór 27-hydroksylazy sterolowej	3006	Niedobór antykwityny	79241	Niedobór biotynidazy
35708	Niedobór AADC	425	Niedobór ApoA-I	401874	Niedobór BOLA3
42	Niedobór ACADM	425	Niedobór apolipoproteiny A-I	79304	Niedobór BSEP
26792	Niedobór ACADS	976	Niedobór APRT	79241	Niedobór BTD
141	Niedobór ACY2	90	Niedobór arginazy	47	Niedobór BTK
650	Niedobór acylotransferazy lecytynowo-cholesterolowej	23	Niedobór argininosukcynazy	132	Niedobór butyrylocholinerazy
277	Niedobór ADA	91	Niedobór aromatazy	280133	Niedobór C3
168598	Niedobór adenozylotransferazy metioniny	583	Niedobór ARSB	280133	Niedobór C3 składnika układu dopełniacza
46	Niedobór adenylosukcynazy	512	Niedobór arylosulfatazy A	46059	Niedobór C5-desaturazy sterolowej
99842	Niedobór adhezji leukocytów typu I	583	Niedobór arylosulfatazy B	401948	Niedobór CA-VA
99843	Niedobór adhezji leukocytów typu II	276212	Niedobór arylosulfatzy B, szybko postępujący	159	Niedobór CACT
99844	Niedobór adhezji leukocytów typu III	276223	Niedobór arylosulfatzy B, wolno postępujący	79506	Niedobór CEPT
99844	Niedobór adhezji leukocytów typu-1 wariant	309271	Niedobór arylsulfatazy A, postać dorosła	333	Niedobór ceramidazy
36355	Niedobór ADP receptora płytkowego P2Y12	309263	Niedobór arylsulfatazy A, postać młodzieńcza	169079	Niedobór Cernunnos-XLF
46	Niedobór ADSL	309256	Niedobór arylsulfatazy A, postać niemowlęca późna	70472	Niedobór COX, typ francusko-kanadyjski
35704	Niedobór AGAT	23	Niedobór ASA	147	Niedobór CPS1
101089	Niedobór AID	583	Niedobór ASB	156	Niedobór CPT1A
33355	Niedobór AK2	447997	Niedobór ASCT1	51208	Niedobór cyklodeaminazy formiminotransferazy
43115	Niedobór akonitazy	23	Niedobór ASL	2102	Niedobór cyklohydrolazy I GTP
309246	Niedobór aktywatora heksozoaminidazy	141	Niedobór aspartoacylazy	90795	Niedobór CYP11B1
60	Niedobór alfa-1-antytrypsyny	93	Niedobór aspartyloglukozoaminidazy	212	Niedobór cystationazy
324	Niedobór alfa-galaktozydazy A	247525	Niedobór ASS	247585	Niedobór cytrynianu o początku w wieku dorosłym
349	Niedobór alfa-L-fukozydazy	250977	Niedobór ATIC	98879	Niedobór czynnika IX
579	Niedobór alfa-L-iduronidazy	511	Niedobór BCKD	329	Niedobór czynnika przeciwhemofilowego C
3137	Niedobór alfa-N-acetylgalaktozoaminidazy	268184	Niedobór BCKD wrażliwy na tiaminę	329	Niedobór czynnika Rosenthala
		511	Niedobór BCKDH	331	Niedobór czynnika stabilizującego włóknik
		134	Niedobór beta ketotiolazy	98878	Niedobór czynnika VIII
				332	Niedobór czynnika wewnętrznego

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
45	Niedobór deaminazy AMP deaminase	466026	Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosfatazy klasy I	99900	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów acyl-CoA
101089	Niedobór deaminazy cytydyny indukowanej aktywacją limfocytów	25	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA	35708	Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych
45	Niedobór deaminazy monofosforanu adenozy	25	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-koenzymu A	30	Niedobór dekarboksylazy orotydy
431361	Niedobór DECR z hiperlizynemią	79159	Niedobór dehydrogenazy izobutyrylo-CoA	319651	Niedobór DHFR
1578	Niedobór dehydratazy	268184	Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych wrażliwy na tiaminę	255182	Niedobór diaforazy
511	Niedobór dehydrogenazy 2-ketokwasów łańcuchów rozgałęzionych	79157	Niedobór dehydrogenazy krótkich/rozgałęzionych łańcuchów acylo-CoA	308473	Niedobór difosforanu urydyny galaktozo-4-epimerazy czerwono-krwinkowej
391417	Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA	26792	Niedobór dehydrogenazy krótkiego łańcucha acetylo-CoA	38874	Niedobór dihidropiryminy
391428	Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ dziecięcy	93601	Niedobór dehydrogenazy ksantynowej	2118	Niedobór dioksygenazy kwasu 4-hydroksyfenylpirogrońskiego
391428	Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ klasyczny	2843	Niedobór dehydrogenazy ksylitolu	2394	Niedobór DLD
391457	Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ noworodkowy	33	Niedobór dehydrogenazy kwasu izowalerianowego CoA	243343	Niedobór DMGDH
79157	Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA	255182	Niedobór dehydrogenazy lipamidowej	447737	Niedobór DOCK2
2671	Niedobór dehydrogenazy 3-fosfoglicerynianu, postać noworodkowa	284426	Niedobór dehydrogenazy mleczanowej A	79322	Niedobór Dol-P-mannozylotransferazy
79351	Niedobór dehydrogenazy 3-fosfogliceryny, postać dziecięca/młodzieńcza	284435	Niedobór dehydrogenazy mleczanowej B	1675	Niedobór dihydrogenazy dihidropiryminy
99135	Niedobór dehydrogenazy 6-fosfoglukonianu	765	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej	99849	Niedobór enolazy mięśniowej
99901	Niedobór dehydrogenazy 9 acyl-CoA	79243	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej	300	Niedobór enzymu dwufunkcyjnego
320	Niedobór dehydrogenazy 11-beta-hydroksysteroidowej	79243	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej E1-alfa	79238	Niedobór epimerazy galaktozy
168588	Niedobór dehydrogenazy 11-beta-hydroksysteroidowej typu 1	255138	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej E1-beta	308473	Niedobór epimerazy galaktozy czerwono-krwinkowej
752	Niedobór dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3	79244	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej E2	882	Niedobór FAH
31	Niedobór dehydrogenazy alfa-ketoglutarynowej	2394	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej E3	3261	Niedobór FAS
26793	Niedobór dehydrogenazy bardzo długiego łańcucha acetylo-CoA	79243	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej kompleksu E1 komponentu podjednostki alfa	79306	Niedobór FIC1
93599	Niedobór dehydrogenazy D-glicerynowej	79244	Niedobór dehydrogenazy pirogromianowej kompleksu komponentu E2	244310	Niedobór flipazy Man5GlcNAc2-PP-Dol
79101	Niedobór dehydrogenazy delta 1-pirilino-5-karboksylianu	3124	Niedobór dehydrogenazy sacharopiny	79350	Niedobór fosfatazy 3-fosfoseryny
2394	Niedobór dehydrogenazy dihidrolipoamidowej	22	Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego	79246	Niedobór fosfatazy dehydrogenazy pirogromianowej
243343	Niedobór dehydrogenazy dimetyloglicyny	3196	Niedobór dehydrogenazy steroidowej - wady zębów	79246	Niedobór fosfatazy PDH
243343	Niedobór dehydrogenazy DMG	42	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA	→31964 6	Niedobór fosfoglukomutazy
5	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA	42	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-koenzymu A	79318	Niedobór fosfomannomutazy 2
5	Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-koenzymu A	42	Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-koenzymu A	976	Niedobór fosforybozylotransferazy adeninowej
				510	Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej, IV stopnia
				79233	Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej, stopień I
				760	Niedobór fosforylasy nukleozydów purynowych
				369	Niedobór fosforylasy wątrobowej
				86309	Niedobór fosfotransferazy dolicholofosforanu N-acetylogalaktozoaminy
				2056	Niedobór fruktokinazy
				348	Niedobór fruktozo-1,6-difosfatazy
				51208	Niedobór FTCD
				24	Niedobór fumarazy

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
882	Niedobór fumaryloacetoacetazy	309169	Niedobór heksozoaminidazy A i B, postać dorosła	664	Niedobór karbamylotransferazy ornityny
364	Niedobór G6P	309162	Niedobór heksozoaminidazy A i B, postać młodzieńcza	2880	Niedobór karboksylazy fosfolenolopirogronianowej
79258	Niedobór G6P typu a	309155	Niedobór heksozoaminidazy A i B, postać niemowlęca	3008	Niedobór karboksylazy pirogronianowej
79259	Niedobór G6P typu b	309192	Niedobór heksozoaminidazy A, postać dorosła	353308	Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu A
466026	Niedobór G6PD klasy I	309185	Niedobór heksozoaminidazy A, postać młodzieńcza	353314	Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu B
79259	Niedobór G6PT	309178	Niedobór heksozoaminidazy A, postać niemowlęca	353320	Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu C
487	Niedobór galaktocerebrydazy	309239	Niedobór heksozoaminidazy A, wariant B1	353314	Niedobór karboksylazy pirogronianowej, ciężki typ noworodkowy
79237	Niedobór galaktokinazy	79271	Niedobór heparan-alfa-glukozaminido N-acetylotransferazy	353308	Niedobór karboksylazy pirogronianowej, postać dziecięca
309297	Niedobór galaktozamino-6-sulfatazy	79271	Niedobór HGSNAT	353320	Niedobór karboksylazy pirogronianowej, typ łagodny
487	Niedobór galaktozyloceramidy	67041	Niedobór hialuronidazy	35	Niedobór karboksylazy propionylo-CoA
75496	Niedobór galaktozylotransferazy I	88639	Niedobór HIBCH	42	Niedobór karnityny wtórny do niedoboru dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA
487	Niedobór GALC	2157	Niedobór HIS	1361	Niedobór karnozydazy
79238	Niedobór GALE	2157	Niedobór histydazy	31150	Niedobór kasyety wiążącej ATP transportera A1
308473	Niedobór GALE czerwono-krwinkowej	→2822	Niedobór homokarnozyny	926	Niedobór katalazy
79237	Niedobór GALK	510	Niedobór HPRT IV stopnia	228337	Niedobór katapsyny D
309297	Niedobór GALNS	79233	Niedobór HPRT, stopień I	2056	Niedobór ketoheksokinazy
79239	Niedobór GALT	391417	Niedobór HSD10	941	Niedobór kinazy D-glicerynowej
33573	Niedobór gamma-glutamylotranspeptydazy	85295	Niedobór HSD10, typ atypowy	91131	Niedobór kinazy dolicholu
382	Niedobór GAMT	391428	Niedobór HSD10, typ dziecięcy	261476	Niedobór kinazy glicerolu - zespół przyległego genu
308712	Niedobór GBE, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dorosłym	391428	Niedobór HSD10, typ klasyczny	284414	Niedobór kinazy glicerolu, postać dorosła
308698	Niedobór GBE, postać nerwowo-mięśniowa o początku w wieku dziecięcym	391457	Niedobór HSD10, typ noworodkowy	284411	Niedobór kinazy glicerolu, postać młodzieńcza
308670	Niedobór GBE, postać wrodzona nerwowo-mięśniowa	67046	Niedobór hydratazy 3-metyloglutakonylo-CoA	284408	Niedobór kinazy glicerolu, postać niemowlęca
308638	Niedobór GBE, postać wątrobowa niepostępująca	67046	Niedobór hydratazy 3MG-CoA	79155	Niedobór kinureniazy
308621	Niedobór GBE, postać wątrobowa postępująca	2118	Niedobór hydroksylazy 4-alfa-hydroksyfenylpirogronianowej	309108	Niedobór kolipazy trzustkowej
308684	Niedobór GBE, postać złożona wątrobowa i miopatyczna o początku w wieku dziecięcym	716	Niedobór hydroksylazy fenyloalaninowej	228423	Niedobór komórek dendrytycznych, monocytów, limfocytów B i NK
308655	Niedobór GBE, śmiertelna postać prenatalna nerwowo-mięśniowa	35120	Niedobór hydrolazy 5' monofosforanu urydyny	171673	Niedobór komórek macierzystych rąbka rogówki
366	Niedobór GDE	99763	Niedobór hydrolazy 18	255182	Niedobór kompleksu 2-oksoglutarynowego
354	Niedobór GLB1	882	Niedobór hydrolazy fumaryloacetoctanu	765	Niedobór kompleksu dehydrogenazy pirogronianowej
199247	Niedobór globuliny wiążącej kortykosteroidy	101150	Niedobór hydrolazy tyrozyny	255182	Niedobór kompleksu dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów alfa-ketokwasów
355	Niedobór glukocerebrydazy	276066	Niedobór i wadliwa amidacja ligazy kwas tłuszczowy:CoA	3129	Niedobór kompleksu dehydrogenazy sarkozyny
79330	Niedobór glukozydazy 1	73272	Niedobór IGF-1		
79320	Niedobór glukozylotransferazy 1	404546	Niedobór IL-36Ra		
79325	Niedobór glukozylotransferazy 2	60	Niedobór inhibitora Alfa-1-proteinazy		
79272	Niedobór GNS	459353	Niedobór inhibitora C1		
1173	Niedobór gonadoliberyny z ataksją	70592	Niedobór IRAK4		
432	Niedobór gonadotropiny	79319	Niedobór izomerazy fosfomannozy		
280586	Niedobór gPAPP	440706	Niedobór izomerazy rybozy-5-P		
2102	Niedobór GTPCH	868	Niedobór izomerazy triozofosforanowej		
2157	Niedobór HAL				
2967	Niedobór haptokoryny				
845	Niedobór heksoaminidazy A				
796	Niedobór heksozoaminidazy A i B				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
365	Niedobór kwaśnej alfa-1,4-glukozydazy	308380	Niedobór metylokobalaminy typu cbIDv1	447731	Niedobór NIK
308552	Niedobór kwaśnej alfa-1,4-glukozydazy, o początku w wieku niemowlęcym	2169	Niedobór metylokobalaminy typu cbIE	230	Niedobór noradrenaliny
420429	Niedobór kwaśnej alfa-1,4-glukozydazy, o późnym początku	2170	Niedobór metylokobalaminy typu cbIG	230	Niedobór norepinefryny
355	Niedobór kwaśnej beta-glukozydazy	99763	Niedobór metyloksydazy kortykosteronu typu 1	415	Niedobór nośnika ornityny
35121	Niedobór kwaśnej fosfatazy	391417	Niedobór MHBD	480476	Niedobór NR1H4
275761	Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej	391428	Niedobór MHBD, typ dziecięcy	664	Niedobór OCT
156	Niedobór L-CPT1	391428	Niedobór MHBD, typ klasyczny	2268	Niedobór odporności - niestabilność centromeryczna - anomalie twarzy
156	Niedobór L-CPTI	391457	Niedobór MHBD, typ noworodkowy	306431	Niedobór odporności o początku w wieku dorosłym z autoprzeciwciałami anty interferon gamma
440731	Niedobór L-ferrytyny	565	Niedobór miedzi sprzężony z chromosomem X	70592	Niedobór odporności spowodowany deficytem kinazy-4 związanej z receptorem interleukiny-1
275761	Niedobór LAL	2587	Niedobór mieloperoksydazy	317476	Niedobór odporności sprzężony z chromosomem X z niedoborem magnezu, zakażeniem wirusem Epsteina i Barra i nowotworem
650	Niedobór LCAT	353217	Niedobór mitochondrialnego nośnika 1 asparagianu-glutaminianu	324294	Niedobór odporności T-komórkowej z epidermodysplasia verruciformis
5	Niedobór LCHAD	447784	Niedobór mitochondrialnego nośnika pirogronianu	324294	Niedobór odporności T-komórkowej z powodu deficytu RHOH
2364	Niedobór LDH	746	Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego	200421	Niedobór odporności z anomalią czynnika H
20	Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutaro-CoA	134	Niedobór mitochondrialnej tiolazy acetoacetylo-koenzymu A	200418	Niedobór odporności z anomalią czynnika I
23	Niedobór liazy argininobursztynianowej	45	Niedobór mięśniowej deaminazy monofosforanu adenozyiny	75391	Niedobór odporności z deficytem komórek naturalnych zabójców i niewydolnością nadnerczy
212	Niedobór liazy gamma - cystionu	368	Niedobór mięśniowej fosforylasy glikogenowej	169100	Niedobór odporności z powodu deficytu CD25
20	Niedobór liazy HMG-CoA	97234	Niedobór mięśniowej mutazy fosfoglicerynianu	331190	Niedobór odporności z powodu deficytu fikoliny3
23	Niedobór liazy kwasu argininobursztynowego	228423	Niedobór monocytów - B - naturalnych zabójców - komórek dendrytycznych	331187	Niedobór odporności z powodu deficytu MASP-2
99812	Niedobór ligazy DNA IV	2587	Niedobór MPO	169150	Niedobór odporności z powodu deficytu późnych składników układu dopełniacza
79284	Niedobór lizosomalnego transportera błonowego kobalaminy	395	Niedobór MTHFR	169147	Niedobór odporności z powodu deficytu składników C1, C4, lub C2 układu dopełniacza
61	Niedobór lizosomalnej alfa-D-mannozydazy	183713	Niedobór MyD88	169150	Niedobór odporności z powodu deficytu składników od C5 do C9 układu dopełniacza
309288	Niedobór lizosomalnej alfa-D-mannozydazy, postać dorosłych	79272	Niedobór N-acetylo-6-sulfatazy glukozaminy	169147	Niedobór odporności z powodu deficytu wczesnych składników układu dopełniacza
309282	Niedobór lizosomalnej alfa-D-mannozydazy, postać niemowlęca	79270	Niedobór N-acetylo-alfa-glukozaaminidazy	34592	Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 1
118	Niedobór lizosomalnej beta-mannozydazy	576	Niedobór N-acetyloglukozamino-1-fosfotransferazy	572	Niedobór odporności z powodu wadliwej ekspresji HLA klasy 2
309015	Niedobór Lpl	79329	Niedobór N-acetyloglukozaminylotransferazy 2	444463	Niedobór odporności zależny od TPPII, autoagresja, opóźnienie rozwoju nerwowego z upośledzeniem glikolizy i ekspansją lizosomów
26791	Niedobór MAD	289891	Niedobór N-metylotransferazy glicyny		
394529	Niedobór MAD, typ ciężki noworodkowy	3137	Niedobór NAGA		
103907	Niedobór maltazy - glukoamylazy	79280	Niedobór NAGA typu 2		
79327	Niedobór mannozylotransferazy 1	79281	Niedobór NAGA typu 3		
79326	Niedobór mannozylotransferazy 2	927	Niedobór NAGS		
79321	Niedobór mannozylotransferazy 6	351	Niedobór neuraminidazy z niedoborem beta-galaktozydazy		
79328	Niedobór mannozylotransferazy 7-9	401869	Niedobór NFU1		
79324	Niedobór mannozylotransferazy 8	404454	Niedobór NGLY1		
168598	Niedobór MAT	169079	Niedobór NHEJ1		
168598	Niedobór MAT I/III				
71529	Niedobór MC4R				
42	Niedobór MCAD				
6	Niedobór MCC				
308425	Niedobór MCEE				
59	Niedobór MCT8				
622	Niedobór metylokobalaminy				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
306550	Niedobór odporności związany z FADD	156	Niedobór palmitylotransferazy I karnityny wątrobowej	325	Niedobór protrombiny
70593	Niedobór odporności związany z selektywnym niedoborem przeciwciał anty-polisacharydowych	156	Niedobór palmitylotransferazy IA karnityny	300359	Niedobór przeciwciał i zaburzenia odporności związane z pLcG2
647	Niedobór odporności- małogłowie - niestabilność chromosomowa	157	Niedobór palmitylotransferazy karnityny 2	284417	Niedobór PSAT
79096	Niedobór oksydazy 5'-fosforanu pirydoksyminy	157	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II	329	Niedobór PTA
99763	Niedobór oksydazy 18	228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, ciężka postać dziecięca	721	Niedobór puli magazynowej alfa
70472	Niedobór oksydazy cytochromowej, typ Saguenay, Lac i St. Jean	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać dorosłych	293633	Niedobór PYCR1
70472	Niedobór oksydazy cytochromu C, typ francusko -kanadyjski	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać miopatyczna	79095	Niedobór racemazy 2-metyloacylo-CoA
35706	Niedobór oksydazy glutarylo-CoA	228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać noworodkowa	79095	Niedobór racemazy alfa-metyloacylo-CoA
93601	Niedobór oksydazy ksantynowej	228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa	240760	Niedobór RAD50
773	Niedobór oksydazy kwasu fitanowego	228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, śmiertelna postać układowa	633	Niedobór receptora dla hormonu wzrostu
56	Niedobór oksydazy kwasu homogentyzynowego	228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, ciężka postać dziecięca	633	Niedobór receptora GH
3057	Niedobór oksydazy monoaminowej A	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać dorosłych	293633	Niedobór reduktazy 1 5-karboksyłanu piroliny
419	Niedobór oksydazy prolinowej	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać miopatyczna	431361	Niedobór reduktazy 2,4-dienoilo-CoA
79473	Niedobór oksydazy protoporfirynogenu	228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać noworodkowa	818	Niedobór reduktazy 7-dehydrocholesterolu
99732	Niedobór oksydazy siarczynowej z powodu deficytu kofaktora molibdenowego	228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa	319651	Niedobór reduktazy dihydrofolianowej
308386	Niedobór oksydazy siarczynowej z powodu deficytu kofaktora molibdenowego typu A	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać miopatyczna	226	Niedobór reduktazy dihydropterydyny
308393	Niedobór oksydazy siarczynowej z powodu deficytu kofaktora molibdenowego typu B	228302	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać noworodkowa	2203	Niedobór reduktazy lizyny alfa-keto glutarowej
308400	Niedobór oksydazy siarczynowej z powodu deficytu kofaktora molibdenowego typu C	228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, śmiertelna postać układowa	395	Niedobór reduktazy metylenotetrahydrofolianu
79301	Niedobór oksydoreduktazy 3-beta-hydroksy-delta-5-C27-steroidowej	228305	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa	70594	Niedobór reduktazy sepiapteryny
816	Niedobór oksydoreduktazy alkoholowej kwasów tłuszczowych	228308	Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa	217335	Niedobór RIN2
93601	Niedobór oksydoreduktazy ksantynowej	71528	Niedobór PCI	420741	Niedobór RNF168
415	Niedobór ORNT1	2880	Niedobór PEPCK	79157	Niedobór SBCAD
158	Niedobór osoczowo-błonowego transportera karnityny	93598	Niedobór peroksymalnej aminotransferazy alaninogliksylanowej	26792	Niedobór SCAD
664	Niedobór OTC	722	Niedobór plazminogenu typu 1	71212	Niedobór SCHAD
832	Niedobór OXCT1	760	Niedobór PNP	832	Niedobór SCOT
36355	Niedobór P2Y12	760	Niedobór PNPazy	35710	Niedobór SGLT1
35664	Niedobór P5CS	79096	Niedobór PNPO	69076	Niedobór SGLT2
35120	Niedobór P5N	284435	Niedobór podjednostki LDH-H	169095	Niedobór skrzydlatej helisy
716	Niedobór PAH	284426	Niedobór podjednostki LDH-M	255182	Niedobór składnika białka X dehydrogenazy pirogronianowej
156	Niedobór palmitylotransferazy 1 karnityny wątrobowej	183675	Niedobór podklasy IgG z niedoborem podklasy IgA	255182	Niedobór składnika kompleksu E dehydrogenazy pirogronianowej
156	Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny	71526	Niedobór POMC	255138	Niedobór składnika podjednostki beta kompleksu E1 dehydrogenazy pirogronianowej
		95699	Niedobór POR	169150	Niedobór składników terminalnego szlaku układu dopełniacza
		326	Niedobór proakceleryny	468699	Niedobór SLC39A8
		742	Niedobór prolidazy	70472	Niedobór SLSJ-COX
		2966	Niedobór properdyny	169142	Niedobór specyficznych ziarnistości neutrofilowych
				70594	Niedobór SPR
				2314	Niedobór STAT3
				79269	Niedobór sulfamidazy heparanu

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
309297	Niedobór sulfatazy N-acetylgalaktozamina-6-siarczynu	134	Niedobór tiolazy alfa-metylo-acetoacetylo-CoA	79238	Niedobór urydynodifosforogalaktozo-4-epimerazy
461	Niedobór sulfatazy steroidowej	480483	Niedobór TJP2	26793	Niedobór VLCAD
99763	Niedobór syntazy aldosteronu	101028	Niedobór transaldolazy	247768	Niedobór WNT4
99764	Niedobór syntazy aldosteronu niezwiązanej z CYP11B2	2066	Niedobór transaminazy GABA	103908	Niedobór wymiany Na-H
99764	Niedobór syntazy aldosteronu niezwiązanej z genem syntazy aldosteronu	2066	Niedobór transaminazy kwasu gamma-aminomasłowego	→26420 0	Niedobór wzrostu - brachydaktylia - dysmorfia
247525	Niedobór syntazy argininobursztynianu	832	Niedobór transferazy acetoacetatu sukcyńnylo-CoA	369	Niedobór wątrobowej fosforylasy glikogenu
65287	Niedobór syntazy beta-alaninowej	447795	Niedobór transferazy liopnianowej 2	369	Niedobór wątrobowej fosforylasy glikogenu
101006	Niedobór syntazy GM2	401862	Niedobór transferazy liponowej 1	93601	Niedobór XDH
247525	Niedobór syntazy kwasu argininobursztynowego	832	Niedobór transferazy sukcyńnylo-CoA:3-ketokwasu CoA	75496	Niedobór XGPT
79507	Niedobór syntazy leukotrienu C4	832	Niedobór transferazy sukcyńnylo-CoA:3-ketokwasu CoA	93601	Niedobór XO
79507	Niedobór syntazy LTC4	664	Niedobór transkarbamylazy ornityny	93601	Niedobór XOR
35701	Niedobór syntetazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-CoA	859	Niedobór transkobalaminy	734	Niedobór ziarnistości alfa
33574	Niedobór syntetazy gamma-glutamylcysteiny	2967	Niedobór transkobalaminy I	734	Niedobór ziarnistości alfa delta
247525	Niedobór syntetazy argininobursztynianu	859	Niedobór transkobalaminy II	721	Niedobór ziarnistości alfa w płytkach krwi
32	Niedobór syntetazy glutationowej	2967	Niedobór transkobalaminy-1	169110	Niedobór łańcuchów ciężkich immunoglobulin
289849	Niedobór syntetazy glutationu bez 5-oksoprolinurii	199247	Niedobór transkortyny	183675	Niedobór łańcuchów kappa
289846	Niedobór syntetazy glutationu z 5-oksoprolinurią	79259	Niedobór translokazy G6P	332	Niedobór żołądkowego czynnika wewnętrznego
35701	Niedobór syntetazy HMG-CoA	159	Niedobór translokazy karnityno-acylokarnitynowej	869	Niedoczynność nadnerczy - achalazja - alakrimia
79242	Niedobór syntetazy holokarboksylazy	71277	Niedobór transportera glukozy typu 1	→3157	Niedoczynność podwzgórza-wtórne małogłowie-upośledzenie wzroku-wady układu moczowego
147	Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej	59	Niedobór transportera jednowęglanów 8	→3157	Niedoczynność przysadki - małowocze
147	Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej 1	52503	Niedobór transportera kreatyny	→3157	Niedoczynność przysadki - mikropenis - rozszczep wargi/podniebienia
147	Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej I	52503	Niedobór transportera kreatyny sprzężony z płcią	91350	Niedoczynność przysadki spowodowana torbielą kieszonki Rathkego
247525	Niedobór syntetazy kwasu argininobursztynowego	238459	Niedobór transportera kwasu siałowego-CMP	91354	Niedoczynność przysadki spowodowana zespołem pustego siodła tureckiego
391376	Niedobór syntetazy kwasu asparaginianowego	97229	Niedobór transportera ryboflawiny	2237	Niedoczynność przytarczyc - głuchota - choroba nerek
401859	Niedobór syntetazy kwasu liponowego	309031	Niedobór trzustkowej lipazy triglicerydów	1226	Niedoczynność przytarczyc - rozszczep podniebienia
30	Niedobór syntetazy monofosforanu urydyny	309031	Niedobór trzustkowej lipazy trójglicerydów	90673	Niedoczynność tarczycy spowodowana mutacjami receptora TSH
13	Niedobór syntazy 6-pirogronylo-tetrahydropteryny	79238	Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy	226307	Niedoczynność tarczycy z powodu niedoboru czynników transkrypcyjnych zaangażowanych w rozwój lub funkcjonowanie przysadki
134	Niedobór T2	308473	Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy czerwonookrunkowej	3047	Niedoczynność tarczycy- dysmorfia - polidaktylia pozaosiowa - niepełnosprawność intelektualna
101028	Niedobór TALDO	205	Niedobór UGT		
2967	Niedobór TCI	79234	Niedobór UGT typu 1		
397959	Niedobór TCR-alfa-beta pozytywnych komórek T	35120	Niedobór UMPH1		
397959	Niedobór TCR-alfa-beta+ komórek T	481665	Niedobór UPS18		
746	Niedobór TFP	79239	Niedobór urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej		
→300	Niedobór tiolazy	79234	Niedobór urydynodifosforan-glukonylotransferazy bilirubiny typu 1		
		79235	Niedobór urydynodifosforan-glukuronosylotransferazy bilirubiny typu 2		
		205	Niedobór urydynodifosforanu glukuronoylotransferazy bilirubiny		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
100034	Niedojrzało-hipoplastyczny typ wrodzonego niedorozwoju szkliwa z taurodontyzmem	75564	Niedokrwistość oporna na leczenie z obecnością pierścieniowatych syderoblastów	314376	Niedrożność smółkowa z powodu niedoboru cykazy guanylowej 2C
766	Niedokrwistość hemolityczna spowodowana niedoborem kinazy pirogronianowej czerwonych krwinek	168960	Niedokrwistość oporna na leczenie z transformacją białaczkową	→79452	Niedziedziczny wrodzony pierwotny obrzęk limfatyczny
90033	Niedokrwistość autoimmunohemolityczna typu ciepłego	232	Niedokrwistość sierpowata	→2199	Nieepidermolityczny rogowiec dłoniowo-podeszwowy
90036	Niedokrwistość autoimmunohemolityczna typu mieszanego	251359	Niedokrwistość sierpowata - beta-talaszemia	439202	Niegojące się okołoporodowe uszkodzenie splotu ramiennego
124	Niedokrwistość Blackfana i Diamonda	251365	Niedokrwistość sierpowata - choroba hemoglobiny C	439202	Niegojący OBpl
178330	Niedokrwistość ciałek Heinza	251370	Niedokrwistość sierpowata - choroba hemoglobiny D	439202	Niegojący się OBPI
231214	Niedokrwistość Cooley'a	251375	Niedokrwistość sierpowata - choroba hemoglobiny E disease	411703	Niegruźlicza mykobakteryjna infekcja płuc
363727	Niedokrwistość dyserytropoetyczna sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi płytkami i neutropenią	75563	Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X	411703	Niegruźlicza mykobakteryjna choroba płuc
90035	Niedokrwistość hemolityczna Donatha i Landsteinerja	2802	Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i ataksja	3010	Nieharmonijne dojrzewanie szkieletu - dysproporcja włókien mięśniowych
90031	Niedokrwistość hemolityczna niesferocytowa z powodu niedoboru heksokinazy	2802	Niedokrwistość syderoblastyczna sprzężona z chromosomem X i z ataksją	329883	Niehipoproteinemiczna gastropatia przerostowa
99138	Niedokrwistość hemolityczna z powodu nadprodukcji deaminazy adenozy w erytrocytach	255132	Niedokrwistość syderoblastyczna związana z GLRX5	363999	Nieimmunologiczny HF
35120	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru 5' nukleotydazy pirymidynowej	231214	Niedokrwistość śródziemnomorska	363999	Nieimmunologiczny obrzęk płodu
712	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru izomerazy glukofosforanowej	35122	Niedolerancja disacharydów	289857	Nieketonowa hiperglicynemia noworodków
86817	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru kinazy adenylanowej	1997	Niedomykalność powiek - rozszczep wargi i podniebienia	325529	Nieklasyczny wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru STAR
714	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru mutazy difosfoglicerynowej	3238	Niedomykalność zastawki mitralnej - głuchota - wady szkieletu	97564	Nieme immunologicznie kłębuszkowe zapalenie nerek bez ANCA
90030	Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru reduktazy glutationu	3332	Niedorozwój kości promieniowej - polidaktylia pozaosiowa	97563	Nieme immunologicznie kłębuszkowe zapalenie nerek z ANCA
49827	Niedokrwistość megaloblastyczna wrażliwa na tiaminę z cukrzycą i głuchotą czuciowo-nerwową	1122	Niedorozwój kości łokciowej - rozszczep stopy	166105	Niemowlęca encefalopatia mitochondrialna związana z FASTKD2
83642	Niedokrwistość mikrocytarna z wątrobą przeciążoną żelazem	383	Niedosłuch mieszany przewodzeniowy i nerwowo-czuciowy sprzężony z chromosomem X	456312	Niemowlęca wielonarządowa choroba neurologiczno-endokrynologiczno-trzustkowa
101096	Niedokrwistość nieregeneratywna	383	Niedosłuch mieszany przewodzeniowy i nerwowo-czuciowy sprzężony z chromosomem X	477661	Niemowlęca IBD zależna od IL21
98826	Niedokrwistość oporna na leczenie	383	Niedosłuch mieszany sprzężony z chromosomem X z wytryskiem perilimfy	477661	Niemowlęce nieswoiste zapalenie jelit zależne od IL21
86839	Niedokrwistość oporna na leczenie z nadmiarem blastów	383	Niedosłuch Nence'a	313850	Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe
100019	Niedokrwistość oporna na leczenie z nadmiarem blastów-1	137577	Niedosłuch przewodzeniowy z unieruchomieniem strzemiączka	1145	Niemowlęcy rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X
100020	Niedokrwistość oporna na leczenie z nadmiarem blastów-2	137577	Niedosłuch sprzężony z chromosomem X typu 2	77259	Niemózgowa młodzieńcza choroba Gauchera
		3411	Niedotlenienie okołoporodowe	231720	Nienabyty złożony Niedobór hormonów przysadki z nieprawidłowościami kręgosłupa
		314376	Niedotlenieniowe i niedokrwienne uszkodzenie mózgu noworodków	363494	Nienasieniakowy zarodkowy nowotwór jądra
			Niedrożna szczątkowa pochwa - anomalia nerki po tej samej stronie	84085	Nieneurgeny-neurogeny pęcherz moczowy
			Niedrożność jelita u noworodka z powodu niedoboru cykazy guanylowej 2C	157769	Nieokreślone położenie trzewi
				103920	Nieokreślone zapalenie jelit
				163924	Nieopryszczkowe zapalenie układu limbicznego
				99121	Nieparzysty przebieg żyły głównej dolnej

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1236	Niepełnosprawność intelektualna - atetozja - małowocze	127	Niepełnosprawność intelektualna - padaczka - zaburzenia endokrynologiczne	85338	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - ataksja - apraksja
166108	Niepełnosprawność intelektualna - hipotonia - dysmorfia twarzy	3082	Niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia - nieuczesane włosy	2958	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - dysmorfia - atrofia mózgu
3074	Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - hiperteloryzm	3051	Niepełnosprawność intelektualna - rzadkie włosy - brachydaktylia	85278	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - padaczka - oftalmoplegia - atrofia mózdzku
166108	Niepełnosprawność intelektualna, typ Birka i Barela	1891	Niepełnosprawność intelektualna - spastyczność - ektrodaktylia	163956	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - dystrofia paznokci - napady padaczkowe
→1762	Niepełnosprawność intelektualna typu Lubsja sprzężona z chromosomem X	289483	Niepełnosprawność intelektualna - wrodzony brak łez - achalazja	3459	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - ginekomastia - otyłość
85324	Niepełnosprawność intelektualna typu Shrimpton sprzężona z chromosomem X	171860	Niepełnosprawność intelektualna - zaćma - kifoza	85317	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipogammaglobulinemia - postępujące pogorszenie stanu neurologicznego
85325	Niepełnosprawność intelektualna typu Stevensona sprzężona z chromosomem X	→32473 7	Niepełnosprawność intelektualna - zaćma - szczelina oka - kifoza	59	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipotonia
85326	Niepełnosprawność intelektualna typu Stolla sprzężona z chromosomem X	3042	Niepełnosprawność intelektualna - zaćma - zwapnienie małżowiny usznej - miopia	85329	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - hipotonia - dysmorfia twarzy - agresywne zachowanie
→59	Niepełnosprawność intelektualna typu Zoricka sprzężona z chromosomem X	3041	Niepełnosprawność intelektualna - łysienie - zwichnięcie rzepki - akromikria	324410	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - kardiomegalia - niewydolność serca
3044	Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia - hipogonadyzm - cukrzyca	93951	Niepełnosprawność intelektualna dominująca sprzężona z chromosomem X - padaczka	85320	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - makrocefalia - makroorchydizm
329224	Niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wnętrostwo	100973	Niepełnosprawność intelektualna FRAXE	1568	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - malformacja Dandy'ego i Walkera - choroba zwojów podstawnych - napady padaczkowe
171851	Niepełnosprawność intelektualna - enteropatia - głuchota - neuropatia obwodowa - rybia łuska - keratoderma	251383	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - małowłowie - malformacja kory mózgu - szczypty wygląd	163937	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - małowłowie - hipoplazja mostu i mózdzku
356996	Niepełnosprawność intelektualna - hipotonia - sztywność - zaburzenia snu	137831	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem - hipoplazja mózdzku	163971	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - małowłowie - niewydolność jąder
3451	Niepełnosprawność intelektualna - hipsarytmia	85330	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - agnezja ciała modzelowatego - niedowład spastyczny czterokończynowy	85282	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - napady padaczkowe - niedorozwój narządów płciowych - małowłowie - otyłość
3068	Niepełnosprawność intelektualna - miopia - niski wzrost - zaburzenia endokrynologiczne	85327	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - akromegalia - hiperaktywność	→59	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - niedowład spastyczny czterokończynowy
1495	Niepełnosprawność intelektualna - niedorozwój ciała modzelowatego - wyrostek przeduszny	85295	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - choreoatetozja - nienormalne zachowanie		
1240	Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - klinowate nasady kości kolan	→3057	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - nieprawidłowy metabolizm oksydazy monoaminowej A		
3409	Niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost - przykurcze rąk - anomalie narządów płciowych	→702	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - spastyczna paraplegia z odkładaniem żelaza		
75858	Niepełnosprawność intelektualna - otyłość - dystrofia siatkówki - mikropenis	3052	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - ataki padaczkowe - łuszczycza		
352530	Niepełnosprawność intelektualna - otyłość - malformacje mózgu - dysmorfia twarzy				
2139	Niepełnosprawność intelektualna - padaczka - kartoflowaty nos				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3055	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - niski wzrost - otyłość	93945	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Porteousa	85287	Niepełnosprawność intelektualna typu Siderius sprzężona z chromosomem X
3077	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - psychoza - makroorchidyzm	85278	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ południowo afrykański	85288	Niepełnosprawność intelektualna typu Stocco Dos Santos sprzężona z chromosomem X
163979	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - zespół czaszkowo-twarzowo-szkieletowy	→776	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Raymonda	85328	Niepełnosprawność intelektualna typu Turnera sprzężona z chromosomem X
85280	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - łokieć koślawy - dysmorfia	93950	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Sutherlanda i Haan	→85293	Niepełnosprawność intelektualna typu Vitale'a sprzężona z chromosomem X
777	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X niesyndromiczna	163976	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Van Escha	85290	Niepełnosprawność intelektualna typu Wilsona sprzężona z chromosomem X
3242	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X spowodowana mutacjami PQBP1	1193	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typu Atkina	→280	Niepełnosprawność intelektualna typu Wittwera sprzężona z chromosomem X
3056	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Brooksa	3242	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typu Renpenninga	3080	Niepełnosprawność intelektualna typu Wolffa
→45724 0	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Gu	85319	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X-padaczka - postępujące przykurcze stawów - dysmorfizm	364028	Niepełnosprawność intelektualna z anomaliami w wyniku mutacji w GRIA3 sprzężona z chromosomem X
3063	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Snydera	2898	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z płcią - plagiocefalia	100973	Niepełnosprawność intelektualna związana z łamliwością FRAXE
776	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z wyglądem marfanoidalnym	67045	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z płcią z izolowanym niedoborem hormonu wzrostu	→32473 7	Niepełnosprawność intelektualna, typ Kahrizi
85274	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Ahmada	85273	Niepełnosprawność intelektualna typu Abidi sprzężona z chromosomem X	2557	Niepełnosprawność intelektualna, typu Mietensa i Webera
85293	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Cabezasa	85276	Niepełnosprawność intelektualna typu Armfielda sprzężona z chromosomem X	468620	Niepełnosprawność intelektualna-padaczka-zespół pozapiramidowy
163971	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Cilliersa	3079	Niepełnosprawność intelektualna typu Buenos-Aires	94083	Niepełnosprawność sprzężona z chromosomem X - dystonia - dyzartria
→93950	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Fichera	85277	Niepełnosprawność intelektualna typu Cantagrela sprzężona z chromosomem X	314978	Niepostępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X
93947	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Golabi, Ito i Hall	85283	Niepełnosprawność intelektualna typu Milesa i Carpentera sprzężona z chromosomem X	314647	Niepostępująca ataksja mózdkowa z niepełnosprawnością intelektualną
93952	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Hedera	85322	Niepełnosprawność intelektualna typu Pai sprzężona z chromosomem X		Niepostępująca tylna leukoencefalopatia z tworzeniem jam oraz neuropatią obwodową
163961	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Kroesa	85285	Niepełnosprawność intelektualna typu Schimke sprzężona z chromosomem X	99089	Nieprawidłowa liczba ujść wieńcowych
163937	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Najma	85323	Niepełnosprawność intelektualna typu Seemanova sprzężona z chromosomem X	99100	Nieprawidłowa pozycja uszek przedsińków
163956	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Nascimento	85286	Niepełnosprawność intelektualna typu Shashi sprzężona z chromosomem X	99050	Nieprawidłowe odejście prawej lub lewej tętnicy płucnej od aorty
				467166	Nieprawidłowe zakręty mózgu związane z tubulinopatią (Dysgyria związana z tubulinopatią)
				247768	Nieprawidłowości przewodów Mullera i hiperandrogenizm
				399805	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią z powodu mutacji pojedynczego genu
				171709	Niepłodność męska z powodu globozoospermii

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
→399808	Niepłodność męska z powodu mutacji NANOS1	35098	Niesyndromiczna jednostronna synostoza wieńcowa	811	Niewydolność trzustki i dysfunkcja szpiku kostnego
171709	Niepłodność męska z powodu spermatozoa z okrągłą główką	3366	Niesyndromiczna kraniosynostoza czołowa	439167	Niewydolność łozyska
→399805	Niepłodność męska z prawidłową wirylizacją spowodowana defektem mejozy	90625	Niesyndromiczna nerwowo-czuciowa utrata słuchu typu DFN sprzężona z chromosomem X	251332	Niewyjaśniona długotrwała gorączka/zespół zapalny
→399805	Niepłodność męska z prawidłową wirylizacją spowodowana zahamowaniem dojrzewania	276234	Niesyndromiczna niepłodność męska spowodowana astenozoospermia	562	Niezależne od gonadotropin przedwczesne dojrzewanie płciowe kobiet
399808	Niepłodność męska z teratozoospermia z powodu mutacji pojedynczego genu	276234	Niesyndromiczna niepłodność męska spowodowana zaburzeniem ruchliwości plemników	442835	Niezdeteminowana encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku
404466	Niepłodność żeńska z powodu wady osłonki przejrzystej	30391	Niesyndromiczna obustronna atrezja dróg żółciowych	442835	Niezdeteminowana EOEE
100070	Niepłynny wariant PPA	101685	Niesyndromiczna rzadka niepełnosprawność umysłowa	216694	Niezgodność połączeń komorowotętnicznych i przedsińkowokomorowych
54260	Niescalony mięsień lewej komory	35099	Niesyndromiczna synostoza dwuwieżcowa	86830	Niezróżnicowana choroba mieloproliferacyjna
98825	Niesklasyfikowana choroba mielodysplastyczna/mieloproliferacyjna	35093	Niesyndromiczna synostoza strzałkowa	398987	Niezróżnicowana teratoma jajników
104078	Niesklasyfikowana rzekoma niedrożność jelit	90625	Niesyndromiczna utrata słuchu czuciowo-nerwowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	178315	Niezróżnicowany embrionalny mięsak wątroby
251328	Niesklasyfikowane zapalenie naczyń	91492	Niesyndromiczna zaćma o wczesnym początku	178315	Niezróżnicowany mięsak wątroby
98825	Niesklasyfikowany mieszany zespół mielodysplastyczny/mieloproliferacyjny	49042	Niesyndromiczny wrodzony niedorozwój zębiny	213721	Niezróżnicowany rak endometrium
98827	Niesklasyfikowany zespół mielodysplastyczny	1581	Nietelomerowa monosomia 10q	418951	Niezróżnicowany rak przełyku
91364	Niespecyficzne idiopatyczne śródmiąższowe zapalenie płuc	3306	Nietelomerowa tetrasomia 15q	213721	Niezróżnicowany rak trzonu macicy
91140	Niespecyficzne JIA	1695	Nietelomerowa trisomia 10q	424080	Niezróżnicowany rak trzustki z podobnymi do osteoklastów komórkami olbrzymimi
91140	Niespecyficzne młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów	1702	Nietelomerowa trisomia 13q	424970	Niezróżnicowany rak wątroby i IBT
206572	Niespecyficzne zapalenie mięśni	306486	Nietolerancja disacharydów bez nietolerancji sacharozы	424970	Niezróżnicowany rak wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego
91364	Niespecyficzne śródmiąższowe zapalenie płuc	306462	Nietolerancja disacharydów bez nietolerancji skrobii	423786	Niezróżnicowany rak żołądka
238569	Nieswoiste zapalenie jelit o wczesnym początku zależne od IL10	306446	Nietolerancja disacharydów z minimalną tolerancją skrobii	432	nHH
294023	Nieswoiste zapalenie skóry i jelit noworodków	306436	Nietolerancja disacharydów z nietolerancją skrobi	2868	Niski wzrost - choroba zastawki serca - charakterystyczny wygląd twarzy
49042	Niesyndromiczna	306474	Nietolerancja disacharydów z nietolerancją skrobii i laktozy	2866	Niski wzrost - deafness - dysfunkcja neutrofilii - dysmorfia
90625	Niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	443236	Nietolerancja ortostatyczna spowodowana niedoborem NET	2863	Niski wzrost - kostki Worma - destrukcja
87884	Niesyndromiczna głuchota genetyczna	464	Nietrzymanie barwnika	2865	Niski wzrost - płetwistość szyi - choroba serca
90625	Niesyndromiczna głuchota nerwowo-czuciowa typu DFN sprzężona z chromosomem X	435	Nietrzymanie barwnika typu 1	→2995	Niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna - anomalie oczu - rozszczep wargi/podniebienia
216452	Niesyndromiczna głuchota postlingwialna uwarunkowana genetycznie	1456	Nietypowa koarkcja aorty	3102	Niski wzrost - sekwencja Pierre'a Robina - rozszczep żuchwy - wady rąk - stopa końsko-szpota
216445	Niesyndromiczna głuchota prelingwialna uwarunkowana genetycznie	99104	Nieukorzeniona zatoka wieńcowa	85442	Niski wzrost - wady mózdzku i przysadki - małe siodło tureckie
		642	Niewrażliwość na ból - anhidroza	2994	Niski wzrost - wady twarzoczaszki - hipoplazja narządów płciowych
		786	Niewrażliwość na glikokortykosteroidy	2332	Niski wzrost - wady twarzy i szkieletu - niepełnosprawność intelektualna - makrodoncja
		443084	Niewydolność baroreceptorów	→2616	Niski wzrost - wysokie kręgi
		439167	Niewydolność naczyń maciczno-łożyskowych		
		88	Niewydolność szpiku kostnego		
		199337	Niewydolność trzustki - niedokrwistość - hiperostoza		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3102	Niski wzrost - zespół Pierre'a Robina - rozszczep żuchwy - wady rąk - stopa końsko-szpotawa	1453	Niskorosłość rizomeliczna z wadą obojczyka	59303	Noworodkowy zespół rybiej łuski i stwardniającego zapalenia dróg żółciowych
633	Niski wzrost spowodowany opornością na hormon wzrostu	97360	Niskorosłość Robinowa	100080	Nowotwór neuroendokryny jelita grubego
629	Niski wzrost spowodowany anomalią jakościową hormonu wzrostu	86873	NK-cell LGL leukemia	100078	Nowotwór neuroendokryny jelita krętego
632	Niski wzrost spowodowany izolowanymi niedoborem hormonu wzrostu z hipogammaglobulinemią sprzężoną z chromosomem X	407	NKA	100082	Nowotwór neuroendokryny kanału odbytu
2867	Niski wzrost typu Brussels	289857	NKH noworodków	100081	Nowotwór neuroendokryny odbytynicy
314811	Niski wzrost z powodu niedoboru GHSR	289860	NKH noworodków	284400	Nowotwór drobnokomórkowy pęcherzyka żółciowego
140941	Niski wzrost z powodu niedoboru pierwotnej labilnej kwasowo podjednostki	86879	NKTCL	289362	Nowotwór embrionalny zlokalizowany poza centralnym układem nerwowym
314811	Niski wzrost z powodu niedoboru receptora dla substancji uwalniających GH	527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	289362	Nowotwór embrionalny zlokalizowany poza CUN
220465	Niski wzrost z powodu niedoboru STAT5b	98907	NLSDI	86870	Nowotwór hematodermiczny CD4+/CD56+ (blastyczny chłoniak skóry)
314802	Niski wzrost związany z częściowym niedoborem GHR	98908	NLSDM	99912	Nowotwór jajnika z komórek rozrodczych
314802	Niski wzrost związany z częściowym niedoborem receptora hormonu wzrostu	443167	NLSDM	99916	Nowotwór jajnika z komórek Sertoliego i Leydiga
314795	Niski wzrost związany z SHOX	391504	NMC	443167	Nowotwór linii pośrodkowej NUT
171706	Niski wzrost-opóźniony wiek kostny z powodu niedoboru metabolizmu hormonów tarczycy	86867	NMG	443291	Nowotwór towarzyszący HIV
2633	Niskorosłość mezomeliczna typu Nievergelta	2615	NMZL	97278	Nowotwór wydzielający polipeptyd trzustkowy
2634	Niskorosłość mezomeliczna typu Reinhardta i Pfeiffera	→98784	NNS	86870	Nowotwór z blastycznych plazmacytoidalnych komórek dendrytycznych
2623	Niskorosłość geleofizyczna	447	Nocna dystonia napadowa	443291	Nowotwór związany z HIV
2658	Niskorosłość Lenza i Majewskiego	447	Nocna napadowa hemoglobinuria	289385	Nowotwór złośliwy zdiagnozowany podczas ciąży
2631	Niskorosłość mezomeliczna - rozszczep podniebienia - karpodaktylia	31204	Nokardioza	137583	Nowotwór śródnamionkowy sromu
468631	Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN	2700	Noma	44890	Nowotwory podścieliskowe przewodu pokarmowego
2576	Niskorosłość mięśniowo-wątrobowo-mózgowo-oczna	48372	Non-cirrhotic nodulation	168947	Nowotwory szpiku związane rearanżacją PDGFRA
2576	Niskorosłość MULIBREY	329469	Non-DS-AMKL	168950	Nowotwory szpiku związane rearanżacją PDGFRB
2653	Niskorosłość osteochondrodysplastyczna - głuchota - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	206538	Non-dysgerminomatous germ cell cancer of ovary	168953	Nowotwory szpiku związane z rearanżacją FGFR1
2645	Niskorosłość osteoglofoniczna	506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	141096	Nozdrze dodatkowe
2646	Niskorosłość parastrematyczna (ze zniekształceniem kończyn??)	79651	Non-PKU HPA	141096	Nozdrze nadliczbowe
2643	Niskorosłość pierwotna mikrocefaliczna typu Toriello	528084	Non-specific syndromic intellectual disability	314928	NPH
2617	Niskorosłość ptasiogłowia typu Montreal	306658	Normokalcemiczna kalcynoza guzowata	634	NS
		→682	Normokalemiczny PP	88616	NS-ARID
		363558	NORSE	2701	NS/LAH
		75327	North Carolina macular dystrophy, retinal 1	417	NSHPT
		141112	Nosowa heterotopia glejowa	93606	NSIAD
		86879	Nosowy chłoniak z komórek T/NK	91364	NSIP
		69063	Noworodkowa błoniasta glomerulopatia z deficytem matczynej endopeptydazy	100073	NTOS
		17	Noworodkowa kwasica mleczanowa z acydurią metylomalonową	54	OA1
		313906	Noworodkowa wrodzona torbiel trzustki		
		284979	Noworodkowy MFS		
		70587	Noworodkowy zespół ostrej niewydolności oddechowej		
		3455	Noworodkowy zespół progeroidalny		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks). Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
398156	OAFNS	1314	Obustronna symetryczna glejoza wzgórze	79434	OCA1B
1106	OAS	137920	Obustronna atrezja nozdrzy	79432	OCA2
374	OAVS	208444	Obustronna czołowa polimikrogyria/małozakrętowość	79433	OCA3
177926	Objawowa forma hemofilii A u kobiet nosicielek	101070	Obustronna czołowo-skroniowa polimikrogyria	79435	OCA4
177929	Objawowa forma hemofilii B u kobiet nosicielek	98889	Obustronna drobnozакrętowość okołosylwialna	370091	OCA5
206546	Objawowa postać dystrofii mięśniowej Duchenne'a i Beckera u kobiet nosicielek	443995	Obustronna i symetryczna dysplazja uszno-zuchwowa z tysieniem	370097	OCA6
465508	Objawowa postać hemochromatozy dziedzicznej związanej z HFE	97364	Obustronna MCDK	352745	OCA7
465508	Objawowa postać hemochromatozy klasycznej	140963	Obustronna mikrocja - głuchota - rozszczep podniebienia	280640	Occipital malformations of cortical development
465508	Objawowa postać hemochromatozy typu 1	208441	Obustronna okołozstrzałkowa ciemieniowo-potyliczna polimikrogyria	1647	OCCS
276630	Objawowa postać zespołu Coffina i Lowry'ego u kobiet nosicielek	208447	Obustronna uogólniona polimikrogyria/małozakrętowość	247834	OCMD
449291	Objawowa postać zespołu łamliwego chromosomu X u kobiet nosicielek	97364	Obustronna wielotorbielowata dysplazja nerki	534	OCR
436274	Objawy skórne podobne do kępek żółtych rzekomych ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki	97364	Obustronna wielotorbielowata nerka dysplastyczna	534	OCRL
2970	Obrinsky syndrome	93177	Obustronne wrodzone poszerzenie kielichów nerek	534	Oculocerebrorenal dystrophy
100057	Obrzęk angioneurotyczny indukowany blokerem RAAS	1229	Obustronne zwapnienia z polimikrogyrią	2788	Oczna postać wrodzonej łamliwości kości
100057	Obrzęk angioneurotyczny indukowany blokerem układu renina-angiotensyna-aldosteron	1980	Obustronne zwapnienie prążkowiowo- gałkowo-zębate	166272	ODCD
86914	Obrzęk limfatyczny - anomalie tętniczo-żylny mózgu	319205	Obustronny krwotok do nadnerczy	251262	Oddzielająca jałowa martwica kostno-chrzęstna i niski wzrost
33001	Obrzęk limfatyczny - dwurzędowość rzęs	319205	Obustronny masywny krwotok do nadnerczy	2764	Oddzielająca martwica kostno-chrzęstna
2136	Obrzęk limfatyczny - limfangiektazja - niepełnosprawność intelektualna	163746	Obwodowa neuropatia demielinizująca- ośrodkowa leukodystrofia demielinizująca - zespół Waardenburga - choroba Hirschsprunga	83595	Odkleszczowa choroba Kolorado
→33001	Obrzęk limfatyczny - ptoza	2400	Obwodowa neuropatia ruchowa - dysautonomia	90283	Odmiana obrzękowa skórnej postaci tocznia rumieniowatego
86915	Obrzęk limfatyczny - wady przegrody międzyprzedsionkowej - zmiany twarzy	90396	Obwodowa przewlekła mucynoza grudkowa	90282	Odmiana przerosta ogniskowego tocznia rumieniowatego
90186	Obrzęk limfatyczny Meige'a	213630	Obwodowy guz neuroektodermalny trzonu macicy	247685	Odontohipofosfatazja
79452	Obrzęk limfatyczny Nonne'a i Milroy'a	370348	Obwodowy PNET	86855	Odosobniony guz plazmocytowy
662	Obrzęk limfatyczny z żółtymi paznokciami	370348	Obwodowy prymitywny guz neuroektodermalny	1487	ODP
100057	Obrzęk naczynioruchowy indukowany blokerem RAAS	213812	Obwodowy rak neuroektodermalny szyjki	99995	Odruchowa dystrofia współczulna
100057	Obrzęk naczynioruchowy indukowany blokerem układu renina-angiotensyna-aldosteron	213812	Obwodowy rak neuroektodermalny szyjki	1571	Odwartwienie siatkówki - encefalocela potyliczne
1041	Obrzęk płodu	213812	Obwodowy rak neuroektodermalny szyjki macicy	216694	Odwroćenie komór
330012	Obrzęk płuc na dużej wysokości	352731	OCA1	139466	Odwroćenie płci - nerki, dysgeneza nadnerczy i płuc
77243	Obrzęk tłuszczowy	352734	OCA1-MP	168558	Odwroćenie płci XY - niewydolność nadnerczy
1041	Obrzęk uogólniony płodu	352737	OCA1-TS	101063	Odwroćenie trzewi
247165	Obrzęk z zaczerwienieniem z powodu zapalenia wielonerwowego	79431	OCA1A	95854	Odwroćenie trzewi z prawidłowym położeniem serca
				79405	Odwroćona JEB
				79409	Odwroćone RDEB
				98951	Odwroćony fenomen Marcusa i Gunna
				2704	Odwroćony uśmiech - pęcherz neurogeny
				329324	Odwroćony zespół Klippela i Trénaunay'a
				2750	OFD1
				2751	OFD2
				2752	OFD3
				2753	OFD4
				2919	OFD5
				2754	OFD6
				→2750	OFD7

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2755	OFD8	443804	Ogniskowy zespół sztywności uogólnionej	29822	Okresowa spontaniczna hipotermia
141007	OFD9	90069	Ogólne zatrucie kwasem monochlorooctowym	682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne
2756	OFD10	53693	Ograniczenie wzrostu - aminoacyduria - cholestaza - przeładowanie żelazem - kwasica mleczanowa - wczesna śmierć	681	Okresowe porażenie hipokaliemiczne
141000	OFD11	69744	Ograniczona hipokeratoza dłoniowo-podeszwowa	37553	Okresowe porażenie kardiodysrytmiczne Andersena
141327	OFD12	163927	Ograniczona łuszczyca krostkowa	37553	Okresowy paraliż wrażliwy na potas z arytmią serca
141330	OFD13	180267	Ogromny gruczolakowłókniak piersi	391655	Okresy wyłączeń w chorobie Parkinsona niereagujące na leczenie doustne
434179	OFD14	180267	Ogromny gruczolakowłókniak piersi	66629	Określona olbrzymia - mikrocefalia
2750	OFDI	64739	OHSS	33572	Oksoprolinuria spowodowana niedoborem oksoprolinazy
2750	OFDSI	666	OI	63440	Oksycefalia izolowana
79098	Oftalmia współczulna	216796	OI typu 1	69088	OL-EDA-ID
466682	Oftalmopatia Gravesa	216804	OI typu 2	2494	Olbrzymie przerostowe zapalenie żołądka
1186	Oftalmoplegia - hipotonia - ataksja - niedosłuch - atetozja	216812	OI typu 3	626	Olbrzymie wrodzone owłosione znamię barwnikowe
2743	Oftalmoplegia - niepełnosprawność intelektualna - język mosznowy	216820	OI typu 4	626	Olbrzymie wrodzone znamię barwnikowe
64686	Oftalmoplegia bolesna	216828	OI typu 5	397	Olbrzymiokomórkowe zapalenie tętnic
424080	OGCT trzustki	314029	OI z wysoką masą kostną	75378	Oligocone syndrome
83451	Ogniskowa dysplazja cementowokostna	254525	Ojcowska del(14)(q32.2)	294988	Oligodaktylia kciuka
79133	Ogniskowa dysplazja skórna twarzy 1, typ Brauera	261304	Ojcowska del(20)(q13.2q13.3)	973	Oligodaktylia palców 2-5, jednostronna
79133	Ogniskowa dysplazja skórna twarzy typu 1	251004	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 1	99798	Oligodoncja
79133	Ogniskowa dysplazja skórna twarzy typu I	96190	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 5	2260	Oligomeganefronia
398166	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy	96191	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 6	2260	Oligomeganefronowa hipoplazja nerek
398173	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy 2, typ Brauera i Setleisa	96192	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 7	247834	OMD
1807	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy 3, typ Setleisa	96334	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 14	2733	Omodysplazja
398189	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy 4	99324	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 13	496693	Omphalocele-diaphragmatic hernia-cardiovascular anomalies-radial ray defect syndrome
398173	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu II	96194	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 20	210115	OMPP
1807	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu III	96195	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 21	1183	OMS
398189	Ogniskowa dysplazja skóry twarzy typu IV	96188	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu 22	2737	Onchocerkoza
228227	Ogniskowa elastozja skóry o późnym początku	261524	Ojcowska jednorodzielska disomia chromosomu X	252128	Onerwiak złośliwy
2200	Ogniskowa hiperkeratoza dłoni i stóp oraz dźwięseł	96194	Ojcowska UPD20	300504	Onychocytic matricoma
398189	Ogniskowa przedusznna dysplazja skóry twarzy	659	Okaleczająca hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa z płytkami rogowymi wokół naturalnych otworów ciała	300512	Onychomatricoma
48918	Ogniskowe guzkowe zapalenie mięśni	659	Okaleczający rogowiec dłoniowo-podeszwowy z płytkami rogowymi wokół naturalnych otworów ciała	2614	Onychoosteodysplazja
48918	Ogniskowe zapalenie mięśni	2037	Okienko aortalne	2786	OOCHS
221083	Ogniskowy mioklonus twarzy	86813	Okolotarczowa degeneracja naczyń i siatkówki	99806	OOD
448264	Ogniskowy rogowiec dłoni i stóp - odmiana nieepidermolityczna	682	Okresowa adynamia wrodzona	2721	OODD
2200	Ogniskowy rogowiec dłoni i stóp oraz dźwięseł	79136	Okresowa ataksja przedsiolkowo-mózdkowa	98890	OPA2
370002	Ogniskowy rogowiec dłoniowo-podeszwowy z keratozą stawów			67036	OPA3, autosomalna dominująca
443804	Ogniskowy zespół sztywnej nogi			91411	Opadanie powiek wrodzone
				1259	Opadanie powiek- miopia - przemieszczenie soczewki
				49042	Opalizujące zęby bez OI
				49042	Opalizujące zęby bez osteogenesis imperfecta

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
90076	Oparzenia II stopnia głębokie i oparzenia III stopnia	2067	Opóźnienie wzrostu - wyłysienia - anodoncja rzekoma - atrofia nerwu wzrokowego	97337	Osteochondroza rzepki
98897	OPDM	73272	Opóźnienie wzrostu z powodu niedoboru czynnika wzrostu podobnego do insuliny typu 1	2484	Osteodysplazja Melnicka i Needlesa
2745	Opitz-Frias syndrome	73273	Opóźnienie wzrostu z powodu oporności na czynnik wzrost podobny do insuliny typu I	2801	Osteoektazja rodzinna
270	OPMD	163988	Opóźnienie rozwoju - głuchota, typ Hildebranda	488265	Osteofibrous dysplasia
2495	Oponiak	2788	OPPG	424080	Osteoklastyczny olbrzymiokomórkowy guz trzustki
398063	Oporna CD	330058	Opryszczka ospówkowata	2763	Osteokraniostenozja
398063	Oporna celiakia	1656	Opryszczkowate zapalenie skóry	2776	Osteoliza dystalna - niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna
398063	Oporna choroba trzewna	1930	Opryszczkowe zapalenie mózgu	352636	Osteoliza paliczków
163703	Oporna encefalopatia padaczkowa indukowana gorączką u dzieci w wieku szkolnym	1930	Opryszczkowe zapalenie opon mózgowych i mózgu	85196	Osteoliza policentryczna - guzki - artropatia
209981	Oporna na żelazo niedokrwistość z niedoboru żelaza	2746	Opsizmodysplazja	50809	Osteoliza skokowo-rzepakowo-łódeczkowata
73273	Oporność na IGF-1	496790	Optic atrophy-peripheral neuropathy-developmental delay syndrome	352540	Osteomalacja indukowana nowotworem
97927	Oporność obwodowa na hormony tarczycy	519404	Optic disc pit	352540	Osteomalacja onkogeniczna
3034	Opóźnienie kostnienia czaszki	481	Opuszkowo-rdzeniowa amiotrofia sprzężona z chromosomem X	352540	Osteomalacja onkogeniczna hipofosfatemyczna
3038	Opóźnienie mowy -asymetria twarzy - zez - zmarszczki płatka ucha	481	Opuszkowo-rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X	399293	Osteonekroza szczęki
88618	Opóźnienie psychomotoryczne spowodowane niedoborem hydrolazy S-adenozylhomocysteiny	508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy	2779	Osteopathia striata - dermatopatia barwnikowa - kępka białych włosów
2101	Opóźnienie rozwoju - hipotonia - hipertrofia kończyn	466682	Orbitopatia Gravesa	2780	Osteopathia striata - stwardnienie czaszki
73223	Opóźnienie rozwoju - osteopenia - defekt ektodermalny	1302	Organizujące się zapalenie płuc z zarostowym zapaleniem oskrzelików	91133	Osteopenia - miopia - utrata słuchu - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia twarzy
313892	Opóźnienie rozwoju i mowy z powodu niedoboru SOX5	353253	Orodynia	178389	Osteopetroza - hipogammaglobulinemia
254516	Opóźnienie rozwoju ruchowego z powodu ekspresji ojcowskiego wadliwego genu 14q32.2	168549	Osiowa dysplazja kręgowo-przynasadowa	85179	Osteopetroza młodzieńcza z dysplazją neuroaksonalną
329195	Opóźnienie rozwoju z ASD i niestabilnością chodu	1427	OSMED	210110	Osteopetroza pośrednia
289307	Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru ALDH6A1	357154	OSMF	2785	Osteopetroza z kwasicą kanalików nerkowych
79157	Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA	83312	Ospa riketsjowa	94063	Osteopoikilia - niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna
289307	Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego	1525	Osteoartropatia czaszkowa	166119	Osteopoikilia izolowana
289307	Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru MMSDH	58040	Osteoblastoma	2788	Osteoporoza - pseudoglioma
329195	Opóźnienie rozwoju z zaburzeniem ze spektrum autyzmu i niestabilnością chodu	2054	Osteochondroza kości stępu/śródstopia	2787	Osteoporoza - wielkogłowcie - ślepotą - nadmierna ruchomość stawów
53693	Opóźnienie wzrostu - aminoacyduria - cholestaza - przeładowanie żelazem - kwasica mleczanowa - wczesna śmierć	1517	Osteochondrodysplazja hipertrichotyczna typu Cantu	2786	Osteoporoza - zespół hipopigmentacji oczno-skinnej
73272	Opóźnienie wzrostu - głuchota - niepełnosprawność intelektualna	2767	Osteochondromatoza nadgarstkowo-stępowa	85193	Osteoporoza młodzieńcza
3035	Opóźnienie wzrostu - wodogłowcie - hipoplazja płuc	97335	Osteochondroza guzowatości kości piszczelowej	391330	Osteoporoza sprzężona z chromosomem X ze złamaniami
		97336	Osteochondroza głowy kości ramiennej	666	Osteosathyrosis
		97332	Osteochondroza kości księżycowatej	521127	Osteoradionecrosis of the mandible
		2054	Osteochondroza kości stępu	500548	Osteosclerotic metaphyseal dysplasia
		2380	Osteochondroza nasady głowy kości udowej	75325	Osteosklerozja - rybia łuska - przedwczesne wygasanie czynności jajników
		2380	Osteochondroza nasady głowy kości udowej	2777	Osteosklerozja osiowa
				2777	Osteosklerozja osiowa
				1798	Osteosklerozja Stanescu

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
178377	Osteoskleroza- opóźnienie rozwoju - kraniosynostoza	98831	Ostra białaczka szpikowa z nieprawidłowościami 11q23	99870	Ostra i rozsiana histiocytoza z komórek Langerhansa
231466	Ostra ataksja czuciowa	98829	Ostra białaczka szpikowa z nieprawidłowymi eozynofilami inv(16)(p13;q22) lub t(16;16)(p13;q22) w szpiku	98916	Ostra idiopatyczna polineuropatia demielinizująca
231466	Ostra ataksja czuciowa GBS		402026	Ostra białaczka szpikowa z somatycznymi mutacjami NPM1	86843
86849	Ostra białaczka bazofilowa	319480	Ostra białaczka szpikowa z somatycznymi mutacjami CEBPA	86843	Ostra mielofibroza
98837	Ostra białaczka dwufenotypowa	402014	Ostra białaczka szpikowa z t(6;9)(p23;q34)	86843	Ostra mieloskleroza
98836	Ostra białaczka dwuliniowa	402017	Ostra białaczka szpikowa z t(9;11)(p22;q23)	231457	Ostra neuropatia panaunonomiczna
99860	Ostra białaczka limfoblastyczna z prekursorowych komórek B	102724	Ostra białaczka szpikowa z translokacją t(8;21)(q22;q22)	77260	Ostra neuropatyczna choroba Gauchera
99861	Ostra białaczka limfoblastyczna z prekursorowych komórek T	370026	Ostra białaczka szpikowa z translokacją t(8;16)(p11;p13)	3243	Ostra neutrofilowa dermataza gorączkowa
99860	Ostra białaczka limfocytowa z prekursorowych komórek B	99860	Ostra białaczka/chłoniak limfoblastyczna z prekursorowych komórek B	95409	Ostra niewydolność kory nadnerczy
99861	Ostra białaczka limfocytowa z prekursorowych komórek T	99861	Ostra białaczka/chłoniak limfoblastyczna z prekursorowych komórek T	95409	Ostra niewydolność nadnerczy
518	Ostra białaczka megakarioblastyczna	99860	Ostra białaczka/chłoniak limfocytowa z prekursorowych komórek B	95409	Ostra niewydolność nadnerczy
329469	Ostra białaczka megakarioblastyczna bez zespołu Downa	99861	Ostra białaczka/chłoniak limfocytowa z prekursorowych komórek T		Ostra niewydolność oddechowa noworodków spowodowan niedoborem białka B surfaktantu
99887	Ostra białaczka megakarioblastyczna w zespole Downa	454831	Ostra choroba popromienna	217563	Ostra niewydolność oddechowa noworodków spowodowan niedoborem SP-B
520	Ostra białaczka mieloblastyczna 3	99920	Ostra choroba przeszczep przeciwko gospodarzowi	90062	Ostra niewydolność wątroby
98833	Ostra białaczka mieloblastyczna bez cech dojrzewania	247546	Ostra citrulinemia noworodkowa typu 1	90064	Ostra obwodowa okluzja tętnicy
98833	Ostra białaczka mieloblastyczna M1	247546	Ostra citrulinemia noworodkowa typu i	231457	Ostra pandysautonomia
98834	Ostra białaczka mieloblastyczna M2	90059	Ostra czuciowo-nerwowa utrata słuchu skutkiem ostrego urazu akustycznego lub nagła głuchota lub operacja powodująca uraz akustyczny	86843	Ostra panmieloza z mielofibrozą
98832	Ostra białaczka mieloblastyczna o minimalnym zróżnicowaniu	231450	Ostra czysta neuropatia czuciowa	79276	Ostra porfiria przerywana
514	Ostra białaczka mieloblastyczna typu 5	217371	Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mitochondrialne DNA	98917	Ostra ruchowa i czuciowa neuropatia aksonalna
318	Ostra białaczka mieloblastyczna typu 6	217371	Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mtDNA	98918	Ostra ruchowa neuropatia aksonalna
518	Ostra białaczka mieloblastyczna typu 7	363549	Ostra encefalopatia dziecięca dotycząca głównie płatów czołowych	293173	Ostra uogólniona osutka krostkowa
98834	Ostra białaczka mieloblastyczna z cechami dojrzewania	363549	Ostra encefalopatia z napadami dwufazowymi i późną rozlaną dyfuzją	98916	Ostra zapalna polineuropatia
520	Ostra białaczka mielocytarna z t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) i wariantami	318	Ostra erytroleukemia	98916	Ostra zapalna poliradikuloneuropatia demielinizująca
517	Ostra białaczka mielomonocytowa	3099	Ostra gorączka reumatyczna	284460	Ostra zewnętrzna retinopatia pierścieniowa
514	Ostra białaczka monoblastyczna			284454	Ostra zewnętrzna utajona retinopatia strefowa
514	Ostra białaczka monocytowa			2912	Ostre nagminne porażenie dziecięce
98835	Ostra białaczka niezróżnicowana			64740	Ostre nawracające zapalenie trzustki
520	Ostra białaczka promielocytowa				Ostre nieopryszczkowe zapalenie mózgu z ciężkim opornym stanem padaczkowym
102379	Ostra białaczka szpikowa i zespoły mielodysplastyczne związane z czynnikiem alkilującym			163703	Ostre obustronne odbarwienie tęczówki
102381	Ostra białaczka szpikowa i zespoły mielodysplastyczne związane z inhibitorem topoizomazy typu 2			69736	Ostre poprzeczne zapalenie rdzenia
164726	Ostra białaczka szpikowa i zespoły mielodysplastyczne związane z promieniowaniem			139417	Ostre rozsiane zapalenie mózgu
86845	Ostra białaczka szpikowa z dysplazją wieloliniową			83597	Ostre rozsiane zapalenie mózgu i opon mózgowych
402020	Ostra białaczka szpikowa z inv3(p21;q26.2) i t(3;3)(p21;q26.2)			243367	Ostre stłuszczenie wątroby w ciąży

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2901	Ostre zapalenie splotu ramiennego	66628	Otyłość spowodowana wrodzonym niedoborem leptyny	86913	Padaczka miokloniczna w niepostępujących encefalopatiach
279888	Ostre zapalenie wnętrza gałki ocznej	397615	Otyłość z powodu niedoboru CEP19	551	Padaczka miokloniczna z nieprawidłowymi czerwonymi włóknami mięśniowymi
73423	Ostre zatrucie Bliżą pospolitą	179494	Otyłość z powodu niedoboru genu receptora dla leptyny	1942	Padaczka miokloniczno-astatyczna
43119	Ostre zatrucie lekami stabilizującymi błonę komórkową	275872	Otępienie czołowo-skroniowe z chorobą neuronu ruchowego	352587	Padaczka ogniskowa - niepełnosprawność intelektualna - dyzartria - ataksja
35889	Ostre zatrucie opioidami	275872	Otępienie czołowo-skroniowe ze stwardnieniem zanikowym bocznym	352587	Padaczka ogniskowa - niepełnosprawność intelektualna - malformacje mózgowo-mózdkowe
73423	Ostre zatrucie owocem ackee	293848	Otępienie czołowo-skroniowe, wariant zanik skroniowy prawy	1947	Padaczka północna
43117	Ostre zatrucie trójcyklicznymi lekami przeciwdepresyjnymi	498488	Overgrowth syndrome with 2q37 translocation	166412	Padaczka prowokowana ciepłą wodą
79126	Ostre śródmiąższowe zapalenie płuc	498485	Overgrowth-metaphyseal undermodeling-spondylar dysplasia syndrome	391316	Padaczka przyśrodkowej części płata skroniowego o początku w wieku dziecięcym z ciężką regresją poznawczą
79126	Ostre śródmiąższowe zapalenie płuc	98868	Owalocytoza dziedziczna	1945	Padaczka rolandyczna
231466	Ostry czuciowy ataktyczny zespół Guillaina i Barrégo	98868	Owalocytoza melanezyjska	163721	Padaczka rolandyczna - dyspraksja mowy
231450	Ostry czysty czuciowy GBS	98868	Owalocytoza południowoazjatycka	163727	Padaczka rolandyczna - napadowa dystonia wywołana wysiłkiem - kurcz pisarski
231450	Ostry czysty czuciowy zespół Guillaina i Barrégo	3405	Owrzodzenie pępownicy - atrezja jelit	65683	Padaczka spowodowana FCD
98918	Ostry czysty ruchowy GBS	64755	Owłosione znamię naskórkowe	85294	Padaczka sprzężona z chromosomem X - trudności w uczeniu się - zaburzenia zachowania
98918	Ostry czysty ruchowy zespół Guillaina i Barrégo	2220	Owłosione łokcie	79137	Padaczka uogólniona - dyskinezja napadowa
231457	Ostry panautonomiczny GBS	330015	Ołowica	36387	Padaczka uogólniona z drgawkami gorączkowymi plus
231457	Ostry panautonomiczny zespół Guillaina i Barrégo	99832	Ośrodkowa niedoczynność tarczycy z powodu niedoboru receptorów TRH	86911	Padaczka z miokloniczna z napadami nieświadomości
98917	Ostry ruchowo-czuciowy aksonalny zespół Guillaina i Barrégo	2431	Ośrodkowa obustronna makrogyria	1942	Padaczka z napadami miokloniczno-astatycznymi
178320	Ostry uraz płuc	329235	Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z makroorchidyzmem o późnym początku	1942	Padaczka z napadami miokloniczno-astatycznymi we wczesnym dzieciństwie
454831	Ostry zespół popromienny	329235	Ośrodkowa wrodzona niedoczynność tarczycy sprzężona z chromosomem X z powiększeniem jąder o późnym początku	1942	Padaczka z napadami miokloniczno-astatycznymi
1308	OTCS	98971	PACD	166427	Padaczka z zaskoczenia
75377	Otoczkowa atrofia płamki	→2995	Pachygyria - padaczka - niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia	3006	Padaczka zależna od pirydoksyny
457252	OTSCC	99918	Paciorkowcowy TSS	99701	Padaczka środkowego płata skroniowego ze stwardnieniem hipokampa
268740	Otwarty rozszczep górnego odcinka kręgosłupa piersiowego	99918	Paciorkowcowy zespół wstrząsu toksycznego	166409	Padaczka światłoczuła
268369	Otwarty rozszczep kręgosłupa	140989	PACNS	101039	Padaczka żeńska z niepełnosprawnością intelektualną
268388	Otwarty rozszczep kręgosłupa lędźwiowo-krzyżowego	1948	Padaczka - mikrocefalia - dysplazja szkieletowa	477749	PADMAL
268384	Otwarty rozszczep kręgosłupa piersiowo-lędźwiowo-krzyżowego	1946	Padaczka - otępienie - amelogenesis imperfecta	441	PAF
268392	Otwarty rozszczep kręgosłupa szyjnego	1945	Padaczka centralno-skroniowa	52430	Pagetoidalne stwardnienie zanikowe boczne
268397	Otwarty rozszczep kręgosłupa szyjno-piersiowego	101046	Padaczka częściowa z aurą słuchową	52430	Pagetoidalne stwardnienie zanikowe boczne
251290	Otwór ciemienny z dysplazją obojczykowo-czaszkową	101046	Padaczka częściowa z objawami słuchowymi		
251290	Otwór ciemienny z dyzostozą obojczykowo-czaszkową	1943	Padaczka dziecięca z migrującymi napadami częściowymi		
88643	Otyłość - zapalenie jelit - niedoczynność tarczycy - przerost serca - opóźnienie rozwoju	435438	Padaczka miokloniczna i ataksja spowodowane mutacją kanału potasowego		
71528	Otyłość spowodowana niedoborem konwertazy I prohormonu				
71526	Otyłość spowodowana niedoborem proopiomelanokortyny				
71529	Otyłość spowodowana niedoborem receptora melanokortyny 4				
369873	Otyłość spowodowana niedoborem SIM1				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
52430	Pagetoidalny zespół nerwowo-szkieletowy	2818	Paraplegia spastyczna - jaskra - niepełnosprawność intelektualna	478	Patologiczna sekwencja wężowopłciowa
52430	Pagetoidalny zespół neuroszkieletowy	2821	Paraplegia spastyczna - neuropatia - poikiloderma	79136	PATX
90797	PAIS	2822	Paraplegia spastyczna - niepełnosprawność intelektualna - cienkie ciało modzelowate	186	PBC
295002	Paliczek dodatkowy	→71277	Paraplegia spastyczna - padaczka - niepełnosprawność intelektualna	75373	PBCRA
295142	Paliczek dodatkowy, obustronnie	2826	Paraplegia spastyczna - przedwczesne pokwitanie	289666	PBL
295002	Paliczki dodatkowe	2820	Paraplegia spastyczna - zapalenie nerek - głuchota	54247	PCA
295002	Paliczki dodatkowe	2819	Paraplegia spastyczna - zmiany skórne na twarzy	88628	PCARP
295140	Paliczki dodatkowe, jednostronnie	100996	Paraplegia spastyczna - zwyrodnienie rogówki	231426	PCB wariant GBS
295142	Paliczki dodatkowe, jednostronnie	101000	Paraplegia spastyczna o początku w wieku dziecięcym - zanik mięśni dystalnych	231426	PCB wariant zespołu Guillaina i Barrégo
295140	Paliczki dodatkowe, obustronnie	320360	paraplegia spastyczna odziedziczona od matki	247198	PCCA
2110	Paluch koślawy - polisyndaktylia przedosiowa	431329	Paraplegia spastyczna spowodowana częściowym niedoborem TFG	244	PCD
767	PAN	171607	Paraplegia spastyczna sprzężona z chromosomem X typu 34	178544	PCDLBCL, LT
439755	PAN w obrębie jednego narządu	99015	Paraplegia spastyczna typu 2	178540	PCFCL
84	Pancytopenia Fanconiego	99015	Paraplegia spastyczna typu 2 sprzężona z chromosomem X	90035	PCH
1959	Pancytopenia immunologiczna	100997	Paraplegia spastyczna typu 16 sprzężona z chromosomem X	2254	PCH1
317473	Pancytopenia spowodowana mutacjami IKZF1	139480	Paraplegia spastyczna z powodu mutacji NTE	2524	PCH2
66624	PANDAS	100998	Paraplegia spastyczna-amiotrofia dłoni i stóp	97249	PCH3
677	Pankreatoblastoma	2812	Parański zespół twardej skóry	166063	PCH4
99654	Pankreatopatia włóknisto-wapniejąca	306674	PARK9	166068	PCH5
440427	PAP, typ wyspy Reunion	199351	PARK14	166073	PCH6
324299	Paraganglioma - somatostatinoma - polycytemia	306686	Parkinsonizm indukowany CO	284339	PCH7
97286	Paraganglioma i mięsak podścieliskowy żołądka	306692	Parkinsonizm indukowany cyjankiem	324569	PCH8
326	Parahemofilia	306686	Parkinsonizm indukowany tlenkiem węgla	369920	PCH9
73260	Parakokcydioidomikoza	2828	Parkinsonizm młodych dorosłych	97249	PCH bez dyskinezji
2808	Paraliż mięśnia odwodziela krtani	2379	Parkinsonizm o wczesnym początku - niepełnosprawność intelektualna	97249	PCH z zanikiem nerwu wzrokowego
684	Paramiotonia wrodzona	97349	Parkinsonizm pozapalny	411493	PCH10
684	Paramiotonia wrodzona Von Eulenburga	97355	Parkinsonizm z demencją z Gwadelupy	454714	PCL
1183	Paraneoplastyczne opsoklonie i mioklonie	178509	Parkinsonizm z hipowentylacją pęcherzykową i depresją mentalną	2924	PCLD
279928	Paraneoplastyczne zapalenie błony naczyniowej oka	314632	Parkinsonizm z powodu niedoboru ATP13A2	178536	PCMZL
1183	Paraneoplastyczny zespół ataksji, opsoklonii i mioklonii	295	Parowirusowa infekcja płodowa	46135	PCNSL
99889	Paraneoplastyczny zespół Cushinga	295	Parowirusowy zespół płodu	140989	PCNSV
231445	Paraparetyczny wariant GBS	50942	Pasmowaty rogowiec dłoni i stóp	101330	PCT
231445	Paraparetyczny wariant zespołu Guillaina i Barrégo			163746	PCWH
101003	Parapareza spastyczna - bielactwo nabyte - przedwczesne siwienie - charakterystyczna twarz			90020	PDALS
2815	Parapareza spastyczna - głuchota			293462	PDCD
99015	Parapareza spastyczna typu 2			289157	PDDR1
2824	Paraplegia - niepełnosprawność intelektualna - hiperkeratoza			765	PDH
329475	Paraplegia spastyczna - choroba Pageta kości			79243	PDHAD
				255138	PDHBD
				765	PDHC
				2796	PDP
				85453	PDR
				85453	PDR
				75496	PDS
				487809	Pediatric collagenous gastritis
				525731	Pediatric-onset Graves disease
				48686	PEL
				97352	Pelagra
				454710	Pemfigoid anty-p200
				46486	Pemfigoid bliznowaciejący
				46486	Pemfigoid błon śluzowych
				63275	Pemfigoid ciężarnych

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
99922	Pemfigoid oczny	930	Pierwotna achalazja przełyku	779	Pierwotna marskość żółciowa wątroby i twardzina układowa
703	Pemfigoid pęcherzowy	314701	Pierwotna amyloidoza układowa	3002	Pierwotna małopłytkowość immunologiczna
11	Penta X	314709	Pierwotna amyloidoza zlokalizowana	75564	Pierwotna nabyta niedokrwistość syderoblastyczna
1335	Pentalogia Cantrella	189439	Pierwotna barwnikowa choroba guzkowa nadnerczy	357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia
11	Pentasomia X	85138	Pierwotna choroba Addisona	633	Pierwotna niewrażliwość na GH
2843	Pentozuria	→244	Pierwotna dyskineza rzęsek, Kartagenera	633	Pierwotna niewrażliwość na hormon wzrostu
2843	Pentozuria	244	Pierwotna dyskinezja rzęsek	2636	Pierwotna niskorosłość mikrocefaliczna, typu Crachami
352447	PEO - miopatia - wyniszczenie	247522	Pierwotna dyskinezja rzęsek - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki	2636	Pierwotna niskorosłość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu 1 i 3
519400	Periapillary staphyloma	256	Pierwotna dystonia o wczesnym początku	2636	Pierwotna niskorosłość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu Taybiego i Lindera
438266	PERM	90026	Pierwotna erytromelalgia	633	Pierwotna oporność na GH
2971	Peroksosomalny Niedobór oksydazy acetylo-CoA	416	Pierwotna hiperoksaluria	633	Pierwotna oporność na hormon wzrostu
75374	PERRS	93598	Pierwotna hiperoksaluria typu 1	451602	Pierwotna plazmacytoza skórna
67043	Pełzakowe zapalenie rogówki	93599	Pierwotna hiperoksaluria typu 2	250831	Pierwotna postępująca afazja logopeniczna
67	Pełzakowica wywołana Entamoeba histolytica	93600	Pierwotna hiperoksaluria typu 3	314566	Pierwotna postępująca apraksja mowy
90042	PFCP	477781	Pierwotna hiperplazja kłykcia żuchwy	90042	Pierwotna rodzinna policytomia
412206	PFE	99878	Pierwotna hiperplazja przytarczyc	98957	Pierwotna rodzinna amyloidoza rogówki
2019	PFFD	1572	Pierwotna hipogammaglobulinemia	90042	Pierwotna rodzinna i wrodzona policytomia
172	PFIC	31043	Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z hiperkalcurią i nefrokalcynozą bez ciężkiego uszkodzenia oczu	90042	Pierwotna wrodzona erytrocytoza
79306	PFIC1	2196	Pierwotna hipomagnezemia rodzinna z ciężkim zajęciem narządu wzroku	854	Pierwotna zakrzepica żyły wrotnej
79304	PFIC2	357220	Pierwotna istotna skóra kręta ciemienia	137810	Pierwotna zlokalizowana guzkowata amyloidoza skórna
79305	PFIC3	99856	Pierwotna jamistość rdzenia	54370	Pierwotne błoniasto-rozplamowe kłębuszkowe zapalenie nerek
480483	PFIC4	98976	Pierwotna jaskra wrodzona	238606	Pierwotne drżenie ortostatyczne
480476	PFIC5	480506	Pierwotna kamica wewnątrzwątrobowa	439737	Pierwotne guzkowe zapalenie tętnic
91495	PFVS	358	Pierwotna kanalikowa hipomagnezemia hipokalcemiczna z hipokalcurią	682	Pierwotne hiperPP
319646	PGM1-CDG	329228	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna z powodu ZNF335	682	Pierwotne okresowe porażenie hiperkaliemiczne
443811	PGM3-CDG	319671	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Alazamiego	439737	Pierwotne PAN
251962	PGNT	319675	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Daubera	75567	Pierwotne postępujące zatrzymanie chodu
757	PHA2	329228	Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Walsha	171	Pierwotne stwardniające zapalenie dróg żółciowych
88938	PHA2A	2637	Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna Majewskiego typu II	35689	Pierwotne stwardnienie boczne
88939	PHA2B	2637	Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu II	35689	Pierwotne stwardnienie boczne o początku w wieku dorosłym
88940	PHA2C	90362	Pierwotna limfangiektazja jelitowa	275766	Pierwotne tętnicze nadciśnienie płucne
300525	PHA2D	140436	Pierwotna malformacja naczyniowa wewnątrzkrostna	2285	Pierwotne wgniecenie podstawy czaszki
300530	PHA2E	186	Pierwotna marskość żółciowa	186	Pierwotne zapalenie dróg żółciowych
756	PHA type 1				
757	PHAI				
79483	Phakomatosis cesioflammea				
79484	Phakomatosis cesiomarmorata				
352636	Phalangeal microgeodic syndrome				
→16856 9	PHID				
69084	PHNED				
91495	PHPV				
30924	PHSH				
498228	Phyllodes tumor of the prostate				
2884	Piebaldyzm				
2885	Piebaldyzm - defekty neurologiczne				
99994	Piekący ból				
→1263	Piepkorn dysplasia przeniesiona do Dysplazji typu bumerang				
487825	Pierpont syndrome				
180182	Piersi dodatkowe				
1759	Piersiowo-brzuszne zdwojenie jelit				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
140989	Pierwotne zapalenie naczyń centralnego układu nerwowego	169464	Pierwotny Niedobór CD59	3337	Pierwotny zespół nerkowo-kanalikowy Fanconiego
412206	Pierwotne zatrzymanie zębów	73272	Pierwotny Niedobór czynnika wzrostu podobnego do insuliny	289390	Pierwotny zespół Sjögrena
412206	Pierwotny brak wyrżnięcia zęba	158	Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej	289390	Pierwotny zespół Sjögrena-Gougerota
46135	Pierwotny chłoniak centralnego układu nerwowego	75391	Pierwotny Niedobór odporności spowodowany deficytem MCM4	268861	Pierwotny zespół zakotwiczenia rdzenia kręgowego
46135	Pierwotny chłoniak CUN	431166	Pierwotny niedobór odporności z infekcją wirusową po szczepionce MMR	168811	Pierwotny złośliwy międzybłoniak otrzewnej
98838	Pierwotny chłoniak jasnokomórkowy śródpiersia z komórek B	431166	Pierwotny niedobór odporności z rozszanym szczepem odry szczepionkowej	91481	Pierścieniowa torbiel skórzasta rogówki
314684	Pierwotny chłoniak kości	1572	Pierwotny Niedobór przeciwciał	398147	PIFP
46135	Pierwotny chłoniak mózgu	→2637	Pierwotny niski wzrost - mikrodoncja - opalizujące zęby bez korzeni zębowych	217557	PIG
279897	Pierwotny chłoniak oczno-mózgowy	99867	Pierwotny nowotwór nabłonka grasicy	3474	PIGL-CDG
2420	Pierwotny chłoniak płuc	263310	Pierwotny nowotwór nabłonkowy grasicy typu A	83639	PIGM-CDG
86885	Pierwotny chłoniak skóry z obwodowych komórek T, bliżej nieokreślony	263324	Pierwotny nowotwór nabłonkowy grasicy typu AB	480506	PIHL
178522	Pierwotny chłoniak skóry z małych/średnich pleomorficznych komórek T CD4+	263317	Pierwotny nowotwór nabłonkowy grasicy typu B	64280	Piknolepsja
178533	Pierwotny chłoniak skóry z gamma/delta pozytywnych komórek T	→90186	Pierwotny obrzęk limfatyczny późny	91414	Pilomatricoma / Guz macierzy włosa
319667	Pierwotny chłoniak spojówki	90186	Pierwotny obrzęk limfatyczny późny	499182	Pilomatrix carcinoma
279904	Pierwotny chłoniak wewnątrzgałkowy	189427	Pierwotny obustronny wielkoguzkowy przerost nadnerczy	48104	Piodermia zgorzelinowa
98838	Pierwotny chłoniak wielkokomórkowy śródpiersia z komórek B	168829	Pierwotny rak otrzewnej	289478	Piodermia zgorzelinowa - trądzik - ropnie mnogie pach
48686	Pierwotny chłoniak wysiękowy	398980	Pierwotny rak otrzewnej surowicy/brodawkowaty	279904	PIOL
252050	Pierwotny czerniak centralnego układu nerwowego	168829	Pierwotny rak surowicy otrzewnej	90062	Piorunująca niewydolność wątroby
875	Pierwotny dziecięcy guz serca	178528	Pierwotny skórny chłoniak agresywny epidermotropowy z komórek T CD8+	35063	Piorunujące wirusowe zapalenie wątroby
319667	Pierwotny guz limfoidalny rogówki	300865	Pierwotny skórny chłoniak anaplastyczny z dużych komórek	63440	Pirgocefalia
99867	Pierwotny guz nabłonka grasicy	178528	Pierwotny skórny chłoniak epidermotropowy cytotoksyczny z komórek T CD8+	→288	Piropoikilocytoza dziedziczna
263310	Pierwotny guz nabłonkowy grasicy typu A	178540	Pierwotny skórny chłoniak grudkowy	1675	Piryminyemia rodzinna
263324	Pierwotny guz nabłonkowy grasicy typu AB	178544	Pierwotny skórny chłoniak rozlany z dużych komórek B, typu nogi	2768	Piszczel szpotawa Blounta
263317	Pierwotny guz nabłonkowy grasicy typu B	178536	Pierwotny skórny chłoniak strefy brzeżnej	2768	Piszczel szpotawa typ dziecięcy
213630	Pierwotny guz neuroektodermalny trzonu macicy	86885	Pierwotny skórny chłoniak z obwodowych komórek T NOS	609	Piszczelowa dystrofia mięśniowa
874	Pierwotny guz serca dorosłych	100021	Pierwotny szpiczak mnogi kości	251623	Pituicytoma
314950	Pierwotny HES	98841	Pierwotny układowy ALCL	2869	PJS
2232	Pierwotny hipogonadyzm hipergonadotropowy - tysienie ciemieniowe	458768	Pierwotny wewnątrzlimfatyczny guz typu angioendotelioma	157850	PKAN
231580	Pierwotny jednostronny przerost nadnerczy	228272	Pierwotny zanik płamki	216873	PKAN, postać atypowa
238642	Pierwotny moczowód olbrzymi, postać o początku w wieku dorosłym	228272	Pierwotny zanik skóry plackowaty	216866	PKAN, postać klasyczna
137926	Pierwotny naczylniak chłonny krtani	3337	Pierwotny zespół Fanconiego	238455	PKDYS
100085	Pierwotny neuroendokryny guz wątroby	314950	Pierwotny zespół hipereozynofilowy	716	PKU
289356	Pierwotny nieciężowy rak kosmówkowy jajnika			79254	PKU klasyczna
				2209	PKU matczyna
				226	PKU typu 2
				79253	PKU łagodna
				521426	PLAA-associated neurodevelopmental disorder
				35098	plagiocofalia izolowana
				300359	pIAID
				761	plamica Henocha i Schönleina
				3002	plamica małopłytkowa, autoimmunologiczna
				49566	plamica piorunująca nabyta
				324636	plamica psychogenna
				761	plamica rzekomoanafilaktyczna

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
98970	plamista dystrofia rogówki François i Neetensa	723	Pneumocystoza	93602	Podwójny Niedobór dehydrogenazy ksantynowej i oksydazy aldehydowej ksantyny
79457	plamisto-grudkowa mastocytoza skórna	55655	Pneumokokowe zapalenie opon mózgowych	93602	Podwójny Niedobór XDH i AOX
98970	plamkowa dystrofia rogówki	447	PNH	141091	Podwójny nos
98969	plamkowata dystrofia rogówki	246	POADS	8	Podwójny Y
99179	plamkowata siatkówka Kandori	137839	Poanginowa posocznica Lemierre'a	99075	Podwójny łuk aorty
2435	plamy skórne hipomelanotyczne i hipermelanotyczne - opóźnienie wzrostu - niepełnosprawność intelektualna	1655	Pochodne przewodu Mullera - limfangiektazja - polidaktylia	251639	Podwyżściółczak
35069	plIAN	99113	Podaortalny przebieg żyły bezimennej	101030	Podwyżściółkowa heterotopia guzkowa
29073	plasmocytoma szpiku	99113	Podaortalny przebieg żyły ramiennogłowej	3193	Podzastawkowe zwężenie aorty
439881	plastyczne zapalenie oskrzeli	447740	Podatność na miejscowe młodzieńcze zapalenie przyzębia	3193	Podzastawkowe zwężenie aorty
79434	platynowy albinizm oczno-skórny	2566	Podatność na przewlekłe zakażenie wirusem Epsteina-Barra	99099	Podzielony lewy przedsionek
2899	platyspondylia - amelogenesis imperfecta	391311	Podatność na zakażenia wirusowe i mykobakteryjne	93323	Podłużna meromelia strzałkowa
86855	plazmocytoma	251515	Podeszwowy przykurcz	155878	Podśluzówkowy rozszczep podniebienia
137810	plCNA	101029	Podkorowa heterotopia guzkowa	2825	Poikilodermia - łysienie - retrognatyzm - rozszczep podniebienia
454821	pleomorficzny gruczolak ślinianek	99796	Podkorowa heterotopia linijna	2908	Poikilodermia Kindlera
293199	pleomorficzny mięsak prążkowanokomórkowy	99796	Podkorowa heterotopia warstwowa	2909	Poikilodermia Rothmunda i Thomsona
2900	pleonosteozja Lériego (nadmierne kostnienie kości)	98957	Podnabłonkowa amyloidoza rogówki	221008	Poikilodermia Rothmunda i Thomsona typu 1
2770	pIO-SL	98959	Podnabłonkowa mucynowa dystrofia rogówki	221016	Poikilodermia Rothmunda i Thomsona typu 2
2770	pIOSL	98824	Podostra białaczka szpikowa	221046	Poikilodermia z neutropenią
678	pIS	356	Podostra gąbczasta forma encefalopatii, typu Gerstmana i Strausslera	221046	Poikilodermia z neutropenią, typ Clericuzio
35689	pIS	206594	Podostra zapalna polineuropatia demielinizacyjna	48435	Poinfekcyjne zapalenie naczyń
99969	pIS	206594	Podostra zapalna poliradikuloneuropatia demielinizacyjna	279947	POIS
35689	pIS o początku w wieku dorosłym	79093	Podostre martwicowe zapalenie szpiku	100035	Pojedynczy martwiczy guz wątroby
85166	pISD-T	2806	Podostre stwardniające zapalenie mózgu	83468	Pojedyncza torbiel kostna
399	pląsawica Huntingтона	79093	Podostre wstępujące martwicowe zapalenie rdzenia	83468	Pojedyncza torbiel kości
306731	pląsawica Sydenhama	2806	Podostre wtrętowe zapalenie mózgu	79455	Pojedynczy guz z komórek tłuszczowych
2388	pląsawica-akantocytoza	1929	Podostre zapalenie mózgu Rasmussena	2286	Pojedynczy środkowy siekacz szczęki
732	PM	163525	Podostry toczeń rumieniowy skórny	263352	Pokardiotomijna niewydolność prawej komory
764	PM	48377	Podrogowa dermatozja krostkowa	79457	Pokrzywka barwnikowa
454706	PMA	48377	Podrogowe krostkowe zapalenie skóry	158772	Pokrzywka barwnikowa postać guzkowa
702	PMD	86884	Podskórny chłoniak T-komórkowy przypominający zapalenie tkanki podskórnej	158769	Pokrzywka barwnikowa postać tarczowa
2856	PMDS	99666	Podwichnięcie szczytowo-obrotowe	575	Pokrzywka neutrofilowa
308	PME typu 1	3411	Podwójna macica - niedrożna szczątkowa pochwa - agnezja nerki	37748	Pokrzywka przewlekła z makroglobulinemią
501	PME typu 2	3286	Podwójny częstoskurcz wywołany katecholaminami	97230	Pokrzywka słoneczna
263516	PME typu 3			36412	Pokrzywkowe zapalenie naczyń z obniżeniem stężenia składowych dopełniacza
402082	PME typu 5			36412	Pokrzywkowe zapalenie naczyń z obniżeniem stężenia składowych dopełniacza Mac Duffie
280620	PME typu 6				
435438	PME typu 7				
424027	PME typu 8				
457265	PME typu 9				
352596	PMED				
280270	PMLD				
280282	PMLD1				
79318	PMM2-CDG				
26790	PMP				
99885	PNDM				
64741	Pneumoblastoma				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
36412	Pokrzywkowe zapalenie naczyń z obniżeniem stężenia składowych dopełniacza McDuffie	3286	Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy	269229	Pontine tegmental cap dysplasia
313808	POLD	2928	Polineuropatia - niepełnosprawność intelektualna - akromikria - przedwczesna menopauza	70475	Popromienne zapalenie prostaty
139402	Polekowa eozynofilia z objawami ogólnymi	171848	Polineuropatia - utrata słuchu - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zaćma	90021	Popromienne zapalenie rdzenia kręgowego
90037	Polekowa niedokrwistość autoimmunohemolityczna	2926	Polineuropatia - wada ręki	139420	Poprzeczne zapalenie rdzenia towarzyszące chorobie
11	Poli X	209004	Polineuropatia aksonalna związana z gammadopatią monoklonalną IgG/IgA/IgM	2375	Porażenie mięśnia odwodziela krtani - niepełnosprawność intelektualna
2795	Policystyczne jajniki - dysfunkcja zwieracza cewki moczowej	639	Polineuropatia związana z gammadopatią monoklonalną IgM z anty-MAG	480701	Porażenie nerwu twarzowego z parestezją
238557	Policytomia Chuvash	639	Polineuropatia związana z gammadopatią monoklonalną IgM z anty-MAG	480701	Porażenie nerwu twarzowego z parestezją wariant GBS
90041	Policytomia stresowa	2905	Polineuropatia- endokrynopatia - dyskrazja komórek plazmatycznych	480701	Porażenie nerwu twarzowego z parestezją wariant zespołu Guillaina i Barrégo
2754	Polidaktylia - rozszczep wargi/podniebienia - opóźnienie rozwoju psychomotorycznego	733	Polipowatość gruczolakowata jelita grubego	3020	Porażenie nerwu twarzowego z powodu półpaśca
295004	Polidaktylia centralna dłoni	261584	Polipowatość gruczolakowata jelita grubego i odbytnicy z powodu monosomii 5q22.2	3020	Porażenie nerwu twarzowego z powodu VZV
295004	Polidaktylia centralna palców	447877	Polipowatość gruczolakowata związana z polimerazą "proofreading"	→682	Porażenie okresowe normokalemiczne
93339	Polidaktylia dwupalczkowgo kciuka	2869	Polipowatość hamartomatyczna jelit	→682	Porażenie okresowe normokalemiczne wrażliwe na potas
3004	Polidaktylia lustrzana - segmentacja kręgow - wady kończyn	2929	Polipowatość młodzieńcza	→682	Porażenie okresowe typu 3
93337	Polidaktylia palca wskazującego	160148	Polipowatość z polipami typu "cap" (czapeczką fibrynową)	397750	Porażenie okresowe z dystalną neuropatią ruchową o późnym początku
2916	Polidaktylia pozaosiowa - anomalie zębów i kręgow	157798	Polipowatość ząbkowana	397755	Porażenie okresowe z przejściowym zespołem podobnym do zespołu cianoty
2920	Polidaktylia pozaosiowa - upośledzenie umysłowe	160148	Polipy zapalne mięśniowo-gruczolowe	2048	Porażenie poprzeczne twarzowo-gardłowo-językowo-żuciowe
2919	Polidaktylia pozaosiowa z pośrodkowym rozszczepem wargi górnej	2930	Polipy żołądka i jelit - pigmentacja skóry - łysienie - zmiany paznokci u rąk	2744	Porażenie ruchów poziomych z postępującą skoliozą
2921	Polidaktylia przedosiowa - szczelina gałki ocznej - niepełnosprawność intelektualna	2930	Polipy żołądka i jelit - zmiany naskórka	95699	PORD
93339	Polidaktylia przedosiowa typu 1	93338	Polisyndaktylia	2940	Porencefalia
93336	Polidaktylia przedosiowa typu 2	2934	Polisyndaktylia - wada serca	2941	Porencefalia - hipoplazja mózdzku - malformacje wewnętrzne
93338	Polidaktylia przedosiowa typu 4	2935	Polisyndaktylia skrzyżowana	314697	Porencefalia nabyta
2935	Polidaktylia skrzyżowana	93405	Polisyndaktylia, typ Haasa	100924	Porfiring ALAD
93336	Polidaktylia trójpalczkowego kciuka	2456	Politelia izolowana	100924	Porfiring Doss
93334	Polidaktylia zaosiowa typu A	729	Polycythemia rubra vera	95159	Porfiring hepatoerytropoetyczna
93335	Polidaktylia zaosiowa typu B	500533	Polyhydramnios-megalencephaly-symptomatic epilepsy syndrome	79473	Porfiring mieszana
577	Polidystrofia pseudo-Hurler	180182	Polymastia	101330	Porfiring skórna późna
227990	Poliendokrynopatia autoimmunologiczna 4	160148	Polypoid prolapsing folds	443057	Porfiring skórna późna typu I
3143	Poliendokrynopatia autoimmunologiczna typu 2	208981	Polyradiculoneuropathy associated with IgG/IgA/IgM monoclonal gammopathy without known antibodies	443062	Porfiring skórna późna typu II
227982	Poliendokrynopatia autoimmunologiczna typu 3	139426	POMA	100924	Porfiring z powodu niedoboru ALAD
93569	Polimialgia reumatyczna	466718	Pomarszczona epiteliopatia barwnikowa siatkówki z Martyniki	100924	Porfiring z powodu niedoboru dehydratazy ALA
250972	Polimikrogyria z hipoplazją nerwu wzrokowego			100924	Porfiring z powodu niedoboru dehydratazy kwasu delta-aminolewulinowego
300573	Polimikrogyria z powodu mutacji TUBB3			166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus
98973	Polimorficzna tylna dystrofia				
98973	Polimorficzna tylna dystrofia rogówki				
1243	Polimorficzne zwyrodnienie plamki żółtej				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
166286	Porokeratotyczne/Rogowaciejące znamię wydzielaające	158668	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka spowodowana niedoborem plakofiliny	228012	Postępująca głuchota nerwowo-zmysłowa - kardiomiopatia przerostowa
220460	Poronna FAP	2325	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z adoncją/hipodoncją	3235	Postępująca głuchota z unieruchomieniem kosteczek
247806	Poronna postać FAP związana z APC	158684	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z atreją odźwiernika	228012	Postępująca głuchota zmysłowo-nerwowa - kardiomiopatia przerostowa
247798	Poronna postać FAP związana z MUTYH	257	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka z dystrofią mięśniową	2762	Postępująca heteroplazja kostna
454840	Poronna rodzinna polipowatość gruczolakowata zależna od NTHL1	268173	Postać przerywana choroby syropu klonowego	158022	Postępująca histiocytoza guzowata
37748	Porzywka przewlekła z gammapatią	268173	Postać przerywana MSUD	199282	Postępująca izolowana anhydroza odcinkowa
1572	Pospolity zmienny Niedobór odporności	2989	Postać rodzinna skrzydlika spojówki	139447	Postępująca leukoencefalopatia z powstawaniem jam
158676	Postać dystroficzna pęcherzowego oddzielania się naskórka dotycząca tylko paznokci	401920	Postać włóknisto-blaszkowa raka wątrobowokomórkowego	79087	Postępująca lipodystrofia głowy i klatki piersiowej
228157	Postać Marburga stwardnienia rozsianego	401920	Postać włóknisto-blaszkowa raka wątroby	73	Postępująca masywna osteoliza
31142	Postać nadżerkowa liszaja płaskiego jamy ustnej	79094	Postępująca choroba okluzji tętnic - nadciśnienie - wady serca - kruchość kości - brachysyndaktylia	228012	Postępująca nerwowo-zmysłowa utrata słuchu - kardiomiopatia przerostowa
228157	Postać ostra stwardnienia rozsianego, typ Marburga	663	Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna dziedziczona po matce	352654	Postępująca neurodegeneracja o wczesnym początku - ślepotą - ataksją - sztywność
228157	Postać ostra stwardnienia rozsianego, wariant Marburga	663	Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna dziedziczona po matce	100070	Postępująca niepełny afazja
220460	Postać poronna rodzinnej polipowatości gruczolakowatej	250831	Postępująca afazja logopeniczna	352447	Postępująca oftalmoplegia zewnętrzna - miopatia - wyniszczenie
247798	Postać poronna rodzinnej polipowatości gruczolakowatej związana MUTYH	1175	Postępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X	1947	Postępująca padaczka - niepełnosprawność intelektualna, typ fiński
247806	Postać poronna rodzinnej polipowatości gruczolakowatej związana z APC	454706	Postępująca atrofia mięśniowa	280620	Postępująca padaczka miokloniczna Morza Północnego
220460	Postać poronna rodzinnej polipowatości jelita grubego	216812	Postępująca deformująca wrodzona łamliwość kości	435438	Postępująca padaczka miokloniczna spowodowana niedoborem KV3.1
247806	Postać poronna rodzinnej polipowatości jelita grubego związana z APC	217396	Postępująca demielinizująca neuropatia z obustronną martwicą prądkowia	457265	Postępująca padaczka miokloniczna spowodowana niedoborem LMNB2
247798	Postać poronna rodzinnej polipowatości jelita grubego związana z MUTYH	1871	Postępująca dystrofia czopków	308	Postępująca padaczka miokloniczna typu 1
268162	Postać pośrednia choroby syropu klonowego	75327	Postępująca dystrofia dołka siatkówki	308	Postępująca padaczka miokloniczna typu 1
268162	Postać pośrednia MSUD	352718	Postępująca dystrofia siatkówki spowodowana defektem transportu retinolu	501	Postępująca padaczka miokloniczna typu 2
158687	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka podtyp letalny z akantolizą	99852	Postępująca encefalopatia z ciężką anoreksją niemowlęcą	263516	Postępująca padaczka miokloniczna typu 3
158681	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka podtyp z wędrującym rumieniem strączkowatym	431361	Postępująca encefalopatia z leukodystrofią spowodowaną niedoborem DECR	163696	Postępująca padaczka miokloniczna typu 4
412181	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka spowodowana niedoborem BP230	316	Postępująca erytrokeratodermia symetryczna	402082	Postępująca padaczka miokloniczna typu 5
412189	Postać prosta pęcherzowego oddzielania się naskórka spowodowana niedoborem eksofiliny/egzofiliny 5	316	Postępująca erytrokeratodermia symetryczna	280620	Postępująca padaczka miokloniczna typu 6
		316	Postępująca erytrokeratodermia symetryczna, typ Gottrona	435438	Postępująca padaczka miokloniczna typu 7
				424027	Postępująca padaczka miokloniczna typu 8
				457265	Postępująca padaczka miokloniczna typu 9

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
352596	Postępująca padaczka miokloniczna z dystonią	→97229	Postępujący opuszkowy paraliż dziecięcy	52417	Pozawęzłowy chłoniak strefy brzeżnej z komórek B
424027	Postępująca padaczka miokloniczna z powodu niedoboru CERS1	495	Postępujący rozlany PPK	86879	Pozawęzłowy chłoniak z komórek NK/T typu nosowego
263516	Postępująca padaczka miokloniczna z powodu niedoboru KCTD7	495	Postępujący rozlany rogowiec dłoni i stóp	320	Pozorny nadmiar mineralokortykoidów
280620	Postępująca padaczka miokloniczna zależna od GOSR2	247198	Postępujący zanik mózdkowo-mózgowy	1822	Połowicza dysplazja nasadowa
3322	Postępująca pancytopenia - Niedobór odporności - hipoplazja mózdku	1214	Postępujący zanik połowiczny twarzy	141136	Połowicza mikrosomia twarzy
1159	Postępująca pseudoreumatoidalna artropatia dziecięca	99102	Poszerzenie lewego uszka	2549	Połowicza mikrosomia twarzy - wady kości promieniowej
172	Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobowa	99102	Poszerzenie lewego uszka przedsionka serca	221083	Połowiczny kurcz twarzy
79306	Postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa cholestaza typu 1	99101	Poszerzenie prawego uszka przedsionka serca	141148	Połowiczny przerost mięśni twarzy
79304	Postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa cholestaza typu 2	99101	Poszerzenie uszka prawego przedsionka	141145	Połowiczny przerost twarzy
79305	Postępująca rodzinna wewnątrzwątrobowa cholestaza typu 3	238606	POT	3020	Półpasiec uszny
726	Postępująca stwardniająca poliodystrofia Alpersa	70568	Potransplantacyjna choroba limfoproliferacyjna	2063	Połączenie śledzionowo-mosznowe - wady kończyn - małżuchwie
217260	Postępująca wieloogniskowa leukoencefalopatia	163921	Potransplantacyjne ostre zapalenie układu limbicznego	268162	Pośredni Niedobór BCKD
2744	Postępująca zewnętrzna oftalmoplegia i skolioza	883	Potworniak	268162	Pośredni Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych
228012	Postępująca zmysłowo-nerwowa utrata słuchu - kardiomiopatia przerostowa	252018	Potworniak centralnego układu nerwowego	83418	Pośredni rdzeniowy zanik mięśni
447977	Postępująca łopatkowo-ramienna dystalna miopatia strzałkowa	363483	Potworniak jądra	99989	Pośredni zespół DEND
337	Postępujące kostniejące zapalenie mięśni	141107	Potworniak nosogardzieli	309331	Pośrednia ciężka choroba Salla
683	Postępujące porażenie nadjądrowe	141077	Potworniak ustno-gardłowy	57196	Pośrednie kondensujące zapalenie obojczyka
240112	Postępujące porażenie nadjądrowe - apraksja mowy	217017	Potyliczna przepuklina mózgowa - niezwykła twarz - duże stopy	157769	Pośrednie położenie trzewi
240094	Postępujące porażenie nadjądrowe - czysta akinezja z zamrożeniem chodu	280640	Potyliczne MCD	93926	Pośredni międzypółkulowy wariant holoprocencefalii
240085	Postępujące porażenie nadjądrowe - parkinsonizm	168829	Powierzchniowy surowiczy brodawkowy rak	93926	Pośredni międzypółkulowy wariant holoprocencefalii
240112	Postępujące porażenie nadjądrowe - postępująca niepełna afazja	98961	Powierzchniowa ziarnista dystrofia rogówki	2006	Pośredni rozszczep dolnej części twarzy
240103	Postępujące porażenie nadjądrowe - zespół korowo-podstawny	306617	Powikłana paraplegia spastyczna typu 1 sprzężona z chromosomem X	1993	Pośredni rozszczep górnej wargi - tłuszczak ciała modzelowatego - polipy skórne
217260	Postępujące wieloogniskowe zapalenie istoty białej mózgu	60015	Powiększony otwór ciemieniowy	141239	Pośredni rozszczep górnej wargi i szczęki
438266	Postępujące zapalenie mózgu i opon mózgowych ze sztywnością i miokloniami	→288	Powszechna/Prosta dziedziczna eliptycytoza	141288	Pośredni rozszczep szyi
75373	Postępujący dwuogniskowy zanik błony naczyniowej i siatkówki	90073	Powtórne zakażenie wirusem zapalenia wątroby typu B po transplantacji wątroby	2006	Pośredni rozszczep wargi/zuchwy
2062	Postępujący nieinfekcyjny zrost kręgów przednich	168829	Pozajajnikowy pierwotny rak otrzewnej	98974	Późna dziedziczna dystrofia śródbletnka
		370334	Pozakostny guz Ewinga	79256	Późno dziecięca GM1 gangliozydoza
		370334	Pozakostny mięsak Ewinga	168491	Późnodziecięca ceroidolipofuscynoza neuronalna
		246	Pozaosiowa dysostozja kończynowo-twarzowa	168491	Późnodziecięca NCL
		246	Pozaosiowa dyzostozja kończynowa	206443	Późnodziecięca/młodzieńcza choroba Krabbe'go
		2800	Pozasutkowa postać choroby Pageta	157716	Późnodziecięcy zespół CACH
		370334	Pozaszkieletowy guz Ewinga	314566	PPAOS
		370334	Pozaszkieletowy mięsak Ewinga	447877	PPAP
		86850	Pozaszypkowy guz mieloidalny	284343	PPBFTDS
		100022	Pozaszypkowy szpiczak mnogi tkanek miękkich	300324	PPBL
				168829	PPC
				98973	PPCD
				93339	PPD1
				93336	PPD2

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
93337	PPD3	85212	Prenatalna śmiertelna choroba Gauchera	2965	Prolaktinoma
93338	PPD4	247623	Prenatalna śmiertelna choroba Rathburna	86872	Proliferaacja dużych ziarnistych limfocytów
75567	PPFG	313855	Prenatalna śmiertelna dysplazja wygiętych kości	221126	Proliferyjna waskulopatia kłębuszkowa mózgu
411696	PPI-REE	247623	Prenatalna śmiertelna fosfoetanolaminuria	300878	Prolimfocytarny wariant białaczki włochatokomórkowej
411696	PPIRee	247623	Prenatalna śmiertelna hipofosfatazja	300878	Prolimfocytarny wariant HCL
495	PPK z tendencją do transgrediencji i progrediencji	294	Prenatalne zakażenie CMV	93321	Promieniowe końsko-szpotaawe ustawienie ręki
494	PPK mutilans i głuchota	294	Prenatalne zakażenie cytomegalowirusem	480524	Prosowate wylewy krwawe wątroby
79141	PPK nummularis	292	Prenatalne zakażenie enterowirusem	530	Proteinoza lipidowa
86923	PPK, typ Gamborga i Nielsena	293	Prenatalne zakażenie herpeswirusowe	443197	Protoporfiria erytropoetyczna sprzężona z chromosomem X
140966	PPK, typ Nagashima	70596	Prenatalne zakażenie wirusem Epsteina-Barra	521305	Proximal myopathy with focal depletion of mitochondria
1366	PPK-CA, typ Wallisa	291	Prenatalne zakażenie wirusem ospy wietrznej	3222	PRPS1 superactivity
1010	PPK-CA, typu Stevanovica	291	Prenatalne zakażenie wirusem ospy wietrznej	47159	pRTA
79501	PPKP1	1919	Prenatalne zatrucie fenobarbitem	89843	Pruriginous dystrophic epidermolysis bullosa
79502	PPKP2	1917	Prenatalne zatrucie metylortecią	99085	Przebieg tętnicy wieńcowej wewnątrz miokardium
38	PPKP3	1920	Prenatalne zatrucie toluenem	99095	Przeciek lewa komora-prawy przedsionek
308013	PPKP3 bez elastoidozy	486811	Prenatalny rdzeniowy zanik mięśni z wrodzonymi złamaniami kości	79410	Przedgoleniowe DEB
3077	PPM-X	93604	Prenatalny zespół Battersa	79410	Przedgoleniowe dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka
189439	PPNAD	525738	Prepubertal anorexia nervosa	54247	Przednia atrofia kory
370348	PPNET	140949	Priapizm niskoprzepływowo	245	Przedosiowa dyzostoza kończyn
163927	PPP	522037	Primary autoimmune enteropathy	93337	Przedosiowa polidaktylia typu 3
308013	PPP3 bez elastoidozy	300865	Primary C-ALCL	252175	Przedzionkowy nerwiak osłonkowy
79502	PPPP	454742	Prionopatia ze zmienną wrażliwością na proteazę	→2512	Przedwczesna kondensacja chromosomów z mikrocefalią i niepełnosprawnością intelektualną
251295	PPRCA	2965	PRLoma	2114	Przedwczesna osteoartropatia zwyrodnieniowa stawu biodrowego
398980	PPSPC	141099	Proboscis lateralis	759	Przedwczesne pokwitanie pochodzenia ośrodkowego
324977	PRAAS	740	Progeria	759	Przedwczesne pokwitanie zależne od gonadotropiny
99119	Prawa IVC uchodząca do lewego przedsionka	2959	Progeria - niski wzrost - znamię barwnikowe	95486	Przedwczesne zamknięcie przetrwałego przewodu tętniczego
99110	Prawa SVC uchodząca do lewego przedsionka	902	Progeria dorosłych	95486	Przedwczesne zamknięcie przewodu tętniczego
99119	Prawa żyła główna dolna uchodząca do lewego przedsionka	220393	Progressive cutaneous systemic scleroderma Postępująca twardzina uogólniona	180154	Przegroda pochwy
99119	Prawa żyła główna dolna łącząca się z lewostronnym przedsionkiem	530303	Progressive dementia with neuroserpin inclusion bodies	180157	Przegroda podłużna pochwy
99110	Prawa żyła główna górna uchodząca do lewego przedsionka	530298	Progressive myoclonic epilepsy with neuroserpin inclusion bodies	180160	Przegroda poprzeczna pochwy
99110	Prawa żyła główna górna łącząca się z lewostronnym przedsionkiem	501	Progressive myoclonus epilepsy type 2	420611	Przejęciowa choroba mieloproliferyjna
180074	Prawdziwa macica jednoróżna	261197	Proksymalna del(16)(p11.2)	98871	Przejęciowa erytroblastopenia dziecięca
313906	Prawdziwa wrodzona torbiel trzustki	370079	Proksymalna dup(16)(p11.2)	289877	Przejęciowa hiperammonemia noworodków
217008	Prawdziwe rozlane rozszerzenie żył	606	Proksymalna dystrofia miotoniczna	300293	Przejęciowa hipertriglicerydemia dziecięca i stłuszczenie wątroby
→244	Prawostronne ułożenie serca - rozstrzenie oskrzeli - zapalenie zatok	370079	Proksymalna trisomia 16p11.2		
99098	Prawy przedsionek podzielony	209335	Proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dorosłym, autosomalny dominujący		
99081	Prawy łuk aorty				
457088	Predyspozycja do inwazyjnej grzybicy z powodu niedoboru CARD9				
178148	Prenatalna choroba multiminicore z artrogrypozą				
247638	Prenatalna łagodna choroba Rathburna				
247638	Prenatalna łagodna fosfoetanolaminuria				
247638	Prenatalna łagodna hipofosfatazja				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
98871	Przejęciowa nabyta aplazja czysto czerwonerwinkowa	93929	Przepuklina pępowinowa - wynicowanie kloaki - zarośnięcie odbytu - defect rdzenia	300324	Przetrwiała poliklonalna limfocytoza B-komórkowa z limfocytami z podwójnym jądrem
420611	Przejęciowa nieprawidłowa mielopoeza	268835	Przepuklina tłuszczowo-oponowordzeniowa	99120	Przetrwiała zastawka Eustachiusza
329942	Przejęciowa noworodkowa acyduria glutarowa typu 2	137634	Przerost - makrocefalia - dysmorfia twarzy	91495	Przetrwiałe hiperplastyczne pierwotne ciało szkliste
329942	Przejęciowa noworodkowa kwasica glutarowa typu 2	2709	Przerost dziąseł - dystrofia rogówki	2856	Przetrwiałe struktury Mullera
280224	Przejęciowa PMD	324416	Przerost mięśni- hepatomegalia - wielowodzie	398147	Przetrwiałe idiopatyczny ból twarzy
79411	Przejęciowa pęcherzowa dermoliza noworodkowa	1241	Przerost połowicy twarzy - zez	431341	Przetrwiałe moczownik
2312	Przejęciowa rodzinna hiperbilirubinemia noworodków	2128	Przerost połowy ciała	99076	Przetrwiałe piąty łuk aorty
280615	Przejęciowa sinica i niedokrwistość noworodkowa z powodu hemoglobiny Toms River	137608	Przerost segmentalny - lipomatoza - malformacja tętniczo-żylna - znamię naskórkowe	228190	Przetrwiałe przewod tętniczy - dwupłatkowa zastawka aorty - anomalie rąk
3402	Przejęciowa tyrozynemia noworodków	314637	Przerostowa kardiomiopatia mitochondrialna z kwasicą mleczanową z powodu niedoboru MTO1	228190	Przetrwiałe przewod tętniczy - dwupłatkowa zastawka aorty - wady rąk
3402	Przejęciowa tyrozynemia noworodków	99123	Przerwanie IVC	46627	Przetrwiałe przewod tętniczy z dysmorfia twarzy i nieprawidłowymi piątymi palcami rąk
226316	Przejęciowa wrodzona niedoczynność tarczycy uwarunkowana genetycznie	2299	Przerwanie łuku aorty	103907	Przewlekła biegunka z powodu niedoboru glukoamylazy
329942	Przejęciowy noworodkowy MADD	99123	Przerwanie żyły głównej tylnej	133	Przewlekła choroba berylowa
329942	Przejęciowy noworodkowy Niedobór MAD	268173	Przerywany Niedobór BCKD	2978	Przewlekła rzekoma niedrożność jelit
329942	Przejęciowy noworodkowy złożony Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA	268173	Przerywany Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych	133	Przewlekła beryloza
93164	Przejęciowy pseudohipoaldosteronizm	141022	Przetoka drugiego łuku skrzelowego	133	Przewlekła beryloza płuc
66529	Przejęciowy zespół balotowania koniuszka lewej komory	2004	Przetoka krtaniowo-tchawiczoprzełykowa	168940	Przewlekła białaczka eozynofilowa
420611	Przejęciowy zespół mieloproliferacyjny	155838	Przetoka lub torbiel ślimaka	521	Przewlekła białaczka granulocytowa
99886	Przemijająca cukrzyca noworodkowa	228113	Przetoka odbytu	67038	Przewlekła białaczka limfocytarna B-komórkowa
169139	Przemijająca hipogammaglobulinemia niemowląt	141013	Przetoka pierwszego łuku skrzelowego	86871	Przewlekła białaczka limfocytarna z komórek T
268826	Przepuklina mózgowa ciemieniowa	141061	Przetoka spoidła wargi	67038	Przewlekła białaczka limfoidalna B-komórkowa
1931	Przepuklina mózgowa czołowa	141030	Przetoka trzeciego łuku skrzelowego	521	Przewlekła białaczka mielogeniczna
141118	Przepuklina mózgowa nosowa	46724	Przetoka tętniczo-żylna mózgu	98823	Przewlekła białaczka mielomonocytowa
268829	Przepuklina mózgowa podstawna	97339	Przetoka tętniczo-żylna opony twardej	86829	Przewlekła białaczka neutrofilowa
268823	Przepuklina mózgowa potyliczna	141064	Przetoka wargi dolnej	521	Przewlekła białaczka szpikowa
1931	Przepuklina mózgowa przednia	2041	Przetoka wieńcowo-sercowa	1670	Przewlekła biegunka z atrofią kosmków
→823	Przepuklina oponowa	141037	Przetoka z rozszczepem czwartego łuku skrzelowego	397606	Przewlekła biegunka z dziedziczną neuropatią czuciową i autonomiczną
268820	Przepuklina oponowa czaszkowa	141219	Przetoka/torbiel grzbietu nosa	397606	Przewlekła biegunka z HSAN
268810	Przepuklina oponowa tylna	2041	Przetoki tętnic wieńcowych	314373	Przewlekła biegunka z powodu nadaktywności cyklazy guanylowej 2C
93969	Przepuklina oponowo-rdzeniowa	276608	Przetrwiała hipoglikemia hiperinsulinowa nie związana z insulinomą o początku w wieku dorosłym	86830	Przewlekła choroba mieloproliferacyjna, niesklasyfikowana
2059	Przepuklina przeponowa - nieprawidłowa twarz - wady dystalnych części kończyn	99109	Przetrwiała lewa SVC uchodząca do lewego przedsionka	99921	Przewlekła choroba przeszczep przeciwko gospodarzowi
93942	Przepuklina pępkowa	99109	Przetrwiała lewa żyła główna górna uchodząca do lewego przedsionka	379	Przewlekła choroba ziarniniakowa
660	Przepuklina pępowinowa	99109	Przetrwiała lewa żyła główna górna łącząca się z lewostronnym przedsionkiem	56425	Przewlekła choroba zimnychaglutynin
116	Przepuklina pępowinowa - makroglosja - gigantyzm	99109	Przetrwiała lewa żyła główna górna łącząca się z lewostronnym przedsionkiem	435988	Przewlekła dysarytmia przedsionkowa-zaburzenia motoryki jelit
		300324	Przetrwiała poliklonalna limfocytoza B-komórkowa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
97353	Przewlekła encefalopatia urazowa	330064	Przewlekłe posłoneczne zapalenie skóry	752	Pseudohermafrodytyzm męski spowodowany niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3
468641	Przewlekła enteropatia związana z genem SLC02A1	314928	Przewlekłe wodogłowie dorosłych	755	Pseudohermafrodytyzm męski z powodu niewrażliwości na hormon luteinizujący lub Niedobór podjednostki beta hormonu luteinizującego
99873	Przewlekła i wielogniskowa histiocytoza z komórek Langerhansa	70591	Przewlekłe zakrzepowo-zatorowe nadciśnienie płucne	755	Pseudohermafrodytyzm męski z powodu niewrażliwości na LH lub niedoboru LHB
99871	Przewlekła i zlokalizowana histiocytoza z komórek Langerhansa	79078	Przewlekłe zapalenie gruczołów łzowych i ślinianek	2973	Pseudohermafrodytyzm żeński - wady odbytynicy i odbytu
1334	Przewlekła kandydoza błon śluzowych i skóry	85410	Przewlekłe zapalenie kilku stawów	2975	Pseudohermafrodytyzm żeński - wady szkieletu
1334	Przewlekła kandydoza śluzowo-skórna	137817	Przewlekłe zapalenie pajęczynówki	526	Pseudohiperaldosteronizm typu 1
97341	Przewlekła makulopatia plakoidalna	330064	Przewlekłe zapalenie skóry z fotonadwrażliwości	88660	Pseudohiperaldosteronizm typu 2
71279	Przewlekła neuropatia czuciowa z przeciwciałami IgM przeciwko disialogangliozydom	95426	Przewlekły ból wymagający znieczulenia rdzeniowego	2349	Pseudohipertrofia mięśni - niedoczynność tarczycy
71279	Przewlekła neuropatia z ataksją - oftalmoplegia - paraproteiny IgM - zimne aglutyniny - przeciwciała przeciwko disialylovanym gangliozydom	83418	Przewlekły dziecięcy rdzeniowy zanik mięśni	756	Pseudohipoaldosteronizm typu 1
77261	Przewlekła neuropatyczna choroba Gauchera	1451	Przewlekły niemowlęcy zespół neurologiczno-skórno-stawowy	171871	Pseudohipoaldosteronizm typu 1
294422	Przewlekła niewydolność jelit	83418	Przewlekły rdzeniowy zanik mięśni	757	Pseudohipoaldosteronizm typu 2
217566	Przewlekła niewydolność oddechowa z zaburzeniem metabolizmu surfaktantu	247790	Przeładowanie żelazem związane z FTH1	88938	Pseudohipoaldosteronizm typu 2A
329336	Przewlekła postępująca oftalmoplegia zewnętrzna o początku w wieku dorosłym z miopatią mitochondrialną	95409	Przełom Addisonoidalny	88939	Pseudohipoaldosteronizm typu 2B
379	Przewlekła septyczna choroba ziarniniakowa	95409	Przełom korowo-nadnerczowy	88940	Pseudohipoaldosteronizm typu 2C
2932	Przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna	95409	Przełom nadnerczowy	300525	Pseudohipoaldosteronizm typu 2D
2932	Przewlekła zapalna poliradikuloneuropatia demielinizacyjna	1123	Przydatek ogonowy - głuchota	300530	Pseudohipoaldosteronizm typu 2E
279891	Przewlekłe zapalenie wnętrza gałki ocznej	1484	Przykurcze - dysplazja ektodermalna-rozszczep wargi/podniebienia	251962	Pseudopapillary ganglioglioneurocytoma
2137	Przewlekłe autoimmunologiczne zapalenie wątroby	3454	Przykurcze stopy - atrofia mięśni - apraksja oczno-mięśniowa	251962	Pseudopapillary neurocytoma with glial differentiation
91359	Przewlekłe dziecięce zapalenie płuc	1240	Przynasadowa dysplazja kubkowa kończyn	83316	Pseudotofus kalifornijski
2902	Przewlekłe eozynofilowe zapalenie płuc	1685	Przywrzyca	289157	Pseudovitamin D-deficient rickets
324964	Przewlekłe nawracające wielookniskowe zapalenie kości i szpiku kostnego	94080	Przywrożyca	280794	Pseudożółtkowa DCM
77297	Przewlekłe nawracające zapalenie kości i szpiku - wrodzona niedokrwiistość dyserytrocytarna - neutrofilowe zapalenie skóry	101106	Przywrożyca nieczynny hormonalnie	280794	Pseudożółtkowata rozlana mastocytoza skórna
439202	Przewlekłe okołoporodowe porażenie splotu ramiennego	276627	Przywrożyca wydzielający sporadyczny	95496	PSIS
439202	Przewlekłe okołoporodowe uszkodzenie splotu ramiennego	141242	Przyśrodkowy rozszczep nosa	683	PSP
		171	PSC	240112	PSP-AOS
		2971	Pseudo-NALD	240103	PSP-CBS
		2971	Pseudo-noworodkowa adrenoleukodystrofia	240094	PSP-czysta akinezja z zamrożeniem chodu
		99000	Pseudo-żółtkowata dystrofia płamki	240085	PSP-p
		750	Pseudoachondroplastyczna dysplazja kręgowo-przynasadowa	240094	PSP-PAGF
		750	Pseudoachondroplazja	240085	PSP-parkinsonizm
		2971	Pseudoadrenoleukodystrofia	240112	PSP-PNFA
		526	Pseudoaldosteronizm	240103	PSP-zespół korowo-podstawny
		60026	Pseudochłoniak płuc	99928	PSST
		451607	Pseudochłoniak skóry	71519	Psychogenne zaburzenia ruchu
		90003	Pseudoguz zapalny wątroby	505242	Psychomotor regression-oculomotor apraxia-movement disorder-nephropathy syndrome
		2983	Pseudohermafrodytyzm - upośledzenie umysłowe	443173	Psychoza poporodowa
		753	Pseudohermafrodytyzm męski spowodowany niedoborem 5-alfa-reduktazy 2	52530	PT-VWD

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
454836	Ptasia grypa	79402	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca, typ Disentis	1908	Płodowy zespół aminopterynowy
97290	PTC-RCC	79400	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste dłoni i stóp	1912	Płodowy zespół hydantoinowy
269229	PTCD	79397	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste z plamistą pigmentacją	1909	Płodowy zespół indometacynowy
86789	PTLAH	79400	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste, typ Webera i Cockayne'a	1910	Płodowy zespół jodowy
70568	PTLD	79396	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste, typ Dowlinga i Meara	1911	Płodowy zespół kokainowy
228396	Ptoza - ograniczenie górnego ruchu gałek ocznych - brak otworów łzowych	79399	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste, typ Köbnera	1906	Płodowy zespół kwasu walproinowego
→284160	Ptoza - syndaktylia - trudności w uczeniu się	79399	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste, typ Koebnera	1917	Płodowy zespół metylortęciowy
→293843	Ptoza - zez - rozstęp mięśni prostych brzucha	79401	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste, typ Ogna	1918	Płodowy zespół minoksydylowy
2999	Ptoza - zez - źrenice ektopowe	412181	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka związane z DST	3312	Płodowy zespół talomidowy
231580	PUAH	79406	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące o późnym początku	1913	Płodowy zespół trimetadionowy
85202	Pulmonic stenosis - brachytelephalangism - calcification of cartilages	79405	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące odwrócone	1906	Płodowy zespół walproinianowy
79502	Punktowa hiperkeratoza dłoni i stóp typu 2	79403	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące z zrośnięciem odzwiernika	99908	Płuca hodowcy ptaków
38	Punktowa hiperkeratoza dłoni i stóp typu 3	79404	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące, typ Herlitz	99906	Płuca rolnika
38	Punktowy rogowiec dłoni i stóp typu 3	79404	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka łączące, typ Herlitz i Pearsona	2038	Płucna przetoka tętniczo-żylna
79501	Punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwy typu 1	158673	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna kończynowa	217557	Płucna glikogenoza śródmiąższowa
79502	Punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwy typu 2	89843	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna ze świadem	99874	Płucna histiocytoza X
93110	PUV	89839	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać prosta powierzchniowa	99874	Płucna histiocytoza z komórek Langerhansa dorosłych
729	PV	89840	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca nie-Herlitz	440427	Płucna proteinoza pęcherzykowa, typ wyspy Reunion
101206	PVA/ADA, typ Fallota	79404	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać śmiertelna	2038	Płuczny tętniak tętniczo-żylny
99048	PVA/PDA, non-Fallot type	79479	Pęcherzyca bujająca	84142	Quantal squander syndrome
398069	PWS z powodu mutacji punktowej	79481	Pęcherzyca liściasta	137888	Question mark ear syndrome
251607	PXA	208524	Pęcherzyca opryszczkowa	261529	r(Y)
758	PXE	63455	Pęcherzyca paraneoplastyczna	521123	Radiation-induced plexopathy
3003	Pyknoachondrogenoza	79480	Pęcherzyca rumieniowata	→2712	Radikulomegalia kłów - zaćma wrodzona
763	Pyknodysostosis	704	Pęcherzyca zwykła	100057	RAE
763	Pyknodyostoza	79501	Pęcherzykowy rogowiec dłoni i stóp, typ Buschke, Fischera i Brauera	100019	RAEB-1
2302	Pylica azbestowa	1968	Płaska twarz - mikrostromia - wady uszu	100020	RAEB-2
2561	Pyramidal molar - jaskra - nieprawidłowa warga górna	418959	Płaskonabłonkowy rak żołądka	168960	RAEB-t
280785	Pęcherzowa DCM	2988	Płetwistość szyi - niepełnosprawność intelektualna - anomalie palców	314422	Rak ameloblastyczny
280785	Pęcherzowa rozlana mastocytoza skórna	40366	Płodowy zespół acyretynowy/etretynatowy	142	Rak anaplastyczny tarczycy
89841	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna dośrodkowa			247203	Rak Belliniego
231568	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca uogólniona			300557	Rak brodawki Vatera
251393	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca zlokalizowana			319298	Rak brodawki nerki
231556	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać łącząca zlokalizowana o późnym początku - niepełnosprawność intelektualna			213817	Rak brodawki szyjki
				213817	Rak brodawki szyjki macicy
				213726	Rak brodawki trzonu macicy
				319325	Rak cewkowo-torbielowy
				319303	Rak chromofobowy nerkowokomórkowy
				284400	Rak drobnokomórkowy pęcherzyka żółciowego
				70567	Rak dróg żółciowych
				70567	Rak dróg żółciowych
				180226	Rak embrionalny
				99868	Rak grasicy
				213828	Rak gruczołowato-podstawnokomórkowy szyjki
				213828	Rak gruczołowato-podstawnokomórkowy szyjki macicy

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks). Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
213741	Rak gruczołowo-torbielowaty endometrium	424975	Rak płaskonabłonkowy wątroby i IBT	79408	RDEB-sev gen
213823	Rak gruczołowo-torbielowaty szyjki	424975	Rak płaskonabłonkowy wątroby i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	616	Rdzeniak
213823	Rak gruczołowo-torbielowaty szyjki macicy	319319	Rak rdzeniasty nerki	251855	Rdzeniak zarodkowy anaplastyczny/olbrzymiokomórkowy
213741	Rak gruczołowo-torbielowaty trzonu macicy	1332	Rak rdzeniasty tarczycy	251863	Rdzeniak zarodkowy desmoplastyczny/guzkowy
180242	Rak jajowodów	36273	Rak rozlany żołądka	251867	Rdzeniak zarodkowy klasyczny
180242	Rak jajowodu	251899	Rak splotu naczyniówkowego	251858	Rdzeniak zarodkowy o zwiększonej guzkowości
150	Rak jamy nosowo-gardłowej	213833	Rak szkliskomórkowy szyjki macicy	70	Rdzeniowy zanik mięśni
247203	Rak kanalików Belliniego	300557	Rak typu ampulloma (rak brodawki Vater)	1145	Rdzeniowy zanik mięśni zależny od SMA2
247203	Rak kanalików zbiorczych nerki	2700	Rak wodny	73245	Rdzeniowy zanik mięśni - malformacja Dandy'ego i Walkera - zaćma
1501	Rak kory nadnerczy	210159	Rak wątrobowokomórkowy dorosłych	98920	Rdzeniowy zanik mięśni przepony
231625	Rak kory nadnerczy z hipersekcją czystego aldosteronu	33402	Rak wątrobowokomórkowy o początku w wieku dziecięcym	404521	Rdzeniowy zanik mięśni przepony typu 2
213787	Rak mieszany Müllera szyjki macicy	213726	Rak włósniczkowy endometrium	83330	Rdzeniowy zanik mięśni typu 1
213610	Rak mieszany Müllera trzonu macicy	424046	Rak z komórek groniastych trzustki	83418	Rdzeniowy zanik mięśni typu 2
99977	Rak nabłonkowy przełyku	329984	Rak z komórek kubkowych	1145	Rdzeniowy zanik mięśni typu 2 sprzężony z chromosomem X
404511	Rak nerkowokomórkowy brodawkowy	79140	Rak z komórek Merkla	1145	Rdzeniowy zanik mięśni typu 2 sprzężony z chromosomem X
319314	Rak nerkowokomórkowy towarzyszący nerwiakowi zarodkowemu (neuroblastoma)	213837	Rak zarodkowy szyjki	83419	Rdzeniowy zanik mięśni typu 3
319314	Rak nerkowokomórkowy związany z neuroblastomą	213837	Rak zarodkowy szyjki macicy	83420	Rdzeniowy zanik mięśni typu 4
79140	Rak neuroendokryny skóry	213751	Rak zarodkowy trzonu macicy	1145	Rdzeniowy zanik mięśni z artrogrypozą
213557	Rak piersi typu śliniankowego	289385	Rak zdiagnozowany podczas ciąży	1145	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową sprzężony z chromosomem X
180247	Rak pochwy	319308	Rak związany z translokacją MITF/TFE	98920	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1
213746	Rak przejściowokomórkowy endometrium	423968	Rak łuskowaty jelita cienkiego	404521	Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 2
213746	Rak przejściowokomórkowy trzonu macicy	424019	Rak łuskowaty kanału odbytu	83420	Rdzeniowy zanik mięśni, postać dorosła
418945	Rak przełyku, typ gruczołu ślinowego	319322	Rak śluzowo-cewkowy i wrzecionowatokomórkowy	29207	Reaktywne zapalenie stawów
289682	Rak przypominający lymphoepithelioma (lymphoepithelioma-like)	423781	Rak żołądka, typ śliniankowy	314962	Reaktywny zespół hipereozynofilowy
300385	Rak przysadki	36273	Rak żołądka Borrmanna typu 4	139485	Recesywna ataksja mózdkowa typu 9
143	Rak przytarczyc	313920	Rak żołądka związany z EBV	1652	Recesywna kamica nerkowa sprzężona z chromosomem X
146	Rak pęcherzykowy lub brodawkowy tarczycy	313920	Rak żołądka związany z wirusem Epsteina i Barra	1652	Recesywna krzywica hipofosfatemiczna z hiperkalciurią sprzężona z chromosomem X
213716	Rak płaskonabłonkowy endometrium	391723	Rakowiak gruczołowy śluzowy wyrostka robaczkowego	280384	Recesywna niepełnosprawność intelektualna - dysfunkcja ruchowa - mnogie przykurcze stawowe
423994	Rak płaskonabłonkowy jelita grubego	391723	Rakowiak gruczołowy śluzowy wyrostka robaczkowego	83648	Recesywna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - makrocefalia - dysfunkcja rzęsek
457252	Rak płaskonabłonkowy języka	329984	Rakowiak z komórek kubkowych		
424002	Rak płaskonabłonkowy odbytu	268114	RALD		
398058	Rak płaskonabłonkowy penisa	178307	RAPK		
99977	Rak płaskonabłonkowy przełyku	75564	RARS		
398058	Rak płaskonabłonkowy prącia	79127	RB-ILD		
424996	Rak płaskonabłonkowy pęcherzyka żółciowego i EBT	98961	RBCD		
424996	Rak płaskonabłonkowy pęcherzyka żółciowego i wewnątrzwątrobowego przewodu żółciowego	177	RCDP		
213767	Rak płaskonabłonkowy szyjki macicy	284388	RCVS		
213716	Rak płaskonabłonkowy trzonu macicy	79408	RDEB generalisata gravis		
424039	Rak płaskonabłonkowy trzustki	89842	RDEB uogólnione inne		
		89842	RDEB uogólnione pośrednie		
		89842	RDEB, nie-Hallopeau'a Siemensa typ		
		79408	RDEB, typ Hallopeau i Siemensa		
		89841	RDEB-Ce		
		79409	RDEB-I		
		89842	RDEB-O		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
461	Recesywna rybia łuska sprzężona z chromosomem X	1803	Rivera-Perez-Salas syndrome	→16856 9	Rodzinna choroba Rosaï i Dorfmana
79409	Recesywne dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka odwrócone	177	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa	3135	Rodzinna choroba Scheuermanna
89842	Recesywne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać dystroficzna typu non-Hallopeau i Siemensa	309789	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 1	99819	Rodzinna ciążowa nadczynność tarczycy
1115	Recesywny wrodzony ubytek skóry kończyn	309796	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 2	464760	Rodzinna CODA
499103	Recurrent idiopathic neuroretinitis	309803	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 3	1416	Rodzinna CPPD
838	RED-M	468717	Rizomeliczna chondrodysplazja punktowa typu 5	79083	Rodzinna częściowa lipodystrofia typu 3
448267	Regresywna dysplazja kręgowo-przynasadowa	93569	Rizomeliczne pseudo-zapalenie wielostawowe	280356	Rodzinna częściowa lipodystrofia zależna od pLIN1
217330	REN związana z rodzinną młodzieńczą nefropatią hiperurykemiczną	294049	RLS	98820	Rodzinna częściowa padaczka ze zmiennymi ogniskami
217330	REN związane z FJHN	93307	rMED	97346	Rodzinna demencja, typ duński
217330	REN związane z chorobą nerek	71273	RNS	313808	Rodzinna demencja, typu Neumanna
494344	RERE-related neurodevelopmental syndrome	101351	Rodzinna izolowana wrodzona asplenia	402075	Rodzinna dwupłatkowa zastawka aortalna
529825	Resistance to colchicine	435660	Rodzinna lipodystrofia częściowa związana z LIPE	314381	Rodzinna dysautonomia z przykurczami
139436	Retikulohistocytoza wieloogniskowa	98880	Rodzinna afibrynogenemia	1799	Rodzinna dysfazja rozwojowa
3018	Retinal ischemic syndrome - hialinoza naczyń włosowatych przewodu pokarmowego - rozlane zwapnienia w mózgu	319465	Rodzinna AML	98881	Rodzinna dysfibrynogenemia
353356	Retinal vasoproliferative tumor	93560	Rodzinna amyloidoza nerek spowodowana wariantem I apolipoproteiny A	2808	Rodzinna dysfunkcja fałdu głosowego
494439	Retinitis pigmentosa-hearing loss-premature aging-short stature-facial dysmorphism syndrome	93561	Rodzinna amyloidoza nerek spowodowana wariantem lizozymu	1768	Rodzinna dysgeneza kaudalna
790	Retinoblastoma	238269	Rodzinna amyloidoza nerek z powodu wariantu apolipoproteiny A-II	95716	Rodzinna dyschormonogeneza tarczycy
179	Retinochoroidopatia typu birdshot	85450	Rodzinna amyloidoza nerkowa	95716	Rodzinna dyschormonogeneza tarczycy
791	Retinopatia barwnikowa	85453	Rodzinna amyloidoza skórna	324588	Rodzinna dyskineza i miokimia twarzy
→193	Retinopatia barwnikowa - niepełnosprawność intelektualna	85453	Rodzinna amyloidoza skórna	93333	Rodzinna dyspazja miedniczo-łopatkowa
41751	Retinopatia krystaliczna Biettiego	85448	Rodzinna amyloidoza, typ fiński	2114	Rodzinna dysplazja stawów biodrowych Beukesa
71505	Retinopatia paraneoplastyczna	85169	Rodzinna artropatia-brachydaktylia palców	225154	Rodzinna dziecięca martwica nigrostriatalna
71505	Retinopatia towarzysząca nowotworom	97	Rodzinna ataksja napadowa	352582	Rodzinna dziecięca padaczka miokloniczna
90050	Retinopatia wcześniaków	480536	Rodzinna atenuowana polipowatość gruczolakowata zależna od MSH3	225154	Rodzinna dziecięca obustronna martwica prądkowia
838	Retinopatia, encefalopatia, głuchota powiązana z mikroangiopatią	480536	Rodzinna atenuowana polipowatość zależna od MSH3	1885	Rodzinna ektopia soczewki
139455	Retinopatia, typ Burgessa i Blacka	300359	Rodzinna atypowa pokrzywka z zimna	85110	Rodzinna encefalopatia z ciałami wtrętowymi z neuroserpiny
477650	Reumatyzm fibroblastyczny	86820	Rodzinna awaskularna martwica głowy kości udowej	90042	Rodzinna erytrocytoza
228123	Reumatyzm pustynny	1416	Rodzinna CC	69076	Rodzinna glikozuria nerkowa
36397	Reumatyzm tkanki tłuszczowej	1416	Rodzinna chondrokalcynoza stawów	32960	Rodzinna gorączka Hibernian
244310	RFT1-CDG	1428	Rodzinna chondromalacja rzepki	342	Rodzinna gorączka śródziemnomorska
251975	RGNT	1020	Rodzinna choroba Alzheimera	79506	Rodzinna hiperalfalipoproteinemia
59315	Rhombencephalosynapsis - aplazja robaka z połączeniem półkul mózdzku	871	Rodzinna choroba Lenegre'a	238475	Rodzinna hipercholanemia/podwyższone stężenie kwasów żółciowych w osoczu
→1071	RHS	871	Rodzinna choroba Leva	→44449 0	Rodzinna hiperchylomikronemia
254334	RI-CMT type B	871	Rodzinna choroba Leva i Lenegre'a	94086	Rodzinna hiperkalcemia - kamica nerkowa - indykanuria
217055	RI-CMT typu A	280397	Rodzinna choroba prionowa podobna do choroby Alzheimera		
369867	RI-CMT typu C				
435998	RI-CMT typu D				
141184	RICH				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
405	Rodzinna hiperkalcemia hipokalcjuroczna	217656	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia prawej komory	154	Rodzinna lub idiopatyczna kardiomiopatia rozstrzeniowa
93372	Rodzinna hiperkalcemia hipokalcjuroczna typu 1	75249	Rodzinna izolowana kardiomiopatia restrykcyjna	569	Rodzinna lub sporadyczna migrena połowiczoporażenna
→3202	Rodzinna hiperkaliemia rzekoma typu 1	154	Rodzinna izolowana kardiomiopatia rozstrzeniowa	2295	Rodzinna luźność stawów
412	Rodzinna hiperlipoproteinemia typu 3	295014	Rodzinna izolowana klinodaktylia palców dłoni	221061	Rodzinna malformacja jamista mózgu
99878	Rodzinna hiperplazja przytarczyc	99879	Rodzinna izolowana nadczynność przytarczyc	2604	Rodzinna miopatia narządów trzewnych ze światłem
101049	Rodzinna hipokalcemia hiperkalcemiczna typu 2	2238	Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc	2604	Rodzinna miopatia trzewna
101050	Rodzinna hipokalcemia hiperkalcemiczna typu 3	2239	Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc spowodowana agnezją przytarczyc	199276	Rodzinna mnoga tłuszczakowatość
95700	Rodzinna hipoplazja nadnerczy wraz z brakiem przysadkowego LH	189466	Rodzinna izolowana niedoczynność przytarczyc z powodu upośledzonego wydzielania PTH	439254	Rodzinna mózgowa angiopatia amyloidowa
95700	Rodzinna hipoplazja nadnerczy wraz z brakiem hormonu luteinizującego	411788	Rodzinna izolowana trichomegalia	180176	Rodzinna młodzieńcza gigantostia
95700	Rodzinna hipoplazja nadnerczy, typ miniaturowy	464760	Rodzinna jamista anomalia tarczy nerwu wzrokowego	3135	Rodzinna młodzieńcza kifoza Scheuermanna
→16856 9	Rodzinna histocytoza zatokowa z masywną limfadenopatią	370034	Rodzinna jamistość rdzenia	209886	Rodzinna młodzieńcza nefropatia hiperurykemiczna typu 1
540	Rodzinna HLH	306661	Rodzinna kalcynoza guzowata	217330	Rodzinna młodzieńcza nefropatia hiperurykemiczna typu 2
225154	Rodzinna IBSN	85451	Rodzinna kardiomiopatia amyloidowa zależna od transtyretyny	209886	Rodzinna młodzieńcza nefropatia moczanowa
217656	Rodzinna izolowana ARVC	300751	Rodzinna kardiomiopatia rozstrzeniowa z zaburzeniami przewodzenia z powodu mutacji LMNA	892	Rodzinna naczyńkowatość siatkówkowo-mózdkowa
217656	Rodzinna izolowana ARVD	523	Rodzinna leiomiomatoza skóry i macicy	2666	Rodzinna nefronofityza dorosłych - spastyczny niedowład czterokończynowy
293899	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja komorowa, postać dwukomorowa	523	Rodzinna leiomiomatoza z rakiem komórkowym nerki	85450	Rodzinna nefropatia amyloidowa
293910	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja komorowa, postać klasyczna	523	Rodzinna leiomiomatoza z rakiem nerki	93562	Rodzinna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem fibrynogeny A łańcuchów alfa
293888	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja komorowa, postać lewa dominująca	36383	Rodzinna leukoencefalopatia naczyniowa zależna od COL4A1	93560	Rodzinna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem I apolipoproteiny A
293910	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja komorowa, postać prawa dominująca	540	Rodzinna limfocytoza hemofagocytarna	93561	Rodzinna nefropatia amyloidowa spowodowana wariantem lizozymu
293899	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia komorowa, postać dwukomorowa	79084	Rodzinna lipodystrofia częściowa typu 1	238269	Rodzinna nefropatia amyloidowa z powodu wariantu apolipoproteiny A-II
293910	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia komorowa, postać klasyczna	2348	Rodzinna lipodystrofia częściowa typu 2	209886	Rodzinna nefropatia z dną moczanową
293888	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia komorowa, postać lewa dominująca	2348	Rodzinna lipodystrofia częściowa typu Dunnigan	424	Rodzinna niedoczynność tarczycy spowodowana mutacją receptora TSH
293910	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia komorowa, postać prawa dominująca	79085	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od AKT2	35858	Rodzinna niedokrwistość megaloblastyczna
217656	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja komorowa	435651	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od CIDEA	424	Rodzinna nieimmunologiczna nadczynność tarczycy
217656	Rodzinna izolowana arytmogenna dysplazja prawej komory	79083	Rodzinna lipodystrofia częściowa zależna od PPARG	251262	Rodzinna oddzielająca jałowa martwica kostno-chrzęstna
217656	Rodzinna izolowana arytmogenna kardiomiopatia komorowa	79084	Rodzinna lipodystrofia częściowa, typ Köbberlinga	98820	Rodzinna ogniskowa padaczka ze zmiennymi ogniskami
		75249	Rodzinna lub idiopatyczna kardiomiopatia restrykcyjna	3135	Rodzinna osteochondroza rdzenia
				2769	Rodzinna osteodysplazja typu Andersona
				85195	Rodzinna osteoliza ekspansywna

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
79093	Rodzinna osteosklerozę z nieprawidłowościami układu nerwowego i opon mózgowych	280628	Rodzinna postępująca hiper- i hipopigmentacja	2456	Rodzinne dodatkowe gruczoły sutkowe
88619	Rodzinna ostra encefalopatia martwicza	79146	Rodzinna postępująca hiperpigmentacja	75376	Rodzinne druzo tarczy nerwu wzrokowego
86814	Rodzinna padaczka miokloniczna dorosłych	90044	Rodzinna pseudohiperkalemia	53372	Rodzinne drżenie brody
165805	Rodzinna padaczka przyśrodkowego płata skroniowego z drgawkami gorączkowymi	79147	Rodzinna reaktywna perforująca kolagenoza	225154	Rodzinne dziecięce zwyrodnienie nigrostriatalne
98819	Rodzinna padaczka skroniowa	→168569	Rodzinna SHML	682	Rodzinne hiperPP
34527	Rodzinna pierwotna hipomagnezemia z normokalcurią i normokalcemią	171839	Rodzinna skafocefalia - synostoza promieniowo-łokciowa	1677	Rodzinne idiopatyczne rozszerzenie prawego przedsionka
2257	Rodzinna pierwotna hipoplazja płuc	53296	Rodzinna skórna collagenoma	86814	Rodzinne korowe miokloniczne drżenia i padaczka
18	Rodzinna pierwotna kwasica kanalików dystalnych	2903	Rodzinna spontaniczna odma opłucnowa	2762	Rodzinne kostnienie ektopowe
353220	Rodzinna pierwotna zlokalizowana amyloidozę skórna	199315	Rodzinna stopa końsko-szpotawa z lub bez towarzyszących wad kończyny dolnej	334	Rodzinne migotanie przedsionków
47045	Rodzinna pokrzywka wywołana zimnem	293144	Rodzinna stopa końsko-szpotawa z powodu mikrodelecji 5q31	276399	Rodzinne MNG
300359	Rodzinna pokrzywka z zimna z powszechnym zmiennym niedoborem odporności	238578	Rodzinna stopa końsko-szpotawa z powodu mikroduplikacji 17q23.1q23.2	523	Rodzinne mnogie mięśniaki gładkokomórkowe skóry
85448	Rodzinna polineuropatia amyloidowa typu 4	293150	Rodzinna stopa końsko-szpotawa z powodu mutacji punktowej PITX1	867	Rodzinne mnogie nabłoniaki włosowe
85447	Rodzinna polineuropatia amyloidowa typu I (typ portugalsko-szwedzko-japoński)	1325	Rodzinna strobilodaktylia z aminoacydurią	263662	Rodzinne mnogie oponiaki
733	Rodzinna polipowatość gruczolakowata	3267	Rodzinna synostoza węglowa	338	Rodzinne mnogie włókniakozarniszczaki
261584	Rodzinna polipowatość gruczolakowata z powodu del(5)(q22.2)	637	Rodzinna szwannoma nerwu przedsionkowego	624	Rodzinne mnogie znamiona płomieniste
261584	Rodzinna polipowatość gruczolakowata z powodu mikrodelecji 5q22.2	313846	Rodzinna telangiektazja skórna i zespół predyspozycji do nowotworów ustno-gardłowych	624	Rodzinne mnogie znamiona typu winnej plamy
261584	Rodzinna polipowatość gruczolakowata z powodu monosomii 5q22.2	93953	Rodzinna torbiel przewodu tarczowojęzycznego	3000	Rodzinne męskie przedwczesne dojrzewanie płciowe
733	Rodzinna polipowatość jelita	93583	Rodzinna TTP	3000	Rodzinne męskie przedwczesne dojrzewanie płciowe niezależne od gonadotropin
261584	Rodzinna polipowatość jelita grubego z powodu monosomii 5q22.2	199279	Rodzinna tłuszczakowatość naczyńniowa	757	Rodzinne nadciśnienie hiperkaliemiczne
99810	Rodzinna porencefalia	95494	Rodzinna wrodzona niedoczynność przysadki	342	Rodzinne napadowe zapalenie wielosuwrowicze
443062	Rodzinna porfirię skórna późna	451612	Rodzinna wrodzona niedrożność przewodu nosowo-łzowego	2809	Rodzinne nawracające obwodowe porażenie twarzy
480483	Rodzinna postępująca cholestazę wewnątrzwątrobową typu 4	238722	Rodzinna wrodzona synkinęzję kontrlateralną	2809	Rodzinne nawracające porażenie twarzy Bella
480476	Rodzinna postępująca cholestazę wewnątrzwątrobową typu 5	891	Rodzinna wysiękowa witreoretinopatia	69126	Rodzinne nawracające zapalenie stawów
480491	Rodzinna postępująca cholestazę wewnątrzwątrobową zależną od MYO5B	405	Rodzinna łagodna hiperkalcemia	1416	Rodzinne odkładanie się fosforanu wapnia
→90635	Rodzinna postępująca dysfunkcja przedsionkowo-ślizakowa	405	Rodzinna łagodna hiperkalcemia hipokalcjurięzna	682	Rodzinne okresowe porażenie hiperkaliemiczne
313808	Rodzinna postępująca glioza podkorowa	2398	Rodzinna łagodna lipomatozę szyjna	2678	Rodzinne plamy typu "kawa z mlekiem"
		1429	Rodzinna łagodna płasawica	229	Rodzinne poszerzenie i rozwarstwienie aorty
		2841	Rodzinna łagodna pęcherzyca Haileya i Haileya	229	Rodzinne rozwarstwienie aorty
		2841	Rodzinna łagodna pęcherzyca przewlekła	36382	Rodzinne rozwarstwienie tętnicy szyjnej
		36382	Rodzinne CAD	440	Rodzinne spodzięctwo
		3324	Rodzinne anomalie trombomoduliny	275777	Rodzinne tętnicze nadciśnienie płucne

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
85192	Rodzinne ubytki w czaszce typu "doughnut"	96	Rodzinny izolowany Niedobór witaminy E		Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskowym segmentalnym stwardnieniem kłębuszków nerkowych
231040	Rodzinne uogólnione plamy soczewicowate	284247	Rodzinny makrotętniak tętnicy siatkówki	93213	Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskową hialinozą segmentalną
330061	Rodzinne wielopostaciowe osutki świetlne amerykańskich Indian	319189	Rodzinny mioklonus korowy	93213	Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlanym stwardnieniem mezangium
276399	Rodzinne wole wieloguzkowe	99361	Rodzinny MTC	93217	Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlanym stwardnieniem mezangium
91498	Rodzinne wrodzone porażenie nerwu bloczkowego	180176	Rodzinny młodzieńczy przerost piersi	93214	Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlaną proliferacją mezangium
238722	Rodzinne wrodzone ruchy lustrzane	221061	Rodzinny naczynek jamisty mózgu	280406	Rodzinny steroidooporny zespół nerczycowy z głuchotą zmysłowo-nerwową
741	Rodzinne wypadanie płatków zastawki mitralnej	637	Rodzinny nerwiak nerwu słuchowego	293936	Rodzinny stożek rogówki z zaćmą
46348	Rodzinny ból odbytnicy	637	Rodzinny nerwiak osłonkowy nerwu słuchowego	91387	Rodzinny TAAD
922	Rodzinny brak rzęsek w nosie	425	Rodzinny Niedobór apoA-I	481662	Rodzinny toczeń odmrozinowy
319487	Rodzinny brodawkowy lub pęcherzykowy rak tarczycy	309020	Rodzinny Niedobór apoC-II	300345	Rodzinny toczeń rumieniowy układowy
443236	Rodzinny częstoskurcz ortostatyczny spowodowany niedoborem transportera norepinefryny	309020	Rodzinny Niedobór apolipoproteiny C-II	86	Rodzinny tętniak aorty brzusznej
436242	Rodzinny częstoskurcz przedsionkowy-zaburzenia przewodzenia poniżej pęczka Hisa	169085	Rodzinny Niedobór CD8	91387	Rodzinny tętniak aorty piersiowej i rozwarstwienie aorty
300373	Rodzinny gigantyzm dziecięcy	361	Rodzinny Niedobór glikokortykoidów	231160	Rodzinny tętniak w kształcie jagody
448372	Rodzinny gigantyzm dziecięcy spowodowany dup(X)q(26)	79293	Rodzinny Niedobór LCAT	231160	Rodzinny tętniak woreczkowy mózgu
448372	Rodzinny gigantyzm dziecięcy spowodowany mikroduplikacją Xq26	309015	Rodzinny Niedobór lipazy lipoproteinowej	289365	Rodzinny VUR
448348	Rodzinny gigantyzm dziecięcy spowodowany mutacją punktową	75381	Rodzinny obrzęk płamki	231160	Rodzinny wewnętrzny woreczkowy tętniak woreczkowy
404	Rodzinny gruczolak nadnerczy	871	Rodzinny PCCD	435329	Rodzinny włóknik kostniejący
99877	Rodzinny gruczolak przytarczyc	65748	Rodzinny pierwotny samowyleczalny nabłoniak płaskonabłonkowy, typu Fergusona i Smitha	228277	Rodzinny zanik skóry plackowaty
29072	Rodzinny guz chromochłonny - przyzwojak	871	Rodzinny postępujący blok serca	47045	Rodzinny zespół autozapalenia indukowany oziębieniem
464756	Rodzinny guz neuroendokrynowy żołądka typu 1	871	Rodzinny postępujący blok serca	444490	Rodzinny zespół chylomikronemii
231108	Rodzinny guz rabdoidalny	466729	Rodzinny przetrwały przewod tętniczy	500	Rodzinny zespół mnogich plam soczewicowatych
403	Rodzinny hiperaldosteronizm typu 1	401942	Rodzinny przyśrodkowy rozszczep górnej i dolnej wargi	231040	Rodzinny zespół mnogich plam soczewicowatych
404	Rodzinny hiperaldosteronizm typu 2	97290	Rodzinny rak brodawkowy tarczycy z nowotworem brodawkowym nerki	284343	Rodzinny zespół podatności na blastoma opłucnej i płuc
251274	Rodzinny hiperaldosteronizm typu 3	440437	Rodzinny rak jelita grubego typu X	284343	Rodzinny zespół podatności na pleuropulmonary blastoma
404	Rodzinny hiperaldosteronizm typu II	319308	Rodzinny rak nerwowokomórkowy związany z translokacją MiT	284343	Rodzinny zespół podatności na PPB
251274	Rodzinny hiperaldosteronizm typu III	227535	Rodzinny rak piersi	280403	Rodzinny zespół przepukliny powojowej z dysmorfia twarzy
178345	Rodzinny hiperestrogenizm	1331	Rodzinny rak prostaty	71290	Rodzinny zespół płytek z predyspozycją do ostrej białaczki szpikowej
427	Rodzinny hipoaldosteronizm	99361	Rodzinny rak rdzeniasty tarczycy	168624	Rodzinny zespół skafocefalii, typ McGillivray'a
99763	Rodzinny hipoaldosteronizm hiperreninowy typu 1	1333	Rodzinny rak trzustki	51083	Rodzinny zespół skróconego odstępu QT
99764	Rodzinny hipoaldosteronizm hiperreninowy typu 2	1333	Rodzinny rak trzustki	170	Rodzinny zespół włosów wełnistych
656	Rodzinny idiopatyczny steroidooporny zespół nerczycowy	289365	Rodzinny refluks pęcherzowo-cewkowy		
656	Rodzinny idiopatyczny zespół nerczycowy	493	Rodzinny rogowiak kolczystokomórkowy		
314777	Rodzinny izolowany gruczolak przysadki	26106	Rodzinny rozlany rak żołądka		
397685	Rodzinny izolowany Niedobór receptora prolaktyny	300345	Rodzinny SLE		
		93216	Rodzinny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z minimalnymi zmianami		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
164736	Rodzinny zespół zaawansowanej fazy snu	34217	Rogowiec dłoni i stóp z kardiomiopatią arytmogenną	141209	Rozlana malformacja limfatyczna
404560	Rodzinny zespół znamion atypowych	1366	Rogowiec dłoni i stóp z łysieniem wrodzonym, typ Wallisa	79456	Rozlana mastocytoza skórna
404560	Rodzinny zespół znamion Clarka	2199	Rogowiec dłoni i stóp – odmiana epidermolityczna	1018	Rozlana mięśniakowatość sprzężona z chromosomem X - zespół Alporta
404560	Rodzinny zespół znamion dysplastycznych	2201	Rogowiec dłoni i stóp - zespół porażenia spastycznego	2123	Rozlana niemowlęca hemangiomatoza
404560	Rodzinny zespół znamion dysplastycznych związanych z czerniakiem	495	Rogowiec dłoniowo - podeszwowy z tendencją do transgrediencji i progrediencji	71274	Rozlana zaotrzewnowa leiomiomatoza
404560	Rodzinny zespół znamion dysplastycznych związanych z czerniakiem, z dodatkowo występującym rakiem trzustki	28378	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy - dystrofia rogówki	90060	Rozlane krwawienie pęcherzykowe
1551	Rodzinny łagodny Niedobór miedzi	86919	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy - klinodaktylia	171700	Rozlane zapalenie oskrzelików
615	Rodzinny śluzak przedsionka	50944	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy - torbiele powiek - hipodoncja - hipotrichoza	3165	Rozlane zapalenie powięzi z eozynofilią
79151	Rogowacenie brodawkowate dłoni i stóp Hopfa	659	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy i wokół naturalnych otworów ciała	98838	Rozlany chłoniak wielkokomórkowy śródpiersia ze sklerozą
90301	Rogowacenie ciemne - oporność na insulinę - mrowienie mięśni - powiększenie kończyn	308013	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy punktowy typu 3 bez elastoidozy	2199	Rozlany erythrodermalny rogowiec dłoni i stóp, typu Voernera
79141	Rogowacenie dłoni i stóp pieniążkowate	→2199	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy Unny-Thousta	2199	Rozlany erythrodermalny rogowiec dłoni i stóp, typu Vörnera
737	Rogowacenie kanalikowate dłoni, podeszw i rozsiane	34217	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy z kardiomiopatią arytmogenną	141209	Rozlany obrzęk limfatyczny
737	Rogowacenie kanalikowate dłoni, podeszw i rozsiane	→2199	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy z keratyną tonotubularną	369999	Rozlany rogowiec dłoniowo-podeszwowy z bolesnymi szczelinami
→79502	Rogowacenie kanalikowate dłoniowo-podeszwowe Mantoux	140966	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy, typ Nagashima	2337	Rozlany rogowiec dłoniowo-podeszwowy, typ botnicki
735	Rogowacenie kanalikowate Mibelliego	324	Rogowiec naczyńniowy rozlany	36273	Rozlany typ raka żołądka
2339	Rogowacenie mieszkowe - karłowatość - atrofia mózgu	494	Rogowiec okaleczający plus głuchota	168811	Rozlany złośliwy międzybłoniak otrzewnej
3406	Rogowacenie mieszkowe zanikowe twarzy	494	Rogowiec okaleczający Vohwinkela	397587	Rozsiana dermatofitoza ziarniniakowata
218	Rogowacenie pęcherzykowe	34217	Rogowiec z włosami wełnistymi typu I	83451	Rozsiana dysplazja cementowokostna
587	Rogowiak kolczystokomórkowy typu Muira i Torrego	420686	Rogowiec z włosami wełnistymi typu IV	141209	Rozsiana malformacja limfatyczna
300504	Rogowiak macierzy paznokcia	2536	Rogówka mała - jaskra - brak zatok czołowych	158003	Rozsiana postać żółtakoziarniniakowatości
86919	Rogowiec dłoni i stóp - klinodaktylia	2535	Rogówka mała - przemieszczenie źrenicy - hipoplazja płamki	79152	Rozsiana powierzchowna postłoneczna porokeratoza
85112	Rogowiec dłoni i stóp - odwrócenie płci XX - predyspozycja do raka kolczystokomórkowego	238763	Rogówka olbrzymia - soczewka kulista - jaskra wtórna	71274	Rozsiana zaotrzewnowa leiomiomatoza
2342	Rogowiec dłoni i stóp - periodontopatia - onychogrypoza	293987	ROHHAD	1306	Rozsiane dermatofibroma z with osteopoiikilią
2342	Rogowiec dłoni i stóp - periodontopatia - onychogrypoza	293987	ROHHADNET	54251	Rozsiane ropnie układowe
50944	Rogowiec dłoni i stóp - torbiele powiek - hipodoncja - hipotrichoza	183713	Ropne zakażenia bakteryjne z powodu niedoboru MyD88	324	Rozsiane zmiany o charakterze angiokeratoma
2337	Rogowiec dłoni i stóp odmiana nieepidermolityczna	764	Ropne zapalenie mięśni	228264	Rozsiane znamię ze zwyrodnieniem włókien sprężystych
79141	Rogowiec dłoni i stóp pieniążkowaty	764	Ropne zapalenie mięśni	141209	Rozsiane obrzęk limfatyczny
87503	Rogowiec dłoni i stóp Siemens	69126	Ropne zapalenie stawów - piodermia zgorzeliowa - trądzik	→3471	Rozstrzenie oskrzeli - oligospermia
50942	Rogowiec dłoni i stóp wariant Wachtersa	449266	Ropniak opłucnej	228236	Rozstępy elastotyczne
2202	Rogowiec dłoni i stóp z głuchotą	99771	Rozdwojenie języczka	1997	Rozszczep - ektropion - zęby stożkowate
		1671	Rozdwojenie rdzenia kręgowego	63260	Rozszczep czaszki i kręgosłupa
		252031	Rozlana czerniakowatość opon mózgowych	2437	Rozszczep dłoni - wady układu moczowego - rozszczep kręgosłupa
				2440	Rozszczep dłoni i stóp
				958	Rozszczep dłoni/rozszczep stopy - hipoplazja żuchwy

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2329	Rozszczep dłoni/rozzszczep stopy - zez	199306	Rozszczep wargi-wyrostka zębodołowego-podniebienia	2272	Rybia łuska - anomalie jamy ustnej i kończyn
3329	Rozszczep dłoni/stopy z ubytkiem kości długich	199306	Rozszczep wargi/podniebienia	→1643	Rybia łuska - hipogonadyzm męski
3329	Rozszczep dłoni/stopy związany z aplazją kości długich	2328	Rozszczep wargi/podniebienia - wady twarzy, oka, serca i jelit	2278	Rybia łuska - niepełnosprawność intelektualna - karłowatość - niewydolność nerek
99771	Rozszczep języzka	→1896	Rozszczep wargi/podniebienia - elektrodaktylia	2274	Rybia łuska - powiększenie wątroby i śledziony - zwyrodnienie mózdzku
1986	Rozszczep kości udowej - elektrodaktylia jednopalcowa	2003	Rozszczep wargi/podniebienia - głuchota - tłuszczak kości krzyżowej	2269	Rybia łuska - łysienie - wywinięcie warg i powiek - niepełnosprawność intelektualna
2004	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy	2001	Rozszczep wargi/podniebienia - malrotacja jelit - kardiopatia	457	Rybia łuska arlekinowa
93938	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 1	2319	Rozszczep wargi/podniebienia - nieprawidłowe kciuki - małogłowcie	313	Rybia łuska blaszkowata
93939	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 2	3253	Rozszczep wargi/podniebienia-syndaktylia-włosa skręcone	→79503	Rybia łuska jeżasta
93940	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 3	199306	Rozszczep wyrostka zębodołowego, wargi i podniebienia	79503	Rybia łuska jeżasta typu Curtha i Macklina
93941	Rozszczep krtaniowo-tchawiczo-przełykowy typu 4	95465	Rozszczep zastawki mitralnej	79503	Rybia łuska jeżasta, typ Curtha i Macklina
3176	Rozszczep kręgosłupa - spodziectwo	2437	Rozszczep dłoni z uropatią obstrukcyjną, rozszczepem kręgosłupa i wadami przepony	2273	Rybia łuska mieszkowa - atrichia - światłowstręt
2695	Rozszczep nosa	→91387	Rozszerzenie aorty - hipermobilność stawów - krętość tętnic	2273	Rybia łuska mieszkowa - łysienie - światłowstręt
141242	Rozszczep nosa	293807	Rozszerzenie przewodów żółciowych wzbudzone ketaminą	454	Rybia łuska nabyta
217266	Rozszczep nosa z lub bez wad odbytu i odbytnicy oraz nerek	99102	Rozszerzenie uszka lewego przeduska	281139	Rybia łuska pierścieniowa epidermolityczna
2010	Rozszczep podniebienia - unieruchomienie strzemiączka - oligodoncja	99101	Rozszerzenie uszka prawego przeduska	281190	Rybia łuska pstra
2013	Rozszczep podniebienia - duże uszy - mała głowa	374	Rozszerzone spektrum mikrosomii połowy twarzy	312	Rybia łuska pęcherzowa
2015	Rozszczep podniebienia - niski wzrost - anomalie kręgów	345	Rozwarstwiające zapalenie mieszków włosowych	455	Rybia łuska pęcherzowa Siemens
324601	Rozszczep podniebienia i ankyloglosja sprzężone z chromosomem X	1682	Rozwarstwienie aorty - plamy soczewicowate	457	Rybia łuska płodowa, typu harlekin
99772	Rozszczep podniebienia miękkiego	792	Rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X	461	Rybia łuska sprzężona z płcią
101023	Rozszczep podniebienia twardego	53540	Rozwarstwienie siatkówki z wczesną ślepotą zmierzchnową	100976	Rybia łuska typu Bathing suit
71271	Rozszczep ręki - rozszczep stopy - głuchota	209908	Rozwojowa dyspraksja werbalna	2271	Rybia łuska wrodzona - małogłowcie - kwadriplegia
2439	Rozszczep stopy - dyzostozia żuchwowo-twarzowa	290	Różyczka płodowa	2271	Rybia łuska wrodzona - małogłowcie - tetraplegia
141242	Rozszczep twarzy numer 1 wg Tessiera	290	Różyczka wrodzona	457	Rybia łuska wrodzona, typu harlekin
141258	Rozszczep twarzy numer 4 wg Tessiera	83616	Różyczkowe zapalenie mózgu	281190	Rybia łuska z konfetti
141261	Rozszczep twarzy numer 5 wg Tessiera	280569	RPGN	289586	Rybia łuska złuszczająca
141265	Rozszczep twarzy numer 6 wg Tessiera	1507	RRS	→79503	Rybia łuska, typ Lamberta
2995	Rozszczep tęczy - ptoza - niepełnosprawność intelektualna	293848	RTLA	137820	Rzadka endometrioza
1995	Rozszczep wargi - retinopatia	2909	RTS	98345	Rzadka idiopatyczna niepłodność męska
199306	Rozszczep wargi i podniebienia	221008	RTS1	98619	Rzadka izolowana krótkowzroczność
141291	Rozszczep wargi i wyrostka zębodołowego	221016	RTS2	101685	Rzadka niepełnosprawność intelektualna bez wad rozwojowych
888	Rozszczep wargi i (lub) podniebienia z torbielami błony śluzowej wargi dolnej	330021	Rtęćca	213528	Rzadki gruczolakorak piersi
		293812	Rumień barwnikowy trwały	213574	Rzadkie warianty gruczolakoraka trzonu macicy
		90000	Rumień wyniosły i długotrwały	79132	Rzadkie włosy - niski wzrost - anomalie skóry
		247691	RVCL	99000	Rzekoma choroba Besta
		293848	rvFTD	180079	Rzekoma macica jednorożna
		461	RXLI	94089	Rzekoma niedoczynność przytarczyc typu 1B

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
94090	Rzekoma niedoczynność przytarczyc typu 2	98760	SCA8	85297	SCAX3
79445	Rzekoma niedoczynność tarczycy	98761	SCA10	85292	SCAX4
79443	Rzekoma niedoczynność tarczycy typu 1A	98767	SCA11	314978	SCAX5
79444	Rzekoma niedoczynność tarczycy typu 1C	98762	SCA12	284400	SCCB
439881	Rzekomobłoniaste zapalenie oskrzeli	98768	SCA13	98967	SCCD
97231	Rzekomobłoniaste zapalenie spojówek	98763	SCA14	370396	SCCO
238624	Rzekomy guz mózgu	98769	SCA15/16	98967	SCD
228402	Rzekomy zespół Angelmana	→98769	SCA16	449280	Scedosporioza
314459	Rzekomy zespół Demonsa i Meigsa	98759	SCA17	1247	Schistosomatoza
314459	Rzekomy zespół Meigsa	101110	SCA20	799	Schizencefalia
1482	Rzęączkowe zapalenie spojówek	98773	SCA21	485275	Schizencefalia nabyta
3124	Sacharopinuria	→98772	SCA22	481986	Schizencefalia rodzinna
98841	sACL	101108	SCA23	96369	Schizofrenia o wczesnym początku
494421	Sacroccygeal teratoma	101111	SCA25	3148	Schwannoma złośliwa
85165	SADDAN	101112	SCA26	93921	Schwannomatoza
99745	Salmonelloza tyfusowa	98764	SCA27	33355	SCID z leukopenią
90397	Samowyleczalna mucynoza grudkowa	101109	SCA28	331206	SCID z powodu całkowitego niedoboru RAG1/2
65748	Samowyleczalny nabłoniak płaskonabłonkowy typu 1	208513	SCA29	228003	SCID z powodu koroniny-1A
281122	Samowyleczalny zespół dziecka kolodionowego	211017	SCA30	275	SCID z powodu niedoboru ARTEMIS
53721	SAMS 1-31	217012	SCA31	357237	SCID z powodu niedoboru CARD11
70595	SANDO	276183	SCA32	228003	SCID z powodu niedoboru CORO1A
98868	SAO	1955	SCA34	420573	SCID z powodu niedoboru CTPS1
247234	SAOA	276193	SCA35	275	SCID z powodu niedoboru DCLRE1C
54368	Sarkocystoza	276198	SCA36	277	SCID z powodu niedoboru deaminazy adenozyiny
797	Sarkoidoza	363710	SCA37	317425	SCID z powodu niedoboru DNA-PKcs
→90340	Sarkoidoza o wczesnym początku	423296	SCA38	397787	SCID z powodu niedoboru IKK2
54368	Sarkosporidioza	423275	SCA40	280142	SCID z powodu niedoboru LCK
3129	Sarkozynemia	26792	SCADD	280142	SCID z powodu niedoboru specyficznej dla limfocytów kinazy tyrozynowej
140896	SARS	254881	SCAE	275	SCID, typ atabaskański
140896	SARS z towarzyszącą infekcją koronawirusową	64753	SCAN 2	275	SCID, typ atapaskański
140896	SARS-CoV	94124	SCAN1	276	SCIDX1
330015	Saturnizm	840	SCAP	70573	SCLC
425120	SAVI	64753	SCAR1	384	Sclerotrophic syndrome
3047	SBBYSS	1170	SCAR2	188	SCLS
481	SBMA	95433	SCAR3	331176	SCN4
3103	SC fokomelia	95434	SCAR4	86813	SCRA
3103	SC spół pseudotalidomidowy	83472	SCAR5	295193	SD1, typ Castilla
98755	SCA1	284332	SCAR6	295189	SD1, typ Luekena
98756	SCA2	284324	SCAR7	295191	SD1, typ Montagu'a
276238	SCA3, typ Josepha	88644	SCAR8	295187	SD1, typ Weidenreicha
276244	SCA3, typ Machado	139485	SCAR9	295187	SD1a
276241	SCA3, typ Thomasa	284289	SCAR10	295189	SD1b
98765	SCA4	284271	SCAR11	295191	SD1c
98766	SCA5	284282	SCAR12	295193	SD1d
98758	SCA6	324262	SCAR13	295197	SD2, typ Debeera
94147	SCA7	404499	SCAR15	295199	SD2, typ Malika
		412057	SCAR16	295195	SD2, typ Vordingborga
		453521	SCAR17	295195	SD2a
		363432	SCAR18	295197	SD2b
		448251	SCAR19	295199	SD2c
		397709	SCAR20		
		466794	SCAR21		
		95434	SCASI		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
93404	SD3	171866	SEMD, typ agrekan	87876	Sialidoza typu 2
93406	SD5	93351	SEMD, typ Irapa	93400	Sialidoza wrodzona typu 2
84064	SD/THE	156728	SEMD, typ matryliny-3	3166	Sialuria
168577	sdCHC	93356	SEMD, typ Missouri	3166	Sialuria, typ francuski
300869	SDRpl	93352	SEMD, typ Shohat	98920	SIANRF
811	SDS	156728	SEMD, związana z MATN3	178307	Siateczkowata akropigmentacja Kitamura
373	SDYS	93360	SEMD-MD	79145	Siateczkowata barwnikowa anomalia powierzchni zgięciowych
79480	Seborrheic pemphigus	93359	SEMDJL	98964	Siateczkowata dystrofia rogówki typu 1
98873	SEC23B-CDG	93359	SEMDJL1	98964	Siateczkowata dystrofia rogówki typu 1
529864	Secondary erythromelalgia	93360	SEMDJL2	85453	Siateczkowate zaburzenie barwnikowe sprzężone z chromosomem X
439746	Secondary periarteritis nodosa	329284	SEMDA	357027	Siatkówczak dziedziczny
364055	SECORD	90118	SEOAN z powodu niedoboru MFN2	357034	Siatkówczak niedziedziczny
459051	SED, typ Stanescu	90051	Sepsa u wcześniaków	357034	Siatkówczak nierodzinny
163654	SED-BDS	137839	Septyczne zapalenie żyły szyjnej wewnętrznej	357027	Siatkówczak rodzinny
94068	SEDC	1464	Serce jednokomorowe	178517	Siatkowica pagetoidalna, typu Woringera i Koloppa
251618	SEGA	99069	Serce jednokomorowe z pojedynczą zastawką przedsionkowo-komorową	611	sIBM
67039	Segmentalna dysplazja zębowo-szczękowa	95443	Serce położone pośrodkowo	168593	SIDDT
455	SEI	99099	Serce trójprzedsionkowe lewe	247245	Sideroza powierzchowna
994	Sekwencja deformacyjna akinazji płodu	99098	Serce trójprzedsionkowe prawe	500163	SIN3A-related intellectual disability syndrome
567	Sekwencja DiGeorge	2072	Sercowo - naczyniowa choroba Gauchera	500166	SIN3A-related intellectual disability syndrome due to a point mutation
2345	Sekwencja Klippela i Feila	506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas	820	Siność siatkowata i epizody mózgowo-naczyniowe
83628	Sekwencja malformacyjna przegrody moczowo-płciowej	504523	Severe combined immunodeficiency due to LAT deficiency	2882	Sitosterolemia
2886	Sekwencja Pierre'a i Robina - wrodzona wada serca - stopa końskoszpota	488627	Severe growth deficiency-strabismus-extensive dermal melanocytosis-intellectual disability syndrome	488437	SIX2-related frontonasal dysplasia
3450	Sekwencja Pierre'a i Robina - chondrodysplazja płodu	527450	Severe myopia-generalized joint laxity-short stature syndrome	800	SJS
1388	Sekwencja Pierre'a i Robina - hiperfalangia - klinodaktylia	500545	Severe neurodevelopmental disorder with feeding difficulties-stereotypic hand movement-bilateral cataract	800	SJS1
2888	Sekwencja Pierre'a Robina - anomalia twarzowo-palcowa	822	Sferocytoza dziedziczna	95455	SJS-TEN
3104	Sekwencja Pierre'a Robina - oligodaktylia	3449	Sferofakia - brachymorfia	168624	Skafocefalia - makrocefalia - retruzja szczęki - niepełnosprawność intelektualna
2911	Sekwencja Polanda	306553	Sferulozytoza	35093	Skafocefalia izolowana
3316	Sekwencja Pottera - rozszczep wargi/podniebienia - kardiopatia	373	SGBS	251630	Skapodrzewiak anaplastyczny
3027	Sekwencja regresji kaudalnej	373	SGBS1	220436	Skaza krwotoczna płytkowa Quebec
3104	Sekwencja Robina - oligodaktylia	→30049	SGBS2	73271	Skaza krwotoczna spowodowana defektem receptora kolagenu
247775	Sekwencja Rokitansky'ego	6		420566	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru Ca/DAG-GEFI
165994	Selektywna oporność przysadki na hormony tarczycy	457083	SGF	420566	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru czynnika wymiany nukleotydów guaninowych-1 regulowanego wapniem i DAG
35858	Selektywne złe wchłanianie kobalaminy z białkomoczem	2462	SGS	98885	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru glikoproteiny VI
331235	Selektywny Niedobór IgM	798	SGS	98886	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru integryny alfa2-beta1
331235	Selektywny Niedobór immunoglobuliny M	281122	SHCB		
183675	Selektywny Niedobór podklasy IgG	2440	SHFM		
100069	Semantyczna pierwotna postępująca afazja	3329	SHFM związany z aplazją kości długich		
100069	Semantyczny wariant PPA	158014	SHML		
93356	SEMD typu 2	498497	Short rib-polydactyly syndrome type 5		
93351	SEMD typu Irapa	1937	Short stature - locking fingers		
		93399	Sialidoza młodzieńcza typu 2		
		812	Sialidoza typu 1		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
220443	Skaza krwotoczna z powodu niedoboru syntezy tromboksanu	251627	Skąpodrzewiak (Oligodendroglioma)	363454	SMALED2
		251656	Skąpodrzewiakogwiaździak	98920	SMARD1
391320	Skaza krwotoczna Zachodniego Teksasu	251663	Skąpodrzewiakogwiaździak anaplastyczny	404521	SMARD2
		251656	Skąpodrzewiakogwiaździak mieszany	481	SMAX1
508533	Skeletal dysplasia-T-cell immunodeficiency-developmental delay syndrome	93126	Skąpoimmunologiczne zapalenie kłębuszków nerkowych	1145	SMAX2
75840	Sklerootoniczna dystrofia mięśniowa		Skąpoostawowe młodzieńcze zapalenie stawów z z przeciwciałami przeciwjądrowymi	1145	SMAX2
3152	Sklerosteozą	247839	Skąpoostawowe JIA bez przeciwciał przeciwjądrowych	139557	SMAX3
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - aplazja tarczycy - niepełnosprawność intelektualna	247839	Skąpoostawowe JIA z przeciwciałami przeciwjądrowymi	98959	SMCD
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - niepełnosprawność intelektualna	247846	Skąpoostawowe JIA bez przeciwciał przeciwjądrowych	85167	SMD-CRD
1555	Skóra kręta ciemienia - rogowacenie ciemne - kraniosynostoza	247839	Skąpoostawowe JIA z przeciwciałami przeciwjądrowymi	33069	SMEI
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - głuchota nerwowo-zmysłowa	247846	Skąpoostawowe młodzieńcze zapalenie stawów bez przeciwciał przeciwjądrowych	2286	SMMCI
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - głuchota zmysłowo-nerwowa	247846	Skąpoostawowe przewlekłe zapalenie stawów bez przeciwciał przeciwjądrowych	86854	SMZL
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - nerwowo-zmysłowa utrata słuchu	247839	Skąpoostawowe przewlekłe zapalenie stawów z przeciwciałami przeciwjądrowymi	2551	Soczewka mała i kulista - dysplazja przynasadowa
→35722 5	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zmysłowo-nerwowa utrata słuchu	52503	SLC6A8 deficycy	3157	SOD
910	Skóra pergaminowa	238459	SLC35A1-CDG	67039	SOD
→910	Skóra pergaminowaz objawami neurologicznymi	356961	SLC35A2-CDG	99903	Sodoku
2962	Skóra wiotka - zamglenie rogówki - niepełnosprawność intelektualna	370943	SLC35A3-CDG	314769	Somatomamotropinoma
228285	Skóra wiotka nabyta	99843	SLC35C1-CDG	97283	Somatostatinoma
439729	Skórne guzkowe zapalenie tętnic	3144	SLC35D1-CDG	352403	SPARCA
889	Skórne leukocystoklastyczne zapalenie naczyń	468699	SLC39A8-CDG	352403	SPARCA1
439729	Skórne PAN	536	SLE	279882	Spasmus nutans
1661	Skórzak rogówki sprzężony z chromosomem X	93552	SLE, o początku w wieku dziecięcym	521390	Spastic paraplegia-intellectual disability-nystagmus-obesity syndrome
35098	Skośnogłowie	88633	SLK	139480	Spastyczna paraplegia z powodu mutacji neuropatycznej esterazy
2487	Skrócenie kończyny dolnej - spodziectwo	818	SLOS	3175	Spatyczność - niepełnosprawność intelektualna- padaczka sprzężona z chromosomem X
1121	Skrócenie kości promieniowej - niedorozwój kości strzałkowej	3156	SLSN	251282	SPAX1
1295	Skrócenie paliczków dalszych - dysmorfizm - zespół Kallmanna	70	SMA	397946	SPAX2
→22106 1	Skrócenie poprzeczne kończyn - hemangioma	83330	SMA1	314603	SPAX3
66518	Skrócone piąte kości śródreżca - insulinooporność	83418	SMA2	254343	SPAX4
98949	Skrytoocze całkowite	83419	SMA3	313772	SPAX5
98950	Skrytoocze częściowe	83420	SMA4	98	SPAX6
91396	Skrytoocze izolowane	83330	SMA typu 1	1182	SPAX7
1964	Skurcze dodatkowe - niski wzrost - hiperpigmentacja - małogłowie	83418	SMA typu 2	158	SPCD
		83419	SMA typu 3	295195	SPD1
		83420	SMA typu 4	295197	SPD2
		83330	SMA typu I	295199	SPD3
		83418	SMA typu II	295197	SPD, typ Debeera
		83419	SMA typu III	295199	SPD, typ Malika
		83420	SMA typu IV	295195	SPD, typ Vordingborga
		83330	SMA-I	3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej
		83418	SMA-II	371428	Spektrum MONA
		83419	SMA-III	2549	Spektrum oczno-uszno-kręgowo z defektem kości promieniowej
		83420	SMA-IV	374	Spektrum oczno-uszno-kręgowo/kręgosłupowe
		486811	SMABF	1834	Spektrum osiowej dysplazji mezodermalnej
		363447	SMALED		
		209341	SMALED1		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
371428	Spektrum osteoliza wielogniskowa-guzkowatość-artropatia	320411	SPG56	1855	Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes
436252	Spektrum złożonego niedoboru odporności i enteropatii	431329	SPG57	29822	Spontaniczna przejściowa hipotermia
1855	SPENCD	397946	SPG58	443180	Spontaniczne niedociśnienie wewnątrzczaszkowe
→1855	SPENCDI	401795	SPG59	443180	Spontaniczny wyciek płynu mózgowo-rdzeniowego
→71277	SPERM	401800	SPG60	247234	Sporadyczna ataksja dorosłych o nieznannej etiologii
306617	SPG1	401780	SPG61	225147	Sporadyczna dziecięca martwica nigrostriatalna
99015	SPG2	401785	SPG62	225147	Sporadyczna IBSN
100985	SPG4	401805	SPG63	84271	Sporadyczna idiopatyczna nefroza
100986	SPG5A	401810	SPG64	225147	Sporadyczna obustronna dziecięca martwica prądkowia
100988	SPG6	320396	SPG65	443057	Sporadyczna porfiria skórna późna
99013	SPG7	401815	SPG66	1665	Sporadyczna sekwencja dysrupcji mózgu u płodu
100989	SPG8	401820	SPG67	611	Sporadyczne wtędotowe zapalenie mięśni
320360	SPG odziedziczona od matki	→320406	SPG68	225147	Sporadyczne zwyrodnienie striatonigralne
100991	SPG10	6	SPG69	84271	Sporadyczny idiopatyczny steroidooporny zespół nerczycowy
2822	SPG11	401830	SPG70	227510	Sporadyczny OPCA typu 1
100993	SPG12	401835	SPG71	93221	Sporadyczny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z minimalnymi zmianami
100994	SPG13	401840	SPG72	93218	Sporadyczny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskowym segmentalnym stwardnieniem kłębuszków nerkowych
100995	SPG14	401849	SPG73	93218	Sporadyczny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskową hialinozą segmentalną
100996	SPG15	444099	SPG74	93220	Sporadyczny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlanym stwardnieniem mezangium
100997	SPG16	468661	SPG75	93222	Sporadyczny steroidooporny idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlaną proliferacją mezangium
100998	SPG17	459056	SPG76	97555	Sporadyczny steroidooporny zespół nefrotyczny ze stwardnieniem kłębuszków nerkowych o typie zapadniętych pępli
209951	SPG18	466722	SPG77	227510	Sporadyczny zanik oliwkowo-mostowo-mózdkowy typu 1
100999	SPG19	137675	Spienione przekształcenie mięśnia sercowego u niemowląt	826	Sporotrychoza
101000	SPG20	458798	Spinocerebellar ataxia type 41	70476	Spring catarrh
101001	SPG21	458803	Spinocerebellar ataxia type 42	383	Sprzężony z chromosomem X zespół ufiksowanego strzemiączka
101003	SPG23	497764	Spinocerebellar ataxia type 43	3198	SPS
101004	SPG24	488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome	1509	SPS
101005	SPG25	437572	SPMD o późnym początku zależne od MYH7	431255	SPSMA
101006	SPG26	431272	SPMD sprzężony z chromosomem X	86884	SPTCL
101007	SPG27	320406	SPOAN		
101008	SPG28	93928	Spodziectwo		
101009	SPG29	→1299	Spodziectwo - hiperteloryzm - szczelina i głuchota		
101010	SPG30	2261	Spodziectwo - niepełnosprawność intelektualna typu Goldblatta		
101011	SPG31	95706	Spodziectwo kroczone, mosznowe lub prąciowo-mosznowe		
171622	SPG32	95706	Spodziectwo tylne		
171607	SPG34	141276	Spoidłowy rozszczep twarzy		
171629	SPG35	→1855	Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation		
320365	SPG36	1855	Spondyloenchondromatoza		
171612	SPG37	93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia type 2		
171617	SPG38	93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, leptodactylic type		
139480	SPG39	93347	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, anauxetic type		
320355	SPG41	93347	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Menger type		
171863	SPG42	163668	Spondyloepiphyseal dysplasia - myopia - sensorineural deafness		
320370	SPG43				
320401	SPG44				
320396	SPG45				
320391	SPG46				
306511	SPG48				
320385	SPG49				
319199	SPG53				
320380	SPG54				
320375	SPG55				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
51083	SQTS	2583	Stopa madurska	357332	Syndaktylia - kamptodaktylia i klinodaktylia piątych palców - rozszczep dużych palców stóp
500481	Squamous cell carcinoma of salivary glands	99905	Streptobacillusowa gorączka szczyrca	357332	Syndaktylia - kamptodaktylia i klinodaktylia piątych palców - rozszczep palców stóp
494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx	506307	Stromme syndrome	140952	Syndaktylia - telekantus - malformacje odbytowo-genitalne i nerek
494550	Squamous cell carcinoma of the larynx	178	Struniak	3258	Syndaktylia Cenani
502366	Squamous cell carcinoma of the lip	370921	STT3A-CDG	3258	Syndaktylia Cenani i Lenza
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	370924	STT3B-CDG	157801	Syndaktylia międzyosiowa ze skróceniem paliczków
502363	Squamous cell carcinoma of the oral cavity	75325	Stwardniająca dysplazja kości - rybia łuska - przedwczesne wygasanie czynności jajników	93402	Syndaktylia typu 1
500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx	238593	Stwardniające zapalenie krezki jelita cienkiego	295193	Syndaktylia typu 1, typ Castilla
324737	SRD5A3-CDG	805	Stwardnienie guzowate	295189	Syndaktylia typu 1, typ Luekena
83601	SREAT	228165	Stwardnienie koncentryczne Baló	295187	Syndaktylia typu 1, typ Weidenreicha
60014	Srebrzyca	289380	Stwardnienie mięśni	295187	Syndaktylia typu 1a
330001	SSA	3151	Stwardnienie rozlane - rybia łuska - Niedobór czynnika VIII	295189	Syndaktylia typu 1b
2806	SSPE	64743	Stwardnienie wątrobowo-wrotne	295191	Syndaktylia typu 1c
50944	SSPS	803	Stwardnienie zanikowe boczne	295193	Syndaktylia typu 1d
370927	SSR4-CDG	90020	Stwardnienie zanikowe boczne - parkinsonizm-demencja Guama	93403	Syndaktylia typu 2
2323	SSS	357043	Stwardnienie zanikowe boczne typu 4	93404	Syndaktylia typu 3
36236	SSSS	94091	Stwardnienie zanikowe boczne, typu porażenie połowicze	93405	Syndaktylia typu 4
502434	STAG1-related intellectual disability-facial dysmorphism-gastroesophageal reflux syndrome	85186	Stwardnienie śródkostne- hipoplazja mózdzku	93406	Syndaktylia typu 5
275517	Stan niedoboru kaspazy ósmej	63999	Stwardnienie śródpiersia	295012	Syndaktylia typu 6
275555	Stan przedrzucawkowy	2806	Subacute sclerosing panencephalitis	3258	Syndaktylia typu 7
330001	Starzca amyloidoza układowa	498602	Sugarman brachydaktyly	2498	Syndaktylia typu 8
827	Stargardt 1	585	Sulfatydoza młodzieńcza typu Austin	157801	Syndaktylia typu 9
1849	Stenoza lejkowo-miedniczna - wielotorbielowata nerka	99731	Sulfocysteinuria	295191	Syndaktylia typu, typ Montagu'a
93207	Steroidowrażliwy idiopatyczny zespół nerczycowy z minimalnymi zmianami	130	SUNDS	93406	Syndaktylia zaosiowa z kościozrostem kości śródreżca
93206	Steroidowrażliwy idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskowym segmentalnym stwardnieniem kłębuszków nerkowych	1450	Supernumerary ring/marker 8	157801	Syndaktylia, typ Malika i Percina
93206	Steroidowrażliwy idiopatyczny zespół nerczycowy z ogniskową hialinozą segmentalną	3193	SVAS	295012	Syndaktylia, typ rękawiczki
93209	Steroidowrażliwy idiopatyczny zespół nerczycowy z rozlaną proliferacją mezangium	3205	SWS	3255	Syndaktylia, typu 1 - małogłowie - niepełnosprawność intelektualna
93207	Steroidowrażliwy MCNS	64745	Swędzące grudki i ogniska pokrzywkowe w przebiegu ciąży	3253	Syndaktylia-dysplazja ektodermalna-rozszczep wargi/podniebienia
→69061	Steroidowrażliwy zespół nefrotyczny bez biopsji nerek	90038	Sxt-HUS	→1159	Syndesmodysplasic dwarfism
506784	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis overlap syndrome	139507	Syderoza Bantu	261600	Syndromic bile duct paucity due to monosomy 20p12
166100	Stickler syndrome, nonocular type	1570	Symbrachydaktylia dłoni i stóp	457223	Syndromiczna czuciowo-nerwowa głuchota spowodowana COXPD
353253	Stomatodynia	1314	Symetryczne zwapnienia wzdłuża	457223	Syndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu spowodowana COXPD
2886	Stopa końsko-szpotała - wada przegrody międzyprzedsionkowej - sekwencja Robina - przetrwała żyła główna górna lewa	60015	Symetryczny otwór ciemieniowy	457223	Syndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu spowodowana złożonym niedoborem fosforylacji oksydacyjnej
		3248	Symfalangizm dystalny	98606	Syndromiczna hipoplazja brzegu oczodołu
		3250	Symfalangizm proksymalny	2556	Syndromiczna mikroftalmia typu 7
		3246	Symfalangizm z wielokrotnymi wadami dłoni i stóp	2470	Syndromiczna mikroftalmia typu 9
		3250	Symfalangizm, typu Cushinga		
		3237	Symfalangizm-brachydaktylia		
		635	Symphathoblastoma		
		93403	Syndaktylia		
		93404	Syndaktylia 4 i 5 palca		
		3253	Syndaktylia - dysplazja ektodermalna - rozszczep wargi/podniebienia		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
85274	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X	3266	Synostoza ramiennie-promieniowo-łokciowa	280640	Szerokozakrętowość i drobnozakrętowość potyliczna
85295	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu 10	295213	Synostoza ramiennie-łokciowa, jednostronna	357034	Sziatkówczak jednostronny
85286	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu 11	295215	Synostoza ramiennie-łokciowa, obustronna	357027	Sziatkówczak obustronny
85279	Syndromiczna niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z powodu mutacji JARID1C	793	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome Zespół zapalenie błony maziowej - trądzik - łuszczyca - hiperostoza - zapalenie kości	810	Szigelloza
281090	Syndromiczna recesywna rybia tuska sprzężona z chromosomem X	295195	Synpolidaktylia typu 1	36235	Szkarlatyna gronkowcowa
281090	Syndromiczna RXLI	295197	Synpolidaktylia typu 2	1819	Szkieletowa dysplazja przynasadowa
281090	Syndromiczna rybia tuska sprzężona z chromosomem X	295199	Synpolidaktylia typu 3	55881	Szkliviak
261619	Syndromiczna skąpość dróg żółciowych z powodu mutacji punktowej JAG1	295197	Synpolidaktylia, typ Debeera	29073	Szpiczak mnogi
261629	Syndromiczna skąpość dróg żółciowych z powodu mutacji punktowej NOTCH2	295199	Synpolidaktylia, typ Malika	2905	Szpiczak osteosklerotyczny
182050	Syndromiczna trombocytopenia związana z MYH9	295195	Synpolidaktylia, typ Vordingborga	29073	Szpiczak z komórek plazmatycznych
228426	Syndromiczna wieloukładowa choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru Itch	3275	Synspondylizm	1078	Sztywność kciuka - brachydaktylia - niepełnosprawność intelektualna
77298	Syndromiczne małocze typu 3	93926	Syntelencefalia	251912	Szyszynek
85275	Syndromiczne małocze typu 4	3169	Syrenomelia	251909	Szyszynek zarodkowy
178364	Syndromiczne małocze typu 5	220407	Systemic sclerosis sine scleroderma Uogólnione stwardnienie bez twardziny	213731	Słabo zróżnicowany neuroendokrynnny rak endometrium
3434	Syndromiczne małocze typu 8 8	2039	Systemowa przetoka tętniczo-żylna	284400	Słabo zróżnicowany neuroendokrynnny rak pęcherza moczowego
77299	Syndromiczne małocze typu 10	98947	Szczelina brodawki nerwu wzrokowego	213731	Słabo zróżnicowany neuroendokrynnny rak trzonu macicy
178364	Syndromiczne małocze/bezocze z powodu mutacji OTX2	1473	Szczelina błony naczyniowej - rozszczep wargi i podniebienia - niepełnosprawność intelektualna	213777	Słabo zróżnicowany neuroendokrynnny rakowiak szyjki macicy
3262	Syngnathia multiple anomalies	98942	Szczelina błony naczyniowej i siatkówki	263339	Słabo zróżnicowany rak neuroendokrynnny grasicy
3268	Synostoza - małogłowcie - skolioza	155889	Szczelina dolnej powieki	231426	Słabość gardłowo-szyjno-ramienna
94056	Synostoza kości ramiennej i łokciowej	155889	Szczelina dolnej powieki	99861	T-ALL
3275	Synostoza kręgowo-nadgarstkowo-skokowa	155884	Szczelina górnej powieki	276	T-B+ ciężki Niedobór odporności sprzężony z chromosomem X
295028	Synostoza puszczelowo-strzałkowa	155884	Szczelina górnej powieki	276	T-B+ SCID spowodowany niedoborem łańcuchów gamma
3269	Synostoza promieniowo-łokciowa	280205	Szczelina krtaniowo-tchawiczoprzełykowa typu 0	169160	T-B+ SCID z powodu CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
71289	Synostoza promieniowo-łokciowa - małopłytkowość amegakariocytowa	1475	Szczelina nerwu wzrokowego z chorobą nerek	169157	T-B+ SCID z powodu niedoboru CD45
3270	Synostoza promieniowo-łokciowa - niepełnosprawność intelektualna - hipotonia	195	Szczelina oka - zarośnięcie odbytu	169154	T-B+ SCID z powodu niedoboru IL-7/Ralfa
→193	Synostoza promieniowo-łokciowa - zaburzenia barwnikowe siatkówki	98945	Szczelina płamki	35078	T-B+ SCID z powodu niedoboru JAK3
295217	Synostoza promieniowo-łokciowa, jednostronna	1471	Szczelina płamki - brachydaktylia typu B	86872	T-cell LGL białaczka
295219	Synostoza promieniowo-łokciowa, obustronna	91494	Szczelina płamki - rozszczep podniebienia - paluch koślawy	86872	T-LGL
3265	Synostoza ramiennie-promieniowa	98946	Szczelina powieki	86871	T-pIL
		98943	Szczelina soczewki oka	3384	TAC
		98947	Szczelina tarczy nerwu wzrokowego	447896	TACH
		98944	Szczelina tęczy	3283	Tachykardia pęczka Hisa
		3377	Szczękościsk - pseudokamptodaktylia	846	Talasemia alfa
		210576	Szczękościsk wrodzony	848	Talasemia beta
		2798	Szerokozakrętowość - niepełnosprawność intelektualna - padaczka	500095	Tall stature-intellectual disability-renal anomalies syndrome
				2731	Taurodoncja - brak zęba - rzadkie włosy
				3289	Taurodontyzm
				98960	TBCD
				488632	TBCK-related intellectual disability syndrome

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
103918	TCP	485405	Tetrasomia 16p12.1p12.3	1647	Torbiel oczodołu z malformacjami mózgu oraz ogniskowymi malformacjami skórnymi
2655	TD	3307	Tetrasomia 18p	99131	Torbiel opłucnowo-osierdziowa
1860	TD1	96055	Tetrasomia 21	2356	Torbiel pączyńki
93274	TD2	314588	Tetrasomia dystalna 15q	141013	Torbiel pierwszego łuku skrzelowego
90389	Telangiektatyczna postać mastocytozy skórnej	9	Tetrasomia X	141083	Torbiel przewodu nosowo-łzowego
284227	Teleangiektazja - erytrocytoza - gammopatia monoklonalna - gromadzenie się płynu w przestrzeni okołonerwowej - przeciek wewnątrzplucny	746	TFFPD	480501	Torbiel przewodu żółciowego wspólnego
353344	Teleangiektazja tętniakowata	99042	TGA z koarktacją	490	Torbiel pępkowo-jelitowa
280774	Teleangiektazja uogólniona	216729	TGA z wadą serca	91351	Torbiel skórzasta i naskórkowa przysadki
3293	Telekantus - hiperteloryzm - zez - stopa wydrążona	66627	TGCT	141103	Torbiel skórzasta nosa
488642	TELO2-related intellectual disability-neurodevelopmental disorder	3329	TH-SHFM	141046	Torbiel skórzasta szyi
36367	Telomerowa delecja 1q	99917	Theca (steroid-producing) cell cancer, not further specified	141046	Torbiel skórzasta szyi
1627	Telomerowa delecja 5q	99917	Theca steroid-producing cell malignant tumor of ovary, not further specified	141051	Torbiel skórzasta twarzy
1636	Telomerowa delecja 7q36	300857	THRLBCL	141051	Torbiel skórzasta twarzy
1642	Telomerowa delecja 9p	519406	Thygeson superficial punctate keratopathy	141103	Torbiel skórzasta zatoki nosowej
1580	Telomerowa delecja 10p	1662	Tight skin contracture syndrome	65250	Torbiel Tarlova
2308	Telomerowa delecja 11q	352540	TIO	141030	Torbiel trzeciego łuku skrzelowego
1590	Telomerowa delecja 13q	609	Titinopatia dystalna	480553	Torbiel tętniakowata kości
531	Telomerowa delecja 17p	158775	Tłąca się mastocytoza układowa	141083	Torbiel worka łzowego
1597	Telomerowa delecja 17q	420561	TMBTS	492	Torbiel włosowa proliferująca
1705	Telomerowa duplikacja 14q	609	TMD	168816	Torbiel z inkluzjami otrzewnowymi
1707	Telomerowa duplikacja 15q	420611	TMD	141037	Torbiel z rozszcepem czwartego łuku skrzelowego
3379	Telomerowa duplikacja 17q	314667	TMEM165-CDG	269200	Torbiel zamóżdżkowa
1716	Telomerowa duplikacja 18q	466703	TMEM199-CDG	840	Torbielakogruczolak brodawkujący
1762	Telomerowa duplikacja Xq	99886	TNDM	840	Torbielakogruczolak syringialny brodawkujący
1745	Telomerowa duplikacja 6p	90280	Toczeń odmrozinowy	93111	Torbiele nerek - MODY
1620	Telomerowa monosomia 3p	90285	Toczeń rumieniowaty głęboki	424982	Torbielogruczolakorak przewodów żółciowych
75565	TEMF	231111	Toczeń rumieniowaty indukowany lekami	424073	Torbielogruczolakorak surowiczy trzustki
141107	Teratoma nosowo-gardłowa	398124	Toczeń rumieniowaty noworodków	424982	Torbielogruczolakorak przewodów żółciowego
88630	Terminalna dysplazja kostna - zaburzenia barwnikowe	536	Toczeń rumieniowaty postać rozszkana	424053	Torbielogruczolakorak śluzowy trzustki
519410	Terrien marginal degeneration	536	Toczeń rumieniowaty układowy	229	Torbielowata pośrodkowa martwica aorty
3000	Testotoksykoza	3343	Toksokaroza	100047	Torbielowate zdwojenie przetyku
9	Tetra X	858	Toksoplazmoza wrodzona	841	Torbielowatość gruczołów łojowych
294971	Tetraamelia	279894	Toksyczna makulopatia spowodowana lekami przeciwmalarycznymi	386	Torbielowaty guz wątroby o utkaniu hamartoma
3301	Tetraamelia - mnogie malformacje	95455	Toksyczna martwica naskórka	168816	Torbielowaty międzybłoniak otrzewnej
3303	Tetralogia Fallota	95455	Toksyczna martwica naskórka	75381	Torbielowaty obrzęk płamki
3011	Tetraplegia spastyczna - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna	43116	Toksyczność serotoninowa	268770	Torbielowaty rozszcep górnego odcinka kręgosłupa piersiowego
3305	Tetraploidia	2357	Torbiel bronchogenna	268758	Torbielowaty rozszcep kręgosłupa lędźwiowo-krzyżowego
3309	Tetrasomia 5p	141022	Torbiel drugiego łuku skrzelowego	268752	Torbielowaty rozszcep kręgosłupa piersiowo-lędźwiowo-krzyżowego
3310	Tetrasomia 9p	269197	Torbiel gleju wyściółkowego/wyściółkowa		
289522	Tetrasomia 11q24.1	98922	Torbiel kieszonki Blake'a		
884	Tetrasomia 12p	2372	Torbiel krtani		
314588	Tetrasomia 15(q25-qter)	488	Torbiel moczownika		
314588	Tetrasomia 15q26	2838	Torbiel nerkowa miedniczkopochodna - głuchota		
485405	Tetrasomia 16p12.1-p12.3	268865	Torbiel nerwowo-jelitowa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
268762	Torbielowaty rozszczep kręgosłupa szyjnego	3368	Trigonocefalia - rozszczep nosa - anomalie kończyn	1713	Trisomia 17p11.2
268766	Torbielowaty rozszczep kręgosłupa szyjno-piersiowego	3365	Trigonocefalia - szerokie kciuki	477817	Trisomia 17p11.2-p12
97330	TOS	3366	Trigonocefalia izolowana	477817	Trisomia 17p11.2p12
93164	TPHA	3374	Triopia	139474	Trisomia 17q11.2
3347	Tracheobronchomegalia	485405	Trip(16)(p12.1p12.3)	261272	Trisomia 17q12
3347	Tracheobronchomegalia idiopatyczna	3376	Triploidia	217340	Trisomia 17q21.31
3347	Tracheobronchomegalia wrodzona	96069	Trisomia 1pter	3379	Trisomia 17qter
3348	Tracheobronchopatia osteochondroplastyczna	261344	Trisomia 1q	3380	Trisomia 18
3348	Tracheopatia osteoplastyczna	250994	Trisomia 1q21.1	1715	Trisomia 18p
139411	Traida Carney'a	96070	Trisomia 2pter	1716	Trisomia 18qter
87503	Transgrediens palmoplantar keratoderma of Siemens	313947	Trisomia 2q23.1	1717	Trisomia 19qter
488618	Transketolase deficycy	294026	Trisomia 2q31.1	261318	Trisomia 20p
90053	Transplantacja komórek hematopoetycznych	96094	Trisomia 2qter	96107	Trisomia 20qter
2842	Transpozycja prąciowo-mosznowa	96071	Trisomia 3pter	870	Trisomia 21
85451	Transtyretynowa kardiomiopatia amyloidowa	96071	Trisomia 3pter	1727	Trisomia 22q11.2
85447	Transtyretynowa neuropatia amyloidowa	96095	Trisomia 3q26	96109	Trisomia 22qter
85447	Transtyretynowa polineuropatia amyloidowa	251038	Trisomia 3q29	96069	Trisomia dystalna 1p36
1552	Triada Currarino	1738	Trisomia 4p	96070	Trisomia dystalna 2p
3355	Tricho-odonto-onychial dysplasia with bone deficycy in frontoparietal region	96072	Trisomia 4pter	96094	Trisomia dystalna 2q
3361	Trichodysplazja - kseroderma	96096	Trisomia 4qter	96071	Trisomia dystalna 3p
79129	Trichodysplazja - wrodzony niedorozwój szklwi	1742	Trisomia 5p	96072	Trisomia dystalna 4p
228379	Trichodysplazja spowodowana zakażeniem wirusowym	329802	Trisomia 5p13	96096	Trisomia dystalna 4q
3363	Trichomegalia- zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - karłowatość	228415	Trisomia 5q35	96097	Trisomia dystalna 5q
565	Trichopoliodystrofia	96097	Trisomia 5qter	96098	Trisomia dystalna 6q
33364	Trichotiodystrofia	1745	Trisomia 6pter	96074	Trisomia dystalna 7p
→33364	Trichotiodystrofia - osteoskleroz	96098	Trisomia 6qter	96100	Trisomia dystalna 8q
→33364	Trichotiodystrofia - wrażliwość na słońce	314034	Trisomia 7p22.1	96101	Trisomia dystalna 9q
→33364	Trichotiodystrofia - zespół nerwowo-skinny	96074	Trisomia 7pter	96102	Trisomia dystalna 10q
→33364	Trichotiodystrofia typu B	96121	Trisomia 7q11.23	96103	Trisomia dystalna 11q
→33364	Trichotiodystrofia typu C	264450	Trisomia 8p	96105	Trisomia dystalna 13q
→33364	Trichotiodystrofia typu D	251076	Trisomia 8p23.1	96078	Trisomia dystalna 16p
→33364	Trichotiodystrofia typu E	1752	Trisomia 8q	96106	Trisomia dystalna 16q
→33364	Trichotiodystrofia typu F	228399	Trisomia 8q12	1717	Trisomia dystalna 19q
→33364	Trichotiodystrofia typu G	96100	Trisomia 8qter	96107	Trisomia dystalna 20q
→33364	Trichotiodystrofia z rybią łuską wrodzoną	236	Trisomia 9p	96109	Trisomia dystalna 22q
75378	Trichromatyzm	96101	Trisomia 9qter	261337	Trisomia dystalna 22q11.2
3369	Trigonocefalia - niski wzrost - opóźnienie w rozwoju	171929	Trisomia 10p	293939	Trisomia dystalna Xq28
		276422	Trisomia 10q22.3q23.3	96112	Trisomia interstycjalna 9q
		96102	Trisomia 10qter	96112	Trisomia interstycjalna 9q
		300305	Trisomia 11p15.4	1738	Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 4
		96103	Trisomia 11qter	1742	Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 5
		1699	Trisomia 12p	236	Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 9
		3378	Trisomia 13	1715	Trisomia krótkiego ramienia chromosomu 18
		96105	Trisomia 13qter	1723	Trisomia mozaikowa 2
		261229	Trisomia 14q11.2	96059	Trisomia mozaikowa 4
		1705	Trisomia 14qter	96060	Trisomia mozaikowa 5
		238446	Trisomia 15q11-q13	1747	Trisomia mozaikowa 7
		238446	Trisomia 15q11q13	96061	Trisomia mozaikowa 8
		1707	Trisomia 15qter	99776	Trisomia mozaikowa 9
		261204	Trisomia 16p11.2p12.2	96063	Trisomia mozaikowa 10
		261243	Trisomia 16p13.11		
		96078	Trisomia 16pter		
		96106	Trisomia 16qter		
		261290	Trisomia 17p		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1724	Trisomia mozaikowa 20	112	Tubulopatia z utratą soli, typu pętli Henlego	99092	Tętniak przegrody międzykomorowej
96068	Trisomia mozaikowa 22	1063	Tufted angioma	99107	Tętniak przegrody międzyprzedsionkowej
3375	Trisomia X	3392	Tularemia	1054	Tętniak zatoki Valsalvy
217377	Trisomia Xp11.22-p11.23	99071	Tunel aorta-lewa komora	1053	Tętniak żyły Galena
261483	Trisomia Xq27.3-q28	99070	Tunel aorta-prawa komora	99050	Tętnica płucna odchodząca od aorty
261483	Trisomia Xq27.3q28	3400	Tunel aortalno-komorowy	99049	Tętnica płucna odchodząca od przetrwałego przewodu tętniczego
1762	Trisomia Xq28	99053	Tunelowe zwężenie podaortalne	357107	Tętniczny TOS
217385	Trisomia17p13.3	879	Tungiaza	357107	Tętniczny zespół górnego otworu klatki piersiowej
88629	Tritanopia	63440	Turycefalia	357107	Tętniczny zespół mięśni pochyłych
49827	TRMA	447764	Twardniające zapalenie dróg żółciowych związane z IgG4	357107	Tętniczny zespół nadmiernego odwiedzenia
85170	Trójkątna kość piszczelowa - aplazja kości strzałkowej	398127	Twardzina noworodków	357107	Tętniczny zespół ucisku górnego otworu klatki piersiowej
2947	Trójpalczkowe kciuki - brachyektrodaktylia	352763	Twardzina obrzękowa (scleredema)	357107	Tętniczny zespół zębrowo-objęczykowy
3133	Trójpalczkowe kciuki - przemieszczenie rzepki	352763	Twardzina obrzękowa Buschkego	3299	Tęzec
849	Trombastenia Glanzmanna	220393	Twardzina skórna postępująca	99971	Tłuszczak atypowy
3204	Trombocytopatia - brak śledziony - mioza	220393	Twardzina skórna rozlana	69078	Tłuszczakomięsak
3320	Trombocytopenia - brak kości promieniowej	220402	Twardzina skórna rozlana	99971	Tłuszczakomięsak dobrze zróżnicowany
3323	Trombocytopenia - sekwencja Robina	90291	Twardzina układowa	99970	Tłuszczakomięsak odróżnicowany
→182050	Trombocytopenia May'a i Hegglina	220407	Twardzina układowa ograniczona	99969	Tłuszczakomięsak pleomorficzny
851	Trombocytopenia Paris i Trousseau	90289	Twardzina zlokalizowana	99967	Tłuszczakomięsak śluzowaty/okrągłokomórkowy
71493	Trombocytopenia rodzinna	171436	Typowa miopatia nemalinowa	251931	Tłuszczakonerwiak komórkowy mózdzku
67044	Trombocytopenia z wrodzoną niedokrwistością dyserythropoetyczną	158766	Typowa pokrzywka barwnikowa	36397	Tłuszczakowatość bolesna
3318	Trombocytoza samoistna	90038	Typowy HUS	2396	Tłuszczakowatość mózgowo-czaszkowo-skórna
99654	Tropikalna cukrzyca trzustkowa	90038	Typowy zespół hemolityczno-mocznicy	238593	Tłuszczowo-stwardniające zapalenie krezki jelitowej
289326	Tropikalna parapareza spastyczna	1895	Typus Edinburgensis	99095	Ubytek Gerbode'a
764	Tropikalne ropne zapalenie mięśni	79102	Tyreotoksyczny hipokalemiczny paraliż okresowy	99094	Ubytek przegrody międzykomorowej z niewydolnością aorty
103918	Tropikalne wapniejące przewlekłe zapalenie trzustki	79102	Tyreotoksyczny paraliż okresowy	99104	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, typ zatoki wieńcowej
764	Tropikalne zapalenie mięśni	28378	Tyrozynemia oczno-skórna	99105	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, typ zatoki żyłnej
103918	Tropikalne zapalenie trzustki	28378	Tyrozynemia spowodowana niedoborem aminotransferazy tyrozyny	99106	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, typ otworu pierwotnego
75565	Tropikalne zwłóknienie wsierdzia	69723	Tyrozynemia spowodowana niedoborem dioksygenazy 4-hydroksyfenylopirogrońianu	99103	Ubytek przegrody międzyprzedsionkowej, typ otworu wtórnego
983	TRS	69723	Tyrozynemia spowodowana niedoborem HPD	1117	Ubytek skóry - miopia
3385	Trypanosomatoza afrykańska	69723	Tyrozynemia spowodowana niedoborem oksydazy kwasu 4-hydroksyfenylopirogrońowego	85192	Ubytki w sklepieniu czaszki typu "doughnut" - kruchość kości
3386	Trypanosomatoza amerykańska	28378	Tyrozynemia spowodowana niedoborem TAT	99077	Uchylek Kommerella
675	Trzustka obrączkowata	882	Tyrozynemia typu 1	431347	Uchylek moczownika
548	Trąd	28378	Tyrozynemia typu 2		
228379	TS	69723	Tyrozynemia typu 3		
352737	TS OCA type 1	882	Tyrozynemia typu I		
66627	TSGCT	28378	Tyrozynemia typu II		
91347	TSH-oma	69723	Tyrozynemia typu III		
289326	TSP	882	Tyrozynemia wątrobowo-nerkowa		
54057	TTP	1055	Tętniak lewej komory serca płodu		
499004	Tuberculous meningitis	95484	Tętniak lub rozszerzenie aorty wstępującej		
100048	Tubularne zdwojenie przetyku	190	Tętniak prosówkowaty Lebera		
254902	Tubulopatia nerkowa - encefalopatia - niewydolność wątroby				
3390	Tubulopatia proksymalna - cukrzyca - ataksja mózdkowa				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
431347	Uchylek pęcherzowo-mocznikowy	3221	Uogólniona oporność na hormony tarczycy	96193	UPD(11)pat
1686	Uchylek serca	528	Uogólniona wrodzona lipodystrofia	97678	UPD(13)mat
75840	UCMD	167635	Uogólniona wysypka grudkowa liszajowata	99324	UPD(13)pat
90002	UCTD	247353	Uogólniona łuszczyca krostkowa	96184	UPD(14)mat
178315	UES	85414	Uogólnione idiopatyczne młodzieńcze zapalenie stawów	96334	UPD(14)pat
2032	UIP	85414	Uogólnione JIA	98754	UPD(15)mat
247834	Ukryta dystrofia plamki	89842	Uogólnione pośrednie RDEB	96185	UPD(16)mat
99889	Ukryte ektopowe wydzielanie ACTH	79399	Uogólnione pęcherzowe oddzielenie się naskórka proste, typ non-Dowlinga i Meara	96186	UPD(20)mat
314701	Układowa amyloidoza AL	79402	Uogólnione pęcherzowe oddzielenie się naskórka łączące, typ non-Herlitz	96194	UPD(20)pat
314701	Układowa amyloidoza immunoglobulinowa	79402	Uogólnione zanikowe łagodne pęcherzowe oddzielenie się naskórka	96187	UPD(21)mat
364033	Układowa choroba limfoproliferacyjna z komórek T EBV pozytywna wieku dziecięcego	85414	Uogólnione zapalenie wielostawowe	96195	UPD(21)pat
364033	Układowa choroba limfoproliferacyjna z komórek T wirus Ebsteina i Barra pozytywna wieku dziecięcego	51608	Uogólnione zwapnienie ścian tętnic niemowląt	96188	UPD(22)mat
364033	Układowa LPD z komórek T EBV+ wieku dziecięcego	308487	Uogólniony GALE-D	261519	UPD(X)mat
439762	Układowe guzkowe zapalenie tętnic	308487	Uogólniony Niedobór diforforanu urydyny galaktozo-4-epimerazy	261524	UPD(X)pat
439762	Układowe PAN	308487	Uogólniony Niedobór epimerazy galaktozy	90058	Uraz rdzenia kręgowego
308	ULD	308487	Uogólniony Niedobór GALE	399175	Urazowa AVN
178145	Umiarkowana choroba multiminicore z zaangażowaniem rąk	308487	Uogólniony Niedobór UDP-galaktozo-4-epimerazy	280379	Uroporfiria erytropoetyczna związana z nowotworem złośliwym szpiku
169805	Umiarkowanie ciężka hemofilia A	171876	Uogólniony pseudohipoaldosteronizm typu 1	886	USH
169796	Umiarkowanie ciężka hemofilia B	411777	Uogólniony rozsiały rogowiak kolczystokomórkowy	231169	USH1
169796	Umiarkowanie ciężki Niedobór czynnika IX	411777	Uogólniony rozsiały rogowiak kolczystokomórkowy Grzybowskiiego	231178	USH2
169805	Umiarkowanie ciężki Niedobór czynnika VIII	411777	Uogólniony zespół przesiąkania włóśniček	231183	USH3
90056	Umiarkowany lub ciężki uraz mózgu	263543	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry	45453	Ustawiczny dziecięcy częstoskurcz komorowy
209886	UMOD związana z FJHN	263548	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry typu A	137577	Uszkodzenie mózgu noworodka z powodu niedotlenienia i niedokrwienia
209886	UMOD związane z rodzinną młodzieńczą nefropatią hiperurykemiczną	263553	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry typu B	209919	Uszkodzenia wątroby przez miedź występujące u niemowląt i dzieci, nie związane z chorobą Wilsona
3138	UMS	263558	Uogólniony zespół złuszczenia się skóry typu C	254898	Utrata słuchu - encefaloneuropatia - otyłość - walwulopatia
79146	Universal melanosis	251009	UPD(1)mat	3225	Utrata słuchu - rodzinna niewrażliwość ślinianek na aldosteron
620	Uniwersalna/wspólna krezka jelita cienkiego i grubego	251004	UPD(1)pat	383	Utrata słuchu mieszana przewodzeniowa i nerwowo-czuciowa sprzężona z chromosomem X
141209	Uogólniona anomalia limfatyczna	96179	UPD(2)mat	383	Utrata słuchu mieszana przewodzeniowa i nerwowo-czuciowa sprzężona z chromosomem X
36236	Uogólniona choroba złuszczająca	96180	UPD(4)mat	701	Utrata włosów na całym ciele
256	Uogólniona dystonia o wczesnym początku rozpoczynająca się od kończyn	96190	UPD(5)pat	99885	Utrwalona cukrzyca noworodkowa
256	Uogólniona dystonia torsyjna o wczesnym początku	96181	UPD(6)mat	65288	Utrwalona cukrzyca noworodkowa - agnezja trzustki i mózdzku
79399	Uogólniona EBS, nie typu Dowlinga i Meara	96191	UPD(6)pat	370109	v-AT
3416	Uogólniona hiperostoza korowa	96182	UPD(7)mat	158048	VAHS
33355	Uogólniona hipoplazja hematopoetyczna	96192	UPD(7)pat	228123	Valley fever
329971	Uogólniona młodzieńcza polipowatość jelita cienkiego	96183	UPD(9)mat	228379	VATS
		231147	UPD(11)mat	289157	VDDI
				93160	VDDR II
				289157	VDDR-I
				2460	VDEGS
				93160	VDRR II

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
505395	Ventilator-induced diaphragmatic dysfunction	352487	Wady palców - niepełnosprawność intelektualna - niski wzrost	1935	Wczesna encefalopatia miokloniczna
860	Ventriculoarterial discordance with atrioventricular concordance	2492	Wady poprzeczne kończyn - wada serca	1935	Wczesna encefalopatia miokloniczna z tłumieniem wyładowań
892	VHL	2491	Wady przewodów Mullera - wady kończyn	1020	Wczesna postać autosomalnie dominującej choroby Alzheimera
493348	Vibratory angioedema	2580	Wady ramienia i obręczy barkowej - rodzinna niepełnosprawność intelektualna	1934	Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa
493342	Vibratory urticaria	137628	Wady serca - heterotaksja	1934	Wczesnoniemowlęca encefalopatia padaczkowa z tłumieniem wyładowań
97282	VIPoma	1354	Wady serca - skrócenie kończyn	284395	W DFA
289157	Vitamin D-dependency type I	1003	Wady skóry głowy - polidaktylia pozaosiowa	99971	W DLS
179	Vitiligo/bielactwo naczyńiówki	1003	Wady skóry głowy - polidaktylia pozaosiowa	603	W DM
26793	VLCADD	2091	Wady tarczycy, nerek i palców	319234	Wenezuelska gorączka krwotoczna
386	VMC	77300	Wady uszu - rozszczep wargi z lub bez rozszczepu podniebienia - wady oczu	443988	Wentrikulomegalia z torbielowatą chorobą nerek
443988	VMCKD	974	Wady wrodzone skalpu z wadami dystalnych odcinków kończyn	91352	Wewnątrzczaszkowa germinoma
2451	VMCM	974	Wady wrodzone skalpu ze skróceniem dystalnych odcinków kończyn	46724	Wewnątrzczaszkowe malformacje tętniczo-żylne
83454	VMGLOM	90033	WADA	252006	Wewnątrzczaszkowy guz zawierający utkanie guza pęcherzyka żółtkowego
353356	VPTR	90033	WAIHA	268139	Wewnątrzgałkowy nabłoniak rdzeniowy
99094	VSD z niewydolnością aorty	53715	Wapnienie guzowate	85173	Wewnątrzmaciczne opóźnienie wzrostu - dysplazja przynasadowa - wrodzona hipoplazja nadnerczy-wady narządów płciowych
357131	VTOS	2510	WARBM1	424058	Wewnątrzprzewodowy brodawkowo-śluzowy rak trzustki
494454	Vulvar adenocarcinoma	314652	Wariant amyloidozy ABeta2M	99088	Wewnątrzścienny przebieg tętnicy płucnej
494451	Vulvar basal cell carcinoma	370109	Wariant ataksja-telangiectazja	238621	Wewnętrzny zbiornik jelitowy związany z nietrzymaniem kału
494448	Vulvar squamous cell carcinoma	275864	Wariant behawioralny otępienia czołowo-skroniowego	2478	Wielkogłowie - leukodystrofia torbielowata
888	VWS	300878	Wariant białaczki włochatokomórkowej	2478	Wielkogłowie z leukodystrofią wakuolizującą i torbielami podkorowymi
280558	WABS	98919	Wariant czaszkowy GBS	401996	Wielkojądrowe śródmiąższowe zapalenie nerek
1144	Wada dłoni podobna do artrogrypozy - głuchota czuciowo-nerwowa	98919	Wariant czaszkowy zespołu Guillaina i Barrégo	363976	Wielkokomórkowy guz kości
2489	Wada kończyny górnej - nieprawidłowości oka i ucha	79253	Wariant fenylketonurii	268920	Wielkomózgowie izolowane
1352	Wada przedsionkowo-komorowa - zwężenie szpary powiekowej - wady kości promieniowej	319340	Wariant kompleksu Carney'a	93686	Wielocentryczna choroba Castelmanna
1478	Wada przegrody międzyprzedsionkowej	79253	Wariant PKU	2774	Wielocentryczna osteoliza nadgarstkowo-stępowa z lub bez nefropatii
1479	Wada przegrody międzyprzedsionkowej - zaburzenia przewodzenia przedsionkowo-komorowe	90342	Wariant skóry pergaminowej	93686	Wielocentryczny olbrzymi przerost węzłów chłonnych
2141	Wada przepony - skrócenie kończyny - wada czaszki	1147	Wariant zespołu Freemana i Sheldona	90695	Wielohormonalna niedoczynność przysadki
1355	Wada serca - okrągła twarz - opóźnienie rozwoju	3095	Wariant zespołu Retta	97366	Wielokomorowa torbiel nerki
1461	Wada serca typu criss-cross heart	90033	WARM AIHA	97366	Wielokomorowa torbiel nerki
99055	Wada strun ścięgniętych zastawki trójdzielnej	906	WAS	97366	Wielokomorowa torbiel nerki
95461	Wada zastawki trójdzielnej typu straddling (overriding)	221126	Waskulopatia proliferacyjna i hydrocefalia/hydranencefalia	284139	Wielokrotne przemieszczenia stawów - niski wzrost - dysmorfia czaszkowo-twarzowa - wrodzone wady serca
974	Wady kończyn, skalpu i czaszki	247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu		
171215	Wady odbytu i odbytnicy typu niskiego	838	Waskulopatia siatkówkowo-ślimakowo-mózgowa		
171208	Wady odbytu i odbytnicy typu pośredniego	425120	Waskulopatia zależna od STING o początku w wieku niemowlęcym		
171201	Wady odbytu i odbytnicy typu wysokiego	353356	Wazoproliferacyjny guz dna oka		
2725	Wady oka - arachnodaktylia - kardiopatia	353356	Wazoproliferacyjny guz siatkówki		
		33577	WCD		
		256	Wczesna dystonia torsyjna		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2300	Wieloodcinkowa atrezja jelit	899	Wodogłowie - agyria - dysplazja rogówki	115	Wrodzona archanodaktylia przykurczowa
99003	Wieloogniskowa dystrofia wzorzasta symulująca dno żółtoplamiste	2180	Wodogłowie - dysplazja żebrowo-kręgową - anomalia Sprengela	1195	Wrodzona atansferynemia
48162	Wieloogniskowa nabyta demielinizująca neuropatia czuciowa i ruchowa	2186	Wodogłowie - niebieska twardówka - nefropatia	3188	Wrodzona atrezja lub zwężenie żył płucnych
641	Wieloogniskowa neuropatia ruchowa	2184	Wodogłowie - nisko osadzony pępek	2290	Wrodzona atrofia mikroosmków
641	Wieloogniskowa neuropatia ruchowa z blokiem przewodzenia	2183	Wodogłowie - otyłość - hipogonadyzm	53689	Wrodzona biegunka chlorkowa
2033	Wieloogniskowe włóknienie mięśni - zwężenie naczyń	916	Wodogłowie - rozszczep podniebienia - przykurcze stawów	329242	Wrodzona biegunka przewlekła z enteropatią wysiękową
3282	Wieloogniskowy częstoskurcz przedsionkowy	2181	Wodogłowie - wysoki wzrost - wiotkość stawów	329242	Wrodzona biegunka przewlekła z enteropatią z utratą białka
319287	Wieloogniskowy torbielowaty gruczolakorak z komórek nerkowych	2182	Wodogłowie - wysoki wzrost - wiotkość stawów	103908	Wrodzona biegunka sodowa
319287	Wieloogniskowy torbielowaty jasnokomórkowy nowotwór nerki o niskim stopniu złośliwości	2182	Wodogłowie sprzężone z chromosomem X	83620	Wrodzona biegunka spowodowana niedoborem komórek enteroendokrynowych
319287	Wieloogniskowy torbielowaty rak z komórek nerkowych	2185	Wodogłowie wrodzone	99129	Wrodzona całkowita agnezja osierdzia
99873	Wieloogniskowy ziarniak eozynofilowy	314928	Wodogłowie z prawidłowym ciśnieniem	168486	Wrodzona ceroidolipofuscynoza neuronalna
64745	Wielopostaciowe osutki ciężowe	2182	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza	280832	Wrodzona choroba torbielowata płuc typ 1
85435	Wielostawowe młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów z dodatnim czynnikiem reumatoidalnym	2182	Wodogłowie ze zwężeniem wodociągu Sylwiusza sprzężone z chromosomem X	280840	Wrodzona choroba torbielowata płuc typu 2
2770	Wielotorbielowata tłuszczowobłoniasta osteodysplazja ze stwardniającą leukoencefalopatią	221126	Wodogłowie/hydranencefalia z powodu waskulopatii mózgowej	280847	Wrodzona choroba torbielowata płuc typu 3
168816	Wielotorbielowaty międzybłoniak otrzewnej	2704	Wodonercze - odwrócony uśmiech	86788	Wrodzona ciężka neutropenia sprzężona z chromosomem X
438159	Wieloustrojowa choroba autoimmunologiczna o wczesnym początku zależna od STAT3	2091	Wole wieloguzkowe - torbiel nerki - polidaktylia	99130	Wrodzona częściowa agenezja osierdzia
180229	Wielozarodkowiak	705	Wole-głuchota	79133	Wrodzona dwuskroniowa aplazja skóry
63440	Wieżogłowie	98976	Wolooce	71278	Wrodzona dysgeneza mózgu spowodowana niedoborem syntetazy glutaminy
70476	Wiosenne zapalenie rogówki i spojówki	169085	Wrażliwość na infekcje układu oddechowego związana z mutacją łańcuchów CD8alfa	94068	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa
198	Wiotka skóra sprzężona z chromosomem X	289539	Wrażliwość na nowotwory związana z germinalnymi mutacjami BAP1	94068	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowa
221145	Wiotka skóra z ciężkimi anomaliami płucnymi, żołądkowo-jelitowymi i moczowymi	2881	Wrażliwość na światło - śmiertelne zapalenie jelit	93346	Wrodzona dysplazja kręgowo-nasadowo-przynasadowa typu Strudwicka
99916	Wirilizujący guz jajnika	1954	Wrodzona letalna erytrodermia	210122	Wrodzona dysplazja naczyń pęcherzyków płucnych
206991	Wirusowe zapalenie mięśni	388	Wrodzona aganglionozja jelit	79144	Wrodzona dysplazja paznokci
402823	Wirusowe zapalenie wątroby D	2805	Wrodzona agnezja trzustki	79144	Wrodzona dysplazja paznokci palców wskazujących
898	Witreoretinopatia związana z VCAN	33355	Wrodzona aleukocytoza	1864	Wrodzona dysplazja zastawek serca
1548	Wnętrostwo - arachnodaktylia - niepełnosprawność intelektualna	86816	Wrodzona analbuminemia	→370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1C
1041	Wodniak płodu	453510	Wrodzona analgezja z głęboką niepełnosprawnością intelektualną	280671	Wrodzona dystrofia mięśni typu megaconial
97282	Wodnista biegunka - hipokalemia - bezkwaśność	217399	Wrodzona analgezja z hiperhydrozą	1875	Wrodzona dystrofia mięśniowa - zaćma dziecięca - hipogonadyzm
1160	Wodobrzusze mleczowe	210576	Wrodzona ankyloza stawu skroniowo-zuchwowego	370980	Wrodzona dystrofia mięśniowa bez niepełnosprawności intelektualnej
2119	Wodogłowie - fibroelastoza endokardialna - zaćma	95507	Wrodzona anomalia żyły wątrobowej		
		124	Wrodzona aplazja czystoczerwonekrwinkowa		
		93322	Wrodzona aplazja i dysplazja kości piszczelowej z prawidłową kością strzałkową		
		1114	Wrodzona aplazja skóry		
		3339	Wrodzona aplazja skóry - guzek nagałkowy		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
272	Wrodzona dystrofia mięśniowa Fukuyamy	98873	Wrodzona erytroblastyczna wielojąderkowość z dodatnim testem kwasowości (hempas)	199293	Wrodzona mikrogastria
588	Wrodzona dystrofia mięśniowa Santavuori	90042	Wrodzona erytrocytoza z powodu mutacji receptora erytropoetyny	98905	Wrodzona miopatia multicore z oftalmoplegią zewnętrzną
157973	Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana mutacją LMNA	281190	Wrodzona erythrodermia rybiotuskowata siatkowata	280671	Wrodzona miopatia typu megalonia
258	Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana niedoborem laminy alfa2	139	Wrodzona hemidysplazja ze znamionami w postaci rybiej tuski i wadami kończyn	98904	Wrodzona miopatia z nadmiarem cienkich filamentów
258	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1	2222	Wrodzona hipertrichoza płodowa	168572	Wrodzona miopatia- rozszczep podniebienia - hipertermia złośliwa
98893	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1B	95702	Wrodzona hipoplazja nadnerczy spowodowana cytomegalią	99736	Wrodzona miotonia bolesna
→370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1D	95702	Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X	99736	Wrodzona miotonia reagująca na acetazolamid
272	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu Fukuyamy	97598	Wrodzona hipoplazja nerkowo-naczyniowa	231573	Wrodzona nadżerkowa i pęcherzykowa choroba skóry
371007	Wrodzona dystrofia mięśniowa z nadmierną wiotkością	1195	Wrodzona hipotransferynemia	168486	Wrodzona NCL
34520	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7	→113	Wrodzona hipotrichoza - prosaki	69063	Wrodzona nefropatia błoniasta związana z matczyną alloimmunizacją przeciwko neutralnej endopeptydazie
34520	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem ITGA7	99872	Wrodzona histiocytoza z komórek Langerhansa	443988	Wrodzona nefroza z wentrikulomegalią mózgową
370968	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną	99856	Wrodzona jamistość rdzenia	95715	Wrodzona niedoczynność tarczycy spowodowana przenikaniem przez łożysko przeciwciał wiążących TSH
329178	Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną i ciężką padaczką	708	Wrodzona jaskra Petersa	226313	Wrodzona niedoczynność tarczycy z powodu przyjmowania przez matkę leków przeciwtrwarczycowych
280671	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu defektu biosyntezy fosfatydylocholin	1166	Wrodzona jednostronna hipoplazja obniżacza kąta ust	98869	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu 1
370959	Wrodzona dystrofia mięśniowa z udziałem mózdzku	2258	Wrodzona jednostronna hipoplazja płuca	98873	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu 2
280671	Wrodzona dystrofia mięśniowa z zaburzeniami struktury mitochondriów	280821	Wrodzona komunikująca malformacja oskrzelowo-płucna i jelita przedniego	98870	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu 3
157973	Wrodzona dystrofia mięśniowa związana z LMNA	70472	Wrodzona kwasica mleczanowa, typ Saguenay, Lac i St. Jean	98869	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu I
486815	Wrodzona dystrofia mięśniowa, typ Davignon i Chauveau	2414	Wrodzona limfangiektazja płuc	98873	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu II
75840	Wrodzona dystrofia mięśniowa, typ Ullricha	528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelligo i Seipa	98870	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu III
101068	Wrodzona dystrofia zrębu rogówki	→528	Wrodzona lipodystrofia uogólniona typu 4	293825	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu 4
101068	Wrodzona dziedziczna dystrofia zrębu	→528	Wrodzona lipodystrofia uogólniona z miopatią	293825	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna typu IV
293603	Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu 2	280827	Wrodzona malformacja dróg oddechowych płuc, typu 0	67044	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna z małopłytkowością
98975	Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu I	280840	Wrodzona malformacja dróg oddechowych płuc, typu 2	67044	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna z małopłytkowością sprzężona z chromosomem X
98975	Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu I 1	280847	Wrodzona malformacja dróg oddechowych płuc, typu 3	293825	Wrodzona niedokrwistość dyserytopoetyczna z powodu mutacji KLF1
293603	Wrodzona dziedziczna dystrofia śródbłonna typu II	280854	Wrodzona malformacja dróg oddechowych płuc, typu 4	124	Wrodzona niedokrwistość hipoplastyczna typu Blackfana i Diamonda
92050	Wrodzona enteropatia kępkowa	2444	Wrodzona malformacja dróg oddechowych w płucach	260305	Wrodzona niedokrwistość syderoblastyczna
168601	Wrodzona enteropatia z powodu niedoboru enteropeptydazy	162526	Wrodzona malformacja kosteczek słuchowych bez nieprawidłowości ucha zewnętrznego		
		280832	Wrodzona malformacja płuc, typu 1		
		3319	Wrodzona małopłytkowość amegakariocytowa		
		79146	Wrodzona melanoza rozsiana		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
332	Wrodzona niedokrwiistość złośliwa	93583	Wrodzona plamica zakrzepowa małopłytkowa	141124	Wrodzona torbiel krtani
95449	Wrodzona niedomykalność zastawki aorty	280210	Wrodzona PMD	313906	Wrodzona torbiel trzustki
208513	Wrodzona niepostępująca ataksja rdzeniowo-mózdkowa	2907	Wrodzona poikilodermia typu Weary	141083	Wrodzona torbiel śluzowa przewodu nosowo-łzowego
79394	Wrodzona niepęcherzowa erytrodermia ichtiotyczna	2907	Wrodzona poikilodermia z pęcherzami, typu Weary	280827	Wrodzona torbielowatość gruczołakowata płuc typu 0
99042	Wrodzona nieskorygowana transpozycja wielkich naczyń z koarktacją	90042	Wrodzona policytomia z powodu mutacji receptora erytropoetyny	280832	Wrodzona torbielowatość gruczołakowata płuc typu 1
99042	Wrodzona nieskorygowana transpozycja wielkich pni tętniczych z koarktacją	79277	Wrodzona porfiriya erytropoetyczna	280840	Wrodzona torbielowatość gruczołakowata płuc typu 2
35122	Wrodzona nietolerancja sacharozy	264675	Wrodzona proteinoza pęcherzyków płucnych	280847	Wrodzona torbielowatość gruczołakowata płuc typu 3
306462	Wrodzona nietolerancja sacharozy bez nietolerancji skrobi	2374	Wrodzona przepona krtani	280854	Wrodzona torbielowatość gruczołakowata płuc typu 4
306446	Wrodzona nietolerancja sacharozy z minimalną tolerancją skrobi	2140	Wrodzona przepuklina przeponowa	95430	Wrodzona tracheomalacja
306436	Wrodzona nietolerancja sacharozy z nietolerancją skrobi	2040	Wrodzona przetoka oskrzelowo-żółciowa	88629	Wrodzona tritanopia
306474	Wrodzona nietolerancja sacharozy z nietolerancją skrobi i laktozy	2037	Wrodzona przetoka tętnicza aortalno-płucna	93583	Wrodzona TTP
64752	Wrodzona niewrażliwość na ból i temperaturę	480531	Wrodzona przetoka wrotno-układowa	2026	Wrodzona uogólniona hipertrichoza graniczna
453510	Wrodzona niewrażliwość na ból z ciężkimi niepostępującymi zaburzeniami poznawczymi	157808	Wrodzona pseudoartroza kończyn	79495	Wrodzona uogólniona hipertrichoza sprzężona z chromosomem X
453510	Wrodzona niewrażliwość na ból z głęboką niepełnosprawnością intelektualną	312	Wrodzona pęcherzowa erytrodermia ichtiotyczna	1023	Wrodzona uogólniona hipertrichoza typu Ambrasa
217399	Wrodzona niewrażliwość na ból z hiperhydrozą	312	Wrodzona pęcherzowa erytrodermia ichtiotyczna Brocka	79495	Wrodzona uogólniona hipertrichoza, typ Macias i Flores
391397	Wrodzona niewrażliwość na ból z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową	99176	Wrodzona retrakcja powiek	2373	Wrodzona wiotkość krtani
453510	Wrodzona niewrażliwość na ból z zachowanym czuciem temperatury	53691	Wrodzona rogówka płaska	289499	Wrodzona zaćma małej rogówki ze zmętnieniem rogówki
2291	Wrodzona niewydolność podniebienne-gardłowa	1928	Wrodzona rozedma płatowa	666	Wrodzona łamliwość kości
217399	Wrodzona obojętność na ból z hiperhydrozą	1928	Wrodzona rozstrzeń płatowa	2772	Wrodzona łamliwość kości - małogłowcie - zaćma
48	Wrodzona obustronna agenezja nasieniowodów	313	Wrodzona rybia łuska blaszkowata	2771	Wrodzona łamliwość kości - wrodzone przykurcze stawów
48	Wrodzona obustronna aplazja nasieniowodów	88621	Wrodzona rybia łuska typu 4	216796	Wrodzona łamliwość kości typu 1
99803	Wrodzona ośrodkowa hipowentylacja pęcherzykowa - choroba Hirschsprunga	3161	Wrodzona sekwestracja oskrzelowo-płucna	216804	Wrodzona łamliwość kości typu 2
264675	Wrodzona PAP	280811	Wrodzona sekwestracja pozapłatowa oskrzelowo-płucna	216812	Wrodzona łamliwość kości typu 3
83461	Wrodzona pierwotna afakia	280811	Wrodzona sekwestracja pozapłatowa płuc	216820	Wrodzona łamliwość kości typu 4
617	Wrodzona pierwotna cewka moczowa olbrzymia	280811	Wrodzona sekwestracja pozapłucna	216828	Wrodzona łamliwość kości typu 5
617	Wrodzona pierwotna cewka moczowa olbrzymia	3161	Wrodzona sekwestracja płuc	314029	Wrodzona łamliwość kości z wysoką masą kostną
3319	Wrodzona plamica małopłytkowa amegakariocytowa	280802	Wrodzona sekwestracja wewnątrzpłatowa oskrzelowo-płucna	2292	Wrodzona łukowatość kości długich
		280802	Wrodzona sekwestracja wewnątrzpłatowa płuc	65	Wrodzona ślepotą Lebera
		280802	Wrodzona sekwestracja wewnątrzpłucna	215	Wrodzona ślepotą nocna
		215	Wrodzona stacjonarna ślepotą nocna	210163	Wrodzona śmiertelna miopatia, typu Comptona i Northa
		75382	Wrodzona stacjonarna ślepotą nocna, typ Oguchiego	353334	Wrodzone anastomozy tętniczo-żyłne w siatkówce
		295201	Wrodzona stopa płasko-kośława, jednostronna	306530	Wrodzone dziedziczne porażenie twarzy z głuchotą różnego stopnia
		295203	Wrodzona stopa płasko-kośława, obustronna	306530	Wrodzone dziedziczne porażenie twarzy z utratą słuchu różnego stopnia
		178382	Wrodzona stopa wypukła kośława		
		190	Wrodzona telangiektazja siatkówki		
		1556	Wrodzona teleangiektatyczna skóra marmurkowa	2391	Wrodzone krótkie więzadło żebrowo-krucze

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks). Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
216729	Wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich naczyń z wadą serca	178382	Wrodzone stopy wypukłe	244310	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1n
860	Wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	289380	Wrodzone stwardnienie mięśni	263494	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1o
860	Wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	98915	Wrodzone synaptyczne zespoły miasteniczne	280071	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1p
216729	Wrodzone nieskorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych z wadą serca	480501	Wrodzone torbielowate poszerzenie przewodów żółciowych	324737	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1q
2505	Wrodzone obwodowe fałdy skórne	440221	Wrodzone uszkodzenie CNIII	300536	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1r
91495	Wrodzone odwarstwienie siatkówki	269505	Wrodzone wodogłowie komunikujące	324422	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1s
2037	Wrodzone okienko aortalno-płucne	269510	Wrodzone wodogłowie niekomunikujące	329178	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1u
178382	Wrodzone pionowe ustawienie kości skokowej	269505	Wrodzone wodogłowie nieobstrukcyjne	370921	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1w
98686	Wrodzone porażenie CNIV	269510	Wrodzone wodogłowie obstrukcyjne	370924	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1x
440233	Wrodzone porażenie CNVI	2190	Wrodzone wodonercze	370927	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1y
98686	Wrodzone porażenie czwartego nerwu czaszkowego	295229	Wrodzone wygięcie tylne kolana	448010	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1z
137932	Wrodzone porażenie krtani	91491	Wrodzone wywinięcie listka barwnikowego tęczówki	397941	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2 spowodowane niedoborem MAN1B1
98686	Wrodzone porażenie nerwu bloczkowego	95428	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2h	79329	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2a
440233	Wrodzone porażenie nerwu odwodzącego	464443	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2l	79330	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2b
440221	Wrodzone porażenie nerwu okoruchowego	466703	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2p	79332	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2d
440221	Wrodzone porażenie trzeciego nerwu czaszkowego	95428	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu 2h	79333	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2e
570	Wrodzone porażenie twarzy	464443	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu III	238459	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2f
98913	Wrodzone postsynaptyczne zespoły miasteniczne	466703	Wrodzone zaburzenia glikozylacji typu IIp	263508	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2g
93109	Wrodzone poszerzenie kielichów nerek	86309	Wrodzone zaburzenie glikozylacji 2j	263487	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2i
353334	Wrodzone połączenie tętniczko-żylny w siatkówce	86309	Wrodzone zaburzenie glikozylacji IIj	263501	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2j
98914	Wrodzone presynaptyczne zespoły miasteniczne	79318	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1a	314667	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2k
95430	Wrodzone rozmiękanie tchawicy	79319	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1b	356961	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2m
792	Wrodzone rozwarstwienie siatkówki sprzężone z chromosomem X	79320	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1c	468699	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2n
216694	Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich naczyń	79321	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1d	468684	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 2o
216694	Wrodzone skorygowane przełożenie wielkich pni tętniczych	79322	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1e	324422	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1s
93322	Wrodzone skrócenie kości piszczelowej	79323	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1f	79318	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1a
1987	Wrodzone skrócenie kości udowej	79325	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1h	79319	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1b
93321	Wrodzone skrócenie podłużne kości promieniowej	79325	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1h		
93323	Wrodzone skrócenie podłużne kości strzałkowej	79326	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1i		
93320	Wrodzone skrócenie podłużne kości łokciowej	79327	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1k		
66630	Wrodzone stawy rzekome obojczyków	79328	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1L		
178382	Wrodzone stopy typu rocker-bottom	91131	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu 1m		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
79320	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ic	329178	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu lu	95459	Wrodzone zwężenie zastawki trójdzielnej
79321	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Id	370921	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu lw	3189	Wrodzone zwężenie zastawki tętnicy płucnej
79322	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ie	370924	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu lx	566	Wrodzone zwężenie źrenicy
79323	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu If	370927	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu ly	99122	Wrodzone zwężenie żyły głównej dolnej
79324	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ig	3474	Wrodzone zaburzenie glikozylacji z powodu niedoboru PIGL	45358	Wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych
79324	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ig	435934	Wrodzone zaburzenie glikozylacji związane z COG2	90045	Wrodzone złe wchłanianie kwasu foliowego
79326	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ii	443811	Wrodzone zaburzenie glikozylacji zależne od PGM3	35122	Wrodzone złe wchłanianie sacharazy-izomaltazy
397941	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu II spowodowane niedoborem MAN1B1	292	Wrodzone zakażenie enterowirusem	440233	Wrodzone łagodne porażenie szóstego nerwu czaszkowego
79329	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIa	293	Wrodzone zakażenie herpeswirusowe	1074	Wrodzony nitkowaty wzrost brzośców powiek - niedrożność odbytu
79330	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIb	70596	Wrodzone zakażenie wirusem Epsteina-Barra	60041	Wrodzony blok przedsionkowo-komorowy
79332	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIc	65	Wrodzone zaniewidzenie Lebera	60041	Wrodzony blok serca
79333	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IId	1757	Wrodzone zdwojenie kości strzałkowej - diplopodia	217399	Wrodzony brak bólu z hiperhydrozą
238459	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIe	480531	Wrodzone zespolenie wrotno-układowe	453510	Wrodzony brak czucia bólu z głęboką niepełnosprawnością intelektualną
263508	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIg	353327	Wrodzone zespoły miasteniczne z defektem glikozylacji	294983	Wrodzony brak dłoni
263487	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIi	2309	Wrodzone zgrubienie paznokci	2879	Wrodzony brak kości łokciowej i strzałkowej
263501	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIj	626	Wrodzone znamię barwnikowe	289465	Wrodzony brak linii papilarnych
314667	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIk	231013	Wrodzone znieczulenie nerwu trójdzielnego	247775	Wrodzony brak macicy i pochwy
363424	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIl	2345	Wrodzone zrosty kręgów szyjnych	48	Wrodzony brak nasieniowodów
468699	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIo	98948	Wrodzone zrośnięcie powieki z gałką oczną	96269	Wrodzony brak pochwy
468684	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIo	295032	Wrodzone zwichnięcie głowy kości promieniowej	294981	Wrodzony brak podudzi i stóp
79327	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu IIk	295036	Wrodzone zwichnięcie rzepki	294979	Wrodzony brak przedramion i dłoni
91131	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Im	295030	Wrodzone zwichnięcie stawu barkowego	86815	Wrodzony brak punktów łzowych i gruczołów ślinowych
244310	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu In	295034	Wrodzone zwichnięcie stawu kolanowego	294975	Wrodzony brak ramienia i przedramienia z zachowaniem dłoni
263494	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Io	295032	Wrodzone zwichnięcie stawu łokciowego	294977	Wrodzony brak uda i podudzia z zachowaniem stopy
280071	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ip	295225	Wrodzone zwichnięcie stawu łokciowego, jednostronne	95457	Wrodzony brak zastawki trójdzielnej
324737	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Iq	295227	Wrodzone zwichnięcie stawu łokciowego, obustronne	294988	Wrodzony brak/niedorozwój kciuka
300536	Wrodzone zaburzenie glikozylacji typu Ir	99122	Wrodzone zwężenie IVC	973	Wrodzony brak/niedorozwój palców poza kciukiem, jednostronny
		831	Wrodzone zwężenie kanału rdzeniowego kręgowego w odcinku szyjnym	94150	Wrodzony całkowity brak paznokci
		141121	Wrodzone zwężenie podgłośnia	99125	Wrodzony całkowity nieprawidłowy powrót żył płucnych
		141127	Wrodzone zwężenie tchawicy	99124	Wrodzony częściowy nieprawidłowy powrót żył płucnych
		97598	Wrodzone zwężenie tętnicy nerkowej	79301	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 1
		3093	Wrodzone zwężenie zastawki aorty	79303	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 2
		99057	Wrodzone zwężenie zastawki mitralnej	79302	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 3
				79095	Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
306530	Wrodzony dziedziczny paraliż twarzy z głuchotą różnego stopnia	37	Wrodzony niedobór cynku	141099	Wrodzony nos rurkowaty
306530	Wrodzony dziedziczny paraliż twarzy z utratą słuchu różnego stopnia	330	Wrodzony Niedobór czynnika Hagemana	3465	Wrodzony paraliż podopuszkowy
157826	Wrodzony guz z komórek ziarnistych	325	Wrodzony Niedobór czynnika II	137932	Wrodzony paraliż strun głosowych
263435	Wrodzony hamartoma z komórek mięśni gładkich	328	Wrodzony Niedobór czynnika Stuarta i Prowera	79452	Wrodzony pierwotny obrzęk limfatyczny
478	Wrodzony hipogonadyzm hipogonadotropowy z anosmią	328	Wrodzony Niedobór czynnika Stuarta i Prowera	99059	Wrodzony podzastawkowy pierścień zastawki mitralnej
432	Wrodzony hipogonadyzm hipogonadotropowy z prawidłowym powonieniem	326	Wrodzony Niedobór czynnika V	124	Wrodzony PRCA
631	Wrodzony IGHD	327	Wrodzony Niedobór czynnika VII	2430	Wrodzony przerost języka
231662	Wrodzony IGHD typu IA	332	Wrodzony Niedobór czynnika wewnętrznego	90795	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 11-beta-hydroksylazy
231671	Wrodzony IGHD typu IB	328	Wrodzony Niedobór czynnika X	90793	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem 17-alfa-hydroksylazy
231679	Wrodzony IGHD typu II	329	Wrodzony Niedobór czynnika XI	90791	Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-beta-hydroksysteroidowej
231692	Wrodzony IGHD typu III	330	Wrodzony Niedobór czynnika XII	95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru cytochromu POR
199296	Wrodzony izolowany Niedobór ACTH	331	Wrodzony Niedobór czynnika XIII	95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450
631	Wrodzony izolowany Niedobór GH	168601	Wrodzony Niedobór enterokinazy	140944	Wrodzony przerost tłuszczowy - malformacje naczyń - znamię naskórkowe
231662	Wrodzony izolowany Niedobór GH typu IA	91	Wrodzony Niedobór estrogenów	295232	Wrodzony przykurcz zgięciowy w stawie kolanowym
231671	Wrodzony izolowany Niedobór GH typu IB	335	Wrodzony Niedobór fibrynogenu	295024	Wrodzony staw rzekomy kości promieniowej
231679	Wrodzony izolowany Niedobór GH typu II	465	Wrodzony Niedobór inhibitora aktywacji plazminogenu typu 1	295022	Wrodzony staw rzekomy kości strzałkowej
231692	Wrodzony izolowany Niedobór GH typu III	483	Wrodzony Niedobór kininogenu wielkocząsteczkowego	295020	Wrodzony staw rzekomy kości udowej
631	Wrodzony izolowany Niedobór hormonu wzrostu	53690	Wrodzony Niedobór laktazy	295026	Wrodzony staw rzekomy kości łokciowej
231662	Wrodzony izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu IA	465	Wrodzony Niedobór PAI-1	295018	Wrodzony staw rzekomy piszczeli
231671	Wrodzony izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu IB	749	Wrodzony Niedobór prekalikreiny	99072	Wrodzony tętniak przetrwałego przewodu tętniczego
231679	Wrodzony izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu II	327	Wrodzony Niedobór prokonwertyny	95491	Wrodzony tętniak tętnicy wieńcowej
231692	Wrodzony izolowany Niedobór hormonu wzrostu typu III	35122	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy	2037	Wrodzony ubytek przegrody aortalno-płucnej
90790	Wrodzony lipidowy przerost nadnerczy spowodowany niedoborem STAR	306486	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy bez nietolerancji sacharozy	1116	Wrodzony ubytek skóry - limfangiektazja jelitowa
157713	Wrodzony lub wczesnodziecięcy zespół CACH	306446	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy z minimalną tolerancją skrobi	91358	Wrodzony uchyłek przełyku
238654	Wrodzony moczowód olbrzymi, postać nierefluksowa i nieprzeszkodowa	306436	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy z nietolerancją skrobi	476406	Wrodzony uogólniony zespół sztywności mięśniowej z hiperkurczliwością
238646	Wrodzony moczowód olbrzymi, postać przeszkodowa	306462	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy bez nietolerancji skrobi	91413	Wrodzony zespół Claude'a, Bernarda i Hornera
238650	Wrodzony moczowód olbrzymi, postać refluksowa	306474	Wrodzony Niedobór sacharazy-izomaltazy z nietolerancją skrobi i laktozy	91413	Wrodzony zespół Hornera
157826	Wrodzony nadziąsłak	103910	Wrodzony Niedobór siarczanu heparanu enterocytów	2301	Wrodzony zespół krótkiego jelita
2665	Wrodzony nerczak mezoblastyczny	859	Wrodzony Niedobór transkobalaminy	590	Wrodzony zespół miasteniczny
93583	Wrodzony Niedobór ADAMTS-13	49042	Wrodzony niedorozwój szkliwa	839	Wrodzony zespół nefrotyczny typu fińskiego
79	Wrodzony Niedobór alfa2-antypłazminy	100032	Wrodzony niedorozwój szkliwa typu niedojrzałego		
168612	Wrodzony Niedobór alfa-fetoproteiny	100033	Wrodzony niedorozwój szkliwa z niedojrzałością		
		1216	Wrodzony niepostępujący rdzeniowy zanik mięśni		
		99060	Wrodzony niestrzeżony przepły mitralny		
		1072	Wrodzony nitkowaty zrost brzegów powiek - rozszczep podniebienia		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1229	Wrodzony zespół podobny do wewnątrzmacicznego zakażenia płodu	139420	Wtórne ostre poprzeczne zapalenie rdzenia	251643	Wyściółczak śluzakowatobrodawkowaty
319462	Wrodzony zespół predyspozycji do nowotworzenia z powodu biallelicznych mutacji BRCA2	439746	Wtórne PAN	54260	Wzmoczone beleczkowanie lewej komory
3197	Wrodzony zespół sztywności uogólnionej	169618	Wtórne przedwczesne dojrzewanie płciowe pochodzenia ośrodkowego	353344	Wzrokowa i wysiękowa idiopatyczna teleangiektazja okołodołeczkowa siatkówki
157826	Wrodzony ziarniniak dziąsłowy	447774	Wtórne twardniące zapalenie dróg żółciowych	247257	Wąglik oddechowy
141214	Wrodzony wzrost szczęki i żuchwy	314962	Wtórny HES	247257	Wąglik płucny
141214	Wrodzony wzrost szczękowo-żuchwowy	2615	Wtórny przerost kosto-okostnowy z odmrozinami	247257	Wąglik płucny
2345	Wrodzony wzrost w odcinku szyjnym	314962	Wtórny zespół hipereozynofilowy	1560	Wągrzyca
1216	Wrodzony łagodny rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami	95427	Wtórny zespół krótkiego jelita	86882	Wątrobowo-śledzionowy chłoniak T-komórkowy
1667	WRS	611	Wtrętowe zapalenie mięśni	76	Węgorzczyca
324972	Wrzody ust i narządów płciowych z zapaleniem chrząstek	3459	WTS	86867	Węzłowy chłoniak strefy brzeżnej B-komórkowy
902	WS	899	WWS	83467	Włókienkowa płasawiacca Morvana
894	WS1	2083	Wydatna gładzina - mikrocefalia-hipogenitalizm	404507	Włóknik chrzęstno-śluzowaty
894	WS1	90647	Wydłużone interwały QT - głuchota	314473	Włóknik najnika
895	WS2	3294	Wydłużone ścięgna palców	228243	Włóknik sprężysty grzbietu
896	WS3	90079	Wynacznienia antracyklin	2030	Włóknikomięsak
897	WS4	93929	Wynicowanie kloaki	31112	Włóknikomięsak guzowaty
163746	WS4 plus	93930	Wynicowanie pęcherza	213605	Włóknikorak trzonu macicy
163746	WS4"plus	163703	Wyniszczająca encefalopatia padaczkowa u dzieci w wieku szkolnym	2025	Włóknikowatość dziąseł - dysmorfia twarzy
83594	Wschodnie końskie zapalenie mózgu	95458	Wypadanie płątka zastawki trójdzielnej	2027	Włóknikowatość dziąseł - postępująca głuchota
83594	Wschodnie końskie zapalenie mózgu i opon mózgowych	357131	Wysiłkowa zakrzepica żyły podobojczykowej	2028	Włóknikowatość hialinowa młodzieńcza
620	Wspólna krezka jelita cienkiego i grubego	3181	Wysoka łopatką	199251	Włóknikowatość podeszwowa
1329	Wspólny kanał przedsiorkowo-komorowy	329191	Wysoki wzrost - skolioza - makrodaktylia dużych palców stóp	199267	Włóknikowatość z ciałkami wtrętowymi
3384	Wspólny pień tętniczo-płucny	329191	Wysoki wzrost - skolioza - makrodaktylia paluchów	79105	Włóknikośluzakomiesak
3384	Wspólny pień tętniczy	97278	Wyspiak wydzielający polipeptyd trzustkowy	210136	Włóknienie płuc - hiperplazja wątroby - hipoplazja szpiku kostnego
79098	Współczulne zapalenie błony naczyniowej	→22029 5	Wysypka podobna do pelagry - objawy neurologiczne	137631	Włóknienie płuc - Niedobór odporności - dysgeneza gonad z kariotypem 46,XX
91412	Wspólruch żuchwowo-powiekowy - ptoza	139402	Wysypka polekowa z eozynofilią i objawami ogólnymi	49041	Włóknienie zaotrzewnowe zależne od IgG4
2834	WSS	2368	Wytrzewienie	63999	Włóknienie śródpiersia
97292	Wstrząs kardiogeny	1997	Wywinięcie powieki dolnej - rozszczep wargi lub podniebienia	439881	Włóknikowe zapalenie oskrzeli
399180	Wtórna AVN	725	Wyładowania ciągłe i fale podczas snu wolnofalowego	79492	Włosa bliźniacze
99930	Wtórna hemosyderoza płuc	346	Wyłysiające zapalenie mieszków włosowych Quinquauda	169	Włosa obrączkowate
99857	Wtórna jamistość rdzenia	251636	Wyściółczak	573	Włosa paciorkowate
90363	Wtórna limfangiektazja jelitowa	251646	Wyściółczak anaplastyczny	720	Włosa rozdwojone
399180	Wtórna martwica awaskularna	251633	Wyściółczak o niskim stopniu złośliwości	2889	Włosa skręcone
140286	Wtórna niedoczynność przytarczyc z powodu upośledzonego wydzielania parathormonu	251646	Wyściółczak o wysokim stopniu złośliwości	2889	Włosa skręcone
3452	Wtórna nietropikalna biegunka	251633	Wyściółczak o niskim stopniu złośliwości	2890	Włosa skręcone - dysplazja paznokci
420259	Wtórna PAP	251646	Wyściółczak o wysokim stopniu złośliwości	2891	Włosa skręcone - opóźnienie w rozwoju - nieprawidłowości neurologiczne
137839	Wtórna posocznica poanginowa po infekcji gardła	251880	Wyściółczak zarodkowy	1410	Włosa trójkątne i kanalikowate
420259	Wtórna proteinoza pęcherzyków płucnych				
439746	Wtórne guzkowe zapalenie tętnic				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1409	Włosy wełniaste - hipotrichoza - wywinięta dolna warga - odstające uszy	393	XX, męczyzna	168558	Zaburzenie różnicowania płci o kariotypie 46,XY - niewydolność nadnerczy z powodu deficytu CYP11A1
170	Włosy wełniste	243	XX-GD		
65282	Włosy wełniste - hiperkeratoza dłoni i stóp - kardiomiopatia rozstrzeniowa	370930	XYLT1-CDG		
1409	Włosy wełniste - hipotrichoza - wywinięta dolna warga - odstające uszy	99829	Yellow Jack		
65282	Włosy wełniste - rogowiec dłoni i stóp - kardiomiopatia rozstrzeniowa	99829	YF	753	Zaburzenie różnicowania płci spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy 2
863	Włośnica	662	YNS		
770	Wścieklizna	73230	Zaburzenia kostnienia - opóźnienie rozwoju psychomotorycznego	96265	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu całkowitej inaktywacji receptora dla hormonu luteinizującego
43	X-ALD	436169	Zaburzenia krzepnięcia zależne od THBD		
300373	X-LAG (Gigantyzm kończyn sprzężony z chromosomem X)	436169	Zaburzenia krzepnięcia zależne od trombomoduliny	96265	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu całkowitej inaktywacji receptora LH
448372	X-LAG (rodzinny gigantyzm dziecięcy) spowodowany dup(X)q(26)	477787	Zaburzenia krzepnięcia związane z niedoborem cytozolowej fosfolipazy A2 alfa		
448348	X-LAG (rodzinny gigantyzm dziecięcy) spowodowany mutacją punktową	86904	Zaburzenia limfoproliferyjne związane z metotreksatem	96265	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu całkowitej oporności na hormon luteinizujący
500188	X-linked external auditory canal atresia-dilated internal auditory canal-facial dysmorphism syndrome	999	Zaburzenia pigmentacji z utratą słuchu		
67044	XDAT	401973	Zaburzenie EBP u płci męskiej z objawami neurologicznym	96265	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu całkowitej oporności na LH
53351	XDP	2571	Zaburzenie immunologiczno-neurologiczne sprzężone z chromosomem X		
293621	XECD	209908	Zaburzenie mowy i języka z dyspraksją ustno-twarzową	96266	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu częściowej inaktywacji receptora LH
181	XHED	209908	Zaburzenie mowy-języka typu 1		
101088	XHIGM	251347	Zaburzenie podobne do ataksji-telangiectazji	96266	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu częściowej oporności na hormon luteinizujący
3469	XK brak przodomózgowia	240760	Zaburzenie podobne do NBS		
596	XLCNM	240760	Zaburzenie podobne do zespołu Nijmegen	325448	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu niedoboru LHB
443197	XLDPP	363972	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z JMML		
264580	XLG	2701	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi	325448	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu niedoboru podjednostki beta hormonu luteinizującego
89936	XLH	363972	Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z młodzieńczą białaczką mielomonocytną		
461	XLI	443087	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY z powodu niedoboru 17,20-desmolazy jądrowej	2585	Zaburzenie szpikowo-mózdkowe
596	XLMTM	2973	Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX - anomalie odbytu i odbytnicy		
54	XLOA	2975	Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XX - anomalie szkieletowe	352490	Zaburzenie ze spektrum autyzmu z powodu niedoboru AUTS2
306597	XLOS	752	Zaburzenie rozwoju płci z kariotypem 46,XY spowodowane niedoborem dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej typu 3		
2442	XLP	90796	Zaburzenie różnicowania płci z kariotypem 46,XY spowodowane izolowanym niedoborem 17, 20-liazy	182050	Zaburzenie związane z MYH9
443197	XLP	2983	Zaburzenie różnicowania płci - niepełnosprawność intelektualna		
85453	XLPDR			83593	Zachodnie końskie zapalenie mózgu i opon mózgowych
443197	XLPP				
792	XLRS			1303	Zaciskające zapalenie oskrzelików
75563	XLSA				
2802	XLSA-A			2576	Zaciśnięcie osierdza - opóźnienie wzrostu
231393	XLTT				
25980	XMEA			137593	Zakaźne nabłonkowe zapalenie rogówki
317476	XMEN				
178461	XMPMA			279922	Zakaźne zapalenie przedniego odcinka błony naczyniowej oka
910	XP				
220295	XP/CS kompleks			289347	Zakaźne zapalenie skóry związane z HTLV-1
363654	XPDS				
90342	XPV			289347	Zakaźne zapalenie skóry związane z ludzkim wirusem T-limfotropowym typu 1
521258	Xq25 microduplication syndrome				
243	XX dysgeneza gonad żeńskich				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	
289347	Zakaźne zapalenie skóry związane z ludzkim wirusem T-limfotropowym typu I	2730	Zaosioła oligodaktylia czterokończynowa	137817	Zapalenie pajęczynówki	
		449400	Zapalenie aorty związane z IgG4	79138	Zapalenie pnia mózgu Bickerstaffa	
279919	Zakaźne zapalenie tylnego odcinka błony naczyniowej oka	209959	Zapalenie błony naczyniowej pochodzenia soczewkowego	279914	Zapalenie pośredniej części błony naczyniowej oka	
279925	Zakaźne zapalenie wszystkich struktur błony naczyniowej oka	209959	Zapalenie błony wewnętrznej fotoanafilaktyczne	95512	Zapalenie przedniej części przysadki	
781	Zakażenie Coxiella burnetii	209959	Zapalenie błony wewnętrznej wywołane soczewkami	95513	Zapalenie przysadki	
228119	Zakażenie Fusarium	238305	Zapalenie części nerwowej przysadki	90066	Zapalenie płuc wywołane przez Pseudomonas aeruginosa	
340	Zakażenie hantawirusowe	209959	Zapalenie fotoalergiczne	71211	Zapalenie rdzenia i nerwów wzrokowych	
438279	Zakażenie ludzkim ortopokswirusem	79078	Zapalenie gruczołów łzowych i ślinianek związane z IgG4	330009	Zapalenie rogów przednich rdzenia u pacjentów z niedoborami odporności znajdujących się w grupie ryzyka	
314946	Zakażenie Mycobacterium xenopi	1221	Zapalenie gruczołowe warg	477	Zapalenie rogówki-rybia łuska-głuchota/Kolczasta rybia łuska-głuchota	
1685	Zakażenie przywrami	95512	Zapalenie gruczołowej części przysadki	179	Zapalenie siatkówki i naczyńki typu birdshot	
284	Zakażenie tasiemcem wielojamowym	3314	Zapalenie kości i chrząstek nasad paliczków	52427	Zapalenie siatkówki kropkowane bielejące	
78	Zakażenie tęgorojcami	3314	Zapalenie kości i chrząstek nasad paliczków	221	Zapalenie skórno-mięśniowe	
324632	Zakażenie wirusem Hendra	→69735	Zapalenie kłębuszków nerkowych - rzadkie włosy - telangiektazja	398117	Zapalenie skórno-mięśniowe noworodków	
448237	Zakażenie wirusem Zika	→32993	Zapalenie kłębuszków nerkowych z deponowaniem C3 bez proliferacji		Zapalenie skóry podobne do łojotokowego zapalenia skóry z elementami łuszczycopodobnymi	
99828	Zakażenie wirusem Denga	1	889	Zapalenie małych naczyń skórnych	168606	Zapalenie skóry podobne do łojotokowego zapalenia skóry z elementami łuszczycopodobnymi
329217	Zakrzepica zatok i żył mózgu	206572	Zapalenie mięśni typu "overlap"	2901	Zapalenie splotu ramiennego	
54057	Zakrzepowa plamica małopłytkowa	206572	Zapalenie mięśni typu "overlap" o początku w wieku dorosłym	64744	Zapalenie tarczycy Riedela	
36258	Zakrzepowo-zatorowe zapalenie naczyń	2806	Zapalenie mózgu Dawsona	90159	Zapalenie tkanki podskórnej i lipodystrofia zlokalizowana	
319213	Zambijska gorączka krwotoczna	83601	Zapalenie mózgu Hashimoto	33577	Zapalenie tkanki podskórnej Webera i Christiana	
353351	Zamykająca idiopatyczna teleangiektazja okołodołeczkowa siatkówki	1930	Zapalenie mózgu HSV	238593	Zapalenie tkanki tłuszczowej krezki jelitowej	
414	Zanik girlandowaty siatkówki i naczyńki	83483	Zapalenie mózgu La Crosse		Zapalenie tkanki tłuszczowej o początku w wieku dziecięcym z zapaleniem błony naczyniowej i ziarniniakowatością układową	
101	Zanik jądra zębatego, jądra czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego	99825	Zapalenie mózgu Nipah	251304	Zapalenie trzustki z centrycznym zajęciem przewodu trzustkowego	
101	Zanik jądra zębatego, jądra czerwienego, gałki bladej i jądra niskowzgórzowego	83484	Zapalenie mózgu Saint Louis	209959	Zapalenie tęczówki i ciała rzęskowego wywołane soczewkami	
97249	Zanik mózdzku z postępującym małopłóciem	83484	Zapalenie mózgu St. Louis	3287	Zapalenie tętnic Takayasu	
98673	Zanik nerwu wzrokowego Kjera	2806	Zapalenie mózgu Van Bogaerta	397	Zapalenie tętnicy skroniowej	
98673	Zanik nerwu wzrokowego typu 1	83600	Zapalenie mózgu Von Economo	276402	Zapalenie układu limbicznego z przeciwciałami caspr2	
98890	Zanik nerwu wzrokowego typu 2	83476	Zapalenie mózgu Zachodniego Nilu	163908	Zapalenie układu limbicznego z przeciwciałami LGI1	
2732	Zanik oliwki, mostu i mózdzku - głuchota	251325	Zapalenie naczyń indukowane lekami	217253	Zapalenie układu limbicznego z przeciwciałami przeciwko receptorom N-metylo-D-asparaginowym	
221142	Zanik płamki podobny do konfetti	36412	Zapalenie naczyń anty-C1q	217253	Zapalenie układu limbicznego z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA	
293848	Zanik prawego płata skroniowego	889	Zapalenie naczyń skórnych z nadwrażliwością	732	Zapalenie wielomięśniowe	
86813	Zanik siatkówki i naczyńki Sveinssona	889	Zapalenie naczyń z nadwrażliwością			
156156	Zanik tkanki tłuszczowej z cukrzycą, grudkami leukomelanotycznymi, zwyrodnieniem tłuszczowym wątroby i kardiomiopatią przerostową	404553	Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2			
98981	Zanik tęczówki	449400	Zapalenie okofoortalne związane z IgG4			
102	Zanik wieloukładowy	329998	Zapalenie opon mózgowych w przebiegu chłoniaka			
227510	Zanik wieloukładowy, typ mózdzkowy	449427	Zapalenie opony twardej związane z IgG4			
98933	Zanik wieloukładowy, typ parkinsonowski	2848	Zapalenie osierdzia - artropatia - kamptodaktylia			
		79127	Zapalenie oskrzelików - śródmiąższowa choroba płuc			

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
85408	Zapalenie wielostawowe bez czynnika reumatoidalnego	31827	Zatrucie parakwatem	1369	Zaćma wrodzona - kardiomiopatia przerostowa - miopatia mitochondrialna
85408	Zapalenie wielostawowe bez czynnika reumatoidalnego	330021	Zatrucie rtęcią	330054	Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - głuchota - opóźnienie rozwoju
247861	Zapalenie wielostawowe bez czynnika reumatoidalnego i bez przeciwciał przeciwjądrowych	247165	Zatrucie rtęcią u dzieci	330054	Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - utrata słuchu - opóźnienie rozwoju
247854	Zapalenie wielostawowe bez czynnika reumatoidalnego z przeciwciałami przeciwjądrowymi	449285	Zatrucie spowodowane ukąszeniem węża	48431	Zaćma wrodzona -dysmorfia twarzy - neuropatia
85435	Zapalenie wielostawowe z czynnikiem reumatoidalnym	1344	Zatrzymanie elektrycznej czynności przedsionków	441452	Zaćma wrodzona o wczesnym początku
199323	Zapalenie wnętrza gałki ocznej	95613	Zawał przysadki	162	Zaćma-jaskra
1562	Zapalenie woreczka żółtego - osteopoikilia	1387	Zaćma - niepełnosprawność intelektualna - hipogonadyzm	99927	Zaśniad ciążowy
75566	Zapalenie wsierdzia Loefflera	98989	Zaćma "niebieskich kropek"	99927	Zaśniad groniasty
402823	Zapalenie wątroby delta	1368	Zaćma - ataksja - głuchota	99925	Zaśniad inwazyjny
217067	Zapalenie zbiornika jelitowego	1383	Zaćma - głuchota - hipogonadyzm	3172	Zdwojenie brwi - syndaktylia
137599	Zapalenie zrębu rogówki	1375	Zaćma - hipertrichoza - niepełnosprawność intelektualna	237	Zdwojenie cewki moczowej
137602	Zapalenie śródbłonna	→1466	Zaćma - małogłowcie - artrogrypoz - kifoza	141071	Zdwojenie jelitowe torbieli języka
79466	Zapalne linijne brodawkowe znamię naskórkowe	→1466	Zaćma - małogłowcie - zahamowanie wzrostu - kifoskolioza	1756	Zdwojenie kaudalne
178342	Zapalny guz miofibroblastyczny	2712	Zaćma - mikroftalmia - radikulomegalia - wada przegrody serca	1757	Zdwojenie nogi - lustrzane odbicie stopy
48918	Zapalny pseudoguz mięśnia szkieletowego	1380	Zaćma - neuropatia - encefalopatia	171220	Zdwojenie odbytnicy
91352	Zarodeczak centralnego układu nerwowego	1381	Zaćma - niepełnosprawność intelektualna - zarośnięcie odbytu - wady układu moczowego	141071	Zdwojenie pokarmowe torbieli języka
51608	Zarostowa arteriopatja niemowląt	1373	Zaćma - nieprawidłowe wędzidełko języka - opóźnienie wzrostu	238	Zdwojenie przewodu pokarmowego
31837	Zarostowa choroba żył płucnych	1377	Zaćma - zespół małej rogówki	314621	Zdwojenie przysadki
1303	Zarostowe zapalenie oskrzelików	1366	Zaćma - zespół małej rogówki	227	Zdwojenie przęcia
1303	Zarostowe zapalenie oskrzelików z obturacyjną chorobą płuc	98988	Zaćma - zespół małej rogówki	141071	Zdwojenie żołądkowe torbieli języka
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	98993	Zaćma - zespół małej rogówki	79499	Zespół autosomalnie dominującej głuchoty i onychodystrofii
2759	Zarośnięcie ustnej części gardła - anomalie żeber i kręgow	98989	Zaćma - zespół małej rogówki	869	Zespół 2A
93110	Zastawka cewki tylnej	98994	Zaćma błękitna	2616	Zespół 3-M
435372	Zastawka przedniej cewki moczowej	98992	Zaćma całkowita o wczesnym początku	869	Zespół 3A
99056	Zastawka trójdzielna spadochronowa	98991	Zaćma częściowa o wczesnym początku	7	Zespół 3C
411527	Zatkanie żyły centralnej siatkówki	98990	Zaćma jądrowa o wczesnym początku	2616	Zespół 3M
431344	Zatoka moczownika	247794	Zaćma koralowa	293843	Zespół 3MC
217064	Zatrucie 5-fluorouracyłem	98991	Zaćma młodzieńcza - mała rogówka - cukromocz nerkowy	→293843	Zespół 3MC1
2302	Zatrucie azbestem	98990	Zaćma młodzieńcza - mała rogówka - cukromocz nerkowy	3	Zespół 3MC2
466670	Zatrucie cyjankiem	247794	Zaćma młodzieńcza - mała rogówka - cukromocz nerkowy	→293843	Zespół 3MC3
31826	Zatrucie glikolem etylenowym	98985	Zaćma o wczesnym początku ze zmętnieniami w kształcie litery Y	869	Zespół 4A
228371	Zatrucie jadem kiebasianym	98984	Zaćma podobna do zaćmy Coppocka	88637	Zespół 4H
466677	Zatrucie jadem skorpiona	98988	Zaćma podobna do zaćmy Coppocka	280	Zespół 4p-
90068	Zatrucie kokainą	98988	Zaćma podtorebkowa przednia o wczesnym początku	86841	Zespół 5q
31824	Zatrucie kolchicyną	441447	Zaćma podtorebkowa tylna o wczesnym początku	261112	Zespół 9p
306682	Zatrucie manganem	98984	Zaćma podtorebkowa tylna o wczesnym początku	→95699	Zespół Antley'a i Bixlera typu 2
31825	Zatrucie metanolem	98984	Zaćma proszkowa	→95699	Zespół Antley'a i Bixlera z wadą narządów płciowych i zaburzeniami steroidogenezy
31828	Zatrucie naparstnicą	98995	Zaćma strefowa o wczesnym początku	→95699	Zespół Antley'a i Bixlera związany z POR
330015	Zatrucie ołowiem	98985	Zaćma szwowa o wczesnym początku	113	Zespół Bazex, Dupré i Christol
464458	Zatrucie paracetamolem				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
79326	Zespół CDG typu II	35664	Zespół nerwowo-skróny, typ Bicknella	124	Zespół Aase i Smitha II
166282	Zespół chorej zatoki	436274	Zespół podobny do PXE ze zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki	916	Zespół Aase'a i Smitha
181	Zespół Christa, Siemensa i Touraine'a	3015	Zespół promieniowo-nerkowy	916	Zespół Aase'a i Smitha I
1436	Zespół Christiana	3164	Zespół przepukliny pępowinowej typu Shprintzena i Goldberga	→897	Zespół ABCD
90797	Zespół częściowej niewrażliwości na androgeny	2075	Zespół płciowo-podniebno-nercowy	800	Zespół Aberfelda
90797	Zespół częściowej oporności na androgeny	1323	Zespół Rozina, Hertza i Goodmana	921	Zespół Abruzzo i Ericksona
3377	Zespół Dutch i Kentucky	3156	Zespół Seniora i Lokena	→869	Zespół achalazja-alakrimia
2953	Zespół Ehlersa-Danlosa typu mięśniowo-przykurczowego	1064	Zespół Sommera, Rathbuna i Battlesa	869	Zespół achalazji, Addisonizmu i Alakrimii
→24769 1	Zespół Granda, Kaine i Fullinga	3387	Zespół Tsukahara i Kajii	935	Zespół achondroplazji i agammaglobulinemii typu szwajcarskiego
439822	Zespół haplinsuficjencji PDE4D	168632	Zespół uogólnionej bazaloidalnej pęcherzykowej hamartomy	935	Zespół achondroplazji i ciężkiego złożonego niedoboru odporności
79430	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka	3439	Zespół Von Vossa i Cherstvoy'a	935	Zespół achondroplazji i SCID
163	Zespół hiperferrytemia dziedzicznego	96061	Zespół Warkany	2561	Zespół Ackermana
363694	Zespół hiperurykemia-nadciśnienie płucne-niewydolność nerek-zasadowica	3464	Zespół Woodhouse'a i Sakati	85203	Zespół ACRP
85203	Zespół kończynowo-piersiowy	3466	Zespół WT kończyn i krwi	445038	Zespół acydurii 3-metyloglutakonowej, zaćmy, zaburzeń neurologicznych i neutropenii
36	Zespół kończyny-ciało modzelowate	217017	Zespół Zechiego i Ceide'a	216796	Zespół Adaira i Dightona
2410	Zespół Lubinsky'ego	397933	Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-postępujące małogłowie postnatalne-pośrodkowe stereotypowe ruchy ręki	974	Zespół Adamsa i Olivera
178303	Zespół mikrodelecji 8q22.1	3047	Zespół zwężenie szpary powiekowej - niepełnosprawność intelektualna typu SBBYS	314404	Zespół ADCA-DN
276413	Zespół mikrodelecji 10q22.3q23.3	35737	Zespół "kwiatu powoju	454718	Zespół Adiego
412035	Zespół mikrodelecji 13q12.3	1201	Zespół "ogryzka jabłka	978	Zespół ADULT
261120	Zespół mikrodelecji 14q11.2	370938	Zespół "sól i pieprz	1071	Zespół AEC
261144	Zespół mikrodelecji 14q12	97244	Zespół "sztywnego kręgosłupa" (Rigid spine syndrome)	83617	Zespół agammaglobulinemii, mikrocefalii, kraniosynostozy i ciężkiego zapalenia skóry
261183	Zespół mikrodelecji 15q11.2	210272	Zespół "zejścia na ląd	2508	Zespół agenezji ciała modzelowatego i nieprawidłowych narządów płciowych
261190	Zespół mikrodelecji 15q14	1598	Zespół 18p	459074	Zespół agenezji ciała modzelowatego, wielkogłowia i hiperteloryzmu
261236	Zespół mikrodelecji 16p13.11	1600	Zespół 18q	101206	Zespół agenezji zastawki płucnej, tetralogii Fallota i braku przewodów tętniczego
261250	Zespół mikrodelecji 16q24.3	574	Zespół 21q	989	Zespół aglosji i adactylii
261265	Zespół mikrodelecji 17q12	881	Zespół 45,X	397927	Zespół agnezja kości krzyżowej-nieprawidłowe kostnienie trzonów kręgow-przetrwały kanał struny grzbietowej
261279	Zespół mikrodelecji 17q23.1-q23.2	881	Zespół 45,X/46,XX	52055	Zespół agnezji ciała modzelowatego, niepełnosprawności intelektualnej, coloboma i mikrognacji
261279	Zespół mikrodelecji 17q23.1q23.2	3375	Zespół 47,XXX	3027	Zespół agnezji krzyżowej
261295	Zespół mikrodelecji 20p12.3	8	Zespół 47,XYY	50812	Zespół Ahna, Lermana i Sagie'a
261311	Zespół mikrodelecji 20q13.33	9	Zespół 48,XXXX	50	Zespół Aicardi'ego
268261	Zespół mikrodelecji 21q22.13-q22.2	96263	Zespół 48,XXXY	51	Zespół Aicardi'ego i Goutièresa
268261	Zespół mikrodelecji 21q22.13q22.2	10	Zespół 48,XXYY	→35722 5	Zespół Akessona
261222	Zespół mikrodelecji dystalnej 16p11.2	99329	Zespół 48,XXYY	363409	Zespół akinezyja płodu-krwotok do mózgu i siatkówki
261257	Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.3	11	Zespół 49,XXXXX		
261304	Zespół mikrodelecji ojcowskiej 20q13.2-q13.3	96264	Zespół 49,XXXXY		
261304	Zespół mikrodelecji ojcowskiej 20q13.2q13.3	261534	Zespół 49,XXYY		
1727	Zespół mikroduplikacji 22q11.2	99330	Zespół 49,YYYY		
3237	Zespół mnogich kościorostów	869	Zespół AAA		
300333	Zespół nefrotyczny zespół-głuchota-pęcherzowe oddzielanie się naskórka przedpiszczelowe	1414	Zespół Aagenaesa		
300333	Zespół nefrotyczny zespół-utrata słuchu-pęcherzowe oddzielanie się naskórka przedpiszczelowe	915	Zespół Aarskoga		
		915	Zespół Aarskoga i Scotta		
		3163	Zespół Aarskoga, Osego i Pande		
		124	Zespół Aase		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
→994	Zespół akinezji płodu sprzężony z chromosomem X	869	Zespół Allgrove'a	2578	Zespół aplazji przewodów Mulleria, dysplazji nerek i anomalii somitów szyjnych
→2796	Zespół akromegalii, skóry krętej ciemieniowej i bielma rogówki	726	Zespół Alpersa	331226	Zespół AR-hyper IgE z powodu niedoboru TYK2
965	Zespół akromegaloidalnego wyglądu twarzy	726	Zespół Alpersa i Huttenlochera	2697	Zespół ARC
158061	Zespół aktywacji makrofagów	63	Zespół Alporta	1133	Zespół AREDYLD
436166	Zespół aktywacji makrofagów zależny od NLR4	86818	Zespół Alporta - niepełnosprawność intelektualna - hipoplazja środkowej części twarzy - eliptycytoza	→702	Zespół Arena
397596	Zespół aktywacji PIK3-delta	88917	Zespół Alporta sprzężony z chromosomem X	79235	Zespół Ariasa
2232	Zespół Al Awadi, Farag i Teebi	→18205	Zespół Alporta z makrotrombocytopenią	2318	Zespół Arima
2879	Zespół Al Awadi, Raasa i Rothschilda	0	Zespół Alporta z wtrętami leukocytarnymi i makrotrombocytopenią	950	Zespół Arklessa i Grahama
→3157	Zespół Al Frayh, Facharzt i Haque	→18205	Zespół Alporta z wtrętami leukocytarnymi i makrotrombocytopenią	85276	Zespół Armfielda
2725	Zespół Al Gazali i Al Talabani	0	Zespół Alströma	1154	Zespół artrogrypozy, ograniczonych ruchów gałek ocznych i zaburzeń czynności elektrycznej siatkówki
2725	Zespół Al Gazali i Lytle	64	Zespół Ambrasa	2848	Zespół artropatia-kamptodaktylia
2773	Zespół Al Gazali i Naira	1023	Zespół amiotrofia - nieprawidłowa tkanka tłuszczowa	1187	Zespół Artsa
2865	Zespół Al Gazali, Aziz i Salem	2615	Zespół AMME	1253	Zespół Aschera
2153	Zespół Al Gazali, Donnai i Mullera	86818	Zespół Ampola	137686	Zespół Ashermana
→32473	Zespół Al-Gazaliego i Dattaniego	1035	Zespół Andermanna	70588	Zespół aspiracji smółki
7	Zespół Alagille'a	1496	Zespół Andersena	467166	Zespół asymetrii pnia mózgu, dysplazji konarów górnych mózdzku i zwojów podstawnych
52	Zespół Alagille'a i Watsona	37553	Zespół Andersena i Tawila	1766	Zespół ataksja mózdkowa - niepełnosprawność intelektualna - zaburzenia równowagi
261600	Zespół Alagille'a i Watsona z powodu monosomii 20p12	37553	Zespół ANE	363746	Zespół ataksja optyczna-apraksja wzrokowa-symultanagnozja
261619	Zespół Alagille'a i Watsona z powodu mutacji punktowej JAG1	157954	Zespół Angelmana	313772	Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku-neuropatia
261629	Zespół Alagille'a i Watsona z powodu mutacji punktowej NOTCH2	72	Zespół Angelmana spowodowany defektem imprintingu 15q11-q13	313772	Zespół ataksja spastyczna związana z AFG3L2-neuropatia
261600	Zespół Alagille'a z powodu del(20)(p12)	411515	Zespół Angelmana spowodowany mutacją punktową	85297	Zespół ataksja sprzężona z chromosomem X - głuchota
261600	Zespół Alagille'a z powodu mikrodelecji 20p12	411511	Zespół Angelmana z powodu matczynej delecji 15q11q13	85292	Zespół ataksja-demencja sprzężony z chromosomem X
261600	Zespół Alagille'a z powodu monosomii 20p12	98794	Zespół Angelmana z powodu ojcowskiej uniparentalnej disomii chromosomu 15	370022	Zespół ataksja-niepełnosprawność intelektualna-apraksja okoruchowa-torbiele mózdzku
261619	Zespół Alagille'a z powodu mutacji punktowej JAG1	98795	Zespół Angelmana z powodu wargi/podniebienia	1188	Zespół ataksji, głuchoty i niepełnosprawności intelektualnej
261629	Zespół Alagille'a z powodu mutacji punktowej NOTCH2	→1071	Zespół anhidrotycznej dysplazji ektodermalnej i rozszczepu wargi/podniebienia	1183	Zespół ataksji, opsoklonii i mioklonii
319671	Zespół Alazamiego	1069	Zespół aniridii i braku rzepki	1193	Zespół Atkina i Flaitza
60039	Zespół Alcocka	1068	Zespół aniridii i niepełnosprawności intelektualnej	98791	Zespół ATR sprzężony z chromosomem 16
324977	Zespół ALDD	1104	Zespół anoftalmia plus	98791	Zespół ATR, typ delecyjny
85332	Zespół Aldreda	1106	Zespół anoftalmii Waardenburga	98791	Zespół ATR-16
847	Zespół alfa talasemia - niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X	93293	Zespół anomalii Duana i kości piszczelowej	847	Zespół ATR-X
98791	Zespół alfa-talasemii i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem 16	447974	Zespół anomalii Klippela i Feila, miopatii i dysmorfii twarzy	99141	Zespół atrezja nozdrzy tylnych - obrzęk limfatyczny
98791	Zespół alfa-talasemii i niepełnosprawności intelektualnej, typ delecyjny	1882	Zespół ANOTHER	1200	Zespół atrezji nozdrzy tylnych, utraty słuchu, wad serca i dysmorfii czaszkowo-twarzowej
98791	Zespół alfa-talasemii i upośledzenia umysłowego	2821	Zespół Antinolo, Nieto i Borrego	244283	Zespół atrezji przewodów żółciowych z malformacją śledziony
261112	Zespół Alfiego	83	Zespół Antleya i Bixlera		
59	Zespół Allana, Herndona i Dudley'a	398097	Zespół antyfosfolipidowy noworodków		
		81	Zespół antysyntetazy		
		3453	Zespół APECED		
		87	Zespół Aperta		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3023	Zespół atrezji zewnętrznego przewodu słuchowego, stopy płasko-koślawej i hipertelorizmu	308410	Zespół autyzm-padaczka z powodu niedoboru kinazy dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów ketokwasów	1401	Zespół Baughman
401777	Zespół atrofia nerwu wzrokowego-niepełnosprawność intelektualna	782	Zespół Axenfelda	166113	Zespół Bazex
71289	Zespół ATRUS	782	Zespół Axenfelda i Riegera	1997	Zespół BCD
453504	Zespół Au i Kline	1435	Zespół Ayazi	1236	Zespół Bd
1074	Zespół Aughtona i Hufnagle'a	2819	Zespół Bahemuka i Browna	115	Zespół Bealsa
1995	Zespół Ausemsa, Wittebol Posta i Hennekama	352577	Zespół Bainbridge'a i Roppersa	115	Zespół Bealsa i Hechta
3453	Zespół autoimmunologicznej niedoczynności przysadczyc, przewlekłej drożdżycy i choroby Addisona	1658	Zespół Bairda	1059	Zespół Bean
444092	Zespół autoimmunologicznej śródmiąższowej choroby płuc i zapalenia stawów	139471	Zespół Bakrania i Ragge	1555	Zespół Beare'a i Stevensona i skóra kręta
324636	Zespół autosensytyzacji erytrocytów	36234	Zespół bakteryjnego wstrząsu toksycznego	363444	Zespół Beaulieu, Boycotta, Innesa
300576	Zespół autosomalna dominująca dysplazja ektodermalna - predyspozycja do nowotworów	139450	Zespół Balikova i Vermeescha	116	Zespół Beckwitha i Wiedemanna
404499	Zespół autosomalna recesywna atakcja mózdkowa-padaczka-niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru KIAA0226	363746	Zespół Balinta	96076	Zespół Beckwitha i Wiedemanna spowodowany mikroduplikacją 11p15
404493	Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa-padaczka-niepełnosprawność umysłowa	363746	Zespół Balinta i Holmesa	231117	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu defektu imprintingu 11p15
284282	Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa, padaczka i niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru WWOX	93395	Zespół Ballarda	231127	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu mikrodelecji 11p15
476093	Zespół autosomalnej dominującej dystalnej ruchowej neuropatii aksonalnej - miopatia miofibrylarna	1225	Zespół Ballera i Gerolda	231120	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu mutacji CDKN1C
476084	Zespół autosomalnej recesywnej dystrofii obręczowo-kończynowej i arytmii serca	66529	Zespół balotowania koniuszka	238613	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu mutacji NSD1
436166	Zespół autozapalenia z MAS zależny od NLR4	634	Zespół bambusowych włosów	96193	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu ojcowskiej jednorodzielskiej disomii chromosomu 11
436166	Zespół autozapalenia z zespołem aktywacji makrofagów zależny od NLR4	1226	Zespół Bamfortha	231130	Zespół Beckwitha i Wiedemanna z powodu translokacji/inwersji 11p15
324977	Zespół autozapalenia związany z proteasomami	1226	Zespół Bamfortha i Lazarusa	1237	Zespół Beemera i Ertbruggena
592	Zespół autozapalenia/zespół zapalny indukowany adjuwantem z przetrwałego ziarniniaka aluminiowego	1227	Zespół Bangstad	2705	Zespół Behrensa, Baumanna i Vogela
329173	Zespół autozapalenie z ropnym zakażeniem bakteryjnym i amylopektynozą	1228	Zespół Banki	1240	Zespół Belliniego
324977	Zespół autozapalenie-lipodystrofia-dermatozy	109	Zespół Bannayana, Riley'a i Ruvalcaba	100978	Zespół Benallegue i Lacete
352490	Zespół AUTS2	2753	Zespół Baraitsera i Burna	1241	Zespół Bencze
		1229	Zespół Baraitsera i Reardon	2198	Zespół Benniona i Pattersona
		1229	Zespół Baraitsera, Bretta i Piesowicza	54247	Zespół Bensona
		2237	Zespół Barakata	528	Zespół Beradinelliego i Seipa
		1231	Zespół Barbera i Say	171839	Zespół Beranta
		110	Zespół Bardeta i Biedla	2241	Zespół Berdona
		3317	Zespół Barnesa	1816	Zespół Berlin
		79087	Zespół Barraquera i Simonsa	274	Zespół Bernarda i Souliera
		2698	Zespół Barta i Pumphrey'a	370131	Zespół białych płytek
		111	Zespół Bartha	2182	Zespół Bickersa i Adamsa
		112	Zespół Barttera	→33364	Zespół BIDS
		93605	Zespół Barttera dorosłych	1246	Zespół Biemonda
		93605	Zespół Barttera typu 3	141333	Zespół Biemonda typu 2
		89938	Zespół Barttera typu 4	1276	Zespół Bilginturana
		263417	Zespół Barttera typu 5	1799	Zespół Billarda, Toutaina i Maheuta
		93605	Zespół Barttera typu III	1248	Zespół Bindera
		89938	Zespół Barttera typu IV	3304	Zespół Bindewalda, Ulmera i Müllera
		263417	Zespół Barttera typu V	1509	Zespół biodrowo-podeszwowo-rzepakowy
		263417	Zespół Barttera z hipokalcemią	1508	Zespół biodrowo-uszny
		436245	Zespół barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, zaćmy młodzieńczej, niskiego wzrostu i niepełnosprawności intelektualnej	122	Zespół Birta, Hoggego i Dube
		→1658	Zespół Basana	2213	Zespół Bixlera, Christiana i Gorlina
		50810	Zespół Basela, Vanagaite i Sirota	123	Zespół Björnstada
		244283	Zespół BASM		
		1875	Zespół Bassoe		
		1948	Zespół Battaglia i Neri		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
90340	Zespół Blaua	1538	Zespół Braddocka, Jonesa i Superneau	325004	Zespół CANDLE
464	Zespół Blocha i Simonsa	920	Zespół braku powiek i makrostomii	71279	Zespół CANOMAD
464	Zespół Blocha i Sulzbergera	2369	Zespół braku pępowiny	2233	Zespół Cantalamessa, Baldiniego i Ambrosi
125	Zespół Blooma	101206	Zespół braku zastawki płucnej, tetralogii Fallota i braku przewodów tętniczego	1335	Zespół Cantrella
217266	Zespół BNAR	404454	Zespół braku łoż, choreoatetozy i dysfunkcji wątroby	85199	Zespół CAP
217008	Zespół Bockenheimera	79133	Zespół Brauera	1171	Zespół CAPOS
2789	Zespół bocznej przepukliny oponowej	2669	Zespół Brauna i Bayera	171839	Zespół Capra i DeMarco
1292	Zespół BOD	85284	Zespół BRESEK	71505	Zespół CAR
2724	Zespół Bodera	85284	Zespół BRESHECK	1358	Zespół Carey'ego, Finemana i Zitera
97297	Zespół Bohringa	1475	Zespół brodawkowo-nerkowy	79403	Zespół Carmi
97297	Zespół Bohringa i Opitza	1116	Zespół Bronspiegela i Zelnicka	→29384 3	Zespół Carnevale
37202	Zespół bolesnego pęcherza	79493	Zespół Brooke'a i Spieglera	→29384 3	Zespół Carnevale, Krajewskiej i Fischetto
324636	Zespół bolesnych wybroczyn	97229	Zespół Browna, Vialeto i an Laere'a	2947	Zespół Carnevale'a, Hernandezza i del Castillo
37202	Zespół bólu pęcherza	2771	Zespół Brucka	1359	Zespół Carney'a
300501	Zespół bójących nerwiakowłókniaków oczodołu i uogólnionych - sylwetka marfanoidalna	130	Zespół Brugada	97286	Zespół Carneya i Stratakisa
2934	Zespół Bonneau	1305	Zespół Brunnera i Wintera	480520	Zespół Caroliego
163	Zespół Bonneau i Beaumont	391641	Zespół Brunnera i Wintera typu 1	65759	Zespół Carpentera
2941	Zespół Bonnemanna i Meinecke'a	391646	Zespół Brunnera i Wintera typu 2	93973	Zespół Carpentera i Waziri
1261	Zespół Bonnemanna, Meinecke i Reicha	528	Zespół Brunzella	65282	Zespół Carvajala
53719	Zespół Bonneta, Dechaume'a i Blanca	→528	Zespół Brunzella	94095	Zespół Casamassima, Mortona i Nancego
1262	Zespół Bööka	1299	Zespół BSG	1101	Zespół Cassia Stocco dos Santos
1933	Zespół Bootha, Hawortha i Dillinga	1299	Zespół BSG	2513	Zespół Castro Gago, Pombo i Novo
127	Zespół Borjesona, Forssmana i Lehmana	2314	Zespół Buckley'a	800	Zespół Catela i Hempela
1264	Zespół Bork	131	Zespół Budda i Chiariego	1388	Zespół Catela i Manzkego
97297	Zespół BOS	2285	Zespół Bulla i Nixona	85164	Zespół CATSHL
69737	Zespół Bosley'a, Saliha i Alorainy'a	→193	Zespół Buntinx, Lormansa i Martina	99068	Zespół CAVC i tetralogii Fallota
2250	Zespół Bosma, Henkina i Christiansena	1200	Zespół Burna i McKeowna	99068	Zespół całkowitego kanału przedsińkowo-komorowego i tetralogii Fallota
1180	Zespół Bouchera i Neuhäusera	800	Zespół Burtona	99429	Zespół całkowitej niewrażliwości na androgeny
805	Zespół Bourneville'a	79501	Zespół Buschke, Fischera i Brauera	99429	Zespół całkowitej oporności na androgeny
1270	Zespół Bowena i Conradięgo	1306	Zespół Buschkego i Ollendorffa	404476	Zespół całościowe opóźnienie w rozwoju-torbiele płucne-przerost-guz Wilmsa
→912	Zespół Bowena i Conradięgo	1307	Zespół Buttiensa i Frynsa	480898	Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, wad wzroku, postępującego zaniku mózdzku i hipotonii tułowia
1270	Zespół Bowena, typ Hutterite	3437	Zespół błony naczyniowej opon mózgowych	115	Zespół CCA
50814	Zespół Boyadjiev i Jabsa	1308	Zespół C	2008	Zespół CCGE
2680	Zespół Boylana i Dew	85293	Zespół Cabezasza	85199	Zespół CDAGS
199	Zespół Brachmanna i de Lange	135	Zespół CACH	280071	Zespół CDG typu 1p
391646	Zespół brachydaktylia-niski wzrost-małowgowie	157719	Zespół CACH młodzieńczy lub dorosłych	356961	Zespół CDG typu 2m
3168	Zespół brachydaktylia-symfalangizm	2848	Zespół CACP	79318	Zespół CDG typu 1a
1276	Zespół brachydaktylii i nadciśnienia tętniczego	1375	Zespół CAHMR	79319	Zespół CDG typu 1b
1001	Zespół brachydaktylii i niepełnosprawności intelektualnej	435988	Zespół CAID	79320	Zespół CDG typu 1c
363417	Zespół brachydaktylii przedosiowej Temtamy	1408	Zespół Calderona, Gonzaleza i Cantu'a	79321	Zespół CDG typu 1d
441	Zespół Bradbury i Egglestona	→1466	Zespół CAMAK	79322	Zespół CDG typu 1e
52047	Zespół Braddocka	3003	Zespół Camera	79323	Zespół CDG typu 1f
3323	Zespół Braddocka i Carey'a	2163	Zespół Camero, Lituanina i Cohena		
		→1466	Zespół CAMFAK		
		83472	Zespół CAMOS		
		1766	Zespół CAMRQ		
		3261	Zespół Canale'a i Smitha		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
79324	Zespół CDG typu Ig	2888	Zespół Chitayata, Meuniera i Hodgkinsona	438216	Zespół ciężkiej hipotonii noworodkowej, napadów padaczkowych i encefalopatii zależny od PURA spowodowany mutacją punktową
79329	Zespół CDG typu IIa	3218	Zespół Chitty, Halla i Baraitsera	467176	Zespół ciężkiej hipotonii, opóźnienia psycho-ruchowego, zęza i wady przegrody serca
79330	Zespół CDG typu IIb	1414	Zespół cholestazy i obrzęku limfatycznego	420561	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej i aplazji/hipoplazji kciuka i palucha
99843	Zespół CDG typu IIc	444077	Zespół CHOPS	436141	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii, zęza, grubych rysów twarzy i stóp płasko-koślawych
79332	Zespół CDG typu II d	209905	Zespół choreoatetozji, niedoczynności tarczycy i niewydolności oddechowej noworodków	438178	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaćmy spowodowany niedoborem FAR1
79333	Zespół CDG typu II e	2153	Zespół choroba Hirschsprunga, hipoplazji paznokci i dysmorfii	438178	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaćmy spowodowany niedoborem reduktazy 1 acetylo-CoA kwasów tłuszczowych
238459	Zespół CDG typu II f	279947	Zespół choroby postorgazmicznej	438178	Zespół ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaćmy spowodowany zaburzeniami peroksyosomalnymi
263508	Zespół CDG typu II g	79095	Zespół choroby wątroby, barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, polineuropatii i padaczka	251383	Zespół CK
95428	Zespół CDG typu II h	485421	Zespół choroby zwojów podstawnych podobnej do zespołu Leigha, zaniku nerwu wzrokowego i neuropatii obwodowej	168984	Zespół CLAPO
263487	Zespół CDG typu II i	1808	Zespół Christianson i Fourie	2272	Zespół Clayton-Smith i Donnai
263501	Zespół CDG typu II j	85278	Zespół Christiansona	189	Zespół Cloustona
314667	Zespół CDG typu II k	93971	Zespół Chudley'a i Lowry'ego	140944	Zespół CLOVE
356961	Zespół CDG typu II m	314597	Zespół Chudley'a i McCullougha	252202	Zespół CMMR-D
468699	Zespół CDG typu II n	3068	Zespół Chudley'a i Rozdilsky'ego	1454	Zespół COACH
468684	Zespół CDG typu II o	93971	Zespół Chudley'a, Lowry'ego i Hoara	313838	Zespół Coatsa plus
466703	Zespół CDG typu II p	183	Zespół Churga i Straussa	53721	Zespół Cobba
86309	Zespół CDG typu II j	71	Zespół chylomikronemii	191	Zespół Cockayne
79325	Zespół CDG typu II k	71276	Zespół cichej zatoki	90321	Zespół Cockayne'a typu 1
79327	Zespół CDG typu II k	2114	Zespół Cilliers i Beightona	90322	Zespół Cockayne'a typu 2
79328	Zespół CDG typu II L	1451	Zespół CINCA	90324	Zespół Cockayne'a typu 3
91131	Zespół CDG typu II m	642	Zespół CIP i anhydrozy	90321	Zespół Cockayne'a typu I
244310	Zespół CDG typu II n	478664	Zespół CIP i hipohydrozy	90322	Zespół Cockayne'a typu II
263494	Zespół CDG typu II o	725	Zespół ciągłych wylądowań podczas snu wolnofalowego	90324	Zespół Cockayne'a typu III
324737	Zespół CDG typu II q	363686	Zespół ciężka niepełnosprawność intelektualna-słabe umiejętności językowe-zez-grymas na twarzy-długie palce dłoni	1458	Zespół CODAS
300536	Zespół CDG typu II r	369939	Zespół ciężka niepełnosprawność ruchowa i intelektualna-głuchota czuciowo-nerowa-dystonia	192	Zespół Coffina i Lowry'ego
324422	Zespół CDG typu II s	329249	Zespół ciężka otyłość o wczesnym początku z insulinoopornością spowodowany niedoborem SH2B1	1465	Zespół Coffina i Siris
319646	Zespół CDG typu II t	369992	Zespół ciężkie zapalenie skóry-mnogie alergie-wyniszczenie metaboliczne	1466	Zespół COFS
329178	Zespół CDG typu II u	438213	Zespół ciężkiej hipotonii noworodkowej, napadów padaczkowych i encefalopatii zależny od PURA	1467	Zespół Cogana
370921	Zespół CDG typu II w			98980	Zespół Cogana i Reese'a
370924	Zespół CDG typu II x			193	Zespół Cohena
370927	Zespół CDG typu II y			2969	Zespół Cohena i Haydena
448010	Zespół CDG typu II z			79144	Zespół COIF
2718	Zespół Cecato de Lima i Pinheiro			2050	Zespół Cole'a i Carpentera
435953	Zespół cech progeroidalnych i predyspozycji do raka wątrobowokomórkowego			2412	Zespół Collinsa i Pope
66631	Zespół CEDNIK			634	Zespół Comèla i Nethertona
380	Zespół cefalopolisyndaktylii Greiga				
3258	Zespół Cenani i Lenza				
1340	Zespół CFC				
307766	Zespół CHAC				
1401	Zespół CHAND				
98979	Zespół Chandlera				
2235	Zespół Changa, Davidsona i Carlsona				
46627	Zespół Char				
1964	Zespół Char, Douglasa i Dungana				
138	Zespół CHARGE				
1406	Zespół Charliego M				
167	Zespół Chédiaka i Higashiego				
167	Zespół Chédiaka, Higashiego i Steinbrinka				
955	Zespół Cheney'a				
139	Zespół CHILD				
3474	Zespół CHIME				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
35173	Zespół Conradiego, Hünermanna i Happle'a	1514	Zespół czaszkowo-palcowy Scotta	→1394	Zespół defektu TMC01
1487	Zespół Cooksa	363705	Zespół czaszkowo-twarzowo-czołowo-palcowy	64748	Zespół Dejerine'a i Sottasa
1488	Zespół Coopera i Jabsa	363705	Zespół czaszkowo-twarzowo-czołowo-palcowy Cantu	2318	Zespół Dekabana i Arima
2062	Zespół Copenhagen	1529	Zespół czaszkowo-twarzowo-dłoniowy z głuchotą	1606	Zespół delecji 1p36
199	Zespół Cornelli de Lange	2115	Zespół czaszkowo-twarzowo-palcowo-płciowy	163693	Zespół delecji 2p21
141163	Zespół Cosacka	293843	Zespół czaszkowo-twarzowo-łokciowo-nerkowy	171829	Zespół delecji 6q16
67047	Zespół Costeffa	3241	Zespół czaszkowo-twarzowy z głuchotą	251066	Zespół delecji 8p11.2
3071	Zespół Costello	2917	Zespół Czeizela i Broosera	261112	Zespół delecji 9p
93333	Zespół Cousina	2437	Zespół Czeizela i Losonci	1587	Zespół delecji 13q14
1507	Zespół COVESDEM	252206	Zespół czerniak-gwiaździaak	1596	Zespół delecji 15q26
101078	Zespół Cowchocka	404560	Zespół czerniaka i raka trzustki	574	Zespół delecji 21q
201	Zespół Cowdena	443236	Zespół częstoskurczu posturalnego spowodowanego niedoborem NET	567	Zespół delecji 22q11.2
2016	Zespół CplS	401959	Zespół częściowa agnezja ciała modzelowatego-hipoplazja robaka mózdzku z torbielami tylnego dołu czaszki	352470	Zespół delecji mitochondrialnego DNA z postępującą miopatią
2081	Zespół Cramera i Niederdelmanna	1495	Zespół Da Silva	352470	Zespół delecji mitochondrialnego DNA ze słabością obręczowo-kończynową
202	Zespół Crandalla	2186	Zespół Daentla, Townsenda i Siegela	352470	Zespół delecji mtDNA z postępującą miopatią
1512	Zespół Crane'a i Heise'a	1563	Zespół Dahlberga	352470	Zespół delecji mtDNA ze słabością obręczowo-kończynową
275543	Zespół CRASH	1563	Zespół Dahlberga, Borera i Ncomera	456328	Zespół delecji przyległego genu Xq28
90290	Zespół CREST	2181	Zespół Daisha, Hardmana i Lamonta	369942	Zespół delecji przyległych ABCD1 DXS1357E
205	Zespół Criglera i Najjara	2091	Zespół Danemana, Davy'ego i Mancera	369942	Zespół delecji przyległych genów podobny do zespołu Zellwegera
79234	Zespół Criglera i Najjara typu 1	293978	Zespół DAVID	96125	Zespół delecji subtelomerowej 6p
79235	Zespół Criglera i Najjara typu 2	2143	Zespół DBS/FOAR	96147	Zespół delecji subtelomerowej 9q
1545	Zespół Crispioniego	66634	Zespół DCMA	75857	Zespół delecji terminalnej 6q
891	Zespół Criswicka i Schepensa	79499	Zespół DDOD	444002	Zespół delecji 11q22.2-q22.3
1380	Zespół Crome'a	52368	Zespół DDON	1647	Zespół Dellemana
2930	Zespół Cronkhite i Canada	2962	Zespół de Barsy'ego	1647	Zespół Dellemana i Oorthuysa
2719	Zespół Crossa	35664	Zespół De Barsy'ego związany z ALDH18A1	314451	Zespół Demonsa i Meigsa
93262	Zespół Crouzona - rogowacenie ciemne	1130	Zespół De Die, Smuldersa, Vlesa i Frynsa	79134	Zespół DEND
93262	Zespół Crouzona z anomaliami skórno-kostymi	1598	Zespół De Grouchy	2109	Zespół Dennisa, Fairhursta i Moore'a
2905	Zespół Crowa i Fukase'a	→782	Zespół De Hauwere	1652	Zespół Denta
725	Zespół CSWSS	→782	Zespół De Hauwere i Chitty	220	Zespół Denysa i Drasha
567	Zespół CTAFS (Conotruncal anomaly face syndrome)	393	Zespół De la Chapelle	1933	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową
445062	Zespół cukrzycy o początku w wieku młodzieńczym z osrodkową i obwodową neurodegeneracją	3157	Zespół De Morsiera	255235	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna z tubulopatią
3207	Zespół Curatolo, Cilio i Pessagno	109	Zespół de Myhre, Rikey'a i Smitha	369897	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna ze zróżnicowanymi wadami twarzoczaszki
1552	Zespół Currarino	→910	Zespół De Sanctis i Cacchione	254875	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać miopatyczna
952	Zespół Curry i Halla	1570	Zespół De Smeta, Fabry'ego i Frynsa	279934	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa z powodu niedoboru DGUOK
1553	Zespół Curry'ego i Jonesa	→2697	Zespół Deala, Barrata i Dillona	363534	Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowo-nerkowa
99889	Zespół Cushinga spowodowany ektopowym wydzielaniem ACTH	293633	Zespół DeBarsy		
189427	Zespół Cushinga spowodowany wielkoguzkowym przerostem nadnerczy	447961	Zespół defektu pigmentacji, rogowca dłoniowo-podeszwowego i nowotworu skóry		
96253	Zespół Cushinga zależny od przysadki				
3327	Zespół Cutlera, Bassa i Romshe'a				
294	Zespół cytomegalii płodu				
1520	Zespół czaszkowo-czołowo-nosowy				
1524	Zespół czaszkowo-mikromeliczny				
1514	Zespół czaszkowo-palcowy - niepełnosprawność intelektualna				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1933	Zespół deplecji mtDNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową	447896	Zespół drżenia, ataksji i hipomielinizacji ośrodkowej	247820	Zespół dysplazja ektodermalna - syndaktylia
255235	Zespół deplecji mtDNA, postać encefalomiopatyczna z tubulopatią	2639	Zespół Du Pan	247827	Zespół dysplazja ektodermalna - syndaktylia skórna
369897	Zespół deplecji mtDNA, postać encefalomiopatyczna ze zróżnicowanymi wadami twarzoczaszki	233	Zespół Duane'a	163681	Zespół dysplazja kory - padaczka ogniskowa
254875	Zespół deplecji mtDNA, postać miopatyczna	234	Zespół Dubina i Johnsona	373	Zespół dysplazja sprzężona z chromosomem X - gigantyzm
363534	Zespół deplecji mtDNA, postać wątrobowo-mózgowo-nerkowa	235	Zespół Dubowitza	314555	Zespół dysplazja twarzowo-czaszkowa-osteopenia
3177	Zespół Der Kaloustiana, Jarudi i Khoury'ego	2348	Zespół Dunnigana	459061	Zespół dysplazji czaszkowo-twarzowej, niskiego wzrostu, anomalii ektodermalnych i niepełnosprawności intelektualnej
3270	Zespół Der Kaloustiana, McIntosha i Silvera	238446	Zespół duplikacji 15q11-q13	69088	Zespół dysplazji ektodermalnej anhidrotycznej, Niedoboru odporności, osteopetrozy i obrzęku limfatycznego
96170	Zespół Der(22)t(11;22)	238446	Zespół duplikacji 15q11q13	1883	Zespół dysplazji ektodermalnej i głuchoty czuciowo-nerwowej
1916	Zespół DES	217385	Zespół duplikacji 17p13.3	→1071	Zespół dysplazji ektodermalnej, typ Rappa i Hodgkina
1425	Zespół Desbuquoisa	→1762	Zespół duplikacji MECP2	423454	Zespół dysplazji ektodermalnej i niskiego wzrostu
163703	Zespół DESC	477817	Zespół duplikacji przyległych genów PMP22-RAI1	→1768	Zespół dysplazji nerek, pęcherza moczowego olbrzymiego i syrenomelii
→3464	Zespół Devrienda, Legiusa i Frynsa	284180	Zespół duplikacji Xp22.13p22.2	1837	Zespół dysplazji przynasadowej kości łokciowej
1014	Zespół Devriendta, Vandenberghe'a i Frynsa	314389	Zespół duplikacji Xq12-q13.3	37042	Zespół dysregulacja immunologiczna - poliendokrynopatia - enteropatia sprzężony z chromosomem X
1664	Zespół dezorganizacji embrionalnej	261483	Zespół duplikacji Xq27.3q28	1596	Zespół dystalnej delecji 15q26
1914	Zespół di Sala	→33117	Zespół Dursuna	412217	Zespół dystonia-afonia
284343	Zespół DICER1	6		352718	Zespół dystrofia retinolowa-rozszczep tęczówki-trądzik komedogenny
3463	Zespół DIDMOAD	2274	Zespół Dykesa, Markesa i Harpera	293936	Zespół dystrofia śródbłonka-hipoplazja tęczówki-zaćma wrodzona-ścieńczenie zrębu
1916	Zespół dietylstilbestrolowy	2108	Zespół dyscefalii Françoisa	436245	Zespół dystrofii siatkówki, zaćmy młodzieńczej i niskiego wzrostu
567	Zespół DiGeorge	90001	Zespół dysfunkcji czopków sprzężony z chromosomem X z miopią	352662	Zespół dyzkeratozy wewnątrznałonkowej rogówki z hiperkeratozą dłoniowo-podeszwową i dyzkeratozą gardła
→3157	Zespół Dincsoy'a, Saliha i Patela	66631	Zespół dysgeneza mózgu-neuropatia-rybia łuska rogowiec dłoni i stóp	71273	Zespół dziadka do orzechów
314002	Zespół Dinno	444048	Zespół dysgenezy jajników i niskiego wzrostu	436166	Zespół dziecięcego zapalenia jelit i autozapalenia zależny od NLR4
1493	Zespół Dionisi, Vicio, Sabetta i Gambarara	412022	Zespół dysmorfia twarzy-przemieszczenie soczewki-zaburzenia przedniego segmentu-nieurazowe torbiele spojówki	73229	Zespół dziedziczna angiopatia-nefropatia-tętniaki-skurcze mięśni
276435	Zespół dolnego neuronu ruchowego o późnym początku w wieku dorosłym	412022	Zespół dysmorfia twarzy-przemieszczenie soczewki-zaburzenia przedniego segmentu-spontaniczne pęcherzyki filtracyjne	46532	Zespół dziedzicznego przetrwania hemoglobiny płodowej - beta-talasemia
90035	Zespół Donatha i Landsteiner	→1394	Zespół dysmorfii czaszkowo-twarzowej, anomalii szkieletu i niepełnosprawności intelektualnej	213524	Zespół dziedzicznego raka jajnika specyficznego narządowo
2143	Zespół Donnai i Barrowa	373	Zespół dysmorfii Simsona		
508	Zespół Donohue	284169	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia rozwoju i zaburzeń zachowania spowodowany mikrodelecją 10p11.21p12.31		
79500	Zespół DOOR	466950	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia w rozwoju i zaburzeń zachowania spowodowany mutacją WAC		
79500	Zespół DOORS	466943	Zespół dysmorfii twarzy, opóźnienia w rozwoju i zaburzeń zachowania związany z WAC		
1942	Zespół Doose	1456	Zespół dysplastycznej aorty brzusznej		
870	Zespół Downa	306542	Zespół dysplazja czołowo-nosowa - ciężka mikroftalmia - ciężki rozszczep twarzy		
888	Zespół dołków na wardze	158668	Zespół dysplazja ektodermalna - krucha skóra		
314621	Zespół DPG-plus				
220	Zespół Drasha				
33069	Zespół Dravet				
139402	Zespół DRESS				
31709	Zespół drgawek dziecięcych i choreoatetozy				
94086	Zespół Drummonda				
93256	Zespół drżenia i ataksji związany z łamliwym chromosomem X				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
456318	Zespół dziedzicznej czuciowej neuropatii, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i demencji	75501	Zespół Ehlersa i Danlosa z dysfunkcją płytek spowodowaną nieprawidłową fibronektyną	1299	Zespół Elshahy i Watersa
456318	Zespół dziedzicznej czuciowej neuropatii, głuchoty i demencji	2953	Zespół Ehlersa i Danlosa z niedoborem D4ST1	1997	Zespół Elschinga
71290	Zespół dziedzicznej małopłytkowości z prawidłowymi płytkami i predyspozycją do nowotworów krwi	300179	Zespół Ehlersa i Danlosa z postępującą kifoskoliozą, miopatią i głuchotą	96170	Zespół Emanuela
2438	Zespół dłoń-stop-a-macica	300179	Zespół Ehlersa i Danlosa z postępującą kifoskoliozą, miopatią i utratą słuchu	3226	Zespół Embergera
37553	Zespół długiego QT typu 7	230839	Zespół Ehlersa i Danlosa z powodu niedoboru tenascyny-X	1908	Zespół embriopatii aminopterynowej
2970	Zespół Eagle'a i Barreta	2953	Zespół Ehlersa i Danlosa związany z CHST14	1927	Zespół Emery'ego i Nelsona
199343	Zespół EAST	75501	Zespół Ehlersa i Danlosa, deficyt fibronektyny	411986	Zespół encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku-ślepotą korowa-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy
1973	Zespół Eastmana i Bixlera	285	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ hipermobilny	457185	Zespół encefalopatii noworodków, kardiomiopatii i niewydolności oddechowej
199332	Zespół ECO	1900	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny	199332	Zespół endokrynowo-mózgowo-osteodyplastyczny
→1896	Zespół ECP	300179	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny i głuchota	1937	Zespół Enga i Stroma
293936	Zespół EDICT	300179	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny i utrata słuchu	391487	Zespół enteropatia autoimmunologiczna i endokrynopatia - podatność na przewlekłe infekcje
230857	Zespół EDS/OI	287	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ klasyczny	→182050	Zespół Epsteina
3380	Zespół Edwardsa	1900	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ oczno-skoliotyczny	→79500	Zespół Eronena, Somera i Gustafssona
2668	Zespół Edwardsa, Pattona i Dilly'ego	230839	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ podobny do klasycznego	476096	Zespół erytrokeratodermii i kardiomiopatii
1896	Zespół EEC	230845	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ podobny do naczyniowego	2405	Zespół Eschera i Hirta
→1896	Zespół EEC bez rozszczepu wargi/podniebienia	75496	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ progeroidalny	2990	Zespół Escobara
1897	Zespół EEM	1899	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ z wiotkością stawów	1959	Zespół Evansa
906	Zespół egzema-trombocytopenia-Niedobór odporności	75392	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zapalenia przyzębia	444463	Zespół Evansa związany z pierwotnym niedoborem odporności
75497	Zespół Ehlersa i Danlosa sprzężony z chromosomem X	230851	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ zastawek serca	→955	Zespół Exnera
286	Zespół Ehlersa i Danlosa typ naczyniowy	2953	Zespół Ehlersa i Danlosa, typu artrogykozy	957	Zespół F
1901	Zespół Ehlersa i Danlosa typ z dermatopraksją	2953	Zespół Ehlersa i Danlosa, typu Kosho	1969	Zespół FACES
285	Zespół Ehlersa i Danlosa typ z nadmierną ruchomością stawów	230857	Zespół Ehlersa i Danlosa/wrodzona łamliwość kości	404560	Zespół FAMM-PC
1899	Zespół Ehlersa i Danlosa typ z wiotkością stawów	82004	Zespół Ehlersa-Danlosa z okołokomorową heterotopią	404560	Zespół FAMMM
90318	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 2	820	Zespół Ehrmanna i Sneddona	→2697	Zespół Fanconiego - rybia łuska - dysmorfizm
90309	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 2.1	79106	Zespół Eikena	91136	Zespół Fanconiego ze szpiczakiem
285	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 3	97214	Zespół Eisenmengera	91136	Zespół Fanconiego związany z lekkimi łańcuchami kappa
286	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 4	476096	Zespół EKC	91136	Zespół Fanconiego związany z monoklonalnymi lekkimi łańcuchami Ig
75497	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 5	1885	Zespół ektopii soczewki	163654	Zespół Fantasy Island
1900	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 6A	221054	Zespół Elejalde	2792	Zespół Fara i Chlupackova
1899	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 7	289	Zespół Ellisa Van Crevelda	2064	Zespół Faulka, Epsteina i Jonesa
99875	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 7A	2516	Zespół Ellisa, Yale i Winter	3071	Zespół FCS
99876	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 7B			412022	Zespół FDLAB
1901	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 7C			→182050	Zespół Fechtnera
75392	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 8			1192	Zespół Feigenbauma, Bergerona i Richardsona
198	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 9			1305	Zespół Feingolda
75501	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 10			391641	Zespół Feingolda typu 1
2295	Zespół Ehlersa i Danlosa typu 11				
286	Zespół Ehlersa i Danlosa typu IV				
198	Zespół Ehlersa i Danlosa typu IX				
157965	Zespół Ehlersa i Danlosa typu kręgowo-dłoniowo-dysplastycznego				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
391646	Zespól Feingolda typu 2	2141	Zespól Frostera i Hucha	2092	Zespól Goltza
47612	Zespól Felty'ego	2215	Zespól Frostera, Iskeniusa i Watersona	2092	Zespól Goltza i Gorlina
1184	Zespól Fentona, Wilkinsona i Toselano	2057	Zespól Frydmana, Cohena i Karmona	1532	Zespól Gómeza, López i Hernández
2180	Zespól Ferliniego, Ragno i Calzolari	2059	Zespól Frynsa	3034	Zespól Gonzales del Angela
93932	Zespól FG typu 1	→2995	Zespól Frynsa i Aftimosa	169105	Zespól Gooda
397618	Zespól FHONDA	2497	Zespól Frynsa, Hofkensa i Fabry'ego	65798	Zespól Goodmana
29207	Zespól Fiessingera, Leroy'a i Reitera	2058	Zespól Frynsa, Smeetsa i Thiry	375	Zespól Goodpasture'a
29207	Zespól Fiessingera, Leroy'a i Reitera	2854	Zespól Fuhrmanna	75389	Zespól Goossensa i Devriendta
2756	Zespól Figuera	2854	Zespól Fuhrmanna, Riegera i de Sousa	376	Zespól Gordona
3255	Zespól Filippi	→85199	Zespól Fukuda, Miyanomae i Nakata	757	Zespól Gordona hiperkaliemią-nadciśnienie
352712	Zespól FILS	551	Zespól Fukuhara	1173	Zespól Gordona Holmesa
1272	Zespól Fine'a i Lubinsky'ego	→60030	Zespól Furlonga	73	Zespól Gorhama
2036	Zespól Finlay'a i Marksa	2579	Zespól Furukawa, Takagi i Nakao	377	Zespól Gorlina
1825	Zespól Finucane, Kurtz i Scotta	93256	Zespól FXTAS	377	Zespól Gorlina i Goltza
98919	Zespól Fishera	90041	Zespól Gaisböcka	2095	Zespól Gorlina, Chaudhry i Mossa
2824	Zespól Fitzsimmonsa, McLachlan i Gilberta	2065	Zespól Gallowaya i Mowata	97330	Zespól górnego otworu klatki piersiowej
2820	Zespól Fitzsimmonsa, Walsona i Mellora	2065	Zespól Gallowaya i Mowata	42642	Zespól gorączki okresowej, aftowego zapalenia jamy ustnej, zapalenia gardła i adenopatii
2044	Zespól Floating i Harbour	2325	Zespól Gamborga i Nielsena	436166	Zespól gorączki okresowej, dziecięcego zapalenia jelit i autozapalenia
2045	Zespól FLOTCH	3035	Zespól Game'a, Friedmana i Paradicego	2500	Zespól Gottrona
2047	Zespól Flynn'a i Airda	2067	Zespól GAPO	53693	Zespól GRACILE
2143	Zespól FOAR	3469	Zespól Garcia i Lurie	52055	Zespól Grahama i Coxa
79093	Zespól Foixa i Alajouanine	79665	Zespól Gardnera	505	Zespól Grahama Little'a
2048	Zespól Foixa, Chavany i Mariego	324636	Zespól Gardnera i Diamonda	505	Zespól Grahama Little'a, Piccardi i Lassueura
3439	Zespól fokomelii DK	2075	Zespól Gardnera, Silengo i Wachtela	2111	Zespól Grahama, Boyle'a i Troxella
3238	Zespól Forney'a	2074	Zespól Gemignaniego	79094	Zespól Grange'a
3238	Zespól Forney'a, Robinsona i Pascoe	2084	Zespól Gemssa	2097	Zespól Granta
178333	Zespól Forsiusa i Erikssona	2163	Zespól Genoa	139474	Zespól Grisarta i Destrée
85162	Zespól FOSMN	1454	Zespól Gentile	381	Zespól Griscelli i Pruniérasa
3219	Zespól Fountaina	2808	Zespól Gerhardta	79476	Zespól Griscelliiego i Pruniérasa typu 1
221126	Zespól Fowlera	2077	Zespól Germana	79477	Zespól Griscelliiego i Pruniérasa typu 2
2795	Zespól Fowlera, Christmasa i Chapple'a	1117	Zespól Gershoni, Baruchi i Leibo	79478	Zespól Griscelliiego i Pruniérasa typu 3
71290	Zespól FPD/AML	221117	Zespól Gerstmann	3217	Zespól Grolla i Hirschowitza
71290	Zespól FPS/AML	356	Zespól Gerstmann, Strausslera i Scheinkera	758	Zespól Gronblada, Strandberga i Touraine'a
861	Zespól Franceschetti i Kleina	1802	Zespól Ghosala	2101	Zespól Grubbena, de Cocka i Borghgraefa
2523	Zespól Franeka, Bockera i Kahlena	1065	Zespól Gillespie	247698	Zespól gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2A
137834	Zespól Franka i Ter Haara	358	Zespól Gitelmana	247709	Zespól gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 2B
79149	Zespól François	3268	Zespól Giuffré i Tsukahara	247709	Zespól gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 3
2052	Zespól Frasera	→53271	Zespól Glassa, Chapmana i Hockley'a	313936	Zespól grudkowego znamienia naskórkowego z "skyline" warstwą komórek podstawnych
347	Zespól Frasiera	404476	Zespól GLOW		
908	Zespól FraX	97280	Zespól glucagonoma		
908	Zespól FRAXA	2090	Zespól GMS		
100974	Zespól FRAXF	373	Zespól Golabi i Rosena		
2053	Zespól Freemana i Sheldona	351	Zespól Goldberga		
2723	Zespól Freire i Maia	166272	Zespól Goldblatt		
2673	Zespól Freire Maia, Pinheiro i Opitza	3026	Zespól Goldblatt i Viljoena		
→264200	Zespól Friasa	2261	Zespól Goldblatt i Wallisa		
85335	Zespól Frieda	374	Zespól Goldenhara		
2487	Zespól Frieda, Goldberga i Mundela	53540	Zespól Goldmanna i Favre'a		
1969	Zespól Friedmana i Goodmana	3032	Zespól Goldstona		
		1791	Zespól Gollopa		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
411777	Zespół Grzybowski	2109	Zespół Hallermanna, Streiffa i François, postać ciężka	2134	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki
2785	Zespół Guibauda i Vainsela	2109	Zespół Hallermanna, Streiffa i François, postać ciężka	217023	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią trombomoduliny
98916	Zespół Guillaína i Barrégo, forma ostra zapalna demielinizująca poliradikuloneuropatyczna	157850	Zespół Hallervordena i Spatza	93575	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią C3
2104	Zespół Guizar Vazqueza, Sancheza i Manzano	3453	Zespół HAM	93578	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią czynnika B
1661	Zespół Guizar-Vázquez i Luengas-Muñoz	314555	Zespół Hamamy	93579	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią czynnika H
1059	Zespół gumiatych pęcherzyków znamionowych	2926	Zespół Hamaishi, Ueba i Tsuji	93580	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią czynnika I
1562	Zespół Gunala, Sebera i Basarana	1217	Zespół Hamano i Tsukamoto	93576	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z anomalią MCP/CD46
1858	Zespół Gurrieri, Sammito i Bellussi	672	Zespół hamartoblastoma podwzgórza	357008	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z niedoborem DGKE
2957	Zespół Guttmachera	35125	Zespół hamartoma naskórka	93581	Zespół hemolityczno-mocznicowy bez biegunki z przeciwciałami przeciwko czynnikowi H
893	Zespół guza Wilmsa, aniridii, wad moczowo-płciowych i niepełnosprawności intelektualnej	79126	Zespół Hammana i Richa	90038	Zespół hemolityczno-mocznicowy z biegunką
85196	Zespół guzki-artropatia-osteoliza	73229	Zespół HANAC	244242	Zespół hemoliza-podniesiony poziom enzymów wątrobowych-niski poziom płytek krwi
211	Zespół guzów turbanowych	989	Zespół Hanharta	2136	Zespół Hennekama
2053	Zespół gwizdzącej twarzy	186	Zespół Hanota	2135	Zespół Hennekama i Beemera
3237	Zespół głuchota - symfalangizm typu Hermanna	3294	Zespół Hapnesa, Bomana i Skeie	3411	Zespół Herlyn i Wernera
85321	Zespół głuchota sprzężona z chromosomem X - niepełnosprawność intelektualna	1490	Zespół Harboyana	231512	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka bez włóknienia płuc
52368	Zespół głuchota- dystonia - neuropatia nerwu wzrokowego	899	Zespół HARD	183678	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 2
94064	Zespół głuchota-bezplodność	85182	Zespół Hardcastle	231531	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 7
998	Zespół głuchoty i albinizmu	1415	Zespół Hardikara	231537	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 8
50815	Zespół głuchoty skrzepochodnej	199282	Zespół Harlequina	280663	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 9
79500	Zespół głuchoty, onychodystrofii, osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej	→21686 6	Zespół HARP	183678	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka z neutropenią
79500	Zespół głuchoty, onychodystrofii, osteodystrofii, niepełnosprawności intelektualnej i napadów padaczkowych	2115	Zespół Harroda	231500	Zespół Hermansky'ego i Pudlaka z włóknieniem płuc
79500	Zespół głuchoty, onychodystrofii, osteodystrofii i niepełnosprawności intelektualnej	2116	Zespół Hartnupów	2139	Zespół Hernandeza i Aguirre Negrete
3214	Zespół głuchoty, ślepoty i hipopigmentacji Jemenitów	2117	Zespół Hartsfielda, Bixlera i Demyera	2786	Zespół Hernandeza i Frago
168569	Zespół H	99872	Zespół Hashimoto i Pritzlera	→24769 1	Zespół HERNIS
2396	Zespół Haberlanda	2994	Zespół Haspeslagha, Frynsa i Muelenaere'a	86908	Zespół HHE
99803	Zespół Haddada	1071	Zespół Haya i Wellsa	415	Zespół HHH
217026	Zespół Hadziselimovica	306741	Zespół HD-HA	435	Zespół HI
2342	Zespół Haima i Munka	2237	Zespół HDR	35878	Zespół HI/HA
955	Zespół Hajdu i Cheney'a	2119	Zespół HEC	84085	Zespół Hinmana
2985	Zespół Hala, Berga i Rudolpha	2492	Zespół Hecht i Scotta	84085	Zespół Hinmana
2521	Zespół Halal	3377	Zespół Hechta	84085	Zespół Hinmana i Allena
1809	Zespół Halal, Setton i Wanga	3377	Zespół Hechta i Bealsa	343	Zespół hiper-IgD
185	Zespół Halasza	1882	Zespół HEDH	183666	Zespół hiper-IgM bez podatności na zakażenia oportunistyczne
138	Zespół Hall i Hittnera	2787	Zespół Heidego		
2107	Zespół Halla i Riggsa	3220	Zespół Heimlera		
2108	Zespół Hallermanna i Streiffa	99932	Zespół Heinerja		
		168782	Zespół Hellera		
		244242	Zespół HELLP		
		2330	Zespół hemangioma-trombocytopenia		
		2128	Zespół Hemi 3		
		306741	Zespół hemidystonia-hemiatrofia		
		3329	Zespół hemimelia piszczelowa-ektrodaktylia		
		306669	Zespół hemiparkinsonizm-hemiatrofia		
		158048	Zespół hemofagocytarny towarzyszący infekcji		
		158048	Zespół hemofagocytarny towarzyszący infekcji wirusowej		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
101088	Zespół hiper-IgM sprzężony z chromosomem X	1519	Zespół hiperteloryzmu Teebi	275543	Zespół hipoplazja ciała modzelowatego-opóźnienie-przywiedzone kciuki-spastyczność wodogłowia
101088	Zespół hiper-IgM typu 1	2211	Zespół hiperteloryzmu, spodziectwa i polisyndaktylii	397618	Zespół hipoplazja dołka-defekt skrzyżowania nerwów wzrokowych-dysgenезja segmentu przedniego
101089	Zespół hiper-IgM typu 2	2215	Zespół hipertermii złośliwej, artrogrypozy i kręczy szyi	1988	Zespół hipoplazja kości udowej - niezwykły wygląd twarzy
101090	Zespół hiper-IgM typu 3	966	Zespół hipertrichoza - akromegaloidalne cechy twarzy	991	Zespół hipoplazja płuc, agonadyzmu, dekstrokardii i przepukliny przeponowej
101091	Zespół hiper-IgM typu 4	966	Zespół hipertrichoza - akromegaloidalny wygląd twarzy	2007	Zespół hipoplazji chrząstek skrzydłowych nosa, rozszczepu i telekantusa
101092	Zespół hiper-IgM typu 5	966	Zespół hipertrichoza - grube rysy twarzy	2248	Zespół hipoplazji lewego serca
183663	Zespół hiper-IgM z podatnością na zakażenia oportunistyczne	319182	Zespół hipertrichoza-niski wzrost-dysmorfia twarzy-opóźnienie rozwoju	163690	Zespół hipotonia - cystynuria
101090	Zespół hiper-IgM z powodu niedoboru CD40	247262	Zespół hipofosfatazji-niepełnosprawności intelektualnej	371364	Zespół hipotonii niemowlęcej, opóźnienia psychoruchowego i charakterystycznego wyglądu twarzy
101088	Zespół hiper-IgM z powodu niedoboru CD40L	293967	Zespół hipogonadyzm hipogonadotropowy-znaczna mikrocefalia-głuchota zmysłowo-nerwowa	363424	Zespół hipotonii, atrofii mózgu i hiperglicynemii
101088	Zespół hiper-IgM z powodu niedoboru ligandy CD40	293967	Zespół hipogonadyzm hipogonadotropowy-znaczna mikrocefalia-głuchota zmysłowo-nerwowa-dysmorfizm	371364	Zespół hipotonii, upośledzenia mowy i ciężkiego opóźnienia rozwoju poznawczego
101092	Zespół hiper-IgM z powodu niedoboru UNG	141333	Zespół hipogonadyzm-niski wzrost-szczelina-polidaktylia przedosiowa	330029	Zespół hipotrigoza-głuchota
101092	Zespół hiper-IgM z powodu niedoboru uracylo N glikozylazy	2410	Zespół hipogonadyzmu hipergonadotropowego i zaćmy	307936	Zespół hipotrigoza-osteoliza-zapalenie przyzębia-hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa
3260	Zespół hipereozynofilowy o nieznanym znaczeniu	1882	Zespół hipohydrotycznej dysplazji ektodermalnej, niedoczynności tarczycy i dyskinezy rzęsek	307936	Zespół hipotrigoza-osteoliza-zapalenie przyzębia-rogowiec dłoniowo-podeszwowy
369979	Zespół hiperfalangia palców-wady palców stóp-zaawansowana klatka piersiowa lejkowata	363523	Zespół hipohydroza-hipoplazja szkliska-rogowiec dłoniowo-podeszwowy-niepełnosprawność intelektualna	91132	Zespół hipotrigozy i rybiej łuski wrodzonej
343	Zespół hiperimmunoglobulinemii D	254534	Zespół hipometylacji matczynej 14q32.2	2026	Zespół hirsutyzmu i wrodzonego przerostu włosów
2314	Zespół hiperimmunoglobuliny E i nawracających infekcji	254531	Zespół hipometylacji ojcowskiej 14q32.2	→138	Zespół Hittnera, Hirscha i Kreha
2314	Zespół hiperimmunoglobuliny E typu 1	447893	Zespół hipomielinizacji, atrofii mózdzku i hipoplazji ciała modzelowatego	2213	Zespół HMC
35878	Zespół hiperinsulinizm-hiperammonemia	88637	Zespół hipomielinizacji, hipogonadyzmu hipogonadotropowego i hipodoncji	1979	Zespół Hoepffnera, Dreyera i Reimera
2202	Zespół hiperkeratoza dłoni i stóp - głuchota	42665	Zespół hipopigmentacja-głuchota	2349	Zespół Hoffmana
2202	Zespół hiperkeratoza dłoni i stóp - utrata słuchu	324561	Zespół hipopigmentacja-punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwowy	454718	Zespół Holmesa i Adiego
384	Zespół hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa - sklerodaktylia	2719	Zespół hipopigmentacji oczno-mózgowej typu Crossa	→994	Zespół Holmesa i Benacerrafa
2198	Zespół hiperkeratozy dłoni i stóp oraz nowotworu przełyku	2720	Zespół hipopigmentacji oczno-mózgowej typu Preus	3328	Zespół Holmesa i Collinsa
1336	Zespół hiperkeratozy i hiperpigmentacji	293864	Zespół hipoplastyczna trzustka-atrezja jelit-hipoplastyczny pęcherzyk żółciowy	93970	Zespół Holmesa i Ganga
1662	Zespół hiperkeratozy i przykurczy			2143	Zespół Holmesa i Schepensa
415	Zespół hiperornitynemii, hiperamonemii i homocytrulinemii			2570	Zespół holoprocencefalii i sekwencji akinezy lub hipokinezy płodu
93604	Zespół hiperprostaglandyny E			2570	Zespół holoprocencefalii, hipokinezy i wrodzonych przykurczy
64739	Zespół hiperstymulacji jajników			392	Zespół Holt i Orama
2213	Zespół hiperteloryzm -małe uszy-rozszczep twarzy			2167	Zespół Holzgreve'a, Wagnera i Rehdera
2745	Zespół hiperteloryzm-nieprawidłowość przełyku-spodziectwo			307936	Zespół HOPP
293958	Zespół hiperteloryzm-zatoka przedusznna-dołki punktowe-głuchota			1352	Zespół Houlstona, Irontona i Temple'a
293958	Zespół hiperteloryzm-zatoka przedusznna-dołki punktowe-utrata słuchu				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2198	Zespół Howella i Evansa	→636	Zespół Jaffe i Campanacci	1327	Zespół kamptodaktylii Guadalajara typu 1
3322	Zespół Hoyeraala i Hreidarssona	2269	Zespół Jagella, Holmgrena i Hofera	1326	Zespół kamptodaktylii Guadalajara typu 2
306669	Zespół HP-HA	1873	Zespół Jalili	3292	Zespół kamptodaktylii Tel Hashomer
2323	Zespół HRD	1891	Zespół Jancar	3180	Zespół kamptodaktylii z platyspondylią
228116	Zespół Hughesa i Stovina	2590	Zespół Jankovica i Rivera	91500	Zespół kanalikowo-śródmiąższowego zapalenia nerek i zapalenia błony naczyńowej
398097	Zespół Hughesa noworodków	2311	Zespół Jarcho i Levina	949	Zespół Kaplana, plauchu i Fitcha
580	Zespół Huntera	91412	Zespół Jaw-winking syndrome	→3157	Zespół Kaplowitza i Bodurtha
217085	Zespół Huntera typu A	313795	Zespół Jawad	2328	Zespół Kapura i Toriello
217093	Zespół Huntera typu B	139431	Zespół Jeavonsa	1381	Zespół Karandikara. Maria i Kamble
→35069	Zespół Huntera, Carpenteara i McDonalda	→52368	Zespół Jensena	370076	Zespół karbamazepinowy płodu
2715	Zespół Huntera, Jurenka i Thompson	90647	Zespół Jervella i Lange-Nielsena	2329	Zespół Karscha i Neugebauera
3365	Zespół Huntera, Rudda i Hoffmanna	474	Zespół Jeune'a	→244	Zespół Kartagenera
1390	Zespół Huntera, Thompsona i Reeda	324999	Zespół JMP	2330	Zespół Kasabacha i Merritta
363694	Zespół HUPRA	2314	Zespół Joba	1894	Zespół Kasznica, Carlsona i Coppedge'a
384	Zespół Hurieza	2315	Zespół Johansona i Blizzarda	2473	Zespół Kaufmana i McKusicka
93473	Zespół Hurler	85320	Zespół Johnsona	2306	Zespół Kawashima
93476	Zespół Hurler i Scheie	2316	Zespół Johnsona i McMillina	2533	Zespół Kawashima i Tsuji
2898	Zespół Hyde Forster, McCarthy'ego i Berry	1112	Zespół Johnsona i Munsona	2332	Zespół KBG
2189	Zespół Hydrolethalus	1485	Zespół Johnstona, Aaronsa i Schelley	480	Zespół Kearnsa i Sayre'a
→33364	Zespół IBIDS	2027	Zespół Jonesa	2662	Zespół Keiperta
31709	Zespół ICCA	475	Zespół Joubert	79233	Zespół Kelley'a i Seegmillera
64734	Zespół ICE	475	Zespół Joubert i Boltshausera	54028	Zespół Kelly'ego i Patersona
2268	Zespół ICF	475	Zespół Joubert typu A	→31379 5	Zespół Kelly'ego, Kirsona i Wyatta
209943	Zespół idiopatycznego zapalenia naczyń siatkówki, tętniaków i zapalenia nerwu wzrokowego i siatkówki	397715	Zespół Joubert z JATD	482606	Zespół keloidów bliznowaciejących, ograniczonej ruchomości w stawach i podwyższonego stosunku średnicy zagłębienia do średnicy tarczy nerwu wzrokowego sprzężony z chromosomem X
91132	Zespół IFAH	220493	Zespół Joubert z wadą narządu wzroku	64542	Zespół Kennedy'ego i Teebiego
2273	Zespół IFAP	2318	Zespół Joubert z wadą narządu wzroku i nerek	2333	Zespół Kenny'ego
371364	Zespół IHPRF	220497	Zespół Joubert z wadą nerek	2333	Zespół Kenny'ego i Caffey'a
1150	Zespół Illum	1454	Zespół Joubert z wadą wątroby	435628	Zespół Keppenów i Lubinsky'ego
85173	Zespół IMAGE	1454	Zespół Joubert z wrodzonym zwłóknieniem wątroby	3351	Zespół Kersey'a
457088	Zespół inwazyjnej kandydozy i głębokiej dermatofityzy	397715	Zespół Joubert z zaciskającą dystrofią klatki piersiowej Jeune'a	85202	Zespół Keutela
1451	Zespół IOMID	2318	Zespół Joubert z zespołem Seniora i Lokena	2988	Zespół Khalifa i Grahama
209981	Zespół IRIDA	2754	Zespół Jouberta ze spektrum ustnowarzewo-palcowym	477	Zespół KID
86915	Zespół Ironsa i Bianchi	2319	Zespół Jubergera i Haywarda	477	Zespół KID/HID
209943	Zespół IRVAN	101039	Zespół Jubergera i Hellmana	2908	Zespół Kindlera
84142	Zespół Isaaca	93972	Zespół Jubergera i Marsidi	99741	Zespół Kinga i Denborougha
84142	Zespół Isaaca i Mertensa	2321	Zespół Junga, Wolffa, Backa i Stahla	1183	Zespół Kinsbourne'a
972	Zespół Isaacs'a i Mertens	989	Zespół Jussieu	100996	Zespół Kjellina
79144	Zespół Iso i Kikuchi	2322	Zespół Kabuki	261494	Zespół Kleefstra
→33364	Zespół Itina	85146	Zespół Kaesera	96147	Zespół Kleefstra z powodu del(9)(q34)
97548	Zespół Ivemarka	→32473 7	Zespół Kahrzi	96147	Zespół Kleefstra z powodu delecji subtelomerowej 9q
294415	Zespół Ivemarka II	2324	Zespół Kalera, Garrity'ego i Sterna		
2307	Zespół IVIC	2325	Zespół Kallina		
884	Zespół izochromosomu 12p	2326	Zespół Kallmanna - choroba serca		
2305	Zespół izotretynoinowy	478	Zespół Kallmanna - choroba serca		
3236	Zespół Jacksona i Barra	2848	Zespół kamptodaktylia-artropatia-biodro szpotawe-zapalenie osierdzia		
1540	Zespół Jacksona i Weissa				
2848	Zespół Jacobs				
2308	Zespół Jacobsena				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
96147	Zespół Kleefstra z powodu mikrodelecji 9q34	958	Zespół kończynowo-nerkowo-żuchwowy	36383	Zespół krętych tętnic siatkówki, noworodkowego porażenia połowiczego i autosomalnej dominującej leukoencefalopatii zależny od COL4A1
96147	Zespół Kleefstra z powodu monosomii 9q34	971	Zespół kończynowo-nerkowy	306674	Zespół Kufora i Rakeba
261652	Zespół Kleefstra z powodu mutacji punktowej	1028	Zespół kończynowo-paznokciowo-hipohydrotyczny	85200	Zespół kulszowo-kręgowy
896	Zespół Klein i Waardenburga	2008	Zespół kończynowo-sercowo-twarzowy	→1487	Zespół Kumara i Levicka
33543	Zespół Kleinego i Levina	69085	Zespół kończynowo-sutkowy	2505	Zespół Kunze'a i Riehma
2110	Zespół Kleinera i Holmesa	2980	Zespół kończynowo-uszno-oczny	→794	Zespół Kurczyńskiego i Caspersona
281201	Zespół KLICK	2462	Zespół kraniiosynostozy marfanoidalnej	2798	Zespół Kuznieckiego'ego
2346	Zespół Klippela, Trénaunay'a i Webera	1345	Zespół Krasnowa i Qazi	447997	Zespół kwadriplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej
90308	Zespół Klippela i Trénaunaya	709	Zespół Krause'a i Kivlina	275543	Zespół L1
157823	Zespół Klüvera i Bucy'ego	709	Zespół Krause'a, van Schoonevelde i Kivlina	275543	Zespół L1CAM
1571	Zespół Knoblocha	307766	Zespół krecone włosy-keratodermia kończynowa-próchnica	3473	Zespół Labanda
1571	Zespół Knoblocha i Layera	284149	Zespół Kreiborga i Pakistaniego	2363	Zespół LADD
2698	Zespół knuckle pads-leukonychia-głuchota czuciowo-nerwowa-hiperkeratoza dłoni i stóp	1952	Zespół kropkowatych nasad - hiperplazja osteoklastyczna	1484	Zespół Ladda, Zonana i Ramera
1412	Zespół koalicji stępu i nadgarstka	93270	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 1	1296	Zespół Lamberta
2349	Zespół Kochera, Debré i Semelaigne	93269	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 2	90024	Zespół LAMM
195	Zespół kociego oka	93271	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 3	98818	Zespół Landaua i Kleffnera
281	Zespół kociego płaczu	93271	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 3	502	Zespół Langer'a i Giediona
679	Zespół Köhlmeiera, Degosa, Delorta i Tricorta	93268	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 4	→1159	Zespół Laplane'a, Fontaine'a i Lagardere
1946	Zespół Kohlschuttera i Tonza	93268	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu 4	2363	Zespół LARD
465824	Zespół kokonu płodu	93268	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Beemera i Langer'a	633	Zespół Larona
51890	Zespół Komara	93269	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Majewskiego	220465	Zespół Larona z niedoborem odporności
319340	Zespół kompleks Carney'a-szczękościsk-kamptodaktylia rzekoma	93270	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Saldino i Noonan	294049	Zespół Larsena wyspy Reunion
→1215	Zespół Konigsmarka, Knoxa i Husselsa	93271	Zespół krótkie żebro-polidaktylia typu Vermey i Naumoffa	99094	Zespół Laubry'ego i Pezziego
96169	Zespół Koolena i De Vries	2407	Zespół kraniowo-paznokciowo-skórny	2377	Zespół Laurence'a i Moona
363965	Zespół Koolena i De Vries spowodowany mutacją punktową	293165	Zespół krucha skóra-włosy wełniste-hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa	2378	Zespół Laurina i Sandrowa
2892	Zespół Kopyścia, Barczyka i Król	293165	Zespół krucha skóra-włosy wełniste-rogowiec dłoniowo-podeszwowy	79086	Zespół Lawrence'a
454887	Zespół korowo-podstawny	90354	Zespół kruchej rogówki	79086	Zespół Lawrence'a i Seipa
2839	Zespół Kosenowa	300284	Zespół kruchość kości-przykurczenie tętnicy-głuchota	2379	Zespół Laxova i Opitza
99749	Zespół Kostmanna	→33364	Zespół kruchych włosów u Amiszów	2369	Zespół LBWC
2763	Zespół kostno-czaszkowo-śledzionowy	1547	Zespół kryptomikrocja-brachydaktylia	2616	Zespół Le Merrer
1129	Zespół Kosztołanyi	565	Zespół kręconych włosów	3246	Zespół Learmana
99741	Zespół Koussefa i Nicholasa	3341	Zespół kręczu szyi, bliźnowców, wnetrostwa i dysplazji nerek	137605	Zespół Legiusa
99741	Zespół Koussefa i Nicholasa	85194	Zespół kręgowo-oczny	2789	Zespół Lehmana
2351	Zespół Kousseffa	1401	Zespół kręte włosy- ankyloblefaron - dysplastyczne paznokcie	1647	Zespół Leichtmana, Wooda i Rohna
629	Zespół Kowarskiego	3342	Zespół krętości tętnic	255210	Zespół Leigha dziedziczony od matki
3082	Zespół Kozłowskiego i Krajewskiej			255241	Zespół Leigha z leukodystrofią
2204	Zespół Kozłowskiego i Tsuruta			70474	Zespół Leigha z kardiomiopatią
→2462	Zespół Kozłowskiego, Browna i Hardwicka			3008	Zespół Leigha z powodu niedoboru karboksylazy pirogronianowej
978	Zespół kończynowo - skórno - paznokciowo - łzowo - zębowy			3008	Zespół Leigha z powodu niedoboru PC
2211	Zespół kończynowo-czołowo-twarzowo-nosowy typu 2			255249	Zespół Leigha z zespołem nerczycowym
959	Zespół kończynowo-nerkowo-oczny			70472	Zespół Leigha, typ francusko - kanadyjski

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
70472	Zespół Leigha, typ Saguenay, Lac i St. Jean	534	Zespół Lowe'a	293843	Zespół Malpuecha, Michelsa, Mingarelli i Carnevale'a
140936	Zespół Lelis	2408	Zespół Lowego, Kohna i Cohena	→2712	Zespół Marashi i Gorlina
137839	Zespół Lemierre'a	844	Zespół Lowna, Ganonga i Levine'a	91412	Zespół Marcusa Gunna
2382	Zespół Lennox'a i Gastauta	1533	Zespół Lowry'ego	2461	Zespół Mardena i Walkera
500	Zespół LEOPARD	2409	Zespół Lowry'ego i MacLeana	1120	Zespółardini i Nyhan
240	Zespół Lériego i Weilla	1824	Zespół Lowry'ego i Wooda	558	Zespół Marfana
510	Zespół Lescha i Nyhana	2003	Zespół Lowry'ego i Yonga	284979	Zespół Marfana noworodków
464366	Zespół letalnej dysplazji szkieletowej, akinezji płodu, przykurczy, dysplazji klatki piersiowej i hipoplazji płuc	53351	Zespół Lubag	284963	Zespół Marfana typu 1
2386	Zespół leukoencefalopatii i rogowca dłoni i stóp	2575	Zespół Lubani, Al Saleh i Teebi	284973	Zespół Marfana typu 2
137639	Zespół leukoencefalopatii, ataksji, hipodoncji i hipomielinizacji	→1762	Zespół Lubs'a i Arena	2464	Zespół marfanoidalny typu De Silva
314051	Zespół leukoencefalopatii, wad podwzgórza i pnia mózgu i wysokiego poziomu mleczanów	2312	Zespół Lucey i Driscoll	101104	Zespół Marina i Amata
1816	Zespół leukomelanodermii, infantylnizmu, niepełnosprawności intelektualnej i hipotrichozy	776	Zespół Lujana	559	Zespół Marinesco i Sjögrena
2743	Zespół Levica, Stefanovica i Nikolica	776	Zespół Lujana i Frynsa	2717	Zespół Marlesa
2388	Zespół Levine'a i Critchley'a	2928	Zespół Lundberga	2717	Zespół Marlesa, Greenberga i Persauda
2363	Zespół Levy'ego i Hollistera	→2697	Zespół Lutza, Richnera i Landolta	950	Zespół Maroteaux i Malamuta
302	Zespół Lewandowsky'ego i Lutza	168	Zespół luźnych włosów anagenowych	2767	Zespół Maroteaux, Le Herrera i Bensahela
→1896	Zespół Lewisa i Pashayana	537	Zespół Lyella	1423	Zespół Maroteaux, Stanescu i Cousina
48162	Zespół Lewisa i Sumnera	144	Zespół Lyncha	1040	Zespół Maroteaux, Verloesa i Stanescu
524	Zespół Li i Fraumeni	1123	Zespół Lyncha, Lee i Murday'a	560	Zespół Marshalla
2390	Zespół Lichstensteina	3196	Zespół Lyngstadaasa	561	Zespół Marshalla i Smitha
448251	Zespół Lichtensteina i Knorra	247262	Zespół Mabry'ego	42642	Zespół Marshalla z gorączką okresową
526	Zespół Liddle'a	2083	Zespół Mac Dermota i Wintera	309854	Zespół marskość wątroby-dystonia-policytomia-hipermanganemia
1275	Zespół Liebenberga	36412	Zespół Mac Duffie	908	Zespół Martina i Bell
99812	Zespół LIG4	2220	Zespół MacDermota, Pattona i Williamsa	85321	Zespół Martina i Probst
99812	Zespół ligazy 4	79495	Zespół Macias Flores, Garcia Cruz i Rivera	→29386 4	Zespół Martineza i Friasa
464321	Zespół limfangioendoteliomatozy wielogniskowej i małopłytkowości	1574	Zespół Mackay'a, Sheka i Carra	1387	Zespół Martsofła
3077	Zespół Lindsay'a i Burna	468672	Zespół MACOM	2466	Zespół MASA
2611	Zespół liniowego hamartoma	357158	Zespół macroblepharon - ektropion - hipertelorizm - makrostomia	→28496 3	Zespół MASS
2611	Zespół liniowego znamienia brodawkowego	217335	Zespół MACS	101001	Zespół Mast
2612	Zespół liniowego znamienia łojowego	199354	Zespół Maeda	2015	Zespół Mathieu, De Broca i Bony
435628	Zespół lipodystrofii uogólnionej, cech progeroidalnych i ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej	163634	Zespół Maffucciego	2470	Zespół Matthew i Wooda
2400	Zespół Liskera, Garcia i Ramosa	324972	Zespół MAGIC	→18205 0	Zespół May'a i Heggli
101003	Zespół Lisona	77297	Zespół Majeed	247775	Zespół Mayera, Rokitansky'ego, Küstera i Hausera typu 1
89844	Zespół lizencefalii typu Normana-Roberts'a	2322	Zespół makijażu Kabuki	2578	Zespół Mayera, Rokitansky'ego, Küstera i Hausera typu 2
2407	Zespół LOC	60040	Zespół makrocefalia - malformacje kapilarne	3109	Zespół Mayera, Rokitansky'ego, Küstera i Hausera
60030	Zespół Loey's'a i Dietza	397612	Zespół makrocefalia - opóźnienie rozwoju	57782	Zespół Mazabrauda
2407	Zespół LOGIC	2563	Zespół makrocefalii, otyłości, niepełnosprawności intelektualnej i nieprawidłowości oczu	369970	Zespół mała rogówka-miopiczna atrofia nazyniówki i siatkówki-telekantus
52054	Zespół Longmana i Tolmiego	217335	Zespół makrocefalii, tysiemia, luźnej skóry i skoliozy	2306	Zespół małe uszy - łuk aorty
2832	Zespół Lopesa i Gorlina	2563	Zespół makrosomii, otyłości, makrocefalii i nieprawidłowości oczu	1509	Zespół małej rzepki
2266	Zespół Lopesa i Marques de Faria	1895	Zespół malformacji Edinburg		
100	Zespół Louisa i Bara	1252	Zespół malformacji powiekowo-nosowo-twarzowej		
		2229	Zespół Malouf		
		→29384 3	Zespół Malpuecha		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2528	Zespół małowłowa i rogówki małej typu Seemanova	→56304	Zespół McAlistera i Crane'a	86841	Zespół mielodysplastyczny związany z delecją długiego ramienia chromosomu 5
435938	Zespół małowłowa sprzężonego z chromosomem X, opóźnienia wzrostu, prognatyzmu i wnetrostwa	562	Zespół McCune i Albrighta	168953	Zespół mieloproliferacyjny 8p11
2508	Zespół małowłowa, agenezji ciała modelowatego i nieprawidłowych narządów płciowych	2471	Zespół McDonough	2557	Zespół Mietensa
457284	Zespół małowłowa, hipoplazji ciała modelowatego, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy	→35722 5	Zespół McDowalla	2867	Zespół Mievisa, Verellena i Dumoulina
457351	Zespół małowłowa, niepełnosprawności intelektualnej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego	36412	Zespół McDuffie	2558	Zespół Mikati, Najjara i Sahli
457351	Zespół małowłowa, niepełnosprawności intelektualnej, głuchoty czuciowo-nerwowej, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego	158668	Zespół McGratha	329332	Zespół mikrocefalia-hipoplazja mózdzku-wrodzone zaburzenia przewodzenia w sercu
423306	Zespół małowłowa, niskiego wzrostu, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii twarzy	2473	Zespół McKusicka i Kaufmana	329332	Zespół mikrocefalia-hipoplazja mózdzku-zaburzenia przewodzenia w sercu
2526	Zespół małowłowa, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii	59306	Zespół McLeoda sprzężony z chromosomem X	477673	Zespół mikrocefalii postnatalnej, hipotonii niemowlęcej, diplegii spastycznej, dyzartrii i niepełnosprawności intelektualnej
391646	Zespół małowłowie - niepełnosprawność intelektualna - szczelina tchawiczo-przetykowa typu 2	2001	Zespół McPhersona i Clemensa	251071	Zespół mikrodelecji 8p23.1
306558	Zespół małowłowie pierwotne-padaczka-trwała cukrzyca noworodków	2999	Zespół McPhersona i Halla	293948	Zespół mikrodelecji 1p21.3
391408	Zespół małowłowie pierwotne-łagodna niepełnosprawność intelektualna-cukrzyca o początku w wieku młodzieńczym	238744	Zespół MDN	401986	Zespół mikrodelecji 1p31p32
1305	Zespół małowłowie-anomalie palców-normalna inteligencja	363649	Zespół MDP	456298	Zespół mikrodelecji 1p35.2
391646	Zespół małowłowie-anomalie palców-prawidłowy rozwój intelektualny typu 2	3097	Zespół MDP	250989	Zespół mikrodelecji 1q21.1
294016	Zespół małowłowie-malformacje naczyń włosowatych	3097	Zespół Meachama	250999	Zespół mikrodelecji 1q41-q42
294016	Zespół małowłowie-malformacje naczyń włosowatych w skórze	588	Zespół Meachama, Winna i Cullera	250999	Zespół mikrodelecji 1q41q42
397951	Zespół małowłowie-ścięczenie ciała modelowatego-niepełnosprawność intelektualna	564	Zespół Meckela	238769	Zespół mikrodelecji 1q44
2556	Zespół małowłowa z liniowym defektem skórny	564	Zespół Meckela i Grubera	363680	Zespół mikrodelecji 2p13.2
424099	Zespół małowłowa ze szczeliną gałki ocznej i dysplazji rizomelicznej	3032	Zespół Meckela typu 7	261349	Zespół mikrodelecji 2p15-p16.1
457077	Zespół małowłowości, uogólnionego obrzęku skóry i tkanki podskórnej, gorączki, niewydolności nerek i organomegalii	3453	Zespół MEDAC	261349	Zespół mikrodelecji 2p15p16.1
		2476	Zespół Medeira, Dennisa i Donnai	163693	Zespół mikrodelecji 2p21
		171851	Zespół MEDNIK	369881	Zespół mikrodelecji 2p21 bez cystynurii
		50815	Zespół Mégarbané i Loiselet	228402	Zespół mikrodelecji 2q23.1
		352328	Zespół MEGDEL	1617	Zespół mikrodelecji 2q24
		3038	Zespół Mehesa	251014	Zespół mikrodelecji 2q31.1
		85282	Zespół MEHMO	251019	Zespół mikrodelecji 2q32-q33
		2554	Zespół Meiera i Gorlina	251019	Zespół mikrodelecji 2q32q33
		2196	Zespół Meiera, Blumberga i Imahorna	251028	Zespół mikrodelecji 2q33.1
		93964	Zespół Meige'a	1001	Zespół mikrodelecji 2q37
		314451	Zespół Meiga	435638	Zespół mikrodelecji 3p25.3
		2482	Zespół Melhema i Fahla	1621	Zespół mikrodelecji 3q13
		2483	Zespół Melkerssona i Rosenthala	356947	Zespół mikrodelecji 3q26-q27
		2484	Zespół Melnicka i Needlesa	356947	Zespół mikrodelecji 3q26q27
		401973	Zespół MEND	397695	Zespół mikrodelecji 3q27.3
		3216	Zespół Mengela i Konigsmarka	65286	Zespół mikrodelecji 3q29
		565	Zespół Menkesa	238750	Zespół mikrodelecji 4q21
		2710	Zespół Meyera i Schwickeratha	228384	Zespół mikrodelecji 5q14.3
		2496	Zespół mezomelia-synostoza	436003	Zespół mikrodelecji 5q23
		2496	Zespół mezomelia-synostoza, typu Verloesa, Davida i Pfeiffera	314655	Zespół mikrodelecji 5q31.3
		79113	Zespół MFDM	251046	Zespół mikrodelecji 6p22
		2582	Zespół mialgia-eozynofilia wywołany tryptofanem	96125	Zespół mikrodelecji 6p25
		43393	Zespół miasteniczny Lamberta i Eatona	251056	Zespół mikrodelecji 6q25
		294016	Zespół MIC-CAP	251061	Zespół mikrodelecji 7q31
		294016	Zespół MIC-CM	2496	Zespół mikrodelecji 8q13
		→29384 3	Zespół Michelsa		
		2510	Zespół micro		
		2556	Zespół MIDAS		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
284160	Zespół mikrodelecji 8q21.11	459074	Zespół mikroduplikacji 7q36.3		Zespół miopatii, arefleksji, zaburzeń oddychania i dysfagii o wczesnym początku
324313	Zespół mikrodelecji 9p13	251076	Zespół mikroduplikacji 8p23.1	439212	
352665	Zespół mikrodelecji 9q21	228399	Zespół mikroduplikacji 8q12		
401923	Zespół mikrodelecji 9q31.1q31.3	276422	Zespół mikroduplikacji 10q22.3q23.3	→193	Zespół Mirhosseini, Holmesa i Waltona
284169	Zespół mikrodelecji 10p12p11	1307	Zespół mikroduplikacji 10q24		
444002	Zespół mikrodelecji 11q22.2q22.3	300305	Zespół mikroduplikacji 11p15.4	298	Zespół mitochondrialnej encefalomiopatii dotyczącej układu nerwowego, żołądka i jelit
313884	Zespół mikrodelecji 12p12.1	261229	Zespół mikroduplikacji 14q11.2	1672	Zespół międzymózgowia
280325	Zespół mikrodelecji 12p13.33	238446	Zespół mikroduplikacji 15q11-q13	588	Zespół mięsień-oko-mózg
94063	Zespół mikrodelecji 12q14	238446	Zespół mikroduplikacji 15q11q13	51890	Zespół mięśnia prostego brzucha
289513	Zespół mikrodelecji 12q15q21.1	261204	Zespół mikroduplikacji 16p11.2p12.2	2556	Zespół MLS
→3157	Zespół mikrodelecji 14q22	261243	Zespół mikroduplikacji 16p13.11	369970	Zespół MIMCAT
264200	Zespół mikrodelecji 14q22-q23	96078	Zespół mikroduplikacji 16p13.3	3434	Zespół MIMEP
264200	Zespół mikrodelecji 14q22q23	1713	Zespół mikroduplikacji 17p11.2	2479	Zespół MMR
401935	Zespół mikrodelecji 14q24.1q24.3	477817	Zespół mikroduplikacji 17p11.2p12		
199318	Zespół mikrodelecji 15q13.3	217385	Zespół mikroduplikacji 17p13.3	329314	Zespół mnogich delecji mitochondrialnego DNA z powodu deficytu DGUOK o początku w wieku dorosłym
94065	Zespół mikrodelecji 15q24	261272	Zespół mikroduplikacji 17q12		
363992	Zespół mikrodelecji 15q26.3	217340	Zespół mikroduplikacji 17q21.31	329314	Zespół mnogich delecji mtDNA z powodu deficytu DGUOK o początku w wieku dorosłym
261211	Zespół mikrodelecji 16p11.2-p12.2	447980	Zespół mikroduplikacji 19p13.3	2678	Zespół mnogich plam typu "kawa z mlekiem"
261211	Zespół mikrodelecji 16p11.2p12.2	261102	Zespół mikroduplikacji dystalnej 7q11.23		
352629	Zespół mikrodelecji 16q24.1	261337	Zespół mikroduplikacji dystalnej 22q11.2	294049	Zespół mnogich przemieszczeń stawów, niskiego wzrostu, nadmiernej luźności w stawach i dysmorfii czaszkowo-twarzowej
819	Zespół mikrodelecji 17p11.2	293939	Zespół mikroduplikacji dystalnej Xq28	1486	Zespół mnogich przykurczów, typu fińskiego
97685	Zespół mikrodelecji 17q11	370079	Zespół mikroduplikacji proksymalnej 16p11.2	137776	Zespół mnogich przykurczy stawowych, typ izraelsko-beduiński
363958	Zespół mikrodelecji 17q21.31	217377	Zespół mikroduplikacji Xp11.22-p11.23	2215	Zespół mnogich płetwistości i hipertermii złośliwej
254346	Zespół mikrodelecji 19p13.12	261483	Zespół mikroduplikacji Xq27.3-q28	→1234	Zespół mnogich płetwistości typu Aslana
357001	Zespół mikrodelecji 19p13.13	139474	Zespół mikroduplikacji 17q11.2	2990	Zespół mnogich płetwistości wariant Escobara
217346	Zespół mikrodelecji 19q13.11	1104	Zespół mikroftalmii Frynsa	201	Zespół mnogich zmian typu hamartoma
313781	Zespół mikrodelecji 20p13	476126	Zespół mikrognacji, nawracających infekcji, zaburzeń zachowania i łagodnej niepełnosprawności intelektualnej	280633	Zespół mnogie wady wrodzone - hipotonia - drgawki
444051	Zespół mikrodelecji 20q11.2	246	Zespół Millera	300496	Zespół mnogie wady wrodzone - hipotonia-drgawki typu 2
261323	Zespół mikrodelecji 21q22.11-q22.12	531	Zespół Millera i Diekera	652	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 1
261323	Zespół mikrodelecji 21q22.11q22.12	98919	Zespół Millera i Fishera	276152	Zespół mnogiej gruczolakowatości wewnątrzwydzielniczej typu 4
319171	Zespół mikrodelecji dystalnej 17p13.1	94091	Zespół Millsa	3453	Zespół mnogiej niedoczynności endokrynologicznej, choroby Addisona i drożdżycy
261330	Zespół mikrodelecji dystalnej 22q11.2	457485	Zespół MINDS	77299	Zespół MOBA
254528	Zespół mikrodelecji maczyczej 14q32.2	→29384	Zespół Mingarelli	570	Zespół Möbiusa
97685	Zespół mikrodelecji NF1	3		2560	Zespół Möbiusa - neuropatia aksonalna - hipogonadyzm hipogonadotropowy
254525	Zespół mikrodelecji ojcowskiej 14q32.2	36899	Zespół mioklonie-dystonia		
261197	Zespół mikrodelecji proksymalnej 16p11.2	163696	Zespół mioklonii i nefropatii		
261476	Zespół mikrodelecji Xp21	1183	Zespół mioklonii i opsklonii		
1643	Zespół mikrodelecji Xp22.3	163696	Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek		
1018	Zespół mikrodelecji Xq22.3	2589	Zespół mioklonii, ataksji mózdkowej i głuchoty		
363659	Zespół mikroduplikacji 20q11.2	1358	Zespół miopatia - Moebius - Robin		
250994	Zespół mikroduplikacji 1q21.1	456328	Zespół miopatii miotubularnej sprzężonej z chromosomem X i nieprawidłowych narządów płciowych		
313947	Zespół mikroduplikacji 2q23.1				
294026	Zespół mikroduplikacji 2q31.1				
96095	Zespół mikroduplikacji 3q26				
96072	Zespół mikroduplikacji 4p16.3				
329802	Zespół mikroduplikacji 5p13				
228415	Zespół mikroduplikacji 5q35				
314034	Zespół mikroduplikacji 7p22.1				
96121	Zespół mikroduplikacji 7q11.23				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2704	Zespół moczowo-twarzowy	1458	Zespół mózgowo-oczno-zębowo-uszno-szkieletowy	314585	Zespół nadmiernego wzrostu 15q
238637	Zespół moczowodów olbrzymich i olbrzymiego pęcherza moczowego	93946	Zespół mózgowo-podniebieno-sercowy Hamela	420179	Zespół nadmiernego wzrostu Malana
1305	Zespół MODED	397922	Zespół mózgowo-skróny z nadmiarem żelaza	69087	Zespół Naegeliiego
391641	Zespół MODED typu 1	314679	Zespół mózgowo-twarzowo-stawowy	69087	Zespół Naegeliiego, Franceschettiiego i Jadassohna
570	Zespół Moebiusa	53719	Zespół mózgowo-twarzowy tętniczko-żylny metameryczny typu 2	245	Zespół Nagera
3198	Zespół Moerscha i Woltmana	912	Zespół mózgowo-wątrobowo-nerkowy	572	Zespół nagich limfocytów typu 2
2549	Zespół Moeschlera i Clarrena	1393	Zespół mózgowo-żebrowo-żuchwowy	2211	Zespół Naguib, Richieri i Costa
2751	Zespół Mohra	457359	Zespół mózgu olbrzymiego, ciężkiej kifoskoliozy i przerostu	130	Zespół nagłej niewyjaśnionej nocnej śmierci
52368	Zespół Mohra i Tranebjaerga	2318	Zespół mózdkowo-oczno-nerkowy	2229	Zespół Najjar
1433	Zespół Moloney'a	444072	Zespół mózdkowo-twarzowo-zębowy	2615	Zespół Nakajo i Nishimura
397973	Zespół MOMES	94147	Zespół mózdkowy - makulopatia barwnikowa	2822	Zespół Nakamura i Osame
2563	Zespół MOMO	231736	Zespół MPPC	→1359	Zespół NAME
228423	Zespół monocytopenia i zakażenia mykobakteryjne	83473	Zespół MPPH	627	Zespół Nance'a i Horana
2565	Zespół Mononena, Karnesa i Senac	263347	Zespół MRCS	85196	Zespół NAO
158003	Zespół Montgomery'ego	3109	Zespół MRKH	466926	Zespół napadów padaczkowych, skoliozy i małowłówa
→969	Zespół Moore'a i Federmana	247775	Zespół MRKH typu 1	46348	Zespół napadowego bólu ekstremalnego
52056	Zespół Morava i Mehesa	2578	Zespół MRKH typu 2	644	Zespół NARP
77296	Zespół Morgagniego, Stewarta i Morela	1879	Zespół MSBD	2663	Zespół Nathalie
75858	Zespół MORM	575	Zespół Muckle'a i Wellsa	369852	Zespół nawracające infekcje-mielofibroza-nefromegalia
2570	Zespół Morse'a, Rawnsley'a i Sargenta	53271	Zespół Muenke	369852	Zespół nawracające infekcje-zwłóknienie szpiku-nefromegalia
83467	Zespół Morvana	587	Zespół Muira i Torrego	480864	Zespół nawracającego przełomu metabolicznego o charakterze encefalomiopatii, rhabdomyolizy, arytmii serca i niepełnosprawności intelektualnej
2717	Zespół MOTA	2959	Zespół Mulvihilla i Smitha	84081	Zespół nefronofityzy i włóknienia wątroby
3347	Zespół Mouniera i Kuhna	2028	Zespół Murray, Puretica i Dreschera	306507	Zespół nefrotyczny związany z LAMB-2 o początku w wieku niemowlęcym
2572	Zespół Mousa, Al Din i Al Nassar	3079	Zespół Mutchinicka	199244	Zespół Nelsona
2152	Zespół Mowata i Wilsona	2588	Zespół Myhre	2065	Zespół nerczycowy - zaburzenia migracji neuronalnej
261552	Zespół Mowata i Wilsona spowodowany mutacją punktową ZEB2	109	Zespół Myhre, Riley'a i Smitha	93606	Zespół nerczycowy z nieprawidłową antydiurezą
261537	Zespół Mowata i Wilsona z powodu del(2)q(22)	2608	Zespół N	2673	Zespół nerwowo-twarzowo-palcowo-nerkowy
261537	Zespół Mowata i Wilsona z powodu mikrodelecji 2q22	178303	Zespół Nablus z maskowatą twarzą	51890	Zespół nerwu międzyżebrowego
261537	Zespół Mowata i Wilsona z powodu monosomii 2q22	377	Zespół nabłoniaków znamionowych	634	Zespół Nethertona
2574	Zespół Moynahana	464321	Zespół naczyńniakowatości trzewno-skrónej i małopłytkowości	2671	Zespół Neu i Laxova
1052	Zespół mozaikowej aneuploidii	75508	Zespół naczyńniowo-osteohipotroficzny	2479	Zespół Neuhäusera
60040	Zespół mózg olbrzymi-malformacje kapilarne-polimikrogyria	99880	Zespół nadczynność przytarczyc - guz szczęki	3350	Zespół Neuhausera, Daly i Magnelli
209905	Zespół mózg-płuca-tarczycy	83639	Zespół nadkrzepliwości spowodowany niedoborem glikozylofosfatydyloinozytolu	2672	Zespół Neuhausera, Eichnera i Opitza
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	450322	Zespół nadlepkości poliklonalnej	59306	Zespół neuroakantozy McLeoda
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy typu 3	96170	Zespół nadliczbowego der(22)	457205	Zespół neurodegeneracyjny o początku w wieku dziecięcym z aksonalną neuropatią ruchową i czuciową i zanikiem nerwu wzrokowego
163961	Zespół mózgowo-mózdkowo-szczelinowy sprzężony z chromosomem X	178345	Zespół nadmiaru aromatazy		
66625	Zespół mózgowo-oczno-nosowy	477831	Zespół nadmiernego wzrastania Kosakiego		
→2995	Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-limfatyczny	477831	Zespół nadmiernego wzrastania, dysmorfii czaszkowo-twarzowej, hiperplastycznej skóry i zmian w istocie białej		
1466	Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
217382	Zespół neurodegeneracyjny z powodu zaburzeń transportu kwasu foliowego w mózgu	2323	Zespół niedoczynności przytarczyc, niskiego wzrostu, niepełnosprawności intelektualnej i napadów padaczkowych	→1762	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i nawracających infekcji sprzężony z chromosomem X
2676	Zespół neuroektodermalno-endokrynologiczny	49827	Zespół niedokrwistości megaloblastycznej wrażliwej na tiaminę	457260	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i zaburzeń ruchu sprzężony z chromosomem X
2316	Zespół neuroektodermalny Johnsona	989	Zespół niedorozwoju języka i hipodaktylii	468678	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, małogłowia, zeza i zaburzeń zachowania
3474	Zespół neuroektodermalny, typu Zunicha	2970	Zespół niedorozwoju mięśni brzucha	457240	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, niskiego wzrostu i nadwagi sprzężony z chromosomem X
163746	Zespół neurologiczny Waardenburga i Shaha	890	Zespół niedrożności zatok wątrobowych	3454	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, opóźnienia w rozwoju i przykurczy
397744	Zespół neuropatia obwodowa-miopia-chrypka-głuchota	171714	Zespół niemowlęcej padaczki Amiszów	457365	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, osłabienia mięśni, niskiego wzrostu i dysmorfii twarzy
397744	Zespół neuropatia obwodowa-miopia-chrypka-utrata słuchu	397941	Zespół niepełnosprawności intelektualnej i otyłości tułowiowej	435638	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i stereotypowych ruchów ręki
457205	Zespół neuropatii aksonalnej, zaniku nerwu wzrokowego i deficytu poznawczego	464311	Zespół niepełnosprawności intelektualnej spowodowany mutacją punktową DYRK1A	127	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, padaczki i zaburzeń endokrynologicznych
85334	Zespół neurozwyrodnieniowy typu Bertini sprzężony z chromosomem X	459070	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, hipoplazji mózdzku i dysplazji kręgowo-nasadowej	436151	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, utraty języka ekspresywnego i dysmorfii twarzy
85336	Zespół neurozwyrodnieniowy typu Hamela sprzężony z chromosomem X	480907	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, opóźnienia w rozwoju, dysmorfii twarzy i szczątkowej kości krzyżowo-ogonowej?	457279	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, wielkogłowia, hipotonii i zaburzeń zachowania
369852	Zespół neutropenia wrodzona-mielofibroza-nefromegalia	423479	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężonej z chromosomem X, sztywności kończyn, dystrofii siatkówki i moczówki prostej	2466	Zespół niepełnosprawności intelektualna - afazja - powłóczysty chód - przywiedzione kciuki
369852	Zespół neutropenia wrodzona-zwłóknienie szpiku-nefromegalia	485350	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X sprzężony z CLCN4	85332	Zespół niepełnosprawności intelektualna sprzężona z chromosomem X - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki
370059	Zespół NEVADA	485418	Zespół niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X sprzężony z CLCN4	404440	Zespół niepełnosprawności intelektualna-dysmorfia twarzy z powodu haploinsuficencji SETD5
→1900	Zespół Nevo	464306	Zespół niepełnosprawności intelektualnej zależny od DYRK1A	370010	Zespół niepełnosprawności intelektualna-dysmorfia twarzy-wady dłoni
83471	Zespół Nezelofa	464311	Zespół niepełnosprawności intelektualnej zależny od DYRK1A spowodowany mutacją punktową	314575	Zespół niepełnosprawności intelektualna-hipotonia-brachycefalia-zwężenie odźwiernika-wnętrostwo
69087	Zespół NFJ	268261	Zespół niepełnosprawności intelektualnej zależny od DYRK1A z powodu mikrodelecji 21q22.13q22.2	369837	Zespół niepełnosprawności intelektualna-napady padaczkowe-hipotonia-wady oftalmologiczne i szkieletowe
3051	Zespół Nicolaidesa i Baraitsera	436151	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, afazji ekspresyjnej i dysmorfii twarzy	369950	Zespół niepełnosprawności intelektualna-napady padaczkowe-wielkogłowie-otyłość
73267	Zespół nie-24-godzinne rytmu snu-czuwania	397709	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, grubych rysów twarzy, wielkogłowia i hipotrofii mózdzku		
94086	Zespół niebieskich pieluszek				
158029	Zespół niebieskobarwliwego histiocyta				
293978	Zespół Niedobór funkcji części przedniej przysadki-zmienny Niedobór odporności				
280763	Zespół niedoboru AP4				
71277	Zespół niedoboru Glut-1				
329235	Zespół niedoboru IGSF1				
275517	Zespół niedoboru kaspazy 8				
217390	Zespół niedoboru odporności DOCK8				
935	Zespół niedoboru odporności i niskorosłości krótkokończynowej				
183707	Zespół niedoboru odporności neutrofilowej				
71275	Zespół niedoboru Rh				
3453	Zespół niedoczynności przytarczyc, choroby Addisona i kandydozy śluzowo-skinnej				
2323	Zespół niedoczynności przytarczyc, niepełnosprawności intelektualnej i dysmorfii				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
412069	Zespół niepełnosprawność intelektualna-obturacyjny bezdech senny-łagodna dysmorfia spowodowana mutacjami AHDC1	420794	Zespół niskiego wzrostu, kifozy, hipoplazji nasady kości biodrowej, stożkowatych nasad i dysmorfii twarzy	263508	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIg
397973	Zespół niepełnosprawność intelektualna-otyłość-prognatyzm-anomalie oczu i skóry	435804	Zespół niskiego wzrostu, zaawansowanego wieku kostnego i zapalenia kości i stawów o wczesnym początku	95428	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIh
369847	Zespół niepełnosprawność intelektualna-ruchy hiperkinetyczne-atakja tułowia	97360	Zespół niskorosłość mezomeliczna - małe narządy płciowe	263487	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIi
363611	Zespół niepełnosprawność intelektualna-trudności w odżywianiu-opóźnienie rozwoju-małowagowie	1422	Zespół Nivelona, Nivelona i Mabile'a	263501	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIj
363528	Zespół niepełnosprawność intelektualna-zez	1884	Zespół Noble'a, Bassa i Shermana	314667	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIk
391372	Zespół niepełnosprawność intelektualna-znaczne opóźnienie mowy-łagodny dysmorfizm	1451	Zespół NOMID	468684	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIo
423454	Zespół nieprawidłowości paznokci i zębów, rogowca dłoniowo-podeszwowego brzeżnego i hiperpigmentacji jamy ustnej	648	Zespół Noonan	466703	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIp
→244	Zespół nieruchomych rzęsek, typ Kartagenera	500	Zespół Noonan z mnogimi plamami soczewicowatymi	86309	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIj
324977	Zespół niestabilności proteasomów	2662	Zespół nosowo-palcowo-akustyczny	79327	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIk
2295	Zespół niestabilności stawów	2703	Zespół Nova	91131	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIm
2633	Zespół Nievergelta	280234	Zespół Null	244310	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIn
785	Zespół niewrażliwości na estrogeny	97297	Zespół Oberklaida i Danksa	263494	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIo
1766	Zespół niewyrównania	79332	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein IIId	280071	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIp
90002	Zespół niezróżnicowanej tkanki łącznej	79333	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein IIIe	300536	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIr
3033	Zespół niezróżnicowanych kanalików nerkowych	468699	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typ IIIn	329178	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIu
2322	Zespół Niikawa i Kuroki	79325	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIh	370927	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIy
647	Zespół Nijmegen	79328	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIL	448010	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIz
59303	Zespół NISCH	79318	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIa	1453	Zespół obojczykowo-rizomeliczny
423454	Zespół niski wzrost, dysplazja paznokci, rogowiec dłoniowo-podeszwowy brzeżny i hiperpigmentacja jamy ustnej	79319	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIb	1563	Zespół obrzęk limfatyczny - niedoczynność przytarczyc
397623	Zespół niski wzrost-atrezja kanału słuchowego-hipoplazja żuchwy-anomalie szkieletowe	79320	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIc	313800	Zespół obrzęk nerwu wzrokowego-splenomegalia
391677	Zespół niski wzrost-atrofia nerwu wzrokowego-anomalia Pelgera i Huëta	79321	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIId	2048	Zespół obustronnego fałdu kory mózgowej (wieczka)
314394	Zespół niski wzrost-onychodysplazja-dysmorfia twarzy-hipotrichoza	79322	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIe	438117	Zespół obustronnych zwichnięć bioder i głowy kości promieniowej, niskiego wzrostu, skoliozy, zrostów kości nadgarstka, stopy wydrążonej i dysmorfii twarzy
2616	Zespół niskiego wzrostu Yakutów	79323	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIf	2704	Zespół Ochoa
464288	Zespół niskiego wzrostu, brachydaktylii, otyłości i opóźnienia rozwoju	79324	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIg	3339	Zespół oczo-ektodermalny
		79326	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIi	2713	Zespół oczo-kostno-skórny
		397941	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu III spowodowany niedoborem MAN1B1	1106	Zespół oczo-kończynowy
		79329	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIa	534	Zespół oczo-mózgowo-nerkowy
		79330	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIb	534	Zespół oczo-mózgowo-nerkowy Lowe'a
		238459	Zespół obniżonej glikozylacji glikoprotein typu IIIf	1647	Zespół oczo-mózgowo-skórny
				2707	Zespół oczo-mózgowo-twarzowy typu Kaufmana

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2715	Zespół oczno-nerkowo-mózdkowy	261638	Zespół Okihiro z powodu mikrodelecji 20q13	79134	Zespół opóźnienia w rozwoju, padaczki i cukrzycy noworodków
1305	Zespół oczno-palcowo-przetykowo-dwunastniczy	261638	Zespół Okihiro z powodu monosomii 20q13	99989	Zespół opóźnienia w rozwoju, padaczki i cukrzycy noworodków, postać pośrednia
391641	Zespół oczno-palcowo-przetykowo-dwunastniczy typu 1	261647	Zespół Okihiro z powodu mutacji punktowej	404451	Zespół opóźnienie rozwoju związane z FBLN1-wada centralnego układu nerwowego-syndaktylia
2714	Zespół oczno-podniebieno-mózgowy	79094	Zespół okluzji tętnic Grange'a	391348	Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia-upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa
→293843	Zespół oczno-podniebieno-szkieletowy	32960	Zespół okresowy związany z receptorem 1 czynnika martwicy nowotworów	391366	Zespół opóźnienie wzrostu-łagodne opóźnienie rozwoju-przewlekle zapalenie wątroby
→293843	Zespół oczno-szkieletowo-brzusznym	32960	Zespół okresowy związany z receptorem 1 TNF	→293843	Zespół OSA
2712	Zespół oczno-twarzowo-sercowo-zębowy	66629	Zespół okrężnicy olbrzymiej Goldberga i Shprintzena	93382	Zespół Osebolda i Remondiniego
398156	Zespół oczno-uszno-czołowo-nosowy	370127	Zespół olbrzymich płytek Medicha	107	Zespół oskrzelowo-uszno-nerkowy
374	Zespół oczno-uszno-kręgowy/kręgosłupowy	238637	Zespół olbrzymiego pęcherza moczowego i moczowodów olbrzymich	2760	Zespół OSLAM
2307	Zespół oczno-uszno-promieniowy	→113	Zespół Oley'a	363665	Zespół osteoliza kończyn-zmiany przypominające keloid-przedwczesne starzenie
157962	Zespół oczno-uszny typu Schordereta	300576	Zespół oligodoncja - predyspozycja do nowotworów	2324	Zespół osteopenii, niepełnosprawności intelektualnej i rzadkich włosów
2717	Zespół oczno-włosowo-odbytowy	137831	Zespół oligofreniny-1	370088	Zespół ostra dziecięca niewydolność wątroby-zaburzenia wieloukładowe
2717	Zespół oczno-włosowo-odbytowy Manitoba	2920	Zespół Olivera	1338	Zespół Ostravika, Lindemanna i Solberga
99806	Zespół oczno-zębowy	3363	Zespół Olivera i McFarlane'a	140896	Zespół ostrej niewydolności oddechowej
2709	Zespół oczno-zębowy, typ Rutherforda	659	Zespół Olmsteda	70578	Zespół ostrej niewydolności oddechowej dorosłych
314662	Zespół odcinkowego przerostu postępującego z hiperplazją włóknisto-tłuszczową	1183	Zespół OMA	466794	Zespół ostrej niewydolności wątroby niemowląt, ataksji mózdkowej oraz obwodowej neuropatii czuciowej
2710	Zespół ODDD	39041	Zespół Omenna	464724	Zespół ostrej niewydolności wątroby u niemowląt związany z gorączką
1305	Zespół ODED	2741	Zespół OMM	99965	Zespół O'Sullivan i McLeoda
391641	Zespół ODED typu 1	3191	Zespół Onata	69082	Zespół OTUDP
999	Zespół O'Doherty	99803	Zespół Ondine'a i Hirschsprunga	1179	Zespół Ouvriera i Billsona
2253	Zespół O'Donnella i Pappasa	661	Zespół Ondyny	3387	Zespół owłosionego gardła
284388	Zespół odwracalnego kurczu naczyń mózgowych	→33364	Zespół ONMR	411986	Zespół padaczka ślepoty korowani niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy
101063	Zespół odwrócenia trzewi	137831	Zespół OPHN1	1951	Zespół padaczki i telangiectazji
96092	Zespół odwróconej duplikacji/delecji 8p	2745	Zespół Opitza	171714	Zespół padaczki o początku w wieku niemowlęcym, zatrzymania rozwoju i ślepoty
96092	Zespół odwróconej duplikacji/delecji 8p	306597	Zespół Opitza BBB/G sprzężony z chromosomem X	86908	Zespół padaczkowy z drgawkami połowicznymi i porażeniem połowicznym
2676	Zespół Oertera, Friedmana i Andersona	2745	Zespół Opitza G/BBB	163703	Zespół padaczkowy związany z infekcją gorączkową
2792	Zespół OFC	306597	Zespół Opitza G/BBB sprzężony z chromosomem X	991	Zespół PAGOD
2712	Zespół OFCD	1786	Zespół Opitza i Caltabiano	2802	Zespół Pagon, Birda i Dettera
276432	Zespół Ogdena	93932	Zespół Opitza i Kaveggia		
75382	Zespół Oguchiego	306597	Zespół Opitza sprzężony z chromosomem X		
1186	Zespół Ohaha	99832	Zespół oporności na hormon tyreotropowy		
2728	Zespół Ohdo	2297	Zespół oporności na insulinę typu A		
293707	Zespół Ohdo sprzężony z chromosomem X	2298	Zespół oporności na insulinę typu B		
2728	Zespół Ohdo, Madokoro i Sonoda	99832	Zespół oporności na THR		
1934	Zespół Ohtahara	363444	Zespół opóźnienia rozwoju zależnego od THOC6, małowłowa i dysmorfii twarzy		
3411	Zespół OHVIRA	459061	Zespół opóźnienia rozwoju, niskiego wzrostu, cech dysmorficznych i rzadkich włosów		
2729	Zespół Okamoto				
93293	Zespół Okihiro				
261638	Zespół Okihiro z powodu del(20)(q13)				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1993	Zespół Pai	2850	Zespół Perniola, Krajewskiej i Carnevale	1442	Zespół pierścieniowego chromosomu 18
→79500	Zespół palcowo-nerkowo-mózgowy	2855	Zespół Perraulta	2741	Zespół Pillay'a
171695	Zespół palidopiramidalny	178509	Zespół Perry'ego	3353	Zespół Pinheiro, Freire Maia i Miranda
672	Zespół Pallistera i Hall	709	Zespół Petersa-plus	→2510	Zespół Pinsky'ego, Di George'a i Harley'a
884	Zespół Pallistera i Killiana	2776	Zespół Petit i Frynsa	2896	Zespół Pitta i Hopkinsa
2804	Zespół Pallistera i W	2963	Zespół Petty	→280	Zespół Pitta, Rogersa i Danksa
2184	Zespół Palmera i Pagona	2963	Zespół Petty, Laxova i Wiedemanna	1078	Zespół Piussana, Lenaerts i Mathieu
401764	Zespół pancytopenia-opóźnienie rozwoju	2869	Zespół Peutza i Jeghersa	444138	Zespół pIACK
69126	Zespół PAPA	42642	Zespół PFAPA	2375	Zespół plotta
678	Zespół Papillon i Lefèvre	710	Zespół Pfeiffera	280234	Zespół pIP1 null
2750	Zespół Papillona, Léage'a i Psaume'a	3224	Zespół Pfeiffera i Kapferera	54028	Zespół plummera i Vinsona
320406	Zespół paraplegia spastyczna-zanik nerwu wzrokowego-neuropatia	2921	Zespół Pfeiffera i Mayera	69739	Zespół pnia mózgu Navajo
464282	Zespół paraplegii spastycznej, ciężkiego opóźnienia w rozwoju i padaczki	93258	Zespół Pfeiffera typu 1	869	Zespół poczwórnego A
464282	Zespół paraplegii spastycznej, opóźnienia psychoruchowego i napadów padaczkowych	93259	Zespół Pfeiffera typu 2	1388	Zespół podniebieno-palcowy, typ Catela i Manzke
2825	Zespół PARC	93260	Zespół Pfeiffera typu 3	567	Zespół podniebieno-sercowo-twarzowy
90307	Zespół Parkesa i Webera	2872	Zespół Pfeiffera, Singera i Zschieschego	3424	Zespół podniebieno-twarzowo-szkieletowy
363654	Zespół parkinsonizm sprzężony z chromosomem X - sztywność	33577	Zespół Pfeiffera, Webera i Christiana	1149	Zespół podobny do artrogrypozy
171695	Zespół parkinsonowsko-piramidowy	2871	Zespół Pfeiffera, Palma i Tellera	97297	Zespół podobny do C
1214	Zespół Parry'ego i Romberga	42775	Zespół PHACE	401901	Zespół podobny do choroby Huntingtona z powodu ekspansji C9ORF72
94083	Zespół Partingtona	171848	Zespół PHARC	401901	Zespół podobny do choroby Huntingtona związany z C9ORF72
→193	Zespół Partingtona i Andersona	2876	Zespół PHAVER	1001	Zespół podobny do dziedzicznej osteodystrofii Albrighta
94083	Zespół Partingtona i Mulley'a	228410	Zespół PHD	1001	Zespół podobny do dziedzicznej osteodystrofii Albrighta
1394	Zespół Pascuala i Castroviejo typu 1	48652	Zespół Phelan i McDermid	137605	Zespół podobny do nerwiakowłókniakowości-1
42775	Zespół Pascuala i Castroviejo typu 2	→33364	Zespół PIBIDS	137605	Zespół podobny do NF1
289478	Zespół PASH	505	Zespół Piccardi, Lassueura i Little'a	99807	Zespół podobny do PEHO
1252	Zespół Pashayan	353253	Zespół piekących ust	91135	Zespół podobny do Pseudoxanthoma elasticum
1252	Zespół Pashayan i Prozansky'ego	1566	Zespół Pierquina	398073	Zespół podobny do PWS
295000	Zespół pasm owodni	2886	Zespół Pierre'a i Robina - wrodzona wada serca - stopa końsko-szpotała	91135	Zespół podobny do PXE
2278	Zespół Passwella, Goodmana i Sirkowskiego	3450	Zespół Pierre'a i Robina - chondrodysplazja płodu	97297	Zespół podobny do trigonocefalii Opitza
3378	Zespół Patau'a	1388	Zespół Pierre'a i Robina - hiperfalangia - klinodaktylia	1974	Zespół podobny do zespołu Aarskoga
2439	Zespół Pattersona i Stevensona	1388	Zespół Pierre'a i Robina z hiperfalangią i klinodaktylią	221120	Zespół podobny do zespołu aminopterynowego bez aminopteryny
2439	Zespół Pattersona, Stevensona i Fontaine'a	2888	Zespół Pierre'a i Robina - anomalia twarzowo-palcowa	85278	Zespół podobny do zespołu Angelmana sprzężony z chromosomem X
238744	Zespół paznokciowo-palcowo-sutkowy	364577	Zespół Pierre'a i Robina z niepełnosprawnością intelektualną i brachydaktylią	→95699	Zespół podobny do zespołu Antley'a i Bixlera - obojnacze narządy płciowe - zaburzenia steroidogenezy
2614	Zespół paznokciec-rzepka	436003	Zespół Pierre'a i Robina, przykurczy i opóźnienia w rozwoju	921	Zespół podobny do zespołu CHARGE
699	Zespół Pearsona	1335	Zespół piersiowo-brzuszy		
2836	Zespół PEHO	2670	Zespół Piersona		
83628	Zespół PELVIS	90023	Zespół pierwotnego niedoboru odporności z niskim wzrostem		
994	Zespół Pena i Shokeira typu 1	90023	Zespół pierwotnego niedoboru odporności z powodu niedoboru p14		
1466	Zespół Pena i Shokeira typu 2	436182	Zespół pierwotnej niskorosłości mikrocefalicznej i oporności na insulinę		
705	Zespół Pendreda	141136	Zespół pierwszego tłuszczu skrzelowego		
313936	Zespół PENS				
2905	Zespół PEP				
2576	Zespół Perheentupa				
2849	Zespół Perlmana				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
381	Zespół podobny do zespołu Chediak i Higashi	2911	Zespół Polandia	→2353	Zespół powiekowo-twarzowo szkieletowy
96095	Zespół podobny do zespołu Corneli de Lange	2917	Zespół polidaktylia-miopia	1997	Zespół powiekowo-wargowo-zębowy
→2052	Zespół podobny do zespołu Frasera	420584	Zespół polidaktylii pozaosiowej, wad części przedniej przysadki i dysmorfii twarzy	2202	Zespół PPK-głuchota
2109	Zespół podobny do zespołu Hallermana i Streiffa	3143	Zespół poliendokrynopatii autoimmunologicznej typu 2	177910	Zespół Pradera i Willego spowodowany mutacją imprintingu
2109	Zespół podobny do zespołu Hallermana i Streiffa	3453	Zespół poliendokrynopatii autoimmunologicznej, drożdżycy i dystrofii ektodermalnej	177901	Zespół Pradera i Willego spowodowany ojcowską delecją 15q11q13 typu 1
220465	Zespół podobny do zespołu Larona	453533	Zespół poliendokrynopatii i polineuropatii	177904	Zespół Pradera i Willego spowodowany ojcowską delecją 15q11q13 typu 2
284139	Zespół podobny do zespołu Larsena, typ B3GAT3	157798	Zespół polipowatości hiperplastycznej	177907	Zespół Pradera i Willego spowodowany translokacją
2460	Zespół podobny do zespołu Mardena i Walkera	2869	Zespół polipy i plamki	98754	Zespół Pradera i Willego z powodu matczynej jednorodzielskiej disomii chromosomu 15
3032	Zespół podobny do zespołu Meckela typu 1	→33364	Zespół Pollitta	398069	Zespół Pradera i Willego z powodu mutacji punktowej
3032	Zespół podobny do zespołu Meckela związany z NPHP3	1183	Zespół POMA	98793	Zespół Pradera i Willego z powodu ojcowskiej delecji 15q11q13
221150	Zespół podobny do zespołu Pitta i Hopkinsa	2834	Zespół pomarszczonej skóry	739	Zespół Pradera i Williego
398073	Zespół podobny do zespołu Pradera i Willego	2616	Zespół ponurej/posępnej/ twarzy	739	Zespół Pradera, Labharta i Williego
398079	Zespół podobny do zespołu Pradera i Willego z powodu mutacji punktowej	2942	Zespół poporażenny	2956	Zespół Prata, Liberala i Goncalvesa
398079	Zespół podobny do zespołu Pradera i Willego z powodu mutacji punktowej	306547	Zespół porencefalia-mikrocefalia-obustronna zaćma wrodzona	293822	Zespół predyspozycji do czerniaka i raka nerwowokomórkowego związany z MITF
171829	Zespół podobny do zespołu Pradera i Williego spowodowany delecją 6q16	2942	Zespół Post-Polio	289539	Zespół predyspozycji do nowotworów związany z BAP1
2969	Zespół podobny do zespołu Proteus	457212	Zespół postępującego drżenia samoistnego, upośledzenia mowy, dysmorfii twarzy, niepełnosprawności intelektualnej i nieprawidłowego zachowania	2958	Zespół Prieto, Badia i Mulasa
3105	Zespół podobny do zespołu Robinowa	477814	Zespół postępującego małegołowia, napadów padaczkowych, ślepoty korowej i opóźnienia w rozwoju	1451	Zespół Prieura i Griscelli
52047	Zespół podobny do zespołu Vatera z nadciśnieniem płucnym, nieprawidłowymi uszami i niedoborem wzrostu	448251	Zespół postępującej autosomalnej recesywnej ataksji i czuciowo-nerwowej utraty słuchu	3042	Zespół Primrose'a
→3447	Zespół podobny do zespołu Weavera	448251	Zespół postępującej autosomalnej recesywnej ataksji i głuchoty	740	Zespół progerii Hutchinsona i Gilforda
1979	Zespół podobny do zespołu Wernera spowodowany mieszanym niedoborem czynnika wzrostu	457395	Zespół postępującej dysplazji kręgowo-nasadowo-przynasadowej, niskiego wzrostu, krótkich czwartych kości śródstopia i niepełnosprawności intelektualnej	280576	Zespół progerii Nestora i Guillermo
411590	Zespół podobny do zespołu Wolframa	438134	Zespół postępującej neurozwyrodnieniowej wrażliwości na światło zależnej od PCNA	363618	Zespół progerii sercowo-skórnej związany z LMNA
50812	Zespół podobny do zespołu Zellwegera bez zaburzeń peroksysomalnych	466921	Zespół postępujących przykurczów, słabości obręczowo-kończynowej i dystrofii mięśniowej	2962	Zespół progerii typu De Bary
2698	Zespół poduszeczki kłykciowe-leukonychia-głuchota czuciowo-nerwowa-rogowiec dłoni i stóp	157820	Zespół potliwości indukowany chłodem	300382	Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia
3411	Zespół podwójna macica - niedrożna szczątkowa pochwa	1713	Zespół Potockiego i Lupskiego	2963	Zespół progeroidalny, typ Petty
869	Zespół podwójnego A	52022	Zespół Potockiego i Shaffera	52022	Zespół proksymalnej delecji 11p
443101	Zespół podwzgórzowej hipernatemii z adypsją	869	Zespół potrójnego A	744	Zespół Proteusa
2905	Zespół POEMS	415	Zespół potrójnego H	2508	Zespół Prouda
2286	Zespół pojedynczego środkowego siekacza szczęki	3375	Zespół potrójnego X	2508	Zespół Prouda, Levine'a i Carpentera
130	Zespół Pokkuri	2876	Zespół Powella, Chandra i Saala	398097	Zespół przeciwciał antyfosfolipidowych noworodków
		2201	Zespół Powella, Venencie i Gordona	363665	Zespół przedwczesnego starzenia, typ Penttinena

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
314432	Zespół przepuklina Spieguela-wnętrostwo	2241	Zespół pęcherza moczowego olbrzymiego, hipoplazji jelita grubego i zmniejszonej perystaltyki jelit	3088	Zespół Revesza
276280	Zespół przerost połowicy-mnoga tłuszczakowatość	85201	Zespół płciowo-rzepkowy	3096	Zespół Reye'a
2346	Zespół przerostu naczyń i kości	1300	Zespół płetwistości podkolanowej	779	Zespół Reynoldsa
404443	Zespół przerostu związany z DNMT3A	2987	Zespół płetwistości łokciowych	140976	Zespół RHYNS
137634	Zespół przerostu związany z RNF135	274	Zespół płytek olbrzymich	1399	Zespół Richardsa i Rundle'a
95496	Zespół przerywania szypuły przysadki	3010	Zespół Qazi i Markouizosa	240071	Zespół Richardsons
188	Zespół przesiąkania włószniczek	769	Zespół Rabsona i Mendenhalla	2323	Zespół Richardsons i Kirka
95431	Zespół przetoczenia krwi między płodami	420741	Zespół radiowrażliwości, niedoboru odporności, dysmorfii i trudności w uczeniu	3101	Zespół Richieri Costa i da Silva
420402	Zespół przetoki kanału półkolistego	1832	Zespół Raina	→2995	Zespół Richieri Costa i Guion Almeida
2856	Zespół przetrwałego przewodu Mullera	50811	Zespół Rajaba i Sprangera	3102	Zespół Richieri Costa i Pereira
91495	Zespół przetrwałego unaczynienia płodowego	100093	Zespół rakowiaka	2511	Zespół Richieri Costa, Guion Almeida i Ramosa
325004	Zespół przewlekła atypowa dermataza neutrofilowa-lipodystrofia-podwyższona temperatura	99843	Zespół Rambama i Hasharona	→2353	Zespół Richieri Costa, Guion Almeida i Rodini
435988	Zespół przewlekłej dysarytmii przedsionkowej i jelitowej	3018	Zespół Rambauda i Galliana	1784	Zespół Richieri, Costa i Colletto
324999	Zespół przykurcze stawów-atrofia mięśni-niedokrwistość mikrocytarna-zapalenie tkanki tłuszczowej-lipodystrofia towarzysząca	3018	Zespół Rambauda, Galliana i Toucharda	1794	Zespół Richieri, Costa i Gorfina
314002	Zespół przykurcze-płetwistość szyi-mikrognacja-hipoplastyczne sutki	3019	Zespół Ramona	28378	Zespół Richnera i Hanharta
88924	Zespół przyległych genów twardzina układu/wielotorbielowatość nerek	1051	Zespół Ramosa i Arroyo	606	Zespół Rickera
2952	Zespół przywiedzionych kciuków i artrogrypozy, typ Christiana	3020	Zespół Ramsaya Hunta	420741	Zespół RIDDLE
2953	Zespół przywiedzionych kciuków i stopy końsko-szpotawej	3021	Zespół RAPADILINO	782	Zespół Riegera
2953	Zespół przywiedzionych kciuków i stopy końsko-szpotawej, typu Dundar	→1071	Zespół Rappa i Hodgkina	91483	Zespół Riegera
2306	Zespół pseudo-izotretynoinowy	1929	Zespół Rasmussena	1764	Zespół Riley'a i Day'a
263482	Zespół pseudo-Morquio typu 2	99852	Zespół Ravine	217335	Zespół RIN2
1229	Zespół pseudo-TORCH	2840	Zespół Ray'a, Petersona i Scotta	7	Zespół Ritschera i Schinzela
→300	Zespół pseudo-Zellwegera	93111	Zespół RCAD	3098	Zespół rizomeliczny
221120	Zespół pseudoaminopterynowy	53721	Zespół rdzeniowy tętniczo-żylny metameryczny	3103	Zespół Robertsa
2976	Zespół pseudoleprechaunizmu typu Pattersona	1188	Zespół Reardona i Baraitsera	3103	Zespół Robertsa - S.C. fokomelia
2985	Zespół pseudoprogerii	2631	Zespół Reardona, Halla i Slaney'a	97360	Zespół Robinowa
3103	Zespół pseudotalidomidowy	96167	Zespół Rec8	→794	Zespół Robinowa i Soraufa
247698	Zespół PTC	96167	Zespół Rec(8)	2780	Zespół Robinowa i Ungera
2997	Zespół ptozy i porażenia fałdów głosowych	94125	Zespół recesywnej ataksji mitochondrialnej	97360	Zespół Robinowa, Silvermana i Smitha
2028	Zespół Poretica	523	Zespół Reed	391384	Zespół rodzinnego bólu epizodycznego
2442	Zespół Purtilo	3221	Zespół Refetoffa	391389	Zespół rodzinnego bólu epizodycznego z przewagą w górnej części ciała
2241	Zespół pęcherz moczowy olbrzymi-niedorozwój jelita grubego-spowolnienie perystaltyki jelit-wodonercze	1525	Zespół Reginato i Schiapachasse	391392	Zespół rodzinnego bólu epizodycznego z przewagą w kończynach dolnych
		983	Zespół regresji jąder	2295	Zespół rodzinnej niestabilności stawów
		3027	Zespół regresji krzyżowej	2300	Zespół rodzinnej wieloodcinkowej atrezji jelit
		2634	Zespół Reinhardta i Pfeiffera	49827	Zespół Rogersa
		29207	Zespół Reitera	281201	Zespół rogowacenie linijne-rybia łuska wrodzona-rogowiec twardzinowy
		29207	Zespół Reitera	2198	Zespół rogowiec dłoni i stóp - nowotwór przetyku
		96167	Zespół rekombinacji chromosomu 8	2202	Zespół rogowiec dłoni i stóp - utrata słuchu
		96167	Zespół rekombinowanego chromosomu 8	384	Zespół rogowiec dłoniowo-podeszwy - sklerodaktylia
		93975	Zespół Reniera, Gabreelsa i Jaspera	3177	Zespół rogówka - mózdzek
		3242	Zespół Renpenninga		
		3088	Zespół retinopatii, niedokrwistości i wad centralnego układu nerwowego		
		233	Zespół retrakcji Duane'a		
		778	Zespół Retta		
		3088	Zespół Revesz i DeBuse'ego		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
2479	Zespół rogówki olbrzymiej i niepełnosprawności intelektualnej	→33364	Zespół rozszczepu włosowego włośa	79270	Zespół Sanfilippo typu B
3194	Zespół rogówkowo-skórno-kostny	818	Zespół RSH	79271	Zespół Sanfilippo typu C
198	Zespół rogu potylicznego	783	Zespół Rubinsteina i Taybiego	79272	Zespół Sanfilippo typu D
353298	Zespół Roifmana	353277	Zespół Rubinsteina i Taybiego spowodowany mutacjami CREBBP	2323	Zespół Sanjada i Sakatiego
221139	Zespół Roifmana i Chitayat	353284	Zespół Rubinsteina i Taybiego z powodu haploinsuficjencji EP300	2155	Zespół Santosa, Mateusa i Leala
→1855	Zespół Roifmana i Melameda	353281	Zespół Rubinsteina i Taybiego z powodu mikrodelecji 16p13.3	793	Zespół SAPHO
3109	Zespół Rokitansky'ego	1768	Zespół Rudda i Klimeka	3130	Zespół Satoyoshi
101016	Zespół Romano i Warda	→798	Zespół Rudigera	2013	Zespół Say, Barber i Hobbsa
3110	Zespół Rombo	435953	Zespół Ruijsa i Aalfsa	3369	Zespół Say'a i Meyera
54251	Zespół ropni aseptycznych	1672	Zespół Russella	3132	Zespół Saya, Barbera i Millera
1837	Zespół Rosenberga i Lohra	1834	Zespół Russella, Weavera i Bulla	3047	Zespół Say'a, Barbera, Biesekera, Younga i Simpsona
329	Zespół Rosenthala	2709	Zespół Rutherforda	3133	Zespół Say'a, Fielda i Coldwella
314613	Zespół rosnącego potworniaka	3121	Zespół Ruvalcaba	370052	Zespół SCALP
2909	Zespół Rothmunda i Thomsona	363992	Zespół rybiej łuski niski wzrost-brachydaktylia-mikrosferofakia	3134	Zespół SCARF
221008	Zespół Rothmunda i Thomsona typu 1	91132	Zespół rybiej łuski i hipotrichozy	420402	Zespół SCD
221016	Zespół Rothmunda i Thomsona typu 2	88621	Zespół rybiej łuski wcześniaków	1383	Zespół Schaapa, Taylora i Baraitsera
3111	Zespół Rotor	352333	Zespół rybiej łuski wrodzonej, niepełnosprawności intelektualnej i kwadriplegii spastycznej	370039	Zespół Schaudera
3115	Zespół Roussy'ego i Lévy'ego	352333	Zespół rybiej łuski wrodzonej, niepełnosprawności intelektualnej i tetraplegii spastycznej	93474	Zespół Scheie
1323	Zespół Rozina - kamptodaktylia	91132	Zespół rybiej łuski, atrofodermii mieszkowej i hipotrichozy	2353	Zespół Schilbacha i Rotta
86918	Zespół rozlana hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa - akrocjanoza	91132	Zespół rybiej łuski, atrofodermii mieszkowej, hipotrichozy i hipohydrozy	1830	Zespół Schimke
86918	Zespół rozlany rogowiec dłoniowo-podeszwowy - akrocjanoza	59303	Zespół rybiej łuski, hipotrichozy i stwardniającego zapalenia dróg żółciowych	2612	Zespół Schimmelpenninga
404437	Zespół rozlany zanik mózgu i mózdzku-nieuleczalne napady padaczkowe-postępująca mikrocefalia	2980	Zespół rzekomego obrzęku tarczy nerwu wzrokowego, zwężenia szpary powiekowej i anomalii rąk	3138	Zespół Schinzela
3429	Zespół rozszczep - wady kończyn i serca	2166	Zespół rzekomej trisomii 13	798	Zespół Schinzela i Giediona
363741	Zespół rozszczep oka-otyłość-hipogenitalizm-niepełnosprawność intelektualna	2438	Zespół ręka-noga-genitalia	3143	Zespół Schmidta
3253	Zespół rozszczep wargi/podniebienia-dysplazja ektodermalna	3105	Zespół Saala i Greensteina	2252	Zespół Schmitta, Gillenwatera i Kelly'ego
1756	Zespół rozszczepionej struny grzbietowej	286	Zespół Sacka i Barabasa	37748	Zespół Schnitzlera
1475	Zespół rozszczepu narządu wzroku i wady nerek	794	Zespół Saethre i Chotzena	3145	Zespół Schofera, Beetza i Bohla
2016	Zespół rozszczepu podniebienia i zrostów bocznych	300493	Zespół Saglikera	3041	Zespół Scholte, Begeera i van Essena
921	Zespół rozszczepu podniebienia, szczeliny gałki ocznej i głuchoty	2256	Zespół Saito, Kuba i Tsuruta	50944	Zespół Schopfa, Schulza i Passarge'a
2008	Zespół rozszczepu podniebienia, wady serca, wad narządów płciowych i ektrodaktylii	1409	Zespół Salamona	800	Zespół Schwartz'a i Jampela
→29384	Zespół rozszczepu twarzy Malpeucha	2613	Zespół Salcedo	800	Zespół Schwartz'a i Jampela typu 1
3		140969	Zespół Saldino i Mainzera	800	Zespół Schwartz'a, Jampela i Aberfelda
3253	Zespół rozszczepu wargi/poniebienia i dysplazji ektodermalnej	2230	Zespół Salti i Salem	806	Zespół Scotta
3253	Zespół rozszczepu wargi/poniebienia, syndaktylii i włosów skręconych	369992	Zespół SAM	1509	Zespół Scotta i Taora
		209964	Zespół samotnego wrzodu odbytnicy	1514	Zespół Scotta, Bryanta i Grahama
		397623	Zespół SAMS	1778	Zespół Seavera i Cassidy
		96167	Zespół San Luis Valley	→18205	Zespół Sebastiana
		71272	Zespół Sandifera	0	
		2378	Zespół Sandrowa	808	Zespół Seckela
		79269	Zespół Sanfilippo typu A	567	Zespół Sedlackova
				2528	Zespół Seemanova i Lesny
				647	Zespół Seemanova typu 2
				2759	Zespół Seghersa
				→528	Zespół Seipa
				→1768	Zespół Seliga, Benacerrafa i Greene
				3232	Zespół Sellarsa i Beightona
				79480	Zespół Seneara i Ushera
				1369	Zespół Sengersa
				2183	Zespół Sengersa, Hamela i Ottena
				1292	Zespół Seniora
				84081	Zespół Seniora i Boichisa

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1515	Zespół Sensenbrennera	231137	Zespół Silvera i Russella z powodu dup(7)(p11.2p13)	2234	Zespół Sohval i Soffer
477	Zespół Senter	96182	Zespół Silvera i Russella z powodu matczynej jednorodzielskiej disomii chromosomu 7	137608	Zespół SOLAMEN
392	Zespół serce - ręka typu 1	231147	Zespół Silvera i Russella z powodu matczynej jednorodzielskiej disomii chromosomu 11	2612	Zespół Solomona
1342	Zespół serce-kończyna typu 3	231137	Zespół Silvera i Russella z powodu mikroduplikacji 7p11.2-p13	2564	Zespół Sommera i Hinesa
1342	Zespół serce-ręka typu 3	231137	Zespół Silvera i Russella z powodu mikroduplikacji 7p11.2p13	1529	Zespół Sommera, Young, Wee i Frye
1342	Zespół serce-ręka, typ hiszpański	231144	Zespół Silvera i Russella z powodu mikroduplikacji 11p15	1355	Zespół Sonoda
168796	Zespół serce-ręka, typ słoweński	231137	Zespół Silvera i Russella z powodu trisomii 7p11.2-p13	391677	Zespół SOPH
1350	Zespół serce-ręka typu 2	231137	Zespół Silvera i Russella z powodu trisomii 7p11.2p13	1471	Zespół Sorsby
2872	Zespół sercowo-czaszkowy typu Pfeiffera	1968	Zespół Simosa'a, Penschazadeha i Bustosa	821	Zespół Sotosa
3238	Zespół sercowo-kręgowo-nadgarstkowo-twarzowy	→30049	Zespół Simpsona, Golabi i Behmela typu 2	420179	Zespół Sotosa 2
2229	Zespół sercowo-płciowy	373	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela	2572	Zespół spastycznej ataksji Beduinów
1340	Zespół sercowo-twarzowo-skróny	373	Zespół Simpsona, Golabiego i Behmela typu 1	401866	Zespół spastyczność-ataksja-anomalie chodu
567	Zespół sercowo-twarzowy Cayler	50809	Zespół Singh, Williamsa i McAlistera	→2909	Zespół Spellacy, Gibbsa i Wattsa
139466	Zespół SERKAL	85191	Zespół Singletona i Mertena	757	Zespół Spitzera i Weinsteina
43116	Zespół serotonergiczny	247698	Zespół Sipple'a	47612	Zespół splenomegalia-neutropenia-reumatoidalne zapalenie stawów
43116	Zespół serotoninowy	816	Zespół Sjögrena i Larssona	2745	Zespół spodziectwo-dysfagia
75508	Zespół Servelle'a i Martorella	→13783	Zespół skórno-sercowo-szkieletowy typu Borrone'a	2745	Zespół spodziectwo-hiperteloryzm
199343	Zespół SeSAME	4	Zespół skórno-włosowy	464282	Zespół SPPRS
1807	Zespół Setleisa	99688	Zespół skórno-śluzówkowy węzłów chłonnych	234	Zespół Sprinza i Nelsona
3162	Zespół Sezary'ego	2331	Zespół skórny CYLD	83453	Zespół sromowo-waginalno-dziąsłowy
2407	Zespół Shabbira	79493	Zespół skóry głowy-ucha-sutka	466926	Zespół SSM
897	Zespół Shaha i Waardenburga	2036	Zespół skóry ze zmarszczkami	565	Zespół stalowych włosów
29822	Zespół Shapiro	2834	Zespół skróconych kończyn dolnych i małożuchwia	140952	Zespół STAR
1506	Zespół Sharma, Kapoor i Ramji	1307	Zespół skrytoocze-syndaktylia	85146	Zespół Starka i Kaesera
809	Zespół Sharpa	2052	Zespół skrzelowo-oczno-twarzowy		Zespół starzejących się komórek T, limfadenopatii i niedoboru odporności spowodowany mutacją aktywności p110delta
91355	Zespół Sheehana	1297	Zespół skrzelowo-szkieletowo-płciowy	397596	
1147	Zespół Sheldona i Hall	1299	Zespół skrzelowo-uszno-nerkowy	84142	Zespół stałej aktywności włókien mięśniowych
3329	Zespół SHFLD	107	Zespół skrzelowo-uszny	438117	Zespół Steela
1008	Zespół Shokeira	52429	Zespół skurczów mioklonicznych z wiśniowymi plamkami	3186	Zespół Steinfelda
3163	Zespół SHORT	812	Zespół skąpości dróg żółciowych	3194	Zespół Sterna, Lubinsky'ego i Durrie
567	Zespół Shprintzena	52	Zespół Smitha i Magenis	36426	Zespół Stevensa i Johnsona
2462	Zespół Shprintzena i Goldberga	819	Zespół Smitha, Finemana i Myersa	828	Zespół Sticklera
3165	Zespół Shulmana	93974	Zespół Smitha, Lemiego i Opitza	90653	Zespół Sticklera typu 1
811	Zespół Shwachmana	820	Zespół Sneddona	90654	Zespół Sticklera typu 2
811	Zespół Shwachmana i Diamonda	3063	Zespół Snydera i Robinsona	166100	Zespół Sticklera typu 3
811	Zespół Shwachmana, Bodiana i Diamonda	314394	Zespół SOFT	233	Zespół Stillinga, Turka i Duane'a
3087	Zespół siatkówkowo-wątrobowo-endokrynologiczny			3199	Zespół Stimmlera
→33364	Zespół SIBIDS			2972	Zespół Stoelinga, de Koomena i Davisa
838	Zespół SICRET			3200	Zespół Stolla, Alembika i Fincka
3167	Zespół Sieglera, Brewera i Carey'a			3074	Zespół Stolla, Géraudela i Chauvina
→244	Zespół Siewerta			3201	Zespół Stolla, Kieny'ego i Dotta
369861	Zespół SIFD			2878	Zespół Stolla, Lévy'ego i Francforta
3168	Zespół Sillence			3204	Zespół Stormorkena, Sjaastada i Langsleta
100998	Zespół Silvera			140969	Zespół stożkowo-nerkowy
813	Zespół Silvera i Russella			2863	Zespół Strattona i Parkera
397590	Zespół Silvera i Russella spowodowany mutacją punktową			1277	Zespół Strattona, Garcia i Younga
231140	Zespół Silvera i Russella z powodu defektu imprintingu 11p15				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3205	Zespół Sturge'a i Webera			227972	Zespół toksycznego oleju
3205	Zespół Sturge'a, Webera i Dimitriego	293987	Zespół szybko postępująca otyłość dziecięca - dysfunkcja podwzgórza - niedotlenienie - dysregulacja autonomiczna	64686	Zespół Tolosa i Hunta
3205	Zespół Sturge'a, Webera i Krabbego			→31463 2	Zespół Tomé, Bruneta i Fardeau
3206	Zespół Stüve'a i Wiedemanna			1547	Zespół Tonoki, Ohura i Niikawa
805	Zespół stwardnienia guzowatego	293987	Zespół szybko postępująca otyłość dziecięca - dysfunkcja podwzgórza - niedotlenienie - dysregulacja autonomiczna - guzy neuronalne	93111	Zespół torbiele nerek i cukrzyca
166277	Zespół Suareza i Sticklera			3460	Zespół Torga i Winchestera
65286	Zespół subtelerowej delecji 3q	1350	Zespół Tabatznika	1827	Zespół Toriello
313781	Zespół subtelerowej delecji 20p	457077	Zespół TAFRO	1827	Zespół Toriello
2752	Zespół Sugarmana	567	Zespół Takao	3338	Zespół Toriello i Careya
3412	Zespół Sujansky'ego i Leonarda	2905	Zespół Takatsuki	79347	Zespół Toriello, Higginsa i Millera
65682	Zespół Summerskilla, Walshe'a i Tygstrupa	66529	Zespół Tako-tsubo	3339	Zespół Toriello, Lacassie i Droste
3210	Zespół Summitta	66529	Zespół Takotsubo	51084	Zespół Torsade-de-pointes o krótkim czasie sprzężenia
57145	Zespół SUNCT	3320	Zespół TAR	2701	Zespół Tosti
838	Zespół Susaca	3327	Zespół tarczycowo-mózgowo-nerkowy	2796	Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a
2970	Zespół suszonej śliwki	2886	Zespół TARP	2796	Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a
238744	Zespół sutkowo-palcowo-paznokciowy	99045	Zespół Taussig i Binga	857	Zespół Townesa i Brockska
3243	Zespół Sweeta	→33364	Zespół Tay'a	2950	Zespół TPT-PS
242	Zespół Swyera	2636	Zespół Taybiego i Lindera	412022	Zespół Traboulsiego
→60030	Zespół sylwetki marfanoidalnej z kraniosynostozą	1183	Zespół tańczącego oka	3052	Zespół Tranebjaerga i Sveigaarda
3259	Zespół syndaktylia-polidaktylia-płatek ucha	1183	Zespół tańczącego oka i tańczących stóp	95431	Zespół transfuzji międzyplodowej
85203	Zespół syndaktylii, polidaktylii przedosiowej i deformacji mostka	3352	Zespół TDO	32960	Zespół TRAPS
185	Zespół szabli tureckiej	1519	Zespół Teebi	861	Zespół Treachera i Collinsa
721	Zespół szarych płytek	3291	Zespół Teebi i Shaltouta	→1215	Zespół Trefta, Sanborna i Careya
721	Zespół szarych płytek	2432	Zespół Teebi, Al Saleh i Hassoon	2970	Zespół triady
3474	Zespół szczelina oka-wrodzona choroba serca-dermatoza w typie rybiej łuski-niepełnosprawność intelektualna-wady uszu	1974	Zespół Teebi, Naguib i Alawadi	1308	Zespół trigonocefalii C
431140	Zespół szczelinowatego małowocza, małogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niskiego wzrostu sprzężony z chromosomem X	1094	Zespół Teebiego i Kauraha	1308	Zespół trigonocefalii Opitza
431140	Zespół szczelinowatego małowocza, małogłowia, niskiego wzrostu i opóźnienia psychoruchowego sprzężony z chromosomem X	2885	Zespół Telfera, Sugar i Jaegera	485405	Zespół triplikacji 16p12.1p12.3
468672	Zespół szczelinowatego wielkoocza i rogówki małej	1596	Zespół telomerowej delecji 15q26	401764	Zespół trójliniowa niewydolność szpiku-opóźnienie rozwoju
435930	Zespół szczeliny tarczy nerwu wzrokowego, zaniku plamki i chorioretinopatii	284227	Zespół TEMPI	2950	Zespół trójpaliczkowy kciuk - polisyndaktylia
1946	Zespół szklwno-mózgowo-niepotliwy	420561	Zespół Temple i Baraitsera	101000	Zespół Troyera
3197	Zespół sztywnej nogi	1777	Zespół Temtamy	3173	Zespół Tsao i Ellingsona
443804	Zespół sztywnej nogi	1777	Zespół Temtamy i Shalash	3268	Zespół Tsukahara
2833	Zespół sztywnej skóry	137834	Zespół Ter Haara	2997	Zespół Tuckera
3198	Zespół sztywności uogólnionej	447997	Zespół tetraplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej	2997	Zespół Tuckera
3198	Zespół sztywności uogólnionej i zaburzeń pokrewnych	140917	Zespół Teunissena i Cremersa	→2036	Zespół Tuffli i Laxova
		1780	Zespół Thakera i Donnai	3225	Zespół Tunlanda i Bellmana
		88633	Zespół Theodore'a	→144	Zespół Turcota bez polipowatości
		3235	Zespół Thiesa i Reisa	99818	Zespół Turcota z polipowatością
		3316	Zespół Thomasa	881	Zespół Turnera
		2547	Zespół Thomasa, Jewetta i Rainesa	2614	Zespół Turnera i Kiesera
		2031	Zespół Thompsona i Baraitsera	99413	Zespół Turnera spowodowany aberracjami strukturalnymi chromosomu X
		2866	Zespół Thonga, Douglasa i Ferrante	2812	Zespół twardej skóry, typu Parana
		2919	Zespół Thurstona	2143	Zespół twarzowo-oczno-uszno-nerkowy
		42665	Zespół Tietza	915	Zespół twarzowo-palcowo-płciowy
		65283	Zespół Timothy'ego	1974	Zespół twarzowo-palcowo-płciowy typu kuwejckiego
		91500	Zespół TINU		
		2518	Zespół toksoplazmozy rzekomej		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1300	Zespół twarzowo-płciowo-podkolanowy	2754	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7	71273	Zespół uwięźnięcia lewej żyły nerkowej
1973	Zespół twarzowo-sercowo-nerkowy	2754	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7	60039	Zespół uwięźnięcia nerwu sromowego
217026	Zespół twarzowo-sercowo-szkieletowy z makrocefalią	→2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7	1548	Zespół Van Benthem, Driessena i Hanvelde
3071	Zespół twarzowo-skórno-szkieletowy	→2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7	1122	Zespół Van den Berghe i Dequeckera
60030	Zespół tętniaka aorty spowodowany anomaliami receptorów TGF-beta	2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 8	3417	Zespół Van den Boscha
284984	Zespół tętniaka i zapalenia kości i stawów	2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 8	2460	Zespół Van den Ende i Gupta
141194	Zespół tętniczo-żylny metamerii mózgowo-twarzowej typu 1	2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 8	216796	Zespół Van der Hoeve'a
141199	Zespół tętniczo-żylny metamerii mózgowo-twarzowej typu 3	141007	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 9	2478	Zespół Van der Knaapa
2399	Zespół tłuszczaka nosowo-powiekowego i szczeliny oka	2756	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 10	888	Zespół Van der Woude'a
2554	Zespół ucho - rzepka - niski wzrost	2756	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 10	314679	Zespół Van Maldergema
97330	Zespół uciskowy górnego otworu klatki	141000	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 11	3419	Zespół Van Regemortera, Pierquina i Vamosa
293208	Zespół ucisku pnia trzewnego	141327	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 12	2754	Zespół Váradi
2019	Zespół udowo - strzałkowo - łokciowy	141330	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 13	2754	Zespół Váradi i Pappa
1988	Zespół udowo-twarzowy	434179	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 14	→261483	Zespół Vasqueza, Hursta i Sotosa
3404	Zespół Ulbrighta i Hodesa	2756	Zespół ustno-twarzowo-palcowy z aplazją kości strzałkowej	2899	Zespół Verloesa i Bourguignona
320	Zespół Ulicka	434179	Zespół ustno-twarzowo-palcowy z małopłóciem i malformacjami mózgu	2496	Zespół Verloesa i Davida
93583	Zespół Upshawa i Schulmana	141007	Zespół ustno-twarzowo-palcowy z nieprawidłowościami siatkówki	50817	Zespół Verloesa i Depreza
221145	Zespół Urbana, Rifkina i Davisa	2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Edwardsa	2983	Zespół Verloesa, Gillerota i Frynsa
3409	Zespół Urbana, Rogersa i Meyera	2755	Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Edwardsa	2551	Zespół Verloesa, Van Maldergem i de Marneffe
1839	Zespół Urbana, Schossera i Spohna	141000	Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Gabrielli	3429	Zespół Verloove Vanhoricka i Brubakka
98606	Zespół Urretsa i Zavalía	2919	Zespół ustno-twarzowo-palcowy, typ Thurstona	97282	Zespół Verner i Morrisona
886	Zespół Ushera	137888	Zespół uszno-kłyckiowy	1493	Zespół Viciego
231169	Zespół Ushera typu 1	2793	Zespół uszno-paznokciowo-strzałkowy	3434	Zespół Viljoena i Smarta
231178	Zespół Ushera typu 2	90650	Zespół uszno-podniebno-palcowy typu 1	3433	Zespół Viljoena, Kallisa i Vogesa
231183	Zespół Ushera typu 3	90652	Zespół uszno-podniebno-palcowy typu 2	79124	Zespół VODI
2319	Zespół ustno-czaszkowo-palcowy	2792	Zespół uszno-twarzowo-szyjny	494	Zespół Vohwinkela
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	2791	Zespół uszno-zębowy	494	Zespół Vohwinkela
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	141136	Zespół uszno-żuchwowy	79395	Zespół Vohwinkela - rybia łuska
2751	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 2	352447	Zespół utrzymania mitochondrialnego DNA z powodu niedoboru MGME1	2427	Zespół Volcke i Soekarmana
2751	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 2	352447	Zespół utrzymania mtDNA z powodu niedoboru MGME1	892	Zespół von Hippel'a i Lindau'a
2752	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 3			2804	Zespół W
2752	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 3			2180	Zespół Waalera i Aarskoga
2753	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4			3440	Zespół Waardenburga
2753	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 4			895	Zespół Waardenburga typu 2
2919	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 5			896	Zespół Waardenburga typu 3
2919	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 5			894	Zespół Waardenburga typu I
				895	Zespół Waardenburga typu II
				896	Zespół Waardenburga typu III
				897	Zespół Waardenburga i Hirschsprung
				897	Zespół Waardenburga i Shaha
				894	Zespół Waardenburga typu 1
				352740	Zespół Waardenburga typu 2 z albinizmem ocznym
				897	Zespół Waardenburga typu 4
				896	Zespół Waardenburga z wadami kończyn

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
477993	Zespół wad podniebienia, mnogich diastem, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju	116	Zespół Wiedemanna i Beckwitha	178338	Zespół wrażliwości na promieniowanie UV
477993	Zespół wad podniebienia, szeroko rozstawionych zębów, dysmorfii twarzy i opóźnienia w rozwoju	3455	Zespół Wiedemanna i Rautenstraucha	370046	Zespół wrodzona aplazja skóry-znamię łojowe
1110	Zespół wad łuku aorty, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej	319182	Zespół Wiedemanna i Steinera	391376	Zespół wrodzone małopłowie-ciężka encefalopatia- postępujący zanik mózgu
1338	Zespół wady serca, hamartomy języka i polisindaktylii	466791	Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory	→1031	Zespół wrodzonego niedorozwoju szklwi i hiperplazji dziąseł
369891	Zespół wady serca-opóźnienie rozwoju-dysmorfia twarzy	457485	Zespół wielkogłowia, niepełnosprawności intelektualnej, zaburzeń rozwojowych układu nerwowego i małej klatki piersiowej	1031	Zespół wrodzonego niedorozwoju szklwi i nefrokalcynozy
247709	Zespół Wagenmanna i Froboese'a	60040	Zespół wielkogłowia - malformacje kapilarne	486815	Zespół wrodzonej dystrofii mięśniowej, niewydolności oddechowej, nieprawidłowości skórnych i wiotkości stawów
898	Zespół Wagnera	210548	Zespół wielkogłowia-autyzm	369861	Zespół wrodzonej niedokrwiłości syderoblastycznej, niedoboru odporności B-komórkowej, gorączki okresowej i opóźnienia w rozwoju
893	Zespół WAGR	1451	Zespół wielonarządowej reakcji zapalnej o początku w okresie niemowlęcym	642	Zespół wrodzonej niewrażliwości na ból i anhydrozy
357332	Zespół Wahaba	1451	Zespół wielonarządowej reakcji zapalnej o początku w okresie noworodkowym	478664	Zespół wrodzonej niewrażliwości na ból i hipohydrozy
2379	Zespół Waismana	404463	Zespół wielosystemowej dysfunkcji mięśni gładkich	291	Zespół wrodzonej ospy wietrznej
1068	Zespół Walkera i Dysona	228410	Zespół wielozastawkowej choroby serca	661	Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji
899	Zespół Walkera i Warburga	3456	Zespół Wildervancka	661	Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji pęcherzykowej
1453	Zespół Wallisa, Zieffiego i Goldblatta	904	Zespół Williamsa	306504	Zespół wrodzony zespół nefrotyczny-śródmiażdżowa choroba płuc-pęcherzowe oddzielanie się naskórka
2510	Zespół Warburg Micro	904	Zespół Williamsa i Beurena	300564	Zespół współistnienia włóknienia i rozedmy płuc
3214	Zespół Warburga i Thomsena	411501	Zespół Williamsa i Campbella	3411	Zespół Wunderlicha
1052	Zespół Warburtona, Anyane'a i Yeboa	739	Zespół Williego i Pradera	53719	Zespół Wyburna i Masona
1541	Zespół Warmana, Mullikena i Haywarda	3459	Zespół Wilsona i Turnera	99889	Zespół wydzielania hormonu adrenokortykotropowego
280558	Zespół warszawski/Warsaw	3460	Zespół Winchestera	65283	Zespół wydłużonego QT - syndaktylia
1046	Zespół Watera i Westa	2515	Zespół Winship, Viljoena i Leary	101016	Zespół wydłużonego QT Romano i Warda
100067	Zespół Waterhouse-Friderichsena	906	Zespół Wiskotta i Aldricha	65283	Zespół wydłużonego QT typu 8
→636	Zespół Watsona	829	Zespół Wisslera i Fanconiego	73267	Zespół wydłużonej doby
97282	Zespół WDHA	2228	Zespół Witkopa	322	Zespół wynicowania i wierzchniactwa
3447	Zespół Weavera	→280	Zespół Wittwera	90081	Zespół wyniszczenia wywołany AIDS
3448	Zespół Weavera i Williamsa	3237	Zespół WL	363396	Zespół wysoka krótkowzroczność-głuchota
1521	Zespół Webstera i Deminga	1397	Zespół wodogłowia i agenezji mózdzku	363396	Zespół wysoka krótkowzroczność-utrata słuchu
3449	Zespół Weilla i Marchesaniego	1397	Zespół wodogłowia, agenezji mózdzku i niepełnosprawności intelektualnej sprzężony z chromosomem X	404443	Zespół wysoki wzrost-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy
3344	Zespół Weismanna i Nettera	899	Zespół wodogłowia-agyria-dysplazja rogówki	99852	Zespół wyspy Reunion, anoreksji, niepożamowanych wymiotów i objawów neurologicznych
3450	Zespół Weissenbachera i Zweymullera	1667	Zespół Wolcotta i Rallisona	53540	Zespół wzmożonej aktywności systemu czopków krótkofalowych
1373	Zespół Wellesley'a, Carmana i Frencha	280	Zespół Wolfa i Hirschorna		
901	Zespół Wellsa	3080	Zespół Wolffa i Zimmermanna		
2815	Zespół Wellsa i Jankovica	3463	Zespół Wolframa		
652	Zespół Wermera	2571	Zespół Woodsa, Blacka i Norbury		
902	Zespół Wernera	→3255	Zespół Woodsa, Crouchmana i Husona		
3451	Zespół Westa	3465	Zespół Worstera i Drougta		
2435	Zespół Westerhofa, Beemera i Cormane'a	2790	Zespół Wortha		
436144	Zespół wewnątrzmacicznego zahamowania wzrostu płodu, niskiego wzrostu i cukrzycy				
→2750	Zespół Whelana				
51636	Zespół WHIM				
2779	Zespół Whyte i Murphy'ego				
3454	Zespół Wieackera i Wolffa				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
99170	Zespół węzła tarczki			2612	Zespół znamienia narządowego
2026	Zespół włókniakowatości dziąseł i hipertrichozy	238569	Zespół zaburzeń immunologicznych, nieswoistego zapalenia jelit, zapalenia stawów i nawracających infekcji	35125	Zespół znamienia naskórka
1410	Zespół włosów niedających się uczesać	978	Zespół zaburzeń pigmentu, elektrodaktylii i hipodoncji	64754	Zespół znamienia zaskórnikowego
573	Zespół włosów paciorkowatych			2612	Zespół znamienia łojowego
420686	Zespół włosów wełnistych i hiperkeratozy dłoniowo-podeszwowej	444077	Zespół zaburzeń poznawczych, grubych rysów twarzy, otyłości, zaburzeń płucnych, niskiego wzrostu i dysplazji szkieletowej	377	Zespół znamion podstawnokomórkowych
420686	Zespół włosów wełnistych i rogowca dłoniowo-podeszwowego	2968	Zespół zaburzonego przylegania leukocytów	370052	Zespół znamię łojowe-wady centralnego układu nerwowego-wrodzona aplazja skóry-skórzak rogówki-znamię barwnikowe
502	Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 2	2406	Zespół zamknięcia	370052	Zespół znamię łojowe-wady CUN-wrodzona aplazja skóry-skórzak rogówki-znamię barwnikowe
77258	Zespół włosowo-nosowo-palcowy typu 1 i 3	97353	Zespół zamroczenia od uderzenia pięścią	913	Zespół Zollingera i Ellisona
1264	Zespół włosowo-siatkówkowo-zębowo-palcowy	983	Zespół zanikających jąder	2835	Zespół Zori, Stalkera i Williamsa
84064	Zespół włosowo-wątrobowo-jelitowy	67047	Zespół zaniku nerwu wzrokowego Costeffa	→1071	Zespół zrostów zębodołowych, zrośnięcia brzegów powiek i zaburzeń ektodermalnych
3352	Zespół włosowo-zębowo-kostny	79099	Zespół zapalenia skóry Ackermana	3474	Zespół Zunicha i Kaye'a
3351	Zespół włosowo-zębowy	→28496	Zespół zastawka mitralna-aorta-szkielet-skóra	1253	Zespół zwiócenia powiek i podwójnej wargi
65282	Zespół włosy wełniste-hiperkeratoza dłoni i stóp-kardiomiopatia rozstrzeniowa	300313	Zespół zaćma wrodzona-głuchota-znaczne opóźnienie rozwoju	182050	Zespół związany z MYH9
65282	Zespół włosy wełniste-rogowiec dłoni i stóp-kardiomiopatia rozstrzeniowa	300313	Zespół zaćma wrodzona-utrata słuchu-znaczne opóźnienie rozwoju	188	Zespół zwiększonej przepuszczalności naczyń włosowatych
412069	Zespół Xia i Gibbsa	314993	Zespół zaćma-wrodzona wada serca-wada cewy nerwowej	1456	Zespół zwężenia aorty brzusznej
452	Zespół XLAG (Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi)	464738	Zespół zaćmy wrodzonej, małogłowia, znamienia ognistego i znacznej niepełnosprawności intelektualnej	1456	Zespół zwężenia aorty brzusznej
3375	Zespół XXX	436174	Zespół zaćmy, niedoboru hormonu wzrostu, neuropatii czuciowej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu i dysplazji szkieletowej	1456	Zespół zwężenia aorty brzusznej
2255	Zespół Yorifujii i Okuno syndrome	314621	Zespół zdwojenie przysadki plus	293707	Zespół zwężenia szpar powiekowych i niepełnosprawności intelektualnej, typ Maata, Kievita i Brunnera
3240	Zespół Yoshimura i Takeshita	912	Zespół Zellwegera	293707	Zespół zwężenia szpar powiekowych i niepełnosprawności intelektualnej, typ MKB
3471	Zespół Younga	3473	Zespół Zimmermanna i Labanda	2728	Zespół zwężenia szpary powiekowej i niepełnosprawności intelektualnej typu Ohdo
3055	Zespół Younga i Huguesa	56425	Zespół zimnych aglutynin	2728	Zespół zwężenia szpary powiekowej, typ Ohdo
477817	Zespół Yuana, Harela i Lupskiego	1775	Zespół Zinssera, Engmana i Cole'a	293725	Zespół zwężenie szpar powiekowych-niepełnosprawność intelektualna typu V
3472	Zespół Yunisa i Varona	3253	Zespół Zlotogora i Ogura	293725	Zespół zwężenie szpar powiekowych-niepełnosprawność intelektualna, typ Verloesa
2143	Zespół z wadami oczu i twarzy, telekantusem i głuchotą	3253	Zespół Zlotogora, Zilbermana i Tenenbauma	→2707	Zespół zwężenie szpary powiekowej -niepełnosprawność intelektualna spowodowany niedoborem UBE3B
561	Zespół zaawansowanego wieku kostnego, dysmorfii twarzy i niedoboru wzrostu i masy ciała	3253	Zespół Zlotogora, Zilbermana i Tenenbauma	2228	Zespół zęba i paznokcia
370943	Zespół zaburzenia ze spektrum autyzmu-padaczka-artrogyroza	391307	Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-niski wzrost-problemy z zachowaniem-dysmorfia twarzy	99672	Zespół zęba i paznokcia Frieda
453499	Zespół zaburzenie neurorozwojowe - dysmorfia twarzoczaszki - wada serca - dysplazja biodra	404473	Zespół znaczna niepełnosprawność intelektualna-postępująca diplegia spastyczna	2723	Zespół zębowo-włosowo-kończynowy
453504	Zespół zaburzenie neurorozwojowe - dysmorfia twarzoczaszki - wada serca - dysplazja biodra związany z mutacją punktową	466688	Zespół znacznej niepełnosprawności intelektualnej, agenezji ciała modzelowatego, dysmorfii twarzy i ataksji mózdkowej	69082	Zespół zębowo-włosowo-paznokciowo-palcowo-dłoniowy
1051	Zespół zaburzeń czucia rogówki, głuchoty i niepełnosprawności intelektualnej	64755	Zespół znamienia Beckera	69082	Zespół zębowo-włosowo-paznokciowo-palcowo-dłoniowy, typ Mendoza i Valiente

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
90045	Zespół złego wchłaniania kwasu foliowego	401874	Zespół śmiertelnej mnogiej dysfunkcji mitochondriów typu 2	93685	Zlokalizowana choroba Castlemana
83452	Zespół złożonego bólu miejscowego	435845	Zespół śmiertelnej spastyczności noworodków i wieloogniskowych ataków padaczkowych	79455	Zlokalizowana mastocytoma skórna
445062	Zespół złożonej ataksji mózdkowej i obwodowej, utraty słuchu i cukrzycy	435845	Zespół śmiertelnej spastyczności noworodków i encefalopatii padaczkowej	178517	Zlokalizowana siatkowica pagetoidalna
221078	Zespół złożonej hiperaktywnej dysfunkcji nerwów czaszkowych	420556	Zespół śniegu optycznego	79400	Zlokalizowane pęcherzowe oddzielanie się naskórka proste
444138	Zespół złuszczającej się skóry, leukoonychii, punktowej keratozy kończynowej, zapalenia warg i palców poduszeczkowatych	64734	Zespół śródbłonkowy tęczy-rógówkowy	90399	Zlokalizowany liszaj śluzowaty z gammopatią monoklonalną lub objawami ogólnymi
908	Zespół łamliwego chromosomu X	454718	Zespół żrenicy tonicznej i braku odruchów ścięgnistych	90398	Zlokalizowany liszaj śluzowaty z objawami mieszanymi w różnych podtypach
→33364	Zespół łamliwych włosów typu Sabinasa	397922	Zespół żelazowo-mózgowo-skróny	263534	Zlokalizowany zespół złuszczenia się skóry
3138	Zespół łokciowo-piersiowy	662	Zespół żółtych paznokci	2131	Zmienne porażenie dziecięce
3138	Zespół łokciowo-sutkowy Pallistera	2069	Zespół żółtkowo-skróny	217622	Zmysłowo-nerwowa utrata słuchu z kardiomiopatią rozstrzeniową
437572	Zespół łopatkowo-strzałkowy o późnym początku zależny od MYH7	99100	Zestawienie uszek przedstonków	→1359	Znamię - śluzak przedstonka - nerwiakowłókniak śluzowaty - piegi
431272	Zespół łopatkowo-strzałkowy sprzężony z chromosomem X	2206	Zesztywniająca hiperostoza kręgow z rogowcem dłoni i stóp	79467	Znamię brodawkowe
99079	Zespół łuku aorty	2405	Zgrubiałe płatki uszne - głuchota przewodzeniowa	139	Znamię CHILD
1131	Zespół łuku skrzelowego sprzężonego z chromosomem X	99871	Ziarniniak eozynofilowy	228254	Znamię elastyczne
1006	Zespół łysienia z niedoborem przeciwciał	178512	Ziarniniak grzybiasty folikulotropowy	171723	Znamię gąbczaste białe
2316	Zespół łysienia, braku wężu, głuchoty i hipogonadyzmu	2584	Ziarniniak grzybiasty typu Aliberta i Bazina	171723	Znamię gąbczaste białe Cannona
202	Zespół łysienia, głuchoty i hipogonadyzmu	178512	Ziarniniak grzybiasty z towarzyszącą mucynozą pęcherzykową	263432	Znamię Ito
→3464	Zespół łysienia, hipogonadyzmu i zaburzeń pozapiramidowych	86879	Ziarniniak pośrodkowy	864	Znamię mieszkowe
1014	Zespół łysienia, niepełnosprawności intelektualnej i hipogonadyzmu hipergonadotropowego	238593	Ziarniniak tłuszczowy krezki jelitowej	370059	Znamię naskórkowe brodawkowe z angiodyspłazją i tętniakami
1008	Zespół łysienia, padaczki, ropotoku i niepełnosprawności intelektualnej	900	Ziarniniak Wegenera	263425	Znamię okulodermalne
157954	Zespół łysienia, postępującego defektu neurologicznego i endokrynopatii	86869	Ziarniniakowatość limfoidalna (nazwa polska jest myląca, gdyż wskazuje na zmianę łagodną co nie jest prawdą i dlatego lepiej nie tłumaczyć nazwy anglojęzycznej)	263425	Znamię Oty
2850	Zespół łysienie - niepełnosprawność intelektualna	900	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń	2703	Znamię typu winnej plamy- mega cysterna magna - wodogłowie
1005	Zespół łysienie, przykurcze, karłowatość i niepełnosprawność intelektualna	64722	Ziarniniakowe zapalenie sutka	370039	Znamię z włosami typu angora
2574	Zespół łysienie-padaczka-oligofrenia, typu Moynahana	33111	Ziarniniakowe zwiotczenie skóry	79414	Znamię z włosami wełnistymi
2363	Zespół łzowo-uszno-promieniowo-zębowy	98962	Ziarnista dystrofia rogówki typu 1	166286	Znamię zaskórnikowe dłoni
2363	Zespół łzowo-uszno-zębowo-palcowy	98963	Ziarnista dystrofia rogówki typu 2	228264	Znamię ze zwyrodnieniem włókien sprężystych
1021	Zespół ślepoty jednoocznej i hipertrichozy	98961	Ziarnista dystrofia rogówki typu 3	2612	Znamię łojowe Jadassohna
314718	Zespół śmiertelnej arteriopatii z powodu niedoboru fibuliny-4	98962	Ziarnista dystrofia rogówki typu I	2498	Zrost 4 i 5 kości śródreżca
401869	Zespół śmiertelnej mnogiej dysfunkcji mitochondriów typu 1	98963	Ziarnista dystrofia rogówki typu II	94056	Zrost kości ramiennej i łokciowej
		98961	Ziarnista dystrofia rogówki typu III	2064	Zrost kręgu lędźwiowego i krzyżowego - opadanie powiek
		98963	Ziarnisto-siateczkowata dystrofia rogówki	295028	Zrost piszczelowo-strzałkowy
		99915	Ziarniszczak	3269	Zrost promieniowo-łokciowy
		99915	Ziarniszczak złośliwy	295217	Zrost promieniowo-łokciowy, jednostronny
		276405	Zielona żółtaczką	295219	Zrost promieniowo-łokciowy, obustronny
		2287	Złane siekacze żuchwy	3266	Zrost ramienno-promieniowo-łokciowy
		137817	Złepne zapalenie pajęczynówki	3265	Zrost ramienno-promieniowy
		314709	Zlokalizowana amyloidoza AL.	295213	Zrost ramienno-łokciowy, jednostronny
		314709	Zlokalizowana amyloidoza immunoglobulinowa	295215	Zrost ramienno-łokciowy, obustronny

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
3263	Zrost szczęki i żuchwy - rozszczep podniebienia	67042	Zwyrodnienie siatkówki o późnym początku	295193	Zygodaktylia, typ Castilla
137686	Zrosty wewnętrzne	905	Zwyrodnienie soczewkowo-wątrobowe	295189	Zygodaktylia, typ Luekena
146	Zróżnicowany nowotwór tarczycy	3233	Zwyrodnienie ślimaka i woreczka - zaćma	295191	Zygodaktylia, typ Montagu'a
753	ZRP 46,XY spowodowane niedoborem 5-alfa-reduktazy 2	99084	Zwężenie gałęzi tętnicy płucnej	295187	Zygodaktylia, typ Weidenreicha
325448	ZRP 46,XY z powodu niedoboru LHB	85182	Zwężenie jamy szpikowej w trzonach kości - choroba rozrostowa kości	2724	Zębiaki - zwężenie aorty zstępującej
325448	ZRP 46,XY z powodu niedoboru podjednostki beta hormonu luteinizującego	85182	Zwężenie jamy szpikowej w trzonach kości - złośliwa włóknista histiocytoma	447777	Zębopochodny guz keratocystyczny
912	ZS	99087	Zwężenie lub zanik ujścia wieńcowego	166260	Zęby Capdeponta
199260	Zwapniały włókniak rozciągnięty	3092	Zwężenie podaortalne	83450	Zęby widmo
3240	Zwapnienia centralnego układu nerwowego - głuchota - kwasica kanalikowa - niedokrwistość	3190	Zwężenie podaortalne	35710	Złe wchłanianie glukozy i galaktozy
178506	Zwapnienie mózgu, typ Rajaba	3191	Zwężenie podaortalne - niski wzrost	98839	Złośliwa angioendoteliozatoza
2412	Zwichnięcie stawu biodrowego - dysmorfizm	261559	Zwężenie szpar powiekowych - odwrócona zmarszczka nakątna - ptoza z powodu aberracji 3q23	293181	Złośliwa migrująca padaczka częściowa niemowląt
91135	Zwiększona elastyczność skóry ciała spowodowana niedoborem czynnika krzepnięcia zależnego od witaminy K	261579	Zwężenie szpar powiekowych - odwrócona zmarszczka nakątna - ptoza z powodu ekspansji poliA	398987	Złośliwa teratoma jajników
251937	Zwojak	126	Zwężenie szpar powiekowych typu 1 i 2	293181	Złośliwe migrujące napady częściowe niemowląt
141115	Zwojak nerwowy nosa	261579	Zwężenie szpar powiekowych typu 1 i 2 z powodu ekspansji poliA	168999	Złośliwy czerniak błony śluzowej
251949	Zwojakoglejak	126	Zwężenie szpar powiekowych - zmarszczka nakątna - opadanie powiek	206489	Złośliwy guz germinalny pochwy
251957	Zwojakoglejak anaplastyczny	261572	Zwężenie szpary powiekowej - odwrócona zmarszczka nakątna - ptoza z powodu mutacji punktowej	99912	Złośliwy guz jajnika z komórek rozrodczych
251992	Zwojakonerwiak	2057	Zwężenie szpary powiekowej - ptoza - esotropia - syndaktylia - niski wzrost	99916	Złośliwy guz jajnika z komórek Sertoliego i Leydiga
2032	Zwykłe śródmiąższowe zapalenie płuc	1968	Zwężenie szpary powiekowej - telekantus - mikrostromia	180242	Złośliwy guz jajowodów
886	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - głuchota	261572	Zwężenie szpary powiekowej typu 1 i 2 z powodu mutacji punktowej	180242	Złośliwy guz jajowodu
140976	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niedoczynność przysadki - nefronoftyza - dysplazja szkieletowa	→636	Zwężenie tętnicy płucnej z plamami typu "kawa z mlekiem"	276145	Złośliwy guz nabłonkowy ślinianek
3085	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - niepełnosprawność intelektualna - głuchota - hipogenitalizm	2182	Zwężenie wodociągu sprzężone z chromosomem X	69077	Złośliwy guz rabdoidalny
85332	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu del(X)(p11.3)	99054	Zwężenie zastawki płucnej	252212	Złośliwy guz Trytona
85332	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu mikrodelecji Xp11.3	99117	Zwężenie zatoki wieńcowej	213837	Złośliwy guz zarodkowy szyjki macicy
85332	Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki i niepełnosprawność intelektualna z powodu monosomii Xp11.3	141074	Zwężenie/atrezja zewnętrznego kanału słuchowego	213512	Złośliwy mieszany guz jajnika z nabłonka mezenchymalego
137672	Zwyrodnienie brzeżne przezroczyste	357154	Zwłóknienie podśluzówkowe jamy ustnej	213512	Złośliwy mieszany guz jajnika z przewodów Mullera
91496	Zwyrodnienie ciała szklistego i siatkówki typu "płatki śniegu"	2022	Zwłóknienie sprężyste wsierdza	168811	Złośliwy międzybłonniak otrzewnej
898	Zwyrodnienie ciała szklistego i siatkówki, typ Wagnera	2031	Zwłóknienie wątroby - torbiele nerek - niepełnosprawność intelektualna	3286	Złośliwy napadowy częstoskurcz komorowy
141	Zwyrodnienie gąbczaste mózgu	295187	Zygodaktylia typu 1	3148	Złośliwy nerwiak osłonkowy
178493	Zwyrodnienie plamki w przebiegu krótkowzroczności	295189	Zygodaktylia typu 2	3148	Złośliwy nerwiakowłókniak
1574	Zwyrodnienie siatkówki - nanofthalmia - jaskra	295191	Zygodaktylia typu 3	3148	Złośliwy nowotwór osłonek nerwów obwodowych
		295193	Zygodaktylia typu 4	252212	Złośliwy nowotwór osłonek nerwowych z różnicowaniem w kierunku mięśniakomięsaka prążkowanokomórkowego

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
100093	Złośliwy zespół rakowiaka	444013	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 23	431149	Złożony Niedobór odporności spowodowany niedoborem OX40
99915	Złośliwy ziarniszczak jajnika	444458	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 24	317473	Złożony niedobór odporności spowodowany niedoborem IKAROS
1497	Złożona dysgenезja ciała modzelowatego sprzężona z chromosomem X	447954	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 25	221139	Złożony niedobór odporności z anomaliami twarzowo-ocznoszkieletowymi
356978	Złożona acyduria D-2-hydroksyglutarowa i L-2-hydroksyglutarowa	477684	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 26	231154	Złożony niedobór odporności z ekspansją komórek gamma delta T
289504	Złożona acyduria malonowa i metylomalonowa	477774	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 27	39041	Złożony Niedobór odporności z hipereozynofilią
370114	Złożona dystonia szyjna	466784	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 28	431149	Złożony Niedobór odporności z mięsakiem Kaposiego o początku w wieku dziecięcym
356978	Złożona kwasica D-2-hydroksyglutarowa i L-2-hydroksyglutarowa	478029	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 29	228423	Złożony Niedobór odporności z podatnością na zakażenia mykobakteryjne, wirusowe i grzybicze
289504	Złożona kwasica malonowa i metylomalonowa	478042	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 30	231154	Złożony niedobór odporności z powodu częściowego niedoboru RAG1
457378	Złożona śmiertelna osteochondrodysplazja	137908	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 5	169082	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu CD3gamma
457378	Złożona śmiertelna osteochondrodysplazja typu Symoensa, Barnesa i Gistelinka	79282	Złożony defekt syntezy adenozylokobalaminy i metylkobalaminy, typu cbID	217390	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu DOCK8
95494	Złożone niedobory hormonów przysadki, formy genetyczne	79283	Złożony defekt syntezy adenozylokobalaminy i metylkobalaminy, typu cbID	317476	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu MAGT1
95494	Złożone niedobory hormonów przysadki, formy genetyczne	79284	Złożony defekt syntezy adenozylokobalaminy i metylkobalaminy, typu cbIF	397964	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu MALT1
254920	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 2	369955	Złożony defekt syntezy adenozylokobalaminy i metylkobalaminy, typu cbIJ	317428	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu ORAI1
254925	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 4	369962	Złożony defekt syntezy adenozylokobalaminy i metylkobalaminy, typu cbIX	317430	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu STIM1
254930	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 7	90793	Złożony Niedobór 17-hydroksylazy/17,20-liazy	314689	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu STK4
319504	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8	35909	Złożony Niedobór czynnika V i czynnika VIII	911	Złożony Niedobór odporności z powodu deficytu ZAP70
319509	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 9	394532	Złożony Niedobór dehydrogenacji acetylo-CoA, typ łagodny	169090	Złożony Niedobór odporności z powodu dysfunkcji kanałów CRAC
314637	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 10	394529	Złożony niedobór dehydrogenazy acetylo-CoA, typ ciężki noworodkowy	157949	Złożony Niedobór odporności z powodu niedoboru RAG 1/2
324535	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 11	35909	Złożony Niedobór FV i FVIII	431149	Złożony Niedobór odporności z upośledzoną odpornością na HHV-8
314051	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 12	79242	Złożony Niedobór karboksylazy noworodków	431149	Złożony Niedobór odporności z upośledzoną odpornością na ludzki herpes wirus 8 en
319514	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 13	79241	Złożony Niedobór karboksylazy o późnym początku	157949	Złożony Niedobór odporności z ziarniniakami skóry
319519	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 14	79242	Złożony Niedobór karboksylazy o wczesnym początku	476113	Złożony niedobór odporności zależny od TFRC
319524	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 15	309111	Złożony Niedobór lipazy-kolipazy trzustkowej	99732	Złożony Niedobór oksydazy siarczynowej, dehydrogenazy ksantynowej i oksydazy aldehydowej
352563	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 16	169079	Złożony Niedobór odporności - małogłowcie - opóźnienie wzrostu - wrażliwość na promieniowanie jonizujące	308386	Złożony Niedobór oksydazy siarczynowej, dehydrogenazy ksantynowej i oksydazy aldehydowej typu A
369913	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 17	445018	Złożony Niedobór odporności spowodowany niedoborem LRBA		
420728	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20				
420733	Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 21				

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
308393	Złożony Niedobór oksydazy siarczynowej, dehydrogenazy ksantynowej i oksydazy aldehydowej typu B	1945	Łagodna padaczka dziecięca z iglicami w okolicy centralnoskroniowej	168816	Łagodny wielotorbielowaty międzymbioniak otrzewnej
		140927	Łagodna padaczka noworodkowo-dziecięca	285	Łagodny zespół nadmiernej ruchomości stawów
308400	Złożony Niedobór oksydazy siarczynowej, dehydrogenazy ksantynowej i oksydazy aldehydowej typu C	25968	Łagodna padaczka potyliczna	→33364	Łamliwe włosy - niedorozwój umysłowy
139406	Złożony Niedobór prosapozyny	1945	Łagodna padaczka rolandyczna	2773	Łamliwość kości - retinopatia - napady padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna
443811	Złożony zespół niedoboru odporności spowodowany deficytem PGM3	216796	Łagodna postać wrodzonej łamliwości kości	93320	Łokciowe końsko-szpotaawe ustawienie ręki
98852	Złuszczające śródmiąższowe zapalenie płuc	306	Łagodna rodzinna padaczka dziecięca	431255	Łopatkowo-strzałkowy rdzeniowy zanik mięśni
79651	Łagodna HPA	1945	Łagodna rodzinna padaczka dziecięca z iglicami rolandycznymi	99079	Łuk aorty szyjnej
314918	Łagodna choroba Canavana	86814	Łagodna rodzinna padaczka miokloniczna dorosłych	2897	Łupież czerwony mieszkowy
		1949	Łagodna rodzinna padaczka noworodkowa	163927	Łuszczyca krostkowa dłoni i podeszw
93279	Łagodna dysplazja kręgowo-nasadowa spowodowana mutacją COL2A1 z zapaleniem kostno-stawowym o wczesnym początku	163717	Łagodna rodzinna padaczka przyśrodkowej części płata skroniowego	700	Łysienie całkowite
166308	Łagodna dziecięca padaczka ogniskowa	324581	Łagodna wrodzona miopatia Samarytan	254492	Łysienie czołowe włóknijące
98816	Łagodna dziecięca padaczka potyliczna typu Gastauta		Łagodne drgawki dziecięce w przebiegu łagodnego zapalenia żołądka i jelit	129	Łysienie rzekomo bliznowaciejące Brocqą
98815	Łagodna dziecięca padaczka potyliczna typu Panayiotopoulou	166305	Łagodne idiopatyczne napady noworodków	26	Łączony defekt w syntezie adenozylokobalaminy i metylkobalaminy
98816	Łagodna dziecięca padaczka potyliczna, typ Gestauta	64545	Łagodne nadciśnienie wewnątrzczaszkowe	674	Śledziona dodatkowa
98815	Łagodna dziecięca padaczka potyliczna, typ Panayiotopoulou	238624	Łagodne napadowe zapalenie otrzewnej	171844	Ślepotą - skolioza - arachnodaktylia
169808	Łagodna hemofilia A	342	Łagodne nawrotowe zapalenie wielosuwrowicze	16	Ślepotą barw typu monochromacji niebieskiego stożka
169799	Łagodna hemofilia B	342	Łagodne nocne naprzemienne dziecięce porażenie połowicze	88629	Ślepotą barwy niebieskiej
157997	Łagodna histiocytoza głowy	209973	Łagodne ogniskowe drgawki młodzieńcze	649	Ślepotą Episkopi
251287	Łagodna koncentryczna pierścieniowa dystrofia plamki	1544	Łagodne rodzinne drgawki dziecięce	1389	Ślepotą korowa - niepełnosprawność intelektualna - polidaktylia
610	Łagodna miopatia autosomalna dominująca	306	Łagodne rodzinne drgawki noworodkowe	1390	Ślepotą nocna - anomalie szkieletowe - dysmorfizm
171439	Łagodna miopatia nemalinowa	1949	Łagodne rodzinne drgawki noworodkowe	1359	Śluzak - plamista pigmentacja skóry - nadmierna aktywność enokrynologiczna
411536	Łagodna nadczynność PRPS1	140927	Łagodne rodzinne drgawki noworodkowo-dziecięce	26790	Śluzak rzekomy otrzewnej
411536	Łagodna nadczynność syntetazy fosforybozopirofosforanu	306	Łagodne rodzinne konwulsje dziecięce	57782	Śluzak z dysplazją włóknistą
411536	Łagodna nadczynność syntetazy PRPP	1949	Łagodne rodzinne konwulsje noworodkowe	79105	Śluzakowata złośliwa włóknista histiocytoma
65682	Łagodna nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobową	363989	Łagodne rodzinne plamki siatkówki	79105	Śluzakowłókniakiemiasak
99960	Łagodna nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobową typu 1	247815	Łagodne zaburzenia peroksosomalne z powodu niedoboru PEX10	1046	Śmiertelna anemia hemolityczna - anomalie narządów płciowych
99961	Łagodna nawracająca cholestaza wewnątrzwątrobową typu 2	180237	Łagodny guz jajowodu	53696	Śmiertelna artrogrypoza - choroba komórek rogu przedniego
166299	Łagodna niemowlęca padaczka częściowa z napadami złożonymi	464359	Łagodny guz metanefryczny	1187	Śmiertelna ataksja z głuchotą i atrofią nerwu wzrokowego
209973	Łagodna nocna naprzemienne hemiplegia dziecięca	276148	Łagodny guz nabłonkowy ślinianek	466	Śmiertelna bezsenność rodzinna
65684	Łagodna ogniskowa amiotrofia	71518	Łagodny napadowy kręć karku niemowląt	50945	Śmiertelna chondrodysplazja Blomstranda
166302	Łagodna padaczka częściowa z wtórnie uogólnionymi napadami w dzieciństwie	252164	Łagodny nerwiak osłonkowy	168566	Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana COXPD3
		254864	Łagodny Niedobór COX	168566	Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana złożonym deficytem fosforylacji oksydacyjnej 3
		169799	Łagodny Niedobór czynnika IX		
		169808	Łagodny Niedobór czynnika VIII		

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby(sprawdź aneks).

Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby	Numer ORPHA	Nazwa choroby
1832	Śmiertelna dysplazja osteosklerotyczna kości	439854	Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana GSD	440427	Śródmiąższowa choroba płuc i wątroby
85166	Śmiertelna dysplazja platyspondyliczna, typ Torrance'a	391343	Śmiertelne powirusowe zaburzenie neurodegeneracyjne	440402	Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem ABCA3
2347	Śmiertelna dysplazja podobna do dysplazji Kniesta	300313	Śmiertelne zaburzenie neurodegeneracyjne z powodu defektu transportu miedzi	440392	Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem białka C surfaktantu
1972	Śmiertelna dysplazja twarzowo-sercowo-kończynowa	1561	Śmiertelny dziecięcy Niedobór COX	440402	Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem członka 3 podrodziny A kasety wiążącej ATP
280553	Śmiertelna dziecięca hipertoniczna miopatia miofibrylarna	→300496	Śmiertelny wariant zespołu Simpsona, Golabi i Behmela	440392	Śródmiąższowa choroba płuc spowodowana niedoborem SP-C
1561	Śmiertelna dziecięca kardiocencefalomiopatia z powodu niedoboru oksydazy cytochromu c	439897	Śmiertelny zespół agnezji lub hipoplazji mózgowo-nerkowo-płciowo-moczowej płodu	264978	Śródmiąższowa choroba płuc związana z ekspozycją na leki lub promieniowanie
330050	Śmiertelna encefalopatia spowodowana wadą rozszczepiania mitochondrialnego i peroksysomalnego	→370114	Śmiertelny zespół encefalopatii dziecięcej i nadciśnienia płucnego	37202	Śródmiąższowe zapalenie pęcherza moczowego
→56304	Śmiertelna karłowatość krótkokończynowa typu McAlistera i Crane'a	444069	Śmiertelny zespół malformacji mózgu, atrezji dwunastnicy i obustronnej hipoplazji nerek	79099	Śródmiąższowe ziarniniakowe zapalenie skóry z zapaleniem stawów
99742	Śmiertelna mikrocefalia Amiszów	457406	Śmiertelny zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych typu 4	284362	Śródmiąższowy nowotwór płuc płodu
254857	Śmiertelna niemowlęca choroba mitochondrialna	33108	Śmiertelny zespół mnogich płetwistości	276429	Śródsmenny ból głowy
166073	Śmiertelna niemowlęca encefalopatia z defektami mitochondrialnego łańcucha oddechowego	79447	Śmiertelny zespół mnogich płetwistości sprzężony z chromosomem X	83313	Śródziemnomorska gorączka płamista
166063	Śmiertelna niemowlęca encefalopatia z hipoplazją oliwkowo-mostowo-mózdkową	478049	Śmiertelny zespół niescalenia mięśnia lewej komory, drgawek, hipotonii, zaćmy i opóźnienia w rozwoju	99903	Śrubowcowa gorączka szczurza
289527	Śmiertelna niemowlęca HCM z powodu niedoboru mitochondrialnego kompleksu I	2371	Śmiertelny zespół podobny do zespołu Larsena	330061	Świerzbiączka letnia
289527	Śmiertelna niemowlęca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru mitochondrialnego kompleksu I	293925	Śmiertelny zespół przepuklina mózgowia potyliczna-dysplazja szkieletowa	330061	Świerzbiączka letnia Hutchinsona
289527	Śmiertelna niemowlęca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru reduktazy NADH-CoQ	2736	Śmiertelny zespół przepukliny pępowinowej i rozszczepu podniebienia	94059	Świąd mocznicowy
289527	Śmiertelna niemowlęca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru reduktazy NADH-koenzymu Q	480528	Śmiertelny zespół wodogłowia i przepukliny przepony	99829	Żółta febra
254857	Śmiertelna niemowlęca miopatia mitochondrialna	1237	Śmiertelny zespół wodogłowia, wad serca i gęstych kości	→2697	Żółtaczkę cholestatyczną - kanalikowa niewydolność nerek
216804	Śmiertelna postać wrodzonej łamliwości kości	363424	Śmiertelny zespół złożonej dysfunkcji mitochondrialnej typu 3	251607	Żółtakogwiaździak pleomorficzny
1423	Śmiertelna recesywna chondrodysplazja	210144	Śmiertelny/Letalny zespół mnogich wad wrodzonych, typ Boissela	158000	Żółtakoziarniniakowatość młodzieńcza
439854	Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana chorobą spichrzania glikogenu	3385	Śpiączka	158011	Żółtakoziarniniakowatość z nekrobiozą
439854	Śmiertelna wrodzona kardiomiopatia przerostowa spowodowana glikogenozą	83600	Śpiączkowe zapalenie mózgu	99000	Żółtkowata dystrofia dołkowo-płamkowa o początku w wieku dorosłym
		263335	Średnio zróżnicowany rak neuroendokryny grasicy	79434	Żółty albinizm oczno-skinny
		171433	Średniozaawansowana miopatia nemalinowa	357131	Żyłny TOS
		157791	Śródbłoniak krwionośny nabłonkowy	357131	Żyłny zespół górnego otworu klatki piersiowej
		210584	Śródbłoniak nabłonkowy wrzecionowatokomórkowy	357131	Żyłny zespół mięśni pochyłych
				357131	Żyłny zespół nadmiernego odwiedzenia
				357131	Żyłny zespół ucisku górnego otworu klatki piersiowej
				357131	Żyłny zespół żebra szyjnego
				357131	Żyłny zespół żebrów-obojęczykowy

→ Ta jednostka chorobowa została zdeprecjonowana (jej nazwa jest obecnie nieużywana) i została włączona do innej choroby (sprawdź aneks).
Należy używać wskazanego numeru Orpha.

Lista chorób, których należy używać zamiast jednostek, których nazwy zostały zdeprecjonowane

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
59	Zespół Allana, Herndona i Dudley'a	85337	Niepełnosprawność intelektualna typu Zoricka sprzężona z chromosomem X
59	Zespół Allana, Herndona i Dudley'a	163982	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - niedowład spastyczny czterokończynowy
113	Zespół Bazex, Dupré i Christol	79458	Zespół Oley'a
113	Zespół Bazex, Dupré i Christol	79458	Wrodzona hipotrichoza - prosaki
138	Zespół CHARGE	1474	Małocze szczelinowate - choroba serca - utrata słuchu
138	Zespół CHARGE	1474	Zespół Hittnera, Hirscha i Kreha
144	Zespół Lyncha	99817	Zespół Turcota bez polipowatości
175	Hipoplazja chrząstek i włosów	1838	Dysplazja przynasadowa bez hipotrichozy
175	Hipoplazja chrząstek i włosów	1838	Hipoplazja chrząstek i włosów podobna do dysplazji szkieletowej bez hipotrichozy
175	Hipoplazja chrząstek i włosów	93275	Dysplazja tanatoforyczna wariant Glasgow
193	Zespół Cohena	3084	Zespół Mirhosseini, Holmesa i Waltona
193	Zespół Cohena	3084	Retinopatia barwnikowa - niepełnosprawność intelektualna
193	Zespół Cohena	2829	Zespół Partingtona i Andersona
193	Zespół Cohena	3271	Synostoza promieniowo-łokciowa - zaburzenia barwnikowe siatkówki
193	Zespół Cohena	3271	Zespół Buntinx, Lormansa i Martina
244	Pierwotna dyskineza rzęsek	98861	Pierwotna dyskineza rzęsek, Kartagenera
244	Pierwotna dyskineza rzęsek	98861	Prawostronne ułożenie serca - rozstrzenie oskrzeli - zapalenie zatok
244	Pierwotna dyskineza rzęsek	98861	Zespół Kartagenera
244	Pierwotna dyskineza rzęsek	98861	Zespół nieruchomych rzęsek, typ Kartagenera
244	Pierwotna dyskineza rzęsek	98861	Zespół Siewerta
280	Zespół Wolfa i Hirschorna	85291	Niepełnosprawność intelektualna typu Wittwera sprzężona z chromosomem X
280	Zespół Wolfa i Hirschorna	85291	Zespół Wittwera

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
280	Zespół Wolfa i Hirschorna	98788	Zespół Pitta, Rogersa i Danksa
288	Eliptocytoza dziedziczna	98864	Powszechna/Prosta dziedziczna eliptycytoza
288	Eliptocytoza dziedziczna	98865	Homozygotyczna dziedziczna eliptycytoza
288	Eliptocytoza dziedziczna	98867	Piropoikilocytoza dziedziczna
300	Niedobór enzymu dwufunkcyjnego	2981	Zespół pseudo-Zellwegera
300	Niedobór enzymu dwufunkcyjnego	2981	Niedobór tiolazy
392	Zespół Holt i Orama	1940	Deformacja barku i klatki piersiowej - wrodzona choroba serca
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelli i Seipa	1060	Zespół Seipa
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelli i Seipa	1060	Zespół Brunzella
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelli i Seipa	228429	Wrodzona lipodystrofia uogólniona z miopatią
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelli i Seipa	228429	GCL4
528	Wrodzona lipodystrofia Berardinelli i Seipa	228429	Wrodzona lipodystrofia uogólniona typu 4
636	Neurofibromatoza typu 1	3444	Zespół Watsona
636	Neurofibromatoza typu 1	3444	Zwężenie tetnicy płucnej z plamami typu "kawa z mlekiem"
636	Neurofibromatoza typu 1	2029	Mnoga włóknikowatość niekostniejąca
636	Neurofibromatoza typu 1	2029	Zespół Jaffe i Campanacci
646	Choroba Niemann i Picka typu C	79289	Choroba Niemann i Picka typu D
646	Choroba Niemann i Picka typu C	79289	Choroba Niemann i Picka, typ Nowa Szkocja
672	Zespół Pallistera i Hall	2113	Hamartoma podwzgórza
672	Zespół Pallistera i Hall	2113	CHHS
682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne	680	Porażenie okresowe normokaliemiczne
682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne	680	Normokaliemiczny PP
682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne	680	Porażenie okresowe normokaliemiczne wrażliwe na potas
682	Okresowe porażenie hiperkaliemiczne	680	Porażenie okresowe typu 3

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
702	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera	85333	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - spastyczna paraplegia z odkładaniem żelaza
702	Choroba Pelizaeusa i Merzbachera	85333	Zespół Arena
776	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X z wyglądem marfanoidalnym	163953	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Raymonda
782	Zespół Axenfelda i Riegera	1831	Zespół De Hauwere
782	Zespół Axenfelda i Riegera	1831	Dysplazja tęczówki - hipertelozryzm - głuchota
782	Zespół Axenfelda i Riegera	1831	Zespół De Hauwere i Chitty
794	Zespół Saethre i Chotzena	1219	Aurocefalosyndaktylia
794	Zespół Saethre i Chotzena	1219	Aurocefalosyndaktylia
794	Zespół Saethre i Chotzena	1219	Zespół Kurczyńskiego i Caspersona
794	Zespół Saethre i Chotzena	3106	Zespół Robinowa i Soraufa
798	Zespół Schinzela i Giediona	3118	Zespół Rudigera
823	Izolowany rozszczep kręgosłupa	93968	Przepuklina oponowa
869	Zespół potrójnego A	99777	Zespół achalazja-alakrimia
897	Zespół Waardenburga i Shaha	918	Zespół ABCD
897	Zespół Waardenburga i Shaha	918	Albinizm - czarny lok - zaburzenia migracji neurocytów jelita - głuchota czuciowo-nerwowa
910	Skóra pergaminowa	1569	Zespół De Sanctis i Cacchione
910	Skóra pergaminowa	1569	Skóra pergaminowa z objawami neurologicznymi
912	Zespół Zellwegera	1271	Zespół Bowena i Conradięgo
955	Akroosteoliza typu dominującego	2853	Kość strzałkowa serpentynowa - wielotorbielowatość nerek
955	Akroosteoliza typu dominującego	2853	Zespół Exnera
969	Dysplazja	2569	Zespół Moore'a i Federmana
969	Dysplazja	2569	Karłowatość - sztywność stawów - nieprawidłowości oczu
994	Sekwencja deformacyjna akinazji płodu	995	Zespół akinezji płodu sprzężony z chromosomem X
994	Sekwencja deformacyjna akinazji płodu	995	Zespół Holmesa i Benacerrafa

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
1031	Zespół wrodzonego niedorozwoju szklówki i nefrokalcynozy	171836	Zespół wrodzonego niedorozwoju szklówki i hiperplazji dziąseł
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	3022	Zespół Rappa i Hodgkina
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	3022	Dysplazja ektodermalna, typ Rappa i Hodgkina
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	3022	RHS
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	3022	Zespół anhydrotycznej dysplazji ektodermalnej i rozszczepu wargi/podniebienia
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	3022	Zespół dysplazji ektodermalnej, typ Rappa i Hodgkina
1071	Zarośnięcie brzegów powiek - zaburzenia ektodermalne - rozszczep wargi/podniebienia	99694	Zespół zrostów zębodołowych, zrośnięcia brzegów powiek i zaburzeń ektodermalnych
1159	Postępująca pseudoreumatoidalna artropatia dziecięca	2654	Syndesmodysplazja dwarfizm
1159	Postępująca pseudoreumatoidalna artropatia dziecięca	2654	Zespół Laplane'a, Fontaine'a i Lagardere
1200	Zespół atrezji nozdrzy tylnych, utraty słuchu, wad serca i dysmorfii czaszkowo-twarzowej	77302	Dysplazja oczno-uszno-twarzowa
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	3212	Autosomalna dominująca atrofia nerwu wzrokowego i głuchota wrodzona
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	3212	Zespół Konigsmarka, Knoxa i Husselsa
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	3349	Zespół Trefta, Sanborna i Careya
1215	Autosomalny dominujący zespół zaniku nerwu wzrokowego plus	3349	Atrofia nerwu wzrokowego-oftalmoplegia-ptoza - głuchota - miopatia

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
1234	Dysplazja uszno-kostna Bartsocasa i Papasa	79446	Zespół mnogich pletwistości typu Aslana
1263	Dysplazja Boomeranga	156723	Piepkorn dysplasia przeniesiona do Dysplazji typu bumerang
1263	Dysplazja Boomeranga	156723	Krótkie żebra - kraniosynostoza - polisyndaktylia
1299	Zespół skrzelowo-szkieletowo-płciowy	157788	Spodzieństwo - hiperteloryzm - szczelina i głuchota
1359	Kompleks Carney'a	623	Zespół NAME
1359	Kompleks Carney'a	623	Znamię - śluzak przedsionka - nerwiakowłókniak śluzowaty - piegi
1394	Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa	228407	Zespół dysmorfii czaszkowo-twarzowej, anomalii szkieletu i niepełnosprawności intelektualnej
1394	Dysplazja mózgowo-twarzowo-piersiowa	228407	Zespół defektu TMCO1
1426	Dysplazja Greenberga	99645	Nakrapiana dysplazja trzonów kości długich
1466	Zespół COFS	1317	Zespół CAMFAK
1466	Zespół COFS	1317	Zaćma - małogłowcie - artrogyroza - kifoza
1466	Zespół COFS	1317	Zaćma - małogłowcie - zahamowanie wzrostu - kifoskolioza
1466	Zespół COFS	1317	Zespół CAMAK
1487	Zespół Cooksa	2355	Zespół Kumara i Levicka
1487	Zespół Cooksa	2355	Dysplazja paznokci - kamptodaktylia - brachydaktylia typu B
1509	Zespół biodrowo-podeszwowo-rzepakowy	3112	Aplazja rzepki- biodro szpotawe - synostoza stawu skokowego
1643	Zespół mikrodelecji Xp22.3	431	Rybia łuska - hipogonadyzm męski
1658	Brak odcisków palców - prosaki wrodzone	1235	Dysplazja ektodermalna - brak dermatoglify
1658	Brak odcisków palców - prosaki wrodzone	1235	Zespół Basana
1762	Trisomia Xq28	85281	Zespół duplikacji MECP2
1762	Trisomia Xq28	85281	Zespół Lubsa i Arena
1762	Trisomia Xq28	85281	Niepełnosprawność intelektualna typu Lubsa sprzężona z chromosomem X
1762	Trisomia Xq28	85281	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, hipotonii i nawracających infekcji sprzężony z chromosomem X
1768	Rodzinna dysgeneza kaudalna	1850	Zespół dysplazji nerek, pęcherza moczowego olbrzymiego i syrenomelii
1768	Rodzinna dysgeneza kaudalna	1850	Zespół Seliga, Benacerrafa i Greene

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
1855	Dysplazja kręgową ze zmianami podobnymi do chrząstniaków	50816	Dysplazja kręgosłupowo-przynasadowa ze złożonym niedoborem odporności
1855	Dysplazja kręgową ze zmianami podobnymi do chrząstniaków	50816	SPENCDI
1855	Dysplazja kręgową ze zmianami podobnymi do chrząstniaków	50816	Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation
1855	Dysplazja kręgową ze zmianami podobnymi do chrząstniaków	50816	Zespół Roifmana i Melameda
1896	Zespół EEC	1888	Ektroaktylia - dysplazja ektodermalna bez rozszczepiania
1896	Zespół EEC	1888	Zespół EEC bez rozszczepu wargi/podniebienia
1896	Zespół EEC	1889	Ektroaktylia - rozszczep podniebienia
1896	Zespół EEC	1889	Zespół ECP
1896	Zespół EEC	2389	Zespół Lewisa i Pashayana
1896	Zespół EEC	2389	Rozszczep wargi/podniebienia - ektroaktylia
1900	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny	2691	Zespół Nevo
1900	Zespół Ehlersa i Danlosa, typ kifoskoliotyczny	2691	Gigantyzm mózgu, typu Nevo
2036	Zespół skóry głowy-ucha-sutka	3391	Dysplazja zębowo-paznokciowo-hipohydrotyczna - zaburzenia skóry głowy w linii środkowej
2036	Zespół skóry głowy-ucha-sutka	3391	Dysplazja ektodermalna - torbiel nadnercza
2036	Zespół skóry głowy-ucha-sutka	3391	Zespół Tuffli i Laxova
2052	Zespół Frasera	2051	Zespół podobny do zespołu Frasera
2199	Rogowiec dłoni i stóp - odmiana epidermolityczna	496	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy Unny-Thousta
2199	Rogowiec dłoni i stóp - odmiana epidermolityczna	496	Nieepidermolityczny rogowiec dłoniowo-podeszwowy
2199	Rogowiec dłoni i stóp - odmiana epidermolityczna	89833	Rogowiec dłoniowo-podeszwowy z keratyną tonotubularną
2353	Zespół Schilbacha i Rotta	1251	Zespół powiekowo-twarzowo-szkieletowy
2353	Zespół Schilbacha i Rotta	1251	Zespół Richieri Costa, Guion Almeida i Rodini
2462	Zespół Shprintzena i Goldberga	2352	Zespół Kozłowskiego, Browna i Hardwicka
2470	Zespół Matthew i Wooda	91129	Anoftalmia - wady serca i płuc - niepełnosprawność intelektualna

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
2510	Zespół micro	2895	Zespół Pinsky'ego, Di George'a i Harley'a
2510	Zespół micro	2895	Małocze - upośledzenie umysłowe
2512	Autosomalna recesywna mikrocefalia pierwotna	52183	Przedwczesna kondensacja chromosomów z mikrocefalią i niepełnosprawnością intelektualną
2526	Zespół małogłowia, obrzęku limfatycznego i chorioretinopatii	1432	Autosomalna dominująca chorioretinopatia - małogłowie
2578	Zespół Mayera, Rokitsansky'ego, Küstera i Hausera typu 2	1092	Anomalie nerek, narządów płciowych i ucha środkowego
2609	Izolowany Niedobór reduktazy NADH-CoQ	936	Kwasica bursztynianowa
2616	Zespół 3M	2661	Niski wzrost - wysokie kręgi
2637	Pierwotna karłowatość osteodysplastyczna mikrocefaliczna typu II	46658	Pierwotny niski wzrost - mikrodoncja - opalizujące zęby bez korzeni zębowych
2686	Neutropenia cykliczna	2689	Neutropenia sporadyczna
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	1981	Zespół Fanconiego - rybia łuska - dysmorfizm
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	1981	Zespół Deala, Barrata i Dillona
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	3438	Malformacje przewodów żółciowych - niewydolność nerek
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	3438	Zespół Lutza, Richnera i Landolta
2697	Artrogrypoza - dysfunkcja nerek - cholestaza	3438	Żółtaczką cholestatyczną - kanalikową niewydolność nerek
2707	Zespół oczno-mózgowo-twarzowy typu Kaufmana	329255	Zespół zwężenie szpary powiekowej - niepełnosprawność intelektualna spowodowany niedoborem UBE3B
2712	Zespół oczno-twarzowo-sercowo-zębowy	3013	Radikulomegalia kłów - ząca wrodzona
2712	Zespół oczno-twarzowo-sercowo-zębowy	3013	Zespół Marashi i Gorlina
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	90649	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	90649	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 7
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	90649	OFD7

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
2750	Zespół ustno-twarzowo-palcowy typu 1	90649	Zespół Whelana
2796	Zespół Touraine'a, Solente i Gole'a	964	Zespół akromegalii, skóry krętej ciemiennej i bielma rogówki
2822	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 11	2168	Homokarnozyzoza
2822	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 11	2168	Niedobór homokarnozyzozy
2882	Sitosterolemia	101022	Makrotrombocytopenia śródziemnomorska
2909	Zespół Rothmunda i Thomsona	3333	Dysplazja tkanki łącznej typu Spellacy
2909	Zespół Rothmunda i Thomsona	3333	Zespół Spellacy, Gibbsa i Wattsa
2911	Zespół Polanda	956	Dysplazja kończynowo-piersiowo-nerkowa
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	2649	Niski wzrost - niepełnosprawność intelektualna - anomalie oczu - rozszczep wargi/podniebienia
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	2649	Zespół Richieri Costa i Guion Almeida
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	94084	Pachygyria - padaczka - niepełnosprawność intelektualna - dysmorfia
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	94084	Zespół Frynsa i Aftimosa
2995	Zespół mózgowo-czołowo-twarzowy Baraitsera i Wintera	94084	Zespół mózgowo-oczno-twarzowo-limfatyczny
3027	Sekwencja regresji kaudalnej	1773	Asocjacja dysgenezy krzyżowo-guzicznej
3057	Niedobór oksydazy monoaminowej A	3065	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - nieprawidłowy metabolizm oksydazy monoaminowej A
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1102	Bezocze - niedoczynność podwzgórzowo-przysadkowa
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1102	Monosomia 14q22
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1102	Zespół Al Frayh, Facharzi i Haque
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1102	Zespół mikrodelecji 14q22
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1678	Zespół Dincsoy'a, Saliha i Patela
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	1678	Dysmorfia twarzy - obojnacze narządy płciowe - hipopituitaryzm - krótkie kończyny
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	2243	Niedoczynność przysadki - mikropenis - rozszczep wargi/podniebienia

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	2244	Niedoczynność przysadki - małowocze
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	2244	Zespół Kaplowitza i Bodurtha
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	93943	Dysgeneza ciała modelowatego - niedoczynność przysadki
3157	Spektrum dysplazji przegrodowo-ocznej	370006	Niedoczynność podwzgórzawtórne małogłowienie - upośledzenie wzroku - wady układu moczowego
3202	Dziedziczna odwodniona stomatocytoza	100039	Rodzina hiperkaliemia rzekoma typu 1
3253	Zespół Zlotogora i Ogura	90338	Dysplazja ektodermalna wyspy Margarita
3255	Zespół Filippi	137658	Małowocie - niepełnosprawność intelektualna - wady paliczek i zaburzenia neurologiczne
3255	Zespół Filippi	137658	Zespół Woodsa, Crouchmana i Husona
3447	Zespół Weavera	3446	Zespół podobny do zespołu Weavera
3460	Zespół Torga i Winchestera	2775	Autosomalna recesywna osteoliza nadgarstkowo-ściana
3460	Zespół Torga i Winchestera	2775	Dziedziczna osteoliza wielocentryczna
3464	Zespół Woodhouse'a i Sakati	1011	Zespół łysienia, hipogonadyzmu i zaburzeń pozapiramidowych
3464	Zespół Woodhouse'a i Sakati	1011	Zespół Devrienda, Legiusa i Frynsa
3471	Zespół Younga	1301	Rozstrzenie oskrzeli - oligospermia
33001	Obrzęk limfatyczny - dwurzędowość rzęs	1683	Dwurzędowość rzęs - wrodzone wady serca - anomalie obwodowych naczyń krwionośnych
33001	Obrzęk limfatyczny - dwurzędowość rzęs	2419	Obrzęk limfatyczny - ptoza
33364	Trichotiodystrofia	1245	Zespół BIDS
33364	Trichotiodystrofia	1245	Trichotiodystrofia typu D
33364	Trichotiodystrofia	1245	Zespół kruchych włosów u Amiszów
33364	Trichotiodystrofia	670	Zespół PIBIDS
33364	Trichotiodystrofia	670	Trichotiodystrofia - wrażliwość na słońce
33364	Trichotiodystrofia	670	Trichotiodystrofia typu F
33364	Trichotiodystrofia	453	Zespół IBIDS
33364	Trichotiodystrofia	453	Trichotiodystrofia typu E
33364	Trichotiodystrofia	453	Trichotiodystrofia z rybią łuską wrodzoną
33364	Trichotiodystrofia	453	Zespół Tay'a
33364	Trichotiodystrofia	2739	Dysplazja paznokci i włosów z neutropenią
33364	Trichotiodystrofia	2739	Trichotiodystrofia typu G

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
33364	Trichotiodystrofia	2739	Zespół Itina
33364	Trichotiodystrofia	2739	Zespół ONMR
33364	Trichotiodystrofia	3123	Zespół łamliwych włosów typu Sabinasa
33364	Trichotiodystrofia	3123	Łamliwe włosy - niedorozwój umysłowy
33364	Trichotiodystrofia	3123	Trichotiodystrofia typu B
33364	Trichotiodystrofia	75789	Zespół SIBIDS
33364	Trichotiodystrofia	75789	Trichotiodystrofia - osteosklerozą
33364	Trichotiodystrofia	75790	Zespół Pollitta
33364	Trichotiodystrofia	75790	Trichotiodystrofia - zespół nerwowo-skinny
33364	Trichotiodystrofia	75790	Trichotiodystrofia typu C
33364	Trichotiodystrofia	75790	Zespół rozszczepu węzłowego włosa
33364	Trichotiodystrofia	231256	Beta-talasemia - trichotiodystrofia
35069	Dziedziczna dystrofia neuroaksonalna	2174	Zespół Huntera, Carpenteara i McDonalda
36899	Zespół mioklonie-dystonia	210566	Dystonia miokloniczna 15
36899	Zespół mioklonie-dystonia	210566	DYT15
42738	Ciężka wrodzona neutropenia	37629	Neutropenia niemowlęca
42775	Zespół PHACE	1564	Malformacja Dandy'ego i Walkera - naczynek twarzy
42775	Zespół PHACE	3195	Malformacja mostka - dysplazja naczyniowa
52368	Zespół Mohra i Tranebjaerga	3213	Głuchota - atrofia nerwu wzrokowego i słuchowego - demencja
52368	Zespół Mohra i Tranebjaerga	3213	Zespół Jensena
52430	Miopatya z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencją czołowo-skroniową	54238	Dystrofia miotoniczna typu 3
53271	Zespół Muenke	1535	Kraniosynostoza - dysmorfizm - brachydaktylia
53271	Zespół Muenke	1535	Zespół Glassa, Chapmana i Hockley'a
56304	Atelosteogeneza typu II	2640	Śmiertelna karłowatość krótkokończynowa typu McAlistera i Crane'a
56304	Atelosteogeneza typu II	2640	Zespół McAlistera i Crane'a
60030	Zespół Loeysa i Dietza	97295	Zespół Furlonga
60030	Zespół Loeysa i Dietza	97295	Zespół sylwetki marfanoidalnej z kraniosynostozą
69061	Idiopatyczny zespół nerczycowy wrażliwy na steroidy	97552	Steroidowrażliwy zespół nefrotyczny bez biopsji nerek

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
69735	Hipotrichoza - obrzęk limfatyczny - telangiektazja	2087	Zapalenie kłębuszków nerkowych - rzadkie włosy - telangiektazja
71277	Encefalopatia spowodowana niedoborem GLUT1	2816	Paraplegia spastyczna - padaczka - niepełnosprawność intelektualna
71277	Encefalopatia spowodowana niedoborem GLUT1	2816	SPERM
79189	Zaburzenie biogenezy peroksydomów	34	Kwasica pipekolikowa
79189	Zaburzenie biogenezy peroksydomów	34	Hiperpipekolatemia
79259	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu b	79260	Choroba spichrzania glikogenu typu 1C
79259	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu b	79260	Glikogenoza typu 1C
79259	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu b	79261	Choroba spichrzania glikogenu typu 1D
79259	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy typu b	79261	Glikogenoza typu 1D
79452	Choroba Milroy'a	79450	Niedziedziczny wrodzony pierwotny obrzęk limfatyczny
79452	Choroba Milroy'a	79450	Choroba podobna do choroby Milroy'a
79500	Zespół DOORS	1674	Zespół palcowo-nerkowo-mózgowy
79500	Zespół DOORS	1674	Zespół Eronena, Somera i Gustafssona
79502	Punktowy rogowiec dłoniowo-podeszwowy typu 2	736	Rogowacenie kanalikowate dłoniowo-podeszwowe Mantoux
79503	Rybia łuska jeżasta typu Curtha i Macklina	79504	Rybia łuska jeżasta
79503	Rybia łuska jeżasta typu Curtha i Macklina	79504	Rybia łuska, typ Lamberta
83628	Zespół PELVIS	2125	Naczyniaki kości krzyżowej - mnogie wady wrodzone
85199	Kraniosynostoza - wady odbytu - rogowacenie kanalikowe	2060	Zespół Fukuda, Miyanomae i Nakata
85293	Zespół Cabezasa	85289	Niepełnosprawność intelektualna typu Vitale'a sprzężona z chromosomem X
86872	Białaczka z dużych ziarnistych limfocytów T	2687	Neutropenia - hiperlimfocytoza z dużymi ziarnistościami limfocytów

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
90186	Choroba Meige'a	90185	Pierwotny obrzęk limfatyczny późny
90186	Choroba Meige'a	90185	Choroba podobna do choroby Meige'a
90340	Zespół Blaua	90341	Sarkoidoza o wczesnym początku
90635	Autosomalna dominująca niesyndromiczna głuchota czuciowo-nerwowa typu DFNB	1767	Rodzinną postępującą dysfunkcją przedsionkowo-ślimakową
91387	Rodziny tętniak aorty piersiowej i rozwarstwienie aorty	88636	Rozszerzenie aorty - hipermobilność stawów - krętość tętnic
93284	Dysplazja kręgowo-nasadowa późna	163673	Dysplazja kręgowo-nasadowa, typ Byersa
93284	Dysplazja kręgowo-nasadowa późna	163673	Dysplazja kręgowo-nasadowa - punktowa dystrofia rogówki
93950	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Sutherlanda i Haan	93944	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typ Fichera
95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450	63269	Zespół Antley'a i Bixlera z wadą narządów płciowych i zaburzeniami steroidogenezy
95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450	63269	Zespół Antley'a i Bixlera typu 2
95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450	63269	Zespół Antley'a i Bixlera związany z POR
95699	Wrodzony przerost nadnerczy z powodu niedoboru oksydoreduktazy cytochromu P450	63269	Zespół podobny do zespołu Antley'a i Bixlera - obojnacze narządy płciowe - zaburzenia steroidogenezy
97229	Niedobór transportera ryboflawiny	56965	Postępujący opuszkowy paraliż dziecięcy
97229	Niedobór transportera ryboflawiny	56965	Choroba Fazio i Londe
98769	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 15/16	98770	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 16
98769	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 15/16	98770	SCA16
98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22	101107	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 22

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
98772	Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 19/22	101107	SCA22
98784	Autosomalna dominująca padaczka nocna płata czołowego	98812	Napadowa dyskineza hipnogenna
98784	Autosomalna dominująca padaczka nocna płata czołowego	98812	Napadowa dyskineza nocna
98784	Autosomalna dominująca padaczka nocna płata czołowego	98812	Nocna dystonia napadowa
98808	Autosomalna dominująca dystonia reagująca na lewodopę	101151	Dystonia 14
98808	Autosomalna dominująca dystonia reagująca na lewodopę	101151	DYT14
98967	Dystrofia rogówki Schnydera	98968	Centralna krążkowa dystrofia rogówki
137834	Zespół Franka i Ter Haara	1266	Zespół skórno-sercowo-szkieletowy typu Borrone'a
156731	Dysplazja, typ Rollanda i Desbuquois	1804	Dysplazja dyssegmentalna - jaskra
168569	Zespół H	254707	Histiocytoza Faisalabad
168569	Zespół H	254707	FHC
168569	Zespół H	254712	Rodzinna histiocytoza zatokowa z masywną limfadenopatią
168569	Zespół H	254712	Rodzinna choroba Rosa'i i Dorfmana
168569	Zespół H	254712	Rodzinna SHML
168569	Zespół H	254723	Hipertrichoza barwnikowa z zespołem cukrzycy zależnym od insuliny
168569	Zespół H	254723	PHID
178464	Dziedziczna miopatia proksymalna z wczesną niewydolnością oddechową	34521	Miopatia dystalna z wczesnym zajęciem mięśni oddechowych
182050	Choroba związana z MYH9	850	Trombocytopenia May'a i Hegglina
182050	Choroba związana z MYH9	850	Anomalia May'a i Hegglina
182050	Choroba związana z MYH9	850	MHA
182050	Choroba związana z MYH9	850	Zespół May'a i Hegglina
182050	Choroba związana z MYH9	1984	Zespół Fechtnera
182050	Choroba związana z MYH9	1984	Zespół Alporta z wtrętami leukocytarnymi i makrotrombocytopenią

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
182050	Choroba związana z MYH9	1019	Zespół Epsteina
182050	Choroba związana z MYH9	1019	Zespół Alporta z makrotrombocytopenią
182050	Choroba związana z MYH9	807	Zespół Sebastiana
182050	Choroba związana z MYH9	807	Makrotrombocytopenia z wtrętami leukocytarnymi
216866	Klasyczna neurodegeneracja związana z kinazą pantotenową	157855	Zespół HARP
216866	Klasyczna neurodegeneracja związana z kinazą pantotenową	157855	Hipoprebetalipoproteinemia - akantocytoza - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zwyrodnienie gałki bladej
220295	Kompleks skóra pergaminowa/zespół Cockayne'a	2837	Wysypka podobna do pelagry - objawy neurologiczne
221061	Dziedziczna malformacja jamista mózgu	2486	Skrócenie poprzeczne kończyn - hemangioma
231568	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca uogólniona	79407	Autosomalne dominujące dystroficzne pęcherzowe oddzielanie się naskórka, typ Cockayne'a i Touraine'a
231568	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca uogólniona	79407	DDEB, typ Cockayne'a i Touraine'a
231568	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca uogólniona	216989	Autosomalne dominujące pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna, typ Pasiniego
231568	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka postać dystroficzna dominująca uogólniona	216989	DDEB, typ Pasiniego
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	3421	Naczyniopatia mózgowo-siatkówkowa
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	3421	CRV
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	3421	Zespół Granda, Kaine i Fullinga

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	63261	Zespół HERNS
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	63261	Dziedziczna endoteliopatia - retinopatia - nefropatia - udar
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	71291	Dziedziczna retinopatia naczyniowa
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	71291	Dziedziczna retinopatia naczyniowa - fenomen Raynauda - migrena
247691	Waskulopatia siatkówki i leukoencefalopatia mózgu	71291	HVR
261483	Zespół duplikacji Xq27.3q28	3423	Zespół Vasqueza, Hursta i Sotosa
261483	Zespół duplikacji Xq27.3q28	3423	Hipogonadyzm - ginekomastia - niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X
263463	Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3	1792	Dyzostoza ramienno-kręgową
263463	Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3	93280	Dysplazja kręgowo-nasadowa typu Omani
263463	Dysplazja szkieletowa zależna od CHST3	93280	Dyzostoza ramienno-rdzeniowa
264200	Zespół mikrodelecji 14q22q23	2055	Niedobór wzrostu - brachydaktylia - dysmorfia
264200	Zespół mikrodelecji 14q22q23	2055	Zespół Friasa
284160	Zespół mikrodelecji 8q21.11	238766	Ptoza - syndaktylia - trudności w uczeniu się
284963	Zespół Marfana typu 1	99715	Zespół MASS
284963	Zespół Marfana typu 1	99715	Zespół zastawka mitralna-aorta-szkielet-skóra
293843	Zespół 3MC	2453	Zespół Malpuecha
293843	Zespół 3MC	2453	Zespół 3MC3
293843	Zespół 3MC	2453	Zespół rozszczepu twarzy Malpuecha
293843	Zespół 3MC	2506	Zespół Michelsa
293843	Zespół 3MC	2506	Zespół 3MC1
293843	Zespół 3MC	2506	Zespół oczno-podniebieno-szkieletowy
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół Carnevale
293843	Zespół 3MC	2998	Ptoza - zez - rozstęp mięśni prostych brzucha
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół 3MC2
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół Carnevale, Krajewskiej i Fischetto

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół Mingarelli
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół oczno-szkieletowo-brzuszy
293843	Zespół 3MC	2998	Zespół OSA
293864	Zespół hipoplastyczna trzustka-atrezja jelit-hipoplastyczny pęcherzyk żółciowy	137862	Zespół Martinezy i Friasa
293864	Zespół hipoplastyczna trzustka-atrezja jelit-hipoplastyczny pęcherzyk żółciowy	137862	Atrezja żółciowych dróg dwunastniczych i pozawątrobowych-hipoplastyczna trzustka - niedokonany zwrot trzewi
300496	Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2	79022	Zespół Simpsona, Golabi i Behmela typu 2
300496	Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2	79022	SGBS2
300496	Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2	79022	Śmiertelny wariant zespołu Simpsona, Golabi i Behmela
300751	Rodzina kardiomiopatia rozstrzeniowa z zaburzeniami przewodzenia z powodu mutacji LMNA	83618	Ciężka kardiomiopatia rozstrzeniowa z powodu mutacji laminy A/C
300751	Rodzina kardiomiopatia rozstrzeniowa z zaburzeniami przewodzenia z powodu mutacji LMNA	83618	Ciężka kardiomiopatia rozstrzeniowa z miopatią lub bez miopatii
313795	Zespół Jawad	137653	Małogłowie - wady palców - niepełnosprawność intelektualna
313795	Zespół Jawad	137653	Zespół Kelly'ego, Kirsona i Wyatta
314632	Parkinsonizm z powodu niedoboru ATP13A2	3336	Zespół Tomé, Bruneta i Fardeau
319646	PGM1-CDG	711	Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru fosfoglukomutazy
319646	PGM1-CDG	711	Choroba spichrzania glikogenu typu 14
319646	PGM1-CDG	711	Glikogenoza typu 14
319646	PGM1-CDG	711	Glikogenoza z powodu niedoboru fosfoglukomutazy
319646	PGM1-CDG	711	GSD typu 14
319646	PGM1-CDG	711	GSD z powodu niedoboru fosfoglukomutazy
319646	PGM1-CDG	711	GSDXIV
319646	PGM1-CDG	711	Niedobór fosfoglukomutazy

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
320406	Zespół paraplegia spastyczna-zanik nerwu wzrokowego-neuropatia	401825	Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 68
320406	Zespół paraplegia spastyczna-zanik nerwu wzrokowego-neuropatia	401825	SPG68
324737	SRD5A3-CDG	139477	Zespół Al-Gazaliego i Dattaniego
324737	SRD5A3-CDG	168972	Zespół Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	168972	Niepełnosprawność intelektualna - zaćma - szczelina oka- kifoza
324737	SRD5A3-CDG	168972	Niepełnosprawność intelektualna, typ Kahrizi
329931	Kłębuszkowe zapalenie nerek C3	93559	Zapalenie kłębuszków nerkowych z deponowaniem C3 bez proliferacji
331176	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru G6PC3	178503	Zespół Dursuna
331176	Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru G6PC3	178503	Nadciśnienie płucne - leukopenia - wada przegrody międzyprzedsionkowej
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	1557	Skóra kręta ciemienia - niepełnosprawność intelektualna
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	1557	Zespół McDowalla
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	79482	Skóra kręta ciemienia - aplazja tarczycy - niepełnosprawność intelektualna
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	79482	Zespół Akessona
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	217315	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - głuchota zmysłowo-nerwowa
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	217315	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - głuchota nerwowo-zmysłowa
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	217315	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - nerwowo-zmysłowa utrata słuchu
357225	Pierwotna nieistotna skóra kręta ciemienia	217315	Skóra kręta ciemienia - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki - zmysłowo-nerwowa utrata słuchu
370114	Złożona dystonia szyjna	293838	Śmiertelny zespół encefalopatii dziecięcej i nadciśnienia płucnego

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu dystroglikanopatii	52428	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1C
370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu dystroglikanopatii	52428	CMD1C
370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu dystroglikanopatii	52428	MDC1C
370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu dystroglikanopatii	98894	Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1D
370953	Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu dystroglikanopatii	98894	MDC1D
399805	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią z powodu mutacji pojedynczego genu	217034	Niepłodność męska z prawidłową wirylicacją spowodowana defektem mejozy
399805	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią z powodu mutacji pojedynczego genu	217034	Azoospermia z powodu defektu mejozy
399805	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią z powodu mutacji pojedynczego genu	217034	Azoospermia z powodu zahamowaniem dojrzewania
399805	Niepłodność męska z azoospermią lub oligospermią z powodu mutacji pojedynczego genu	217034	Niepłodność męska z prawidłową wirylicacją spowodowaną zahamowaniem dojrzewania
399808	Niepłodność męska z teratozoospermią z powodu mutacji pojedynczego genu	352613	Niepłodność męska z powodu mutacji NANOS1
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych bez głuchoty
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	AR dRTA bez głuchoty
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	AR dRTA bez utraty słuchu
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych bez utraty słuchu
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	dRTA typu 1c

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93609	Kwasica dystalnych kanalików nerkowych typu 1c
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z głuchotą
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	AR dRTA z głuchotą
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	AR dRTA z utratą słuchu
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych z utratą słuchu
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych RTA z głuchotą
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	dRTA typu 1b
402041	Autosomalna recesywna kwasica dystalnych kanalików nerkowych	93611	Kwasica dystalnych kanalików nerkowych typu 1b
423693	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym lub związanym z dwoma naczyniami ubytkiem przegrody międzykomorowej	99044	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym ubytkiem przegrody międzykomorowej
423693	Dwuodpływowa prawa komora z podaortalnym lub związanym z dwoma naczyniami ubytkiem przegrody międzykomorowej	99047	Dwuodpływowa prawa komora z ubytkiem przegrody międzykomorowej związanym z obydwoma naczyniami
444490	Rodzinny zespół chylomikronemii	411	Hiperlipoproteinemia typu 1
444490	Rodzinny zespół chylomikronemii	411	Rodzinna hiperchylomikronemia
448242	Brachyolmia, typ recesywny	93301	Brachyolmia typu 1, typu Hobaeka
448242	Brachyolmia, typ recesywny	93303	Brachyolmia typu 1, typu Toledo
457059	Rzekoma niedoczynność przytarczyc z dziedziczną osteodystrofią Albrighta	665	Dziedziczna osteodystrofia Albrighta

→ Użyj tego numeru Orpha		zamiast jednostki, która została zdeprecjonowana	
Numer ORPHA	Nazwa choroby, której należy użyć	Numer ORPHA, który został zdeprecjonowany	Jednostki, które zostały zdeprecjonowane
457240	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, niskiego wzrostu i nadwagi sprzężony z chromosomem X	3059	Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X typu Gu
457240	Zespół niepełnosprawności intelektualnej, niskiego wzrostu i nadwagi sprzężony z chromosomem X	3059	MRX35

W razie pytań lub komentarzy, prosimy o kontakt: contact.orphanet@inserm.fr

Redaktor naczelny : Ana Rath – Redaktor: Dorota Karczmarewicz , Aleksandra Jezela - Stanek, Małgorzata Krajewska - Walasek

Wsparcie Techniczne: Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Fotografia: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Prawidłowa forma cytowania tego dokumentu brzmi :

« Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym », Zbiór Raportów Orphanetu, Kolekcja Choroby Rzadkie, styczeń 2019,

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PL/Listachorobrzadkichwporzadkualfabetycznym.pdf>

Ten dokument powstał w Direct Grant N°831390 finansowanego z Programu Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020.

Odpowiedzialność za treść niniejszego dokumentu ponosi wyłącznie autor i w żadnym wypadku nie może być on utożsamiany ze stanowiskiem Komisji Europejskiej i(lub) Agencji Wykonawczej ds. Konsumentów, Zdrowia, Rolnictwa i Żywności lub innego organu Unii Europejskiej. Komisja Europejska i Agencja nie ponoszą żadnej odpowiedzialności za sposób wykorzystania zawartych tutaj informacji.