



Leden 2018

Seznam vzácných onemocnění a synonym: Uvedeno v abecedním pořadí

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

METODIKA

Orphanet poskytuje komplexní přehled o vzácných onemocněních v Evropě. Tento přehled je dvakrát ročně publikován ve formě seznamu. Vzácná onemocnění registrovaná v databázi Orphanet jsou definována v souladu se dvěma požadavky:

- Každá položka je definována její klinickou homogenitou bez ohledu na její etiologii nebo počet identifikovaných způsobujících genů;
- Vzácnost je definována v souladu s evropskou legislativou, která definuje práh prevalence jako nejvýše 5 postižených osob na 10 000 (nařízení Evropského parlamentu a Rady (ES) č. 141/2000 ze dne 16. prosince 1999 o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf).

Registrovaná vzácná onemocnění byla popsána v mezinárodní vědecké literatuře (recenzované články), přičemž alespoň dva případy potvrzují, že klinické příznaky nejsou spojeny náhodně. Některá onemocnění jsou však registrována i přesto, že byl zaznamenán pouze jeden případ, a to z důvodu reprodukce komplexnosti specifické klasifikace (zejména v rámci klasifikace vrozených metabolických poruch).

Vzácná onemocnění jsou registrována s preferovaným názvem a nezbytným počtem synonym. Jedinečný identifikátor, ORPHA number, je náhodně přiřazen databázi ke každému onemocnění. Toto číslo se nikdy nepoužívá znovu, je tedy časově stabilní.

ORPHA number vzácných onemocnění registrovaných v minulosti může v současném inventáři chybět. To je způsobeno:

- zastaralostí zápisů (např. duplicitní položky, onemocnění, která už nejsou vzácná);
- přemístěním položek, které již neexistují samostatně, ale byly uznány v rámci jiné položky. V takovém případě je informace týkající se odepsané položky přemístěna a uživatelé jsou přesměrováni na cílovou položku.

Sběr dat

Vzhledem k novým vědeckým poznatkům je seznam vzácných onemocnění Orphanet obnovován prostřednictvím pravidelného přidávání/aktualizace onemocnění prostřednictvím dvou nevyhradních zdrojů: zdokumentovanými zdroji a/nebo doporučením experta.

Vědecké poznatky jsou sledovány:

- analýzou definovaného souboru mezinárodních recenzovaných vědeckých časopisů pokrývajících rozmanitost lékařských oborů zastoupených v Orphanet - k analýze dochází dvakrát měsíčně;
- vyhledávacím algoritmem Medline jednou měsíčně (nosologie[Název] OR klasifikace[Název] OR nomenklatura[Název] OR terminologie[Název]) AND (vzácné onemocnění* OR syndrom* OR porucha*);
- specifickými Medline dotazy v návaznosti na požadavky odborníků, uživatelů databáze nebo potřeb vyplývajících z nově registrovaných služeb v Orphanetu (např. diagnostický test, odborné centrum, patientská organizace).

Aktualizace seznamu vzácných onemocnění je každý měsíc vyhodnocena lékařským a vědeckým výborem Orphanetu a následně potvrzena odborníky.

Klasifikace vzácných onemocnění Orphanet je vydávána v angličtině a je překládána do cizích jazyků. Jsou zajištěna lékařská potvrzení překladů.

Prezentace dat

Preferované názvy a synonyma onemocnění jsou seřazeny abecedně společně s kódem ORPHA number.

Přemístěné (rušené) položky jsou uvedeny s aktuálně platným ORPHA number a předchází jim znak „→“. V příloze je seznam původních a nových názvů vzácných onemocnění a odpovídajících kódů.

Zastaralé položky zde nejsou uvedeny. V případě duplikátů byla nomenklatura zastaralého záznamu přidána k jiné položce vzácného onemocnění.

Vzácná onemocnění seřazena v abecedním pořadí

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
976	2,8-dihydroxyadeninová urolitiáza	243	46,XX gonadální dysgeneze
79154	2-aminoadipová 2-oxoadipová acidurie	243	46,XX kompletní gonadální dysgeneze
391417	2-methyl-3-hydroxymáselná acidurie	243	46,XX ovariální dysgeneze
391428	2-methyl-3-hydroxymáselná acidurie, infantilní typ	393	46,XX testikulární DSD
391428	2-methyl-3-hydroxymáselná acidurie, klasický typ	393	46,XX testikulární porucha pohlavního zrání
391457	2-methyl-3-hydroxymáselná acidurie, neonatální typ	243	46,XX čistá forma gonadální dysgeneze
79157	2-methylmáslná acidurie	242	46,XY CGD
31	2-oxoglutarová acidurie	325448	46,XY DSD způsobená LHB deficitem
869	2A syndrom	325448	46,XY DSD způsobená deficitem luteinizačního hormonu podjednotky beta
2616	3-M syndrom	96265	46,XY DSD způsobená kompletní inaktivací LH receptoru
20	3-hydroxy-3-methylglutarová acidurie	96265	46,XY DSD způsobená kompletní inaktivací receptoru pro luteinizační hormon
939	3-hydroxyizobutyřátová acidurie	96265	46,XY DSD způsobená kompletní rezistencí k LH
6	3-methylcrotonylglycinurie	96265	46,XY DSD způsobená kompletní rezistencí k luteinizačnímu hormonu
352328	3-methylglutakonová acidurie s hluchotou, encefalopatií a syndromem podobným Leighovu	755	46,XY DSD způsobená rezistencí k LH nebo deficitu LHB
66634	3-methylglutakonová acidurie typu V	755	46,XY DSD způsobená rezistencí k luteinizačnímu hormonu nebo deficitu beta podjednotky luteinizačního hormonu
67046	3-methylglutakonová acidurie, typ 1	96266	46,XY DSD způsobená částečnou inaktivací LH receptoru
111	3-methylglutakonová acidurie, typ 2	96266	46,XY DSD způsobená částečnou rezistencí k LH
67047	3-methylglutakonová acidurie, typ 3	96266	46,XY DSD způsobená částečnou rezistencí k LH
67048	3-methylglutakonová acidurie, typ 4	96266	46,XY DSD způsobená částečnou rezistencí k LH
445038	3-methylglutakonová acidurie, typ 7	96266	46,XY DSD způsobená částečnou rezistencí k luteinizačnímu hormonu
869	3A syndrom	251510	46,XY PGD
7	3C syndrom	242	46,XY kompletní gonadální dysgeneze
2616	3M syndrom	325345	46,XY ovotestikulární DSD
293843	3MC syndrom	325345	46,XY ovotestikulární porucha pohlavního vývoje
→293843	3MC1 syndrom	251510	46,XY parciální gonadální dysgeneze
→293843	3MC2 syndrom	251510	46,XY parciální testikulární dysgeneze
→293843	3MC3 syndrom	325448	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená LHB deficitem
22	4-hydroxybutyřátová acidurie	752	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy 3
869	4A syndrom	753	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem 5-alfa-reduktázy 2
88637	4H syndrom	325448	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem podjednotky beta luteinizačního hormonu
250977	5-amino-4-imidazol karboxiamidová ribosidurie	443087	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená deficitem testikulární 17,20-desmolázy
881	45,X syndrom	90796	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená izolovaným deficitem 17,20-lyázy
881	45,X/46,XX syndrom	755	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená rezistencí k luteinizačnímu hormonu nebo deficitu beta podjednotky luteinizačního hormonu
1772	45,X/46,XY MGD	755	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená rezistencí k LH nebo deficitu LHB
1772	45,X/46,XY smíšená gonadální dysgeneze	96266	46,XY porucha pohlavního vývoje způsobená částečnou rezistencí k LH
1772	45,X0/46,XY MGD	96265	46,XY porucha pohlavního zrání způsobená kompletní inaktivací LH receptoru
1772	45,X0/46,XY smíšená gonadální dysgeneze	96265	46,XY porucha pohlavního zrání způsobená kompletní inaktivací receptoru luteinizačního hormonu
2138	46, XX ovotestikulární DSD	96265	46,XY porucha pohlavního zrání způsobená kompletní rezistencí k LH
2138	46, XX ovotestikulární poruchy sexuálního vývoje	96265	46,XY porucha pohlavního zrání způsobená kompletní rezistencí k luteinizačnímu hormonu
		242	46,XY syndrom čisté gonadální dysgeneze
		753	46, XY DSD, deficit 5-alfa reduktázy
		3375	47,XXX syndrom
		9	48, XXXX syndrom
		96263	48,XXXXY syndrom
		99329	48,YYYY syndrom
		11	49,XXXXX syndrom
		96264	49,XXXXY syndrom
		261534	49,XXXYY syndrom
		99330	49,YYYYY syndrom
		261349	2p15-p16.1 mikroleční syndrom
		163693	2p21 deleční syndrom
		1620	3p- syndrom
		65286	3qter delece
		86841	5q- syndrom
		228415	5q35 mikroduplikační syndrom
		75857	6q terminální deleční syndrom
		2496	8q13 mikroleční syndrom
		261112	9p deleční syndrom
		261112	9p-syndrom
		96147	9qSTDS
		444002	11q22.2-q22.3 deleční syndrom
		1590	13q32 delece
		264200	14q22-q23 mikroleční syndrom
		238446	15q11-q13 duplikační syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

Série zpráv Orphanet – Seznam vzácných onemocnění a synonym uvedených v abecedním pořadí - Leden 2018
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/Seznam_vzacnych_onemocneni_a_synonym.pdf

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
238446	15q11-q13 mikroduplikační syndrom	99736	Acetazolamid responzivní myotonie	973	Adaktylie ruky, unilaterální
238446	15q11q13 duplikační syndrom	99736	Acetazolamid responzivní vrozená myotonie	55881	Adamantinom
238446	15q11q13 mikroduplikační syndrom			974	Adamsův-Oliverův syndrom
261211	16p11.2-p12.2 mikrodeleční syndrom	2008	ACFS	97346	ADan amyloidóza
261279	17q23.1-q23.2 mikrodeleční syndrom	930	Achalázie kardie	88619	ADANE
1598	18p- syndrom	869	Achalázie, adrenální insuficience a alakrimie	314404	ADCA-DN
1600	18q- syndrom			90348	ADCL
261323	21q22.11-q22.12 mikrodeleční syndrom	869	Achalázie, adrenální insuficience a alakrimie	86814	ADCME
567	22q11DS	294983	Acheirie	85138	Addisonova choroba
85445	AA amyloidóza	931	Acheiropodie	95409	Addisonská krize
869	AAA syndrom	931	Acheiropodie	101046	ADEAF
91385	AAE	49382	ACHM	83597	ADEM
100055	AAE 2	932	Achondrogeze	95512	Adenohypofyzitida
100055	AAE II	93299	Achondrogeze, Houstonův-Harrisův typ	213828	Adenoidně bazální karcinom hrdla děložního
1414	Aagenesův syndrom			213823	Adenoidně cystický karcinom děložního čípku
284460	AAOR	93296	Achondrogeze, Langerův-Saldinův typ	213557	Adenoidně cystický karcinom prsu
93560	AApoAI amyloidóza	93298	Achondrogeze, Parentiho-Fracarův typ	213557	Adenoidně cystický karcinom prsu
439232	AApoAIV amyloidóza			213741	Adenoidně cystický karcinom těla děložního
1974	Aarskog-like syndrom	93299	Achondrogeze, typ 1A	329984	Adenokarcinoid s pohárkovými buňkami
915	Aarskogův syndrom	93298	Achondrogeze, typ 1B		
3163	Aarskogův-Oseův-Pandevé syndrom	93296	Achondrogeze, typ 2	314022	Adenokarcinom a proximální polypóza žaludku
915	Aarskogův-Scottův syndrom	15	Achondroplázie		
916	Aaseho-Smithův syndrom	49382	Achromatopsie	424016	Adenokarcinom análního kanálu
916	Aaseho-Smithův syndrom I	40366	Acitretinová/etretinátová embryopatie		
124	Aaseho-Smithův syndrom II			79099	Ackermanův dermatitický syndrom
124	Aaseův syndrom	2561	Ackermanův syndrom	424943	Adenokarcinom jater a intrahepatálních žlučových cest
→897	ABCD syndrom	65759	ACPS2		
800	Aberfeldův syndrom	65798	ACPS4	99976	Adenokarcinom jícnu
85446	ABeta2Mwt amyloidóza	163931	Acrodermatitis suppurativa Hallopeau	213504	Adenokarcinom ovaria
324723	ABeta amyloidóza, arktický typ			2956	Acrodysplasia scoliosis
100006	ABeta amyloidóza, holandský typ	166113	Acrokeratosis paraneoplastica Bazex	398053	Adenokarcinom penisu
324708	ABeta amyloidóza, iowský typ	178307	Acropigmentatio reticularis Kitamura	104075	Adenokarcinom tenkého střeva
324713	ABeta amyloidóza, italský typ	85203	ACRP syndrom	104075	Adenokarcinom tenkého střeva
324718	ABetaA21G amyloidóza	36	ACS	319276	Adenokarcinom ze světlých buněk
324718	ABetaA21G-vázaná amyloidóza	87	ACS1	319276	Adenokarcinom ze světlých renálních buněk
324708	ABetaD23N amyloidóza	794	ACS3	424991	Adenokarcinom žlučníku a EBT
324723	ABetaE22G amyloidóza	710	ACS5		
324713	ABetaE22K amyloidóza	137754	ACY1D	424991	Adenokarcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest
100006	ABetaE22Q amyloidóza	99736	ACZ responzivní myotonie		
324703	ABetaL34V amyloidóza	99736	ACZ responzivní vrozená myotonie	314769	Adenom hypofýzy produkující GH a PRL
324703	ABetaL34V-vázaná amyloidóza	93608	AD dRTA	2965	Adenom hypofýzy produkující PRL
14	Abetalipoproteinemie	428	AD hypokalcémie		
99050	Abnormální počátek pravé nebo levé plícnice z aorty	314889	AD pRTA	2965	Adenom hypofýzy produkující prolaktin
99089	Abnormální počet koronárních ostií	169189	AD-CNM		
1164	ABPA	1810	AD-HED	314769	Adenom hypofýzy produkující růstový hormon a prolaktin
97345	ABri amyloidóza	2314	AD-HIES		
921	Abruzzoův-Ericksonův syndrom	447753	AD-SPG9A	91347	Adenom hypofýzy produkující TSH
69739	ABSD	447757	AD-SPG9B	314790	Adenom hypofýzy z nulových buněk
980	Absence pulmonální arterie	216796	Adairův-Dightonův syndrom	93292	Adenom pankreatu
99901	ACAD9 deficit	435623	Adaktylie nohy	369929	Adenom produkující aldosteron se záchvaty a neurologickými abnormalitami
210122	ACDMPV				
48818	Aceruloplasminemie				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
369929	Adenom sekretující aldosteron se záchvaty a neurologickými abnormalitami	247676	Adultní Rathburnova choroba	98850	Agresivní systémová mastocytóza
		178487	Adultní střevní botulismus	442582	AH amyloidóza
447877	Adenomatózní polypóza spojená s poruchou "proofreading" polymeráz	178487	Adultní střevní botulismus způsobený toxinem	2131	AHC
		178487	Adultní střevní kolonizující botulismus	412069	AHDC1-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, obstrukční spánkovou apnoe a lehkou dysmorfii
26790	Adenomucinóza	178487	Adultní střevní toxemický botulismus	59	AHDS
213792	Adenosarkom hrdla děložního	178487	Adultní T-buněčný lymfom/leukémie	50812	Ahnův-Lerman-Sagieové syndrom
213600	Adenosarkom těla děložního	86875	Adultní získaná myastenie	79443	AHO-PHP syndrom Ia
28	Adenosylkobalaminový deficit	391490	Adultní získaná myastenie	79445	AHO-PPHP syndrom
137817	Adhezivní arachnoiditida	3086	ADVIRC	2134	aHUS
89937	ADHR	682	Adynamia episodica hereditaria	93575	aHUS s anomálií C3
454718	Adieho syndrom	37	AE	93578	aHUS s anomálií faktoru B
36397	Adiposalgie	1071	AEC syndrom	93579	aHUS s anomálií faktoru H
36397	Adipositas dolorosa	281139	AEI	93580	aHUS s anomálií faktoru I
289290	ADK hypermethioninémie	163703	AERRPS	93576	aHUS s anomálií MCP/CD46
99027	ADLD	363549	AESD	217023	aHUS s anomálií trombomodulinu
101046	ADLTE	178345	AEXS	357008	aHUS s deficitem DGKE
178464	ADMERF	37	AEZ	93581	aHUS s protilátkami proti faktoru H
98784	ADNFLE	49	Afálie	250977	AICA-ribosidurie
329211	ADNIV	220460	AFAP	50	Aicardiho syndrom
404448	ADNP-vázané mnohočetné vrozené anomálie, mentální retardace a poruchy autistického spektra	247798	AFAP spojená s mutací genu MUTYH	51	Aicardiho-Goutièresův syndrom
		93562	AFib amyloidóza	101089	AID deficit
		243367	AFLP	98916	AIDP
1544	Adolescentní benigní fokální krize	398147	AFP	90081	AIDS syndrom chřadnutí
306588	ADOS	101334	Africká klíšťová horečka	363549	AIEF
101046	ADPEAF	139507	Africký typ přetížení organismu železem	90037	AIHA vyvolaná léky
95409	Adrenální krize	388	Aganglionické megakolon	86886	AILT
1501	Adrenokortikální karcinom	85448	AGel amyloidóza	103919	AIP
231625	Adrenokortikální karcinom s čistou aldosteronovou hypersekrecí	180142	Ageze a aplázie těla dělohy	280302	AIP typ 1
95409	Adrenokortikální krize	50	Ageze corpus callosum s chorioretinálními abnormalitami	280315	AIP typ 2
139399	Adrenomyeloneuropatie	1496	Ageze corpus callosum s neuronopatií	439175	AIS u dětí
977	Adrenomyodystrofie		75564	AISA	
228169	ADSD	99114	Ageze horní duté žíly	67043	Akantamébová keratitida
978	ADULT syndrom	99114	Ageze horní duté žíly	67043	Akantamébový zánět rohovky
70578	Adultní ARDS	411709	Ageze ledvin	79468	Akantokeratolytický verukózní névus
329478	Adultní distální myopatie způsobená mutací VCP	99062	Ageze mitrální chlopně	300504	Akantom matrix nehtů
284414	Adultní forma deficitu glycerolkinázy	1134	Ageze nosu	926	Akatalazemie
391490	Adultní forma myasthenia gravis	49	Ageze penisu	141096	Aksesorní nostrila
247676	Adultní fosfoetanolaminurie	984	Ageze plic	674	Aksesorní pankreas
79257	Adultní GM1 gangliosidóza	99114	Ageze SVC	180182	Aksesorní prsní žláza
309169	Adultní GM2 gangliosidóza, varianta 0	3346	Ageze trachey	99061	Aksesorní tkáň mitrální chlopně
		95457	Ageze trikuspídální chlopně	38	AKE
247676	Adultní hypofosfatázie	981	Ageze vnitřních karotid	→357225	Akessonův syndrom
2688	Adultní idiopatické neutropenie	294973	Ageze/hyoplasie humeru	97360	Akrální dysostóza s faciálními a genitálními abnormalitami
874	Adultní kardiální nádor	293173	AGEP	263534	Akrální opadavá kůže
206448	Adultní Krabbeho choroba	824	Agnogenní myeloidní metaplasie	90396	Akrální perzistentní papulární mucinóza
79262	Adultní NCL	100070	Agramatická varianta PPA		
206583	Adultní nemoc s polyglukosanovými tělísky	100070	Agramatická varianta primární progresivní afázie	263534	Akrální PSS
		873	Agresivní fibromatóza	281127	Akrální SHCB
79262	Adultní neuronální ceroidlipofuscinóza	86873	Agresivní NK-buněčná leukémie	263534	Akrální syndrom loupající se kůže
902	Adultní progérie	86873	Agresivní NK-buněčný lymfom	158673	Akrálně dystrofická bulózní epidermolýza

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
945	Akranie	969	Akromikrická dysplázie	73423	Akutní intoxikace ovocem akee
945	Akranie	955	Akroosteolýza s osteoporózou a změnami lebky a dolní čelisti	90062	Akutní jaterní selhání
978	Akro-dermato-unguální-lakrimální-zubní syndrom	955	Akroosteolýza, dominantní typ	363549	Akutní kojenecká encefalopatie predominantně postihující frontální laloky
2211	Akro-fronto-facio-nasální dysostóza, typ 2	85203	Akropektorální syndrom	99860	Akutní lymfoblastická leukemie z prekursorů B-buněk
2211	Akro-fronto-facio-nasální syndrom, typ 2	957	Akropektorovertebrální dysplázie	99861	Akutní lymfoblastická leukemie z prekursorů T-buněk
1784	Akro-fronto-facio-nazální dysostóza	971	Akrorenální syndromy	99860	Akutní lymfoblastická leukemie/lymfom s prekuzory B-buněk
2008	Akro-kardio-faciální syndrom	79085	AKT2-vázaná familiární parciální lipodystrofie	99861	Akutní lymfoblastická leukemie/lymfom s prekuzory T-buněk
2980	Akro-oto-okulární syndrom	79085	AKT2-vázaná FPLD	99860	Akutní lymfoblastická leukemie/lymfom s prekuzory B-buněk
956	Akro-pektoro-renální dysplázie	330061	Aktinické prurigo	99861	Akutní lymfoblastická leukemie s prekuzory B-buněk
958	Akro-renální-mandibulární syndrom	254395	Aktinický lichen planus	99861	Akutní lymfoblastická leukemie s prekuzory T-buněk
959	Akro-renálně-okulární syndrom	254395	Aktinický LP	99861	Akutní lymfoblastická leukemie/lymfom s prekuzory T-buněk
63440	Akrocefalie	330064	Aktinický retikuloid	99860	Akutní lymfocytická leukemie s prekuzory B-buněk
221054	Akrocefalopolydaktylie	457095	Aktinomykóza	99861	Akutní lymfocytická leukemie s prekuzory T-buněk
221054	Akrocefalopolydaktylní dysplázie	98904	Aktivová myopatie	99861	Akutní lymfocytická leukemie s prekuzory T-buněk
65759	Akrocefalopolysyndaktylie, typ 2	640	Aktuální neuropatie citlivá na tlak	99861	Akutní lymfocytická leukemie s prekuzory T-buněk
65798	Akrocefalopolysyndaktylie, typ 4	99870	Akutní a diseminovaná histiocytóza z Langerhansových buněk	99861	Akutní lymfocytická leukemie s prekuzory T-buněk
87	Akrocefalopolydaktylie, typ 1	95409	Akutní adrenální insuficience	99860	Akutní lymfocytická leukemie/lymfom s prekuzory B-buněk
794	Akrocefalopolydaktylie, typ 3	95409	Akutní adrenokortikální insuficience	518	Akutní megakaryoblastická leukémie
710	Akrocefalopolydaktylie, typ 5	284460	Akutní anulární zevní retinopatie	329469	Akutní megakaryoblastická leukemie bez Downova syndromu
955	Akrodentoosteodysplázie	86849	Akutní bazofilní leukémie	99887	Akutní megakaryoblastická leukemie u Downova syndromu
37	Akrodermatitis enteropathica	98837	Akutní bifenotypická leukémie	518	Akutní megakaryocytární leukémie
950	Akrodysostóza	69736	Akutní bilaterální depigmentace duhovky	514	Akutní monoblastická leukémie
280651	Akrodysostóza s mnohočetnou hormonální rezistencí	98836	Akutní bilineární leukémie	514	Akutní monocytární leukémie
950	Akrodysplázie	83597	Akutní diseminovaná encefalitida	98918	Akutní motorická axonální neuropatie
246	Akrofaciální dysostóza, Geneeův-Wiedemannův typ	83597	Akutní diseminovaná encefalomyelitida	98917	Akutní motoricko senzorický axonální GBS
1786	Akrofaciální dysostóza, katánský typ	163703	Akutní encefalitida s refrakterními repetitivními parciálními záchvaty	98917	Akutní motoricko-senzorická axonální neuropatie
64542	Akrofaciální dysostóza, Kennedyově-Teebiho typ	363549	Akutní encefalopatie s bifázickými záchvaty s pozdní restrikcí difuze v bílé hmotě dle MRI	98833	Akutní myeloblastická leukémie bez vyzrávání
1787	Akrofaciální dysostóza, palagonský typ	279888	Akutní endoftalmitida	98833	Akutní myeloblastická leukémie M1
1788	Akrofaciální dysostóza, Rodríguezův typ	318	Akutní erytroidní leukémie	98834	Akutní myeloblastická leukémie M2
952	Akrofaciální dysostóza, Weyersův typu	3243	Akutní febrilní neutrofilní dermatóza	98832	Akutní myeloblastická leukémie minimálně diferencovaná
2500	Akrogerie	293173	Akutní generalizovaná exantematózní pustulóza	98834	Akutní myeloblastická leukémie s vyzráváním
2500	Akrogerie, Gottronův typ	98916	Akutní idiopatická demyelinizační polyneuropatie	520	Akutní myeloblastická leukémie, typ 3
36	Akrokalosální syndrom	217371	Akutní infantilní selhání jater v důsledku defektu syntézy mitochondriálních DNA kódovaných proteinů	86843	Akutní myelodysplázie s myelofibrózou
63446	Akrokapitofemorální dysplázie	217371	Akutní infantilní selhání jater v důsledku defektu syntézy mtDNA kódovaných proteinů	86843	Akutní myelofibróza
949	Akrokraniofaciální dysostóza	79276	Akutní intermitentní porfyrie	164726	Akutní myeloidní leukemie a myelodysplastické syndromy související s radiací
968	Akromegalická dysplázie, Hunterův-Thompsonův typ	79126	Akutní intersticiální pneumonie		
963	Akromegalie	79126	Akutní intersticiální pneumonitida		
39	Akromelanóza	73423	Akutní intoxikace Blihia sapida		
1827	Akromelická frontonazální dysplázie	35889	Akutní intoxikace opiáty		
2098	Akromesomelická dysplázie typu Grebe	73423	Akutní intoxikace ovocem ackee		
40	Akromesomelická dysplázie, Maroteauxův typ				
2500	Akrometagerie				
968	Akromezomelické trpaslictví				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
102379	Akutní myeloidní leukemie a myelodysplastický syndrom související s alkylačním činidlem	90064	Akutní periferní uzávěr arterie	2865	Al Gazaliové-Azizův-Salemův syndrom
		178320	Akutní plicní poranění		
102381	Akutní myeloidní leukemie a myelodysplastický syndrom související s inhibítorem topoisomerasy typu 2	520	Akutní promyelocytární leukémie	2153	Al Gazaliové-Donnaiové-Muellerův syndrom
		454831	Akutní radiační syndrom		
		99920	Akutní reakce štěpu proti hostiteli	2725	Al Gazaliové-Lytleův syndrom
318	Akutní myeloidní leukémie M6	140896	Akutní respirační koronavirové infekce	2773	Al Gazaliové-Nairův syndrom
518	Akutní myeloidní leukémie M7			→324737	Al-Gazaliové-Dattaniho syndrom
402023	Akutní myeloidní leukémie megakaryoblastická s t(1;22)(p13;q13)	3099	Akutní revmatická horečka	100924	ALAD porfyrie
		228157	Akutní roztroušená skleróza, Marburgova varianta	261600	Alagilleův syndrom způsobený 20p12 mikrodeleci
98831	Akutní myeloidní leukémie s abnormalitami 11q23	228157	Akutní roztroušená skleróza, Marburgův typ	261600	Alagilleův syndrom způsobený del(20)(p12)
98829	Akutní myeloidní leukémie s abnormálními eozinofily kostní dřeně a inv(16)(p13q22) nebo t(16;16)(p13;q22)	90062	Akutní selhání jater	261619	Alagilleův syndrom způsobený JAG1 bodovou mutací
		370088	Akutní selhání jater kojenců s multisystémovým postižením	261600	Alagilleův syndrom způsobený monozomií 20p12
		95409	Akutní selhání nadledvin		
86845	Akutní myeloidní leukémie s dysplázií více linií	90059	Akutní senzorineurální ztráta sluchu způsobená akutním akustickým traumatem anebo náhlou hluchotou nebo akustickým traumatem indukovaným operací	261629	Alagilleův syndrom způsobený NOTCH2 bodovou mutací
402020	Akutní myeloidní leukémie s inv3(p21;q26.2) nebo t(3;3)(p21;q26.2)			261619	Alagilleův-Watsonův syndrom způsobený JAG1 bodovou mutací
402014	Akutní myeloidní leukémie s t(6;9)(p23;q34)			261600	Alagilleův-Watsonův syndrom způsobený monozomií 20p12
102724	Akutní myeloidní leukemie s t(8;21)(q22;q22) translokací	139417	Akutní transverzální myelitida	261629	Alagilleův-Watsonův syndrom způsobený NOTCH2 bodovou mutací
402017	Akutní myeloidní leukémie s t(9;11)(p22;q23)	91500	Akutní tubulointersticiální nefritida s uveitidou		
		243367	Akutní těhotenská steatóza	52	Alagillův syndrom
520	Akutní myeloidní leukémie s t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) a varianty	98916	Akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatie	52	Alagillův-Watsonův syndrom
		98916	Akutní zánětlivá polyneuropatie	53	Albers-Schönbergova nemoc
		284454	Akutní zonální okulární zevní retinopatie	53	Albersova-Schönbergova osteopetróza
370026	Akutní myeloidní leukemie s translokací t(8;16)(p11;p13)	231450	Akutní čistá sensorická neuropatie	79443	Albrightova dědičná osteodystrofie - PHP syndrom Ia
319480	Akutní myeloidní leukemie se somatickou mutací CEBPA	231450	Akutní čistý sensorický GBS	79445	Albrightova dědičná osteodystrofie - PPHP syndrom
402026	Akutní myeloidní leukémie se somatickými mutacemi v genu NPM1	231450	Akutní čistý sensorický Guillainův-Barrého syndrom		
517	Akutní myelomonocytární leukémie	98918	Akutní čistě motorický GBS	→457059	Albrightova hereditární osteodystrofie
86843	Akutní myeloskleróza	98918	Akutní čistě motorický Guillainův-Barrého syndrom	1001	Albrightova hereditární osteodystrofie, typ III
98835	Akutní nediferencovaná leukémie	231457	Akutní panautonomní GBS	98841	ALCL
163703	Akutní neherpetická encefalitida s těžkým refrakterním status epilepticus	231457	Akutní panautonomní Guillainův-Barrého syndrom	60039	Alcockův syndrom
		231457	Akutní panautonomní neuropatie	43	ALD
		231457	Akutní pandysautonomie	324977	ALDD syndrom
263524	Akutní nekrotizující encefalopatie dětí	231466	Akutní senzorická ataxická neuropatie	35664	ALDH18A1-vázaný De Barsyho syndrom
454831	Akutní nemoc z ozáření	231466	Akutní senzorický ataxický GBS	403	Aldosteronismus vyléčitelný glukokortikoidy
247546	Akutní neonatální citrulinémie, typ 1	231466	Akutní senzorický ataxický Guillainův-Barrého syndrom	85332	Aldredův syndrom
247546	Akutní neonatální citrulinémie, typ I			439224	ALECT2 amyloidosis
2901	Akutní neuritida brachiálního plexu	85443	AL amyloidóza	99907	Alergická alveolitida s expozicí v domácím prostředí
77260	Akutní neuronopatická forma Gaucherovy choroby	2232	Al Awadiové-Faragův-Teebiho syndrom		
43119	Akutní otrava léky s membrány-stabilizujícím efektem	2879	Al Awadiové-Raas-Rothschildové syndrom	1164	Alergická aspergilóza
43117	Akutní otrava tricyklickými antidepresivy	→3157	Al Frayhův-Facharztův-Haqueho syndrom	1164	Alergická bronchopulmonální aspergilóza
86843	Akutní panmyelóza s myelofibrózou	2725	Al Gazaliové-Al Talabianiové syndrom	183	Alergická granulomatózní angitida
90064	Akutní periferní arteriální okluze			158799	Aleukemická leukemie ze žrných buněk

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
58	Alexandrova choroba	93616	Alpha-thalasemia intermedia	1028	Amelo-onycho-hypohidrotický syndrom
363717	Alexandrova choroba typ I	63	Alportův syndrom		
363722	Alexandrova choroba typ II	→182050	Alportův syndrom provázený makrotrombocytopenií	314422	Ameloblastický karcinom
100025	Alfa HCD			314419	Ameloblastom
79154	Alfa-aminoadipová acidurie	→182050	Alportův syndrom provázený makrotrombocytopenií a inkluzemi v leukocytech	88661	Amelogenesis imperfecta
61	Alfa-mannosidóza			100031	Amelogenesis imperfecta, typ 1
309288	Alfa-mannosidóza, adultní forma			100033	Amelogenesis imperfecta, typ 2
309282	Alfa-mannosidóza, infantilní forma	63	Alportův syndrom s hluchotou a nefropatií	100032	Amelogenesis imperfecta, typ 3
134	Alfa-methyl acetoacetátová acidurie			100034	Amelogenesis imperfecta, typ 4
62	Alfa-sarkoglykanopatie			3386	Americká trypanozomiáza
163596	Alfa-talasemie hydrups fetalis	86818	Alportův syndrom s mentální retardací, hypoplázií střední části obličeje a eliptocytózou	2116	Aminoacidurie, Hartnupův typ
163596	Alfa-talasemie major	3261	ALPS	1908	Aminopterinová/methotrexátová embryofetopatie
231401	Alfa-talasémie s myelodysplastickým syndromem	275517	ALPS s rekurentními virovými infekcemi	221120	Aminopterinu podobný syndrom bez aminopterinu
261112	Alfi syndrom	268114	ALPS typ 4	→33364	Amišský syndrom lámavých vlasů
79327	ALG1-CDG	268114	ALPS typ IV	518	AMKL
79326	ALG2-CDG				
79321	ALG3-CDG	436159	ALPS způsobený CTLA4 haploinsuficiencí	102379	AML a myelodysplastický syndrom související s alkylačním činitelem
79320	ALG6-CDG	436159	ALPS, typ 5		
79325	ALG8-CDG	436159	ALPS, typ V	102381	AML a myelodysplastický syndrom související s inhibitorem topoisomerázy typu 2
79328	ALG9-CDG	803	ALS		
280071	ALG11-CDG	357043	ALS4	164726	AML a myelodysplastický syndrom související s radiací
79324	ALG12-CDG	86815	ALSG	98832	AML M0
324422	ALG13-CDG	313808	ALSP	98833	AML M1
99995	Algodystrofie	64	Alströmvův syndrom	98834	AML M2
300903	ALK - anaplastický velkobuněčný lymfom	99971	ALT	520	AML M3
300895	ALK+ ALCL	2131	Alternující hemiplegie dětského věku	517	AML M4
300895	ALK+ anaplastický velkobuněčný lymfom	284	Alveolární echinokokóza	514	AML M5
364043	ALK+ velkobuněčný B-lymfom	210122	Alveolární kapilární dysplazie - familiární výskyt	318	AML M6
364043	ALK+LBCL	210122	Alveolární kapilární dysplazie s vychýlením plicních cév	518	AML M7
300903	ALK- ALCL	210122	Alveolární kapilární dysplazie s vychýlením plicních žil	98829	AML s abnormálními eozinofily kostní dřeni a inv(16)(p13q22) nebo t(16;16)(p13;q22)
300903	ALK-negativní anaplastický velkobuněčný lymfom	99756	Alveolární rhabdomyosarkom	86845	AML s dysplázií více krevních linií
300895	ALK-pozitivní anaplastický velkobuněčný lymfom	163699	Alveolární sarkom měkkých tkání	402020	AML s inv3(p21;q26.2) nebo t(3;3)(p21;q26.2)
364043	ALK-pozitivní velkobuněčný B-lymfom	163699	Alveolární sarkom měkkých částí	402014	AML s t(6;9)(p23;q34)
56	Alkaptonurie	3354	Alvesův-dos Santosův-Castelův syndrom	102724	AML s t(8;21)(q22;q22) translokací
36899	Alkohol-responzivní dystonie	306542	ALX1-vázaná frontonazální dysplazie	402017	AML s t(9;11)(p22;q23)
59	Allanův-Herndonův-Dudleyův syndrom	391474	ALX3-vázaná frontonasální dysplazie	520	AML s t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) a varianty
869	Allgrovův syndrom	228390	ALX4-vázaná FNDAG		
93925	Alobární holoprosencefalie	93561	ALys amyloidóza	370026	AML s translokací t(8;16)(p11;p13)
69063	Aloimunitní neonatální renální onemocnění	98918	AMAN	319480	AML se somatickou mutací CEBPA
129	Alopecia areata atrophicans	1023	Ambrasův syndrom	402026	AML se somatickými mutacemi v genu NPM1
700	Alopecia totalis	67	Amébiáza způsobená Entamoeba histolytica	86818	AMME komplex
701	Alopecia universalis	68	Améboza způsobená volně žijícími amébami	86818	AMME syndrom
1006	Alopecie s deficitem protilátek	294969	Amelie dolní končetiny	251663	aMOA
726	Alpersova progresivní sklerózní poliodystrofie	294967	Amelie horní končetiny	1035	Ampolové syndrom
726	Alpersův syndrom	1946	Amelo-cerebro-hypohidrotický syndrom	300557	Ampulární karcinom
726	Alpersův-Huttenlocherův syndrom			300557	Ampulom
				66529	Ampulová kardiomyopatie

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
98831	AMS s abnormalitami 11q23	99092	Aneurysma mezikomorového septa	140917	Ankylóza třmínku s širokými palci a prsty
98917	AMSAN	95484	Aneurysma nebo dilatace vzestupné aorty	1077	Ankylóza zubů
49804	Amyloidní lichen			457205	ANOAC
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	1054	Aneurysma Valsalvova sinu	99797	Anodoncie
319635	Amyloidosis cutis dyschromica	353344	Aneurysmální telangiektázie	141022	Anomálie druhé branchiální štěrbiny
100008	Amyloidová angiopatie islandského typu	99107	Aneurysma síňového septa	3294	Anomálie extenzorů šlach prstů
		72	Angelmanův syndrom	101932	Anomálie mitrálního subvalvulárního aparátu
85446	Amyloidóza asociovaná s dialýzou	411511	Angelmanův syndrom způsobený bodovými mutacemi		
85443	Amyloidóza s lehkými řetězci	98794	Angelmanův syndrom způsobený maternální delecí 15q11q13	141013	Anomálie první branchiální štěrbiny
442582	Amyloidóza těžkých řetězců			98794	Angelmanův syndrom způsobený maternální monozomií 15q11q13
93561	Amyloidóza z lysozymu	98795	Angelmanův syndrom způsobený paternální uniparentální dizomií chromozomu 15		
85450	Amyloidóza, Ostertagův typ			411515	Angelmanův syndrom způsobený poruchou imprintingu v oblasti 15q11-q13
238269	Amyloidóza z apolipoproteinu AII	251671	Angiocentrický gliom		
367	Amylopektinóza	86879	Angiocentrický T-lymfom	94150	Anonychia congenita totalis
1143	Amyoplasia congenita, neuropatická forma	79093	Angiodysgenetická nekrotizující myelopatie	69125	Anonychie s flexurní pigmentací
		774	Angiodysplastický syndrom, typ III	1882	ANOTHER syndrom
803	Amyotrofická laterální skleróza	100057	Angioedém indukovaný blokátory renin-angiotenzin-aldosteronového systému	93976	Anotie
94091	Amyotrofická laterální skleróza, hemiplegický typ	100057	Angioedém indukovaný RAAS blokátory	292	Antenatální enterovirová infekce
		98839	Angioendotheliomatosis proliferans systemisata	70596	Antenatální Epsteina-Barrové virová infekce
90020	Amyotrofická laterální skleróza, parkinsonismus a demence u nemoci ostrova Guam	160	Angiofolikulární ganglionická hyperplazie	36412	Anti-C1q vaskulitida
		160	Angiofolikulární hyperplazie uzlin	375	Anti-GBM syndrom
357043	Amyotrofická laterální skleróza, typ 4	324	Angiokeratoma corporis diffusum	2194	Anti-HLA hyperimunizace
761	Anafylaktoidní purpura	95429	Angioma serpinginosum	206569	Anti-HMG-CoA myopatie
31150	Anafalipoproteinémie	100057	Angioneurotický edém indukovaný blokátory systému renin-angiotenzin-aldosteron	81	Anti-Jo1 syndrom
228113	Anální píštěl	2346	Angioosteohypertrofický syndrom	639	Anti-MAG neuropatie
251589	Anaplastický astrocytom	75508	Angioosteohypotrofický syndrom	454710	Anti-p200 pemfigoid
251646	Anaplastický ependymom	263413	Angiosarkom	206569	Anti-SRP myopatie
251957	Anaplastický gangliogliom	74	Angiostrongylasis	2821	Antinoloúv-Nietoúv-Borregoúv syndrom
142	Anaplastický karcinom štítné žlázy	98839	Angiotropní velkobuněčný lymfom	375	Antirenální glomerulonefritida
251663	Anaplastický oligoastrocytom	370039	Angora hair névus	81	Antisyntetázový syndrom
251630	Anaplastický oligodendrogliom	76	Anguillulíáza	83	Antleyho-Bixlerův syndrom
98841	Anaplastický velkobuněčný lymfom	76	Anguillulóza	→95699	Antleyho-Bixlerův syndrom s anomáliemi genitálu a poruchou steroidogeneze
251855	Anaplastický/velkobuněčný meduloblastom	98813	Anhidrotická ektodermální dyplázie spojená s imunodeficiencí		
93347	Anauxetická dysplazie	238468	Anhidrotická ektodermální dysplazie	254411	Anulární atrofický lichen planus
79262	ANCL	1070	Anisakóza	254411	Anulární atrofický LP
1496	Andermannův syndrom	86873	ANKCL	281139	Anulární epidermolytická ichtyóza
37553	Andersenova kardiodyrytmická periodická paralýza	78	Ankylostomiáza	254424	Anulární lichen planus
367	Andersenova nemoc	78	Ankylostomiáza	254424	Anulární LP
71	Andersenova nemoc	78	Ankylostomiáza	675	Anulární pankreas
324	Andersonova-Fabryho nemoc	209981	Anemie s Heinzovými tělísky	229	Anuloaortální ektázie
37553	Andersonův syndrom	1053	Aneurysma Galénovy žíly	1190	AO1
37553	Andersonův-Tawilův syndrom			56305	AO3
99916	Androblastom			1168	AOA1
329813	Androgenetický/biparentální mosaicismus			64753	AOA2
157954	ANE syndrom				
263524	ANEC				
178330	Anemie s Heinzovými tělísky				
209981	Anemie z nedostatku železa nereagující na léčbu železem				
1053	Aneurysma Galénovy žíly				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
459033	AOA4	3453	APS syndrom 1. typu	1915	ARND
99000	AOFMD	3453	APS typ 1	167635	Arndtova-Gottronova choroba
70590	AOI	3143	APS typ 2	268882	Arnoldova-Chiariho malformace, typ 1
1190	AOI	227982	APS typ 3		
56305	AOIII	227990	APS typ 4	1136	Arnoldova-Chiariho malformace, typ 2
99071	Aorto-levokomorový tunel	101206	APV/ADA, Fallotův typ		
99070	Aorto-pravokomorový tunel	99048	APV/PDA, non-Fallotův typ	268882	Arnoldova-Chiariho malformace, typ I
3400	Aorto-ventrikulární tunel	402041	AR dRTA	1136	Arnoldova-Chiariho malformace, typ II
99086	Aortopulmonární průběh koronární arterie	→402041	AR dRTA bez hluchoty		
		→402041	AR dRTA bez ztráty sluchu	254886	arPEO
284984	AOS	→402041	AR dRTA s hluchotou	1134	Arrhinie
974	AOS	→402041	AR dRTA se ztrátou sluchu	260305	ARSA
829	AOSD	93607	AR pRTA	98	ARSACS
369929	APA se záchvaty a neurologickými abnormalitami	90119	AR-CMT2 s akrodystrofií	314603	ARSAL
		90118	AR-CMT2, Ouvrierův typ	98791	ART syndrom vázaný na chromozom 16
747	aPAP	98856	AR-CMT2B1	98791	ART syndrom, deleční typ
206583	APBD	101101	AR-CMT2B2	98791	ART-16 syndrom
247806	APC-vázaná AFAP	101102	AR-CMT2C	439175	Arteriální cévní mozková příhoda u dětí
247806	APC-vázaná atenuovaná familiární polypóza tlustého střeva	443950	AR-CMT2T		
		169186	AR-CNM	357107	Arteriální hyperabdukční syndrom
247806	APC-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	248	AR-HED	357107	Arteriální kostoklavikulární syndrom
		88616	AR-NSID	357107	Arteriální syndrom horní hrudní apertury
247806	APC-vázaná atenuovaná FAP	447760	AR-SPG9B	357107	Arteriální syndrom horní hrudní apertury, kompresivní
2924	APDCLD	2356	Arachnoidální cysta		
397596	APDS	137817	Arachnoiditida	357107	Arteriální syndrom horní hrudní apertury, kompresivní
3453	APEDEC syndrom	324442	ARAN-NM	357107	Arteriální syndrom krčního žebra
391723	Apendikální mucinózní adenokarcinom	1915	ARBD	357107	Arteriální TOS
		2697	ARC syndrom	52	Arteriohepatická dysplazie
87	Apertův syndrom	88644	ARCA1	261619	Arteriohepatická dysplázie způsobená JAG1 bodovou mutací
66529	Apikální balónový syndrom	139485	ARCA2		
324530	APLAID	90349	ARCL1	261600	Arteriohepatická dysplázie způsobená monozomií 20p12
1114	Aplasia cutis congenita	357074	ARCL2, Debrého typ		
180145	Aplázie a ageneze hrdla děložního	357074	ARCL2, klasický typ	261629	Arteriohepatická dysplázie způsobená NOTCH2 bodovou mutací
86815	Aplázie slzných a slinných žláz	357064	ARCL2, progeroidní typ		
83471	Aplázie thymu	357058	ARCL2A	1053	Arteriovenózní malformace Galénovy žíly
3329	Aplázie tibie s deformitou split-hand/split-foot	357064	ARCL2B		
		324442	ARCMT2-NM	46724	Arteriovenózní malformace v mozku
3383	Aplázie trochley pažní kosti	101097	ARCMT2K	46724	Arteriovenózní píštěl v mozku
2879	Aplázie/hypoplázie končetin a pánve	1133	AREDYLD syndrom	29207	Arthritis urethritica
86789	Aplázie/hypoplázie patelly	101096	Aregenerativní anemie	1143	Arthrogryposis multiplex congenita, neurogenní forma
141074	Aplázie/hypoplázie zevního zvukovodu	→702	Arenův syndrom		
		75377	Areolární atrofie makuly	1149	Arthrogryposis-like syndrom
99981	Apnoe předčasně narozených	319223	Argentinská hemoragická horečka	828	Arthropthalmopatia progressiva hereditaria
70590	Apnoe u dětí	319223	Argentinská hemoragická horečka		
238269	Apo All amyloidóza	90	Argininémie	85438	Artritis s entezitidou
294986	Apodie	23	Argininsukcinátová acidurie	955	Artrodentoosteodysplázie
93560	Apolipoprotein A-I amyloidóza	60014	Argyrie	1154	Artrogrypóza s okulomotorickým omezením a elektroretinálními anomáliemi
439232	Apolipoprotein A-IV amyloidóza	99916	Arhenoblastom		
1126	Aprosencefalie - cerebelární dysgeneze	289176	ARHR	85446	Artropatie asociovaná s dialýzou
		79235	Ariasův syndrom	99706	Artropatie s progerií
3453	APS1	2318	Arimův syndrom	1187	Artsův syndrom
3143	APS2	950	Arklessův-Grahamův syndrom	81	AS syndrom
227982	APS3	85276	Armfieldův syndrom	231466	ASAN
227990	APS4				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1253	Ascherův syndrom	220460	Atenuovaná familiární adenomatózní polypóza	98890	Atrofie optiku, typ 2
447997	ASCT1 deficiencie	220460	Atenuovaná familiární polyposis coli	649	Atrophia bulborum hereditaria
1478	ASD	247798	Atenuovaná familiární polypóza tlustého střeva spojená s mutací genu MUTYH	79100	Atrophoderma vermiculata
99106	ASD typ ostium primum	220460	Atenuovaná FAP	99966	ATRT
99103	ASD typ ostium secundum	247798	Atenuovaná FAP spojená s mutací genu MUTYH	71289	ATRUS syndrom
99105	ASD typ sinus venosus	352723	Atenuovaný Chédiakův-Higashiho syndrom	3342	ATS
352490	ASD způsobená deficitem AUTS2	275	Athabaskan SCID	86818	ATS-MR
99104	ASD, typ sinus coronarius	275	Athabaskan SCID	85451	ATTR kardiomyopatie
97337	Aseptická nekróza apexu patelly	69739	Athabaskanský syndrom dysgeneze mozkového kmene	85451	ATTRV122I amyloidóza
3314	Aseptická nekróza epifýz článků prstů	69739	Athabaský syndrom dysgeneze mozkového kmene	85451	ATTRV122I-vázaná amyloidóza
2380	Aseptická nekróza hlavice kosti stehenní	1193	Atkinové-Flaitzové syndrom	85447	ATTRV30M amyloidóza
97336	Aseptická nekróza hlavičky humeru	99666	Atlantoaxiální subluxace	85447	ATTRV30M-vázaná amyloidóza
97332	Aseptická nekróza os lunatum	251347	ATLD	330001	ATTRwt amyloidóza
2054	Aseptická nekróza tarzálních kostí	86875	ATLL	330001	ATTRwt-vázaná amyloidóza
97335	Aseptická nekróza tuberositas tibiae	139423	ATM/TM	98824	Atypická chronická myeloidní leukémie
57194	Aseptická osteitida	231401	ATMDS	314721	Atypická dysplazie dentinu způsobená deficitem SMOC2
54251	Aseptické systémové abscesy	163934	Atopická keratokonjunktivitida	309252	Atypická Gaucherova nemoc způsobená deficitem saposinu C
474	Asfytická torakální dystrofie	357107	ATOS	289863	Atypická glycinová encefalopatie
137686	Ashermanův syndrom	847	ATR-X syndrom	98961	Atypická granulózní dystrofie rohovky
276198	Asidan	95448	Atrézie aortální chlopně	1456	Atypická koarktace aorty
93	Aspartylglukosaminourie	1203	Atrézie duodena	289863	Atypická neketotická hyperglycinémie
63442	ASPED	1201	Atrézie intestinální	216873	Atypická neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou
1163	Aspergilóza	1201	Atrézie jejunu	289863	Atypická NKA
163699	ASPS	1201	Atrézie jejunu a ilea	261501	Atypická Norrieova nemoc způsobená del(X)(p11.3)
247525	ASS deficit	1199	Atrézie jícnu	261501	Atypická Norrieova nemoc způsobená monozomií Xp11.3
221120	ASSA	99118	Atrézie koronárního sinu	261501	Atypická Norrieova nemoc způsobená X11.3 mikrodeleci
85175	Astleyho-Kendallův syndrom	1202	Atrézie laryngu	398147	Atypická obličejová bolest
251679	Astroblastom	1205	Atrézie mitrální chlopně	16	Atypická X-vázaná achromatopsie
3181	Asymetrie lopatky	1207	Atrézie plicnice s defektem komorového septa	2134	Atypické formy HUS
647	AT V1	65681	Atrézie pochvy	199627	Atypický autismus
100	Ataxia telangiectasia	1201	Atrézie tenkého střeva	352723	Atypický Chédiakův-Higashiho syndrom
647	Ataxia telangiectasia, varianta 1	1198	Atrézie tračníku	314466	Atypický Demonsův-Meigsův syndrom
370109	Ataxia teleangiectasia - varianta	105	Atrézie uretry	238523	Atypický HCS
1168	Ataxie a okulomotorická apraxie, typ 1	30391	Atrézie žlučových cest	93575	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií C3
64753	Ataxie a okulomotorická apraxie, typ 2	1344	Atriální kardiomyopatie se srdeční blokádou	93578	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií faktoru B
459033	Ataxie a okulomotorická apraxie, typ 4	1344	Atriální zástava	93579	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií faktoru H
96	Ataxie s deficitem vitamínu E	86819	Atrichie s papulárními lézemi	93580	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií faktoru I
96	Ataxie s izolovaným deficitem vitamínu E	168796	Atriodigitální dysplázie, slovinský typ	93576	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií MCP/CD46
3008	Ataxie s laktátovou acidózou, typ 2	1350	Atriodigitální dysplázie, typ 2	217023	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s anomálií trombomodulinu
3008	Ataxie s laktátovou acidózou, typ II	1342	Atriodigitální dysplázie, typ 3		
94147	Ataxie s pigmentární retinopatií	392	Atriodigitální dysplázie, typ I		
2953	ATCS	86813	Atrofie areata		
3469	Atelencefalie	254449	Atrofický lichen planus		
1190	Atelosteogeneze, typ 1	254449	Atrofický LP		
56304	Atelosteogeneze, typ 2	98673	Atrofie optiku, typ 1		
56305	Atelosteogeneze, typ 3				
1190	Atelosteogeneze, typ I				
56304	Atelosteogeneze, typ II				
56305	Atelosteogeneze, typ III				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
357008	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s deficitem DGKE	90036	Autoimunitní hemolytická anemie smíšeného typu	324977	Autoimunitní syndrom asociovaný s proteazomem
93581	Atypický hemolyticko-uremický syndrom s protilátkami proti faktoru H	90037	Autoimunitní hemolytická anemie vyvolaná léky	3002	Autoimunitní trombocytopenická purpura
93575	Atypický HUS s anomálií C3	2137	Autoimunitní hepatitida	93585	Autoimunitní trombotická trombocytopenická purpura
93578	Atypický HUS s anomálií faktoru B	238305	Autoimunitní hypofyzitida	1959	Autoimunní hemolytická anemie a autoimunní trombocytopenie
93579	Atypický HUS s anomálií faktoru H	3261	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom	36913	Autoimunní hypoparathyroidismus
93580	Atypický HUS s anomálií faktoru I	275517	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom s rekurentními virovými infekcemi	206569	Autoimunní nekrotizující myopatie
93576	Atypický HUS s anomálií MCP/CD46	436159	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom způsobený CTLA4 haploinsuficiencí	592	Autoimunní/zánětlivé onemocnění indukované adjuvancií s perzistujícími hliníkovými granulomaty
217023	Atypický HUS s anomálií trombomodulinu	268114	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom, typ 4	324530	Autoinflamace, PLCG2-asociovaný deficit protilátek a imunitní dysregulace
357008	Atypický HUS s deficitem DGKE	436159	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom, typ 5	329173	Autoinflatorní syndrom s pyogenní bakteriální infekcí a amylopektinózou
93581	Atypický HUS s protilátkami proti faktoru H	436159	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom, typ 5	33110	Autosomální agamaglobulinémie
391411	Atypický juvenilní parkinsonismus	268114	Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom, typ IV	401849	Autosomální spastická paraplegie, typ 72
86797	Atypický lichen myxedematosus	589	Autoimunitní myasthenia gravis	168629	Autosomální trombocytopenie s normálními krvními destičkami
99971	Atypický lipom	391490	Autoimunitní myasthenia gravis s nástupem v dospělosti	1810	Autosomálně dominantní anhidrotická ektodermální dysplazie
99971	Atypický lipomatózní nádor	206569	Autoimunitní nekrotizující myozitida	67036	Autosomálně dominantní atrofie optiku s kataraktou
314466	Atypický Meigsův syndrom	103919	Autoimunitní pankreatitida	67036	Autosomálně dominantní atrofie optiku, typ 3
2578	Atypický MRKH syndrom	280302	Autoimunitní pankreatitida, typ 1	401964	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2 s obrovskými axony
251902	Atypický papilom choroidálního plexu	280315	Autoimunitní pankreatitida, typ 2	401964	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2 s obrovskými axony
79474	Atypický progeroidní syndrom	747	Autoimunitní PAP	447964	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutacemi NAGLU
99750	Atypický PSP syndrom	747	Autoimunitní plicní alveolární proteinóza	397735	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutacemi v genu MARS
3095	Atypický Rettův syndrom	3453	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 1	435819	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutacemi v TFG genu
3095	Atypický RTT	3143	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 2	324611	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobený KIF5A mutací
238523	Atypický syndrom hypotonie a cystinurie	227982	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 3	228179	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2M
99966	Atypický teratoidní rhabdoidní nádor	227982	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 3	228174	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2N
90393	Atypický tuberózní myxedém Jadassohnův-Dossekerův	227990	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 4		
79474	Atypický Wernerův syndrom	3143	Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 4		
95713	Atyreóza	3453	Autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu		
166415	Audiogenní epileptický záchvat	3453	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1		
1074	Aughtonův-Hufnagleho syndrom	3143	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 2		
137888	Aurikulokondylární syndrom	227982	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 3		
114	Aurikuloosteodysplázie	227982	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 3		
→794	Aurocefalosyndaktylie	227990	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 4		
→794	Aurocefalosyndaktylie	227990	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 4		
1995	Ausemsův-Wittebol Postův-Hennekamův syndrom	227990	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 4		
85138	Autoimunitní Addisonova choroba	3143	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 2		
85138	Autoimunitní adrenalitida	3453	Autoimunitní polyglandulární syndrom 1. typu		
210115	Autoimunitní choroba způsobená deficitem antagonisty interleukin-1 receptoru	3453	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1		
420789	Autoimunitní encefalopatie s parasomnií a obstruktivní spánkovou apnoí	3143	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 2		
103917	Autoimunitní enteropatie typu 3	227982	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 3		
37042	Autoimunitní enteropatie, typ 1	227990	Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 4		
103916	Autoimunitní enteropatie, typ 2				
90033	Autoimunitní hemolytická anemie s tepelnými protilátkami				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
329258	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2Q	319589	Autosomálně dominantní MSMD způsobená částečným deficitem gama receptoru 2 interferonu	248	Autosomálně recesivní anhidrotická ektodermální dysplazie
397735	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2U	319581	Autosomálně dominantní MSMD způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	67047	Autosomálně recesivní atrofie optiku, typ 3
447964	Autosomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2V	319589	Autosomálně dominantní MSMD způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	448242	Autosomálně recesivní brachyolmie, Hobaek/Toledo typ
99027	Autosomálně dominantní demyelinizační leukodystrofie s manifestací v dospělosti	329211	Autosomálně dominantní neovaskulární inflamatorní vitreoretinopatie	453521	Autosomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem CWF19L1
231568	Autosomálně dominantní epidermolysis bullosa dystrophica, Pasiniho a Cockayneův-Touraineův typ	178469	Autosomálně dominantní nesyndromická mentální retardace	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza
→231568	Autosomálně dominantní epidermolysis bullosa, Pasiniho typ	1010	Autosomálně dominantní palmoplantární hyperkeratóza a vrozená alopecie	402041	Autosomálně recesivní distální RTA
319581	Autosomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem gama receptoru 1 interferonu	1010	Autosomálně dominantní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie	329329	Autosomálně recesivní frontotemporální pachygyrie
319589	Autosomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem gama receptoru 2 interferonu	411602	Autosomálně dominantní Parkinsonova choroba s pozdním nástupem	319569	Autosomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem gama receptoru 1 interferonu
319581	Autosomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem	238755	Autosomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1H	319574	Autosomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem gama receptoru 2 interferonu
319589	Autosomálně dominantní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem	67042	Autosomálně dominantní retinální degenerace s pozdním nástupem	319569	Autosomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem
401964	Autosomálně dominantní hereditární motorická a senzická neuropatie, typ 2 s obrovskými axony	98808	Autosomálně dominantní Segawův syndrom	319574	Autosomálně recesivní genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem
2314	Autosomálně dominantní HIES	320365	Autosomálně dominantní spastická paraplegie, typ 36	331226	Autosomálně recesivní hyper-IgE syndrom způsobený TYK2 deficitem
1810	Autosomálně dominantní hypohidrotická ektodermální dysplazie	171612	Autosomálně dominantní spastická paraplegie, typ 37	248	Autosomálně recesivní hypohidrotická ektodermální dysplazie
1455	Autosomálně dominantní koarktace aorty	171617	Autosomálně dominantní spastická paraplegie, typ 38	238569	Autosomálně recesivní IBD s časným nástupem
503	Autosomálně dominantní Larsenův syndrom	320355	Autosomálně dominantní spastická paraplegie, typ 41	435998	Autosomálně recesivní intermediární Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ D
99027	Autosomálně dominantní leukodystrofie s manifestací v dospělosti	228169	Autosomálně dominantní striatová neurodegenerace	33108	Autosomálně recesivní letální syndrom mnohočetných pterygií
330041	Autosomálně dominantní methemoglobinemie	324585	Autosomálně dominantní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s neuropatickou bolestí	238505	Autosomálně recesivní lymfoproliferativní nemoc
457050	Autosomálně dominantní mitochondriální myopatie s intolerancí cvičení	55595	Autosomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1F	412057	Autosomálně recesivní mozečková ataxie způsobená deficitem STUB1
319581	Autosomálně dominantní MSMD způsobená částečným deficitem gama receptoru 1 interferonu	55596	Autosomálně dominantní svalová dystrofie pletencového typu 1G	319569	Autosomálně recesivní MSMD způsobená částečným deficitem gama receptoru 1 interferonu
		65743	Autosomálně dominantní syndrom mnohočetných pterygií	319574	Autosomálně recesivní MSMD způsobená částečným deficitem gama receptoru 2 interferonu
		402003	Autosomálně dominantně dědičná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma s plantárními puchýři	319569	Autosomálně recesivní MSMD způsobená částečným IFNgammaR1 deficitem
		34149	Autosomálně dominantně dědičná medulární cystická choroba ledvin s nebo bez hyperurikémie	319574	Autosomálně recesivní MSMD způsobená částečným IFNgammaR2 deficitem

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
319332	Autosomálně recesivní myogenní AMC	320396	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 65	352479	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem ISPD
319332	Autosomálně recesivní myogenní artrogryposis multiplex congenita	401815	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 66	79278	Autozomální erythropoetická protoporfyrie
1878	Autosomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2H	401820	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 67	88918	Autozomálně dominantní Alportův syndrom
731	Autosomálně recesivní polycystóza ledvin	401825	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 68	1020	Autozomálně dominantní Alzheimerova nemoc s časným začátkem
437552	Autosomálně recesivní primární imunodeficience s defektní spontánní cytotoxicitou natural killer buněk	401830	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 69	314652	Autozomálně dominantní amyloidóza s beta2-mikroglobulinem
437552	Autosomálně recesivní primární imunodeficience s defektní spontánní cytotoxicitou NK buněk	401835	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 70	314399	Autozomálně dominantní aplázie a myelodysplázie
70594	Autosomálně recesivní sepiapterin reduktáza deficientní DRD	401840	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 71	314399	Autozomálně dominantní aplázie kostní dřevě a myelodysplázie
300345	Autosomálně recesivní SLE	459056	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 75	→1215	Autozomálně dominantní atrofie optického nervu a vrozená hluchota
209951	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 18	324262	Autosomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 13	250932	Autozomálně dominantní atrofie optiku a periferní neuropatie
171622	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 32	404499	Autosomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 15	1216	Autozomálně dominantní benigní distální spinální svalová atrofie
171629	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 35	397709	Autosomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 20	93304	Autozomálně dominantní brachyolmie
320370	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 43	404493	Autosomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 23	314404	Autozomálně dominantní cerebelární ataxie, hluchota a narkolepsie
320401	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 44	401979	Autosomálně recesivní spondylometafyzární dysplázie, Měgarbanéův typ	435387	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2, způsobená mutací VCP
320396	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 45	2311	Autosomálně recesivní spondylothorakální dysplázie	99946	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2A1
320391	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 46	217055	Autosomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	99947	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2A2
320385	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 49	300345	Autosomálně recesivní systémový lupus erythematoses	99936	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B
319199	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 53	331176	Autosomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená G6PC3 deficitem	99937	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2C
320380	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 54	324262	Autosomálně recesivní vrozená cerebelární ataxie způsobená deficitem metabotropického glutamát receptoru 1	99938	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2D
320375	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 55	324262	Autosomálně recesivní vrozená cerebelární ataxie způsobená MGLUR1 deficitem	99939	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2E
320411	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 56	238569	Autosomálně recesivní zánětlivá střevní nemoc s časným nástupem	99940	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2F
397946	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 58	731	Autosomálně recesivní polycystická nemoc ledvin	99941	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2G
401795	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 59	436166	Autozánětlivý syndrom s periodickými horečkami a infantilní enterokolitidou	99942	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2I
401800	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 60	293603	Autozomálně recesivní CHED		
401780	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 61	289586	Autozomálně recesivní exfoliativní ichtyóza		
401785	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 62				
401805	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 63				
401810	Autosomálně recesivní spastická paraplegie, typ 64				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
99943	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2J	276575	Autozomálně dominantní hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem SUR1	90635	Autozomálně dominantní nesyndromická sensorineurální ztráta sluchu, typ DFNA
99944	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2K	276580	Autozomálně dominantní hyperinzulinismus způsobený deficitem Kir6.2	90635	Autozomálně dominantní nesyndromová sensorineurální hluchota (zkratka DFNA)
99945	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2L	276575	Autozomálně dominantní hyperinzulinismus způsobený deficitem SUR1	98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku
284232	Autozomálně dominantní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2O	89937	Autozomálně dominantní hypofosfatemická křivice	93328	Autozomálně dominantní omdysplazie
		89937	Autozomálně dominantní hypofosfatémie	306588	Autozomálně dominantní Opitzův BBB/G syndrom
98975	Autozomálně dominantní CHED	428	Autozomálně dominantní hypokalcémie	306588	Autozomálně dominantní Opitzův G/BBB syndrom
79344	Autozomálně dominantní chondrodysplasia punctata			306588	Autozomálně dominantní Opitzův syndrom
90348	Autozomálně dominantní cutis laxa	329466	Autozomálně dominantní izolovaná dystonie, DYT25	1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus
2337	Autozomálně dominantní difuzní palmoplantární keratoderma				
139518	Autozomálně dominantní distální juvenilní spinální svalová atrofie, typ 1	90635	Autozomálně dominantní izolovaná sensorineurální hluchota, typ DFNA	2783	Autozomálně dominantní osteopetroza, typ 1
93608	Autozomálně dominantní distální renální tubulární acidóza	90635	Autozomálně dominantní izolovaná sensorineurální ztráta sluchu, typ DFNA	1798	Autozomálně dominantní osteoskleróza, Stanescuův typ
98808	Autozomálně dominantní dopa-responzivní dystonie	90635	Autozomálně dominantní izolovaná sensorineurální ztráta sluchu, typ DFNA	2790	Autozomálně dominantní osteoskleróza, Worthův typ
79153	Autozomálně dominantní dysplázie nehtů	90635	Autozomálně dominantní izolovaná sensorineurální ztráta sluchu, typ DFNA	266	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1A
→231568	Autozomálně dominantní dystrofická epidermolysis bullosa, Cockayneho-Touraineho typ	93325	Autozomálně dominantní Kennyův-Caffeyův syndrom	264	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1B
		2334	Autozomálně dominantní keratitida	265	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1C
98673	Autozomálně dominantní dědičná atrofie optiku, klasická forma	293936	Autozomálně dominantní keratokonus s přední polární kataraktou s časným nástupem	34516	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1D
139491	Autozomálně dominantní dědičná hemochromatóza			34517	Autozomálně dominantní pletencová svalová dystrofie, typ 1E
88949	Autozomálně dominantní dřevňová cystická nemoc ledvin bez hyperurikémie	447753	Autozomálně dominantní komplexní spastická paraplegie, typ 9A	2924	Autozomálně dominantní polycystická nemoc jater
88950	Autozomálně dominantní dřevňová cystická nemoc ledvin s hyperurikémií	447757	Autozomálně dominantní komplexní spastická paraplegie, typ 9B	88924	Autozomálně dominantní polycystóza ledvin, typ 1 s tuberózní sklerózou
98853	Autozomálně dominantní Emery-Dreifussova svalová dystrofie	86814	Autozomálně dominantní kortikální myoklonus a epilepsie	34528	Autozomálně dominantní primární hypomagnesémie s hypokalcérií
101046	Autozomálně dominantní epilepsie laterálního temporálního laloku	313808	Autozomálně dominantní leukoencefalopatie s neuroaxonálními sferoidy	2964	Autozomálně dominantní prognacie
101046	Autozomálně dominantní epilepsie se sluchovými rysy	140957	Autozomálně dominantní makrotrombocytopenie	254892	Autozomálně dominantní progresivní externí oftalmoplegie
100988	Autozomálně dominantní familiární spastická paraplegie, typ 3	2514	Autozomálně dominantní mikrocefalie	88659	Autozomálně dominantní progresivní nefropatie s hypertenzí
2024	Autozomálně dominantní fibromatóza gingivy	99846	Autozomálně dominantní myoglobinurie	314889	Autozomálně dominantní proximální renální tubulární acidóza
169189	Autozomálně dominantní forma centronukleární myopatie	90635	Autozomálně dominantní nesyndromická sensorineurální hluchota, typ DFNA	363454	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s kontrakturami s nástupem v dětství
2024	Autozomálně dominantní gingivální hyperplazie			363454	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s kontrakturami, predominantně na dolních končetinách
276580	Autozomálně dominantní hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem Kir6.2	90635	Autozomálně dominantní nesyndromická sensorineurální ztráta sluchu, typ DFNA		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
363447	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie s nástupem v dětství	1797	Autozomálně dominantní spondylokostální dysplázie	139485	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem ubiquinonu
363447	Autozomálně dominantní proximální spinální svalová atrofie, predominantně na dolních končetinách	98757	Autozomálně dominantní striatonigrální degenerace	88644	Autozomálně recesivní ataxie, typ Beauce
		100043	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ A	227976	Autozomálně recesivní atrofie optiku, typ OPA7
209341	Autozomálně dominantní proximální svalová atrofie bez kontraktur nastupující v dětství	100044	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ B	90119	Autozomálně recesivní axonální Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s akrodystrofií
209341	Autozomálně dominantní proximální svalová atrofie predominantně na dolních končetinách bez kontraktur	100045	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C	101101	Autozomálně recesivní axonální Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B2
171871	Autozomálně dominantní pseudohypoaldosteronismus, typ 1	100046	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ D	101097	Autozomálně recesivní axonální Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2K
209867	Autozomálně dominantní rhygmatogenní odloučení sítnice	93114	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ E	443950	Autozomálně recesivní axonální Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2T
3107	Autozomálně dominantní Robinowův syndrom			98856	Autozomálně recesivní axonální CMT4C1
247511	Autozomálně dominantní sekundární erytrocytóza	352670	Autozomálně dominantní středně závažná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ F	101102	Autozomálně recesivní axonální CMT4C2
247511	Autozomálně dominantní sekundární polycytémie	1300	Autozomálně dominantní syndrom popliteálních pterygií	101101	Autozomálně recesivní axonální CMT4C3
251282	Autozomálně dominantní spastická ataxie, typ 1	79499	Autozomálně dominantní syndrom zahrnující hluchotu a onychodystrofii	101097	Autozomálně recesivní axonální CMT4C4
100984	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 3	3357	Autozomálně dominantní trichoodontoonychodysplazie a syndaktylie	324442	Autozomálně recesivní axonální neuropatie s neuromyotonií
100985	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 4	486	Autozomálně dominantní těžká vrozená neutropenie	139455	Autozomálně recesivní bestrofinopatie
100988	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 6	3086	Autozomálně dominantní vitreoretinohoroidopatie	284289	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie s nástupem v dospělém věku
100989	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 8	1216	Autozomálně dominantní vrozená benigní spinální svalová atrofie	352641	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie se spasticitou s pozdním nástupem
100990	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 9	140481	Autozomálně dominantně dědičná zpomalená rychlost vedení nervem	352641	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená deficitem GBA2
100991	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 10	440354	Autozomálně dominantně dědičný syndrom zahrnující myopatii, retrakci střední části obličeje, senzorieurální ztrátu sluchu a rhizomelickou dysplázií	352403	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie způsobená mutacemi v genu kódujícím spektrin
100993	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 12			88644	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie, typ 1
100994	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 13	171863	Autozomálně dědičná spastická paraplegie, typ 42	352403	Autozomálně recesivní cerebelární ataxie, typ 1, asociovaná se spektrinem
100998	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 17	140922	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2J	1170	Autozomálně recesivní cerebeloparenchymální porucha, typ 3
100999	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 19	88919	Autozomálně recesivní Alportův syndrom		
101009	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 29	1027	Autozomálně recesivní amélie	90119	Autozomálně recesivní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s akrodystrofií
101010	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 30	1116	Autozomálně recesivní aplasia cutis		
101011	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 31	88628	Autozomálně recesivní ataxie zadních provazců a retinitis pigmentosa	101097	Autozomálně recesivní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s chrapotem
444099	Autozomálně dominantní spastická paraplegie, typ 73	139485	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem koenzymu Q10	90118	Autozomálně recesivní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, Ouvrierův typ
1797	Autozomálně dominantní spondylokostální dysostóza	247815	Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem PEX10		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
324442	Autozomálně recesivní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2 s neuromyotonií	93591	Autozomálně recesivní dětská forma NPHP	363969	Autozomálně recesivní mozková atrofie
98856	Autozomálně recesivní Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B1	93591	Autozomálně recesivní dětská nefronoftíza	363677	Autozomálně recesivní myopatie s externí oftalmoplegií s nástupem v dětství
90349	Autozomálně recesivní cutis laxa s těžkým systémovým postižením	98855	Autozomálně recesivní Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie	284332	Autozomálně recesivní neprogresivní cerebelární ataxie s nástupem v kojeneckém věku
357074	Autozomálně recesivní cutis laxa typ 2, Debrého typ	79408	Autozomálně recesivní epidermolysis bullosa generalisata gravis	90636	Autozomálně recesivní nesyndromická sensorineurální hluchota, typ DFNB
357074	Autozomálně recesivní cutis laxa typ 2, klasický typ	1974	Autozomálně recesivní facio-digito-genitální syndrom	88616	Autozomálně recesivní nesyndromová mentální retardace
357064	Autozomálně recesivní cutis laxa typ 2, progeroidní typ	169186	Autozomálně recesivní forma centronukleární myopatie	90636	Autozomálně recesivní nesyndromová sensorineurální hluchota, (zkratka DFNB)
90349	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ 1	79644	Autozomálně recesivní hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem Kir6.2	2990	Autozomálně recesivní nonletální syndrom mnohočetných pterygií
357058	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ 2A	79643	Autozomálně recesivní hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem SUR1	93329	Autozomálně recesivní omodysplazie
357064	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ 2B	79643	Autozomálně recesivní hyperinzulinismus působený deficitem SUR1	206580	Autozomálně recesivní onemocnění dolního motoneuronu s počátkem v dětství
90349	Autozomálně recesivní cutis laxa, typ plicní emfyzém	79644	Autozomálně recesivní hyperinzulinismus způsobený deficitem Kir6.2	178389	Autozomálně recesivní osteopetróza s nedostatkem osteoklastů s hypogamaglobulinémií
→402041	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza bez hluchoty	289176	Autozomálně recesivní hypofosfatemická křivice	178389	Autozomálně recesivní osteopetróza, typ 7
→402041	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza bez ztráty sluchu	300547	Autozomálně recesivní infantilní hyperkalcémie	1366	Autozomálně recesivní palmoplantární hyperkeratóza a vrozená alopecie
→402041	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza s hluchotou	98676	Autozomálně recesivní izolovaná atrofie optiku	1366	Autozomálně recesivní palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie
→402041	Autozomálně recesivní distální RTA s hluchotou	90636	Autozomálně recesivní izolovaná sensorineurální hluchota, typ DFNB	363543	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem desminu
314485	Autozomálně recesivní distální spinální svalová atrofie typ 5	90636	Autozomálně recesivní izolovaná sensorineurální hluchota, typ DFNB	267	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2A
98920	Autozomálně recesivní distální spinální svalová atrofie, typ 1	→3460	Autozomálně recesivní karpotarzální osteolýza	268	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2B
139552	Autozomálně recesivní distální spinální svalová atrofie, typ 2	93324	Autozomálně recesivní Kennyův-Caffeyův syndrom	353	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2C
139547	Autozomálně recesivní distální spinální svalová atrofie, typ 3	447760	Autozomálně recesivní komplexní spastická paraplegie, typ 9B	62	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2D
206580	Autozomálně recesivní distální spinální svalová atrofie, typ 4	263463	Autozomálně recesivní Larsenův syndrom	119	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2E
101150	Autozomálně recesivní dopa-responzivní dystonie	1842	Autozomálně recesivní letální chondrodysplázie	219	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2F
280654	Autozomálně recesivní dysplázie nehtů	667	Autozomálně recesivní maligní osteopetróza	34514	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2G
89842	Autozomálně recesivní dystrofická epidermolysis bullosa generalisata mitis	352530	Autozomálně recesivní mentální retardace způsobená deficitem TRAPPC9	34515	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2I
89842	Autozomálně recesivní dystrofická epidermolysis bullosa, generalizovaná	175	Autozomálně recesivní metafyzární chondrodysplazie	86812	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2K
79408	Autozomálně recesivní dystrofická epidermolysis bullosa, Hallopeauův-Siemensův typ	93307	Autozomálně recesivní mnohočetná epifyzární dysplazie	206549	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2L
		139485	Autozomálně recesivní mozečková ataxie, typ 2		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
206554	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2M	98	Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ Charlevoix-Saguenay	369867	Autozomálně recesivní středně těžká Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ C
206559	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2N	100986	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 5A	254361	Autozomálně recesivní svalová dystrofie končetinového pletence způsobená deficitem plektinu
206564	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2O	2822	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 11	254361	Autozomálně recesivní svalová dystrofie končetinového pletence, typ 2Q
363543	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2R	100995	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 14	424261	Autozomálně recesivní svalová dystrofie způsobená deficitem LAP1B
369840	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2S	100996	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 15	424261	Autozomálně recesivní svalová dystrofie způsobená deficitem Torsin-1A-interagujícího proteinu
363623	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2T	101000	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 20	314572	Autozomálně recesivní syndrom leukoencefalopatie s ischemickou mozkovou příhodou a retinitis pigmentosa
352479	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2U	101001	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 21	2990	Autozomálně recesivní syndrom mnohočetných pterygií
284324	Autozomálně recesivní pomalu progredující spinocerebelární ataxie s nástupem v dětském věku	101003	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 23	363429	Autozomálně recesivní syndrom zahrnující cerebelární ataxii, pyramidové jevy, nystagmus a okulomotorickou apraxii
2512	Autozomálně recesivní primární mikrocefalie	101004	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 24	79500	Autozomálně recesivní syndrom zahrnující hluchotu a onychodystrofii
254886	Autozomálně recesivní progresivní externí oftalmoplegie	101005	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 25	420702	Autozomálně recesivní těžká kongenitální neutropenie způsobená deficitem CSF3R
93607	Autozomálně recesivní proximální renální tubulární acidóza	101006	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 26	420699	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem CXCR2
171876	Autozomálně recesivní pseudohypoadosteronismus, typ 1	101007	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 27	423384	Autozomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená deficitem JAGN1
210110	Autozomálně recesivní přechodná osteoporóza	101008	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 28	293603	Autozomálně recesivní vrozená dědičná dystrofie endotelu
1507	Autozomálně recesivní Robinowův syndrom	139480	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 39	99951	Autozomálně recesivní vrozená hypomyelinizační neuropatie
101150	Autozomálně recesivní Segawova nemoc	306511	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 48	363432	Autozomálně recesivní vrozená mozečková ataxie způsobená deficitem delta-2 podjednotky ionotropního glutamátového receptoru
247378	Autozomálně recesivní sekundární erytrocytóza neasociovaná s VHL genem	431329	Autozomálně recesivní spastická paraplegie, typ 57	363432	Autozomálně recesivní vrozená mozečková ataxie způsobená deficitem GRID2
247378	Autozomálně recesivní sekundární erytrocytóza, non-Chuvashův typ	98920	Autozomálně recesivní spinální svalová atrofie s respirační tísní	280333	Autozomálně recesivní pletencová svalová dystrofie, typ 2P
247378	Autozomálně recesivní sekundární polycytémie neasociovaná s VHL genem	284332	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 6	280365	Autozomálně-semidominantní těžká lipodystrofická laminopatie
247378	Autozomálně recesivní sekundární polycytémie, non-Chuvashův typ	284324	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 7	352490	AUTS2 syndrom
970	Autozomálně recesivní senzorická radikulární neuropatie	139485	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 9	453504	Auův-Klinovův syndrom
260305	Autozomálně recesivní sideroblastická anemie	284289	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 10	96	AVED
255132	Autozomálně recesivní sideroblastická anemie dospělého věku	284271	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 11	99000	AVMD
314603	Autozomálně recesivní spastická ataxie s leukoencefalopatií	284282	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 12	58	AxD
314603	Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ 3	352403	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 14		
254343	Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ 4	412057	Autozomálně recesivní spinocerebelární ataxie, typ 16		
313772	Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ 5	250984	Autozomálně recesivní Sticklerův syndrom		
		254334	Autozomálně recesivní středně pokročilá Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ B		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	
363717	AxD typ I	1227	Bangstadův syndrom	110	BBS	
363722	AxD typ II	130	Bangungut	41751	BCD	
98978	Axenfeldova anomálie	1228	Bankiho syndrom	247203	BCD	
782	Axenfeldův syndrom	109	Bannayanův-Rileyův-Ruvalcabaův syndrom	1997	BCD syndrom	
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom			312	BCIE	
2777	Axiální osteoskleróza	139507	Bantu sideróza	113	BDCS	
168549	Axiální spondylometafyzární dysplazie	289539	BAP1-vázaný syndrom predispozice k nádorům	115	Bealsův syndrom	
				115	Bealsův-Hechtův syndrom	
401911	AXIN2-vázaná AFAP	1229	Baraitserův-Brettův-Piesowiczův syndrom	1059	Beanův syndrom	
401911	AXIN2-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza			1555	Beareův-Stevensonův syndrom cutis gyrata	
401911	AXIN2-vázaná atenuovaná familiární polypóza tlustého střeva	1229	Baraitserův-Reardonův syndrom	98895	Beckerova dystrofinopatie	
				2995	Baraitserův-Winterův syndrom	98895
401911	AXIN2-vázaná atenuovaná FAP	2237	Barakatův syndrom	231127	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený mikrodeleci 11p15	
101102	Axonální Charcotova-Marieova-Toothova nemoc se zahrnutím pyramid	110	Bardetův-Biedlův syndrom		231120	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený mutací CDKN1C
		3317	Barnesův syndrom	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený poruchou imprintingu 11p15		
		79087	Barraquerův-Simonsův syndrom	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený translokací/inverzí 11p15		
643	Axonální neuropatie s obrovskými axony	111	Barthův syndrom	231117	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený poruchou imprintingu 11p15	
209004	Axonální polyneuropatie asociovaná s IgG/IgM/IgA monoklonální gamapatií	50839	Bartonelóza způsobená infekcí bakterií Bartonella henselae		231130	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený translokací/inverzí 11p15
		64692	Bartonelóza způsobená infekcí Bartonella bacilliformis	116		Beckwithův-Wiedemannův syndrom
1435	Ayaziho syndrom	64694	Bartoneelóza způsobená infekcí Bartonella quintana	96193	Beckwithův-Wiedemannův syndrom z důvodu paternální uniparentální dizomie chromozomu 11	
2302	Azbestóza				1234	Bartsocasův-Papasův syndrom
284454	AZOOOR	112	Bartterův syndrom	96076	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený mikroduplikací 11p15	
→399805	Azoospermie způsobená poruchou meiózy	263417	Bartterův syndrom s hypokalcémií		238613	Beckwithův-Wiedemannův syndrom způsobený mutací NSD1
→399805	Azoospermie způsobená zastavením dozrávání	93605	Bartterův syndrom, adultní forma			1945
98757	Azorské onemocnění nervového systému	93605	Bartterův syndrom, typ 3	1945	BECTS	
99121	Azygos pokračování VCI	89938	Bartterův syndrom, typ 4		322	BEEC
79332	B4GALT1-CDG	263417	Bartterův syndrom, typ 5	1237	Beemerův-Ertbruggenův syndrom	
75496	B4GALT7-CDG	93604	Bartterův syndrom, typ furosemid	275864	Behaviorální varianta frontotemporální demence	
99860	B-ALL	93604	Bartterův syndrom, typ furosemid-amilorid		2705	Behrens-Baumannův-Vogelův syndrom
67038	B-CLL	93605	Bartterův syndrom, typ III	117	Behçetův syndrom	
86852	B-PLL	89938	Bartterův syndrom, typ IV	247203	Belliniho karcinom	
86852	B-prolymfocytární leukémie	263417	Bartterův syndrom, typ V	1240	Belliniho syndrom	
108	Babezióza	2698	Bartův-Pumphreyův syndrom	100978	Benallegueův-Laceteův syndrom	
86814	BAFME	16	Barvoslepost, modrý monochromatický typ	1241	Benczeho syndrom	
2819	Bahemukaův-Brownův syndrom			86814	Benigní adultní familiární myoklonická epilepsie	
352577	Bainbridgeův-Roppersův syndrom	→1658	Basanův syndrom	86814	Benigní adultní familiární myoklonická epilepsie	
1658	Bairdův syndrom	50810	Basel-Vanagaiteové-Sirotové syndrom	610	Benigní autosomálně dominantní myopatie	
139471	Bakraniaové-Raggeové syndrom			157997	Benigní cefalická histiocytóza	
206994	Bakteriální myozitida	244283	BASM syndrom	254864	Benigní COX deficit	
1223	Balantidióza	14	Bassenův-Kornzweigův syndrom	98816	Benigní dětská okcipitální epilepsie s pozdním nástupem	
1223	Balantidióza	1875	Basseoův syndrom		98815	Benigní dětská okcipitální epilepsie s časným počátkem
139450	Balikové-Vermeeschův syndrom	1948	Battagliův-Neriho syndrom	157997	Benigní cefalická histiocytóza	
363746	Balintův syndrom	79264	Battenova nemoc			
363746	Balintův-Holmesův syndrom	→1071	Baughmanův syndrom	254864	Benigní COX deficit	
1225	Ballerův-Geroldův syndrom	268829	Bazální encefalokéla			
66529	Balonková kardiomyopatie	166113	Bazexova akrokeratóza	98816	Benigní dětská okcipitální epilepsie s pozdním nástupem	
228165	Balóova koncentrická skleróza	166113	Bazexův syndrom			
1226	Bamforthův syndrom	113	Bazexův-Dupréův-Christolův syndrom	98815	Benigní dětská okcipitální epilepsie s časným počátkem	
1226	Bamforthův-Lazarusův syndrom	65284	BBGD			

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
98816	Benigní dětská okcipitální epilepsie, Gastautův typ	1179	Benigní paroxysmální tonický pohled dětského věku s ataxií	98964	Biberova-Haabova-Dimmerova dystrofie
98815	Benigní dětská okcipitální epilepsie, Panayiotopoulosův typ	65682	Benigní rekurentní intrahepatální cholestáza	2088	Bickelova-Fanconiho glykogenóza
1945	Benigní epilepsie v dětství s centrotemporálními hroty	99960	Benigní rekurentní intrahepatální cholestáza, typ 1	79138	Bickerstaffova kmenová encefalitida
1945	Benigní epilepsie v dětství s rolandickými hroty	99961	Benigní rekurentní intrahepatální cholestáza, typ 2	2182	Bickerův-Adamsův syndrom
276148	Benigní epitelální nádor slinných žláz	342	Benigní rekurentní polyserozitida	3286	Bidirekční komorová tachykardie indukovaná katecholaminy
1429	Benigní familiární chorea	1945	Benigní rolandická epilepsie	→33364	BIDS syndrom
1551	Benigní familiární deficit mědi	1945	Benigní rolandická epilepsie	1246	Biamondův syndrom
163717	Benigní familiární epilepsie meziálního temporálního laloku	324581	Benigní samaritánská vrozená myopatie	141333	Biamondův syndrom, typ 2
306	Benigní familiární infantilní epilepsie	252164	Benigní schwannom	41751	Biettiho krystalová dystrofie
306	Benigní familiární infantilní záchvaty	2398	Benigní symetrická lipomatóza	41751	Biettiho krystalová korneoretinální dystrofie
1949	Benigní familiární neonatální epilepsie	440233	Benigní vrozená paréza šestého hlavového nervu	41751	Biettiho krystalová retinopatie
140927	Benigní familiární novorozenecké a infantilní křeče	306	Benigní familiární infantilní křeče	295006	Bifidní hallux
209973	Benigní familiární noční alternující hemiplegie v dětství	238624	Benigní intrakraniální hypertenze	295006	Bifidní palce na nohou
65684	Benigní fokální amyotrofie	2198	Bennionův-Pattersonův syndrom	295006	Bifidní palce na nohou
1544	Benigní fokální záchvaty v dospívání	54247	Bensonův syndrom	228290	Bílá fibrózní papulóza krku
1429	Benigní hereditární chorea	171839	Berantův syndrom	295103	Bilaterální acheirie
64545	Benigní idiopatické novorozenecké křeče	528	Berardinellova-Seipova vrozená lipodystrofie	295118	Bilaterální adaktylie chodidel
1949	Benigní idiopatické novorozenecké záchvaty	528	Berardinelliův-Seipův syndrom	295114	Bilaterální adaktylie rukou
209973	Benigní infantilní familiární noční alternující hemiplegie	1231	Berberův-Sayův syndrom	637	Bilaterální akustická neurofibromatóza
166308	Benigní infantilní fokální epilepsie se středočárovými hroty a vlnami ve spánku	2241	Berdonův syndrom	295107	Bilaterální apodie
71518	Benigní infantilní paroxysmální tortikolis	647	Berlínský syndrom chromozomální instability	295177	Bilaterální bifidní hallux
166305	Benigní infantilní záchvaty asociované s lehkou gastroenteritidou	274	Bernardův-Soulierův syndrom	295177	Bilaterální bifidní halluxy
251287	Benigní koncentrická anulární makulární dystrofie	178528	Bertiho lymfom	295130	Bilaterální brachyadaktylie prstů ruky
168816	Benigní multicystický mezoteliom peritonea	133	Beryliová granulomatóza	295134	Bilaterální brachyadaktylie prstů u nohy
86909	Benigní myoklonická epilepsie kojenců	133	Berylióza	295173	Bilaterální centrální polydaktylie prstů
86909	Benigní myoklonická epilepsie kojenců	133	Berylióza	295185	Bilaterální centrální polydaktylie prstů u nohou
1949	Benigní neonatální familiární křeče	797	Besnierova-Boeckova-Schaumannova choroba	295091	Bilaterální centrální polydaktylie prstů u nohou
140927	Benigní novorozenecké a infantilní epilepsie	321	Bessel-Hagenova nemoc	101070	Bilaterální femorotibiofibulární interkalární transverzální meromelie
25968	Benigní okcipitální epilepsie	1243	Bestova makulární dystrofie	295211	Bilaterální hemisférická polymikrogyrie
166299	Benigní parciální epilepsie dětského věku s komplexními parciálními záchvaty	1243	Bestova nemoc	295211	Bilaterální humero-radiální fúze
166302	Benigní parciální epilepsie se sekundárně generalizovanými záchvaty v dětství	1243	Bestova viteliformní dystrofie makuly	295211	Bilaterální humero-radiální synostóza
342	Benigní paroxysmální peritonitis	324718	Beta amyloidóza, Flemishův typ	295207	Bilaterální humero-radio-ulnární fúze
		324703	Beta amyloidóza, piedmontský typ	295207	Bilaterální humero-radio-ulnární synostóza
		118	Beta-mannosidóza	295215	Bilaterální humero-ulnární fúze
		119	Beta-sakroglukanopatie	295215	Bilaterální humero-ulnární synostóza
		231222	Beta-talasémie intermedia	295142	Bilaterální hyperfalangie
		231214	Beta-thalassaemia major	295112	Bilaterální hypodaktylie palců
		610	Bethlemova myopatie	295114	Bilaterální hypodaktylie prstů 2-5
		254509	Bezděčný botulismus	295130	Bilaterální krátké prsty
		2114	BFHD	295134	Bilaterální krátké prsty u nohou
		306	BFIE	319205	Bilaterální krvácení do nadledvin
		306	BFIS	97364	Bilaterální MCDK
		127	BFLS	295173	Bilaterální mezoaxiální polydaktylie prstů
		1949	BFNCC	295185	Bilaterální mezoaxiální polydaktylie prstů u nohou
		140927	BFNIS		
		1949	BFNS		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
97364	Bilaterální multicystická dysplázie ledvin	295095	Bilaterální vrozená absence předloktí a rukou	1229	BLC-PMG
97364	Bilaterální multicystická renální dysplázie	295103	Bilaterální vrozená absence rukou	1997	Blefaro-cheilo-odontický syndrom
295142	Bilaterální nadpočetné falangy	295091	Bilaterální vrozená absence stehna a lýtek s přítomností chodidla	1997	Blefaro-cheilo-odontický syndrom
295142	Bilaterální nadpočetné falanx	295112	Bilaterální vrozená absence/hyopoplázie palců	→2353	Blefarofacioskeletální syndrom
295112	Bilaterální oligodaktylie palců	295110	Bilaterální vrozená absence/hyopoplázie palců	261579	Blefarofimóza, epikantus inversus a ptóza způsobené CNV
295114	Bilaterální oligodaktylie prstů 2-5	295114	Bilaterální vrozená absence/hyopoplázie prstů kromě palců	261579	Blefarofimóza, epikantus inversus a ptóza způsobené změnou počtu kopií
208441	Bilaterální parasagitální parietookcipitální polymikrogyrie	295237	Bilaterální vrozená dislokace česky	126	Blefarofimóza, typy 1 a 2
98889	Bilaterální perisylvialní polymikrogyrie	295203	Bilaterální vrozený vertikální talus	261572	Blefarofimóza, typy 1 a 2, způsobené bodovou mutací
295146	Bilaterální polydaktylie bifalangeálního palce	295185	Bilaterální zrcadlová noha	261579	Blefarofimóza, typy 1 a 2, způsobené variabilitou počtu kopií
295150	Bilaterální polydaktylie trifalangeálního palce	295173	Bilaterální zrcadlová ruka	1252	Blefaronazofaciální malformační syndrom
295154	Bilaterální polydaktylie ukazováčku	1276	Bilginturanova brachydaktylie	1253	Blepharochalasis-double lip syndrom
268940	Bilaterální polymikrogyrie	1276	Bilginturanův syndrom	3451	Bleskové křeče
295161	Bilaterální polysyndaktylie	1247	Bilharzióza	3453	Blizzardův syndrom
295181	Bilaterální postaxiální polydaktylie prstů u nohou	30391	Biliární atrézie	464	Blochův-Siemensův syndrom
295165	Bilaterální postaxiální polydaktylie, typ A	424982	Biliární cystadenom	464	Blochův-Sulzbergerův syndrom
295169	Bilaterální postaxiální polydaktylie, typ B	386	Biliární hamartom	50945	Blomstrandova chondrodysplazie
295150	Bilaterální PPD2	415286	Bilirubinová encefalopatie	50945	Blomstrandova letální chondrodysplazie
295177	Bilaterální preaxiální polydaktylie prstů u nohou	1799	Billardův-Toutainův-Maheutův syndrom	50945	Blomstrandova osteochondrodysplazie
295146	Bilaterální preaxiální polydaktylie, typ 1	2475	Bílý pramen vlasů nad čelem s malformacemi	125	Bloomův syndrom
295150	Bilaterální preaxiální polydaktylie, typ 2	1248	Binderův syndrom	2768	Blountova nemoc
295154	Bilaterální preaxiální polydaktylie, typ 3	3304	Bindewaldové-Ulmerův-Müllerův syndrom	2768	Blountova tibia vara
295161	Bilaterální preaxiální polydaktylie, typ 4	65284	Biotin-responzivní onemocnění bazálních ganglií	1059	Blue rubber bleb naevus
1229	Bilaterální pruhovité kalcifikace s polymikrogyrií	65284	Biotin-thiamin-responzivní onemocnění bazálních ganglií	319205	BMAH
208444	Bilaterální přední polymikrogyrie	54247	Biparietální Alzheimerova nemoc	98895	BMD
295219	Bilaterální radio-ulnární fúze	179	Birdshot chorioretinitida	1243	BMD
295219	Bilaterální radio-ulnární synostóza	179	Birdshot chorioretinopatie	2728	BMRS, Ohdoův typ
295095	Bilaterální radio-ulnární terminální transverzální meromelie	179	Birdshot retinohoroiditida	293707	BMRS, typ Maat-Kievit-Brunner
295126	Bilaterální rozštěp nohou	179	Birdshot retinohoroidopatie	293707	BMRS, typ MKB
295122	Bilaterální rozštěp rukou	122	Birtův-Hoggové-Dubeův syndrom	293725	BMRS, typ V
295138	Bilaterální symbrachydaktylie prstů rukou a nohou	2213	Bixlerův-Christianův-Gorlinův syndrom	293725	BMRS, typ Verloes
295099	Bilaterální tibiofibulární terminální transverzální meromelie	285	BJHS	209973	BNAHC
295107	Bilaterální vrozená absence chodidel	123	Björnstadův syndrom	217266	BNAR syndrom
295099	Bilaterální vrozená absence lýtek a chodidel	124	Blackfanova-Diamondova anemie	50945	BOCD
295118	Bilaterální vrozená absence prstů u nohou	98922	Blake-pouch cysta	217008	Bockenheimerův syndrom
		98989	Blankytná katarakta	1292	BOD syndrom
		254379	Blaschkoidní lichen planus	2724	Boderův syndrom
		254379	Blaschkoidní LP	797	Boeckova sarkoidóza
		86870	Blastická neoplázie z plazmocytoidních dendritických buněk	1297	BOFS
		86870	Blastický NK-buněčný lymfom	97297	Bohringův syndrom
		90340	Blauův syndrom	97297	Bohringův-Opitzův syndrom
		50945	BLC	84081	Boichisova nemoc
				99736	Bolestivá myotonie
				64686	Bolestivá oftalmoplegie
				99736	Bolestivá vrozená myotonie
				319229	Bolivijská hemoragická horečka
				2934	Bonneauův syndrom
				163	Bonneauův-Beaumontové syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2941	Bonnemannové-Meineckeův syndrom	93389	Brachydaktylie, typ A5	79493	Brookeho-Spieglerův syndrom
		93382	Brachydaktylie, typ A6	97229	Brownův-Vialettův-van Laerův syndrom
1261	Bonnemanův-Meineckeho-Reichův syndrom	93397	Brachydaktylie, typ A7	109	BRRS
		93383	Brachydaktylie, typ B	2353	BRSS
53719	Bonnetův-Dechaumeův-Blancův syndrom	140908	Brachydaktylie, typ B2	1304	Brucelóza
1262	Böökův syndrom	93384	Brachydaktylie, typ C	2771	Bruckův syndrom
1303	BOOP	93387	Brachydaktylie, typ E	3057	Brunnerův syndrom
1933	Boothův-Haworthův-Dillingův syndrom	2946	Brachydaktylie, typ s dlouhým palcem na ruce	1305	Brunnerův-Winterův syndrom
107	BOR syndrom	93397	Brachydaktylie, typ Smorgasbord	391641	Brunnerův-Winterův syndrom, typ 1
206473	Borderline epiteliální nádor ovaria	93394	Brachymesofalangiie II a V	391646	Brunnerův-Winterův syndrom, typ 2
206473	Borderline ovariální epiteliální nádor	→448242	Brachyolmie typ 1, Hobaekův typ	→528	Brunzellův syndrom
		→448242	Brachyolmie typ 1, Toledův typ	528	Brunzellův syndrom
127	Borjesonův-Forsmanův-Lehmannův syndrom	93302	Brachyolmie, Maroteauxův typ	47	Brutonova agamaglobulinemie
1264	Borkův syndrom	448242	Brachyolmie, recesivní typ	47	Brutonova nemoc
90001	Bornholmská nemoc oka	93302	Brachyolmie, typ 2	528	BSCL
36273	Borrmannův karcinom žaludku, typ 4	93304	Brachyolmie, typ 3	1299	BSG syndrom
97297	BOS syndrom	79345	Brachytelefalangická chondrodysplasie punctata	100976	BSI
69737	Bosleyho-Salihův-Alorainyho syndrom	1295	Brachytelefalangiie, dysmorfie a Kallmannův syndrom	1980	BSPDC
2250	Bosmaův-Henkinův-Christiansenův syndrom	69745	Bradavčitý dyskeratom - viz zdroj níže!	125	BSyn
85128	Botnická retinální dystrofie	441	Bradburyho-Egglestonův syndrom	65284	BTBGD
128	Botriocefalóza	52047	Braddockův syndrom	111	BTHS
1267	Botulismus	3323	Braddockův-Careyův syndrom	2314	Buckleyové syndrom
178487	Botulismus podobný dětskému	1538	Braddockův-Jonesův-Supernauův syndrom	131	Buddův-Chiariho syndrom
1180	Boucherové-Neuhäuserův syndrom	75374	Bradyopsie	36258	Buergerova choroba
805	Bournevilleův syndrom	1297	Branchio-okulo-faciální syndrom	98976	Buftalmie
→912	Bowenův syndrom	107	branchio-oto-renální syndrom	98976	Buftalmos
1270	Bowenův syndrom, hutteritský typ	1299	Branchio-skeleto-genitální syndrom	98976	Buftalmus
1270	Bowenův-Conradiho syndrom	52429	Branchiootický syndrom	2285	Bullův-Nixonův syndrom
97353	Boxerská demence	79133	Brauerův syndrom	280785	Bulózní DCM
50814	Boyadjievův-Jabsové syndrom	2669	Braunův-Bayerův syndrom	280785	Bulózní difuzní kožní mastocytóza
2680	Boylanův-Dewův syndrom	319239	Brazílská hemoragická horečka	1867	Bulózní dystrofie, makulární typ
329284	BPAN	1945	BRE	312	Bulózní ichtyóza
70589	BPD	85284	BRESEK syndrom	36237	Bulózní impetigo
86870	BPDCN	85284	BRESHECK syndrom	33408	Bulózní lichen planus
1519	Brachycefalofrontonazální dysplázie	65682	BRIC	703	Bulózní pemfigoid
2619	Brachydaktylický nanismus, typ Mseleni	99960	BRIC1	312	Bulózní vrozená ichtyosiformní Brockova erythrodermie
1001	Brachydaktylie a mentální retardace	99961	BRIC2	1263	Bumerang dysplázie
93409	Brachydaktylie a syndaktylie, Zhaouův typ	99960	BRIC typ 1	→193	Buntinxův-Lormansův-Martinův syndrom
294998	Brachydaktylie prstů nohy	99961	BRIC typ 2	543	Burkittův lymfom
294996	Brachydaktylie prstů ruky	99990	Brillova nemoc	1200	Burnův-McKeownové syndrom
1276	Brachydaktylie typu E, s malým vzrůstem a hypertenzí	99990	Brillova-Zinsserova nemoc	→1200	Burnův-McKeownův syndrom
93388	Brachydaktylie, Farabeeův typ	97345	Britská familiární demence	800	Burtonova skeletální dysplázie
93396	Brachydaktylie, Mohrův-Wriedtův typ	53347	Brodyho myopatie	800	Burtonův syndrom
93394	Brachydaktylie, Temtamytové typ	97287	Bronchiální endokrinní nádor	79501	Buschkeho-Fischerův-Brauerův syndrom
93388	Brachydaktylie, typ A1	1302	Bronchiolitis obliterans s organizující se pneumonií	1306	Buschkeův-Ollendorffův syndrom
93396	Brachydaktylie, typ A2	2357	Bronchogenní cysta	1307	Buttiensův-Frynsův syndrom
93394	Brachydaktylie, typ A4	70589	Bronchopulmonální dysplázie	275864	bv-FTD
		1116	Bronspiegelův-Zelnickův syndrom	1243	BVMD
				116	BWS
				79306	Bylerova nemoc

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→288	Běžná hereditární eliptocytóza	314918	Canavanové syndrom, juvenilní	79328	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IL
1572	Běžná variabilní imunodeficience	314918	Canavanové syndrom, mírná forma		
99745	Břišní tyfus	314911	Canavanové syndrom, novorozenecký	370924	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ix
401901	C9ORF72-asociovaný Huntington's disease-like syndrom	314911	Canavanové syndrom, těžká forma		
		2700	Cancrum oris	370927	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Iy
401901	C9ORF72-vázaná huntingtonská fenokopie	325004	CANDLE syndrom		
		71279	CANOMAD syndrom	448010	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IZ
1308	C syndrom				
231242	C-beta-talazémie	2233	Cantalamesův-Baldiniho-Ambrosiův syndrom	1342	Cardiomelický syndrom, typ 3
97297	C-like syndrom	1335	Cantrellova deformita	1358	Careyův-Finemanův-Ziterův syndrom
401948	CA-VA deficience	1335	Cantrellova pentalogie	79403	Carmiové syndrom
85293	Cabezasův syndrom	1335	Cantrellův syndrom		
1309	Cacchiho-Ricciho nemoc			2947	Carnevaleové-Hernándezové-del Castillové syndrom
75377	CACD	363705	Cantuův kraniofaciofrontodigitální syndrom	→293843	Carnevaleův syndrom
135	CACH syndrom	171881	Cap disease	→293843	Carnevaleův-Krajewské-Fischettův syndrom
157716	CACH syndrom s manifestací v pozdějším kojeneckém věku	171881	Cap myopatie	97286	Carneyho dyáda
		85199	CAP syndrom	139411	Carneyho trias
2848	CACP syndrom	166260	Capdepontovy zuby	97286	Carneyho-Stratakisova dyáda
159	CACT deficit	75327	CAPE dystrofie	1359	Carneyův komplex
56425	CAD	75327	CAPED	1359	Carneyův syndrom
448010	CAD-CDG	1171	CAPOS syndrom	97286	Carneyův-Stratakisův syndrom
136	CADASIL	171839	Caprův-DeMarcův syndrom	53035	Caroliho nemoc
369942	CADDS	71505	CAR syndrom	93973	Carpenterové-Waziriové syndrom
1578	CADH deficit	199354	CARASIL	65759	Carpenterův syndrom
2566	CAEBV syndrom			64692	Carriónova nemoc
1310	Caffeyova nemoc	79318	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ia	65282	Carvajalův syndrom
436174	CAGSSS			56425	CAS
90791	CAH způsobená deficitem 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy	79319	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ib	209908	CAS
90795	CAH způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	79320	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ic	94095	Casamassimův-Mortonové-Nanceho syndrom
1375	CAHMR syndrom	79321	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Id	93682	Castelmanova choroba dětského věku
435988	CAID syndrom	79322	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ie	160	Castlemanova choroba
99429	CAIS			2513	Castro Gagoův-Pombové-Novoův syndrom
280065	Calciphylaxis cutis	79323	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type If	195	Cat-eye syndrom
1408	Calderónův-Gonzálezův-Cantuův syndrom	79324	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ig	567	CATCH 22
289601	CALJA			800	Catelův-Hempelův syndrom
284388	Call-Flemmingův syndrom	79325	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ih	1388	Catelův-Manzkeho syndrom
2380	Calvého-Leggova-Perthesova nemoc			60015	Catlinovy značky
→1466	CAMAK syndrom	79326	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ii	85164	CATSHL syndrom
3003	Camerův syndrom			1329	CAVC
2163	Camerův-Lituanův-Cohenův syndrom	79329	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IIa	99067	CAVC typ B
→1466	CAMFAK syndrom			99068	CAVC typ C
79395	Camisova nemoc	79330	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IIb	99066	CAVC type A
83472	CAMOS syndrom			567	Caylerův syndrom
1766	CAMRQ syndrom	79332	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IIc	48	CBAVD
141194	CAMS1			79282	Cb1C defekt
53719	CAMS2	79333	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type IIe	79283	Cb1D defekt
141199	CAMS3			79284	Cb1F Defekt
3319	CAMT	86309	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ij	363972	CBL syndrom
1328	Camuratiho-Engelmannova choroba			70567	CCA
3261	Canaleův-Smithův syndrom	79327	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrom type Ik	115	CCA syndrom
314911	Canavanové syndrom, infantilní				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2444	CCAM	324422	CDG1S	329178	CDG syndrom, typ lu
280832	CCAM, typ 1	319646	CDG1T	370921	CDG syndrom, typ lw
280840	CCAM, typ 2	329178	CDG1U	370924	CDG syndrom, typ lx
280847	CCAM, typ 3	370921	CDG1W	370927	CDG syndrom, typ ly
280854	CCAM, typ 4	370924	CDG1X	448010	CDG syndrom, typ lZ
98972	CCDF	370927	CDG1Y	79318	CDG-Ia
48431	CCFDN	448010	CDG1Z	79319	CDG-Ib
2008	CCGE syndrom	79329	CDG2A	79320	CDG-Ic
99827	CCHF	79330	CDG2B	79321	CDG-Id
661	CCHS	99843	CDG2C	79322	CDG-Ie
289499	CCMCO	79332	CDG2D	79323	CDG-If
319276	CCRCC	79333	CDG2E	79324	CDG-Ig
2505	CCSF	238459	CDG2F	79325	CDG-Ih
457246	CCSK	263508	CDG2G	79326	CDG-Ii
280779	CCV	95428	CDG2H	79329	CDG-IIa
86870	CD4+/CD56+ hematodermická neoplázie	263487	CDG2I	79330	CDG-IIb
		263501	CDG2J	99843	CDG-IIc
238505	CD27 deficit	314667	CDG2K	79332	CDG-IId
98841	CD30 pozitivní anaplastický velkobuněčný lymfom	356961	CDG2M	79333	CDG-IIe
		263501	CDG IIj	238459	CDG-IIf
98869	CDA I	244310	CDG In	263508	CDG-IIg
98873	CDA II	79318	CDG syndrom, typ Ia	95428	CDG-IIh
98870	CDA III	79319	CDG syndrom, typ Ib	263487	CDG-IIi
293825	CDA IV	79320	CDG syndrom, typ Ic	314667	CDG-IIk
98869	CDA typ 1	79321	CDG syndrom, typ Id	356961	CDG-IIlm
98873	CDA typ 2	79322	CDG syndrom, typ Ie	86309	CDG-Ij
98870	CDA typ 3	79323	CDG syndrom, typ If	79327	CDG-Ik
98869	CDA typ I	79324	CDG syndrom, typ Ig	79328	CDG-IL
98873	CDA typ II	79325	CDG syndrom, typ Ih	91131	CDG-lm
98870	CDA typ III	79326	CDG syndrom, typ Ii	263494	CDG-lo
293825	CDA způsobená mutací KLF1	79329	CDG syndrom, typ Ila	280071	CDG-lp
293825	CDA, typ 4	79330	CDG syndrom, typ I Ib	324737	CDG-lq
293825	CDA, typ IV	99843	CDG syndrom, typ I Ic	300536	CDG-lr
85199	CDAGS syndrom	79332	CDg syndrom, typ I Id	324422	CDG-ls
293825	CDAN4	79333	CDG syndrom, typ I Ie	319646	CDG-lt
247203	CDC	238459	CDG syndrom, typ I If	329178	CDG-lu
79318	CDG1A	263508	CDG syndrom, typ I Ig	370921	CDG-lw
79319	CDG1B	95428	CDG syndrom, typ I Ih	370924	CDG-lx
79320	CDG1C	263487	CDG syndrom, typ I Ii	370927	CDG-ly
79321	CDG1D	263501	CDG syndrom, typ I Ij	448010	CDG-lZ
79322	CDG1E	314667	CDG syndrom, typ I Ik	2140	CDH
79323	CDG1F	314667	CDG syndrom, typ I Ik	1529	CDHS
79324	CDG1G	356961	CDG syndrom, typ I IIm	178029	CDI
79325	CDG1H	86309	CDG syndrom, typ I Ij	1490	CDPD
79326	CDG1I	79327	CDG syndrom, typ I Ik	35173	CDPX2
86309	CDG1J	79328	CDG syndrom, typ I IL	35173	CDPXD
79327	CDG1K	91131	CDG syndrom, typ I Im	158	CDSF
79328	CDG1L	244310	CDG syndrom, typ I In	1459	CEC
91131	CDG1M	263494	CDG syndrom, typ I Io	2718	Cecatto de Limaové-Pinheirové syndrom
244310	CDG1N	280071	CDG syndrom, typ I Ip		
263494	CDG1O	300536	CDG syndrom, typ I Ir	1515	CED
280071	CDG1P	324422	CDG syndrom, typ I Is	66631	CEDNIK syndrom
324737	CDG1Q	319646	CDG syndrom, typ I It	275517	CEDS
300536	CDG1R			2398	Cefalotorakální lipodystrofie

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
329813	Celogenomová paternální uniparentální disomie v mozaice	136	Cerebrální autozomálně dominantní arteriopatie se subkortikálními infarkty a leukoencefalopatií	213812	Cervikální maligní periferní neuroektodermální nádor
329813	Celogenomová paternální UPD v mozaice		Cerebrální autozomálně recesivní arteriopatie se subkortikálními infarkty a leukoencefalopatií	213787	Cervikální maligní smíšený mulleriánský nádor
93942	Celosomie	199354		213817	Cervikální papilární karcinom
3258	Cenaniho syndaktylie		Cerebrální gigantismus	213812	Cervikální periferní neuroektodermální rakovina
3258	Cenaniho-Lenzova syndaktylie	821		213837	Cervikální rakovina ze zárodečných buněk
3258	Cenaniho-Lenzův syndrom	→1900	Cerebrální gigantismus, typ Nevové	213802	Cervikální rhabdomyosarkom
75377	Centrální areolární choroideální dystrofie	77261	Cerebrální juvenilní a adultní forma Gaucherovy choroby	268392	Cervikální spina bifida aperta
75377	Centrální areolární choroideální skleróza	221126	Cerebrální proliferativní glomeruloidní vaskulopatie	268762	Cervikální spina bifida cystica
75327	Centrální areolární pigmentová epiteliální dystrofie	329217	Cerebrální venózní trombóza	213837	Cervikální zhoubný nádor ze zárodečných buněk
2431	Centrální bilaterální makrogyrie	314679	Cerebro-facio-artikulární syndrom	141067	Cervikofaciální enchondrom
96253	Centrální Cushingův syndrom	1394	Cerebro-facio-torakální dysplázie	141067	Cervikofaciální fibrochondrom
178029	Centrální diabetes insipidus	1393	Cerebro-kosto-mandibulární syndrom	268397	Cervikothorakální spina bifida aperta
→98967	Centrální diskoidní dystrofie rohovky	397922	Cerebro-kutánní syndrom s přetížením železem	268766	Cervikotorakální spina bifida cystica
98972	Centrální Francoisova cloudy dystrofie rohovky	1458	Cerebro-okulo-dento-aurikulo-skeletální syndrom	195	CES
99832	Centrální hypotyreóza způsobená deficitem TRH receptoru	→2995	Cerebro-okulo-faciální-lymfatický syndrom	586	CF
73256	Centrální neurocytom	66625	Cerebro-okulo-faciální-lymfatický syndrom	1340	CFC syndrom
637	Centrální neurofibromatóza	1396	Cerebro-okulo-nasální syndrom	1520	CFND
295010	Centrální polydaktylie nohy	141194	Cerebro-reno-digitální syndrom	1520	CFNS
295010	Centrální polydaktylie prstů nohy		Cerebro-facio-artikulární syndrom	2020	CFTDM
295004	Centrální polydaktylie prstů ruky	53719	Cerebro-facio-artikulární syndrom	379	CGD
295004	Centrální polydaktylie ruky		Cerebro-facio-artikulární syndrom, typ 1	2026	CGHT
447788	Centrální porucha zraku	141199	Cerebro-facio-artikulární syndrom, typ 2	2388	ChA
759	Centrální předčasná puberta		Cerebro-facio-artikulární syndrom, typ 3	307766	CHAC syndrom
75327	Centrální retinální pigmentová epiteliální dystrofie	2995	Cerebrofrontofaciální syndrom, typ 3	307766	CHACS
443079	Centrální serózní chorioretinopatie	912	Cerebrohepatorenální syndrom	3386	Chagasova nemoc
90156	Centrifugální lipodystrofie	2406	Cerebromedullospinalní rozpojení	436159	CHAI
89841	Centripetální dystrofická epidermolysis bullosa	1466	Cerebrookulofacioskeletální syndrom	→1071	CHAND syndrom
89841	Centripetální recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	313838	Cerebroretinální mikroangiopatie s kalcifikacemi a cystami	98979	Chandlerův syndrom
89841	Centripetální recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	→247691	Cerebroretinální vaskulopatie	→1071	CHANDS
280315	Centroduktální pankreatitida	909	Cerebroretinální vaskulopatie	2235	Changův-Davidsonův-Carlsonův syndrom
597	Centronukleární myopatie	909	Cerebrotendinózní xantomatóza	3282	Chaotická atriální tachykardie
319160	Centronukleární myopatie, typ 4	1980	Cerebrotendinózní xantomatóza	46627	Char syndrom
1945	Centrotemporální epilepsie	169079	Cerebrovaskulární ferokalcinóza	803	Charcotova nemoc
79277	CEP	169079	Cernunnos deficiencie	90658	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc a hluchota
79506	CEPT deficit	169079	Cernunnos XLFD	363981	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc s fokálně poskládaným myelinem
276183	Cerebelární ataxie s azoospermii a mentální retardací	3456	Cervico-oculo-acustic syndrom	101081	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1A
94122	Cerebelární ataxie, kajmanský typ	213828	Cervikální adenoidně bazální karcinom	101082	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1B
251858	Cerebelární neuroblastom	213823	Cervikální adenoidně cystický karcinom	101083	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1C
444072	Cerebelární-faciální-dentální syndrom	213772	Cervikální adenokarcinom	101084	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1D
2318	Cerebelo-okulo-renální syndrom	213792	Cervikální adenosarkom	90658	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1E
444072	Cerebelofaciodontální syndrom	99079	Cervikální aortální oblouk		
475	Cerebeloparenchymatózní porucha IV	213767	Cervikální dlaždicobuněčný karcinom		
46724	Cerebrální arteriovenózní shunt	420492	Cervikální dystonie nastupující v dospělosti, typ DYT23		
		213807	Cervikální leiomyosarkom		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
101085	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1F	167	Chédiakův-Higashiho syndrom	404507	Chondromyxoidní fibrom
98856	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B1	167	Chédiakův-Steinbrinckův-Higashiho syndrom	55880	Chondrosarkom
		293603	CHEDII	444077	CHOPS syndrom
101101	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2B2	99647	Cheirospondyloenchondromatóza	251674	Chordoidní gliom
		955	Cheneyho syndrom	178	Chordom
101102	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2H	184	Cherubismus	2388	Chorea a akantocytóza
		→672	CHHS	2388	Choreoakantocytóza
300319	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2P	1136	Chiariho malformace II	252015	Choriokarcinom centrálního nervového systému
		268882	Chiariho malformace, typ 1	650	Choroba "rybích očí"
397968	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2R	1136	Chiariho malformace, typ 2	2072	Choroba podobná Gaucherově
		268882	Chiariho malformace, typ I	588	Choroba s postižením svalů, očí a mozku
443073	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2S	324625	Chikungunya	71	Choroba z retence chylomikronů
443950	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2T	90280	Chilblain lupus	39044	Choroidální melanom
		139	CHILD névus	180	Choroiderémie
64748	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 3	139	CHILD syndrom	94087	CHP
		3474	CHIME syndrom	85278	Christiansonův syndrom
99948	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4A	199310	Chimérismus 46,XX/46,XY	1808	Christiansonův-Fourieho syndrom
		2888	Chitayatův-Meunierové-Hodgkinsonové syndrom	1436	Christianův syndrom
99955	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B1	3218	Chittyho-Hallův-Baraitserův syndrom	98879	Christmasova nemoc
		435372	Chlopeň přední uretry	182	Chromoblastomykóza
99956	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B2	93110	Chlopeň zadní uretry	319303	Chromofobní adenokarcinom ledviny
		86850	Chlorom	319303	Chromofobní karcinom ledviny
363981	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4B3	180	CHM	182	Chromomykóza
		137914	Choanální atrézie	99871	Chronická a lokalizovaná histiocytóza z Langerhansových buněk
99949	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4C	137920	Choanální atrézie, bilaterální	99873	Chronická a multifokální histiocytóza z Langerhansových buněk
		137917	Choanální atrézie, unilaterální	137817	Chronická arachnoiditida
99950	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4D	70567	Cholangiokarcinom	435988	Chronická atriální dysrytmie a poruchy intestinální motility
99951	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4E	69663	Cholelitiáza asociovaná s mutacemi genu ABCB4	2137	Chronická autoimunitní hepatitida
		69663	Cholelitiáza s mutacemi genu ABCB4	67038	Chronická B-lymfocytární leukémie
99952	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4F	173	Cholera	67038	Chronická B-lymfoidní leukémie
99953	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4G	79303	Cholestáza, s deficitem delta(4)-3-oxosteroid-5-beta-reduktázy	133	Chronická berylióza
		92050	Chomáčovitá enteropatie	133	Chronická berylióza plic
139515	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4J	79344	Chondrodysplasia punctata, Sheffieldův typ	95426	Chronická bolest vyžadující intraspinální analgezi
		79346	Chondrodysplasia punctata, tibiálně-metakarpální typ	79078	Chronická dakryoadenitida a sialoadenitida
391351	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4K	79347	Chondrodysplasia punctata, Toriellův typ	1670	Chronická diareja s vilózní atrofií
90120	Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 6	280586	Chondrodysplázie s dislokací kloubů, typ gPAPP	2566	Chronická EBV infekce
138	CHARGE asociace	3144	Chondrodysplázie s pánevní kostí vzhledu slimáka	279891	Chronická endoftalmitida
138	CHARGE syndrom			168940	Chronická eozinofilní leukémie
921	CHARGE-like syndrom	263463	Chondrodysplázie s vrozenou dislokací kloubů, typ CHST3	2902	Chronická eozinofilní pneumonie
1496	Charlevoixova choroba			521	Chronická granulocytická leukémie
1406	Charlie M syndrom	2098	Chondrodysplázie typu Grebe	379	Chronická granulomatóza
1964	Charův-Douglasův-Dunganův syndrom	50945	Chondrodysplázie, Blomstrandův typ	379	Chronická granulomatózní choroba
		35173	Chondrodystrophia calcificans congenita	83418	Chronická infantilní spinální svalová atrofie
168577	CHC typ 2	319195	Chondroektodermální dysplázie s noční slepotou	37748	Chronická kopřivka provázející gamapatií
98975	CHED1			167	Chédiakova-Higashiho nemoc
293603	CHED2	289	Chondroektodermální dysplázie		
98975	CHEDI				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
37748	Chronická kopřivka s makroglobulinemií	912	CHRS	247585	Citrulinémie II. typu s nástupem v dospělosti
1334	Chronická mukokutánní kandidóza	263463	CHST3-vázaná skeletální dysplazie	247573	Citrulinémie s nástupem v dospělosti, typ I
521	Chronická myelogenní leukemie	2953	CHST14-vázaný EDS	247573	Citrulinémie s pozdním nástupem, typ I
521	Chronická myeloidní leukemie	2953	CHST14-vázaný Ehlersův-Danlosův syndrom	247573	Citrulinémie s pozdním nástupem, typ I
98823	Chronická myelomonocytická leukémie	93971	Chudleyho-Lowryho syndrom	247525	Citrulinémie, typ 1
		93971	Chudleyho-Lowryho-Hoarův syndrom	247585	Citrulinémie, typ 2
56425	Chronická nemoc chladových aglutininů	314597	Chudleyho-McCulloughových syndrom	247525	Citrulinémie, typ I
77261	Chronická neuronopatická forma Gaucherovy choroby	3068	Chudleyho-Rozdilsyho syndrom	251383	CK syndrom
		183	Churgův-Straussově syndrom	90790	CLAH
86829	Chronická neutrofilní leukémie	99114	Chybění horní kavální žíly	97249	CLAM
91359	Chronická pneumonitida kojenců	99114	Chybění VCS	168984	CLAPO syndrom
663	Chronická progresivní externí oftalmoplegie zděděná po matce	99112	Chybění vena brachiocefalica	188	Clarksonova choroba
		99114	Chybění vena cava superior	2272	Clayton-Smithové-Donnaiové syndrom
329336	Chronická progresivní externí oftalmoplegie nasedající v dospělosti s mitochondriální myopatií	99112	Chybění vena innominata	284448	CLIPPERS
		1160	Chylózní ascites	1947	CLN8, varianta severské epilepsie
99921	Chronická reakce štetpu proti hostiteli	231154	CID s expanzí gama delta T-buněk	189	Cloustonův syndrom
71279	Chronická sensorická ataktická neuropatie s anti-dyalosylovými IgM protilátkami	231154	CID T+ B+ způsobená parciálním RAG1 deficitem	140944	CLOVES syndrom
		217390	CID způsobená deficitem DOCK8	411493	CLP1-vázaná pontocerebelární hypoplazie
379	Chronická septická granulomatóza	317473	CID způsobená deficitem genu ikaros	3253	CLPED1
83418	Chronická spinální svalová atrofie	445018	CID způsobená deficitem LRBA	192	CLS
2978	Chronická střevní pseudoobstrukce	317476	CID způsobená deficitem MAGT1	85136	CLWM
86871	Chronická T-lymfocytární leukémie	443811	CID způsobená deficitem PGM3	137667	CM-AVM
97353	Chronická traumatická encefalopatie	317430	CID způsobená deficitem STIM1	289504	CMAMMA
70591	Chronická tromboembolická plicní hypertenze	314689	CID způsobená deficitem STK4	1334	CMC
		317428	CID způsobená ORAI1 deficitem	258	CMD1A
2932	Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie	157949	CID způsobený deficitem RAG 1/2	98893	CMD1B
		436252	CID-MIA/IBD s časným nástupem	→370953	CMD1C
2932	Chronická zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatie	435651	CIDEC-vázaná familiární parciální lipodystrofie	370980	CMD bez mentální retardace
396	Chronická škytavka	435651	CIDEC-vázaná FPLD	370968	CMD s mentální retardací
330064	Chronická aktinická dermatitida	2932	CIDP	329178	CMD s mentální retardací a těžkou epilepsií
439202	Chronické poporodní ochrnutí brachiálního plexu	79394	CIE	370959	CMD s postižením mozečku
		294422	CIF	370959	CMD-CRB
439202	Chronické poporodní poranění brachiálního plexu	1223	Ciliární dyzenterie	370968	CMD-MR
294422	Chronické selhání střev	2114	Cilliersův-Beightonův syndrom	370980	CMD-no MR
314928	Chronický hydrocefalus dospělých	247573	Citrulinémie s nástupem v dospělosti, typ 1	371007	CMDH
1451	Chronický infantilní neurologický kutánní artikulární syndrom	247573	Citrulinémie s pozdním nástupem, typ 1	521	CML
		2978	CIPO	98823	CMML
284448	Chronický lymfocytární zánět s pontinním perivaskulárním zvýrazněním, odpovídající na steroidy	57777	Cirhotická kardiomyopatie	252202	CMMR-D syndrom
		90289	Cirkumskriptní sklerodermie	99763	CMO I
324964	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	69744	Cirkumskripční palmoplantární kypokeratóza	99763	CMO II
397606	Chronický průjem s dědičnou sensorickou a autonomní neuropatií	157820	CISS	86830	CMPD-U
		247585	Citrinový deficit s nástupem v dospělosti	71	CMRD
397606	Chronický průjem s HSAN	247585	Citrulinémie 2. typu s nástupem v dospělosti	590	CMS
103907	Chronický průjem způsobený deficitem glukosylázy	247585	Citrulinémie II. typu	101081	CMT1A
		247585	Citrulinémie II. typu	101082	CMT1B
314373	Chronický průjem způsobený zvýšenou aktivitou guanylátacyklázy 2C			101083	CMT1C
				101084	CMT1D
				90658	CMT1E
				101085	CMT1F

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
101075	CMT1X	101076	CMTX2	1487	Cooksově syndrom
401964	CMT2 s obrovskými axony	101077	CMTX3	231214	Cooleyova talasémie
324611	CMT2 způsobená KIF5A mutací	101078	CMTX4	1488	Cooperův-Jabsův syndrom
435819	CMT2 způsobená mutacemi v TFG genu	99014	CMTX5	444092	COPA defekt
435387	CMT2 způsobená mutací VCP	352675	CMTX6	397725	CoPAN
99946	CMT2A1	137698	CMV infekce u pacientů s poruchou buňkami zprostředkované imunity považovaných za rizikové	98984	Coppockovská katarakta
99947	CMT2A2	319160	CNM4	457185	COQ4-vázaná neonatální encefalomyopatie
99936	CMT2B	1454	COACH syndrom	3403	Cor pseudotriloculare
99937	CMT2C	190	Coatsova nemoc	99098	Cor triatriatum dexter
99938	CMT2D	313838	Coatsův syndrom plus	99098	Cor triatriatum dextrum
99939	CMT2E	352682	Cobblestone dysplazie bez postižení svalů nebo očí	99099	Cor triatriatum sinister
99940	CMT2F	352682	Cobblestone lisencefalie bez postižení svalů nebo očí	99099	Cor triatriatum sinistrum
99941	CMT2G	53721	Cobbův syndrom	366	Coriho nemoc
99942	CMT2I	191	Cockayneův syndrom	366	Coriho-Forbesova nemoc
99943	CMT2J	90321	Cockayneův syndrom, typ 1	53691	Cornea plana congenita
99944	CMT2K	90322	Cockayneův syndrom, typ 2	96095	Cornelia de Lange-like syndrom
99945	CMT2L	90324	Cockayneův syndrom, typ 3	2318	CORS
228179	CMT2M	90321	Cockayneův syndrom, typ I	141163	Cosackův syndrom
228174	CMT2N	90322	Cockayneův syndrom, typ II	67047	Costeffův syndrom
284232	CMT2O	90324	Cockayneův syndrom, typ III	3071	Costellův syndrom
300319	CMT2P	1458	CODAS syndrom	38	Costova akrokeratoelastoidóza
329258	CMT2Q	192	Coffinův-Lowryho syndrom	93333	Cousinův syndrom
397968	CMT2R	1465	Coffinův-Sirisův syndrom	1507	COVESDEM syndrom
443073	CMT2S	1466	COFS syndrom	101078	Cowchockové syndrom
443950	CMT2T	263508	COG1-CDG	201	Cowdenova nemoc
397735	CMT2U	435934	COG2-CDG	201	Cowdenův syndrom
447964	CMT2V	435934	COG2-vázaná vrozená porucha glykosylace	1508	Coxoaurikulární syndrom
101076	CMT2X	263501	COG4-CDG	1509	Coxopodopatelní syndrom
101077	CMT3X	263487	COG5-CDG	254920	COXPD2
99948	CMT4A	79333	COG7-CDG	254925	COXPD4
99955	CMT4B1	95428	COG8-CDG	137908	COXPD5
99956	CMT4B2	1467	Coganův syndrom	254930	COXPD7
363981	CMT4B3	98980	Coganův-Reeseho syndrom	319504	COXPD8
99949	CMT4C	193	Cohenův syndrom	319509	COXPD9
99950	CMT4D	2969	Cohenův-Haydenův syndrom	314637	COXPD10
99951	CMT4E	79144	COIF	324535	COXPD11
99952	CMT4F	79144	COIF syndrom	314051	COXPD12
99953	CMT4G	324561	Coleova nemoc	319514	COXPD13
99954	CMT4H	2050	Coleův-Carpenterův syndrom	319519	COXPD14
139515	CMT4J	2412	Collinsově-Popeho syndrom	319524	COXPD15
391351	CMT4K	155889	coloboma palpebrae inferior	352563	COXPD16
101078	CMT4X	155884	Coloboma palpebrae superior	369913	COXPD17
99014	CMT5X	634	Comelův-Nethertonův syndrom	420728	COXPD20
90120	CMT6	97231	Conjunctivitis lignosa	420733	COXPD21
352675	CMT6X	369929	Connův adenom se záchvaty a neurologickými abnormalitami	444013	COXPD23
1556	CMTC	140969	Cono-renální syndrom	444458	COXPD24
100043	CMTDIA	35173	Conradiho-Hünemannův-Happleův syndrom	447954	COXPD25
100044	CMTDIB			2444	CPAM
100045	CMTDIC			280827	CPAM, typ 0
100046	CMTDID			280840	CPAM, typ 2
93114	CMTDIE			280832	CPAM, typ 2
352670	CMTDIF			280847	CPAM, typ 3
101075	CMTX1			475	CPD IV

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
329336	CPEO s mitochondriální myopatií s nástupem v dospělosti	290 →247691	CRS CRV	79493 141022	CYLD kutánní syndrom Cysta druhé branchiální štěrbiny
663	CPEO zděděná po matce	411527	CRVO	141083	Cysta ductus nasolacrimalis
300564	CPFE	101068	CSCD	141013	Cysta první branchiální štěrbiny
91359	CPI	443079	CSCR	141030	Cysta třetí branchiální štěrbiny
759	CPP	35122	CSID	488	Cysta urachu
147	CPS1D	306486	CSID bez intolerance sacharózy	141037	Cysta čtvrté branchiální štěrbiny
2016	CPSL syndrom	306462	CSID bez intolerance škrobu	424982	Cystadenokarcinom intrahepatálních žlučových cest
157	CPT2	306436	CSID s intolerancí škrobu		
228302	CPT2, forma se začátkem v dospělosti/ adultní forma	306474	CSID s intolerancí škrobu a laktózy	212	Cystathioninurie
		306446	CSID s minimální tolerancí škrobu	100008	Cystatinová amyloidóza
228305	CPT2, hepatokardiomuskulární forma	1465	CSS	1560	Cysticerkóza
228308	CPT2, letální systémová forma	100008	CST3-vázaná amyloidóza	171220	Cystická duplikatura rekta
228302	CPT2, myopatická forma	329217	CSVT	400	Cystická echinokokóza
228308	CPT2, neonatální forma	725	CSWS	586	Cystická fibróza
228305	CPT2, těžká infantilní forma	725	CSWSS syndrom	85136	Cystická leukoencefalopatie bez megalencefalie
157	CPTII	70591	CTEPH		
228302	CPTII, forma se začátkem v dospělosti	436159	CTLA-4 haploinsuficience s autoimunitním infiltračním onemocněním	229	Cystická medionekróza aorty
228305	CPTII, hepatokardiomuskulární forma			2111	Cystický hamartom plic a ledviny
228308	CPTII, letální systémová forma			79486	Cystický hygrom
228302	CPTII, myopatická forma			168816	Cystický peritoneální mezoteliom
228308	CPTII, neonatální forma			214	Cystin-lysinurie
228305	CPTII, těžká infantilní forma	909	CTX	213	Cystinóza
3286	CPVT	158	CUD	411641	Cystinóza dospělých
35173	CPXD	3207	Curatolův-Ciliův-Pessagnův syndrom	214	Cystinurie
2081	Cramerův-Niederdelmannův syndrom	1525	Currarinova idiopatická osteoartropatie	93612	Cystinurie, typ A
				93613	Cystinurie, typ B
202	Crandallův syndrom	1525	Currarinova nemoc	75381	Cystoidní makulární dystrofie
1512	Craneův-Heiseův syndrom	1552	Currarinova triáda	472	Cystoizosporiáza
75373	CRAPB	1552	Currarinův syndrom	180261	Cystosarcoma phyllodes
275543	CRASH syndrom	1553	Curryho-Jonesův syndrom	94087	Cytofagická histiocytární panikulitida
184	CRBM	952	Curryův-Hallův syndrom	95702	Cytomegalická vrozená adrenální hypoplázie
71	CRD	96253	Cushingova choroba		
90290	CREST syndrom	96253	Cushingův syndrom závislý na hypofýze	137698	Cytomegalovirová infekce u pacientů s poruchou buněčné imunity považovaných za rizikové
289	Creveldův syndrom				
281190	CRIE	99889	Cushingův syndrom způsobený ektopickou sekrecí ACTH	99928	Cytotrofoblastický choriokarcinom
205	Criglerův-Najjarův syndrom	189427	Cushingův syndrom způsobený makronodulární adrenální hyperplazií	2736	Czeizelův syndrom
79234	Criglerův-Najjarův syndrom I. typu			2917	Czeizelův-Brooserův syndrom
79235	Criglerův-Najjarův syndrom II. typu			2437	Czeizelův-Losonciho syndrom
1545	Crisponiho syndrom	423717	Cutaneous larva migrans	2437	Czeizelův-Losonciho syndrom
1461	Criss-cross vztah síní a komor	228285	Cutis laxa acquisita	2953	D4ST1-deficientní EDS
1461	Crisscross srdce	1556	Cutis marmorata teleangiectatica congenita, van Lohuizenův syndrom	2953	D4ST1-deficientní Ehlersův-Danlosův syndrom
891	Criswickův-Schepensův syndrom	3327	Cutlerův-Bassův-Romsheův syndrom	90038	D+HUS
313838	CRMCC	1572	CVID	356978	D,I,2-HGA
324964	CRMO	99734	Cvičením vyvolaná myotonie s opožděným nástupem	356978	D,I,2-hydroxyglutarová acidemie
1380	Cromeův syndrom			356978	D,I,2-hydroxyglutarová acidurie
2930	CronkHITEův-Canadové syndrom	165991	Cvičením vyvolaná hyperinzulinemická hypoglykemie	79315	D-2-HGA
2719	Crossův syndrom			79315	D-2-Hydroxyglutarová acidémie
207	Crouzonova choroba	165991	Cvičením vyvolaný hyperinzulinismus	79315	D-2-Hydroxyglutarová acidurie
207	Crouzonova kraniofaciální dysostóza	2686	Cyklické neutropenie	941	D-glycerová acidémie
93262	Crouzonův dermoskeletální syndrom	228379	Cyklosporinem indukovaná folikulodystrofie	941	D-glycerová acidurie
93262	Crouzonův syndrom s acanthosis nigricans			2134	D-HUS
2905	Crowův-Fukaseův syndrom			210	Cyklosporóza

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
93578	D-HUS s anomálií faktoru B	231568	DDEB, Pasiniho a Cockayneův-Touraineův typ	31150	Defektní adenosin trifosfát-vzájící kazetový transportér A1
93579	D-HUS s anomálií faktoru H			75496	Defektní biosyntéza proteodermatan sulfátu
93580	D-HUS s anomálií faktoru I	→231568	DDEB, Pasiniho typ	974	Defekty končetin, kůže hlavy a lebky
93576	D-HUS s anomálií MCP/CD46	231568	DDEB-gen	169095	Deficience Winged Helix Nude
217023	D-HUS s anomálií trombomodulinu	99970	DDLS	289157	Deficit 1-alfahydroxylázy
357008	D-HUS s deficitem DGKE	79499	DDOD syndrom	431361	Deficit 2,4-dienoyl-CoA reduktázy
93581	D-HUS s protilátkami proti faktoru H	52368	DDON syndrom	391417	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy
1146	DA1	300536	DDOST-CDG	391428	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, infantilní typ
1146	DA1A	2962	De Barsyho syndrom	391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ
329457	DA5D	1130	De Die-Smuldersové-Vlesův-Frynsův syndrom	391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ
1495	Da Silvaův syndrom		→782	De Hauwerův syndrom	391428
251515	DA10	→782	De Hauwerův-Chittyův syndrom	391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ
458768	Dabské tumor	56304	De la Chapellova dysplazie	391457	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, neonatální typ
2186	Daentlův-Townsendův-Siegelův syndrom	393	De la Chapellův syndrom	391428	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, infantilní typ
1563	Dahlbergův syndrom	3157	De Morsierův syndrom	391428	Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy, klasický typ
1563	Dahlbergův-Borerův-Newcomerův syndrom	→910	De Sanctisův-Cacchioneho syndrom	79095	Deficit 2-methylacyl-CoA racemázy
		1570	De Smetův-Fabryho-Frynsův syndrom	79157	Deficit 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy
2181	Daishův-Hardmanův-Lamontův syndrom	33355	De Vaalova choroba	79301	Deficit 3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid-oxidoreduktázy
		71277	De Vivova nemoc	79351	Deficit 3-fosfoglycerát dehydrogenázy, infantilní/juvenilní forma
141083	Dakryocystokéla	→2697	Dealův-Barratův-Dillonův syndrom	2671	Deficit 3-fosfoglycerát dehydrogenázy, novorozenecká forma
141083	Dakryokéla	89843	DEB pruriginosa	79350	Deficit 3-fosfoferinfosfatázy
275523	DALD	158676	DEB s postižením nehtů	20	Deficit 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyázy
99917	Dále nespecifikovaná rakovina z thekálních buněk produkujících steroidy	158673	DEB, akrální	35701	Deficit 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA syntázy
		79411	DEB, bulózní dermolýza novorozenců	134	Deficit 3-ketothiolázy
		158673	DEB-ac	6	Deficit 3-methylcrotonyl-CoA karboxylázy
99917	Dále nespecifikovaný maligní nádor ovaria s produkcí steroidů z thekálních buněk	79411	DEB-BDN	67046	Deficit 3-methylglutakonyl-CoA hydratázy
		158676	DEB-na	134	Deficit 3-oxothiolázy
		89843	DEB-Pr	67046	Deficit 3MG-CoA hydratázy
→42775	Dandyho-Walkerova s faciálními hemangiomy	79410	DEB-Pt	2118	Deficit 4-alfa-hydroxyfenylypyruvát hydroxylázy
2091	Danemanův-Davyho-Mancerův syndrom	357074	Debrého syndrom	2118	Deficit 4-HPPD
		250977	Decifit ATIC	33572	Deficit 5-oxoprolinázy
34587	Danonova nemoc	99970	Dediferencovaný liposarkom	99135	Deficit 6-fosfoglukonát dehydrogenázy
97346	Dánská familiární demence	36355	Defekt destičkového receptoru P2Y12 pro ADP	13	Deficit 6-pyruvoyl-tetrahydropterin syntázy
316	Darier-Gottronova nemoc	3197	Defekt glycinového receptoru	818	Deficit 7-dehydrocholesterol reduktázy
218	Darierova nemoc	158	Defekt karnitinového transportéru	99900	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA s dlouhým řetězcem
218	Darierova-Whiteova choroba	79282	Defekt kobalaminu C	168588	Deficit 11-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy, typ 1
390	Darlingova nemoc	79283	Defekt kobalaminu D		
293978	DAVID syndrom	79284	Defekt kobalaminu F		
75565	Daviesova nemoc	99094	Defekt komorového septa s aortální insuficiencí		
1489	Dávivý kašel	36355	Defekt P2Y12		
2806	Dawsonova nemoc	2847	Defekt perikardu a bránice		
2143	DBS/FOAR syndrom	1478	Defekt síňového septa		
1775	DC	99106	Defekt síňového septa, typ ostium primum		
79456	DCM	99103	Defekt síňového septa, typ ostium secundum		
66634	DCMA syndrom	99104	Defekt síňového septa, typ sinus coronarius		
75381	DCMD	99105	Defekt síňového septa, typ sinus venosus		
1653	DD	2195	Defekt transportu glutamát-aspartátu		
99789	DD-I				
99791	DD-II				
→231568	DDEB, Cockayneho-Touraineho typ				
→231568	DDEB, generalizovaná				
231568	DDEB, generalizovaná				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
320	Deficit 11-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy, typ 2	349	Deficit alfa-L-fukosidázy	268184	Deficit BCKD reagující na thiamin
752	Deficit 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy typu 3	79095	Deficit alfa-methyl-acyl-CoA racemázy	511	Deficit BCKDH
752	Deficit 17-ketoreduktázy	134	Deficit alfa-methylacetoacetyl-CoA-thiolázy	255138	Deficit beta podjednotky E1 komponenty pyruvátdehydrogenázového komplexu
752	Deficit 17-ketosteroidreduktázy	3137	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy	79332	Deficit beta-1,4-galaktosyltransferázy
99763	Deficit 18-hydroxylázy			65287	Deficit beta-alanin syntázy
99763	Deficit 18-oxidázy	79280	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy s počátkem v dospělosti	309310	Deficit beta-D-galaktosidázy
35708	Deficit AADC			354	Deficit beta-galaktosidázy 1
42	Deficit ACADM	79279	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 1	584	Deficit beta-glukuronidázy
26792	Deficit ACADS	79280	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 2	134	Deficit beta-ketothiolázy
141	Deficit ACY2	79281	Deficit alfa-N-acetylgalaktosaminidázy, typ 3	118	Deficit beta-mannosidázy
26792	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy s krátkým řetězcem	79095	Deficit AMACR	65287	Deficit beta-ureidopropionázy
26793	Deficit acyl-CoA dehydrogenázy s velmi dlouhým řetězcem	141	Deficit aminoacylázy 2	300	Deficit bifunkčních enzymů
277	Deficit ADA	137754	Deficit aminohydrolázy N-acyl-L-aminokyseliny	205	Deficit bilirubin-UDP transferasy
976	Deficit adeninfosforibosyltransferázy	45	Deficit AMP deaminázy	205	Deficit bilirubin-UGT
45	Deficit adenosin monofosfát deaminázy	366	Deficit amylo-1,6-glukosidázy	79234	Deficit bilirubin-UGT, typ 1
46	Deficit adenylosukcinátlyázy	210115	Deficit antagonisty interleukinu 1	79235	Deficit bilirubin-UGT, typ 2
46	Deficit adenylosukcinázy	3006	Deficit antiqutinu	79235	Deficit bilirubin-uridin-difosfát-glukuronosyl-transferázy II. typu
99842	Deficit adheze leukocytů, typ I	425	Deficit apoA-I	79234	Deficit bilirubin-uridin-difosfát-glukuronosyl-transferázy, typ 1
99843	Deficit adheze leukocytů, typ II	425	Deficit apolipoproteinu A-I	79241	Deficit biotinidázy
99844	Deficit adheze leukocytů, typ III	976	Deficit APRT	401874	Deficit BOLA3
99844	Deficit adheze leukocytů, varianta 1	90	Deficit arginázy	79304	Deficit BSEP
46	Deficit ADSL	23	Deficit argininosukcinátlyázy	79241	Deficit BTD
35704	Deficit AGAT	247525	Deficit argininosukcinátsyntetázy	47	Deficit BTK
33355	Deficit AK2	247525	Deficit argininosukcinátsyntetázy	132	Deficit butyrylcholinesterázy
43115	Deficit akonitasy	23	Deficit argininsukcinátlyázy	459353	Deficit C1 inhibitoru
309246	Deficit aktivátoru hexosaminidázy	23	Deficit argininsukcinázy	280133	Deficit C3
99763	Deficit aldosteron syntázy	23	Deficit argininsukcinázy	437552	Deficit CD16
99764	Deficit aldosteron syntázy nesouvisející s CYP11B2	91	Deficit aromatázy	276066	Deficit cholát-CoA ligázy a porucha amidace
99764	Deficit aldosteron syntázy nesouvisející s genem aldosteron syntázy	583	Deficit ARSB	79506	Deficit cholesterol-ester-transportního proteinu
734	Deficit alfa delta granul	512	Deficit arylsulfatázy A	70472	Deficit COX, francouzsko-kanadský typ
734	Deficit alfa denzních granul	309271	Deficit arylsulfatázy A, adultní forma	147	Deficit CPS1
79243	Deficit alfa podjednotky E1 komponenty pyruvát dehydrogenázového komplexu	309263	Deficit arylsulfatázy A, forma juvenilní	156	Deficit CPT1A
721	Deficit alfa střeďavých granul	309256	Deficit arylsulfatázy A, forma pozdně infantilní	90795	Deficit CYP11B1
169100	Deficit alfa řetězce interleukin-2 receptoru	583	Deficit arylsulfatázy B	212	Deficit cystathionázy
420429	Deficit alfa-1,4-glukosidázy, s pozdním nástupem	276223	Deficit arylsulfatázy B, pomalu progredující	394	Deficit cystathionin beta-syntázy
60	Deficit alfa-1-antitrypsinu	276212	Deficit arylsulfatázy B, rychle progredující	101089	Deficit cytidin deaminázy indukovaný aktivitou
309288	Deficit alfa-D-mannosidózy, adultní forma	23	Deficit ASA	70472	Deficit cytochrom C oxidázy, francouzsko-kanadský typ
309282	Deficit alfa-D-mannosidózy, infantilní forma	583	Deficit ASB	70472	Deficit cytochrom C oxidázy, typ Saguenay-Lac-Saint-Jean
324	Deficit alfa-galaktosidázy A	23	Deficit ASL	93599	Deficit D-glycerát dehydrogenázy
31	Deficit alfa-ketoglutarátdehydrogenázy	391376	Deficit asparagin syntetázy	941	Deficit D-glycerát kinázy
		141	Deficit aspartoacylázy	431361	Deficit DECR s hyperlysinemií
		93	Deficit aspartylglukosaminidázy	1578	Deficit dehydratázy
		31150	Deficit ATP-vázajícího kazetového transportéru A1	394532	Deficit dehydrogenace mnohočetných acyl-CoA, mírný typ
		511	Deficit BCKD		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
329942	Deficit dehydrogenace mnohočetných acyl-CoA, tranzientní novorozenecký typ	98878	Deficit faktoru VIII	366	Deficit GDE
		716	Deficit fenylalaninhydroxylázy	633	Deficit GH receptoru
		331	Deficit fibrin stabilizujícího faktoru	314811	Deficit ghrelinového receptoru
394529	Deficit dehydrogenace mnohočetných acyl-CoA, těžký neonatální typ	79306	Deficit FIC1	354	Deficit GLB1
511	Deficit dehydrogenázy 2-ketokyselin s větveným řetězcem	26791	Deficit flavoproteinů přenášejících elektrony	199247	Deficit globulinu vázajícího kortikosteroidy
5	Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem	26791	Deficit flavoproteinů přenášejících elektrony v ubikvinonové oxidoreduktáze	355	Deficit glukocerebrosidázy
99901	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA 9	51208	Deficit formiminotransferáza-cyklodeaminázy	79330	Deficit glukosidázy 1
79157	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA s krátkými/větvenými řetězci		79320	Deficit glukosyltransferázy 1	
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	534	Deficit fosfatidylinositol 4,5-bisfosfát 5-fosfatázy	79325	Deficit glukosyltransferázy 2
268184	Deficit dehydrogenázy větvených 2-ketokyselin, reagující na thiamin	2880	Deficit fosfoenolpyruvát karboxykinázy	71277	Deficit glukózového transportéru, typ 1
35708	Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin	→319646	Deficit fosfoglukomutázy 1	51208	Deficit glutamát formimidoyltransferázy
35664	Deficit delta 1-pyrrolin-5-karboxylátsyntetázy	79318	Deficit fosfomannomutázy 2	33574	Deficit glutamát-cystein ligázy
		79319	Deficit fosfomannózaizomerázy	25	Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy
79101	Deficit delta-1-pyrrolin-5-karboxylát dehydrogenázy	284417	Deficit fosfoferinaminotransferázy	35706	Deficit glutaryl-CoA oxidázy
228423	Deficit dendritických buněk, monocytů, B lymfocytů a NK buněk	2056	Deficit fruktokinázy	25	Deficit glutaryl-koenzym A dehydrogenázy
		348	Deficit fruktóza-1,6-bisfosfatázy		
721	Deficit destičkových alfa-granul	51208	Deficit FTCD	32	Deficit glutathion syntetázy
255182	Deficit diaforázy	24	Deficit fumarázy	289849	Deficit glutathionsyntetázy bez 5-oxoprolinurie
319651	Deficit dihydrofolát reduktázy	882	Deficit fumarylacetoacetát hydrolázy	289846	Deficit glutathionsyntetázy s 5-oxoprolinurií
79244	Deficit dihydroliipoamid-acetyltransferázového komponentu komplexu pyruvátdehydrogenázy	882	Deficit fumarylacetoacetázy	284408	Deficit glycerolkinázy, infantilní forma
		308380	Deficit funkční methioninsyntázy, typ cblDv1		
		773	Deficit fytan-CoA hydroxylázy	284411	Deficit glycerolkinázy, juvenilní forma
2394	Deficit dihydroliipoamiddehydrogenázy	364	Deficit G6P	289891	Deficit glycin N-methyltransferázy
		79259	Deficit G6P translokázy	101006	Deficit GM2 syntázy
255182	Deficit dihydroliipoaldehyd dehydrogenázy	79258	Deficit G6P, typ Ia	79272	Deficit GNS
79244	Deficit dihydroliipoaldehyd dehydrogenázy	79259	Deficit G6P, typ Ib	432	Deficit gonadotropinu
		79259	Deficit G6PT	280586	Deficit gPAPP
		2066	Deficit GABA transaminázy	2102	Deficit GTP cyklohydrolázy I
226	Deficit dihydropteridin reduktázy	2066	Deficit GABA-T	2102	Deficit GTPCH
1675	Deficit dihydropyrimidin dehydrogenázy	487	Deficit galaktocerebrosidázy	382	Deficit guanidinoacetát methyltransferázy
		79237	Deficit galaktokinázy		
38874	Deficit dihydropyrimidinázy	309297	Deficit galaktosamin-6-sulfatázy	284435	Deficit H-podjednotky LDH
243343	Deficit dimethylglycinderhydrogenázy	487	Deficit galaktosylceramidázy	71212	Deficit HADH
2394	Deficit DLD	75496	Deficit galaktosyltransferázy I	79271	Deficit heparan-alfa-glukosaminid-N-acetyltransferázy
243343	Deficit DMG dehydrogenázy	79239	Deficit galaktóza-1-fosfát uridyltransferázy		
99812	Deficit DNA ligázy IV	79238	Deficit galaktózaepimerázy	79269	Deficit heparansulfamidázy
447737	Deficit DOCK2	487	Deficit GALC	796	Deficit hexosaminidáz A a B
79322	Deficit Dol-P-mannosyltransferázy	79238	Deficit GALE	845	Deficit hexosaminidázy A
91131	Deficit dolichol kinázy	308473	Deficit GALE v erytrocytech	309169	Deficit hexosaminidázy A a B, adultní forma
86309	Deficit dolichyl-fosfát N-acetylglaktosaminofototransferázy	79237	Deficit GALK	309155	Deficit hexosaminidázy A a B, infantilní forma
230	Deficit dopamin beta-hydroxylázy	309297	Deficit GALNS	309162	Deficit hexosaminidázy A a B, juvenilní forma
		79239	Deficit GALT		
255138	Deficit E1-beta pyruvát dehydrogenázy	212	Deficit gama-cystathionázy	309192	Deficit hexosaminidázy A, adultní forma
255182	Deficit E3-binding proteinu pyruvát dehydrogenázy	33574	Deficit gamma-glutamylcysteinsyntetázy	309239	Deficit hexosaminidázy A, B1 varianta
98879	Deficit faktoru IX	33573	Deficit gamma-glutamyltranspeptidázy		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
309178	Deficit hexosaminidázy A, infantilní forma	228308	Deficit karnitin palmitoyl transferázy II, letální systémová forma	284426	Deficit laktátdehydrogenázy A
309185	Deficit hexosaminidázy A, juvenilní forma	228302	Deficit karnitin palmitoyl transferázy II, myopatická forma	284435	Deficit laktátdehydrogenázy B
79271	Deficit HGSNAT	159	Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy	275761	Deficit LAL
88639	Deficit HIBCH			5	Deficit LCHAD
2157	Deficit histidázy	156	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy 1 A	79507	Deficit LCT4 syntázy
2157	Deficit histidin amonium lyázy			650	Deficit lecitin cholesterol acyltransferázy
20	Deficit HMG-CoA lyázy	228308	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy 2, letální systémová forma	650	Deficit lecitincholesterolacyltransferázy
35701	Deficit HMG-CoA syntázy			2968	Deficit leukocytové adheze
79242	Deficit holokarboxylázy syntetázy	156	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I A	79507	Deficit leukotrien C4 syntázy
2168	Deficit homokarnosinózy			171673	Deficit limbálních kmenových buněk
1173	Deficit hormonu uvolňujícího luteinizační hormon s ataxií	157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	255182	Deficit lipoamid dehydrogenázy
		228302	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, forma s začátkem v dospělosti	447795	Deficit lipoyl transferázy 2
91350	Deficit hormonů hypofýzy způsobený cystami Rathkeho výchlípků	228305	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, těžká infantilní forma	401862	Deficit lipoyl-1- transferázy
510	Deficit HPRT stupně IV	228305	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, těžká infantilní forma	309015	Deficit LPL
79233	Deficit HPRT, stupeň I			2203	Deficit lysin alfa-ketoglutarát reduktázy
391417	Deficit HSD10	228302	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy, typ 2, forma s začátkem v dospělosti	61	Deficit lysosomální alfa-D-mannosidázy
67041	Deficit hyaluronidázy				
510	Deficit hypoxanthinoguaninfosforibosyltransferázy, stupeň IV	157	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy, typ II	275761	Deficit lyzozomální kyselých lipázy
		228308	Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II, neonatální forma	284426	Deficit M-podjednotky LDH
79233	Deficit hypoxantin-guanin-fosforibosyltransferázy, stupeň I	1361	Deficit karnosinázy	26791	Deficit MAD
363424	Deficit IBA57	926	Deficit katalázy	943	Deficit malonyl-CoA dekarboxylázy
580	Deficit iduronát 2-sulfatázy	228337	Deficit katepsinu D	103907	Deficit maltázy-glukoamylázy
217085	Deficit iduronát-2-sulfatázy, typ A	2056	Deficit ketohexokinázy	79327	Deficit mannosyltransferázy 1
217093	Deficit iduronát-2-sulfatázy, typ B	255182	Deficit komplexu 2-oxoglutarátu	79326	Deficit mannosyltransferázy 2
73272	Deficit IGF-1	255182	Deficit komplexu dehydrogenázy rozvětveného řetězce alfa-ketokyseliny	79321	Deficit mannosyltransferázy 6
404546	Deficit IL-36R antagonisty			79328	Deficit mannosyltransferázy 7-9
404546	Deficit IL-36Ra	765	Deficit komplexu pyruvát dehydrogenázy	79324	Deficit mannosyltransferázy 8
60	Deficit inhibitoru alfa-1-proteinázy			168598	Deficit MAT
70592	Deficit IRAK4	280133	Deficit komponenty 3 komplementu	168598	Deficit MAT I/III
33	Deficit isovaleryl-CoA-dehydrogenázy	79244	Deficit komponenty E2 komplexu pyruvátdehydrogenázy	71529	Deficit MC4R
79159	Deficit izobutyryl-CoA dehydrogenázy			42	Deficit MCAD
369	Deficit jaterní fosforylázy	255182	Deficit komponenty E3 komplexu pyruvát dehydrogenázy	59	Deficit MCT8
156	Deficit jaterní karnitinpalmitoyltransferázy 1			255182	Deficit komponenty proteinu X pyruvát dehydrogenázy
		156	Deficit jaterní karnitinpalmitoyltransferázy I		
183675	Deficit kappa lehkých řetězců	99763	Deficit kortikosteron methyloxidázy, typ I	395	Deficit methylenetetrahydrofolát reduktázy
147	Deficit karbamoylfosfátsyntetázy	79155	Deficit kynureninázy	622	Deficit methylkobalaminu
147	Deficit karbamoylfosfátsyntetázy 1	308552	Deficit kyselých alfa-1,4-glukosidázy, začátek v kojeneckém věku	2169	Deficit methylkobalaminu, typ cbIE
147	Deficit karbamoylfosfátsyntetázy I			2170	Deficit methylkobalaminu, typ cbIG
2785	Deficit karboanhydrázy 2	355	Deficit kyselých beta-glukosidázy	308380	Deficit methylkobalaminu, typ cbIDv1
228305	Deficit karnitin palmitoyl transferázy 2, hepatokardiomuskulární forma	333	Deficit kyselých ceramidázy	391417	Deficit MHBD
		35121	Deficit kyselých fosfatázy	391428	Deficit MHBD, infantilní typ
228302	Deficit karnitin palmitoyl transferázy 2, myopatická forma	35704	Deficit L-arginin:glycin amidinotransferázy	391428	Deficit MHBD, klasický typ
228308	Deficit karnitin palmitoyl transferázy 2, neonatální forma	156	Deficit L-CPT1	134	Deficit mitochondriální acetoacetyl-CoA-thiolázy
		156	Deficit L-CPTI		
228305	Deficit karnitin palmitoyl transferázy II, hepatokardiomuskulární forma	440731	Deficit L-ferritinu	447784	Deficit mitochondriálního pyruvátového přenašeče
		2364	Deficit laktát dehydrogenázy	353217	Deficit mitochondriálního přenašeče 1 pro aspartát-glutamát

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
746	Deficit mitochondriálního trifunkčního proteinu	760	Deficit PNPázy	35710	Deficit SGLT1
3057	Deficit monoaminoxidázy A	79096	Deficit PNPO	69076	Deficit SGLT2
59	Deficit monokarboxylátového transportéru 8	71526	Deficit POMC	52503	Deficit SLC6A8
2587	Deficit MPO	95699	Deficit POR	70472	Deficit SLSJ-COX
395	Deficit MTHFR	326	Deficit proakcelerinu	169142	Deficit specifických granul v neutrofilech
183713	Deficit MyD88	742	Deficit prolidázy	70594	Deficit SPR
2587	Deficit myeloperoxidázy	419	Deficit prolin oxidázy	22	Deficit SSAHD
45	Deficit myoadenylát deaminázy	2966	Deficit properdinu	2314	Deficit STAT3
368	Deficit myofosforylázy	35	Deficit propionyl-CoA karboxylázy	753	Deficit steroid 5-alfa-reduktázy
79270	Deficit N-acetyl-alfa-glukosaminidázy	255182	Deficit proteinu L v systému štěpení glycinu	461	Deficit steroid-sulfatázy
583	Deficit N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy	2967	Deficit proteinu R	909	Deficit sterol 27-hydroxylázy
309297	Deficit N-acetylgalaktosamin-6-sulfát sulfatázy	79473	Deficit protoporfyrinogenoxidázy	46059	Deficit sterol C5-desaturázy
576	Deficit N-acetylglukosamin-1-fosfotransferázy	325	Deficit protrombinu	328	Deficit Stuartova-Prowerové faktoru
79329	Deficit N-acetylglukosaminyltransferázy 2	284417	Deficit PSAT	22	Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy
79280	Deficit NAGA, typ 2	760	Deficit purin-nukleosid-fosforylázy	832	Deficit sukcinyl-CoA acetoacetát transferázy
79281	Deficit NAGA, typ 3	293633	Deficit PYCR1	832	Deficit sukcinyl-CoA:3-ketokyselina-CoA transferázy
401869	Deficit NFU1	79096	Deficit pyridox(am)in 5'-fosfát oxidázy	832	Deficit sukcinyl-CoA:3-oxokyselina-CoA transferázy
404454	Deficit NGLY1	79096	Deficit pyridoxamin 5' oxidázy	99732	Deficit sulfid oxidázy způsobený deficitem molybdenového kofaktoru
169079	Deficit NHEJ1	293633	Deficit pyrrolidin-5-karboxylát reduktázy 1	308386	Deficit sulfidoxidázy způsobený deficitem molybdenového kofaktoru, typ A
447731	Deficit NIK	765	Deficit pyruvát dehydrogenázy	308393	Deficit sulfidoxidázy způsobený deficitem molybdenového kofaktoru, typ B
230	Deficit noradrenalinu	79243	Deficit pyruvát dekarboxylázy	308400	Deficit sulfidoxidázy způsobený deficitem molybdenového kofaktoru, typ C
230	Deficit norepinefrinu	79246	Deficit pyruvátdehydrogenáza-fosfatázy	99849	Deficit svalové enolázy
414	Deficit ornithinaminotransferázy	2394	Deficit pyruvátdehydrogenázy - deficit E3 podjednotky	99849	Deficit svalové enolázy
664	Deficit ornitin karbamoyltransferázy	79243	Deficit pyruvátdehydrogenázy E1-alfa	97234	Deficit svalové fosfoglycerát mutázy
664	Deficit ornititranskarbamylázy	79244	Deficit pyruvátdehydrogenázy E2	247525	Deficit syntázy kyseliny argininjantarové
415	Deficit ORNT1	353308	Deficit pyruvátkarboxylasy typ A	401859	Deficit syntetázy kyseliny lipoové
664	Deficit OTC	353320	Deficit pyruvátkarboxylasy, benigní typ	247525	Deficit syntetázy kyseliny argininjantarové
832	Deficit OXCT1	353308	Deficit pyruvátkarboxylasy, kojenecká forma	134	Deficit T2
56	Deficit oxidázy homogentisové kyseliny	353314	Deficit pyruvátkarboxylasy, typ B	746	Deficit TFP
816	Deficit oxidoreduktázy alkoholů mastných kyselin	353320	Deficit pyruvátkarboxylasy, typ C	→300	Deficit thiolázy
79302	Deficit oxysterol-7-alfa-hydroxylázy	353314	Deficit pyruvátkarboxylasy, těžký novorozenecký typ	444463	Deficit TPPII
35664	Deficit P5CS	3008	Deficit pyruvátkarboxylázy	101028	Deficit transaldolázy
35120	Deficit P5N	766	Deficit pyruvátkinázy erytrocytů	2066	Deficit transaminázy gamma-aminobutyrové kyseliny
716	Deficit PAH	415	Deficit přenašeče ornitinu	859	Deficit transkobalaminu
309108	Deficit pankreatické kolipázy	183707	Deficit RAC2 GTPázy	859	Deficit transkobalaminu II
309031	Deficit pankreatické triacylglycerollipázy	633	Deficit receptoru pro růstový hormon	199247	Deficit transkortinu
309031	Deficit pankreatické triglyceridlipázy	440706	Deficit ribóza-5-fosfát izomerázy	238459	Deficit transportéru CMP-kyseliny sialové
71528	Deficit PCI	420741	Deficit RNF168	79284	Deficit transportéru kobalaminu na lyzozomální membráně
79246	Deficit PDH-fosfatázy	3124	Deficit saccharopin dehydrogenázy		
93598	Deficit peroxisomální alanin-glyoxylát aminotransferázy	3129	Deficit sarkosindehydrogenázového komplexu		
2971	Deficit peroxizomální acyl-CoA oxidázy	79157	Deficit SBCAD		
722	Deficit plasminogenu, typ 1	26792	Deficit SCAD		
760	Deficit PNP	71212	Deficit SCHAD		
		832	Deficit SCOT		
		70594	Deficit sepiapterin reduktázy		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
52503	Deficit transportéru kreatinu	456298	Del(1)(p35.2)	199318	Del(15)(q13.3)
97229	Deficit transporteru riboflavinu	1606	Del(1)(p36)	261190	Del(15)(q14)
868	Deficit triozy fosfát-izomerázy	250989	Del(1)(q21)	94065	Del(15)(q24)
444463	Deficit tripeptidyl-peptidázy II	250999	Del(1)(q41q42)	261211	Del(16)(p11.2p12.2)
101150	Deficit tyrosin hydroxylázy	238769	Del(1)(q44)	261236	Del(16)(p13.11)
169110	Deficit těžkého řetězce imunoglobulinu	293948	Del(1)(p21.3)	352629	Del(16)(q24.1)
		363680	Del(2)(p13.2)	261250	Del(16)(q24.3)
79238	Deficit UDP-galaktóza-4-epimerázy	261349	Del(2)(p15p16.1)	97685	Del(17)(q11)
308473	Deficit UDP-galaktóza-4-epimerázy v erythrocytech	163693	Del(2)(p21)	261265	Del(17)(q12)
		369881	Del(2)(p21) bez cystinurie	363958	Del(17)(q21.31)
205	Deficit UGT	228402	Del(2)(q23.1)	261279	Del(17)(q23.1q23.2)
79234	Deficit UGT, typ 1	1617	Del(2)(q24)	254346	Del(19)(p13.12)
79235	Deficit UGT, typ 2	251014	Del(2)(q31.1)	357001	Del(19)(p13.13)
35120	Deficit UMPH1	251019	Del(2)(q32)	217346	Del(19)(q13.11)
35120	Deficit uridin-5-monofosfát hydrolázy	251019	Del(2)(q32q33)	261295	Del(20)(p12.3)
79238	Deficit uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy	251028	Del(2)(q33.1)	313781	Del(20)(p13)
		1001	Del(2)(q37)	444051	Del(20)(q11.2)
308473	Deficit uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy v erythrocytech	1621	Del(3)(q13)	261311	Del(20)(q13.33)
		356947	Del(3)(q26q27)	261323	Del(21)(q22.11q22.12)
26793	Deficit VLCAD	397695	Del(3)(q27.3)	268261	Del(21)(q22.13q22.2)
332	Deficit vnitřního faktoru	65286	Del(3)(q29)	96123	Del(22)
369852	Deficit VPS45	435638	Del(3)(p25.3)	261476	Del(X)(p21)
103908	Deficit výměny Na-H	238750	Del(4)(q21)	1643	Del(X)(p23)
93601	Deficit xanthin dehydrogenázy	228384	Del(5)(q14.3)	456298	Delece 1p35.2
93601	Deficit xanthin oxidoreduktázy	314655	Del(5)(q31.3)	1606	Delece 1p36
93602	Deficit xanthindehydrogenázy a xanthin-aldehydoxidázy	251046	Del(6)(p22)	1606	Delece 1pter
		171829	Del(6)(q16)	1001	Delece 2q37
93601	Deficit xanthinoxidázy	251056	Del(6)(q25)	1001	Delece 2q37-qter
93601	Deficit XDH	251061	Del(7)(q31)	281	Delece 5p
75496	Deficit XGPT	251066	Del(8)(p11.2)	1627	Delece 5q35
93601	Deficit XO	251071	Del(8)(p23.1)	904	Delece 7q11.23
93601	Deficit XOR	284160	Del(8)(q21.11)	284160	Delece 8q21.11
2843	Deficit xylitol dehydrogenázy	2496	Del(8)(q13)	502	Delece 8q24.1
75496	Deficit xylosylprotein 4-beta-galaktosyltransferázy	324313	Del(9)(p13)	284169	Delece 10p11.21p12.31
		352665	Del(9)(q21)	276413	Delece 10q22.3q23.3
911	Deficit zeta-asociovaného proteinu 70	401923	Del(9)(q31.1q31.3)	52022	Delece 11p11.2
332	Deficit žaludečního vnitřního faktoru	284169	Del(10)(p11.21p12.31)	893	Delece 11p13
579	Deficit α-L-iduronidázy	276413	Del(10)(q22.3q23.3)	94063	Delece 12q14
404546	Deficit IL-36 receptor antagonisty	444002	Del(11)(q22.2q22.3)	289513	Delece 12q15q21.1
369	Deficit jaterní glykogenfosforylázy	2308	Del(11)(q23.3)	1587	Delece 13q14
369	Deficit jaterní glykogenfosforylázy	2308	Del(11)(qter)	1590	Delece 13q32
365	Deficit kyselý maltázy	313884	Del(12)(p12.1)	1600	Delece 18q
365	Deficit lysosomální α-1,4-glukosidázy	280325	Del(12)(p13.33)	96123	Delece 22
		94063	Del(12)(q14)	48652	Delece 22q13
994	Deformace plodu způsobené aknezi/nehybností	289513	Del(12)(q15)(q21.1)	1606	Deleční syndrom 1p36
315	Degos genodermatosis "en cocardes"	412035	Del(13)(q12.3)	1647	Dellemanův syndrom
679	Degosova choroba	1587	Del(13)(q14)	1647	Dellemanův-Oorthuysův syndrom
3202	Dehydratovaná hereditární stomatocytóza	96168	Del(13)(q34)	231237	Delta-beta-talasemie
		261120	Del(14)(q11.2)	219	Delta-sakroglykanopatie
64748	Dejerine-Sottasův syndrom	261144	Del(14)(q12)	97353	Dementia pugilistica
2318	Dekabanův-Arimův syndrom	264200	Del(14)(q22q23)	283	Demodicidóza
1627	Del (5)(q35)	401935	Del(14)(q24.1q24.3)	283	Demodikóza
1627	Del (5)(qter)	261183	Del(15)(q11.2)	314451	Demonsův-Meigsův syndrom
401986	Del(1)(p31p32)				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
168598	Demyelinizace mozku způsobená deficitem methionin adenosyltransferázy	1916	DES embryopatie	75376	DHRD
		1916	DES syndrom	49042	DI
		1425	Desbuquoisova dysplázie	166260	DI-2
79134	DEND syndrom	1425	Desbuquoisův syndrom	251940	DIA/DIG
2109	Dennisův-Fairhurstův-Mooreho syndrom	163703	DESC syndrom	552	Diabetes dospělého typu objevující se u mladých lidí
101	Dentato-rubro-pallidoluisianská atrofie	314	Deskvamativní erythrodermie		
		98852	Deskvamační intersticiální pneumonie	1926	Diabetická embryopatie
101	Dentatorubropalidoluisická atrofie	98909	Desmin-vázaná myofibrilární myopatie	66637	Diafanospondylodysostóza
49042	Dentinogenesis imperfecta			404521	Diafragmatická spinální muskulární atrofie, typ 2
49042	Dentinogenesis imperfecta bez osteogenesis imperfecta	84132	Desmin-vázaná myopatie s inkluzemi podobnými Malloryho tělískům	98920	Diafragmatická spinální svalová atrofie
166260	Dentinogenesis imperfecta, Shieldsův typ II	84132	Desmin-vázaná myopatie s časným nástupem	1328	Diafyzární progresivní dysplazie
166260	Dentinogenesis imperfecta, typ 2	98909	Desminopatie	275523	Dianzaniho autoimunitní lymfoproliferativní nemoc
166265	Dentinogenesis imperfecta, typ 3	873	Desmoidní tumor	97282	Diareogenní nádor ostrůvkových buněk
49042	Dentinogenesis imperfecta, typ II	873	Desmoidní typ fibromatózy		
166265	Dentinogenesis imperfekta, Shieldsův typ 3	251940	Desmoplastický astrocytom/gangliogliom dětského věku	1671	Diastematomyelie
99789	Dentinová dysplazie, typ I			628	Diastofická dysplázie
99791	Dentinová dysplazie, typ II			628	Diastofický dwarfismus
77295	Dentoleukoencefalopatie	83469	Desmoplastický kulatobuněčný tumor	276603	Diazoxid-rezistentní fokální hyperinzulinismus způsobený deficitem Kir6.2
1652	Dentova choroba	251863	Desmoplastický/nodulární meduloblastom		
93622	Dentova choroba, typ 1	35107	Desmosterolóza	276598	Diazoxid-rezistentní fokální hyperinzulinismus způsobený deficitem SUR1
93623	Dentova choroba, typ 2	158014	Destombova-Rosaiova-Dorfmanova choroba		
1652	Dentův syndrom				
220	Denysův-Drashův syndrom	163703	Devastující epileptická encefalopatie u dětí školního věku	3463	DIDMOAD syndrom
3177	Der Kaloustianův-Jarudiho-Khouryho syndrom	71211	Devicova nemoc	370046	Didymosis aplasticosebaea
		→3464	Devriendtův-Legiusův-Frynsův syndrom	1672	Diencefalická kachexie
3270	Der Kaloustianův-McIntoshův-Silverův syndrom	→3464	Devriendtův-Legiusův-Frynsův syndrom	319192	Diencefalická-mezencefalická junkční dysplazie
369950	Der(8)t(8;12)	1014	Devriendtův-Vanderbergheho-Frynsův syndrom	1672	Diencefalický syndrom
96170	Der(22)t(11;22) syndrom			1672	Diencefalický syndrom dětského věku
36397	Dercumova nemoc	403	Dexametazon-supresibilní hypertenze	1672	Diencefalický syndrom vyhublosti
1656	Dermatitis herpetiformis	1666	Dextrokardie	1916	Diethylstilbestrolová embryopatie
1656	Dermatitis herpetiformis Duhring	99828	DF	1916	Diethylstilbestrolový syndrom
48377	Dermatitis pustulosa subcornealis	383	DFNX2	227	Difalie
1266	Dermato-kardio-skeletální syndrom, Borroneův typ	31112	DFSP	146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy
		49042	DGI	146	Diferencovaný karcinom štítné žlázy
139436	Dermatoarthritis lipoidica	49042	DGI bez OI	1679	Diftérie
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	166260	DGI-2	90060	Difuzní alveolární hemoragie
1659	Dermatoleukodystrofie	373	DGSX	251595	Difuzní astrocytom
221	Dermatomyozitida	319651	DHFR deficit	2199	Difuzní erythrodermická palmoplantární keratoderma, Voernerův typ
1657	Dermatoosteolýza, kyrgyzský typ	139518	dHMN1		
36426	Dermatostomatitida, Stevensův Johnsonův typ	139525	dHMN2		
		139547	dHMN3 a dHMN4		
1660	Derma-odonto dysplázie	139536	dHMN5	2199	Difuzní erythrodermická palmoplantární keratoderma, Vörnerův typ
79149	Dermochondrokorneální dystrofie	100998	dHMN5B	702	Difuzní familiární skleróza mozku
91351	Dermoidní a epidermoidní cysty hypofýzy	98920	dHMN6		
		139589	dHMN7	3165	Difuzní fasciitida s eozinofilií
141046	Dermoidní cysta krku	357043	dHMN s příznaky léze horního motoneuronu	217008	Difuzní flebektázie
141046	Dermoidní cysta krku			220393	Difuzní forma systémové sklerodermie
141051	Dermoidní cysta obličej	314485	DHMN se vznikem u mladých dospělých	79456	Difuzní kožní makulopapulózní mastocytóza
86920	Dermopathia pigmentosa reticularis				
99688	Dermotrichický syndrom	139552	dHMNJ		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
79456	Difuzní kožní mastocytóza			1144	Distální artrogrypóza, typ 6
252031	Difuzní leptomeningeální melanocytóza	306436	Disacharidová intolerance s intolerancí škrobu	3377	Distální artrogrypóza, typ 7
141209	Difuzní lymfangiom	306474	Disacharidová intolerance s intolerancí škrobu a laktózy	251515	Distální artrogrypóza, typ 10
141209	Difuzní lymfangiomatóza			1146	Distální artrogrypóza, typ I
141209	Difuzní lymfatická malformace	306446	Disacharidová intolerance s minimální tolerancí škrobu	1154	Distální artrogrypóza, typ IIB
300869	Difuzní lymfom červené dřene sleziny	345	Disekující celulitida skalpu	1147	Distální artrogrypóza, typ IIb
2123	Difuzní neonatální hemangiomatóza	1306	Diseminovaná dermatofibróza s osteopoikilózou	65720	Distální artrogrypóza, typ IID
369999	Difuzní palmoplantární keratoderma s bolestivými fisurami	397587	Diseminovaná granulomatózní dermatofytóza	115	Distální artrogrypóza, typ IX
171700	Difuzní panbronchiolitida	141209	Diseminovaná lymfangiomatóza	65743	Distální artrogrypóza, typu 8
71274	Difuzní peritoneální leiomyomatóza	141209	Diseminovaná lymfatická malformace	254351	Distální del(7)(q11.23)
168811	Difuzní peritoneální maligní mezoteliom	71274	Diseminovaná peritoneální leiomyomatóza	261222	Distální del(16)(p11.2)
66627	Difuzní typ GCT	71274	Diseminovaná peritoneální leiomyomatóza	319171	Distální del(17)(p13.1)
66627	Difuzní typ obrovskobuněčného nádoru	71274	Diseminovaná peritoneální leiomyomatóza	261257	Distální del(17)(p13.3)
300849	Difuzní velkobuněčný B-lymfom centrálního nervového systému	79152	Diseminovaná superficiální aktinická porokeratóza	261330	Distální del(22)(q11.2)
300888	Difuzní velkobuněčný B-lymfom s chronickým zánětem	54251	Diseminované aseptické abscesy	36367	Distální delecce 1q
		141209	Diseminovaný lymfangiom	96145	Distální delecce 4q
		228264	Diseminovaný nevus anelasticus	96125	Distální delecce 6p
289661	Difuzní velkobuněčný B-lymfom s pozitivitou viru Epstein-Barrův s nástupem ve vyšším věku	158003	Diseminovaný xantom	96126	Distální delecce 7p
128	Difylobotriáza	90281	Diskoidní lupus erythematoses	1636	Distální delecce 7q36
567	DiGeorgeova sekvence	216694	Diskordantní ventrikuloarteriální a atrioventrikulární spojení	1642	Distální delecce 9p
567	DiGeorgeův syndrom	99052	Diskrétní fibromuskulární subaortální stenóza	96148	Distální delecce 10q
141071	Digestivní duplikovaná cysta jazyka	99051	Diskrétní fixní membranózní subaortální stenóza	280325	Distální delecce 12p
1305	Digitální anomálie s krátkými očními štěrbinami a atrezií jícnu nebo duodena	90394	Diskrétní papulární myxedematózní lichen	96149	Distální delecce 12q
→79500	Digitorenocerebrální syndrom	8	Disomie Y	96168	Distální delecce 13q34
1146	Digitotalární dysmofismus	2019	Disostóza femur-fibula-ulna	96150	Distální delecce 14q
38874	Dihydropyrimidinurie	1620	Distální 3p delecce	1596	Distální delecce 15q syndrom
2195	Dikarboxylová aminoacidurie	1627	Distální 5q delecce	96129	Distální delecce 19q
99102	Dilatace levého ouška	96070	Distální trizomie 2p	96152	Distální delecce 20q
99102	Dilatace levého srdečního ouška	1580	Distální 10p delecce	261102	Distální dup(7)(q11.23)
99101	Dilatace pravého síňového ouška	1590	Distální 13q delecce	261337	Distální dup(22)(q11.2)
99101	Dilatace pravého srdečního ouška	319171	Distální 17p13.1 mikrolečňní syndrom	293939	Distální dup(X)q(28)
66634	Dilatační kardiomyopatie s ataxií	1597	Distální 17q delecce	96069	Distální duplikace 1p36
231111	DILE	63273	Distální ABD-filaminopatie	96070	Distální duplikace 2p
→3157	Dincsoyův-Salihův-Patelův syndrom	399096	Distální anoktaminopatie	96094	Distální duplikace 2q
314002	Dinno syndrom	2053	Distální arthrogrypóza, typ 2A	96071	Distální duplikace 3p
1493	Dionisi Viciho-Sabettaův-Gambararové syndrom	376	Distální artrogrypóza, typ IIA	96072	Distální duplikace 4p
1681	Diprozopie	1154	Distální artrogrypóza s oftalmoplegií	96096	Distální duplikace 4q
1756	Dipygus	376	Distální artrogrypóza, typ 3	96097	Distální duplikace 5q
210115	DIRA	65720	Distální artrogrypóza, typ 4	1745	Distální duplikace 6p
166291	Dirofilarióza	1154	Distální artrogrypóza, typ 5	96098	Distální duplikace 6q
94064	DIS	329457	Distální artrogrypóza, typ 5 bez oftalmoparézy	96074	Distální duplikace 7p
306486	Disacharidová intolerance bez intolerance sacharózy	329457	Distální artrogrypóza, typ 5 bez oftalmoplegie	96100	Distální duplikace 8q
306462	Disacharidová intolerance bez intolerance škrobu	329457	Distální artrogrypóza, typ 5D	96101	Distální duplikace 9q
				96102	Distální duplikace 10q
				96103	Distální duplikace 11q
				96105	Distální duplikace 13q
				1705	Distální duplikace 14q
				1707	Distální duplikace 15q
				96078	Distální duplikace 16p
				96106	Distální duplikace 16q
				3379	Distální duplikace 17q
				1716	Distální duplikace 18q
				1717	Distální duplikace 19q

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
96107	Distální duplikace 20q	178400	Distální myopatie s anteriorním tibiálním začátkem	96101	Distální trizomie 9q
96109	Distální duplikace 22q			96102	Distální trizomie 10q
1762	Distální duplikace Xq	602	Distální myopatie s lemovanými vakuolami	96103	Distální trizomie 11q
357043	Distální hereditární motorická neuropatie s příznaky léze horního motoneuronu	63273	Distální myopatie s postižením zadní skupiny svalů nohy a přední skupiny svalů ruky	96105	Distální trizomie 13q
				96078	Distální trizomie 16p
139552	Distální hereditární motorická neuropatie, Jerash typ	399058	Distální myopatie s pozdním nástupem související s alfa-B krystalinem	96106	Distální trizomie 16q
139518	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 1			1717	Distální trizomie 19q
139525	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 2	98912	Distální myopatie s pozdním nástupem, Markesberyho-Griggsův typ	96107	Distální trizomie 20q
139536	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 5	34521	Distální myopatie s časným postižením dýchacích svalů	96109	Distální trizomie 22q
				261337	Distální trizomie 22q11.2
100998	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 5B	600	Distální myopatie se slabostí hlasivek	293939	Distální trizomie Xq28
98920	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 6	602	Distální myopatie, Nonakův typ	1916	Distilbenová embryopatie
		59135	Distální myopatie, typ 1	1685	Distomatóza
139589	Distální hereditární motorická neuropatie, typ 7	399086	Distální myopatie, typ 3	1685	Distomóza
139547	Distální hereditární motorická neuropatie, typy 3 a 4	603	Distální myopatie, Welanderové typ	404546	DITRA
		98911	Distální myotilinopatie	85446	Divoký typ ABeta2-mikroglobulární amyloidózy
98920	Distální HMN, typ 6	399103	Distální nebulin vázaná myopatie s časným nástupem	85446	Divoký typ ABeta2M amyloidózy
399058	Distální krystalinopatie s pozdním nástupem	98897	Distální okulofaryngeální myopatie	330001	Divoký typ ATTR amyloidózy
		18	Distální renální tubulární acidóza	330001	Divoký typ ATTR-vázané amyloidózy
2308	Distální mikrodelece 11q	93610	Distální renální tubulární acidóza s anémií	79107	DJO
293939	Distální mikroduplikační syndrom Xq28	→402041	Distální renální tubulární acidóza, typ 1b	91131	DK1-CDG
36367	Distální monosomie 1q	→402041	Distální renální tubulární acidóza, typ 1c	1775	DKC
1620	Distální monosomie 3p	139589	Distální spinální svalová atrofie s obrnou hlasivkových vazů	424019	Dlaždicobuněčný karcinom análního kanálu
280	Distální monosomie 4p	139525	Distální spinální svalová atrofie, typ 2	213716	Dlaždicobuněčný karcinom corpus uteri
1636	Distální monosomie 7q36	139547	Distální spinální svalová atrofie, typ 3	67037	Dlaždicobuněčný karcinom hlavy a krku
1642	Distální monosomie 9p	206580	Distální spinální svalová atrofie, typ 4	67037	Dlaždicobuněčný karcinom hlavy a krku
1580	Distální monosomie 10p	139536	Distální spinální svalová atrofie, typ 5	213767	Dlaždicobuněčný karcinom hrdla děložního
1590	Distální monosomie 13q	3248	Distální symfalangismus	424975	Dlaždicobuněčný karcinom jater a IBT
1597	Distální monosomie 17q	314588	Distální tetrasomie 15q	424975	Dlaždicobuněčný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest
96145	Distální monozomie 4q	609	Distální titinopatie	99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu
96125	Distální monozomie 6p	1745	Distální trisomie 6p	99977	Dlaždicobuněčný karcinom jícnu
96126	Distální monozomie 7p	1705	Distální trisomie 14q	424039	Dlaždicobuněčný karcinom pankreatu
254351	Distální monozomie 7q11.23	1707	Distální trisomie 15q	424002	Dlaždicobuněčný karcinom rekta
96148	Distální monozomie 10q	3379	Distální trisomie 17q	423968	Dlaždicobuněčný karcinom tenkého střeva
2308	Distální monozomie 11q	1716	Distální trisomie 18q	423968	Dlaždicobuněčný karcinom tenkého střeva
280325	Distální monozomie 12p	96069	Distální trizomie 1p36	423994	Dlaždicobuněčný karcinom tlustého střeva
96149	Distální monozomie 12q	96094	Distální trizomie 2q	457252	Dlaždicobuněčný karcinom těla jazyka
96150	Distální monozomie 14q	96071	Distální trizomie 3p	418959	Dlaždicobuněčný karcinom žaludku
1596	Distální monozomie 15q	96072	Distální trizomie 4p	424996	Dlaždicobuněčný karcinom žlučníku a EBT
261222	Distální monozomie 16p11.2	96096	Distální trizomie 4q	424996	Dlaždicobuněčný karcinom žlučníku a extrahepatálních žlučových cest
261257	Distální monozomie 17p13.3	96097	Distální trizomie 5q		
96129	Distální monozomie 19p13.3	96098	Distální trizomie 6q	308849	DLBCL CNS
96152	Distální monozomie 20q	96074	Distální trizomie 7p	308888	DLBCL s chronickým zánětem
261330	Distální monozomie 22q11.2	261102	Distální trizomie 7q11.23		
609	Distální mopathie, Uddův typ	96100	Distální trizomie 8q		
178400	Distální myopatie anteriorního kompartmentu				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
252031	DLM			234	Dubinova-Sprinzova nemoc
221	DM	423712	DORV s atrioventrikulárním septálním defektem, pulmonální stenózou a heterotaxií	234	Dubinův-Johnsonův syndrom
273	DM1			235	Dubowitzův syndrom
98896	DMD	423693	DORV se subaortickým nebo výtokovým VSD	98896	Duchennova muskulární dystrofie
243343	DMGDC deficit			1656	Duhringova choroba
602	DMRV	99045	DORV-TGA	1656	Duhringova dermatitida
251946	DNET	100924	Dossova porfyrie		
251975	DNET mozečku	869	Double A syndrom	1656	Duhringova herpetiformní dermatitida
404443	DNMT3A-vázaný syndrom nadměrného vzrůstu	158775	Doutnající systémová mastocytóza	293208	Dunbarův syndrom
		79145	Dowlingova-Degosova nemoc	2442	Duncanova nemoc
1215	DOA+	75376	Doyenova voštinovitá retinální dystrofie	2348	Dunniganův syndrom
213736	Dobře diferencovaná endokrinní neoplazie endometria	86309	DPAGT1-CDG	250994	Dup(1)(q21.1)
213736	Dobře diferencovaná endokrinní neoplazie těla děložního	314621	DPG-plus syndrom	313947	Dup(2)(q23.1)
		71274	DPL	294026	Dup(2)(q31.1)
213736	Dobře diferencovaný endokrinní nádor endometria	79322	DPM1-CDG	96095	Dup(3)(q26)
		329178	DPM2-CDG	329802	Dup(5)(p13)
213736	Dobře diferencovaný endokrinní nádor těla děložního	263494	DPM3-CDG	228415	Dup(5)(q35)
		231	Drakunkulóza	314034	Dup(7)(p22.1)
284395	Dobře diferencovaný fetální adenokarcinom plic	220	Drashův syndrom	96121	Dup(7)(q11.23)
		→79500	DRC syndrom	251076	Dup(8)(p23.1p23.1)
99971	Dobře diferencovaný liposarkom	70594	DRD způsobená SRD	228399	Dup(8)(q12)
263331	Dobře diferencovaný neuroendokrinní karcinom thymu	139402	DRESS syndrom	276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
41	Dohiho akropigmentace	101	DRPLA	300305	Dup(11)p(15.4)
2616	Dolichospondylická dysplázie	233	DRS	261229	Dup(14)(q11.2)
		18	dRTA	238446	Dup(15)(q11q13)
99121	Dolní dutá žíla pokračující venou azygos	93610	dRTA s anémií	261204	Dup(16)(p11.2p12.2)
		→402041	dRTA typ 1b	261243	Dup(16)(p13.11)
99121	Dolní dutá žíla pokračující venou azygos	→402041	dRTA typ 1c	96078	Dup(16)(p13.3)
		94086	Drummondův syndrom	217385	Dup(17)(p13.3)
155889	Dolní palpebrální kolobom	33069	DS	139474	Dup(17)(q11.2)
3427	DOLV	99887	DS-AMKL	261272	Dup(17)(q12)
231226	Dominantní beta-talasemie	98920	dSMA1	217340	Dup(17)(q21.31)
75381	Dominantní cystoidní makulární edém	139525	dSMA2	261290	Dup(17p)
		139547	dSMA3	447980	Dup(19)(p13.13)
75376	Dominantní drúzy	206580	dSMA4	363659	Dup(20)(q11.2)
244305	Dominantní hypofosfatémie s nefrolitiázou nebo osteoporózou	314485	dSMA5	261318	Dup(20p)
		83469	DSRCT	1727	Dup(22)(q11)
276580	Dominantní KATP hyperinzulinismus způsobený deficitem Kir6.2	412181	DST-vázaná epidermolysis bullosa simplex	284180	Dup(X)(p22)
75376	Dominantní radiální drúzy	99789	DTDP1	284180	Dup(X)(p22.13p22.2)
90035	Donathova-Landsteinerova hemolytická anemie	99791	DTDP2	314389	Dup(X)(q12-q13.3)
90035	Donathův-Landsteinerův syndrom	2639	Du Panův syndrom	261483	Dup(X)(q27.3q28)
2143	Donnaiové-Barrowové syndrom	233	Duaneův retrakční syndrom	261344	Duplikace 1q
508	Donohueova nemoc	93293	Duanova anomálie s abnormalitami radiálního paprsku	1738	Duplikace 4p
79500	DOOR syndrom			1742	Duplikace 5p
79500	DOORS syndrom	261647	Duanova anomálie s abnormalitami radiálního paprsku, způsobená bodovou mutací	264450	Duplikace 8p
1942	Dooseho syndrom			1752	Duplikace 8q
70594	Dopa responzivní dystonie způsobená deficitem sepiapterin reduktázy	261638	Duanova anomálie s abnormalitami radiálního paprsku, způsobená monozomií 20q13	96167	Duplikace 8q/delece 8p
98907	Dorfmanova-Chanarinova choroba			236	Duplikace 9p
3426	DORV	233	Duanův retrakční syndrom	1699	Duplikace 12p
		233	Duanův syndrom	1715	Duplikace 18p
				261318	Duplikace 20p
				1727	Duplikace 22q11.2
				3380	Duplikace chromozomu 18

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1738	Duplikace krátkého raménka chromozomu 4	1566	DWM s postaxiální polydaktylií	420492	Dystonie 23
		97286	Dyáda GIST-paragangliom	420485	Dystonie 24
1742	Duplikace krátkého raménka chromozomu 5	239	Dyggveho-Melchiorova-Clausenova choroba	199351	Dystonie a parkinsonismus s nástupem v dospělosti
236	Duplikace krátkého raménka chromozomu 9	2274	Dykesův-Markesův-Harperův syndrom	199351	Dystonie a parkinsonismus související s PLA2G6
1715	Duplikace krátkého raménka chromozomu 18	296	Dyschondroplázie	199351	Dystonie a parkinsonismus, Paisan-Ruizové typ
237	Duplikace uretry	41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	79107	Dystonie s nástupem v dětství
284180	Duplikace Xp22	241	Dyschromatosis universalis	71517	Dystonie/parkinsonismus s rychlým nástupem
3306	Duplikace/inverze 15q11	251946	Dysembryoplastický neuroepiteliální nádor	158676	Dystrofická bulózní epidermolýza s postižením nehtů
217385	Duplikační syndrom 17p13.3	251975	Dysembryoplastický neuroepiteliální tumor mozečku	79409	Dystrofická epidermolysis bullosa inversa
314389	Duplikační syndrom Xq12-q13.3	1766	Dysequilibrium syndrom	89843	Dystrofická epidermolysis bullosa pruriginosa
141071	Duplikovaná cysta jazyka foregut = horní část GIT po duodenum	169090	Dysfunkce imunity způsobená inaktivací T-buněk poruchou vápníkového vstupu	98961	Dystrofie Bowmanovy vrstvy rohovky, typ I
233	DURS	324321	Dysfunkce sinoatriálního uzlu a hluchota	98960	Dystrofie Bowmanovy vrstvy, typ II
→331176	Dursunův syndrom	99912	Dysgerminomatózní rakovina ovaria ze zárodečných buněk	98961	Dystrofie membrana limitans anterior, typ I
100047	Dvojitá cysta jícnu	3088	Dyskeratosis congenita s bilaterální exudativní retinopatií	98960	Dystrofie membrana limitans anterior, typ II
216694	Dvojitá diskordance	1782	Dysosteoskleróza	293462	Dystrofie rohovky před Descemetovou membránou
3286	Dvojitá tachykardie indukovaná katecholaminy	800	Dysostosis enchondralis metaepiphysaria, Catelův-Hempelův typ	1490	Dystrofie rohovky s progresivní hluchotou
95474	Dvojité ústí mitrální chlopně	1798	Dysostóza, Stanescuův typ	98962	Dystrofie rohovky, Groenouwův typ I
8	Dvojité Y	99082	Dysphagia lusoria	98969	Dystrofie rohovky, Groenouwův typ II
99075	Dvojitý aortální oblouk	2204	Dysplastická kortikální hyperostóza	98963	Dystrofie rohovky, typ Avellino
141091	Dvojitý nos	65285	Dysplastický gangliocytom mozečku	1871	Dystrofie čípků
217266	Dvojitý nos s nebo bez anorektálních a renálních anomálií	101043	Dysplázie aortální chlopně	1872	Dystrofie čípků a tyčinek
1464	Dvojtoková levá komora	1653	Dysplázie dentinu	293381	Dystrophia Helsinglandica
3427	Dvojtoková levá komora	314721	Dysplázie dentinu typ 1 s mikrodencií a tvarovými odchylkami	293381	Dystrophia Smolandensis
3426	Dvojtoková pravá komora	2763	Dysplázie gracilních kostí	256	DYT1
		168621	Dysplázie hlavy femuru, Meyerův typ	99657	DYT2
		2114	Dysplázie kyčelního kloubu, typ Beukesových	53351	DYT3
		294415	Dysplázie ledvin, jater a pankreatu	98805	DYT4
		2839	Dysplázie pánve a ramene	98808	DYT5a
		325	Dysprotrombinémie	101150	DYT5b
		156731	Dyssegmentální dysplázie, Rollandův-Desbuquoisův typ	98806	DYT6
		1865	Dyssegmentální dysplázie, Silvermanův-Handmakerův typ	53583	DYT9
		85198	Dysspondyloenchondromatóza	36899	DYT11
		256	Dystonia musculorum deformans	71517	DYT12
		210571	Dystonický parkinsonismus s časným nástupem	98807	DYT13
		71517	Dystonie 12	→98808	DYT14
		→98808	Dystonie 14	→36899	DYT15
		210571	Dystonie 16	210571	DYT16
		98811	Dystonie 18	98811	DYT18
				306734	DYT21
				420492	DYT23
				420485	DYT24
				306539	Dědičná akrokeratotická poikiloderma Kindlerové-Wearyho

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2907	Dědičná akrokeratotická poikilodermie, Wearyho typ	330041	Dědičná methemoglobinemie způsobená vrozenou mutací hemoglobinu	327	Dědičný deficit prokonvertinu
93560	Dědičná amyloidová nefropatie způsobená variantou apolipoproteinu A-I	90117	Dědičná motorická a senzorická neuropatie, proximální typ	859	Dědičný deficit transkobalaminu
				227535	Dědičný karcinom prsu
93562	Dědičná amyloidová nefropatie způsobená variantou fibrinogen A alfa-řetězce	314485	Dědičná motorická distální neuropatie s nástupem u mladých dospělých	221061	Dědičný kavernózní angiom mozku
				98434	Dědičný kombinovaný deficit faktorů II, VII, IX a X
93561	Dědičná amyloidová nefropatie způsobená variantou lysozymu	→3460	Dědičná multicentrická osteolýza	98434	Dědičný kombinovaný deficit vitamin K-dependentních koagulačních faktorů
3115	Dědičná areflexní dystasie, Roussyho-Lévyho typ	43115	Dědičná myopatie s laktátovou acidózou způsobená deficitem ISCU	53372	Dědičný myoklonus brady
				47044	Dědičný papilární renální karcinom
352657	Dědičná benigní intraepiteliální dyskeratóza	205	Dědičná nekonjugovaná hyperbilirubinémie	293150	Dědičný pes equinvarus congenitus způsobený bodovými mutacemi PITX1
352657	Dědičná benigní intraepiteliální dyskeratóza rohovky	56	Dědičná ochronóza	293144	Dědičný pes equinvarus congenitus způsobený mikrodeleci 5q31
1416	Dědičná CC	30	Dědičná orotová acidurie	99898	Dědičný sklon k mykobakteriálním nemocem způsobený úplným deficitem IFN- λ R1
100006	Dědičná cerebrální hemoragie s amyloidózou, holandský typ	86923	Dědičná palmoplantární hyperkeratóza, Gamborgův-Nielsenův typ		
100008	Dědičná cerebrální hemoragie s amyloidózou, islandský typ	264675	Dědičná plicní alveolární proteinóza	99898	Dědičný sklon k mykobakteriálním nemocem způsobený úplným deficitem receptoru 1 interferonu gama
282166	Dědičná Creutzfeldtova-Jakobova nemoc	227535	Dědičná rakovina prsu		
100008	Dědičná cystatinová C amyloidní angiopatie	93560	Dědičná renální amyloidóza způsobená variantou apolipoproteinu A-I	289601	Dědičný syndrom mnohočetných kalcifikací arterií a kloubů
166282	Dědičná dysfunkce sinusového uzlu	93562	Dědičná renální amyloidóza způsobená variantou fibrinogen A alfa-řetězce	319462	Dědičný syndrom predispozice k rakovině způsobený bialeickou mutací BRCA2
288	Dědičná eiptocytóza	93561	Dědičná renální amyloidóza způsobená variantou lysozymu	213524	Dědičný syndrom rakoviny vaječníků s určenou lokalizací
168583	Dědičná forma cirhózy dětí severoamerických indiánů	94088	Dědičná renální hypourikémie	164736	Dědičný syndrom rozvinuté spánkové fáze
275777	Dědičná forma plicní arteriální hypertenze	171723	Dědičná slizniční leukokeratóza	53372	Dědičný třes brady
275777	Dědičná forma plicní arteriální hypertenze	268322	Dědičná trombocytopenie s normálními destičkami	137686	Děložní synechie
145	Dědičná forma rakoviny prsu a vaječníků	871	Dědičná vada raménka	439175	Dětská AIS
469	Dědičná fruktosemie	93160	Dědičná vitamin D rezistentní křivice/rachitida	439175	Dětská arteriální cévní mozková příhoda
3111	Dědičná hyperbilirubinémie, Rotorův typ	903	Dědičná von Willebrandova choroba	135	Dětská ataxie s difúzní hypomyelinizací centrálního nervového systému
163	Dědičná hyperferitinémie s vrozenou kataraktou	210141	Dědičná vrozená spastická kvadruplegie		
99878	Dědičná hyperplazie příštítných tělísek	3467	Dědičná xanthinurie	2679	Dětská axonální neuropatie
90368	Dědičná hypotrichosis simplex skalpu	357027	Dědičná/Hereditární forma retinoblastomu	168782	Dětská dezintegrační porucha
289548	Dědičná izolovaná insuficience nadledvin způsobená deficitem CYP11A1	1062	Dědičné neurokutánní angiomy	64280	Dětská epilepsie s absencemi
				93591	Dětská forma nefronoftízy
2334	Dědičná keratitida	168615	Dědičné přetrvávání alfa-fetoproteinu	254857	Dětská letální mitochondriální myopatie
1416	Dědičná kloubní chondrokalcinóza	293381	Dědičné recidivující eroze rohovky	254857	Dětská letální mitochondriální porucha
972	Dědičná kontinuální aktivita svalových vláken	1416	Dědičné ukládání kalcium pyrofosfátu	667	Dětská maligní osteopetróza
				91378	Dědičný angioedém nevyvolaný histaminem
168577	Dědičná kryohydrocytóza s redukováným stomatinem	91378	Dědičný angioedém vyvolaný bradykininem	254864	Dětská myopatie s reverzibilním deficitem cytochrom C oxidázy
				2912	Dětská obrna
168577	Dědičná kryohydrocytóza, typ 2	91378	Dědičný angioneurotický edém	255241	Dětská subakutní nekrotizující encefalopatie s leukodystrofií
104	Dědičná Leberova atrofie	48818	Dědičný deficit ceruloplasminu	255249	Dětská subakutní nekrotizující encefalopatie s nefrotickým syndromem
90045	Dědičná malabsorpce folátu	71278	Dědičný deficit glutaminsyntetázy		
		71278	Dědičný deficit GS		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
255210	Dětská subakutní nekrotizující encefalopatie zděděná po matce	300179	EDS s progresivní kyfaskoliózou, myopatií a ztátou sluchu	82004	Ehlersův-Danlosův syndrom s periventrikulární heterotopii
2768	Dětská tibia vara	286	EDS typ 4	230839	Ehlersův-Danlosův syndrom způsobený deficitem tenascin-X
209908	Dětská řečová apraxie	75497	EDS V		
254864	Dětský reverzibilní deficit cytochrom C oxidázy	1900	EDS VIA	2953	Ehlersův-Danlosův syndrom, artrogryposický typ
		1899	EDS VII		
254864	Dětský reverzibilní deficit respiračního řetězce	99875	EDS VIIA	75501	Ehlersův-Danlosův syndrom, fibronektin deficientní
		99876	EDS VIIB		
231249	E-beta-talasémie	1901	EDS VIIC	75501	Ehlersův-Danlosův syndrom, fibronektinemický typ
2970	Eagleův-Barrettův syndrom	75392	EDS VIII		
40923	Ealesova nemoc	75501	EDS X	285	Ehlersův-Danlosův syndrom, hypermobilní typ
199343	EAST syndrom	2295	EDS XI		
391320	East Texas krvácivá porucha	2953	EDS, artrogryposický typ	285	Ehlersův-Danlosův syndrom, hypermobilní typ
1973	Eastmanův-Bixlerův syndrom	287	EDS, klasický typ		
86880	EATL	2953	EDS, Koshouův typ	287	Ehlersův-Danlosův syndrom, klasický typ
79405	EBJ-I	300179	EDS, kyfaskoliotická forma se ztrátou sluchu		
412181	EBS-AR BP230			2953	Ehlersův-Danlosův syndrom, Koshouův typ
412189	EBS-AR exophilin 5	1900	EDS, kyfaskoliotický typ		
89838	EBS-AR KRT14	1900	EDS, okulaskoliotický typ	1900	Ehlersův-Danlosův syndrom, kyfaskoliotický typ
79400	EBS-loc	75496	EDS, progeroidní typ		
257	EBS-MD	157965	EDS, spondylocheiroidyplastický typ	1900	Ehlersův-Danlosův syndrom, okulaskoliotický typ
158681	EBS-migr	230851	EDS, srdeční valvulární typ		
79397	EBS-MP	230839	EDS, typ podobný klasickému	75392	Ehlersův-Danlosův syndrom, periodontický typ
79401	EBS-O	230845	EDS, typ podobný vaskulárnímu		
158684	EBS-PA	2953	EDS, typ se svalovými kontrakcemi	75496	Ehlersův-Danlosův syndrom, progeroidní typ
89839	EBSS	247820	EDSS		
1880	Ebsteinova anomálie trikuspidální chlopně	247827	EDSS2	157965	Ehlersův-Danlosův syndrom, spondylocheiroidyplastický typ
		178464	Edstromova myopatie		
1880	Ebsteinova malformace	3380	Edwardsův syndrom	230851	Ehlersův-Danlosův syndrom, srdeční valvulární typ
313920	EBV-asociovaný karcinom žaludku	2668	Edwardsův-Pattonův-Dillyové syndrom		
289661	EBV-pozitivní DLBCL ve stáří			90309	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 1
313920	EBVaGC	322	EEC		
199332	ECO syndrom	1896	EEC syndrom	286	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 4
→1896	ECP syndrom	→1896	EEC syndrom bez rozštěpu rtu/patra	75497	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 5
448270	Ectopia cordis	1897	EEM syndrom	1900	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 6A
98813	EDA-ID	101039	EFMR	99875	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 7A
247827	EDCS	2070	EGE	99876	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 7B
293936	EDICT syndrom	183	EGPA	1901	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 7C
1895	Edinburghský syndrom malformace	319218	EHF	75392	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 8
93308	EDM1	312	EHK	198	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 9
93307	EDM4	300179	Ehlers-Danlosův syndrom s progresivní kyfaskoliózou, myopatií a hluchotou	75501	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 10
93311	EDM5			2295	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ 11
261	EDMD	300179	Ehlers-Danlosův syndrom s progresivní kyfaskoliózou, myopatií a ztrátou sluchu	1899	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ arthrochalis multiplex
98863	EDMD1			1899	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ arthrochalis multiplex
98853	EDMD2	300179	Ehlers-Danlosův syndrom, forma kyfaskoliotická s hluchotou	286	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ IV
98855	EDMD3			198	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ IX
90309	EDS I	300179	Ehlers-Danlosův syndrom, kyfaskoliotická forma se ztrátou sluchu	230839	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ podobný klasickému
90318	EDS II				
285	EDS III	300179	Ehlers-Danlosův syndrom, kyfaskoliotická forma se ztrátou sluchu	230845	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ podobný vaskulárnímu
286	EDS IV				
198	EDS IX	75501	Ehlersův-Danlosův syndrom s dysfunkcí destiček způsobenou abnormalitami fibronektinu	2953	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ se svalovými kontrakcemi
82004	EDS s periventrikulární heterotopii				
300179	EDS s progresivní kyfaskoliózou, myopatií a hluchotou				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1899	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ VII	1664	Embryonální disorganizační syndrom	199323	Endoftalmitida
286	Ehlersův-Danlosův syndrom, vaskulární typ	180226	Embryonální karcinom	209959	Endoftalmitida vyvolaná čočkou
1901	Ehlersův-Danlosův syndrom, typ dermatosparaxis	48736	Embryonální karcinom centrálního nervového systému	100082	Endokrinní nádor análního kanálu
		48736	Embryonální karcinom CNS	100079	Endokrinní nádor appendixu
1902	Ehrlichioza	289362	Embryonální karcinom lokalizovaný mimo centrální nervový systém	100079	Endokrinní nádor appendixu
820	Ehrmannův-Sneddonův syndrom		97289	Endokrinní nádor brzlíku	
312	EI	289362	Embryonální karcinom lokalizovaný mimo CNS	100081	Endokrinní nádor rekta
1934	EIEE		100084	Endokrinní nádor středouší	
165991	EIHI	99757	Embryonální rhabdomyosarkom	100080	Endokrinní nádor tlustého střeva
79106	Eikenův syndrom	178315	Embryonální sarkom jater	100086	Endokrinní nádor žlučníku
97214	Eisenmengerův syndrom	654	Embryonální smíšený nádor ledviny	213741	Endometriální adenoidně cystický karcinom
83600	Ekonomova encefalitida	2305	Embryopatie z kyseliny retinové	213716	Endometriální dlaždicobuněčný karcinom
50944	Ekrinní nádory a ektodermální dysplazie	40366	Embryopatie způsobená kyselinou retinovou	213726	Endometriální kapilární karcinom
35737	Ektatický kolobom	139431	EMEA	213746	Endometriální karcinom z přechodných buněk
99102	Ektázie levého ouška	98863	Emerinopatie		213721
99101	Ektázie pravého síňového ouška	1927	Emeryho-Nelsonové syndrom	213711	Endometriální stromální sarkom
→3253	Ektodermální dysplazie ostrova Margarita	261	Emeryova-Dreifussova svalová dystrofie	454723	Endometroidní karcinom ovaria
69084	Ektodermální dysplazie postihující pouze vlasy a nehty	116	EMG syndrom	2022	Endomyokardiální fibroelastóza
		83484	Encefalitida St. Louis	2790	Endosteální hyperostóza, Worthův typ
1809	Ektodermální dysplazie s anomáliemi kůže a mentální retardací	2396	Encefalo-kranio-kutánní lipomatóza		137602
1816	Ektodermální dysplazie, berlínský typ	3205	Encefalofaciální angiomatóza	1937	
		221126	Encefaloklastická proliferativní vaskulopatie	83620	Enterální anendokrinóza
→1071	Ektodermální dysplazie, Rappův-Hodgkinův typ	83601	Encefalopatie asociovaná s autoimunitní thyroiditidou odpovídající na steroidy	141071	Enterální duplikovaná cysta jazyka
1818	Ektodermální dysplazie, trichoodontoonychialní typ		263665	Encefalopatie s intrakraniální kalcifikací a chronickou lymfocytózou likvoru	1177
95496	Ektopická neurohypofýza	51	Encefalopatie s kalcifikací bazálních ganglií	1177	EOCA
99889	Ektopický ACTH sekretující nádor		293955	Encefalopatie s kalcifikací bazálních ganglií	370334
231632	Ektopický aldosteron produkující karcinom	51	Encefalopatie v dětství způsobená deficitem thiaminpyrofosfokinázy	73247	EOE
99889	Ektopický Cushingův syndrom		1020	Encefalopatie způsobená beta-merkaptolaktát-cysteinovou disulfidurii	168829
95712	Ektopie štítné žlázy	1035	Encefalopatie způsobená deficitem GLUT1	73247	EOE
2440	Ektodaktylie		139406	Encefalopatie způsobená deficitem prosaposinu	449566
317	EKV	833	Encefalopatie způsobená deficitem sulfytoxidázy	901	EOE
228240	Elastoderma		210128	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	402035
228243	Elastofibroma dorsi	71277	Encefalopatie způsobená deficitem hydroxykynureninurii	364055	EOE
228254	Elastom		79155	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	256
79148	Elastosis perforans serpiginosa	139406	Encefalopatie způsobená deficitem prosaposinu	75566	EOE
228236	Elastotické strie		833	Encefalopatie způsobená deficitem sulfytoxidázy	2070
221054	Elejaldeův syndrom	210128	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	73247	EOE
33445	Elejalдова choroba		2070	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	3165
2516	Ellisův-Yaleův-Winterův syndrom	79155	Encefalopatie způsobená deficitem hydroxykynureninurii	2070	EOE
1997	Elschingův syndrom		2070	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	2070
96170	Emanuelův syndrom	79155	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	99871	EOE
439212	EMARDD		183	Encefalopatie způsobená deficitem urokanázy	183
1942	EMAS	3205	Encefalotrigeminální syndrom	482	EOE
3226	Embergerův syndrom	83600	Encephalitis lethargica	482	EOE
1914	Embryofetopatie způsobená antagonisty vitamínu K	296	Enchondromatóza	139402	EOE
		83315	Endemický tyfus		EOE
1914	Embryofetopatie způsobená terapií orálními antikoagulancii	876	Endodermální nádor dutiny nosní	251880	EOE
		98974	Endoepitelová dystrofie rohovky	251636	EOE

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
99169	Epiblefaron			247165	Erythroedema polyneuropathia
83314	Epidemický tyfus	289266	Epileptická encefalopatie a mentální retardace s časným nástupem způsobená GRIN2A mutací	315	Erythrokeratoderma "en cocardes"
302	Epidermodysplasia verruciformis			316	Erythrokeratoderma progressiva symmetrica
99977	Epidermoidní karcinom jícnu	353217	Epileptická encefalopatie s globální demyelinizací	317	Erythrokeratoderma variabilis
46487	Epidermolysis bullosa acquisita			171851	Erythrokeratoderma variabilis 3
79404	Epidermolysis bullosa letalis	725	Epileptická encefalopatie s kontinuálními hroty a vlnami během spánku	171851	Erythrokeratoderma variabilis, kamouraský typ
79400	Epidermolysis bullosa simplex dlaní a plosek			317	Erythrokeratoderma variabilis, Mendes da Costa typ
2325	Epidermolysis bullosa simplex s anodoncií/hypodoncií	163703	Epileptický syndrom vázaný na horečnatou infekci	79394	Erythrodermická ichtyóza
79397	Epidermolysis bullosa simplex se skvrnitými pigmentacemi	1819	Epimetafyzární skeletální dysplázie	1955	Erythrokeratodermie s ataxií
		649	Episkopská slepota	50943	Erythrokeratolysis hiemalis
257	Epidermolysis bullosa simplex se svalovou dystrofií	93928	Epispadie	318	Erythroleukémie
		157791	Epiteloidní hemangioendoteliom	1956	Erytromelalgie
89839	Epidermolysis bullosa simplex superficialis	293202	Epiteloidní sarkom	280379	Erythroetická uroporfyrurie asociovaná s myeloidními malignitami
		254698	Epiteloidní trofoblastický nádor	99977	ESCC
412181	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem BP230	37612	Epizodická ataxie s myokymii	2405	Escherův-Hirtův syndrom
		401953	Epizodická ataxie se setřelou řečí	2990	Escobarova varianta syndromu mnohočetných pterygií
412189	Epidermolysis bullosa simplex způsobená deficitem exophilinu 5	37612	Epizodická ataxie, typ 1	2990	Escobarův syndrom
		79135	Epizodická ataxie, typ 3	98981	Esenciální atrofie duhovky
79396	Epidermolysis bullosa simplex, Dowlingův-Mearův typ	79136	Epizodická ataxie, typ 4	2056	Esenciální fruktosurie
		211067	Epizodická ataxie, typ 5	91138	Esenciální kryoglobulinémie
79396	Epidermolysis bullosa simplex, herpetiformis	209967	Epizodická ataxie, typ 6	2843	Esenciální pentosurie
		209970	Epizodická ataxie, typ 7	91138	Esenciální smíšená kryoglobulinémie
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Kőbnerův typ	401953	Epizodická ataxie, typ 8	3318	Esenciální trombocytémie
		97	Epizodická ataxie, typ 2	3318	Esenciální trombocytémie
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Koebnerův typ	53583	Epizodická choreoatetóza/spasticita	247820	ESSS1
		29822	Epizodická spontánní hypotermie	1957	Estezioneuroblastom
79401	Epidermolysis bullosa simplex, typ Ogna	501	EPM2	3318	ET
		263516	EPM3	51188	Ethylmalonová encefalopatie
79400	Epidermolysis bullosa simplex, Weberův-Cockayneho typ	163696	EPM4	983	ETRS
		402082	EPM5	86880	ETTL
312	Epidermolytická hyperkeratóza	280620	EPM6	2892	Euhidrotická ektodermální dysplázie
312	Epidermolytická ichtyóza	435438	EPM7	684	Eulenburgova vrozená paramyotonie
		424027	EPM8	99172	Euryblefaron
2199	Epidermolytická palmoplantární keratoderma	457265	EPM9	1959	Evansův syndrom
166011	Epifyzární dysplázie, Beightonův typ	79278	EPP	444463	Evansův syndrom asociovaný s primární imunodeficiencí
166016	Epifyzární dysplázie, Lowryho typ	2199	EPPK	2990	EVMPS
399329	Epifyzeolýza hlavice femuru	→182050	Epsteinův syndrom	319	Ewingův sarkom
399329	Epifyzeolýza kyčle	85438	ERA	83313	Exantematózní horečka
399329	Epifyzeolýza proximálního femuru	229	Erdheimova nemoc	289586	Exfoliativní ichtyóza
141077	Epignathus	35687	Erdheimova-Chesterova nemoc	→955	Exnerův syndrom
		293381	ERED	321	EXT1/EXT2-CDG
1929	Epilepsia partialis continua dětského věku	160148	Erodovaná polypoidní hyperplázie	231632	Extra-adrenální aldosteron produkující karcinom
1951	Epilepsie - teleangiektázie	→79500	Eronenův-Somerův-Gustafssonův syndrom	100022	Extracelulární plazmocytom měkké tkáně
391316	Epilepsie mezeitemporálního laloku s nástupem u kojenců, s těžkou kognitivní regresí	222	Erozivní pustulární dermatóza skalpu	182127	Extragonadální germinom
		228264	Eruptivní kolagenom	883	Extragonadální teratom
1942	Epilepsie s myoklonicko-astatickými křečemi	90000	Erythema elevatum diutinum		
		231031	Erythema palmaris hereditarium		
1942	Epilepsie s myoklonicko-atonickými křečemi	634	Erythroderma ichthyosiforme congenitum		
86911	Epilepsie s myoklonickými absencemi	312	Erythroderma ichthyosiformis congenita bullosa		
65683	Epilepsie způsobená FCD				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
280811	Extralobární vrozená bronchopulmonární sekvestrace	209959	Fakoalergická endoftalmitida	199279	Familiární angioliipomatóza
2800	Extramamární Pagetova nemoc	209959	Fakoanafylaktická endoftalmitida	91378	Familiární angioneurotický edém
86850	Extramedulární myeloidní nádor	209959	Fakoanafylaktická endoftalmitida	3324	Familiární anomálie v trombomodulinu
100002	Extraneurální perineuriom	209959	Fakoantigenní endoftalmitida	615	Familiární atriální myxom
52417	Extranodální B-lymfom z marginální zóny	352636	Falangeální mikrogeodický syndrom	436242	Familiární atriální tachyarytmie a infrahisální porucha vedení
86879	Extranodální nazální NK/T-buněčný lymfom	352636	Falangeální osteolýza	300359	Familiární atypická chladová kopřivka
370334	Extraoseální Ewingův nádor	63442	Falango-epifyzární dysplázie tvaru anděla	47045	Familiární autoinflamatorní syndrom vyvolaný chladem
370334	Extraoseální Ewingův nádor	3303	Fallotova tetralogie	86820	Familiární avaskulární nekróza hlavice femuru
370334	Extraoseální Ewingův sarkom	86814	FAME	2841	Familiární benigní chronický pemfigus
370334	Extraoseální Ewingův sarkom	166282	Familiární "sick sinus" syndrom	405	Familiární benigní hyperkalcemie
168829	Extraovariální primární peritoneální karcinom	733	Familiární adenomatózní polypóza	405	Familiární benigní hypokalciurická hyperkalcemie
209916	Extraskelální myxoidní chondrosarkom	261584	Familiární adenomatózní polypóza způsobená del(5)(q22.2)	402075	Familiární bikuspidální aortální chlopeň
90079	Extravazace u léčby antracykliny	261584	Familiární adenomatózní polypóza způsobená mikrodeleci 5q22.2	231160	Familiární bobulovité aneurysma
251927	Extraventrikulární neurocytom	261584	Familiární adenomatózní polypóza způsobená monozomií 5q22.2	36382	Familiární CAD
93930	Extrofie močového měchýře	404	Familiární adrenální adenom	1416	Familiární CC
99976	Ezofageální adenokarcinom	95700	Familiární adrenální hypoplázie s chybějícím hypofyzárním LH	892	Familiární cerebeloretinální angiomatóza
411696	Ezofageální eosinofilie rezpozivní na léčbu inhibitory protonové pumpy	95700	Familiární adrenální hypoplázie s chybějícím hypofyzárním luteinizačním hormonem	221061	Familiární cerebrální kavernom
418945	Ezofageální karcinom, typ slinné žlázy	95700	Familiární adrenální hypoplázie, miniaturní typ	221061	Familiární cerebrální kavernózní malformace
930	Ezofagokardiální achalázie	95700	Familiární adrenální hypoplázie, miniaturní typ	231160	Familiární cerebrální sakulární aneurysma
35909	F5F8D	86814	Familiární adultní myoklonická epilepsie	47045	Familiární chladová kopřivka
957	F syndrom	98880	Familiární afibrinogenémie	300359	Familiární chladová kopřivka s běžnou variabilní imunodeficiencí
95	FA	88619	Familiární akutní nekrotizující encefalopatie	247868	Familiární chladový autozánětlivý syndrom, typ 2
324	Fabryho nemoc	319465	Familiární AML	1428	Familiární chondromalázie pately
221083	Facální hemispasmus	85450	Familiární amyloidní nefropatie	1428	Familiární chondromalázie česky
1969	FACES syndrom	238269	Familiární amyloidní nefropatie způsobená variantou apolipoproteinu A-II	3197	Familiární choroba s úlekovými reakcemi
141051	Faciální dermoidní cysta	85447	Familiární amyloidní polyneuropatie, typ I (portugalsko-švédsko-japonský typ)	922	Familiární chybění nazálních řasinek
3237	Facio-audio-symfalangismus	85448	Familiární amyloidní polyneuropatie, typ IV	444490	Familiární chylomikronémie
1974	Facio-digito-genitální syndrom, kuvajtský typ	93560	Familiární amyloidová nefropatie způsobená variantou apolipoproteinu A-I	1416	Familiární CPPD
2048	Facio-faryngo-gloso-mastikatorní diplegie	93562	Familiární amyloidová nefropatie způsobená variantou fibrinogen A alfa-řetězce	211	Familiární cylindromatóza
1300	Facio-genito-popliteální syndrom	93561	Familiární amyloidová nefropatie způsobená variantou lysozymu	93953	Familiární cysta ductus thyreoglossus
2143	Facio-okulo-akustiko-renální syndrom	85448	Familiární amyloidóza, finský typ	425	Familiární deficit apoA-I
374	Facioaurikulovertebrální sekvence	228277	Familiární anetoderma	309020	Familiární deficit apoC-II
915	Faciogigitogenitální syndrom	86	Familiární aneurysma břišní aorty	309020	Familiární deficit apolipoproteinu C-II
915	Faciogenitální dysplázie	91387	Familiární aneurysma hrudní aorty s disekcí aorty	169085	Familiární deficit CD8
1973	Faciokardiorenální syndrom	93561	Familiární amyloidová nefropatie způsobená variantou lysozymu	361	Familiární deficit glukokortikoidů
3071	Faciokutaneoskeletální syndrom	85448	Familiární amyloidóza, finský typ	79293	Familiární deficit LCAT
269	Facioscapulohumerální dystrofie	228277	Familiární anetoderma	309015	Familiární deficit lipoproteinové lipázy
269	Facioscapulohumerální myopatie	86	Familiární aneurysma břišní aorty	313808	Familiární demence, Neumannův typ
269	Facioscapulohumerální svalová dystrofie	91387	Familiární aneurysma hrudní aorty s disekcí aorty	71290	Familiární destičkový syndrom
300359	FACU	91387	Familiární aneurysma hrudní aorty s disekcí aorty	71290	Familiární destičkový syndrom s predispozicí k akutní myeloidní leukémii
306550	FADD-vázaná imunodeficience				
994	FADS				
882	FAH deficit				
329308	FAHN				
→168569	Faisalabadská histiocytóza				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
26106	Familiární difuzní nádor žaludku	403	Familiární hyperaldosteronismus, typu I	448348	Familiární infantilní gigantismus způsobený bodovou mutací
26106	Familiární difuzní žlučední nádor			448372	Familiární infantilní gigantismus způsobený dup(X)q(26)
85169	Familiární digitální artropatie a brachydaktylie	79506	Familiární hyperalfalipoproteinémie	448372	Familiární infantilní gigantismus způsobený mikroduplikací Xq26
		238475	Familiární hypercholanémie		
300751	Familiární dilatační kardiomyopatie s převodním defektem, způsobená mutací v LMNA	178345	Familiární hyperestrogenismus	448372	Familiární infantilní gigantismus způsobený mikroduplikací Xq26
229	Familiární disekce aorty	682	Familiární hyperkalemická hypertenze	300547	Familiární infantilní hyperkalcémie s potlačenými intaktními paratyroidálními hormony
36382	Familiární disekce cervikální tepny		Familiární hyperkalemická periodická paralýza		
1885	Familiární dislokace čočky	99878	Familiární hyperplazie příštítných tělísek	352582	Familiární infantilní myoklonická epilepsie
18	Familiární distální primární acidóza				
75376	Familiární drúzy	397685	Familiární hyperprolaktinémie	225154	Familiární infantilní striatonigrální degenerace
1764	Familiární dysautonomie	99763	Familiární hyperreninemický hypoaldosteronismus, typ 1	225154	Familiární infantilní striatonigrální nekróza
314381	Familiární dysautonomie s kontrakturami		Familiární hyperreninemický hypoaldosteronismus, typ 2		
98881	Familiární dysfibrinogemie	424	Familiární hypertyreoidismus způsobený mutacemi v TSH receptoru	231160	Familiární intrakraniální sakulární aneurysma
2808	Familiární dysfunkce hlasivek			217656	Familiární izolovaná ARVC
324588	Familiární dyskineze a faciální myokymie	427	Familiární hypoaldosteronismus	217656	Familiární izolovaná ARVD
93333	Familiární dysplazie pánve a lopatky	425	Familiární hypoalfalipoproteinémie	217656	Familiární izolovaná arytmogenní dysplazie pravé komory
2762	Familiární ektopická osifikace	248408	Familiární hypodysfibrinogemie		
85110	Familiární encefalopatie s inkluzními tělísky neuroserpinu	101041	Familiární hypofibrinogemie	293888	Familiární izolovaná arytmogenní dysplazie s převahou levé komory
165805	Familiární epileptický syndrom	405	Familiární hypokalciurická hyperkalcemie	293910	Familiární izolovaná arytmogenní dysplazie s převahou pravé komory
90042	Familiární erytrocytóza			93372	Familiární hypokalciurická hyperkalcémie, typ 1
225968	Familiární esenciální trombocytémie	101049	Familiární hypokalciurická hyperkalcémie, typ 2	293888	Familiární izolovaná arytmogenní kardiomyopatie levé komory
85195	Familiární expanzibilní osteolýza			101050	Familiární hypokalciurická hyperkalcémie, typ 2
891	Familiární exsudativní vitreoretinopatie	440	Familiární hypospadie	217656	Familiární izolovaná arytmogenní kardiomyopatie pravé komory
29072	Familiární feochromocytom a paragangliom			225154	Familiární IBSN
334	Familiární fibrilace síní	1677	Familiární idiopatická dilatace pravé síně	217656	Familiární izolovaná arytmogenní komorová dysplazie
98820	Familiární fokální epilepsie s variabilními ložisky			293910	Familiární izolovaná arytmogenní komorová dysplazie, klasická forma
1020	Familiární forma Alzheimerovy nemoci	154	Familiární idiopatická dilatační kardiomyopatie	217656	Familiární izolovaná arytmogenní komorová kardiomyopatie
3416	Familiární generalizovaná kortikální hyperostóza	93213	Familiární idiopatický nefrotický na steroidy rezistentní syndrom s fokální segmentální glomerulosklerózou	293899	Familiární izolovaná arytmogenní komorová kardiomyopatie, biventrikulární forma
231040	Familiární generalizovaná lentiginóza			93213	Familiární idiopatický nefrotický na steroidy rezistentní syndrom s fokální segmentální hyalinózou
99819	Familiární gestační tyreotoxikóza	93214	Familiární idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s difuzní proliferací mesangia	2238	Familiární izolovaná hypoparatyreóza
540	Familiární hemofagocytující lymfocytóza			93217	Familiární idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s difuzní sklerózou mesangia
32960	Familiární hibernská horečka	93216	Familiární idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s minimálními změnami	189466	Familiární izolovaná hypoparatyreóza způsobená porušenou sekrecí PTH
540	Familiární HLH			656	Familiární idiopatický steroid-rezistentní nefrotický syndrom
403	Familiární hyperaldosteronismus, typ 1	225154	Familiární infantilní bilaterální nekróza striata	75249	Familiární izolovaná restriční kardiomyopatie
404	Familiární hyperaldosteronismus, typ 2			411788	Familiární izolovaná trichomegalie
251274	Familiární hyperaldosteronismus, typ 3	300373	Familiární infantilní gigantismus		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
314777	Familiární izolovaný adenom hypofýzy	401942	Familiární mediánní rozštěp horního a spodního rtu	1333	Familiární pankreatická rakovina
397685	Familiární izolovaný deficit prolaktinového receptoru	99361	Familiární medulární karcinom štítné žlázy	97290	Familiární papilární karcinom štítné žlázy s renální papilární neoplázií
96	Familiární izolovaný deficit vitamínu E	35858	Familiární megaloblastická anémie	319487	Familiární papilární nebo folikulární tyroidní karcinom
99879	Familiární izolovaný hyperparathyroidismus	165805	Familiární meziální epilepsie spánkového laloku s febrilními záchvaty	99877	Familiární parathyroidální adenom
209886	Familiární juvenilní dnová nefropatie	276399	Familiární MNG	98820	Familiární parciální epilepsie s variabilními ložisky
180176	Familiární juvenilní gigantomastie	523	Familiární mnohočetná kožní leiomyomatóza	2348	Familiární parciální lipodystrofie, Dunniganův typ
180176	Familiární juvenilní hypertrofie prsu	199276	Familiární mnohočetná lipomatóza	79084	Familiární parciální lipodystrofie, Köbberlingův typ
209886	Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie asociovaná s UMOD	263662	Familiární mnohočetné meningomy	79084	Familiární parciální lipodystrofie, typ 1
209886	Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie, typ 1	624	Familiární mnohočetné nevi flammei	2348	Familiární parciální lipodystrofie, typ 2
217330	Familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie, typ 2	35909	Familiární mnohočetný deficit koagulačních faktorů	79083	Familiární parciální lipodystrofie, typ 3
456333	Familiární karcinoid tenkého střeva	338	Familiární mnohočetný fibrofolikulom	97	Familiární paroxysmální ataxie
1333	Familiární karcinom pankreatu	231040	Familiární mnohočetný lentiginózní syndrom bez systémového postižení	98809	Familiární paroxysmální kinezigenní dyskineze
1331	Familiární karcinom prostaty	867	Familiární mnohočetný trichoepiteliom	342	Familiární paroxysmální polyserozitida
227535	Familiární karcinom prsu	99361	Familiární MTC	228140	Familiární paroxysmální ventrikulární fibrilace, jiný než Brugadaův typ
1768	Familiární kaudální dysgeneze	276399	Familiární multinodulární struma	871	Familiární PCCD
221061	Familiární kavernózní angiom mozku	3000	Familiární mužská předčasná puberta	199315	Familiární pes equinavarus s nebo bez dalších anomálií dolních končetin
221061	Familiární kavernózní hemangiom mozku	3000	Familiární mužská předčasná puberta závislá na gonadotropinu	293150	Familiární pes equinavarus způsobený bodovými mutacemi PITX1 genu
493	Familiární keratoakantom	3000	Familiární mužská předčasná puberta závislá na gonadotropinu	293144	Familiární pes equinavarus způsobený mikrodeleci 5q31
293936	Familiární keratokonus s kataraktou	3000	Familiární mužská testotoxikóza	238578	Familiární pes equinavarus způsobený mikroduplikací 17q23.1q23.2
1416	Familiární kloubní chondrokalcinóza	53715	Familiární nádorová kalcinóza	98809	Familiární PKD
352582	Familiární kojenecká myoklonická epilepsie	922	Familiární nazální acilie	275777	Familiární plicní arteriální hypertenze
440437	Familiární kolorektální karcinom, typ X	75249	Familiární nebo idiopatická restriční kardiomyopatie	733	Familiární polypóza střev
86814	Familiární kortikální myoklonický tremor a epilepsie	569	Familiární nebo sporadická hemiplegická migréna	261584	Familiární polypóza střeva způsobená monozomií 5q22.2
319189	Familiární kortikální myoklonus	209886	Familiární nefropatie s dnou	314022	Familiární polypóza žlázek fundu s karcinomem žaludku
280406	Familiární kortikorezistentní nefrotický syndrom se senzoreurální hluchotou	656	Familiární nefrotický syndrom	99810	Familiární porencefalie
53296	Familiární kožní kolagenom	424	Familiární neimunitní hypertyreoidismus	443062	Familiární porphyria cutanea tarda
523	Familiární kožní a děložní leiomyomatóza	205	Familiární nekonjugovaná hyperbilirubinémie	71290	Familiární porucha destiček s asociovanou myeloidní malignitou
85453	Familiární kožní amyloidóza	306658	Familiární normofosfatemická tumorová kalcinóza	2196	Familiární primární hypomagnesémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou s vážným postižením očí
3267	Familiární lambdoidní synostóza	443236	Familiární ortostatická tachykardie způsobená deficitem norepinefrinového transportéru	34527	Familiární primární hypomagnesémie s normokalciurií a normokalcémií
2295	Familiární laxita kloubů	435329	Familiární osifikující fibrom	31043	Familiární primární hypomagnezémie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou bez těžkého postižení očí
523	Familiární leiomyomatóza a renální nádor	251262	Familiární osteochondritis dissecans		
523	Familiární leiomyomatóza s renálním karcinomem	2769	Familiární osteodysplázie, Andersonův typ		
231040	Familiární lentigines profusa	2801	Familiární osteoektasie		
871	Familiární Lenègrova nemoc	86820	Familiární osteonekróza hlavice femuru		
871	Familiární Levova nemoc	79093	Familiární osteoskleróza s abnormalitami nervového systému a meningů		
871	Familiární Levova-Lenègrova nemoc				
85192	Familiární léze lebky tvaru koblih				
75381	Familiární makulární edém				
618	Familiární maligní melanom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
353220	Familiární primární lokalizovaná kožní amyloidóza	300345	Familiární SLE	1020	Familiární časná forma Alzheimerovy nemoci
		2903	Familiární spontánní pneumotorax		
65748	Familiární primární samouzdravný skvamózní epitelom kůže, Fergusonův-Smithův typ	1325	Familiární streblodaktylie s amino-acidurií	319487	Familiární čistý nemedulární karcinom štítné žlázy
		342	Familiární středozezemská horečka	404560	FAMMM syndrom
280397	Familiární prionové onemocnění podobné Alzheimerově nemoci	733	Familiární střevní polypóza	84	Fanconioho anemie
		404560	Familiární syndrom dysplastických névů	84	Fanconioho pancytopenie
79146	Familiární progresivní hyperpigmentace	391384	Familiární syndrom epizodických bolestí	2088	Fanconioho-Bickelova choroba
280628	Familiární progresivní hyperpigmentace a hypopigmentace		Familiární syndrom epizodických bolestí	733	FAP
		391392	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením dolní končetiny	261584	FAP způsobená monozomií 5q22.2
871	Familiární progresivní převodní porucha		Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením horní poloviny těla	333	Farberova lipogranulomatóza
		391389	Familiární syndrom epizodických bolestí s predominantním postižením horní poloviny těla	333	Farberova nemoc
871	Familiární progresivní srdeční blokáda	51083	Familiární syndrom krátkého QT	99906	Farmářská plíce
313808	Familiární progresivní subkortikální glióza	500	Familiární syndrom mnohočetných lenitginózních névů	231426	Faryngo-cerviko-brachiální slabost
		404560	Familiární syndrom s atypickými pigmentovými skvrnami	231426	Faryngo-cerviko-brachiální varianta GBS
1767	Familiární progresivní vestibulokochleární dysfunkce	404560	Familiární syndrom s Clarkovými névy	231426	Faryngo-cerviko-brachiální varianta Guillain-Barrého syndromu
741	Familiární prolaps mitrální chlopně	170	Familiární syndrom vlněných vlasů	231426	Faryngo-cerviko-brachiální varianta Guillainova-Barrého syndromu
90044	Familiární pseudohyperkalemie	170	Familiární syndrom vlněných vlasů	2792	Farův-Chlupáčkové syndrom
→3202	Familiární pseudohyperkalémie, typ 1	370034	Familiární syringomyelie	1915	FAS
1675	Familiární pyrimidinémie	300345	Familiární systémový lupus erythematodes	3261	FAS deficit
227535	Familiární rakovina prsu	91387	Familiární TAAD	1915	FASD
		98819	Familiární temporální epilepsie	→97229	Fasiova-Londeho nemoc
79147	Familiární reaktivní perforující kolagenóza	71493	Familiární trombocytémie	164736	FASPS
46348	Familiární rektální bolest	71493	Familiární trombocytóza	166105	FASTKD2-vázaná infantilní mitochondriální encefalomyopatie
69126	Familiární rekurentní artritida	329319	Familiární trombocytóza s transverzní končetinovou poruchou	1055	Fatální aneurysma levé komory srdeční
2809	Familiární rekurentní periferní obrna	93583	Familiární TTP	466	Fatální familiární insomnie
85450	Familiární renální amyloidóza	95716	Familiární tyreoidální dys hormonogeneze	1561	Fatální infantilní deficit COX
		53372	Familiární třes brady	1561	Fatální infantilní deficit cytochrom C oxidázy
93560	Familiární renální amyloidóza způsobená variantou apolipoproteinu A-I	1416	Familiární ukládání kalcium pyrofosfátu	166073	Fatální infantilní encefalopatie s mitochondriálními poruchami dýchacího řetězce
		36383	Familiární vaskulární leukoencefalopatie	166063	Fatální infantilní encefalopatie s olivopontocerebelární hypoplázií
238269	Familiární renální amyloidóza způsobená variantou apolipoproteinu A-II	289365	Familiární vezikoureterální reflux	289527	Fatální infantilní HCM způsobená deficitem mitochondriálního komplexu I
93561	Familiární renální amyloidóza způsobená variantou lysozymu	2604	Familiární viscerální myopatie	280553	Fatální infantilní hypertonická myofibrilární myopatie
69076	Familiární renální glykosurie	101351	Familiární vrozená izolovaná asplenie		
284247	Familiární retinální arteriální makroaneurysma	238722	Familiární vrozená kontralaterální synkineze	289527	Fatální infantilní hypertrofická kardiomyopatie způsobená deficitem mitochondriálního komplexu I
231108	Familiární rhabdoidní nádor	91498	Familiární vrozená obrna trochleárního nervu	289527	Fatální infantilní hypertrofická kardiomyopatie způsobená deficitem NADH-CoQ reduktázy
→168569	Familiární Rosaïova-Dorfmanova choroba	451612	Familiární vrozená obstrukce ductus nasolacrimalis		
3135	Familiární Scheuermannova juvenilní kyfóza	238722	Familiární vrozené zrcadlové pohyby	289527	Fatální infantilní hypertrofická kardiomyopatie způsobená deficitem NADH-koenzym Q reduktázy
		95494	Familiární vrozený hypopituitarismus		
3135	Familiární Scheuermannova nemoc	289365	Familiární VUR		
→168569	Familiární SHML	1799	Familiární vývojová dysfázie		
→168569	Familiární sinus hystiocytosis s masivní lymfadenopatií				
436242	Familiární síňová tachyarytmie a infrahisální porucha vedení				
168624	Familiární skafocefalie, McGillivrayův typ				
2678	Familiární skvrny café-au-lait				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1561	Fatální infantilní kardoencefalomyopatie způsobená deficitem cytochrom C oxidázy	238621	Fekální inkontinence v důsledku ileo pouch anální anastomózy	69063	Fetomaternální aloimunizace s antenatálními glomerulopatiemi
		53693	Fellmanové nemoc	891	FEVR
17	Fatální kojenecká laktátová acidóza s methylmalonovou acidurií	47612	Feltyho syndrom	254492	FFA
		1987	Femorální agenze/hyoplázie	398166	FFDD
168566	Fatální mitochondriální onemocnění způsobené kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace 3	1987	Femorální interkalární meromelie	398173	FFDD
		1988	Femoro-faciální syndrom	79133	FFDD1
391343	Fatální postvirové neurodegenerativní onemocnění	294977	Femorotibiofibulární interkalární transverzální meromelie	1807	FFDD3
		60015	Fenestrae parietales symmetricae	398189	FFDD4
439854	Fatální vrozená hypertrofická kardiomyopatie způsobená glykogenózou	85110	FENIB	79133	FFDD typ I
		1919	Fenobarbitalová embryopatie	398173	FFDD typ II
439854	Fatální vrozená hypertrofická kardiomyopatie způsobená GSD	1184	Fentonův-Wilkinsonův-Toselandův syndrom	1807	FFDD typ III
		2209	Fenylketonurická embryopatie	398189	FFDD typ IV
439854	Fatální vrozená hypertrofická kardiomyopatie způsobená strádáním glykogenu	716	Fenylketonurie	98820	FFEVF
		226	Fenylketonurie, typ 2	1988	FFS
2064	Faulkův-Epsteinův-Jonesův syndrom	1912	Fenylketonurie	2019	FFU komplex
405	FBH	45358	Fenylketonurie, typ 2	313855	FGFR2-vázaná dysplázie s pokrivenými dlouhými kostmi
405	FBHH	391384	Fenylketonurie, typ 2	1305	FGLDS
		65748	Fenylketonurie, typ 2	391641	FGLDS1
404451	FBLN1-vázaný syndrom zahrnující opožděný vývoj, anomálie centrálního nervového systému a syndaktylii	2180	Fenylketonurie, typ 2	391646	FGLDS2
		397922	Fenylketonurie, typ 2	403	FH1
47045	FCAS	2180	Ferliniové-Ragnové-Calzolariové syndrom	404	FH2
247868	FCAS2	397922	Fero-cerebro-kutánní syndrom	251274	FH3
440437	FCCTX	853	Fetální a novorozenecká aloimunitní trombocytopenie	403	FH-I
98970	FCD	40366	Fetální acitretinový/etretinátový syndrom	404	FH-II
268961	FCD typ I	1915	Fetální alkoholový syndrom	251274	FH-III
268973	FCD typ Ia	1908	Fetální aminopterinový syndrom	→168569	FHC
268980	FCD typ Ib	1041	Fetální anasarka	401920	FHCC
268987	FCD typ Ic	294	Fetální cytomegalovirový syndrom	405	FHH
269001	FCD typ IIa	85212	Fetální Gaucherova choroba	93372	FHH typ 1
269008	FCD typ IIb	1912	Fetální hydantoinový syndrom	101049	FHH, typ 2
268994	FCD type II	1912	Fetální hydantoinový syndrom	101050	FHH, typ 3
272	FCMD	1912	Fetální hydantoinový syndrom	99763	FHHA1
86814	FCMTE	1041	Fetální hydroks	99764	FHHA2
99654	FCPD	457	Fetální ichthyóza, typ harlekýn	31043	FHHNC bez těžké oční poruchy
3071	FCS syndrom	1909	Fetální indometacinový syndrom	2196	FHHNC s vážným postižením očí
47045	FCU	1910	Fetální jodový syndrom	263479	FHI
324588	FDFM	370076	Fetální karbamazepinový syndrom	397618	FHONDA syndrom
26106	FDGC	1911	Fetální kokainový syndrom	1988	FHUFs
412022	FDLAB syndrom	1917	Fetální methylrtořový syndrom	251601	Fibrilární astrocytom
71290	FDP/AML syndrom	1918	Fetální minoxidilový syndrom	93562	Fibrinogen A alfa-řetězec amyloidóza
98974	FECD	295	Fetální parvovirový syndrom	439881	Fibrinózní bronchitida
→182050	Fechtnerův syndrom	284362	Fetální plicní intersticiální nádory	2021	Fibrochondrogeze
79292	FED	1906	Fetální syndrom indukovaný kyselinou valproovou	337	Fibrodisplasia ossificans progressiva
247165	Feerova nemoc	3312	Fetální thalidomidový syndrom	122	Fibrofolikulomy s trichodiscomy a akrochordony
98969	Fehrové dystrofie rohovky	1913	Fetální trimetadionový syndrom	99654	Fibrokalkulózní pankreatický diabetes
1192	Feigenbaumův-Bergeronův-Richardsonův syndrom	1906	Fetální valproátový syndrom	99654	Fibrokalkulózní pankreatopatie
1305	Feingoldův syndrom	1914	Fetální warfarinový syndrom	401920	Fibrolamelární hepatocelulární karcinom
391641	Feingoldův syndrom, typ 1	290	Fetální zarděnkový syndrom	401920	Fibrolamelární hepatokarcinom
391646	Feingoldův syndrom, typ 2	95431	Feto-fetální transfuzní syndrom	199267	Fibromatóza s inkluzními tělísky
				79105	Fibromyxosarkom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
84090	Fibronektinová glomerulopatie	276399	FMNG	300552	Folikulární cholangitida a pankreatitida
2030	Fibrosarkom	3000	FMPP	69745	Folikulární dyskeratom
63999	Fibrotizující mediastinitida	319487	FNMTC	218	Folikulární keratóza
249	Fibrózní kostní dysplázie	2143	FOAR syndrom	525	Folikulární lichen planus
93323	Fibulární hemimelie	79093	Foixův-Alajouaninův syndrom	545	Folikulární lymfom
93323	Fibulární longitudinální meromelie	2048	Foixův-Charvanyho-Marieův syndrom	300552	Folikulární pankreatocholangitida
29207	Fiessingerova-Leroyova choroba	308013	Fokální akrální hyperkeratóza	79100	Folliculitis ulerythematososa reticulate
29207	Fiessingerův-Leroyův-Reiterův syndrom	83451	Fokální cemento-kostní dysplázie	337	FOP
2756	Figuerův syndrom	2092	Fokální dermální hypoplázie	99108	Foramen ovale patens
99879	FIHPT	163681	Fokální epilepsie na podkladě kortikální dysplázie	60015	Foramina parietalia permagna
3255	Filippiho syndrom	352587	Fokální epilepsie, mentální retardace a cerebro-celebrální malformace	366	Forbesova nemoc
352712	FILS syndrom	398166	Fokální faciální dermální dysplázie	51208	Formiminoglutamová acidurie
352582	FIME	398173	Fokální faciální dermální dysplázie 2, Brauerův-Setleisův typ	3238	Forneyův syndrom
1272	Fineho-Lubinského syndrom	1807	Fokální faciální dermální dysplázie 3, Setleisův typ	3238	Forneyův-Robinsonův-Pascoův syndrom
209335	Finkelova nemoc	79133	Fokální faciální dermální dysplázie, Brauerův typ	436	Fosfoetanolaminurie
2036	Finlayův-Marksův syndrom	79133	Fokální faciální dermální dysplázie, typ 1	247667	Fosfoetanolaminurie s nástupem v dětství
609	Finnishova tibiální svalová dystrofie	398189	Fokální faciální dermální dysplázie, typ 4	85162	FOSMN syndrom
399086	Finská distální myopatie s nástupem na horních končetinách	79133	Fokální faciální dermální dysplázie, typ I	330064	Fotosenzitivní dermatitida
839	Finská vrozená nefróza	398189	Fokální faciální dermální dysplázie, typ 4	166409	Fotosenzitivní epilepsie
1825	Finucanův-Kurtzův-Scottův syndrom	79133	Fokální faciální dermální dysplázie, typ I	3219	Fountainův syndrom
314777	FIPA	398173	Fokální faciální dermální dysplázie, typ II	2253	Foveální hypoplázie asociovaná s presenilní kataraktou
163703	FIRES	1807	Fokální faciální dermální dysplázie, typ III	99000	Foveomakulární dystrofie s choroidální neovaskularizací s manifestací v dospělosti
98919	Fisherův syndrom	398189	Fokální faciální dermální dysplázie, typ IV	99000	Foveomakulární dystrofie s manifestací v dospělosti
141022	Fistula druhé branchiální štěrbiny	398189	Fokální faciální preaurikulární dysplázie	99000	Foveomakulární viteliformní dystrofie s nástupem v dospělosti
141013	Fistula první branchiální štěrbiny	2019	Fokální femorální deficiencie	221126	Fowlerův syndrom
141030	Fistula třetí branchiální štěrbiny	221083	Fokální myoklonus tváře	1799	FOXP2 asociovaná dysfázie
141037	Fistula čtvrté branchiální štěrbiny	48918	Fokální myozitida	275777	FPAH
840	Fistulózní vegetativní verukózní hydradenom	48918	Fokální nodulární myozitida	280628	FPHH
2823	Fitzsimmonsův-Guilbertové syndrom	2200	Fokální palmoplantární a gingivální hyperkeratóza	353220	FPLCA
2824	Fitzsimmonsův-McLachlanův-Gilbertův syndrom	2200	Fokální palmoplantární a gingivální keratoderma	79084	FPLD1
2820	Fitzsimmonsův-Walsonův-Mellorův syndrom	370002	Fokální palmoplantární keratoderma s kloubními keratózami	2348	FPLD2
3092	Fixovaná subaortální stenóza	443804	Fokální stiff-person syndrom	79083	FPLD3
293812	Fixovaný pigmentovaný erytém	443804	Fokální syndrom ztuhlé končetiny	280356	FPLD4
209886	FJHN asociovaná s UMOD	294975	Fokómelie horní končetiny	435660	FPLD6
209886	FJHN typ 1	2879	Fokómelie, Schinzelův typ	71290	FPS/AML syndrom
217330	FJHN typ 2	79459	Folikulární atrofoderma a bazaliom	313808	FPSG
79293	FLD	113	Folikulární atrophoderma a bazaliom	69126	FRA
75508	Flebektatická osteohypoplastická angiodysplázie	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	284247	FRAM
98970	Fleck dystrofie rohovky	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	861	Franceschetti-Zwahlen-Klein syndrom
409	Flegelova choroba	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	861	Franceschettiho syndrom
284362	FLIT	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	861	Franceschettiho-Kleinův syndrom
83451	Floridní cemento-kostní dysplázie	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	98972	Francoisova centrální cloudy dystrofie
83451	Floridní kostní dysplázie	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	2523	Franekův-Bockerův-Kahlenův syndrom
2045	FLOTCH syndrom	113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom		
99734	Fluktuující myotonie				
2047	Flynnův-Airdův syndrom				
69063	FMAIG				
342	FMF				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
100026	Franklinova nemoc	391641	FS1	79238	Galaktosémie, typ 3
137834	Frankův-ter Haarův syndrom	391646	FS2	351	Galaktosialidóza
98970	Françoisova-Neetensova skvrnitá dystrofie rohovky	243	FSH-rezistentní ovária	79238	GALE-D
2108	Françoisův dyscefalický syndrom	243	FSH-RO	308473	GALE-D v erythrocytech
79149	Françoisův syndrom	269	FSHD	79237	GALK-D
2052	Fraserův syndrom	269	FSH dystrofie	2065	Gallowayův-Mowatův syndrom
347	Frasierův syndrom	275872	FTD-ALS	2065	Galowayův syndrom
908	fraX syndrom	275872	FTD-MND	100026	Gama HCD
908	FRAXA syndrom	98974	Fuchsova endotelová dystrofie rohovky	22	Gama-hydroxybutyrátová acidurie
100973	FRAXE mentální retardace	263479	Fuchsova heterochromní iridocyklitida	353	Gama-sakrokanalopatie
100974	FRAXF syndrom	263479	Fuchsova heterochromní iridocyklitida	2325	Gamborgův-Nielsenův syndrom
95	FRDA	2854	Fuhrmann-Riegerové-de Sousaův syndrom	3035	Gameův-Friedmanův-Paradiceho syndrom
1147	Freemanův-Sheldonův syndrom	2854	Fuhrmannův syndrom	682	Gamstorpova epizodická adynamie
2053	Freemanův-Sheldonův syndrom	349	Fukosidóza	682	Gamstorpova nemoc
2673	Freire Maiaův-Pinheirové-Opitzův syndrom	→85199	Fukudaův-Miyanomaeův-Nakataův syndrom	382	GAMT deficit
2723	Freire-Maiaův syndrom	551	Fukuharův syndrom	251937	Gangliocytom
→264200	Friasův syndrom	272	Fukuyamova vrozená svalová dystrofie	251949	Gangliogliom
1969	Friedmanův-Goodmanův syndrom	35063	Fulminantní virová hepatitida	251877	Ganglioneuroblastom
96	Friedreich-like ataxie	24	Fumarová acidurie	251992	Ganglioneurom
95	Friedreichova ataxie	227796	Fundus albipunctatus	2067	GAPO-syndrom
85335	Friedův syndrom	827	Fundus flavimaculatus	314022	GAPPS
99672	Friedův syndrom zubů a nehtů	99004	Fundus pulverulentus	3469	Garciaův-Lurieho syndrom
2487	Friedův-Goldbergův-Mundelův syndrom	2170	Funkční deficit methionin syntázy, typ cbIG	79665	Gardnerův syndrom
1931	Frontální encefalokéla	622	Funkční deficit methioninsyntázy	324636	Gardnerův-Diamondův syndrom
254492	Frontální fibrotizující alopecie	2579	Furukawaův-Takagiův-Nakaové syndrom	2075	Gardnerův-Silengův-Wachtelův syndrom
1791	Frontofacionazální dysplázie	591	Furunkulární myiáza	99000	Gassova choroba
1826	Frontometafyzární dysplázie	591	Furunkuloidní myiáza	141071	Gastrická duplikovaná cysta jazyka
141168	Frontonazální arteriovenózní malformace	591	Furunkulózní myiáza	418959	Gastrický dlaždicobuněčný karcinom
228390	Frontonazální dysplazie s alopecií a abnormalitou genitálu	228119	Fuzariová infekce	913	Gastrinom
228390	Frontonazální dysplazie s alopecií a anomálií genitálu	228119	Fuzarióza	44890	Gastrointestinální stromální sarkom
391474	Frontorhinie	3456	Fúze krčních obratlů	44890	Gastrointestinální stromální tumor
275872	Frontotemporální demence s amyotrofickou laterální sklerózou	2498	Fúze metakarpů 4 a 5	2069	Gastrokutánní syndrom
275872	Frontotemporální demence s onemocněním motorických neuronů	908	FXS	2368	Gastroschiza
293848	Frontotemporální demence, varianta s temporální atrofií vpravo	180261	Fyloidní tumor	77259	Gaucherova choroba, typ 1
2215	Froster-Iskeniusové-Watsonův syndrom	2882	Fytosterolemie	77260	Gaucherova choroba, typ 2
2141	Frosterův-Huchův syndrom	25	GA1	77261	Gaucherova choroba, typ 3
2057	Frydmanův-Cohenův-Karmonův syndrom	79402	GABEB	2072	Gaucherova choroba, typ 3C
2429	Frynsova makrocefalie	90041	Gaisböckův syndrom	355	Gaucherova nemoc
2059	Frynsův syndrom	308473	Galaktosémie s deficitem uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy	308698	GBE deficit, dětská neuromuskulární forma
→2995	Frynsův-Aftimosův syndrom	308473	Galaktosémie s deficitem uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy	308655	GBE deficit, fatální perinatální neuromuskulární forma
2497	Frynsův-Hofkensův-Fabryho syndrom	308487	Galaktosémie s generalizovaným deficitem uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy	308712	GBE deficit, neuromuskulární forma dospělých
2058	Frynsův-Smeetsův-Thiryův syndrom	79238	Galaktosémie způsobená deficitem epimerázy	308638	GBE deficit, non-progresivní hepatální forma
1305	FS	79237	Galaktosémie způsobená deficitem galaktokinázy	308621	GBE deficit, progresivní hepatální forma
		79239	Galaktosémie, typ 1	308670	GBE deficit, vrozená neuromuskulární forma
		79237	Galaktosémie, typ 2	360	GBM

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
98916	GBS, akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatická forma	79402	Generalizovaná junkční epidermolysis bullosa, non-Herlitzův typ	319558	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním deficitem interleukinu 12B
329984	GCC	329971	Generalizovaná juvenilní polyπόza/juvenilní polyposis coli		
98962	GCD1				
98963	GCD2	167635	Generalizovaná lichenoidní papulární erupce	319552	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním deficitem receptoru beta 1 interleukinu 12
25	GCDHD				
98962	GCDI	141209	Generalizovaná lymfatická anomálie		
98963	GCDII	89842	Generalizovaná mitis RDEB	319547	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IFNgammaR2 deficitem
438274	GCGR-vázaná hyperglukagonemie	263543	Generalizovaná opadavá kůže		
528	GCL	263553	Generalizovaná opadavá kůže typ B		
228429	GCL4	263548	Generalizovaná opadavá kůže, typ A	319558	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12B1 deficitem
2095	GCM syndrom	263558	Generalizovaná opadavá kůže, typ C		
380	GCPS	247353	Generalizovaná pustulární psoriáza		
79330	GCS1-CDG	3221	Generalizovaná rezistence vůči thyreoidálním hormonům	319552	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním IL12RB1 deficitem
363976	GCT kostí				
381	GD	228429	Generalizovaná vrozená lipodystrofie, typ 4		
98957	GDCD	280774	Generalizované esenciální teleangiektázie	319563	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním ISG15 deficitem
53697	GDD				
324636	GDS	308487	Generalizovaný deficit GALE		
→319646	GDS typ 14	308487	Generalizovaný deficit UDP-galaktóza-4-epimerázy	319600	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem regulačního faktoru 8 interferonu
→319646	GDS způsobená deficitem fosfoglukomutázy				
36387	GEFS+	308487	Generalizovaný deficit uridindifosfát-galaktóza-4-epimerázy		
411777	GEKA	157991	Generalizovaný eruptivní histiocytom	319595	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným deficitem signálního transduktoru a aktivátoru transkripce 1
2623	Geleofyzická dysplázie				
2623	Geleofyzické trpaslictví	411777	Generalizovaný eruptivní keratoakantom		
2073	Gélineauova nemoc	411777	Generalizovaný eruptivní keratoakantom Grzybowského	319600	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným IRF8 deficitem
85448	Gelsolinova amyloidóza				
2074	Gemignaniho syndrom	1041	Generalizovaný fetální edém		
251604	Gemistocytární astrocytom	308487	Generalizovaný GALE-D	319595	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená částečným STAT1 deficitem
2084	GEMSS syndrom	167635	Generalizovaný papulární a sklerodermoidní lichen myxedematosus		
51608	Generalizovaná arteriální kalcifikace u kojenců			171876	Generalizovaný pseudohypoadosteronismus, typ 1
79402	Generalizovaná atrofická benigní epidermolysis bullosa	263543	Generalizovaný PSS	99845	Geneticky podmíněná rekurentní myoglobinurie
208447	Generalizovaná bilaterální polymikrogyrie	263543	Generalizovaný syndrom loupající se kůže	97369	Geneticky podmíněná renální tubulární dysgeneze
231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica				
79399	Generalizovaná EBS, non-Dowlingův-Mearův typ	263553	Generalizovaný syndrom loupající se kůže typ B	2075	Genito-palato-kardiální syndrom
99647	Generalizovaná enchondromatóza s platyspondylií	263548	Generalizovaný syndrom loupající se kůže, typ A	85201	Genitopatelní syndrom
79399	Generalizovaná epidermolysis bullosa simplex, non-Dowlingův-Mearův typ	263558	Generalizovaný syndrom loupající se kůže, typ C	85197	Genochondromatóza, typ 1
36387	Generalizovaná epilepsie s febrilními křečemi plus				
165805	Generalizovaná epilepsie s febrilními záchvaty	254704	Genetická hyperferitinémie bez přetížení organismu železem	93398	Genochondromatóza, typ 2
157991	Generalizovaná eruptivní histiocytóza				
36236	Generalizovaná exfoliativní dermatitida	226316	Genetická transientní vrozená hypotyreóza	1454	Gentileho syndrom
33355	Generalizovaná hematopoetická hypoplázie				
		319547	Genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená kompletním deficitem gama receptoru 2 interferonu	98961	Geografická dystrofie rohovky
				35686	Geografická helikoidální peripapilární choroidopatie
				79137	GERPD
				99095	Gerbodeův defekt
				2808	Gerhardtův syndrom
				2077	Germanův syndrom
				91352	Germinom centrálního nervového systému
				213751	Germinom hrdla děložního
				2078	Geroderma osteodysplastica

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1117	Gershoniho-Baruchův-Leiboův syndrom	97280	Glukagonom	79258	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ia
		97280	Glukagonový syndrom		
356	Gerstmannova-Strausslerova-Scheinkerova nemoc	71277	Glut1-DS	79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ib
		35706	Glutarová acidémie typu 3		
221117	Gerstmannův syndrom	25	Glutarová acidémie, typ 1	2088	Glykogenóza způsobená deficitem GLUT2
356	Gerstmannův-Strausslerův-Scheinkerův syndrom	26791	Glutarová acidémie, typ 2		
		35706	Glutarová acidurie typu 3	366	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen odvětvujícího enzymu
99926	Gestační choriokarcinom	26791	Glutarová acidurie, typ 2		
63275	Gestační pemfigoid	25	Glutarová acidurie, typ I	366	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen odvětvujícího enzymu
280774	GET	33573	Glutathionurie		
84090	GFND	407	Glycinová encefalopatie	367	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu
1802	Ghosalova hematodigrafická dysplázie	289860	Glycinová encefalopatie s manifestací v kojeneckém věku	367	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu
1802	Ghosalův syndrom	137625	Glykogenóza, typ 0b		
83450	Ghost teeth	284426	Glykogenóza		
1065	Gillespieho syndrom	365	Glykogenóza II. typu	308684	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, dětská kombinovaná hepatální a myopatická forma
2709	Gingivální hypertrofie, korneální dystrofie	263297	Glykogenóza s těžkou kardiomyopatií způsobená deficitem glykogeninu		
44890	GIST	263297	Glykogenóza s těžkou kardiomyopatií způsobená deficitem glykogeninu	308698	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, dětská neuromuskulární forma
358	Gitelmanův syndrom				
3268	Giuffrého-Tsukaharův syndrom	79240	Glykogenóza typ, IXb		
141209	GLA	420429	Glykogenóza typu 2, s pozdním nástupem	308698	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, dětská neuromuskulární forma
1221	Glandulární cheilitida				
849	Glanzmannova trombastenie	420429	Glykogenóza typu II, s pozdním nástupem		
213833	Glassy cell karcinom			308655	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, fatální perinatální neuromuskulární forma
→53271	Glassův-Chapmanův-Hockleyův syndrom	57	Glykogenóza způsobená deficitem aldolázy A		
360	Glioblastom	57	Glykogenóza způsobená deficitem aldolázy A	308655	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, fatální perinatální neuromuskulární forma
360	Glioblastoma multiforme				
269197	Glioependymální/ependymální cysta	→319646	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglukomutázy	308712	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, neuromuskulární forma dospělých
2086	Gliom optické dráhy				
251576	Gliosarkom	→319646	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglukomutázy		
308621	Glykogenóza, typ 4, progresivní hepatální forma	97234	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy	308712	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, neuromuskulární forma dospělých
308638	Glykogenóza, typ IV, non-progresivní hepatální forma	97234	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy	308638	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, non-progresivní hepatální forma
2791	Globodoncie				
487	Globoidní leukodystrofie	713	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerátkinázy		
83454	Glomangiomasóza			308638	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, non-progresivní hepatální forma
→329931	Glomerulonefritida s C3 depozity bez proliferace	713	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglycerátkinázy		
329931	Glomerulonefritida spojená s poklesem C3	364	Glykogenóza způsobená deficitem G6P	308621	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, progresivní hepatální forma
84090	Glomerulopatie s depozity fibronektinu	79258	Glykogenóza způsobená deficitem G6P, typ Ia	308621	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, progresivní hepatální forma
329918	Glomerulopatie se sníženým C3	79259	Glykogenóza způsobená deficitem G6P, typ Ib		
84087	Glomerulopatie související s kolagenem typu III	364	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy	308670	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, vrozená neuromuskulární forma
391651	Glomus tumor				
83454	Glomuvenózní malformace	79258	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1a		
221098	Glossofaryngeální neuralgie	79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1b	308670	Glykogenóza způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, vrozená neuromuskulární forma
141163	Glossopalatiní ankylóza				
221098	Glossovasofaryngeální neuralgie	79258	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ Ia	284435	Glykogenóza způsobená deficitem H-podjednotky laktátdehydrogenázy
404476	GLOW syndrom				
255132	GLRX5-vázaná sideroblastická anémie				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
284435	Glykogenóza způsobená deficitem H-podjednotky laktátdehydrogenázy	715	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	371	Glykogenóza, typ 7
79240	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní a svalové fosforylázakinázy	368	Glykogenóza způsobená deficitem svalové glykogenfosforylázy	371	Glykogenóza, typ 7
79240	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní a svalové fosforylázakinázy	2088	Glykogenóza způsobená GLUT2 deficitem	264580	Glykogenóza, typ 9A
264580	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	79259	Glykogenóza způsobená poruchou transportu glukóza-6-fosfatázy, typ Ib	264580	Glykogenóza, typ 9A
264580	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	2089	Glykogenóza, typ 0a	79240	Glykogenóza, typ 9B
369	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní fosforylázy	2089	Glykogenóza, typ 0a	79240	Glykogenóza, typ 9B
369	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní glykogenfosforylázy	137625	Glykogenóza, typ 0b	264580	Glykogenóza, typ 9C
2089	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	364	Glykogenóza, typ 1	264580	Glykogenóza, typ 9C
2089	Glykogenóza způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	364	Glykogenóza, typ 1	715	Glykogenóza, typ 9D
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselých maltázy	79258	Glykogenóza, typ 1a	715	Glykogenóza, typ 9D
365	Glykogenóza způsobená deficitem kyselých maltázy	79259	Glykogenóza, typ 1b	715	Glykogenóza, typ 9E
308552	Glykogenóza způsobená deficitem kyselých maltázy, začátek v kojeneckém věku	79259	Glykogenóza, typ 1b	715	Glykogenóza, typ 9E
420429	Glykogenóza způsobená deficitem kyselých maltázy, s pozdním nástupem	→79259	Glykogenóza, typ 1C	2088	Glykogenóza, typ 11
308552	Glykogenóza způsobená deficitem kyselých maltázy, začátek v kojeneckém věku	→79259	Glykogenóza, typ 1C	57	Glykogenóza, typ 12
2364	Glykogenóza způsobená deficitem laktát dehydrogenázy	→79259	Glykogenóza, typ 1D	57	Glykogenóza, typ 12
2364	Glykogenóza způsobená deficitem laktát dehydrogenázy	→79259	Glykogenóza, typ 1D	99849	Glykogenóza, typ 13
34587	Glykogenóza způsobená deficitem LAMP2	365	Glykogenóza, typ 2	→319646	Glykogenóza, typ 14
34587	Glykogenóza způsobená deficitem LAMP2	365	Glykogenóza, typ 2	→319646	Glykogenóza, typ 14
284426	Glykogenóza způsobená deficitem M-podjednotky laktátdehydrogenázy	420429	Glykogenóza, typ 2, s pozdním nástupem	263297	Glykogenóza, typ 15
284426	Glykogenóza způsobená deficitem M-podjednotky laktátdehydrogenázy	308552	Glykogenóza, typ 2, začátek v kojeneckém věku	263297	Glykogenóza, typ 15
137625	Glykogenóza způsobená deficitem svalové a srdeční glykogensyntázy	308552	Glykogenóza, typ 2, začátek v kojeneckém věku	364	Glykogenóza, typ I
137625	Glykogenóza způsobená deficitem svalové a srdeční glykogensyntázy	366	Glykogenóza, typ 3	364	Glykogenóza, typ I
99849	Glykogenóza způsobená deficitem svalové beta-enolázy	366	Glykogenóza, typ 3	79258	Glykogenóza, typ Ia
99849	Glykogenóza způsobená deficitem svalové beta-enolázy	367	Glykogenóza, typ 4	79259	Glykogenóza, typ Ib
371	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	367	Glykogenóza, typ 4	365	Glykogenóza, typ II
371	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	308698	Glykogenóza, typ 4, dětská neuromuskulární forma	420429	Glykogenóza, typ II, s pozdním nástupem
715	Glykogenóza způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	308698	Glykogenóza, typ 4, dětská neuromuskulární forma	308552	Glykogenóza, typ II, začátek v kojeneckém věku
		308655	Glykogenóza, typ 4, fatální perinatální neuromuskulární forma	308552	Glykogenóza, typ II, začátek v kojeneckém věku
		308655	Glykogenóza, typ 4, fatální perinatální neuromuskulární forma	308552	Glykogenóza, typ III
		308712	Glykogenóza, typ 4, neuromuskulární forma dospělých	308552	Glykogenóza, typ III
		308712	Glykogenóza, typ 4, neuromuskulární forma dospělých	366	Glykogenóza, typ III
		308638	Glykogenóza, typ 4, non-progresivní hepatální forma	366	Glykogenóza, typ III
		308621	Glykogenóza, typ 4, progresivní hepatální forma	367	Glykogenóza, typ III
		308670	Glykogenóza, typ 4, vrozená neuromuskulární forma	367	Glykogenóza, typ IV
		308670	Glykogenóza, typ 4, vrozená neuromuskulární forma	367	Glykogenóza, typ IV
		368	Glykogenóza, typ 5	308698	Glykogenóza, typ IV, dětská neuromuskulární forma
		369	Glykogenóza, typ 6	308698	Glykogenóza, typ IV, dětská neuromuskulární forma
		369	Glykogenóza, typ 6	308655	Glykogenóza, typ IV, fatální perinatální neuromuskulární forma
				308655	Glykogenóza, typ IV, fatální perinatální neuromuskulární forma
				308712	Glykogenóza, typ IV, neuromuskulární forma dospělých
				308712	Glykogenóza, typ IV, neuromuskulární forma dospělých
				308638	Glykogenóza, typ IV, non-progresivní hepatální forma
				308621	Glykogenóza, typ IV, progresivní hepatální forma
				308621	Glykogenóza, typ IV, progresivní hepatální forma
				308670	Glykogenóza, typ IV, vrozená neuromuskulární forma

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
308670	Glykogenóza, typ IV, vrozená neuromuskulární forma	53540	Goldmannův-Favreův syndrom	86850	Granulocystický sarkom
		3032	Goldstonův syndrom	900	Granulomatóza s polyangiitidou
264580	Glykogenóza, typ IXA	1791	Gollopův syndrom	64722	Granulomatózní mastitida
264580	Glykogenóza, typ IXa	1986	Gollopův-Wolfgangův komplex	33111	Granulomatózní syndrom povislé kůže
79240	Glykogenóza, typ IXb	2092	Goltzův syndrom		
264580	Glykogenóza, typ IXC	2092	Goltzův-Gorlinův syndrom	293375	Graysonova-Wilbrandtova dystrofie rohovky
264580	Glykogenóza, typ IXc	1532	Gómezův-López-Hernándezův syndrom		
715	Glykogenóza, typ IXd		562	Gonadotropin independentní předčasná puberta dívek	1426
715	Glykogenóza, typ IXd				
715	Glykogenóza, typ IXe	1482	Gonokoková konjunktivitida	290	Greggův syndrom
715	Glykogenóza, typ IXe				
368	Glykogenóza, typ V	1482	Gonoroická konjunktivitida	380	Greigův syndrom
369	Glykogenóza, typ VI	3034	Gonzalez-del Angelové syndrom	495	Greitherova choroba
369	Glykogenóza, typ VI	1321	Goodmanova kamptodaktylie	97261	GRF nádor
371	Glykogenóza, typ VII	65798	Goodmanův syndrom	97261	GRFom
371	Glykogenóza, typ VII	375	Goodpastureův syndrom	139474	Grisartův-Destréeové syndrom
284426	Glykogenóza, typ XI	169105	Goodův syndrom	381	Griscelliho nemoc
2088	Glykogenóza, typ XI	75389	Goossensův-Devriendtův syndrom	79476	Griscelliho nemoc, typ 1
57	Glykogenóza, typ XII	1173	Gordon Holmesův syndrom	79477	Griscelliho nemoc, typ 2
57	Glykogenóza, typ XII	376	Gordonův syndrom	79478	Griscelliho nemoc, typ 3
→319646	Glykogenóza, typ XIV	73	Gorhamova nemoc	79476	Griscelliho-Pruniérasův syndrom, typ 1
→319646	Glykogenóza, typ XIV	73	Gorhamova-Stoutova choroba	79477	Griscelliho-Pruniérasův syndrom, typ 2
263297	Glykogenóza, typ XV	73	Gorhamův syndrom		
263297	Glykogenóza, typ XV	377	Gorlinův syndrom	79478	Griscelliho-Pruniérasův syndrom, typ 3
308638	Glykogneóza, typ 4, non-progresivní hepatální forma	2095	Gorlinův-Chaudhryho-Mossův syndrom		
93598	Glykolická acidurie	66629	GOSHS	381	Griscelliho-Pruniérovův syndrom
354	GM1 gangliosidóza	280620	GOSR2-vázaná progresivní myoklonická ataxie	3217	Grollův-Hirschowitzův syndrom
79255	GM1 gangliosidóza, typ 1				
79256	GM1 gangliosidóza, typ 2	2500	Gottronův syndrom	758	Gronbladův-Strandbergův-Touraineův syndrom
79257	GM1 gangliosidóza, typ 3	59135	Gowersova nemoc		
309192	GM2 gangliosidóza, B varianta, adultní forma	900	GPA	2101	Grubbenův-de Cockův-Borghgraefův syndrom
		247353	GPP	411777	Grzybowského syndrom
309178	GM2 gangliosidóza, B varianta, infantilní forma	721	GPS	57	GSD způsobená deficitem aldolázy A
		313808	GPSC	365	GSD II
309185	GM2 gangliosidóza, B varianta, juvenilní forma	403	GRA	367	GSD IV
		53693	GRACILE syndrom	263297	GSD s těžkou kardiomyopatií způsobená deficitem glykogeninu
309239	GM2 gangliosidóza, B1 varianta	505	Graham Littleův syndrom	2089	GSD typ 0a
796	GM2 gangliosidóza, varianta 0	505	Graham Littleův-Piccardiho-Lassueurův syndrom	137625	GSD typ 0b
309246	GM2 gangliosidóza, varianta AB			364	GSD typ 1
845	GM2 gangliosidóza, varianta B	2111	Grahamův-Boyleův-Troxellův syndrom	79259	GSD typ 1 non-a
626	GMN			79258	GSD typ 1a
2090	GMS syndrom	52055	Grahamův-Coxův syndrom	79259	GSD typ 1b
53697	Gnathodiafyzární dysplázie	→247691	Grandův-Kaineho-Fullingův syndrom	365	GSD typ 2
602	GNE myopatie	79094	Grangeové okluzivní arteriální syndrom	420429	GSD typ 2, s pozdním nástupem
373	Golabiho-Rosenův syndrom				
351	Goldbergův syndrom	79094	Grangeové syndrom	308552	GSD typ 2, začátek v kojeneckém věku
66629	Goldbergův-Shprintzenův megakolonový syndrom	2097	Grantův syndrom	366	GSD typ 3
		98962	Granulární dystrofie rohovky, typ 1	367	GSD typ 4
166272	Goldblattova chondrodysplázie	98963	Granulární dystrofie rohovky, typ 2	308698	GSD typ 4, dětská neuromuskulární forma
166272	Goldblattův syndrom	98962	Granulární dystrofie rohovky, typ I		
3026	Goldblattův-Viljoenův syndrom	98963	Granulární dystrofie rohovky, typ II	308655	GSD typ 4, fatální perinatální neuromuskulární forma
2261	Goldblattův-Wallisův syndrom	98961	Granulární dystrofie rohovky, typ III		
374	Goldenharův syndrom	98963	Granulárně mířková dystrofie	308712	GSD typ 4, neuromuskulární forma dospělých

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
308638	GSD typ 4, non-progresivní hepatální forma	308712	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, neuromuskulární forma dospělých	308670	GSDIV, vrozená neuromuskulární forma
308621	GSD typ 4, progresivní hepatální forma		GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, non-progresivní hepatální forma	99849	GSDXIII
308670	GSD typ 4, vrozená neuromuskulární forma	308638	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, non-progresivní hepatální forma	→319646	GSDXIV
368	GSD typ 5		GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, progresivní hepatální forma	366	GSD III
369	GSD typ 6	308621	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, progresivní hepatální forma	98808	GTPCH1-deficientní dopa-responzivní dystonie
264580	GSD typ 9A		GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, vrozená neuromuskulární forma	98808	GTPCH1-deficientní DRD
79240	GSD typ 9B	308670	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, vrozená neuromuskulární forma	97355	Guadeloupský parkinsonský komplex
264580	GSD typ 9C		GSD způsobená deficitem H-podjednotky laktátdehydrogenázy	90020	Guamská forma ALS
715	GSD typ 9D	284435	GSD způsobená deficitem H-podjednotky laktátdehydrogenázy	319234	Guanarito hemoragická horečka
715	GSD typ 9E		GSD způsobená deficitem jaterní a svalové fosforyláza-kinázy	2785	Guibaudův-Vainselův syndrom
97234	GSD typ 10	79240	GSD způsobená deficitem jaterní a svalové fosforyláza-kinázy	98916	Guillainův-Barrého syndrom, akutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatická forma
2088	GSD typ 11		GSD způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	1661	Guízar Vázquezův-Luengas Muñozův syndrom
57	GSD typ 12	264580	GSD způsobená deficitem jaterní fosforyláza-kinázy	2104	Guízar Vázquezův-Sánchezův-Manzanův syndrom
263297	GSD typ 15	369	GSD způsobená deficitem jaterní glykogenfosforylázy	1562	Gunalův-Seberův-Basaranův syndrom
364	GSD typ I		GSD způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	91412	Gunnův syndrom mandibulární synkineze
79259	GSD typ Ib	2089	GSD způsobená deficitem jaterní glykogensyntázy	79277	Güntherova choroba
420429	GSD typ II, s pozdním nástupem	365	GSD způsobená deficitem kyselé maltázy	1858	Gurrieriho-Sammitův-Bellussiho syndrom
308552	GSD typ II, začátek v kojeneckém věku	420429	GSD způsobená deficitem kyselé maltázy, s pozdním nástupem	2957	Gutmacherův syndrom
264580	GSD typ IXa	308552	GSD způsobená deficitem kyselé maltázy, začátek v kojeneckém věku	39812	GVHD
79240	GSD typ IXb		GSD způsobená deficitem laktát dehydrogenázy	293375	GWCD
264580	GSD typ IXc	2364	GSD způsobená deficitem laktát dehydrogenázy	99914	Gynandroblastom
715	GSD typ IXd	34587	GSD způsobená deficitem LAMP2	414	Gyrátová atrofie cévnatky a sítnice
715	GSD typ IXe		GSD způsobená deficitem M-podjednotky laktátdehydrogenázy	168569	H syndrom
2088	GSD typ XI	284426	GSD způsobená deficitem M-podjednotky laktátdehydrogenázy	139441	H-ABC
57	GSD typ XII	137625	GSD způsobená deficitem svalové a srdeční glykogensyntázy	2396	Haberlandův syndrom
263297	GSD typ XV		GSD způsobená deficitem svalové beta-enolázy	99803	Haddadův syndrom
368	GSD V	99849	GSD způsobená deficitem svalové beta-enolázy	217026	Hadziselimovičův syndrom
369	GSD VI		GSD způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	91378	HAE
371	GSD VII	371	GSD způsobená deficitem svalové fosfofruktokinázy	100051	HAE 2
97234	GSD způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy		GSD způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	100054	HAE 3
713	GSD způsobená deficitem fosfoglycerátkinázy	715	GSD způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	100050	HAE-I
364	GSD způsobená deficitem G6P		GSD způsobená deficitem svalové fosforyláza-kinázy	100051	HAE-II
79258	GSD způsobená deficitem G6P, typ 1a	368	GSD způsobená deficitem svalové glykogenfosforylázy	100054	HAE-III
79258	GSD způsobená deficitem G6P, typ 1a		GSD, typ 7	966	HAFF
79259	GSD způsobená deficitem G6P, typ 1b	371	GSD, typ 7	79263	Hagbergova-Santavuoriové nemoc
79259	GSD způsobená deficitem G6PT	284426	GSD, typ 11	2841	Haileyova-Haileyova nemoc
2088	GSD způsobená deficitem GLUT2		GSDIa	2841	Haileyův-Haileyův familiární benigní chronický pemfigus
366	GSD způsobená deficitem glykogen odvětvujícího enzymu	79258	GSDIa	2342	Haimův-Munkův syndrom
367	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu	79259	GSDIb	955	Hajduův-Cheneyho syndrom
308698	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, dětská neuromuskulární forma	308698	GSDIV, dětská neuromuskulární forma	2157	HAL deficit
	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, dětská neuromuskulární forma	308655	GSDIV, fatální perinatální neuromuskulární forma	2521	Halalův syndrom
308655	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, fatální perinatální neuromuskulární forma	308712	GSDIV, neuromuskulární forma dospělých	1809	Halalův-Settonův-Wangův syndrom
	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, fatální perinatální neuromuskulární forma	308638	GSDIV, non-progresivní hepatální forma	185	Halaszův syndrom
	GSD způsobená deficitem glykogen větvičního enzymu, fatální perinatální neuromuskulární forma	308621	GSDIV, progresivní hepatální forma	2108	Hallermannův-Streiffův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2109	Hallermannův-Streiffův-Françoisův syndrom, těžká forma	231249	HbE/ β -talasémie	141148	Hemifaciální myohyperplázie
		93616	HbH nemoc	2128	Hemikorporální hypertrofie
157850	Hallervordenův-Spatzův syndrom	352657	HBID	99802	Hemimegalencefalie
163931	Hallopeauova nemoc	251365	HbSC onemocnění	1822	Hemimelická epifyzární dysplázie
138	Hallův-Hittnerův syndrom	251370	HbSD onemocnění	99050	Hemitruncus arteriosus
2107	Hallův-Riggsův syndrom	251375	HbSE onemocnění	139491	Hemochromatóza způsobená poruchou ve ferroportinu
2985	Halův-Bergův-Rudolphův syndrom	363412	HBSL	79230	Hemochromatóza, typ 2
3453	HAM syndrom	88673	HCC	225123	Hemochromatóza, typ 3
289326	HAM/TSP	210159	HCC dospělých	139491	Hemochromatóza, typ 4
314555	Hamamyové syndrom	33402	HCC u dětí a adolescentů	447792	Hemochromatóza, typ 5
2926	Hamanishiové-Uebaův-Tsujihō syndrom	33402	HCC v dětství	158048	Hemofagocytující syndrom související s infekcí
		86864	HCD	98878	Hemofilie A
1217	Hamanův-Tsakamotův syndrom	93556	HCDD	98879	Hemofilie B
2869	Hamartomatózní intestinální polypóza	85458	HCHWA	329	Hemofilie C
		324723	HCHWA, arktický typ	163596	Hemoglobin Bart's hydrops fetalis
93946	Hamelův cerebro-palato-kardiální syndrom	324718	HCHWA, Flemishův typ	2132	Hemoglobinopatie s hemoglobinem C
		100006	HCHWA, holandský typ	2133	Hemoglobinopatie s hemoglobinem E
79126	Hammanův-Richův syndrom	324708	HCHWA, iowský typ	231401	Hemoglobinopatie s hemoglobinem H
73229	HANAC syndrom	100008	HCHWA, Islandský typ	280615	Hemoglobinopatie Toms River
99873	Handova-Schüllerova-Christianova nemoc	324713	HCHWA, italský typ		
		324703	HCHWA, piedmontský typ	86817	Hemolytická anémie způsobená deficitem adenylátkinázy
989	Hanhartův syndrom	100006	HCHWA-D	714	Hemolytická anémie způsobená deficitem difosfoglycerátmutázy
186	Hanotova cirhóza	300878	HCL-v	712	Hemolytická anémie způsobená deficitem glukózaofosfátizomerázy
340	Hantavirová horečka	163690	HCS	90030	Hemolytická anemie způsobená deficitem glutation reduktázy
319247	Hantavirový plicní syndrom	306741	HD-HA syndrom	248305	Hemolytická anemie způsobená deficitem glyceraldehyd-3-fosfát dehydrogenázy
340	Hantaviróza	26106	HDGC	766	Hemolytická anemie způsobená deficitem pyruvátkinázy červených krvinek
330012	HAPE	157941	HDL1	99138	Hemolytická anémie způsobená nadprodukcí erytrocytární adenosin deaminázy
3294	Hapnesův-Bomanův-Skeieův syndrom	98934	HDL2	35120	Hemolytická anémie způsobená nedostatkem pyrimidin-5-nukleotidázy
1490	Harboyanův syndrom	157946	HDL3	275944	Hemolytická nemoc novorozence s Kell aloimunizací
899	HARD syndrom	98759	HDL4	2134	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu
85182	Hardcastlův syndrom	313808	HDLS	93575	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií C3
1415	Hardikarův syndrom	2237	HDR syndrom	93578	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií faktoru B
1177	Hardingova ataxie	402823	HDV	93579	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií faktoru H
199282	Harlekýn syndrom	288	HE	93580	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií faktoru I
457	Harlequin ichthyosis	2119	HEC syndrom	93576	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií MCP/CD46
→216866	HARP syndrom	2492	Hechtové-Scottův syndrom		
2115	Harrodův syndrom	3377	Hechtův syndrom		
2116	Hartnupova choroba	3377	Hechtův-Bealsův syndrom		
2116	Hartnupova nemoc	238468	HED		
2117	Hartsfieldův-Bixlerův-Demyerův syndrom	98813	HED-ID		
84085	HAS	2787	Heideho syndrom		
83601	Hashimotova encefalitida	3220	Heimlerův syndrom		
99872	Hashimotova-Pritzkerova choroba	99932	Heinerův syndrom		
2994	Haspesslaghův-Frynsův-Muelenaereův syndrom	86813	Helikoidní peripapilární chorioretinální degenerace		
3325	HAT	168782	Hellerův syndrom		
99905	Haverhillská horečka	252054	Hemangioblastom		
2118	Hawkinsinurie	2128	Hemi-3-syndrom		
1071	Hayův-Wellsův syndrom	95719	Hemiageze štítné žlázy		
163596	Hb Bart's hydrops fetalis	443070	Hemicrania continua		
163596	Hb Bartův fetální hydropsový syndrom	1214	Hemifaciální atrofie		
		141145	Hemifaciální hypertrofie		
231242	HbC/ β -talasémie	374	Hemifaciální mikrosomie		
		141136	Hemifaciální mikrosomie		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
217023	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s anomálií trombomodulinu	238269	Hereditární amyloidní nefropatie způsobená variantou apolipoproteinu A-II	85195	Hereditární expanzibilní polyostotická osteolytická dysplázie
357008	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s deficitem DGKE	85450	Hereditární amyloidóza s primárním postižením ledvin	29072	Hereditární feochromocytom a paragangliom
93581	Hemolyticko-uremický syndrom bez průjmu s protilátkami proti faktoru H	85448	Hereditární amyloidóza, finský typ	157846	Hereditární feritinopatie
90038	Hemolyticko-uremický syndrom s průjmem	228277	Hereditární anetoderma	2024	Hereditární fibromatóza gingivy
2134	Hemolyticko-uremický syndrom, atypické formy	91378	Hereditární angioedém	136	Hereditární formy multiinfarktové demence
220443	Hemoragická diatéza způsobená deficitem syntézy tromboxanu	100050	Hereditární angioedém, typ 1	53372	Hereditární geniospasmus
319218	Hemoragická horečka Ebola	100051	Hereditární angioedém, typ 2	2024	Hereditární gingivální hyperplazie
340	Hemoragická horečka s ledvinovým syndromem	100054	Hereditární angioedém, typ 3	774	Hereditární hemoragická teleangiektázie
319244	Hemoragická horečka Chapare	100050	Hereditární angioneurotický edém, typ 1	238475	Hereditární hypercholanemie
319239	Hemoragická horečka Sabia	100051	Hereditární angioneurotický edém, typ 2	3197	Hereditární hyperekplexie
2136	Hennekamův syndrom	100054	Hereditární angioneurotický edém, typ 3	199285	Hereditární hyperkarotenemie a deficit vitamínu A
2135	Hennekamův-Beemerův syndrom	447964	Hereditární bolestivá axonální polyneuropatie s nástupem v dospělosti	157215	Hereditární hypofosfatemická křivice s hyperkalciurií
761	Henochova-Schönleinova purpura	79141	Hereditární bolestivé otlaky	55654	Hereditární hypotrichosis simplex
95159	HEP	36382	Hereditární CAD	444	Hereditární hypotrichóza Marie Unnové
3325	Heparinem indukovaná trombocytopenie	30925	Hereditární CDI	217407	Hereditární hypotrichóza s rekurentními kožními puchýřky
3325	Heparinem indukovaná trombocytopenie, typ 2	30925	Hereditární centrální diabetes insipidus	293603	Hereditární infantilní dystrofie endotelu
386	Hepatální cystický hamartom	221061	Hereditární cerebrální kavernom	300373	Hereditární infantilní gigantismus
402823	Hepatitida D	221061	Hereditární cerebrální kavernózní malformace	469	Hereditární intolerance fruktózy
402823	Hepatitida delta	324723	Hereditární cerebrální krvácení s amyloidózou, arktický typ	397692	Hereditární izolovaná aplastická anémie
449	Hepatoblastom	324718	Hereditární cerebrální krvácení s amyloidózou, Flemishův typ	332	Hereditární juvenilní megaloblastická anémie způsobená deficitem vnitřního faktoru
54272	Hepatocelulární adenom	324708	Hereditární cerebrální krvácení s amyloidózou, iowský typ	221061	Hereditární kavernózní hemangiom mozku
88673	Hepatocelulární karcinom	324713	Hereditární cerebrální krvácení s amyloidózou, italský typ	2334	Hereditární keratitida
210159	Hepatocelulární karcinom dospělých	324703	Hereditární cerebrální krvácení s amyloidózou, piedmontský typ	493	Hereditární keratoakantom
33402	Hepatocelulární karcinom u dětí	1414	Hereditární cholestáza s lymfedémy	494	Hereditární keratoderma mutilans
33402	Hepatocelulární karcinom u dětí a adolescentů	676	Hereditární chronická pankreatitida	79273	Hereditární koproporfyrie
137681	Hepatoencefalopatie způsobená COXPD1	60015	Hereditární cranium bifidum	398088	Hereditární kryohydrocytóza s normálním stomatinem
137681	Hepatoencefalopatie způsobená kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace, typ 1	469	Hereditární deficit fruktóza-1-fosfátaldolázy	98967	Hereditární krystalická stromální Schnyderova dystrofie
95159	Hepatoerythropoetická porfyrie	313808	Hereditární difúzní leukoencefalopatie s axonálními sferoidy a pigmentovanou glií	523	Hereditární leiomyomatóza
905	Hepatolentikulární degenerace	313808	Hereditární difúzní leukoencefalopatie se sferoidy	523	Hereditární leiomyomatóza a renální nádor
64743	Hepatoportální skleróza	26106	Hereditární difúzní nádor žaludku	523	Hereditární leiomyomatóza s renálním karcinomem
364	Hepatorenální glykogenóza	26106	Hereditární difúzní žaludeční adenokarcinom	79452	Hereditární lymfedém, typ I
882	Hepatorenální tyrosinémie	26106	Hereditární difúzní žaludeční nádor	90186	Hereditární lymfedém, typ II
86882	Hepatosplenický T-lymfom	36382	Hereditární disekce cervikální tepny	228277	Hereditární makulární atrofie
98873	Hereditární erytroblastická dyserythropoéza s pozitivním sérum acidifikačním testem (hempas)	36899	Hereditární esenciální myoklonus	621	Hereditární methemoglobinémie
440427	Hereditární plicní alveolární proteinóza s postižením jater	83454		523	Hereditární mnohočetná kožní leiomyomatóza
90119	Hereditární motorická a senzorká neuropatie s akrodystrofií			83454	Hereditární mnohočetné glomangiomy
85450	Hereditární amyloidní nefropatie				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
64748	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ 3	178345	Hereditární prepubertální gynekomastie	170	Hereditární syndrom vlněných vlasů
64751	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ 5	98808	Hereditární progresivní dystonie s výraznou diurnální fluktuací	84093	Hereditární termosenzitivní neuropatie
64748	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ III	158025	Hereditární progresivní mucinózní histiocytóza	71493	Hereditární trombocytémie
90103	Hereditární motorická a sensorická neuropatie s hluchotou, mentální retardací a absencí velkých sensorických myelinizovaných vláken	178464	Hereditární proximální myopatie s časným respiračním selháním	329319	Hereditární trombocytóza s transverzní končetinovou poruchou
		→288	Hereditární pyropoikilocytóza	217467	Hereditární trombofilie z vrozeného nedostatku HRG
		85450	Hereditární renální amyloidóza	745	Hereditární trombofilie způsobená nedostatkem PC
99950	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, lomský typ	238269	Hereditární renální amyloidóza způsobená variantou apolipoproteinu A-II	217467	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným deficitem poly-L glykoproteinu bohatého na histidin
90120	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ 6	788	Hereditární rezistence k antagonistům vitamínu K	743	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným deficitem proteinu S
90117	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ Okinawa	970	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie II	82	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným nedostatkem antithrombinu
99953	Hereditární motorická a sensorická neuropatie, typ Russe	642	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie IV	82	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným nedostatkem antithrombinu III
773	Hereditární motorická a senzitivní neuropatie, typ IV	139573	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie s hluchotou a celkovým opožděním	745	Hereditární trombofilie způsobená vrozeným nedostatkem proteinu C
85458	Hereditární mozkové krvácení s amyloidózou	391397	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie s hyperhidrózou a gastrointestinální dysfunkcí	→247691	Hereditární vaskulární retinopatie
1839	Hereditární mukoepiteliální dysplázie	139578	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie se spastickou paraplegií	238722	Hereditární vrozená kontralaterální synkineze
178464	Hereditární myopatie s inkluzními tělisky s časným respiračním selháním	36386	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 1	238722	Hereditární vrozené zrcadlové pohyby
602	Hereditární myopatie s inkluzními tělisky, typ 2	139564	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 1 s kašlem a gastroezofageálním refluxem	3202	Hereditární xerocytóza
79091	Hereditární myopatie s inkluzními tělisky, typ 3	139564	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 1B	98805	Hereditární šeptavá dysfonie
324381	Hereditární myozitida s inkluzními tělisky, typ 4	64752	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 5	773	Hereditary ataxia polyneuritisformis
79234	Hereditární nekonjugovaná hyperbilirubinémie, typ 1	314381	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 6	3411	Herlynův-Wernerův syndrom
79235	Hereditární nekonjugovaná hyperbilirubinémie, typ 2	391397	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ 7	999	Hermelinový fenotyp
456333	Hereditární neuroendokrinní nádor tenkého střeva	1764	Hereditární sensorická a autonomní neuropatie, typ III	2139	Hernandézův Aguirre-Negretův syndrom
456333	Hereditární neuroendokrinní nádor tenkého střeva	280598	Hereditární sensorimotorická neuropatie s hyperelastickou kůží	2786	Hernándezův-Fragosův syndrom
30925	Hereditární neurogenní diabetes insipidus	822	Hereditární sférocytóza	→247691	HERNS syndrom
640	Hereditární neuropatie s tendencí k tlakovým parézám	221043	Hereditární sklerozující poikilodermie s účastí šlach a plic	1930	Herpes simplex encefalitida
279943	Hereditární neutrofilie	221039	Hereditární sklerozující poikilodermie, Wearyho typ	1930	Herpes simplex meningoencefalitida
98868	Hereditární ovalocytóza	100996	Hereditární spastická paraparéza, typ 15	1930	Herpes simplex neuroinvasze
86923	Hereditární palmoplantární keratoderma, Gamborgův-Nielsenův typ	422526	Hereditární světlobuněčný adenokarcinom ledvin	1930	Herpetická encefalitida
411602	Hereditární Parkinsonova choroba s pozdním nástupem	422526	Hereditární světlobuněčný karcinom ledvin	369	Hersova choroba
238578	Hereditární pes equinarius způsobený mikroduplicací 17q23.1q23.2	170	Hereditární syndrom vlněných vlasů	314970	HES-L
300373	Hereditární pituitární hyperplázie			314950	HES-M
157794	Hereditární polypózní syndrom se smíšenými polypy			314950	HES-N
				314962	HES-R
				640	Heterozygotní mikrodelece 17p11.2p12
				3450	Heterozygotní OSMED
				3450	Heterozygotní otospondylomegaepifyzeální dysplázie
				79430	Heřmanského-Pudlákův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
231512	Heřmanského-Pudlákův syndrom bez plicní fibrózy	261537	Hirschsprungova choroba a mentální retardace způsobená 2q22 mikrodeleci	2349	Hoffmanův syndrom
183678	Heřmanského-Pudlákův syndrom s neutropenií	261537	Hirschsprungova choroba a mentální retardace způsobená del(2)(q22)	391665	HoFH
231500	Heřmanského-Pudlákův syndrom s plicní fibrózou	261537	Hirschsprungova choroba a mentální retardace způsobená monozomií 2q22	414	HOGA
231531	Heřmanského-Pudlákův syndrom, typ 7	261552	Hirschsprungova choroba a mentální retardace způsobená ZEB2 bodovou mutací	329173	HOIL1 deficit
231537	Heřmanského-Pudlákův syndrom, typ 8	2153	Hirschsprungova choroba, hypoplázie nehtů a dysmorfismus	3377	Holandsko-kentucký syndrom
280663	Heřmanského-Pudlákův syndrom, typ 9	388	Hirschsprungova nemoc	454718	Holmesův-Adieho syndrom
1041	HF	2157	HIS deficit	→994	Holmesův-Benacerrafové syndrom
2438	HFGS	2157	Histidinémie	3328	Holmesův-Collinsův syndrom
2744	HGPPS	2157	Histidinurie	93970	Holmesův-Gangův syndrom
740	HGPS	50918	Histiocytární nekrotizující lymfadenitida	2143	Holmesův-Schepensův syndrom
163	HHCS	86896	Histiocytární sarkom	2162	Holoprosencefalie
86908	HHE syndrom	137675	Histiocytoidní kardiomyopatie	392	Holtové-Oramův syndrom
415	HHH syndrom	158019	Histiocytóza z neurčených buněk	99908	Holubářská plíce
276280	HHML	390	Histoplazmóza	99908	Holubářská plíce
157215	HHRH	3325	HIT	2167	Holzgreveův-Wagnerův-Rehderův syndrom
774	HHT	→138	Hittnerův-Hirschův-Krehův syndrom	30924	HOMG1
457	HI	443291	HIV-asociovaný nádor	34528	HOMG2
435	HI syndrom	1573	HJMD	31043	HOMG3
35878	HI/HA syndrom	572	HLA 2. třídy-negativní těžký kombinovaný imunodeficit	622	Homocystinurie bez methylmalonové acidurie
602	HIBM2	70470	Hlavní hyperlipidémie	394	Homocystinurie způsobená deficitem cystathionin beta-syntázy
79091	HIBM3	2248	HLHS	395	Homocystinurie způsobená deficitem methylenetetrahydrofolátreduktázy
324381	HIBM4	523	HLRCC	2168	Homokarnosinóza
178464	HIBM-ERF	397587	Hluboká dermatofytóza	391665	Homozygotní familiární hypercholesterolémie
189	Hidrotická ectodermální dysplázie	3241	Hluchota a kraniofaciální syndrom	14	Homozygotní familiární hypobetalipoproteinémie
1809	Hidrotická ectodermální dysplázie, Halalův typ	90024	Hluchota s aplazií labyrintu, mikrocií a mikrodoncií	→288	Homozygotní hereditární eliptocytóza
1808	Hidrotická ectodermální dysplázie, typ Christiansona-Fourieho	2213	HMC syndrom	163596	Homozygotní alfa talasemie
343	HIDS	178464	HMERF	2613	HOOD syndrom
137577	HIE	157794	HMPS	79151	Hopfova veruciformní akrokeratóza
251646	High-grade ependymom	64748	HMSN 3	307936	HOPP syndrom
101088	HIGM1	773	HMSN 4	83595	Horečka amerických hor
101089	HIGM2	64751	HMSN 5	83313	Horečka boutonneuse
101090	HIGM3	401964	HMSN2 s obrovskými axony	99828	Horečka dengue
101091	HIGM4	64748	HMSN III	319218	Horečka Ebola
101092	HIGM5	90119	HMSN s akrodystrofií	99824	Horečka Lassa
183666	HIGM syndrom bez náchylnosti k oportunním infekcím	99950	HMSN, lomský typ	781	Horečka Nine Mile
183663	HIGM syndrom s náchylností k oportunním infekcím	90117	HMSNP	64692	Horečka Oroya
99978	Hilový CCA	99953	HMSNR	781	Horečka Q
99978	Hilový cholangiocarcinom	69084	HNED	781	Horečka Quadrilateral
84085	Hinmanův syndrom	93111	HNFB-MODY	83311	Horečka Skalických hor
84085	Hinmanův-Allenův syndrom	183713	Hnisavé bakteriální infekce způsobené deficitem MyD88	83317	Horečka tsutsugamushi
1164	Hinsonova-Pepysova nemoc	640	HNPP	319251	Horečka údolí Rift
411593	Hirataova nemoc	67037	HNSCC	228123	Horečka údolí San Joaquin
65684	Hirayamova choroba	1979	Hoepffnerův-Dreyerův-Reimersův syndrom	31205	Horečka z kryšího kousnutí

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
91349	Hormonálně neaktivní adenom hypofýzy	391428	HSD10 deficit, infantilní typ	93160	HVDRR
		391428	HSD10 deficit, klasický typ	→247691	HVR
268740	Horní hrudní spina bifida aperta	391428	HSD10 deficit, klasický typ	530	Hyalinosis cutis et mucosae
268770	Horní hrudní spina bifida cystica	391457	HSD10 deficit, neonatální typ	400	Hydatidová nemoc
88633	Horní limbická keratokonjunktivitida	85295	HSD10 nemoc, atypický typ	400	Hydatidóza
397	Hortonova choroba	30924	HSN	99927	Hydatiformní mola
397	Hortonova nemoc	456318	HSN1E	2898	Hyde Forsterův-McCarthyho-Berryho syndrom
392	HOS	1930	HSV encefalitida		
		285	HT-EDS	2177	Hydranencefalie
1352	Houlstonův-Irtonův-Templeův syndrom	228116	Hughesův-Stovinův syndrom	330058	Hydroa vacciniforme
2198	Howellův-Evansův syndrom	438279	Humánní infekce orthopoxviru	2182	Hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu
3322	Hoyeraalův-Hreidarssonův syndrom	294973	Humerální interkalární meromelie		
306669	HP-HA syndrom	3265	Humero-radiální fúze	221126	Hydrocefalus/hydranencefalie způsobená mozkovou vaskulopatií
293284	HPA/PKU reagující na BH4	3265	Humero-radiální synostóza	2189	Hydroletální syndrom
293284	HPA/PKU reagující na tetrahydrobiopterin	3266	Humero-radio-ulnární fúze	1041	Hydrops fetalis
275777	HPAH	294975	Humero-radio-ulnární interkalární transverzální meromelie	1041	Hydrops plodu
98808	HPD s výraznou diurnální fluktuací		Humero-radio-ulnární interkalární transverzální meromelie, jednostranná	20	Hydroxymethylglutarová acidurie
2162	HPE	295085	Humero-radio-ulnární interkalární transverzální meromelie, jednostranná	401	Hymenolepióza
247262	HPMR			183666	Hyper IgM syndrom bez náchylnosti k oportunním infekcím
436	HPP	295087	Humero-radio-ulnární interkalární transverzální meromelie, oboustranná	183663	Hyper IgM syndrom s náchylností k oportunním infekcím
293958	HPPD				
47044	HPRCC	3266	Humero-radio-ulnární synostóza	309147	Hyper-beta-alaninémie
79233	HPRT-vázaná dna	→263463	Humero-spinální dysostóza	343	Hyper-IgD syndrom
79233	HPRT-vázaná hyperurikémie	94056	Humero-ulnární fúze		
79430	HPS	94056	Humero-ulnární synostóza	2314	Hyper-IgE syndrom, autozomálně-dominantní
183678	HPS2	→263463	Humerospinální dysostóza	2314	Hyper-IgE syndrom, autozomálně-dominantní
231531	HPS7				
231537	HPS8	97340	Hunterova-McAlpinové kraniosynostóza		
280663	HPS9	580	Hunterův syndrom	101090	Hyper-IgM syndrom způsobený deficitem CD40
231512	HPS bez plicní fibrózy	217085	Hunterův syndrom, typ A		
231500	HPS s plicní fibrózou	217093	Hunterův syndrom, typ B	101088	Hyper-IgM syndrom způsobený deficitem CD40 ligandu
99880	HPT-JT	→35069	Hunterův-Carpenterův-McDonaldův syndrom	101088	Hyper-IgM syndrom způsobený deficitem CD40L
2323	HRD syndrom			101092	Hyper-IgM syndrom způsobený deficitem UNG
84085	HS	2715	Hunterův-Jurenkův-Thompsonův syndrom	101092	Hyper-IgM syndrom způsobený deficitem UNG
139564	HSAN1B			101092	Hyper-IgM syndrom způsobený uracil N-glykosylázou
456318	HSAN1E	3365	Hunterův-Ruddův-Hoffmannův syndrom	101088	Hyper-IgM syndrom, typ 1
970	HSAN2			101089	Hyper-IgM syndrom, typ 2
1764	HSAN3	1390	Hunterův-Thompsonův-Reedův syndrom	101090	Hyper-IgM syndrom, typ 3
64752	HSAN5			101091	Hyper-IgM syndrom, typ 4
314381	HSAN6	401901	Huntington disease-like syndrom způsobený expanzí C9ORF72	101092	Hyper-IgM syndrom, typ 5
391397	HSAN7	399	Huntingtonova choroba	309147	Hyperalaninémie
970	HSAN II	399	Huntingtonova chorea		
642	HSAN IV	98934	Huntingtonská fenokopie 2	401948	Hyperamonemická encefalopatie způsobená deficitem VA karbonyl dehydrogenázy
139573	HSAN s hluchotou a celkovým opožděním	98759	Huntingtonská fenokopie 4		
391397	HSAN s hyperhidrózou a gastrointestinální dysfunkcí	401901	Huntingtonská fenokopie způsobená expanzí C9ORF72	927	Hyperamonémie způsobená deficitem N-acetylglutamat syntázy
139564	HSAN s kašlem a gastroezofageálním refluxem	363694	HUPRA syndrom	168588	Hyperandrogenismus způsobený deficitem kortison reduktázy
139578	HSAN se spastickou paraplegií	384	Huriezův syndrom	90	Hyperargininémie
2182	HSAS	93473	Hurlerové nemoc	234	Hyperbilirubinémie, typ 2
388	HSCR	93473	Hurlerové syndrom	276405	Hyperbilirubinémie
85295	HSD10 deficit, atypický typ	90038	HUS vázaný na toxin podobný shiga		
		740	Hutchinsonův-Gilfordův syndrom progerie		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
209902	Hypercholesterolémie způsobená deficitem cholesterol 7alfa-hydroxylázy	263455	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem HNF4A	70470	Hyperlipoproteinémie, typ 5
1032	Hyperdibazická aminoacidurie, typ 1	263458	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem INSR	2203	Hyperlysinémie
470	Hyperdibazická aminoacidurie, typ 2			2203	Hyperlysinémie, typ I
3197	Hyperekplexie	263458	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem inzulínového receptoru	3124	Hyperlysinémie, typ II
295002	Hyperfalangie			289290	Hypermethioninémie a encefalopatie způsobená deficitem adenzinkinázy
1388	Hyperfalangie a klinodaktylie ukazováku s Pierre Robinovým syndromem	276603	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem Kir6.2, diazoxid-rezistentní fokální forma	289290	Hypermethioninémie a encefalopatie způsobená deficitem ADK
295140	Hyperfalangie prstů 2-5	276598	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem SUR1, diazoxid-rezistentní fokální forma	289891	Hypermethioninémie způsobená deficitem glycin N-methyltransferázy
2209	Hyperfenylalaninemická embryopatie			289891	Hypermethioninémie způsobená deficitem GNMT
238583	Hyperfenylalaninémie	276556	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem UCP2	88618	Hypermethioninémie způsobená deficitem S-adenosylhomocystein hydrolázy
1578	Hyperfenylalaninémie s primapterinurii	324575	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená HNF1A deficitem	73267	Hypernychthemernální syndrom
238583	Hyperfenylalaninémie způsobená BH4 deficitem	263455	Hyperinzulinémie způsobená deficitem HNF4A	414	Hyperornithinémie
13	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem 6-pyruvoyltetrahydropterin syntázy	263458	Hyperinzulinémie způsobená deficitem INSR	2801	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis
1578	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem dehydratázy	71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s krátkým řetězcem	3416	Hyperostosis corticalis generalisata
226	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem dihydropteridin reduktázy	79299	Hyperinzulinismus způsobený deficitem glukokinázy	443098	Hyperostosis cranialis interna
2102	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem GTP cyklohydrolázy	71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem glutamátdehydrogenázy	77296	Hyperostosis frontalis interna
1578	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem pterin-4-alfa-karbinolamin dehydratázy	71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem HADH	2780	Hyperostosis generalisata se striemi
238583	Hyperfenylalaninémie způsobená deficitem tetrahydrobiopterinu	165991	Hyperinzulinismus způsobený deficitem monokarboxylát transportéru 1	→79189	Hyperpipekolatemie
293284	Hyperfenylalaninémie/fenylketonurie reagující na BH4	71212	Hyperinzulinismus způsobený deficitem SCHAD	682	HyperPP
293284	Hyperfenylalaninémie/fenylketonurie reagující na tetrahydrobiopterin	165991	Hyperinzulinismus způsobený deficitem SLC16A1	79101	Hyperprolinémie typu II
408	Hyperglycerolemie	276556	Hyperinzulinismus způsobený deficitem UCP2	93604	Hyperprostaglandin E syndrom
243	Hypergonadotropní ovariální dysgeneze	324575	Hyperinzulinismus způsobený HNF1A deficitem	889	Hypersenzitivní angiotida
2157	Hyperhistidinémie	306661	Hyperkalcemická tumorová kalcinóza	1519	Hypertelorismus, Teebiho typ
3203	Hyperhydratovaná hereditární stomatocytóza	682	Hyperkalcemická periodická paralýza	403	Hypertenze citlivá na glukokortikoidy
742	Hyperimidodipeptidurie	682	Hyperkalcemická PP	88660	Hypertenze s časným nástupem s exacerbací v těhotenství
343	Hyperimunoglobulinémie D s návratnou horečkou	409	Hyperkeratosis lenticularis perstans	88660	Hypertenze způsobená aktivačními mutacemi receptoru mineralokortikoidů
2314	Hyperimunoglobulin E syndrom s rekurentními infekcemi, typ 1	83639	Hyperkoagulační syndrom způsobený deficitem glykosylfosfatidylinositolu	757	Hypertenzní hyperkalemie
2314	Hyperimunoglobulin E syndrom, typ 1	682	HyperKPP	423	Hypertermie vyvolaná anestezií
343	Hyperimunoglobulinémie D s periodickou horečkou	91135	Hyperlaxita kůže způsobená deficitem vitamín K-dependentních koagulačních faktorů	2222	Hypertrichosis universalis
71212	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s krátkým řetězcem	140905	Hyperlipidémie způsobená deficitem jaterní triglyceridové lipázy	1517	Hypertrichotická osteochondrodysplázie, Cantuův typ
79299	Hyperinzulinemická hypoglykémie způsobená deficitem glukokinázy	→444490	Hyperlipoproteinémie, typ 1	2266	Hypertrichóza a mentální retardace, Lopesové typ
		419	Hyperlipoproteinémie, typ 1	2026	Hypertrichóza s nebo bez gingivální hyperplázie
		412	Hyperlipoproteinémie, typ 3	2494	Hypertrofická gastritida
				2494	Hypertrofická gastropatie
				329883	Hypertrofická gastropatie bez hypoproteinémie
				324525	Hypertrofická kardiomyopatie a renální tubulární nemoc způsobená mutací mitochondriální DNA
				324525	Hypertrofická kardiomyopatie a renální tubulární nemoc způsobená mutací mtDNA

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
352563	Hypertrofická kardiomyopatie kojenců způsobená deficitem MRPL44 s nástupem v kojeneckém věku	324561	Hypopigmentace a tečkovaná keratóza dlaní a chodidel	1573	Hypotrichóza s juvenilní makulární degenerací
217601	Hypertrofická kardiomyopatie způsobená intenzivním tréninkem	91354	Hypopituitarismus způsobený syndromem prázdného tureckého sedla	1573	Hypotrichóza s juvenilní makulární dystrofií
90282	Hypertrofický nebo verukózní lupus erythematodes	325448	Hypoplasie Leydigových buněk způsobená LHB deficitem	444	Hypotrichóza, typ Marie Unnová
295051	Hypertrofie dolní končetiny	722	Hypoplasminogemie	226307	Hypotyreóza způsobená deficitem transkripčních faktorů zahrnutých ve vývoji nebo funkci hypofýzy
295049	Hypertrofie horní končetiny	100031	Hypoplastická amelogenesis imperfecta	90673	Hypotyreóza způsobená mutací TSH receptoru
2224	Hypertryptofanemie	99058	Hypoplazie anulu mitrální chlopně	137577	Hypoxicko-ischemická encefalopatie
251523	Hyperzinkémie a hyperkalprotektinémie	180139	Hypoplazie dělohy	137577	Hypoxicko-ischemické postižení mozku u novorozence
276429	Hypnická bolest hlavy	755	Hypoplázie Leydigových buněk	682	HYPP
93297	Hypochondrogeze	325448	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená deficitem podjednotky beta luteinizačního hormonu	63440	Hypsicefalie
429	Hypochondroplazie	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní inaktivací LH receptoru	63440	Hypocefalie
294990	Hypodaktylie 2-5 prstu	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní inaktivací LH receptoru	576	I-cell disease
294988	Hypodaktylie palce ruky	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní inaktivací receptoru luteinizačního hormonu	724	IAEP
436	Hypofosfatázie	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní rezistencí k LH	158048	IAHS
247667	Hypofosfatázie s nástupem v dětství	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní rezistencí k luteinizačnímu hormonu	293168	IAHSP
352540	Hypofosfatemická osteomalacie při onkologickém onemocnění	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou inaktivací LH receptoru	254509	Iatrogenní botulismus
91354	Hypofyzární deficit způsobený syndromem prázdného tureckého sedla	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou inaktivací LH receptoru	95619	Iatrogenní nebo traumatický deficit hormonů hypofýzy
99725	Hypofyzární gigantismus	96265	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená kompletní rezistencí k luteinizačnímu hormonu	→33364	IBIDS syndrom
169105	Hypogamaglobulinemie spojená s thymomem	96266	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou inaktivací LH receptoru	611	IBM
238468	Hypohidrotická ektodermální dysplazie	96266	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou inaktivací receptoru luteinizačního hormonu	602	IBM2
98813	Hypohidrotická ektodermální dysplazie spojená s imunodeficiencí	96266	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou rezistencí k LH	79091	IBM3
293964	Hypoinzulinemická hypoglykémie a hemihypertrofie těla	96266	Hypoplazie Leydigových buněk způsobená částečnou rezistencí k luteinizačnímu hormonu	52430	IBMPFD
93160	Hypokalcemická vitamin D rezistentní křivice/rachitida	96266	Hypoplázie mozečkového vermise, oligofrenie, vrozená ataxie, kolobom a jaterní fibróza	31709	ICCA syndrom
289157	Hypokalcemická vitamin D-dependentní křivice	1454	Hypoplazie plicní arterie	64734	ICE syndrom
681	Hypokalemická periodická paralýza	99083	Hypoplázie ulny	2268	ICF
100032	Hypokalficovaná amelogenesis imperfecta	2497	Hypoplazie štítné žlázy	2268	ICF syndrom
36412	Hypokomplementemická urtikariální vaskulitida	95720	Hypoprokonvertinémie	455	Ichthyosis bullosa, typ Siemens
30924	Hypomagnezémie způsobená selektivní malabsorpcí hořčičku	327	Hypoprotrombinémie	79503	Ichthyosis hystrix Curthové-Macklinové
1790	Hypomandibulární faciokraniální dysostóza	325	Hypotalamické hamartomy s gelastickými záchvaty	79504	Ichthyosis hystrix gravior
100033	Hypomaturační forma amelogenesis imperfecta	86906	Hypotonie a ichtyóza způsobené deficitem dolichol fosfátu	79503	Ichthyosis hystrix, typ Curthové-Macklinové
100034	Hypomaturačně-hypoplastická amelogenesis imperfecta s taurodontismem	91131	Hypotrichosis simplex	281190	Ichthyosis variegata
139441	Hypomyelinizace s atrofií bazálních ganglií a mozečku	137908	Hypotrichosis simplex vlasaté části hlavy	289586	Ichtyosis exfoliativa
363412	Hypomyelinizace s postižením mozkového kmene a míchy a spasticitou dolních končetin	55654		91132	Ichtyóza s hypotrichózou
		90368		281190	Ichtyóza s konfetami
				79504	Ichtyóza, typ Lambertových
				289347	IDH
				3306	idic(15)
				422	Idiopatická a/nebo familiární plicní arteriální hypertenze
				930	Idiopatická achalázie
				724	Idiopatická akutní eozinofilní pneumonie
				139423	Idiopatická akutní transversální myelitida
				88	Idiopatická aplastická anémie
				399307	Idiopatická avaskulární nekróza
				399307	Idiopatická AVN

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
171684	Idiopatická bilaterální vestibulopatie	441	Idiopatická ortostatická hypotenze	35061	Idiopatický rekurentní a oslabující kožní herpes
228000	Idiopatická CD4-pozitivní T-lymfocytopenie	280921	Idiopatická panuveitida	276174	Idiopatický rekurentní stupor
169615	Idiopatická centrální předčasná puberta	747	Idiopatická PAP	69061	Idiopatický steroid-senzitivní nefrotický syndrom
247234	Idiopatická cerebelární ataxie s pozdním začátkem	1676	Idiopatická plicní arteriální dilatace	188	Idiopatický syndrom děravých kapilár
2902	Idiopatická chronická eozinofilní pneumonie	275766	Idiopatická plicní arteriální hypertenze	86908	Idiopatický syndrom hemikonvulze a hemiplegie
35062	Idiopatická diseminovaná CMV infekce	2032	Idiopatická plicní fibróza	447881	Idiopatický syndrom padající hlavy
35062	Idiopatická diseminovaná cytomegalovirová infekce	99931	Idiopatická plicní hemosideróza	280384	IDMDC
256	Idiopatická dystonie	1320	Idiopatická progresivní lumbární kyfóza	92050	IED
247724	Idiopatická eosinofilní myozitida	280914	Idiopatická přední uveitida	91132	IFAH syndrom
444316	Idiopatická falangeální akro-osteolýza	251307	Idiopatická relabující perikarditida	2273	IFAP syndrom
444316	Idiopatická falangeální akroosteolýza	251307	Idiopatická relabující perikarditida	332	IFD
130	Idiopatická fibrilace komor, typ Brugadaových	40923	Idiopatická retinální perivaskulitida	761	IgA vaskulitida
64722	Idiopatická granulomatózní mastitida	40923	Idiopatická retinální vaskulitida	329874	IGCM
2197	Idiopatická hyperkalciurie	49041	Idiopatická retroperitoneální fibróza	79099	IGDA
33208	Idiopatická hypersomnie	458718	Idiopatická SCAD	73273	IGF-1 rezistence
228318	Idiopatická hypersomnie bez dlouhého spánku	458718	Idiopatická spontánní disekce koronární arterie	449400	IgG4 asociovaná aortitida
449427	Idiopatická hypertrofická pachymeningitida	99858	Idiopatická syringomyelie	449566	IgG4 asociovaná eosinofilní angiocentrická fibróza
238624	Idiopatická intrakraniální hypertenze	256	Idiopatická torzní dystonie	90003	IgG4 asociovaná hepatopatie
85193	Idiopatická juvenilní osteoporóza	209919	Idiopatická toxikóza způsobená mědí	63999	IgG4 asociovaná mediastinitida
1980	Idiopatická kalcifikace bazálních ganglií	3347	Idiopatická tracheobronchomegalie	449427	IgG4 asociovaná pachymeningitida
1320	Idiopatická kamptokormie	3002	Idiopatická trombocytopenická purpura	280302	IgG4 asociovaná pankreatitida
163703	Idiopatická katastrofická epileptická encefalopatie	35065	Idiopatická těžká pneumokokcémie	449400	IgG4 asociovaná periaortitida
51608	Idiopatická kojenecká arteriální kalcifikace	228140	Idiopatická ventrikulární fibrilace, jiný než Brugadaův typ	49041	IgG4 asociovaná retroperitoneální fibróza
314017	Idiopatická lineární intersticiální keratitida	95717	Idiopatická vrozená hypotyreóza	79078	IgG4 asociovaná sialo-dakryoadenitida
33577	Idiopatická lobulární panikulitida	280917	Idiopatická zadní uveitida	449432	IgG4 asociovaná sialoadenitida
90158	Idiopatická lokalizovaná lipodystrofie	228315	Idiopatická hypersomnie s dlouhým spánkem	64744	IgG4 asociované onemocnění štítné žlázy
353344	Idiopatická makulární teleangiektázie, typ 1	930	Idiopatické achalázie jícnu	449395	IgG4 asociované poškození ledvin
353351	Idiopatická makulární teleangiektázie, typ 3	60033	Idiopatické bronchiektázie	449563	IgG4 asociované poškození očí
84065	Idiopatická malabsorpce způsobená poruchou syntézy žlučových kyselin	88	Idiopatické selhání kostní dřene	449432	IgG4 asociované poškození submandibulární slinné žlázy
84065	Idiopatická malabsorpce žlučových kyselin	1572	Idiopatický deficit imunoglobulinů	238593	IgG4-asociovaná mezenteritis
73	Idiopatická masivní osteolýza	3260	Idiopatický hypereozinofilní syndrom	447764	IgG4-asociovaná sklerozující cholangitida
97560	Idiopatická membranózní glomerulonefritida	1320	Idiopatický kamptokormismus	364013	IHF
2774	Idiopatická multicentrická osteolýza s nebo bez nefropatie	93209	Idiopatický nefrotický na steroidy citlivý syndrom s difúzní proliferací mesangia	86908	IHHS
824	Idiopatická myelofibróza	93206	Idiopatický nefrotický na steroidy citlivý syndrom s fokální segmentální glomerulosklerózou	91132	IHS
33577	Idiopatická nodulární panikulitida	93206	Idiopatický nefrotický na steroidy citlivý syndrom s fokální segmentální hyalinózou	59303	IHSC
51608	Idiopatická obliterativní arteriopatie	93207	Idiopatický nefrotický na steroidy citlivý syndrom s minimálními změnami	238624	IIH
		45452	Idiopatický novorozenecký síňový flutter	85193	IJO
				169100	IL2RA deficit
				100078	Ileální endokrinní nádor
				1150	Illmův syndrom
				79466	ILVEN
				85173	IMAgE syndrom
				247718	IMAM
				42062	Iminoglycinurie
				456312	IMNEPD

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
364013	Imunitní fetální edém	35069	INAD1	247165	Infantilní otrava rtuť
364013	Imunitní fetální hydroks	45453	Incesantní kojenecká komorová tachykardie	247651	Infantilní Rathburnova choroba
364013	Imunitní HF			3451	Infantilní spasmy
364013	Imunitní hydroks fetalis	79263	INCL	163708	Infantilní spazmy s pozdním nástupem
1959	Imunitní pancytopenie	435	Incontinentia pigmenti, typ 1		
3002	Imunitní trombocytopenie	464	Incontinentia pigmenti	83330	Infantilní spinální svalová atrofie
206569	Imunitně mediovaná nekrotizující myopatie	103920	Indeterminovaná kolitida	70587	Infantilní syndrom dechové tísně
		98848	Indolentní systémová mastocytóza	2176	Infantilní systémová hyalinóza
206575	Imunitně mediovaná rippling muscle disease	1909	Indometacinová embryofetopatie	137675	Infantilní xantomatózní kardiomyopatie
2901	Imunitně podmíněná neuropatie plexus brachialis	99725	Infantilní a juvenilní formy akromegalie		
		99749	Infantilní agranulocytóza		
86886	Imunoblastická lymfadenopatie	247165	Infantilní akrodynie	1685	Infekce motolicí
200421	Imunodeficiency s anomálií faktoru H	70590	Infantilní apnoe	314946	Infekce Mycobacterium xenopi
200418	Imunodeficiency s anomálií faktoru I	70587	Infantilní ARDS	78	Infekce měchovcem
306431	Imunodeficiency s anti-interferon-gama protilátkami s nástupem v dospělém věku	67047	Infantilní atrofie optiku s choreou a spastickou paraplegií	99828	Infekce virem dengue
				324632	Infekce virem Hendra
34592	Imunodeficiency s poruchou exprese HLA 1.třídy	217557	Infantilní buněčná intersticiální pneumonitida	448237	Infekce virem Zika
				781	Infekce způsobená Coxiellou burnetii
2268	Imunodeficiency spojená s centromerickou nestabilitou a faciální dysmorfii	313850	Infantilní cerebelární a retinální degenerace	230800	Infekční botulismus zprostředkovaný toxinem
				230800	Infekční botulismus zprostředkovaný toxinem
70592	Imunodeficiency způsobená deficitem kinázy 4 asociované s receptory interleukinu-1	402364	Infantilní cerebrální a cerebelární atrofie s postnatální progresivní mikrocefalií		
				331187	Imunodeficiency způsobená deficitem MASP-2
168782	Infantilní demence				
169100	Imunodeficiency způsobená deficitem CD25	199267	Infantilní digitální fibromatóza	289347	Infekční dermatitida asociovaná s lidským T-lymfotropickým virem typu 1
331190	Imunodeficiency způsobená ficolin3 deficitem	238455	Infantilní dystonie a parkinsonismus	289347	Infekční dermatitida asociovaná s lidským T-lymfotropickým virem typu 1
572	Imunodeficiency způsobená poruchou exprese HLA 2. třídy	247651	Infantilní fosfoetanolaminurie	137593	Infekční epiteliální keratitida
				300373	Infantilní gigantismus způsobený pituitární hyperplázií
169150	Imunodeficiency způsobená poruchou pozdní složky komplementu	79255	Infantilní GM1 gangliosidóza	279922	Infekční přední uveitida
				309155	Infantilní GM2 gangliosidóza, varianta 0
169147	Imunodeficiency způsobená poruchou složek C1, C4 nebo C2 komplementu	247651	Infantilní hypofosfatázie	280794	Infiltrativní difúzní kožní mastocytóza s malými vezikuly
169150	Imunodeficiency způsobená poruchou složek C5 až C9 komplementu	137675	Infantilní kardiomyopatie s histiocytoidními změnami	178342	Inflamatorní myofibroblastický tumor
				31709	Infantilní konvulze a choreoatetóza
169147	Imunodeficiency způsobená poruchou složky klasické dráhy komplementu	1310	Infantilní kortikální hyperostóza	247257	Inhalační antrax
				206436	Infantilní Krabbeho choroba
169147	Imunodeficiency způsobená poruchou časných složek komplementu	456312	Infantilní multisystémová neurologicko-endokrino-pankreatická choroba	254504	Inhalační botulismus
				63259	Iniencefalie
70593	Imunodeficiency způsobená selektivním deficitem anti-polysacharidových protilátek	2591	Infantilní myofibromatóza	178475	Inokulační botulismus
				79263	Infantilní NCL
761	Imunoglobulin A vaskulitida	411629	Infantilní nefropatická cystinóza	93926	Interhemisférická varianta holoprosencefalie ve střední čáře
100025	Imunoproliferativní nemoc tenkého střeva	35069	Infantilní neuroaxonální dystrofie	279914	Intermediální uveitida
97567	Imunotaktoidní glomerulonefritida	79263	Infantilní neuronální ceroidlipofuscinóza	411634	Intermediární cystinóza
97567	Imunotaktoidní glomerulopatie			268173	Intermitentní forma deficitu BCKD
35069	INAD	85179	Infantilní osteopetróza s neuroaxonální dysplázií		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
268173	Intermitentní forma deficitu dehydrogenázy větvených 2-ketokyselín	99088	Intramurální průběh koronární arterie	439254	ITM2B amyloidóza
				439254	ITM2B-vázaná amyloidóza
268173	Intermitentní forma leucinózy	99085	Intramyokardiální průběh koronární arterie	439254	ITM2B-vázaná cerebrální amyloidová angiopatie
268173	Intermitentní forma MSUD	100003	Intraneurální perineuriom	435	Ito hypomelanosis
268173	Intermitentní forma nemoci javorového sirupu	140436	Intraoseální hemangiom	435	Ito hypomelanosis
		137686	Intrauterinní adheze	3002	ITP
329967	Intermitentní hydrartróza	98839	Intravaskulární lymfomatóza	457375	ITPA-vázaná encefalopatie
→2686	Intermitentní neutropenie	98839	Intravaskulární velkobuněčný B-lymfom	263432	Itův névus
2299	Interrupce aortálního oblouku			279914	IU
99123	Interrupce dolní duté žíly	3306	Inv dup(15)	97548	Ivemarkův syndrom
440427	Intersticiální choroba plic a jater	90078	Invazivní infekce způsobená vankomycin-rezistentními enterokoky	294415	Ivemarkův syndrom, typ II
37202	Intersticiální cystitida			2307	IVIC syndrom
79099	Intersticiální granulomatózní dermatitida s artritidou	90078	Invazivní infekce způsobená VRE	281190	IWC
		99925	Invazivní mola	3310	Izochromosom 9p
264978	Intersticiální plicní nemoc související s expozicí lékům a radiaci	324648	Invazivní netyfoidní salmonelóza	3307	Izochromozom 18p
		96092	Invdupdel(8p)	96055	Izochromozom 21
440402	Intersticiální plicní onemocnění způsobené deficitem ABCA3	98951	Inverzní fenomén Marcuse Gunna	98797	Izochromozom Yp
		79405	Inverzní JEB	98798	Izochromozom Yq
440402	Intersticiální plicní onemocnění způsobené deficitem ATP-binding cassette transporteru A3	329324	inverzní Klippelův-Trénaunayův syndrom	3306	Izodicentrický chromozom 15
		79409	Inverzní RDEB	229717	Izolovaná agamaglobulinémie
440392	Intersticiální plicní onemocnění způsobené deficitem SP-C	79409	Inverzní recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	269203	Izolovaná ageneze mozečkového vermis
				269203	Izolovaná ageneze vermis cerebela
440392	Intersticiální plicní onemocnění způsobené deficitem surfaktantového proteinu C	97279	Inzulinom	269203	Izolovaná ageneze vermis mozečku
		411593	Inzulinový autoimunitní syndrom	440987	Izolovaná ageneze žlučníku
30924	Intestinální hypomagnezémie se sekundární hypokalcémií	1451	IOMID syndrom	263524	Izolovaná akutní nekrotizující encefalopatie
		1186	IOSCA	268868	Izolovaná amyelie
30924	Intestinální hypomagnezémie, typ 1	275766	IPAH	263524	Izolovaná ANE
86880	Intestinální T-buněčný lymfom	747	iPAP	1048	Izolovaná anencefalie/exencefalie
470	Intolerance bílkovin s lysinurií	238455	IPD	140989	Izolovaná angiotida centrálního nervového systému
35122	Intolerance disacharidů	37042	IPEX	250923	Izolovaná aniridie
217064	Intoxikace 5-fluorouracilem	88621	IPS	79143	Izolovaná anonychie
2302	Intoxikace azbestem	100025	IPSID	268936	Izolovaná arinencefalie
133	Intoxikace beryliem	772	IRD	1166	Izolovaná asymetrie tváře
90068	Intoxikace kokainem	209981	IRIDA syndrom	206599	Izolovaná asymptomatická elevace kreatinfosfokinázy
306682	Intoxikace manganem	209959	Iridocyklitida vyvolaná čočkou	34528	Izolovaná autozomálně dominantní hypomagnesémie
330015	Intoxikace olovem	64734	Iridokorneální endoteliální syndrom	199326	Izolovaná autozomálně dominantní hypomagnesemie, Glaudemansův typ
228371	Intoxikační botulismus	86915	Ironsové-Bianchiové syndrom	269221	Izolovaná bilaterální hemisferická mozečková hypoplázie
424058	Intraduktální papilární mucinózní karcinom pankreatu	209943	IRVAN syndrom	35099	Izolovaná brachycefalie
		84142	Isaacův syndrom		
69665	Intrahepatální cholestáza v těhotenství	84142	Isaacův-Mertensův syndrom	217	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace
		1509	Ischiopatelární dysplázie		
69665	Intrahepatální těhotenská cholestáza	85200	Ischiospinální dysostóza	269215	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace bez hydrocefalu
		85200	Ischiovertebrální dysplázie		
46724	Intrakraniální arteriovenózní malformace	85200	Ischiovertebrální syndrom	269212	Izolovaná Dandyho-Walkerova malformace s hydrocefalem
		43115	ISCU myopatie		
252006	Intrakraniální endodermální sinusový nádor	3309	Isochromozom 5p	1885	Izolovaná dislokace čočky
		884	Isochromozom 12p v mozaice		
91352	Intrakraniální germinom	99731	ISOD	99177	Izolovaná distichiaza
		79144	Isov-Kukuchiho syndrom		
280802	Intralobární vrozená bronchopulmonální sekvestrace	33	Isovalerová acidémie		
		309324	ISSD		
		→33364	Itinův syndrom		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
35093	Izolovaná dolichocefalie	269209	Izolovaná parciální ageneze mozečkového vermis	248340	Izolované strádání v denzích granulích trombocytů
306527	Izolovaná dědičná vrozená faciální paralýza	269209	Izolovaná parciální ageneze vermis mozečku	99171	Izolované vrozené ektropium
199647	Izolovaná encefalokéla	718	Izolovaná Pierre Robinova sekvence	217059	Izolované vrozené paličkovité prsty
221106	Izolovaná faciální myokymie	35098	Izolovaná plagiocefalie	238722	Izolované vrozené zrcadlové pohyby
154	Izolovaná familiární dilatační kardiomyopatie	264691	Izolovaná plicní kapilaritida	34528	Izolované ztráty hořčičku ledvinami
65683	Izolovaná fokální kortikální dysplázie	2924	Izolovaná polycystická nemoc jater	91397	Izolovaný adnatní filiformní ankyloblefaron
268994	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ 2	2456	Izolovaná polytelie	199299	Izolovaný deficit ACTH s pozdním nástupem
268961	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ I	216452	Izolovaná postlingvální genetická hluchota	254913	Izolovaný deficit ATP syntázy
268973	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ Ia	216445	Izolovaná prelingvální geneticky podmíněná hluchota	1460	Izolovaný deficit CoQ-cytochrom C reduktázy
268980	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ Ib	3387	Izolovaná přední krční hypertrichóza	254905	Izolovaný deficit COX
268987	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ Ic	35093	Izolovaná skafocefalie	254905	Izolovaný deficit cytochrom C oxidázy
268994	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ II	457083	Izolovaná splenogonadální fúze	238670	Izolovaný deficit faktoru produkujícího thyrotropin
269001	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ IIa	162516	Izolovaná stenóza apertura pyriformis	238670	Izolovaný deficit faktoru produkujícího TSH
269008	Izolovaná fokální kortikální dysplázie, typ IIb	178311	Izolovaná sternokostoklavikulární hyperostóza	52901	Izolovaný deficit folikulostimulačního hormonu
448264	Izolovaná fokální non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	269206	Izolovaná totální ageneze mozečkového vermis	52901	Izolovaný deficit FSH
87884	Izolovaná geneticky podmíněná hluchota	269206	Izolovaná totální ageneze vermis mozečku	408	Izolovaný deficit glycerol kinázy
2128	Izolovaná hemihyperplázie	454750	Izolovaná tracheozofageální píštěl	238670	Izolovaný deficit hormonu produkujícího thyrotropin
2128	Izolovaná hemihypertrofie	3366	Izolovaná trigonocefalie	1460	Izolovaný deficit koenzym Q-cytochrom C reduktázy
229717	Izolovaná hypogamaglobulinémie	269218	Izolovaná unilaterální hemisferická mozečková hypoplázie	2609	Izolovaný deficit komplexu I
162516	Izolovaná hypoplázie apertura pyriformis	860	Izolovaná ventrikuloarteriální diskordance	1460	Izolovaný deficit komplexu III mitochondriálního respiračního řetězce
137902	Izolovaná hypoplázie optického nervu	217059	Izolovaná vrozená akropachie	254905	Izolovaný deficit komplexu IV mitochondriálního respiračního řetězce
439	Izolovaná hypoplázie pravé komory	91416	Izolovaná vrozená alakrimie	254913	Izolovaný deficit komplexu V mitochondriálního dýchacího řetězce
199630	Izolovaná hypoplázie vermis mozečku	180188	Izolovaná vrozená amastie	3208	Izolovaný deficit mitochondriálního komplexu II respiračního řetězce
1398	Izolovaná hypoplázie/ageneze mozečku	79143	Izolovaná vrozená anonychie	2609	Izolovaný deficit mitochondriálního respiračního řetězce komplexu I
103909	Izolovaná intolerance trehalózy	88620	Izolovaná vrozená anosmie	2609	Izolovaný deficit NADH-CoQ reduktázy
91396	Izolovaná kryptoftalmie	141152	Izolovaná vrozená hypoglosie/aglosie	2609	Izolovaný deficit NADH-koenzym Q reduktázy
1084	Izolovaná lisencefalie 1. typu bez známých genetických defektů	180188	Izolovaná vrozená hypoplázie/aplázie prsu	238670	Izolovaný deficit prothyroliberinu
268920	Izolovaná makrencefalie	238722	Izolovaná vrozená kontralaterální synkineze	238670	Izolovaný deficit protirelinu
158778	Izolovaná mastocytóza kostní dřevě	91489	Izolovaná vrozená megalokornea	231662	Izolovaný deficit růstového hormonu, typ 1A
268920	Izolovaná megalencefalie	199642	Izolovaná vrozená mikrocefalie	231671	Izolovaný deficit růstového hormonu, typ IB
238593	Izolovaná mezenterická lipodystrofie	91490	Izolovaná vrozená sklerokornea	231679	Izolovaný deficit růstového hormonu, typ II
90641	Izolovaná mitochondriální senzorieurální hluchota	162526	Izolovaná vrozená vada ušních kůstek	231692	Izolovaný deficit růstového hormonu, typ III
90641	Izolovaná mitochondriální senzorieurální hluchota	216718	Izolovaná vrozeně neopravená transpozice velkých cév		
447881	Izolovaná myopatie extenzorů šije	216718	Izolovaná vrozeně neopravená transpozice velkých tepen		
166119	Izolovaná osteopoikilóza	96269	Izolovaná částečná ageneze pochvy		
63440	Izolovaná oxycefalie	557	Izolované anorektální malformace		
		248340	Izolované delta-SPD		
		248340	Izolované denzní SPD		
		248340	Izolované strádání v delta granulích trombocytů		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
440713	Izolovaný deficit sedoheptulokinázy	70476	Jarní katar	2929	JIP
440713	Izolovaný deficit SHPK	474	JATD	90080	Jizvení po trabekulektomii pro glaukom
3208	Izolovaný deficit sukcinát-CoQ reduktázy	890	Jaterní žilní okluze	65684	JMADUE
		313795	Jawadův syndrom	307	JME
3208	Izolovaný deficit sukcinát-koenzym Q reduktázy	397715	JBTS s JATD	86834	JMML
		139431	Jeavonsův syndrom	324999	JMP syndrom
3208	Izolovaný deficit sukcinát-ubichinon reduktázy	79404	JEB-H	289596	JNA
		79405	JEB-I	79264	JNCL
99731	Izolovaný deficit sulfit oxidázy	79406	JEB-Io	2314	Jobův syndrom
238670	Izolovaný deficit thyroliberinu	79402	JEB-nH gen	2315	Johansonové-Blizzardův syndrom
238670	Izolovaný deficit TRF	251393	JEB-nH loc	2316	Johnsonové neuroektodermální syndrom
238670	Izolovaný deficit TRH	79403	JEB-PA	2316	Johnsonové-McMillinův syndrom
90674	Izolovaný deficit TSH	2286	Jediný horní přední řezák	85320	Johnsonův syndrom
90674	Izolovaný deficit tyroid-stimulujícího hormonu	83468	Jednokomorová kostní cysta	1112	Johnsonův-Munsonův syndrom
		1464	Jednokomorové srdce	1485	Johnstonové-Aaronsův-Schellelyové syndrom
1460	Izolovaný deficit ubichinon-cytochrom C reduktázy	439755	Jednoorgánová PAN	2027	Jonesův syndrom
96	Izolovaný deficit vitamínu E	439755	Jednoorgánová periarteritis nodosa	1256	Jorgensonův-Lenzův syndrom
183675	Izolovaný IgG deficit	439755	Jednoorgánová polyarteritis nodosa	2318	Joubertův a Seniorův-Lokenův syndrom
2345	Izolovaný Klippelův-Feilův syndrom	295065	Jednostranná ageneze/hypoplazie femuru	475	Joubertův syndrom
95707	Izolovaný mikropenis	295061	Jednostranná ageneze/hypoplazie humeru	397715	Joubertův syndrom s JATD
718	Izolovaný Pierre Robinův syndrom	295057	Jednostranná amelie dolní končetiny	397715	Joubertův syndrom s Jeuneho dystrofií hrudníku vedoucí k asfyxii
2343	Izolovaný syndrom lebky tvaru jetelového listu	295053	Jednostranná amelie horní končetiny	2318	Joubertův syndrom s okulorenálním defektem
432	Izolovaný vrozený deficit gonadotropinu	295038	Jednostranná aplazie/hypoplazie číšky	2754	Joubertův syndrom s orofacioidigitálním defektem
79159	Izomásečná acidurie - v praxi se nepoužívá	295081	Jednostranná fibulární hemimelie	2754	Joubertův syndrom s orofacioidigitálním defektem
472	Izosporiáza	295065	Jednostranná interkalární meromelie femuru	220493	Joubertův syndrom s poruchami vývoje očí
2305	Izoretinoinová embryopatie	295061	Jednostranná interkalární meromelie humeru	220497	Joubertův syndrom s poruchou ledvin
2305	Izoretinoinový syndrom	295069	Jednostranná longitudinální meromelie radia	1454	Joubertův syndrom s postižením jater
3236	Jacksonův-Barrův syndrom	295069	Jednostranná radiální hemimelie	220493	Joubertův syndrom s retinopatií
1540	Jacksonův-Weissův syndrom	295012	Jednostranná syndaktylie 2-5 prstu	1454	Joubertův syndrom s vrozenou jaterní fibrózou
2308	Jacobsenův syndrom	295077	Jednostranná syndaktylie 2-5 prstu	475	Joubertův syndrom, typ A
2848	Jacobsův syndrom	295075	Jednostranná tibiální hemimelie	475	Joubertův-Bolthausenův syndrom
2612	Jadassohnův sebaceózní névus	295075	Jednostranná ulnární hemimelie	2801	JPG
2611	Jadassohnův sebaceózní névus	295175	Jednostranný rozštěp palce u nohou	247604	JPLS
1941	JAE	100077	Jejunální endokrinní nádor	2929	JPS
93277	Jaffé-Lichtensteinova nemoc	3214	Jemenský syndrom hluchoslepoty s hypopigmentací	2318	JS typ B
→636	Jaffeho-Campanacciho syndrom	89840	JEN-nH	1454	JS-H
2269	Jagellův-Holmgrenův-Hoferův syndrom	→52368	Jensenův syndrom	220493	JS-O
2616	Jakutský syndrom krátké postavy	90647	Jervellův a Lange-Nielsenův syndrom	2318	JS-OR
1873	Jaliliho syndrom	33314	Jessnerova benigní lymfocytární infiltrace kůže	220497	JS-R
300605	JALS	33314	Jessnerova lymfocytární infiltrace kůže	2319	Jubergův-Haywardův syndrom
73423	Jamajská nemoc zvracení	3283	JET	93972	Jubergův-Marsidiové syndrom
73423	Jamajský syndrom zvracení	474	Jeuneho asfyktické dystrofie hrudníku	2321	Jungův-Wolffův-Backův-Stahlův syndrom
1891	Jancarův syndrom	474	Jeuneův syndrom	319223	Junin hemoragická horečka
2590	Jankovicův-Riverův syndrom	248111	JHD		
2163	Janovský syndrom	98868	Jihovýchodoasijská ovalocytóza		
168491	Janského-Bielschowského nemoc				
79139	Japonská encefalitida				
83317	Japonská říční horečka				
2311	Jarchův-Levinův syndrom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3283	Junkční ektopická tachykardie	411634	Juvenilní nefropatická cystinóza	1318	Kampomelie, Cummingův typ
79404	Junkční epidermolysis bullosa generalisata gravis	79264	Juvenilní neuronální ceroidlipofuscinóza	1319	Kamptobrachydaktylie
79402	Junkční epidermolysis bullosa generalisata mitis	3135	Juvenilní osteochondróza páteře	295016	Kamptodaktylie prstů ruky
79405	Junkční epidermolysis bullosa inversa	85193	Juvenilní osteoporóza	99179	Kandoriho skvrnitá sítnice
79406	Junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem	2801	Juvenilní Pagetova choroba	1836	Kantaputrova mesomelická dysplázie
79402	Junkční epidermolysis bullosa, Disentisův typ	2801	Juvenilní Pagetova choroba	79280	Kanzakiho choroba
79404	Junkční epidermolysis bullosa, Herlitzův typ	247604	Juvenilní PLS	79490	Kapilární lymfangiom
79404	Junkční epidermolysis bullosa, Herlitzův-Pearsonův typ	93568	Juvenilní PM	79490	Kapilární lymfatická malformace
89840	Junkční epidermolysis bullosa, non-Herlitzův typ	93568	Juvenilní polmyozitida	324561	Kapkovitá hypopigmentace a tečkovaná palmoplantární keratoderma
989	Jussieuův syndrom	2929	Juvenilní polypóza	949	Kaplanův-Plauchův-Fitchův syndrom
1941	Juvenilní absence	79076	Juvenilní polypóza v dětském věku	→3157	Kaplowitzův-Bodurthův syndrom
300605	Juvenilní amyotrofická laterální skleróza	247604	Juvenilní primární laterální skleróza	2122	Kaposiformní hemangioendoteliom
199260	Juvenilní aponeurotický fibrom	85436	Juvenilní psoriatická artritida	33276	Kaposiho sarkom
391497	Juvenilní autoimunitní myasthenia gravis	85408	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida	2328	Kapurův-Toriellův syndrom
300605	Juvenilní Charcotova nemoc	247861	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida bez antinukleárních protilátek	1381	Karandikarův-Mariaův-Kambleův syndrom
86834	Juvenilní chronická myelomonocytární leukémie	85435	Juvenilní revmatoidní faktor-pozitivní polyartritida	1923	Karbimazolová embryopatie
411634	Juvenilní cystinóza	93399	Juvenilní sialidóza, typ 2	213605	Karcinofibrom těla děložního
329894	Juvenilní dermato-myozitida	83419	Juvenilní spinální svalová atrofie	100093	Karcinoid a karcinoidový syndrom
93672	Juvenilní dermatomyozitida	85438	Juvenilní spondyloartropatie	97287	Karcinoid bronchů
93672	Juvenilní DM	65684	Juvenilní svalová atrofie horní končetiny distálně	97289	Karcinoid brzlíku
228254	Juvenilní elastom bez osteopoikilózy	65684	Juvenilní svalová atrofie horní končetiny distálně	329984	Karcinoid s pohárkovými buňkami
93592	Juvenilní forma nefronoftízy	26137	Juvenilní temporální arteritida	319308	Karcinom asociovaný s MITF/TFE translokací
98977	Juvenilní glaukom	158000	Juvenilní xantogranulom	251899	Karcinom choroidálního plexu
79256	Juvenilní GM1 gangliosidóza	391497	Juvenilní získaná myastenienie	418945	Karcinom jícnu, typ slinné žlázy
309162	Juvenilní GM2 gangliosidóza, varianta 0	99100	Juxtapozice síňových oušek	319276	Karcinom ledviny ze světlých buněk
79230	Juvenilní hemochromatóza	99100	Juxtapozice síňových přívěsků	424046	Karcinom pankreatu z acinárních buněk
248111	Juvenilní Huntingtonova chorea	1540	JWS	180247	Karcinom pochvy
248111	Juvenilní Huntingtonova choroba	2322	Kabuki make-up syndrom	289682	Karcinom podobný lymfoepiteliomu
2028	Juvenilní hyalinní fibromatóza	2322	Kabuki syndrom	143	Karcinom příštítných tělísek
247854	Juvenilní idiopatická polyartritida s negativním revmatoidním faktorem s antinukleárními protilátkami	2322	Kabuki syndrom	329984	Karcinom s pohárkovými buňkami
2929	Juvenilní intestinální polypóza	85146	Kaesarův syndrom	99868	Karcinom thymu
300605	Juvenilní Lou Gehrigova nemoc	29073	Kahlerova nemoc	213746	Karcinom těla děložního z přechodných buněk
391497	Juvenilní myasthenia gravis	→324737	Kahriziové syndrom	300557	Karcinom Vaterovy papily
86834	Juvenilní myelomonocytární leukémie	94122	Kajmanská ataxie	79140	Karcinom z Merkelových buněk
307	Juvenilní myoklonická epilepsie	289601	Kalcifikace kloubů a arterií	247203	Karcinom ze sběrných Belliniho kanálků
307	Juvenilní myoklonie	178506	Kalcifikace mozku, typ Rajabové	247203	Karcinom ze sběrných kanálků
289596	Juvenilní nasofaryngeální angiofibrom	199260	Kalcifikující aponeurotický fibrom	313920	Karcinom žaludku asociovaný s virem Epstein-Barr
79264	Juvenilní NCL	280062	Kalcifylaxe	423781	Karcinom žaludku, typ slinné žlázy
157719	Juvenilní nebo adultní CACH syndrom	2324	Kalerův-Garrityho-Sternův syndrom	70567	Karcinom žlučových cest
655	Juvenilní nefronoftýza	83483	Kalifornská encefalitida	875	Kardiální nádor u dětí
		228123	Kalifornská nemoc	37553	Kardiodysrhythmická draslík-senzitivní periodická paralýza
		83316	Kalifornský pseudotofus	567	Kardiofaciální syndrom
		→682	Kalium-senzitivní normokalemická periodická paralýza	1340	Kardiofaciokutánní syndrom
		2325	Kallinův syndrom	2229	Kardiogenní syndrom
		478	Kallmannův syndrom	97292	Kardiogenní šok
		140	Kampomelická dysplázie		
		140	Kampomelické trpaslictví		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění		
2872	Kardiokraniální syndrom, Pfeifferův typ	137653	Kellyho-Kirsonův-Wyattův syndrom	2908	Kindlerové poikilodermie		
500	Kardiomyopatická lentiginóza	481	Kennedyho nemoc	2908	Kindlerové syndrom		
70474	Kardiomyopatie s hypotonií na podkladě deficitu cytochrom C oxidázy	64542	Kennedyové-Teebiho syndrom	99741	Kingův-Denboroughův syndrom		
		2333	Kennyho syndrom	565	Kinky-hair syndrom		
		2333	Kennyho-Caffeyův syndrom	1183	Kinsbournův syndrom		
70474	Kardiomyopatie s myopatií na podkladě deficitu COX	435628	Keppenové-Lubinského syndrom	319254	Kjasanurská horečka		
		447777	Keratocystický odontogenní tumor	100996	Kjellinův syndrom		
98908	Kardiomyovaskulopatie s depozity triglyceridů	79395	Keratoderma hereditarium mutilans s ichtyózou	98673	Kjerova atrofie optiku		
		79501	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 1	98673	Kjerova autozomálně dominantní atrofie optiku		
111	Kardioskeletální myopatie s neutropenií a abnormálními mitochondriemi	79502	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 2	90794	Klasická 21-OHD CAH		
		65282	Keratoderma s vlnitými vlasy, typ II	85138	Klasická Addisonova choroba		
3238	Kardiospondylokarporfaciální syndrom	34217	Keratoderma s vlněnými vlasy, typ I	315306	Klasická CAH, 21-OHD, forma se solnými ztrátami		
2072	Kardiovaskulární Gaucherova choroba	420686	Keratoderma s vlněnými vlasy, typ IV	315311	Klasická CAH, 21-OHD, prostá virilizující forma		
		79501	Keratodermia palmoplantaris papulosa, Buschkeho-Fischerův-Brauerův typ	247525	Klasická citrulinémie		
1361	Karnosinémie	50943	Keratolytický zimní erytém	247546	Klasická citrulinémie, typ 1		
2767	Karpotarzální osteochondromatóza			247546	Klasická citrulinémie, typ I		
2329	Karschův-Neugebauerův syndrom			325524	Klasická CLAH		
→244	Kartagenerův syndrom	495	Keratitis extremitatum hereditaria progrediens	93930	Klasická extrofie močového měchýře		
401996	Karyomegalická intersticiální nefritida			79254	Klasická fenylketonurie		
2330	Kasabachův-Merittové syndrom	2340	Keratitis follicularis spinulosa decalvans	315306	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, forma se solnými ztrátami		
1894	Kasznicaův-Carlsonův-Coppedgeův syndrom	87503	Keratitis palmaris et plantaris				
98985	Katarakta s opacifikacemi v Y-švu s časným nástupem	308013	Keratitis palmoplantaris punctata, typ 3, bez elastoidózy			315311	Klasická forma vrozené adrenální hyperplázie způsobená deficitem 21-hydroxylázy, prostá virilizující forma
		34217	Keratitis palmoplantaris s arytmogenní kardiomyopatií				
3286	Katecholaminergní polymorfni komorová tachykardie	50942	Keratitis palmoplantaris striata	79239	Klasická galaktosémie		
3360	Katsantoniové-Papadakou Lagoyanniho syndrom	50942	Keratitis palmoplantaris striata et areata	98962	Klasická GCD		
		1756	Kaudální duplikace	289857	Klasická glycinová encefalopatie		
3027	Kaudální dysplázie	495	Keratitis palmoplantaris transgrediens et progrediens	98962	Klasická granulární dystrofie rohovky		
2473	Kaufmanův-McKusickův syndrom			391	Klasická Hodgkinova choroba		
99994	Kauzalgie	499	Kerion celsi	394	Klasická homocystinurie		
71213	Kavernózní hemangiom sítnice	415286	Kernikterus	313	Klasická lamerální ichtyóza		
79489	Kavernózní lymfangiom	3351	Kerseyův syndrom	268145	Klasická leucinóza		
79489	Kavernózní lymfatická malformace			293807	Ketaminem indukovaná dilatace žlučových cest	158796	Klasická mastocytární leukemie
165958	Kavitární myiáze			438075	Ketoacidóza způsobená deficitem monokarboxylového transportéru 1	324604	Klasická MmD
2331	Kawasakiho syndrom	35	Ketotická hyperglycinémie	268145	Klasická MSUD		
2533	Kawashimové-Tsujihio syndrom	85202	Keutelův syndrom	324604	Klasická multiminicore myopatie		
2306	Kawashimové syndrom	2032	KFA	324604	Klasická multiminicore nemoc		
2332	KBG syndrom	2988	Khalifův-Grahamové syndrom	98964	Klasická mřížková dystrofie rohovky		
439218	KCNQ2-NEE	98841	Ki-1 pozitivní anaplastický velkobuněčný lymfom	268145	Klasická nemoc javorového sirupu		
439218	KCNQ2-vázaná epileptická encefalopatie	477	KID syndrom	216866	Klasická neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou		
439218	KCNQ2-vázaná epileptická encefalopatie novorozenců	477	KID/HID syndrom	163898	Klasická paraneoplastická limbická encefalopatie s nebo bez protilátek proti intracelulárním antigenům		
		96169	KdVS				
480	Kearnsův-Sayreův syndrom	97332	Kienboeckova nemoc	163898	Klasická paraneoplastická limbická encefalopatie		
199260	Keasbyův nádor	50918	Kikuchiho nemoc	79254	Klasická PKU		
2662	Keipertův syndrom	50918	Kikuchiho-Fujimotova choroba	280219	Klasická PMD		
275944	Kell aloimunizace matky	884	Killianův-Pallisterův syndrom	773	Klasická Refsumova choroba		
79233	Kelleyho-Seegmillerův syndrom	482	Kimurova choroba	18	Klasická RTA		
		401996	KIN				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
90794	Klasická vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem 21-hydroxylázy	1063	Klubkovitý angiom	356978	Kombinovaná D-2-hydroxyglutarová acidemie a L-2-hydroxyglutarová acidemie
		157823	Klüverův-Bucyho syndrom		
		485	Kniestova dysplázie		
325524	Klasická vrozená lipidní adrenální hyperplazie způsobená STAR deficitem	1571	Knoblochův syndrom	356978	Kombinovaná D-2-hydroxyglutarová acidurie a L-2-hydroxyglutarová acidurie
		1571	Knoblochův-Layerův syndrom		
		436169	Koagulopatie související s trombomodulinem		
3467	Klasická xanthinurie	1457	Koarktační aorty	221139	Kombinovaná imunodeficiencie s facio-okulo-skeletálními anomáliemi
93605	Klasický Bartterův syndrom	1456	Koarktační břišní aorty	39041	Kombinovaná imunodeficiencie s hypereosinofilií
268145	Klasický deficit BCKD	2349	Kocher-Debrého-Semelaignův syndrom	431149	Kombinovaná imunodeficiencie s Kaposiho sarkomem vznikajícím v dětství
268145	Klasický deficit dehydrogenázy větvených 2-ketokyselín				
329977	Klasický endokrinní nádor apendixu	2062	Kodaňský syndrom	157949	Kombinovaná imunodeficiencie s kožními granulomy
329977	Klasický endokrinní nádor apendixu	679	Köhlmeierova-Degosova nemoc		
329977	Klasický endokrinní nádor apendixu	679	Köhlmeierův-Degosův-Delortův-Tricortův syndrom		
391	Klasický Hodgkinův lymfom	1946	Kohlschutterův-Tonzův syndrom	228423	Kombinovaná imunodeficiencie s náchylností k mykobakteriálním, virovým a plísnovým infekcím
98845	Klasický Hodgkinův lymfom, typ bohatý na lymfocyty				
98846	Klasický Hodgkinův lymfom, typ lymfocytární deplece	364063	Kojenecká epilepticko-dyskinetická encefalopatie	431149	Kombinovaná imunodeficiencie s poruchou imunity vůči HHV-8
98843	Klasický Hodgkinův lymfom, typ nodulární sklerózy	1928	Kojenecká lobární hyperinflace	431149	Kombinovaná imunodeficiencie s poruchou imunity vůči lidskému herpes viru 8
98844	Klasický Hodgkinův lymfom, typu smíšené buněčnosti	289860	Kojenecká NKH		
475	Klasický Joubertův syndrom	89938	Kojenecký Bartterův syndrom se senzorieurální hluchotou	231154	Kombinovaná imunodeficiencie T+ B+ způsobená parciálním RAG1 deficitem
251867	Klasický meduloblastom	178478	Kojenecký botulismus	217390	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem DOCK8
93258	Klasický Pfeifferův syndrom	178478	Kojenecký botulismus		
240071	Klasický PSP syndrom	178478	Kojenecký střevní botulismus způsobený toxinem	217390	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem donoru proteinu cytokineze 8
443192	Klasický SPS				
240071	Klasický syndrom progresivní supranukleární obrny	178478	Kojenecký střevní toxemický botulismus	317473	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem genu ikaros
443192	Klasický syndrom ztuhlého těla	1911	Kokainová embryofetopatie	445018	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem LRBA
99978	Klatskinův nádor	228123	Kokcidioomykóza		
261494	Kleefstrové syndrom	228123	Kokcidiová infekce	317476	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem MAGT1
261652	Kleefstrové syndrom způsobený bodovou mutací	3197	Kokova nemoc		
1452	Kleido-kraniální dysplázie	155889	Kolobom dolního očního víčka	397964	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem MALT1
1452	Kleido-kraniální dysostóza	98944	Kolobom duhovky		
1453	Kleidorhizomelický syndrom	155884	Kolobom horního víčka	431149	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem OX40
33543	Kleineho-Levinův syndrom	155884	Kolobom horního víčka		
2110	Kleinerův-Holmesův syndrom	98945	Kolobom makuly	443811	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem PGM3
896	Kleinův-Waardenburgův syndrom	1475	Kolobom optického nervu s poruchou ledvin		
2440	Klepetovitá ruka či noha	98947	Kolobom papily zrakového nervu	157949	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem RAG 1/2
399081	KLHL9-vázaná distální myopatie s nástupem v dětském věku	98942	Kolobom sítnice a choroidey	317430	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem STIM1
		98946	Kolobom víčka		
		98943	Kolobom čočky		
281201	KLICK syndrom	98938	Kolobomatózní mikroftalmie	314689	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem STK4
2345	Klippelova-Feilova malformace	83595	Koloradská klíšťová encefalitida	169090	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená dysfunkcí CRAC kanálu
2345	Klippelova-Feilova sekvence	83595	Koloradská klíšťová horečka		
90308	Klippelova-Trenaunayova nemoc	733	Kolorrektální adenomatózní polypóza	317428	Kombinovaná imunodeficiencie způsobená ORAI1 deficitem
2346	Klippelova-Trenaunayova nemoc				
2346	Klippelův-Trénaunayův-Weberův syndrom	261584	Kolorrektální adenomatózní polypóza způsobená monozomií 5q22.2	289504	Kombinovaná malonová a methylmalonová acidemie
297	Klíšťová encefalitida	93395	Kombinovaná brachydaktylie, typy B a E		
93929	Kloakální extrofie	370114	Kombinovaná cervikální dystonie	289504	Kombinovaná malonová a methylmalonová acidurie
314950	Klonální hypereozinofilní syndrom				
221083	Klonický hemifaciální spasmus				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
352563	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 16	1979	Kombinovaný deficit inzulínu, růstového faktoru 1 podobného inzulínu (IGF1) a epidermálního růstového faktoru (EGF)	510	Kompletní deficit hypoxanthinguaninfosforibosyltransferázy
319504	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 8			79293	Kompletní deficit LCAT
319509	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 9	351	Kombinovaný deficit neuraminidázy a beta-galaktosidázy	294977	Kompletní fokomelie dolní končetiny
314637	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 10	314051	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 12	295087	Kompletní fokomelie horní končetiny
				254688	Kompletní hydatidiformní mola
324535	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 11	420728	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 20	180074	Kompletní jednostranná aplazie Müllerových vývodů
319514	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 13	420733	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 21	98949	Kompletní kryptoftalmie
319519	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 14	444013	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 23	254688	Kompletní molární těhotenství
319524	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 15	444458	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 24	49382	Kompletní nebo inkompletní barvoslepost
369913	Kombinovaná porucha oxidativní fosforylace, typ 17	447954	Kombinovaný deficit oxidativní fosforylace, typ 25	633	Kompletní necitlivost k růstovému hormonu
				101063	Kompletní situs inversus
26	Kombinovaná porucha syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu	309111	Kombinovaný deficit pankreatické lipázy a kolipázy	101063	Kompletní situs inversus viscerum
		139406	Kombinovaný deficit prosaposinu	2019	Komplex femur-fibula-ulna
369962	Kombinovaná porucha syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu, typ cblX	99732	Kombinovaný deficit sulfitoxidázy, xantindehydrogenázy a aldehydoxidázy	2369	Komplex končetina-stěna tělní
				457378	Komplex letální osteochondrodysplázie, Symoensově-Barnesův-Gistelinckové typ
369955	Kombinovaná porucha syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu, typ cblJ	308386	Kombinovaný deficit sulfitoxidázy, xantindehydrogenázy a aldehydoxidázy, typ A	805	Komplex tuberózní sklerózy
169082	Kombinovaná primární imunodeficience - deficit CD3γ	308393	Kombinovaný deficit sulfitoxidázy, xantindehydrogenázy a aldehydoxidázy, typ B	90020	Komplex zahrnující amyotrofickou laterální sklerózu, parkinsonismus a demenci
254920	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 2			322	Komplex zahrnující extrofii a epispadii
254925	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 4	308400	Kombinovaný deficit sulfitoxidázy, xantindehydrogenázy a aldehydoxidázy, typ C	322	Komplex zahrnující extrofii močového měchýře, epispadii a kloakální extrofii
137908	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 5	440727	Kombinovaný hamartom sítnice a retinálního pigmentového epitelu	90020	Komplex zahrnující parkinsonismus, demenci a ALS
254930	Kombinovaný defekt oxidativní fosforylace, typ 7	440727	Kombinovaný hamartom sítnice a RPE	220295	Komplex zahrnující xeroderma pigmentosum a Cockayneův syndrom
79283	Kombinovaný defekt syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu, typ cblD	911	Kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem ZAP70	457378	Komplexní letální osteochondrodysplázie
		221078	Kombinovaný syndrom hyperaktivní dysfunkce kranálních nervů	83452	Komplexní regionální bolestivý syndrom
79284	Kombinovaný defekt syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu, typ cblF	141061	Komisarální píštěl rtu	99995	Komplexní regionální bolestivý syndrom, typ 1
		141276	Komisarální rozštěp obličej	99994	Komplexní regionální bolestivý syndrom, typ 2
79282	Kombinovaný defekt syntézy adenosylkobalamínu a methylkobalamínu, typ cblC	99077	Kommerellův divertikl	306644	Komplikace po orgánové transplantaci
		1329	Kompletní atrioventrikulární kanál	268316	Komplikace při hemodialýze
90793	Kombinovaný deficit 17-hydroxylázy/17,20-lyázy	99066	Kompletní atrioventrikulární kanál, typ A	168966	Kompozitní Hodgkinův a non-Hodgkinův lymfom
90793	Kombinovaný deficit 17-hydroxylázy/17,20-lyázy	99067	Kompletní atrioventrikulární kanál, typ B	168966	Kompozitní lymfom
35909	Kombinovaný deficit faktoru V a VIII	99068	Kompletní atrioventrikulární kanál, typ C	97330	Kompresivní syndrom horní hrudní apertury
35909	Kombinovaný deficit FV a FVIII	1329	Kompletní AVSD	99095	Komunikace mezi levou komorou a pravou síní
95494	Kombinovaný deficit hormonů hypofýzy, genetické formy	1329	Kompletní defekt atrioventrikulárního septa	280210	Konatální PMD
		510	Kompletní deficit HPRT	228165	Koncentrická demyelinizace

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
91489	Kongenitální anteriorní megaloftalmie	2351	Kousseffův syndrom	363705	Kraniofaciofrontodigitální syndrom
		99741	Kousseffův-Nicholsův syndrom	54595	Kraniofaryngom
293825	Kongenitální dyserythropoetická anemie, typ IV	629	Kowarského syndrom	1520	Kraniofrontonazální dysplázie
157826	Kongenitální epulis	781	Koxielóza	228390	Kraniofrontonazální dysplázie s alopecií a hypogonadismem
205	Kongenitální hyperbilirubinemie	2352	Kozłowského-Brownův-Hardwickův syndrom	1519	Kraniofrontonazální dysplázie, Teebiho typ
614	Kongenitální myotonie	3082	Kozłowského-Krajewské syndrom	1520	Kraniofrontonazální syndrom
205	Kongenitální nonhemolytická žloutenka	2204	Kozłowského-Tsurutův syndrom	2053	Kraniokarpotarsální dysplázie
		2451	Kožní a slizniční venózní malformace	2053	Kraniokarpotarsální dystrofie
97566	Kongo-červeň negativní glomerulopatie podobná amyloidóze	178475	Kožní botulismus způsobený toxinem	50814	Kranioleptikulosuturní dysplázie
		178475	Kožní botulismus způsobený toxinem	85184	Kranioetadiafyzární dysplázie, typ s wormiánskými kůstkami
2764	Königova nemoc	436274	Kožní forma pseudoxanthoma elasticum like s retinitis pigmentosa	1522	Kranioetafiafyzární dysplázie
→1215	Konigsmarkův-Knoxův-Husselsové syndrom	889	Kožní hypersenzitivní vaskulitida	1524	Kranioetafiafyzární dysplázie
420794	Kono-spondylární dysplázie	178475	Kožní infekční botulismus	1525	Kranioetafiafyzární dysplázie
319651	Konstituční megaloblastická anémie s těžkým neurologickým onemocněním	178475	Kožní infekční botulismus	63260	Kranioetafiafyzární dysplázie
		280779	Kožní kolagenní vaskulopatie	157832	Kranioetafiafyzární dysplázie
1303	Konstriktivní bronchiolitida	889	Kožní leukocytoklastická angiitida	284149	Kranioetafiafyzární dysplázie
725	Kontinuální hroty a vlny během hlubokého spánku	889	Kožní leukocytoklastická vaskulitida	1527	Kranioetafiafyzární dysplázie
		79490	Kožní lymphangioma circumscriptum	2145	Kranioetafiafyzární dysplázie
725	Kontinuální hroty a vlny během spánku	79455	Kožní mastocytom	1541	Kranioetafiafyzární dysplázie
		90395	Kožní mucinóza kojenců	1541	Kranioetafiafyzární dysplázie
251515	Kontraktura plantární flexe	79140	Kožní neuroendokrinní karcinom	1528	Kranioetafiafyzární dysplázie
436003	Kontraktury, opožděný vývoj a Pierre Robinův syndrom	439729	Kožní PAN	1345	Kranioetafiafyzární dysplázie
99827	Kožní hemoragická horečka	439729	Kožní periarteritis nodosa	57145	Krátké prsty nohy
99827	Kožní horečka	451607	Kožní pseudolymfomy	294998	Krátké prsty ruky
96169	Koolenův-de Vriesův syndrom	889	Kožní vaskulitida malých cév	709	Krauseho-Kivlinův syndrom
363965	Koolenův-De Vriesův syndrom způsobený bodovými mutacemi	206448	Krabbeho choroba dospělých	709	Krauseho-van Schooneveldův-Kivlinův syndrom
		206443	Krabbeho choroba s pozdním nástupem	83452	KRBBS
2892	Kopyscův-Barczykův-Krolův syndrom	206436	Krabbeho choroba s časným nástupem	284149	Kreiborgův-Pakistaniho syndrom
98990	Korálová katarakta	206436	Krabbeho choroba, klasická forma	99854	Křížská leukoencefalopatie
3177	Korneální-cerebelární syndrom	487	Krabbeho nemoc	89838	KRT14-vázaná epidermolysis bullosa simplex
3194	Korneo-dermato-oseální syndrom	97339	Kraniální durální arteriovenózní fistula	96171	Kruhový chromozom 2
2041	Koronární arteriální malformace	97339	Kraniální durální arteriovenózní malformace	96172	Kruhový chromozom 3
2041	Koronární píštěle	268820	Kraniální meningokéla	96173	Kruhový chromozom 9
300570	Kortikální dysgeneze s pontocerebelární hypoplázií způsobená mutací v TUBB3 genu	98919	Kraniální varianta GBS	96175	Kruhový chromozom 11
268994	Kortikální dysplázie, typ II	98919	Kraniální varianta Guillainova-Barrého syndromu	96176	Kruhový chromozom 13
447788	Kortikální porucha zraku	420485	Kranio-cervikální dystonie postihující také hrtan a horní končetiny	96177	Kruhový chromozom 15
454887	Kortikobazální syndrom	2115	Kranio-facio-digito-genitální syndrom	96178	Kruhový chromozom 16
96253	Kortikotropní adenom hypofýzy	7	Kraniocerebelokardiální dysplázie	91481	Kruhový dermoid rohovky
96253	Kortikotropní mikroadenom hypofýzy	1513	Kraniadiafyzární dysplázie	439881	Krupózní bronchitida
2839	Kosenowův syndrom	1514	Kraniadigitální syndrom s mentální retardací	98885	Krvácivá diatéza způsobená deficitem glykoproteinu IV
99749	Kostmannův syndrom	1515	Kranioektodermální dysplázie	98886	Krvácivá diatéza způsobená deficitem integrinu alfa2-beta1
166277	Kostní dysplázie s wormiánskými kůstkami, mnohočetnými zlomeninami a dentinogenesis imperfecta	1516	Kraniofaciální dyssynostóza	420566	Krvácivá porucha způsobená deficitem CalDAG-GEFI
1844	Kostní dysplázie, Azouzův typ	85168	Kraniofaciální konodysplázie		
1842	Kostní dysplázie, letální Holmgrenův typ	293843	Kraniofaciální, ulnární a renální syndrom		
140436	Kostní vaskulární malformace				
1129	Kosztolanyiův syndrom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
420566	Krvácivá porucha způsobená deficitem vápníkového a DAG-regulovaným guaninem výměnného faktoru 1	93599	L-glycerová acidurie	2004	Laryngo-tracheoezofageální diastéma
		216694	L-transpozice velkých tepen	2004	Laryngo-tracheoezofageální rozštěp
		83483	La Crossova encefalitida	93938	Laryngo-tracheoezofageální rozštěp, typ 1
		53696	LAAMD		
178396	Krvácivá porucha způsobená Pittsburgskou mutací alfa-1-antitrypsinu	3473	Labandův syndrom	93939	Laryngo-tracheoezofageální rozštěp, typ 2
		3473	Labandův-Zimmermannův syndrom		
		2968	LAD	93940	Laryngo-tracheoezofageální rozštěp, typ 3
73271	Krvácivé diatézy způsobené poruchami kolagenního receptoru	99844	LAD, varianta 1	93941	Laryngo-tracheoezofageální rozštěp, typ 4
99827	Krymská hemoragická horečka	99842	LAD-I		
99827	Krymsko-konžská hemoragická horečka	99843	LAD-II	2372	Laryngokéla
91138	Kryoglobulinemická vaskulitida	99844	LAD-III		
91139	Kryoglobulinémie, typ 1	2363	LADD syndrom	137935	Laryngotracheální angiom
163708	Kryptogenní epileptické spazmy s pozdním nástupem	1484	Laddův-Zonanův-Ramerové syndrom	280205	Laryngotracheoezofageální rozštěp, typ 0
		158687	LAEB	99824	Lassa hemoragická horečka
2032	Kryptogenní fibrotizující alveolitida	324290	Laforova choroba s časným nástupem	141136	Laterální mikrosomie
1302	Kryptogenní organizující se pneumonie	501	Laforova nemoc	46059	Lathosterolóza
1546	Kryptokokóza	59135	Laingova distální myopatie s časným nástupem	99094	Laubryův-Pezziho syndrom
1549	Kryptosporidióza			2398	Launoisův-Bensaudeův syndrom
98967	Krystalická stromální dystrofie	2363	Lakrimo-aurikulo-dento-digitální syndrom	2377	Laurenceův-Moonův syndrom
2908	KS			2378	Laurinové-Sandrowův syndrom
293936	KTCNCT	443173	Laktační psychóza	79086	Lawrencův syndrom
447777	KTOC			2965	Laktotropní adenom hypofýzy
79262	Kufsova nemoc	538	LAM	2379	Laxova-Opitzův syndrom
83419	Kugelbergova-Welanderové nemoc	306507	LAMB2-vázaný nefrotický syndrom s nástupem v dětském věku	137898	LBSL
1914	Kumarinová embryopatie			2369	LBWC syndrom
→1487	Kumarův-Levickův syndrom	1296	Lambertův syndrom	2004	LC
2505	Kunzeho-Riehmův syndrom	43393	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	99900	LCAD
→794	Kurczynského-Caspersonové syndrom			1486	LCCS1
454745	Kuru	441452	Lamelární katarakta s časným nástupem	137776	LCCS2
1149	Kuskokwimská nemoc			137783	LCCS3
767	Küssmaulova-Maierova nemoc	313	Lamerální ichtyóza	98964	LCD1
53721	Kutaneomeningospinální angiomatóza	90024	LAMM syndrom	93558	LCDD
		98818	Landauův-Kleffnerův syndrom	98964	LCDI
329324	Kutánní hemangiom se svalovou nebo kostní atrofií	354	Landingova nemoc	5	LCHADD
		269	Landouzyho-Dejerinova myopatie	52416	LCM
449432	Küttnerův nádor	231031	Laneova nemoc	626	LCMN
2798	Kuznieckého syndrom	2632	Langerova mezomelická dysplázie	363618	LCPS
34217	KWWH typ I	502	Langerův-Giedionův syndrom	65285	LDD
65282	KWWH typ II	2368	Laparoschisis	2616	Le Merrerové syndrom
420686	KWWH typ IV	2368	Laparoschiza	3246	Learmanův syndrom
1801	Kyfomelická dysplázie	→1159	Laplaneův-Fontaineův-Lagardereův syndrom	99718	Leberova choroba plus
2674	Kyperský facio-neuromuskuloskeletální syndrom			104	Leberova hereditární optická neuropatie
79097	Křeče reagující na folinát	2363	LARD syndrom	104	Leberova optická atrofie
79096	Křeče reagující na pyridoxal-fosfát	220465	Laron-like syndrom	65	Leberova vrozená amauroza
83317	Křovinný tyfus	633	Laronův syndrom	65	Leberova vrozená amauroza
275543	L1 syndrom	220465	Laronův syndrom s imunodeficiencí	190	Leberovo miliární aneurysma
275543	L1CAM syndrom	633	Laronův typ nanismu	98955	LECD
79314	L-2-HGA	284139	Larsen-like syndrom, typ B3GAT3	199251	Ledderhoseova nemoc
79314	L-2-Hydroxyglutarová acidémie	294049	Larsenův syndrom z ostrova Reunion	199251	Ledderhosův syndrom
79314	L-2-Hydroxyglutarová acidurie	100083	Laryngeální endokrinní nádor	549	Legionářská nemoc
157973	L-CMD	2407	Laryngo-onycho-kutánní syndrom	549	Legionelóza
				137605	Legiusův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
171439	Lehká nemalinnová myopatie	240	Lériho-Weillův syndrom		
93279	Lehká spondyloepifyzární dysplazie na podkladě mutace COL2A1 s časnou osteoartritidou	510	Leschův-Nyhanův syndrom	363540	Leukoencefalopatie s mírnou cerebelární ataxií a edémem bílé hmoty
2789	Lehmanův syndrom	158687	Letální akantolytická epidermolysis bullosa	363540	Leukoencefalopatie s mírnou mozečkovou ataxií a edémem bílé hmoty
1647	Leichtmanův-Woodův-Rohnův syndrom	1187	Letální ataxie s hluchotou a atrofií optiku	135	Leukoencefalopatie s mizející bílou hmotou
255241	Leighova choroba s leukodystrofií	1420	Letální chondrodysplázie, Moermanův typ	99111	Levá horní dutá žíla pokračující do levostranné síně
70474	Leighova choroba s myopatií	1421	Letální chondrodysplázie, Sellerův typ	99111	Levá SVC pokračující do levostranné síně
255249	Leighova choroba s nefrotickým syndromem	2347	Letální dysplázie podobná Kniestově	99111	Levá vena cava superior pokračující do levostranné síně
255210	Leighova choroba zděděná po matce	330050	Letální encefalopatie způsobená mitochondriální a peroxisomální poruchou štěpení	2388	Levineův-Critchleyův syndrom
3008	Leighova nekrotizující encefalopatie způsobená deficitem pyruvátcarboxylázy	1972	Letální faciokardiomelická dysplázie	2743	Levičův-Stefanovičův-Nikoličův syndrom
70474	Leighův syndrom s kardiomyopatií	86879	Letální granulom střední čáry	216694	Levo-transpozice velkých tepen
255241	Leighův syndrom s leukodystrofií	35064	Letální idiopatická virová infekce	95854	Levokardie
255249	Leighův syndrom s nefrotickým syndromem	99742	Letální mikrocefalie Amišů	95854	Levokardie při situs inversus
3008	Leighův syndrom způsobený deficitem PC	300313	Letální neurodegenerativní onemocnění způsobené poruchou transportu mědi	54260	Levostranná komorová hypertrabekulizace
3008	Leighův syndrom způsobený deficitem pyruvátcarboxylázy	216804	Letální osteogenesis imperfecta	2363	Levyho-Hollisterův syndrom
70472	Leighův syndrom, francouzsko-kanadský typ	1832	Letální osteosklerotická kostní dysplazie	302	Lewandowského-Lutzův syndrom
70472	Leighův syndrom, typ Saguenay-Lac-Saint-Jean	210144	Letální polymalformativní syndrom, Boisselův typ	→1896	Lewisův-Pashayanův syndrom
314	Leinerova choroba	1423	Letální recesivní chondrodysplázie	48162	Lewisův-Sumnerův syndrom
52994	Leiomyom orbity	1662	Letální restriktivní dermatopatie	99824	LF
64720	Leiomyosarkom	33108	Letální syndrom mnohočetných pterygií	266	LGMD1A
213807	Leiomyosarkom hrdla děložního	2371	Letální syndrom podobný Larsenovu	264	LGMD1B
104076	Leiomyosarkom tenkého střeva	137776	Letální syndrom vrozených kontraktur, typ 2	265	LGMD1C
213625	Leiomyosarkom těla děložního	→56304	Letální trpaslctví s krátkými končetinami, McAlisterův-Craneův typ	34516	LGMD1D
507	Leishmanióza	79022	Letální varianta Simpsonova-Golabiho-Behmelova syndromu	34517	LGMD1E
251325	Léky indukovaná vaskulitida	254395	Letní aktinická lichenoidní erupce	55595	LGMD1F
231111	Léky navozený systémový lupus erythematoses	99870	Lettererova-Siweho choroba	55596	LGMD1G
139402	Léky způsobená vyrážka s eozinofilií a systémovými symptomy	511	Leucinóza	238755	LGMD1H
140936	Lehisův syndrom	268184	Leucinóza reagující na thiamin	267	LGMD2A
137839	Lemierrova postanginózní sepse	300878	Leukemická retikuloendotelióza	268	LGMD2B
137839	Lemierrův syndrom	58017	Leukemická retikuloendotelióza	353	LGMD2C
2382	Lennoxův-Gastautův syndrom	58017	Leukémie z vlasatých buněk	62	LGMD2D
2869	Lentiginopolyposis digestiva	300878	Leukémie z vláskových buněk	119	LGMD2E
568	Lenzova mikroftalmie	168953	Leukemie/lymfom kmenových buněk	219	LGMD2F
2658	Lenzovo-Majewského hyperostické trpaslctví	439224	Leukocyte chemotactic factor-2 amyloidosis	34514	LGMD2G
500	LEOPARD syndrom	77295	Leukodystrofie s oligodoncií	1878	LGMD2H
548	Lepra	313808	Leukoencefalopatie s axonálními sferoidy a pigmentovanou glií se vznikem u dospělých	34515	LGMD2I
508	Leprechaunismus	139444	Leukoencefalopatie s bilaterálními cystami přední části temporálního laloku	140922	LGMD2J
252031	Leptomeningeální melanomatóza			86812	LGMD2K
268838	Leptomylolipom			206549	LGMD2L
509	Leptospiroza			206554	LGMD2M
2900	Leriho pleonosteóza			206559	LGMD2N
240	Lériho-Weillova dyschondroosteóza			206564	LGMD2O
				280333	LGMD2P
				254361	LGMD2Q
				363543	LGMD2R
				369840	LGMD2S

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
363623	LGMD2T	2612	Lineární sebaceózní névus	95232	Lissencefalie způsobená mutací LIS1
352479	LGMD2U	36273	Linitis plastica	533	Listerióza
445110	LGMD způsobená deficitem POMK	36273	Linitis plastica žaludku	820	Livedo racemosa a cerebrovaskulární poruchy
93557	LHCDD	435660	LIPE-vázaná familiární parciální lipodystrofie	820	Livedo reticularis a cerebrovaskulární poruchy
65285	Lhermitte-Duclosova nemoc	435660	LIPE-vázaná FPLD	524	Liův-Fraumeniho syndrom
104	LHON	77243	Lipédém	98818	LKS
99718	LHON+	528	Lipoatrofický diabetes	157973	LMNA-vázaná vrozená svalová dystrofie
313	LI	156156	Lipoatrofie s diabetem, leukomelanodermickými papulami, steatózou jater a hypertrofickou kardiomyopatií	363618	LMNA-vázaný syndrom kardiokutánní progerie
524	Li-Fraumeni syndrom	247762	Lipoblastom	33108	LMPS
49804	Lichen amyloidosus	1979	Lipodystrofie způsobená deficitem peptidových růstových faktorů	69085	LMS
49804	Lichen amyloidosus	90156	Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis	2404	Loaiáza
525	Lichen follicularis	530	Lipoidní proteinóza	2404	Loalóza
525	Lichen planopilaris	36397	Lipomatosis dolorosa	93924	Lobární holoprosencefalie
254395	Lichen planus aktinus	238593	Lipomatózní mezenteritis	666	Lobsteinova nemoc
525	Lichen planus follicularis	812	Lipomukopolysacharidóza	2407	LOC syndrom
254463	Lichen planus pigmentosa	268835	Lipomyelomeningokéla	2406	Locked-in syndrom
254463	Lichen planus pigmentosus	251931	Liponeurocytom mozečku	1937	Locking-fingers syndrom s malým vzrůstem
254463	Lichen planus pigmentosus inversus	329481	Lipoproteinová glomerulopatie	724	Loefflerův syndrom
254395	Lichen planus tropicus	69078	Liposarkom	60030	Loeysův-Dietzův syndrom
254395	Lichenoid melanodermatitis	238593	Liposklerotická mezenteritis	75566	Löfflerova endokarditida
2390	Lichtensteinův syndrom	98955	Lischova epiteliální dystrofie rohovky	724	Löfflerův syndrom
448251	Lichtensteinův-Knorrův syndrom	100011	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ A	2407	LOGIC syndrom
526	Liddleův syndrom	100012	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ B	250831	Logopenická primární progresivní afázie
1275	Liebenbergův syndrom	100013	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ C	250831	Logopenická progresivní afázie
99812	LIG4 syndrom	100014	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ D	250831	Logopenická varianta PPA
99812	Ligáza 4 syndrom	100015	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ E	314709	Lokalizovaná AL amyloidóza
276402	Limbecká encefalitida s caspr2 protilátkami	100016	Lisencefalie s pontocerebelární hypoplazií, typ F	93685	Lokalizovaná Castlemanova choroba
329341	Limbecká encefalitida s DPP6 protilátkami	531	Lisencefalie způsobená delecí 17p13.3	90289	Lokalizovaná fibrotizující sklerodermie
329341	Limbecká encefalitida s DPPX protilátkami	171680	Lisencefalie způsobená mutací TUBA1A genu	79400	Lokalizovaná forma epidermolysis bullosa simplex
329341	Limbecká encefalitida s protilátkami dipeptidyl-peptidáza 6	2148	Lisencefalie, typ 1, způsobená mutací genu pro doublekortin	79414	Lokalizovaná forma rounovitých vlasů
217253	Limbecká encefalitida s protilátkami proti N-methyl-D-aspartát receptorům	2400	Liskerův-García-Ramosův syndrom	90289	Lokalizovaná forma sklerodermie
217253	Limbecká encefalitida s protilátkami proti NMDA receptorům	101003	Lisonův syndrom	251393	Lokalizovaná junkční epidermolysis bullosa, non-Herlitzův typ
163908	Limbecká encefalitida s pozitivitou anti-LGI1 protilátek	89844	Lissencefalický syndrom, Normanové-Robertsové typ	90160	Lokalizovaná lipoatrofie vyvolaná tlakem
254857	LIMD	352682	Lisencefalie s obrazem kočičích hlav bez postižení svalů nebo očí	90157	Lokalizovaná lipodystrofie vyvolaná léky
220407	Limitovaná systémová skleróza	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	263534	Lokalizovaná opadavá kůže
168491	LINCL	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	178517	Lokalizovaná pagetoidní retikulóza
892	Lindauova nemoc	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	163927	Lokalizovaná pustulózní psoriáza
3077	Lindsayové-Burnův syndrom	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	90399	Lokalizovaný lichen myxedematosus s monoklonální gamapatií nebo systémovými symptomy
79150	Lineární a vírovitá névoidní hypermelanóza	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	90398	Lokalizovaný lichen myxedematosus se smíšenými prvky z jiných podtypů
228236	Lineární fokální dermální elastóza	352682	Lisencefalie typ 2 bez postižení svalů nebo očí	263534	Lokalizovaný PSS
46488	Lineární IgA bulózní dermatóza				
254379	Lineární lichen planus				
254379	Lineární LP				
140933	Lineární Moulinovo atrophoderma				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
79455	Lokální kožní mastocytom	93941	LTEC IV	52416	Lymfom z pláštěvých buněk
99950	Lomská HMSN	53351	Lubag	97285	Lymfom štítné žlázy
295081	Longitudinální jednostranná fibulární meromelie	53351	Lubag syndrom	86869	Lymfomatoidní granulomatóza
295077	Longitudinální jednostranná tibiální meromelie	2575	Lubaniho-Al Salehův-Teebiho syndrom	98842	Lymfomatoidní papulóza
		2410	Lubinského syndrom	329998	Lymfomatozní meningitida
295075	Longitudinální jednostranná ulnární meromelie	→1762	Lubsův-Arenův syndrom	67038	Lymfoplasmocytoidní imunocytom
		2312	Luceyho-Driscollův syndrom	443159	Lymfoplasmocytární lymfom bez produkce IgM
295083	Longitudinální oboustranná fibulární meromelie	776	Lujanův syndrom	443159	Lymfoplasmocytární lymfom bez produkce imunoglobulinu M
		776	Lujanův-Frynsův syndrom	280302	Lymfoplasmocytární sklerozující pankreatitida
295079	Longitudinální oboustranná tibiální meromelie	319213	Lujo hemoragická horečka	67038	Lymfoplasmocytická leukémie
295073	Longitudinální oboustranná ulnární meromelie	268388	Lumbosakrální spina bifida aperta	86904	Lymfoproliferativní nemoci asociované s methotrexátem
		268758	Lumbosakrální spina bifida cystica	144	Lynchův syndrom
180157	Longitudinální poševní septum	97332	Lunatomalacie	1123	Lynchův-Leeův-Murdayův syndrom
52054	Longmanové-Tolmieho syndrom	2928	Lundbergův syndrom	3196	Lyngstadaasův syndrom
411602	LOPD	90285	Lupus erythematodes panniculitis	98842	LyP
2832	Lopesové-Gorlinův syndrom	90285	Lupus erythematodes profundus	34587	Lysosomální glykogenóza s normální aktivitou kyselé maltázy
		90283	Lupus erythematodes tumidus	770	Lyssa
2266	Lopesové-Marques de Fariaové syndrom	302	Lutzova-Lewandowského epidermodysplasia verruciformis	90020	Lytico-Bodig syndrom
67042	LORD	→2697	Lutzův-Richnerův-Landoltův syndrom	330041	M hemoglobinopatie
79395	Lorikrinové keratoderma	54260	LVNC	60040	M-CMTC
803	Lou Gehrigova nemoc	537	Lyellův syndrom	247262	Mabryho syndrom
251633	Low-grade ependymom	95455	Lyellův syndrom	98938	MAC
534	Loweheho nemoc	86869	LYG	2083	Mac Dermotův-Winterův syndrom
534	Loweheho okulocerebrorenální syndrom	91546	Lymeská borelióza	36412	Mac Duffieho hypokomplementemická urtikariální vaskulitida
		91546	Lymeská nemoc	36412	Mac Duffieho syndrom
2408	Loweheho-Kohnův-Cohenův syndrom	158793	Lymfadenopatická mastocytóza s eosinofilii	2220	MacDermotův-Pattonův-Williamsův syndrom
534	Loweův syndrom	538	Lymfangioleiomyomatóza	276238	Machado-Josephova nemoc, typ 1
844	Lownův-Ganongův-Levineův syndrom	2035	Lymfatická filarióza	276241	Machado-Josephova nemoc, typ 2
1533	Lowryho syndrom	79128	Lymfatická intersticiální pneumonie	276244	Machado-Josephova nemoc, typ 3
2409	Lowryho-MacLeanův syndrom	662	Lymfedém se žlutými nehty	98757	Machadova choroba
1824	Lowryho-Woodův syndrom	33001	Lymfedéma-distichiasis syndrom	98757	Machadova-Josephova choroba
2003	Lowryho-Yongův syndrom	86870	Lymfoblastoidní varianta NK-buněčného lymfomu	319229	Machupo hemoragická horečka
254463	LP pigmentosa	33314	Lymfocytární infiltrát kůže Jessner-Kanof	79495	Macias-Floresův-Garcia Cruzův-Riverův syndrom
254463	LP pigmentosus		Lymfocytární varianta hypereozinofilního syndromu	1574	Mackayové-Shekův-Carrův syndrom
250831	LPA	314970	Lymfoidní HES	217335	MACS syndrom
71274	LPD	79128	Lymfoidní intersticiální pneumonie	2457	MAD
329481	LPG	364039	Lymfom "Hydroa vacciniforme-like"	26791	MADD
470	LPI	543	Lymfom malých buněk s neštěpeným jádrem	2398	Madelungova choroba
525	LPP	48686	Lymfom v tělních dutinách	35688	Madelungova deformita
163927	LPP	52416	Lymfom z buněk pláštěvé zóny	295223	Madelungova deformita, bilaterální
37553	LQT7	52417	Lymfom z lymfatické tkáně se vztahem ke sliznicím	295221	Madelungova deformita, unilaterální
65283	LQTS8	52417	Lymfom z lymfatické tkáně se vztahem ke sliznicím	137867	Madráská nemoc motorických neuronů
314051	LTBL	52417	Lymfom z lymfatické tkáně se vztahem ke sliznicím	48162	MADSAM
2004	LTEC	67038	Lymfom z malých lymfocytů	2583	Madurská noha
280205	LTECO				
93938	LTEC1				
93939	LTEC2				
93940	LTEC3				
93941	LTEC4				
93938	LTEC I				
93939	LTEC II				
93940	LTEC III				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1942	MAE	91414	Malherbeův kalcifikující epitelium	943	Malonová acidurie
199354	Maedaův syndrom	98839	Maligní angioendoteliomatóza	2229	Maloufův syndrom
163634	Maffucciho syndrom	679	Maligní atrofická papulóza	99090	Malpozice koronárního ostia
324972	MAGIC syndrom	679	Maligní atrofická papulóza	→293843	Malpuechův syndrom
438274	Mahvashina choroba	99912	Maligní dysgerminomatózní nádor ovaria ze zárodečných buněk	52417	MALT lymfom
77297	Majeedův syndrom			52417	MALTom
2637	Majewského primordiální osteodysplastické trpaslctví, typ II	276145	Maligní epiteliální nádor slinných žláz	171706	Malý vzrůst a opožděný kostní věk, způsobené deficitem metabolismu thyreoidálních hormonů
		423	Maligní hyperpyrexie		
2477	Makrocefalie	423	Maligní hypertermie	633	Malý vzrůst kvůli rezistenci na růstový hormon
79489	Makrocystická lymfatická malformace	168999	Maligní melanom sliznice		
		213512	Maligní mesenchymální nádor ovaria		
79489	Makrocystický lymfangiom	293181	Maligní migrující parciální epilepsie u kojenců	632	Malý vzrůst způsobený izolovaným deficitem růstového hormonu s X-vázanou hypogamaglobulinémií
295245	Makrodaktylie nohou, bilaterální				
295243	Makrodaktylie nohou, unilaterální	293181	Maligní migrující parciální záchvaty u kojenců	629	Malý vzrůst způsobený kvalitativní anomálií růstového hormonu
295047	Makrodaktylie nohy				
295047	Makrodaktylie prstů nohy	99915	Maligní nádor ovaria z buněk granulózy	314795	Malý vzrůst způsobený mutacemi v SHOX genu
295245	Makrodaktylie prstů nohy, bilaterální				
295243	Makrodaktylie prstů nohy, unilaterální	99916	Maligní nádor ovaria ze Sertoliho-Leydigových buněk	140941	Malý vzrůst způsobený primárním deficitem acido-labilní podjednotky
295044	Makrodaktylie prstů ruky	206489	Maligní nádor pochvy z germinálních buněk		
295241	Makrodaktylie prstů ruky, bilaterální	99915	Maligní nádor z buněk granulózy	314802	Malý vzrůst způsobený částečným deficitem receptoru pro růstový hormon
295239	Makrodaktylie prstů ruky, unilaterální				
295241	Makrodaktylie rukou, bilaterální	99916	Maligní nádor ze Sertoliho-Leydigových buněk	2867	Malý vzrůst, bruselský typ
295239	Makrodaktylie rukou, unilaterální	3148	Maligní neurilemóm	50920	Mammární polyadenomatóza
295044	Makrodaktylie ruky	3148	Maligní neurofibrom	314769	Mammo-somatotrofní adenóm
592	Makrofagická myofasciitida	94093	Maligní neuroleptický syndrom	397941	MAN1B1-CDG
141276	Makrostomie	206538	Maligní non-dysgerminomový tumor z germinálních buněk ovarii	244310	Man5GlcNAc2-PP-Dol
→182050	Makrotrombocytopenie s leukocytárními inkluzemi			99912	Maligní ovariální dysgerminom
220448	Makrotrombocytopenie s mitrální insuficiencí	3286	Maligní paroxysmální ventrikulární tachykardie	2457	Mandibulo-akrální dysplázie
137814	Makulární amyloidóza	213630	Maligní periferní neuroektodermální nádor těla děložního	90153	Mandibuloakrální dysplázie s lipodystrofií typu A
221142	Makulární atrofie podobná konfetám			252128	Maligní perineuriom
98969	Makulární dystrofie rohovky	69077	Maligní rhabdoidní tumor	443995	Mandibulofaciální dysostóza s alopecíí
75327	Makulární dystrofie Severní Karolína	3148	Maligní schwannom		
75327	Makulární dystrofie Severní Karolína, retinální 1	213787	Maligní smíšený müllerianský nádor hrdla děložního	861	Mandibulofaciální dysostóza s anomáliemi končetin
79457	Makulopapulární kožní mastocytóza	398987	Maligní teratom vaječníku	246	Mandibulofaciální dysostóza s postaxiálními anomáliemi končetin
87503	Mal de Meleda	99868	Maligní thymom		
220465	Malá postava způsobená deficitem STAT5b	252212	Maligní Tritonův tumor	245	Mandibulofaciální dysostóza s preaxiálními končetinovými anomáliemi
35710	Malabsorpce glukózy a galaktózy	3148	Maligní tumor z pochvy periferního nervu		
94086	Malabsorpce tryptofanu			289385	Malignity diagnostikované během těhotenství
556	Malakoplakie	263339	Málo diferencovaný neuroendokrinní karcinom thymu	1131	Mandibulofaciální dysostóza, Toriellové typ
420179	Malanové syndrom nadměrného vzrůstu				
673	Malárie	284400	Malobuněčný karcinom močového měchýře	306682	Manganismus
75376	Malattia leventinese	370396	Malobuněčný karcinom ovaria	2717	Manitobský okulotrichoanální syndrom
96201	Malé kruhové chromozomy X				
96201	Malé ring chromozomy X	370396	Malobuněčný karcinom ovaria	2459	Mansoneliáza
97339	Malformace durálních sinů	70573	Malobuněčný karcinom plic	2459	Mansonelóza
83628	Malformační sekvence urektálního septa	284400	Malobuněčný zhoubný nádor močového měchýře	→79502	Mantouxova palmoplantární porokeratóza

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→2712	Marashiho-Gorlinův syndrom				
228157	Marburgova akutní roztroušená skleróza	97678	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 13	254519	MCA způsobená maternálně vyjádřeným defektem genu 14q32.2
99826	Marburská nemoc	96184	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 14	42	MCADD
221074	Marchiafavův-Bignamiho syndrom	96185	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 16	300496	MCAHS typ 2
447	Marchiafavův-Micheliův syndrom			→56304	McAlisterův-Craneův syndrom
91412	Marcus Gunnův fenomén	96186	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 20	60040	MCAP
2461	Mardenův-Walkerův syndrom			368	McArdleho nemoc
1120	Mardiniho-Nyhanův syndrom	96187	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 21	79140	MCC
2464	Marfanoidní syndrom, De Silvaův typ			6	MCC deficit
558	Marfanův syndrom	96188	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 22	85195	McCabeova nemoc
284963	Marfanův syndrom, typ 1			6	MCCD
284973	Marfanův syndrom, typ 2	261519	Maternální uniparentální dizomie chromozomu X	562	McCuneův-Albrightův syndrom
101104	Marin-Amatův syndrom	96186	Maternální UPD20	93686	MCD
559	Marinescův-Sjögrenův syndrom			98969	MCD
2717	Marlesové syndrom	1349	Maternálně dědičná kardiomyopatie a hluchota	1851	MCDK
2717	Marlesové-Greenbergové-Persaudův syndrom	1349	Maternálně dědičná kardiomyopatie a ztráta sluchu	2471	McDonoughův syndrom
583	Maroteauxův-Lamyho syndrom			→357225	McDowallův syndrom
2767	Maroteauxův-Le Merrerové-Bensahelův syndrom	254851	Maternálně dědičná mitochondriální dystonie	75327	MCDR1
950	Maroteauxův-Malamutův syndrom	320360	Maternálně dědičná spastická paraplegie	319640	MCDR2
1423	Maroteauxův-Stanescuho-Cousinův syndrom	320360	Maternálně dědičná SPG	36412	McDuffieho hypokomplementemická urtikariální vaskulitida
83313	Marseillská horečka	225	Maternálně dědičný diabetes a hluchota	36412	McDuffieho syndrom
42642	Marshallův syndrom s periodickou horečkou	255210	Maternálně zděděný Leighův syndrom	308425	MCEE deficit
561	Marshallův-Smithův syndrom			158668	McGrathův syndrom
85321	Martinové-Probstův syndrom	2015	Mathieuův-De Brocův-Bonyův syndrom	175	McKusickův typ metafyzární chondrodysplázie
1387	Martsofův syndrom	156728	MATN3-vázaný SEMD	2473	McKusickův-Kaufmanův syndrom
2466	MASA syndrom	2470	Matthewův-Woodův syndrom	52416	MCL
→284963	MASS syndrom	293603	Maumeneeova dystrofie rohovky	59306	McLeodův neuroakantocytotický syndrom
66661	Mastocytární sarkom	141171	Maxilární arteriovenózní malformace	60040	MCM
3282	MAT	1248	Maxillo-nazální dysostóza	93207	MCNS citlivý na steroidy
254534	Maternální 14q32.2 hypermethylační syndrom	1248	Maxillo-nazální dysplázie	77298	MCOPS3
411712	Maternální deficit riboflavinu	3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauserův syndrom	85275	MCOPS4
254528	Maternální del(14)(q32.2)			178364	MCOPS5
2209	Maternální fenylketonurie	247775	Mayerův-Rokitanského-Küster-Hauserův syndrom, typ 1	139471	MCOPS6
2209	Maternální hyperfenylalaninemie	3109	Mayerův-Rokitanského-Küsterův syndrom	2556	MCOPS7
2216	Maternální hypertermie indukovaná vrozenými vadami	3109	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom	3434	MCOPS8
254528	Maternální monozomie 14q32.2			2470	MCOPS9
2209	Maternální PKU	2578	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom, typ 2	77299	MCOPS10
251009	Maternální uniparentální disomie chromozomu 1	→182050	Mayova-Hegglinova anomálie	2512	MCPH
96179	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 2	→182050	Mayova-Hegglinova trombocytopenie	2001	McPhersonův-Clemensův syndrom
96180	Maternální uniparentální dizomie chromozomu 4	→182050	Mayův-Hegglinův syndrom	2999	McPhersonův-Hallův syndrom
		57782	Mazabraudův syndrom	809	MCTD
		1679	Mázdřivka	523	MCUL
		91138	MC	565	MD
		93554	MC typ II	273	MD1
		93555	MC typ III	258	MDC1A
				98893	MDC1B
				→370953	MDC1C
				→370953	MDC1D
				210272	MDD
				210272	MdDS
				1836	MDK

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
238744	MDN syndrom	2478	Megaloencefalická leukodystrofie	252046	Meningeální melanocytom
363649	MDP syndrom	2478	Megaloencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami	2495	Meningeom
3097	Meachamové syndrom			2495	Meningiom
3097	Meachamové-Winnův-Cullerův syndrom	50815	Mégarbanéův-Loiseletův syndrom	→823	Meningokéla
435438	MEAK	352328	MEGDEL syndrom	33475	Meningokoková meningitida
370997	MEB nemoc s oboustrannou multicystickou leukodystrofií	3038	Mehesův syndrom	93969	Meningomyelokéla
		85282	MEHMO syndrom	565	Menkesova nemoc
588	MEB syndrom	2196	Meierův-Blumbergův-Imahornův syndrom	565	Menkesův syndrom
98954	MECD			100973	Mentální retardace související s fragilním místem FRAXE
564	Meckelův syndrom	2554	Meierův-Gorlinův syndrom	2466	Mentální retardace, afázie, šouravá chůze a addukované palce
3032	Meckelův syndrom, typ 7	90186	Meigeho choroba		
564	Meckelův-Gruberův syndrom	93964	Meigeho dystonie	166108	Mentální retardace, Birkův-Barelův typ
93308	MED1	90186	Meigeho lymfedém		
93307	MED4	93964	Meigův syndrom	→324737	Mentální retardace, Kahriziové typ
93311	MED5	314451	Meigsův syndrom	2557	Mentální retardace, Mietensův-Weberův typ
98838	Med-DLBCL	314376	Mekoniiový ileus způsobený deficitem guanylátcyklázy 2C		
3453	MEDAC syndrom		98868	Melanézáská eliptocytóza	3079
2476	Medeirové-Dennisův-Donnaiové syndrom	98868	Melanézáská ovalocytóza	3080	Mentální retardace, Wolffův typ
		98868	Melanom duhovky	1040	Meroteauxův-Verloesův-Stanescuův syndrom
57196	Mediální kondenzující osteitida klavikuly	39044	Melanom duhovky	258	Merozin-negativní vrozená svalová dystrofie
141239	Mediální rozštěp horního rtu a maxily	97338	Melanom měkkých tkání		
141288	Mediální rozštěp krku	79146	Melanosis diffusa congenita	551	MERRF
2699	Mediální nodulus horního rtu	79146	Melanosis universalis hereditaria	54370	Mesangiokapilární glomerulonefritida
2006	Mediální rozštěp dolní obličejové etáže	550	MELAS	386	Mesenchymový hamartom jater
		2482	Melhemův-Fahlův syndrom	620	Mesenterium commune
2006	Mediální rozštěp rtu/mandibuly	31202	Melioidóza	295010	Mesoaxiální polydaktylie prstů na noze
98838	Mediastinální difuzní velkobuněčný lymfom se sklerózou	2483	Melkersonův-Rosenthalův syndrom	295004	Mesoaxiální polydaktylie prstů ruky
63999	Mediastinální fibróza	2484	Melnickova-Needlesova osteodysplázie	157801	Mesoaxiální synostotická syndaktylie s redukcí falangů
370127	Medichova makrotrombocytopenie	2484	Melnickův-Needlesův syndrom	1836	Mesomelická dysplázie, Kantaputrův typ
370127	Medichův syndrom obrovských destiček	2485	Melorheostóza		
1309	Medulární houbovitá ledvina	1879	Melorheostóza s osteopoikilózou	1836	Mesomelická dysplázie, thajský typ
319319	Medulární karcinom ledviny	329918	Membranoproliferativní glomerulonefritida nezprostředkovaná Ig	171690	Metabolická myopatie způsobená poruchou přenašeče laktátu
1332	Medulární karcinom štítné žlázy			2499	Metachondromatóza
29073	Medulární plasmocytom	329918	Membranoproliferativní glomerulonefritida nezprostředkovaná imunoglobuliny	512	Metachromatická leukodystrofie
616	Meduloblastom			309271	Metachromatická leukodystrofie, adultní forma
251858	Meduloblastom s extenzivní nodularitou	329903	Membranoproliferativní glomerulonefritida zprostředkovaná Ig	309263	Metachromatická leukodystrofie, forma juvenilní
251883	Meduloepiteliom	329903	Membranoproliferativní glomerulonefritida zprostředkovaná imunoglobuliny	309256	Metachromatická leukodystrofie, forma pozdně infantilní
98954	Meesmannova dystrofie (juvenilní hereditární epitelová dystrofie)			1240	Metafyzární akroskyfodysplázie
98954	Meesmannova dystrofie rohovky	93571	Membranoproliferativní glomerulonefritida, typ 2	1040	Metafyzární anadysplázie
97252	Mega cisterna magna	652	MEN1	33067	Metafyzární chondrodysplázie Jansen
388	Megacolon congenitum, forma Hirschsprungova nemoc	653	MEN2	166035	Metafyzární chondrodysplázie s retinitis pigmentosa
2604	Megaduodenum a/nebo megacystitis	276152	MEN4		
402023	Megakaryoblastická AML s t(1,22)(p13;q13)	247698	MEN-2A	166038	Metafyzární chondrodysplázie, Kaitilův typ
2477	Megalencefalie	247709	MEN-2B		
49827	Megaloblastová anemie reagující na thiamin s diabetes mellitus a senzorineurální hluchotou	401973	MEND syndrom	174	Metafyzární chondrodysplázie, Schmidův typ
		2494	Ménérierova nemoc		
		3216	Mengelův-Konigsmarkův syndrom		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2501	Metafyzární chondrodysplázie, Spahrův typ	308442	Methylmalonová acidurie reagující na vitamín B12, typ cblDv2	111	MGA2
99646	Metafyzární chondromatóza s D-2-hydroxyglutarovou acidurií	79310	Methylmalonová acidurie responsivní na vitamín B12, typ cblA	67047	MGA3
→175	Metafyzární dysplázie bez hypotrichózy	79311	Methylmalonová acidurie responsivní na vitamín B12, typ cblB	67048	MGA4
85188	Metafyzární dysplázie, Braunův-Tinschertův typ	26	Methylmalonová acidurie s homocysteinurií	66634	MGA5
3005	Metafyzární dysplázie, Pyleův typ	79283	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblD	445038	MGA7
88639	Metakrylová acidurie	79283	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblD	79329	MGAT2-CDG
213531	Metaplastický karcinom prsu	79284	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblF	→182050	MHA
2635	Metatropická dysplázie	79284	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblF	443162	MHAC
2635	Metatropické trpaslictví	369962	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblX	391457	MHBD deficit, neonatální typ
1923	Methimazolová embryopatie	369955	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblJ	386	MHL
79312	Methylmalonová acidémie nonresponsivní na vitamín B12, typ mut-	369955	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblJ	79651	mHPA
28	Methylmalonová acidémie odpovídající na vitamín B12	308425	Methylmalonová acidurie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-epimerázy	735	Mibelliho porokeratóza
308442	Methylmalonová acidémie reagující na vitamín B12, typ cblDv2	308425	Methylmalonová acidurie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-racemázy	294016	MIC-CAP syndrom
79310	Methylmalonová acidémie responsivní na vitamín B12, typ cblA	280183	Methylmalonová acidurie způsobená poruchou v transkobalaminovém receptoru	294016	MIC-CM syndrom
79311	Methylmalonová acidémie responsivní na vitamín B12, typ cblB	79282	Methylmalonová acidurie s homocystinurií, typ cblC	→293843	Michelsové syndrom
26	Methylmalonová acidémie s homocystinurií	29	Mevalonová acidurie	163937	MICPCH
79282	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblC	2710	Meyer-Schwickerathův syndrom	217026	Microcefalický facio-kardio-skeletální syndrom, Hadziselimovičův typ
79283	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblD	238593	Mezenterická panikulitida	217026	Microcefalie s faciokardioskeletálním syndromem
79284	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblF	238593	Mezenterický lipogranulom	228299	Mid-dermální elastolýza
369955	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblJ	99701	Meziální temporální epilepsie s hipokampální sklerózou	2556	MIDAS syndrom
369962	Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblX	1478	Mezisiňová komunikace	225	MIDD
308425	Methylmalonová acidémie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-epimerázy	289	Mezodermální dysplázie	2557	Mietensův syndrom
308425	Methylmalonová acidémie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-racemázy	95443	Mezokardie	2867	Mievisův-Verellen-Dumoulinové syndrom
289916	Methylmalonová acidémie, typ mut0, non-responzivní na vitamín B12	2497	Mezomelická dysplázie horní končetiny	1943	Migrující fokální epilepsie u kojenců
289916	Methylmalonová acidémie, typ mut0, non-responzivní na vitamín B12	2496	Mezomelická dysplázie s akrálními synostózami, Verloesův-Davidův-Pfeifferův typ	504	Migrující myiáza
280183	Methylmalonová acidémie, typ TCb1R	85170	Mezomelická dysplázie s chybějícími fibulami a trojúhelníkovitými tibiemi	293181	Migrující parciální epilepsie u kojenců
280183	Methylmalonová acidémie, typ TCb1R	85170	Mezomelická dysplázie, Savarirayanův typ	293181	Migrující parciální záchvaty u kojenců
79312	Methylmalonová acidurie nonresponsivní na vitamín B12, typ mut-	2632	Mezomelické trpaslictví, Langerův typ	93926	MIH
28	Methylmalonová acidurie odpovídající na vitamín B12	2633	Mezomelické trpaslictví, Nievergeltův typ	93926	MIH typ HPE
		2634	Mezomelické trpaslictví, Reinhardtův-Pfeifferův typ	93926	MIHF
		443995	MFDA	93926	MIHV
		79113	MFDM syndrom	2558	Mikatiho-Najjarův-Sahliové syndrom
		558	MFS	2510	Mikro syndrom
		284963	MFS1	2512	Mikrocefalia vera
		284973	MFS2	85172	Mikrocefalická osteodysplastická dysplázie, Saulův-Wilsonův typ
		67046	MGA1	2636	Mikrocefalické osteodysplastické primordiální trpaslictví, Taybiho-Lindnerův typ
				2636	Mikrocefalické osteodysplastické primordiální trpaslictví, typy I a II
				329228	Mikrocefalické primordiální trpaslictví způsobené ZNF335 deficitem
				319671	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Alazamiho typ
				319675	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Dauberův typ
				2643	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, typ Toriellové
				329228	Mikrocefalické primordiální trpaslictví, Walshův typ

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
240760	Mikrocefalie a chromozomální nestabilita bez imunodeficiencie	94063	Mikrodeleční syndrom 12q14	1388	Mikrognacie-digitální syndrom
391641	Mikrocefalie a okulo-digito-esofago-duodenální syndrom, typ 1	289513	Mikrodeleční syndrom 12q15q21.1	838	Mikroinfarkty kochleární, retinální a encefalické tkáně
		412035	Mikrodeleční syndrom 13q12.3	1083	Mikrolisencefalie
2512	Mikrocefalie vera	→3157	Mikrodeleční syndrom 14q22	89844	Mikrolisencefalie, typ A
434179	Mikrocefalie, malformace mozku a orofacioidigitální syndrom	401935	Mikrodeleční syndrom 14q24.1q24.3	2641	Mikromelické trpaslctví, Frynsův typ
		199318	Mikrodeleční syndrom 15q13.3	727	Mikropolyangiitida
83463	Mikrocie	94065	Mikrodeleční syndrom 15q24	727	Mikroskopická polyangiitida
98956	Mikrocystická dystrofie rohovky	363992	Mikrodeleční syndrom 15q26.3	727	Mikroskopická polyarteritida
79490	Mikrocystická infiltrativní lymfatická malformace	352629	Mikrodeleční syndrom 16q24.1	2552	Mikrosporidóza
		819	Mikrodeleční syndrom 17p11.2	289522	Mikrotriplikace 11q24.1
79490	Mikrocystická lymfatická malformace	97685	Mikrodeleční syndrom 17q11	79078	Mikuliczova choroba
79490	Mikrocystický lymfangiom	363958	Mikrodeleční syndrom 17q21.31	98919	Miller Fischerův syndrom
83642	Mikrocytární anémie s přetížením jater železem	357001	Mikrodeleční syndrom 19p13.13	246	Millerův syndrom
		217346	Mikrodeleční syndrom 19q13.11	531	Millerův-Diekerův syndrom
77301	Mikrodelece 9q22.3	313781	Mikrodeleční syndrom 20p13	94091	Millsův syndrom
567	Mikrodelece 22q11.2	567	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	→79452	Milroy-like disease
293948	Mikrodeleční syndrom 1p21.3	97685	Mikrodeleční syndrom NF1	79452	Milroyova nemoc
401986	Mikrodeleční syndrom 1p31p32	456328	Mikrodeleční syndrom Xq28	255210	MILS
456298	Mikrodeleční syndrom 1p35.2	88924	Mikrodeleční syndrom zahrnující tuberózní sklerózu a polycystzu ledvin	66662	Mimokožní mastocytom
250999	Mikrodeleční syndrom 1q41-q42	369942	Mikrodeleční syndrom zasahující geny ABCD1 DXS1357E	457485	MINDS syndrom
250999	Mikrodeleční syndrom 1q41q42			757	Mineralokortikoid-rezistentní hyperkalemie
238769	Mikrodeleční syndrom 1q44	251038	Mikroduplikace 3q29	→293843	Mingarelliové syndrom
363680	Mikrodeleční syndrom 2p13.2	101081	Mikroduplikace 17p12	822	Minkowskiho-Chauffardova nemoc
163693	Mikrodeleční syndrom 2p21	313947	Mikroduplikační syndrom 2q23.1	94125	MIRAS
369881	Mikrodeleční syndrom 2p21 bez cystinurie	294026	Mikroduplikační syndrom 2q31.1	→193	Mirhosseiniho-Holmesův-Waltonův syndrom
228402	Mikrodeleční syndrom 2q23.1	96095	Mikroduplikační syndrom 3p26	79253	Mírná fenylketonurie
1617	Mikrodeleční syndrom 2q24	96072	Mikroduplikační syndrom 4p16.3	169808	Mírná hemofilie A
1001	Mikrodeleční syndrom 2q37	329802	Mikroduplikační syndrom 5p13	169799	Mírná hemofilie B
435638	Mikrodeleční syndrom 3p25.3	314034	Mikroduplikační syndrom 7p22.1	79651	Mírná HPA
356947	Mikrodeleční syndrom 3q26-q27	96121	Mikroduplikační syndrom 7q11.23	79651	Mírná hyperfenylalaninémie
356947	Mikrodeleční syndrom 3q26q27	459074	Mikroduplikační syndrom 7q36.3	216796	Mírná osteogenesis imperfecta
397695	Mikrodeleční syndrom 3q27.3	228399	Mikroduplikační syndrom 8q12	247815	Mírná peroxisomální porucha způsobená deficitem PEX10
65286	Mikrodeleční syndrom 3q29	1307	Mikroduplikační syndrom 10q24	79253	Mírná PKU
238750	Mikrodeleční syndrom 4q21	300305	Mikroduplikační syndrom 11p15.4	411536	Mírná superaktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy
228384	Mikrodeleční syndrom 5q14.3	96078	Mikroduplikační syndrom 16p13.3	411536	Mírná superaktivita PRPP syntetázy
436003	Mikrodeleční syndrom 5q23	217385	Mikroduplikační syndrom 17p13.3	411536	Mírná superaktivita PRPS1
314655	Mikrodeleční syndrom 5q31.3	139474	Mikroduplikační syndrom 17q11.2	169799	Mírný deficit faktoru IX
314655	Mikrodeleční syndrom 5q31.3 zahrnující těžkou novorozeneckou hypotonii, záchvaty a encefalopatii	217340	Mikroduplikační syndrom 17q21.31	169808	Mírný deficit faktoru VIII
		447980	Mikroduplikační syndrom 19p13.3	225	Mitochondriální diabetes
96125	Mikrodeleční syndrom 6p25	363659	Mikroduplikační syndrom 20q11.2	1194	Mitochondriální encefalokardiomyopatie způsobená deficitem F1Fo ATPázy
284160	Mikrodeleční syndrom 8q21.11	1727	Mikroduplikační syndrom		
178303	Mikrodeleční syndrom 8q22.1	284180	Mikroduplikační syndrom Xp22.13p22.2	1194	Mitochondriální encefalokardiomyopatie způsobená izolovaným deficitem ATP syntázy
324313	Mikrodeleční syndrom 9p13	280200	Mikroforma holoprosencefalie		
352665	Mikrodeleční syndrom 9q21	280200	Mikroforma HPE	1194	Mitochondriální encefalokardiomyopatie způsobená izolovaným deficitem komplexu V mitochondriálního respiračního řetězce
352665	Mikrodeleční syndrom 9q21 zahrnující neurovývojové poruchy, kraniofaciální dysmorfismus, srdeční vadu a dysplazii kyčelního kloubu	1106	Mikroftalmie s anomáliemi končetin		
		139471	Mikroftalmie s anomáliemi mozku a prstů		
401923	Mikrodeleční syndrom 9q31.1q31.3	98938	Mikroftalmie s kolobomatózní cystou	1194	Mikroftalmie s rozštěpem obličeje
284169	Mikrodeleční syndrom 10p11.21p12.31	1104	Mikroftalmie s kolobom a rhizomelická skeletální dysplázie		
313884	Mikrodeleční syndrom 12p12.1	424099	Mikroftalmie, kolobom a rhizomelická skeletální dysplázie	568	Mikroftalmie, Lenzův typ

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
238329	Mitochondriální encefalomyopatie kombinovaným deficitem oxidativní fosforylace 6	254881	Mitochondriální spinocerebelární ataxie s epilepsií	166002	Mnohočetná epifyzární dysplázie způsobená anomálií kolagenu 9
		45448	Miyoshiho myopatie	166024	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Al-Gazaliové typ
238329	Mitochondriální encefalomyopatie způsobená COXPD6	399096	Miyoshiho svalová dystrofie, typ 3		
		98757	MJD		
550	Mitochondriální encefalomyopatie, laktátová acidóza a iktu podobné příhody	565	MK	166016	Mnohočetná epifyzární dysplázie, Lowryho typ
		2473	MKKS syndrom		
		423461	ML 3 alfa/beta	166032	Mnohočetná epifyzární dysplázie, s miniepifyzou
		423470	ML 3 gama		
280288	Mitochondriální HSP60 chaperonopatie	423461	ML III alfa/beta	93308	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 1
		423470	ML III gama		
314637	Mitochondriální hypertrofická kardiomyopatie s laktátovou acidózou, způsobená deficitem MTO1	2598	MLASA	93307	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 4
		2478	MLC		
168609	Mitochondriální izolovaná neurosenzorická hluchota s citlivostí k expozici aminoglykosidům	2526	MLCRD	93311	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 5
		512	MLD		
168609	Mitochondriální izolovaná neurosenzorická ztráta sluchu s citlivostí k expozici aminoglykosidům	309271	MLD, adultní forma	523	Mnohočetná kožní a děložní leiomyomatóza
		309263	MLD, forma juvenilní		
		309256	MLD, forma pozdně infantilní		
168609	Mitochondriální izolovaná sensorineurální hluchota s citlivostí k expozici aminoglykosidům	59306	MLS	2901	Mnohočetná mononeuropatie s brachiální predilekcí
		2556	MLS syndrom		
168609	Mitochondriální izolovaná sensorineurální ztráta sluchu s citlivostí k expozici aminoglykosidům	369970	MMCAT syndrom	→636	Mnohočetná neosifikující fibromatóza
		598	MmD	321	Mnohočetná osteochondromatóza
2598	Mitochondriální myopatie a sideroblastická anemie	399096	MMD3	2398	Mnohočetná symetrická lipomatóza
		3434	MMEP syndrom	102	Mnohočetná systémová atrofie
254864	Mitochondriální myopatie s reverzibilním deficitem COX	592	MMF	227510	Mnohočetná systémová atrofie
		268249	MMF embryopatie	98933	Mnohočetná systémová atrofie parkinsonského typu
254864	Mitochondriální myopatie s reverzibilním deficitem cytochrom C oxidázy	2241	MMIHS		
		641	MMN		
254864	Mitochondriální myopatie s reverzibilním deficitem cytochrom C oxidázy	641	MMNCB	2678	Mnohočetné café-au-lait skvrny
		137867	MMND	97366	Mnohočetné cysty ledvin
254864	Mitochondriální myopatie s reverzibilním deficitem komplexu IV	293181	MMPEI	50920	Mnohočetné fibroadenomy prsu
		293181	MMPSI	83454	Mnohočetné glomus tumory
550	Mitochondriální myopatie, encefalopatie, laktátová acidóza a iktu podobné příhody	2479	MMR syndrom	321	Mnohočetné kartilaginózní exostózy
		1305	MMT	587	Mnohočetné keratoakantomy, Muirův-Torrého typ
		391641	MMT typ 1		
168609	Mitochondriální nesyndromická neurosenzorická hluchota s citlivostí k expozici aminoglykosidům	391646	MMT typ 2	324299	Mnohočetné paragangliomy asociované s erytrocytózou
		298	MNGIE		
168609	Mitochondriální nesyndromická neurosenzorická ztráta sluchu s citlivostí k expozici aminoglykosidům	565	MNK	324299	Mnohočetné paragangliomy asociované s polycytémií
		26791	Mnohonásobný deficit acyl-CoA dehydrogenázy		
168609	Mitochondriální nesyndromická sensorineurální hluchota s citlivostí k expozici aminoglykosidům	653	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 2	97366	Mnohočetné renální cysty
		247698	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 2A	2300	Mnohočetné střešní atrézie
168609	Mitochondriální nesyndromická sensorineurální ztráta sluchu s citlivostí k expozici aminoglykosidům	247709	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 2B	254519	Mnohočetné vrožené anomálie způsobené defektem maternální exprese 14q32.2
		247709	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 3	2678	Mnohočetný café-au-lait syndrom
90641	Mitochondriální nesyndromová sensorineurální hluchota	276152	Mnohočetná endokrinní neoplázie, typ 4	95494	Mnohočetný deficit hormonů hypofýzy, genetické formy
90641	Mitochondriální nesyndromová sensorineurální hluchota	166016	Mnohočetná epifyzární dysplázie s Robinovým fenotypem	79241	Mnohočetný karboxylázový deficit s juvenilním začátkem - již se nepoužívá
298	Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie	166029	Mnohočetná epifyzární dysplázie s těžkou proximální dysplázií femuru	79241	Mnohočetný karboxylázový deficit s pozdním začátkem - již se nepoužívá
				79242	Mnohočetný karboxylázový deficit s časným začátkem

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
493	Mnohočetný keratoakantom	456298	Monosomie 1p35.2	293948	Monozomie 1p21.3
65748	Mnohočetný keratoakantom, Ferguson-Smithův typ	250999	Monosomie 1q41-q42	1606	Monozomie 1pter
		250999	Monosomie 1q41q42	250989	Monozomie 1q21.1
79455	Mnohočetný mastocytom	238769	Monosomie 1q44	1606	Monozomie 1q36
29073	Mnohočetný myelom	36367	Monosomie 1qter	261349	Monozomie 2p15-p16.1
435329	Mnohočetný osifikující fibrom	163693	Monosomie 2p21	261349	Monozomie 2p15p16.1
65748	Mnohočetný sebehojící skvamózní epitelium	228402	Monosomie 2q23.1	1617	Monozomie 2q24
		251014	Monosomie 2q31.1	356947	Monozomie 3q26-q27
585	Mnohočetný sulfatázový deficit	251019	Monosomie 2q32	356947	Monozomie 3q26q27
251656	MOA	251019	Monosomie 2q32-q33	96145	Monozomie 4qter
77299	MOBA syndrom	251019	Monosomie 2q32q33	314655	Monozomie 5q31.3
570	Möbiův syndrom	251028	Monosomie 2q33.1	96125	Monozomie 6p25
99732	MOCOD	1001	Monosomie 2q37-qter	171829	Monozomie 6q16
308386	MOCOD, typ A	435638	Monosomie 3p25.3	251056	Monozomie 6q25
308393	MOCOD, typ B	1620	Monosomie 3pter	96126	Monozomie 7pter
308400	MOCOD, typ C	1621	Monosomie 3q13	251071	Monozomie 8p23.1
1305	MODED syndrom	65286	Monosomie 3q29	2496	Monozomie 8q13
391641	MODED syndrom, typ 1	65286	Monosomie 3qter	178303	Monozomie 8q22.1
16	Modrá čípková monochromacie	238750	Monosomie 4q21	502	Monozomie 8q24.1
16	Modrý čípkový monochromatismus	281	Monosomie 5p	261112	Monozomie 9p
552	MODY	228384	Monosomie 5q14.3	276413	Monozomie 10q22.3q23.3
93111	MODY5	1627	Monosomie 5q35	96148	Monozomie 10qter
570	Moebiův syndrom	251046	Monosomie 6p22	444002	Monozomie 11q22.2-q22.3
1358	Moebiův-Robinův syndrom s myopatií	904	Monosomie 7q11.23	444002	Monozomie 11q22.2q22.3
		251061	Monosomie 7q31	2308	Monozomie 11qter
1420	Moermanův-Vandenberghéův-Frynsův syndrom	1636	Monosomie 7qter	94063	Monozomie 12q14
		251066	Monosomie 8m11.2	96149	Monozomie 12qter
3198	Moerschův-Woltmannův syndrom	284160	Monosomie 8q21.11	96168	Monozomie 13q34
2549	Moeschlerův-Clarrenův syndrom	324313	Monosomie 9p13	261120	Monozomie 14q11.2
2751	Mohrův syndrom	1642	Monosomie 9pter	261144	Monozomie 14q12
2753	Mohrův-Majewského syndrom	77301	Monosomie 9q22.3	264200	Monozomie 14q22-q23
52368	Mohrův-Tranabjaergové syndrom	401923	Monosomie 9q31.1q31.3	264200	Monozomie 14q22q23
99927	Molární těhotenství	284169	Monosomie 10p11.21p12.31	261183	Monozomie 15q11.2
1433	Moloneyův syndrom	1580	Monosomie 10pter	199318	Monozomie 15q13.3
397973	MOMES syndrom	893	Monosomie 11p13	94065	Monozomie 15q24
2563	MOMO syndrom	313884	Monosomie 12p12.1	1596	Monozomie 15q26
371428	MONA spektrum	289513	Monosomie 12q15q21.1	261211	Monozomie 16p11.2-p12.2
573	Moniletrix	412035	Monosomie 13q12.3	261211	Monozomie 16p11.2p12.2
228423	Monocytopenie s náchylností k infekcím	1587	Monosomie 13q14	261236	Monozomie 16p13.11
		1590	Monosomie 13q32	352629	Monozomie 16q24.1
99885	Monogenní diabetes dětského věku	→3157	Monosomie 14q22	261250	Monozomie 16q24.3
399805	Monogenní mužská neplodnost s azoospermii nebo oligospermii	401935	Monosomie 14q24.1q24.3	97685	Monozomie 17q11
		261190	Monosomie 15q14	261265	Monozomie 17q12
399808	Monogenní mužská neplodnost s teratozoospermii	531	Monosomie 17p13.3	363958	Monozomie 17q21.31
		1597	Monosomie 17qter	261279	Monozomie 17q23.1-q23.2
91139	Monoklonální kryoglobulinémie	1598	Monosomie 18p	261279	Monozomie 17q23.1q23.2
228423	MonoMAC	1600	Monosomie 18q	254346	Monozomie 19p13.12
65684	Monomelická amyotrofie	217346	Monosomie 19q13.11	357001	Monozomie 19p13.13
86870	Monomorfní NK-buněčný lymfom	313781	Monosomie 20p13	261295	Monozomie 20p12.3
2565	Mononenové-Karnesové-Senacův syndrom	574	Monosomie 21	444051	Monozomie 20q11
		268261	Monosomie 21q22.13q22.2	261311	Monozomie 20q13.33
93277	Monoostotická forma fibrózní dysplazie kostí	567	Monosomie 22q11	96152	Monozomie 20qter
		881	Monosomie X	261323	Monozomie 21q22.11-q22.12
401986	Monosomie 1p31p32				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
261323	Monozomie 21q22.11q22.12	1708	Mozaiková forma trisomie 16	583	MPS VI
268261	Monozomie 21q22.13-q22.2	1711	Mozaiková forma trisomie 17	293181	MPSI
96123	Monozomie 22	96193	Mozaiková paternální uniparentální dizomie chromozomu 11	579	MPSI
48652	Monozomie 22q13			93473	MPSIH
99226	Monozomie X	96059	Mozaiková trizomie 4	93476	MPSIH/S
261476	Monozomie Xp21	96060	Mozaiková trizomie 5	580	MPSII
158003	Montgomeryho syndrom	96061	Mozaiková trizomie 8	217085	MPSIIA
→969	Mooreův-Federmanův syndrom	96063	Mozaiková trizomie 10	217093	MPSIIB
2636	MOPD typ I a III	96068	Mozaiková trizomie 22	581	MPSIII
2637	MOPD, typ II	97249	Mozečková atrofie s progresivní mikrocefalií	79269	MPSIIIA
707	Mor			79270	MPSIIIB
52056	Moravové-Mehesův syndrom	251582	Mozková gliomatóza	79271	MPSIIIC
77296	Morgagniho-Stewartův-Morelův syndrom	352734	MP OCA typ 1	79272	MPSIIID
		727	MPA	93474	MPSIS
75858	MORM syndrom	289560	MPAN	309297	MPSIVA
309297	Morquiova nemoc, typ A	59135	MPD1	309310	MPSIVB
309310	Morquiova nemoc, typ B	399086	MPD3	67041	MPSIX
582	Morquiův syndrom	79323	MPDU1-CDG	276223	MPSVI, pomalu progredující
2570	Morseův-Rawnsleyové-Sargentův syndrom	293181	MPEI	276212	MPSVI, rychle progredující
		54370	MPGN	584	MPSVII
83467	Morvanova fibrilární chorea	329918	MPGN nezprostředkovaná Ig	139436	MR
83467	Morvanův syndrom	329918	MPGN nezprostředkovaná imunoglobuliny	99967	MRCLS
54057	Moschcowitzův syndrom			263347	MRCS syndrom
2717	MOTA syndrom	329903	MPGN zprostředkovaná Ig	67045	MRGH
99001	Motýlovitá pigmentová dystrofie	329903	MPGN zprostředkovaná imunoglobuliny	3109	MRKH syndrom
99001	Motýlovitá pigmentová makulární dystrofie			79319	MPI-CDG
99001	Motýlovitá vzorovaná dystrofie	79253	mPKU	2578	MRKH syndrom, typ 2
3347	Mounierův-Kühnův syndrom	3148	MPNST	560	MRSHS syndrom
2572	Mousův-Al Dinův-Al Nassarův syndrom	252212	MPNST s rhabdomyosarkomatózní diferenciací	→457240	MRX35
				85274	MRXS7
261537	Mowatův-Wilsonové syndrom způsobený 2q22 mikrodelecí	231736	MPPC syndrom	85324	MRXS9
		83473	MPPH syndrom	93952	MRXSH
261537	Mowatův-Wilsonové syndrom způsobený del(2)q(22)	579	MPS1	102	MSA
		93473	MPS1H	2598	MSA
261537	Mowatův-Wilsonové syndrom způsobený monozomií 2q22	93476	MPS1H/S	98933	MSA parkinsonského typu
		93474	MPS1S	227510	MSA, cerebelární typ
261552	Mowatův-Wilsonové syndrom způsobený ZEB2 bodovou mutací	580	MPS2	227510	MSA-c
		217085	MPS2A	98933	MSA-p
2152	Mowatův-Wilsonův syndrom	217093	MPS2B	1879	MSBD syndrom
2573	Moyamoya onemocnění	581	MPS3	254881	MSCAE
2574	Moynahanův syndrom	79269	MPS3A	1309	MSK
329813	Mozaická celogenomová paternální uniparentální disomie	79270	MPS3B	319547	MSMD způsobená kompletním deficitem gama receptoru 2 interferonu
		79271	MPS3C		
1723	Mozaika trizomie 2	79272	MPS3D	319558	MSMD způsobená kompletním deficitem interleukinu 12B
100071	Mozaika trizomie 4	309297	MPS4A		
1747	Mozaika trizomie 7	309310	MPS4B	319552	MSMD způsobená kompletním deficitem receptoru beta 1 interleukinu 12
99776	Mozaika trizomie 9	583	MPS6		
1724	Mozaika trizomie 20	276223	MPS6, pomalu progredující	319547	MSMD způsobená kompletním IFNgammaR2 deficitem
99228	Mozaiková forma monozomie X	276212	MPS6, rychle progredující		
1692	Mozaiková forma trisomie 1	584	MPS7	319558	MSMD způsobená kompletním IL12B1 deficitem
1698	Mozaiková forma trisomie 12	67041	MPS9		
1703	Mozaiková forma trisomie 14	582	MPS IV		
1706	Mozaiková forma trisomie 15	582	MPS IV		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
319552	MSMD způsobená kompletním IL12RB1 deficitem	217093	Mukopolysacharidóza, typ 2, mírná forma	2774	Multicentrická karmo-tarzální osteolýza s nebo bez nefropatie
319563	MSMD způsobená kompletním ISG15 deficitem	217085	Mukopolysacharidóza, typ 2, těžká forma	139436	Multicentrická retikulohistiocytóza
99898	MSMD způsobená úplným deficitem IFN- γ 1	217085	Mukopolysacharidóza, typ 2A	1851	Multicystická dysplázie ledvin
99898	MSMD způsobená úplným deficitem receptoru 1 interferonu gama	217093	Mukopolysacharidóza, typ 2B	1851	Multicystická renální dysplázie
319600	MSMD způsobená částečným deficitem regulačního faktoru 8 interferonu	581	Mukopolysacharidóza, typ 3	168816	Multicystický mezoteliom
319595	MSMD způsobená částečným deficitem signálního transduktoru a aktivátoru transkripce 1	79269	Mukopolysacharidóza, typ 3A	3282	Multifokální atriální tachykardie
319600	MSMD způsobená částečným deficitem IRF8	79270	Mukopolysacharidóza, typ 3B	99873	Multifokální eosinofilní granulom
319595	MSMD způsobená částečným deficitem signálního transduktoru a aktivátoru transkripce 1	79271	Mukopolysacharidóza, typ 3C	641	Multifokální motorická neuropatie
319600	MSMD způsobená částečným deficitem IRF8	79272	Mukopolysacharidóza, typ 3D	641	Multifokální motorická neuropatie s blokem vedení
319595	MSMD způsobená částečným deficitem signálního transduktoru a aktivátoru transkripce 1	309297	Mukopolysacharidóza, typ 4A	3286	Multifokální ventrikulární předčasný tlukot srdce
319600	MSMD způsobená částečným deficitem IRF8	309310	Mukopolysacharidóza, typ 4B	48162	Multifokální získaná demyelinizační senzorická a motorická neuropatie
319595	MSMD způsobená částečným deficitem STAT1	583	Mukopolysacharidóza, typ 6	319287	Multilokulární adenokarcinom světlých buněk
157801	MSSD	276223	Mukopolysacharidóza, typ 6, pomalu progredující	319287	Multilokulární adenokarcinom světlých renálních buněk
65748	MSSE	584	Mukopolysacharidóza, typ 7	319287	Multilokulární cystický karcinom ledviny
268184	MSUD reagující na thiamin	67041	Mukopolysacharidóza, typ 9	319287	Multilokulární cystický renální adenokarcinom
2505	MTBS	93473	Mukopolysacharidóza, typ 9H	168816	Multilokulární inkluzní cista peritonea
1332	MTC	93476	Mukopolysacharidóza, typ 9H/S	319287	Multilokulární karcinom světlých buněk
252212	MTT	580	Mukopolysacharidóza, typ II	319287	Multilokulární karcinom světlých renálních buněk
100024	mu-HCD	217093	Mukopolysacharidóza, typ II, mírnější forma	319287	Multilokulární karcinom světlých renálních buněk
391723	Mucinózní adenokarcinom apendixu	217085	Mukopolysacharidóza, typ II, těžká forma	168816	Multilokulární karcinom světlých renálních buněk
398961	Mucinózní adenokarcinom ovaria	217085	Mukopolysacharidóza, typ IIA	319287	Multilokulární karcinom světlých renálních buněk
424053	Mucinózní cystadenokarcinom pankreatu	217093	Mukopolysacharidóza, typ IIB	102	Multisystémová atrofie
319322	Mucinózní tubulární a vřetenobuněčný karcinom	581	Mukopolysacharidóza, typ III	404463	Multisystémové postižení s dysfunkcí hladké svaloviny
575	Muckleův-Wellsův syndrom	79269	Mukopolysacharidóza, typ IIIA	1451	Multisystémový zánět začínající v dětství
53271	Muenkeův syndrom	79270	Mukopolysacharidóza, typ IIIB	1451	Multisystémový zánět začínající v dětství
444	MUHH	79271	Mukopolysacharidóza, typ IIIC	2959	Mulvihillův-Smithův syndrom
141083	Mukokéla slzovodu	79272	Mukopolysacharidóza, typ IIID	2578	MURCS asociace
2331	Mukokutánní lymfatický syndrom	93474	Mukopolysacharidóza, typ IS	2028	Murrayův-Pureticův-Drescherův syndrom
2451	Mukokutánní venózní malformace	582	Mukopolysacharidóza, typ IV	3079	Mutchinickův syndrom
423461	Mukolipidóza, typ 3 alfa/beta	309310	Mukopolysacharidóza, typ IVB	494	Mutilující keratoderma s hluchotou
423470	Mukolipidóza, typ 3 gama	583	Mukopolysacharidóza, typ VI	659	Mutilující palmoplantární hyperkeratóza s periorálními keratotickými plaky
576	Mukolipidóza, typ II	276223	Mukopolysacharidóza, typ VI, pomalu progredující	659	Mutilující palmoplantární keratoderma s periorálními keratotickými plaky
577	Mukolipidóza, typ III	276212	Mukopolysacharidóza, typ VI, rychle progredující	494	Mutilující PPK a hluchota
423461	Mukolipidóza, typ III alfa/beta	584	Mukopolysacharidóza, typ VII	247798	MUTYCH vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza
423470	Mukolipidóza, typ III gama	73263	Mukormykóza	401973	Mužská EBP porucha s neurologickými defekty
578	Mukolipidóza, typ IV	586	Mukoviscidóza	399805	Mužská neplodnost s azoospermii nebo oligospermii způsobená mutací v jednom genu
579	Mukopolysacharidóza I. typu	46486	Mukózní membránózní pemphigoid		
582	Mukopolysacharidóza IV. typu	2576	MULIBREY nanismus		
67041	Mukopolysacharidóza IX. typu	2576	MULIBREY trpaslctví		
276212	Mukopolysacharidóza typ 6, rychle progredující	247768	Mülleriánská aplazie a hyperandrogenismus		
309297	Mukopolysacharidóza typ IVA	598	Multi-mini core disease		
579	Mukopolysacharidóza, typ 1	598	Multi-mini core myopatie		
93473	Mukopolysacharidóza, typ 1H	93686	Multicentrická Castlemanova choroba		
93476	Mukopolysacharidóza, typ 1H/S	93686	Multicentrická hyperplazie mízních uzlin		
93474	Mukopolysacharidóza, typ 1S				
580	Mukopolysacharidóza, typ 2				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→399805	Mužská neplodnost s normální virilizací, způsobená poruchou meiózy	168950	Myeloidní neoplázie spojená s přestavbou PDGFRB	602	Myopatie opomíjející kvadriceps
		86850	Myeloidní sarkom	168572	Myopatie rodilých Američanů
→399805	Mužská neplodnost s normální virilizací, způsobená zastavením dozrávání	29073	Myelomatóza	171886	Myopatie s cylindrickými spirálami
		289326	Myelopatie/tropická spastická paraparéza asociovaná s HTLV-1	43115	Myopatie s deficitem klástru železo-síra
399808	Mužská neplodnost s teratozoospermii způsobená mutací v jednom genu	289326	Myelopatie/tropická spastická paraparéza asociovaná s lidským T-lymfotropickým virem typu 1	53698	Myopatie s hyalinními tělisky
171709	Mužská neplodnost způsobená globozoospermii			52430	Myopatie s inkluzními tělisky s Pagetovou kostní chorobou a frontotemporální demencí
171709	Mužská neplodnost způsobená kulatou hlavičkou spermií	289326	Myelopatie/tropická spastická paraparéza asociovaná s lidským T-lymfotropickým virem typu I	602	Myopatie s inkluzními tělisky, typ 2
				79091	Myopatie s inkluzními tělisky, typ 3
→399808	Mužská neplodnost způsobená mutacemi NANOS1	168953	Myeloproliferativní syndrom 8p11	43115	Myopatie s intolerancí cvičení, švédský typ
		824	Myeloskleróza s myeloidní metaplázií	397937	Myopatie s polyglukanovými tělisky, typ 1
137893	Mužská neplodnost způsobená polyploidními spermii s velkou hlavičkou a více bičíky	437572	MYH7-vázaná skapulo-peroneální svalová dystrofie s pozdním nástupem	456369	Myopatie s polyglukosanovými tělisky, typ 2
3000	Mužská předčasná puberta	437572	MYH7-vázaná SPMD s pozdním nástupem		
1646	Mužská sterilita způsobená delecí chromozomu Y	437572	MYH7-vázaný skapulo-peroneální syndrom s pozdním nástupem	2593	Myopatie s tvorbou tubulárních agregátů
753	Mužský pseudohermafroditismus způsobený deficitem 5-alfa-reduktázy 2	182050	MYH9-RD	98908	Myopatie s ukládáním neutrálních lipidů
		182050	MYH9-vázaná syndromová trombocytopenie	289377	Myopatie s časným nástupem a fatální kardiomyopatií
752	Mužský pseudohermafroditismus způsobený deficitem 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy 3	182050	MYH9-vázaná porucha	268129	Myopatie sféroidních tělísek
		182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	97234	Myopatie způsobená deficitem fosfoglycerát mutázy
755	Mužský pseudohermafroditismus způsobený rezistencí k LH nebo deficitu LHB	109	Myhreho-Rileyův-Smithův syndrom	88635	Myopatie způsobená přetížením kalsekvestrinem a SERCA1 proteinem
		2588	Myhreův syndrom		
		268249	Mykofenolátová embryopatie	2598	Myopatie, laktátová acidóza a sideroblastická anemie
755	Mužský pseudohermafroditismus způsobený rezistencí k luteinizačnímu hormonu nebo deficitu beta podjednotky luteinizačního hormonu	83482	Mykoplazmová encefalitida	289685	Myopericytom
		207000	Mykotická myozitida	178493	Myopická makulární degenerace
		178464	Myofibrilární myopatie s časným respiračním selháním	178493	Myopická makulopatie
29	MVA			306553	Myosferulóza
2290	MVID	36899	Myoklonická dystonie	337	Myositis ossificans progressiva
391497	Myastenia gravis dětského věku	→36899	Myoklonická dystonie 15	764	Myositis purulenta tropica
589	Myasthenia gravis	→36899	Myoklonická dystonie, typ 15	289380	Myoskleróza
2583	Mycetom			99734	Myotonia fluctuans
2584	Mycosis fungoides	435438	Myoklonická epilepsie a ataxie způsobená mutací v draslíkovém kanálu	99735	Myotonia permanens
178512	Mycosis fungoides - folikulotropní varianta	551	Myoklonická epilepsie s potrhanými červenými vlákny	800	Myotonická chondrodystrofie
178512	Mycosis fungoides asociovaná s folikulární mucinózou	86909	Myoklonická epilepsie u kojenců	273	Myotonická dystrofie, typ 1
2584	Mycosis fungoides, typ Alibert-Bazin	86913	Myoklonická epilepsie u neprogresivních encefalopatií	606	Myotonická dystrofie, typ 2
59298	Myelinoklastická difúzní skleróza			→52430	Myotonická dystrofie, typ 3
135	Myelinosis centralis diffusa	86913	Myoklonická epilepsie u neprogresivních encefalopatií	800	Myotonická myopatie, trpaslctví, chondrodystrofie, anomálie očí a tváře
2585	Myelocerebelární porucha			596	Myotubulární myopatie
268813	Myelocystokéla	1942	Myoklonicko-astatická epilepsie	611	Myozitida s inkluzními tělisky
86841	Myelodysplastický syndrom vázaný s izolovanou abnormalitou del(5q)	1942	Myoklonicko-astatická epilepsie v časném dětství	79105	Myxofibrosarkom
824	Myelofibróza s myeloidní metaplázií	1942	Myoklonicko-atonická epilepsie	99967	Myxoidní liposarkom
168953	Myeloidní neoplázie spojená s přestavbou FGFR1	139431	Myoklonie víček s absencemi nebo bez absencí	79105	Myxoidní maligní fibrózní histiocytom
168947	Myeloidní neoplázie spojená s přestavbou PDGFRA	104077	Myopatická intestinální pseudoobstrukce	57782	Myxom s fibrózní dysplazií
		2596	Myopatie a diabetes mellitus	251643	Myxopapilární ependymom
				83315	Myší tyfus
				98964	Mřížková dystrofie rohovky, typ 1

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
98964	Mřížková dystrofie rohovky, typ I	79279	NAGA deficit, typ 1	289560	NBIA z důvodu mutace C19orf12
99003	Mřížkovaná dystrofie makuly napodobující fundus flavimaculatus	1063	Nagakawa angioblastom	647	NBS
		245	Nagerova akrofaciální dysostóza	240760	NBS-like disorder
99003	Mřížkovaná dystrofie makuly napodobující Stargardovu nemoc	245	Nagerův syndrom	240760	NBSLD
		927	NAGS deficit	217560	NCHI
2608	N syndrom	2211	Naguibův-Richieri-Costův syndrom	1947	NCL, varianta severské epilepsie
178303	Nábuluský syndrom škraboškovitého obličeje	308473	nahradit: Deficit UDP-galaktóza-4-epimerázy v erytrocytech	2481	NCM
				75327	NCMD
331226	Náchylnost k infekci způsobená TYK2 deficitem	308487	nahradit: Generalizovaný deficit UDP-galaktóza-4-epimerázy	443162	NDE1-vázaná mikrohydranencefalie
289539	Náchylnost k nádorům související se zárodečnými mutacemi BAP1	2614	Nail-patella syndrom	97566	Neamyloidová fibrilární glomerulonefritida
		853	NAIT	97566	Neamyloidová fibrilární glomerulopatie
169085	Náchylnost k respiračním infekcím spojená s mutacemi CD8 alfa řetězce	2229	Najjarův syndrom	216796	Nedeformující osteogenesis imperfecta
252021	Nádor centrálního nervového systému ze smíšených germinálních buněk	2615	Nakajoův-Nishimurův syndrom		
		2822	Nakamuraův-Osameův syndrom	86830	Nediferencované myeloproliferativní onemocnění
252006	Nádor centrálního nervového systému ze žloutkového váčku	44	NALD		
		206569	NAM	178315	Nediferencovaný embryonální sarkom jater
252021	Nádor CNS ze smíšených zárodečných buněk	627	Nanceův syndrom	418951	Nediferencovaný ezofageální karcinom
		627	Nanceův-Horanův syndrom		
252006	Nádor CNS ze žloutkového váčku	383	Nancova hluchota	424970	Nediferencovaný karcinom jater a IBT
252006	Nádor endodermálního sinu centrálního nervového systému	2576	Nanismus postihující svaly, játra, mozek a oči	424970	Nediferencovaný karcinom jater a intrahepatálních žlučových cest
		35612	Nanoftalmie	418951	Nediferencovaný karcinom jícnu
252006	Nádor endodermálního sinu CNS	85196	NAO syndrom	424080	Nediferencovaný karcinom pankreatu s osteoklastoidními obrovskými buňkami
		247868	NAPS12		
97261	Nádor produkující hormon stimuluující uvolňování růstového hormonu	83465	Narkolepsie bez kataplexie	213721	Nediferencovaný karcinom těla děložního
97261	Nádor produkující somatoliberin	2073	Narkolepsie s kataplexií		
97282	Nádor produkující VIP	2942	Následky dětské obrny	423786	Nediferencovaný karcinom žaludku
329984	Nádor s pohárkovými buňkami	150	Nasofaryngeální karcinom	284400	Nediferencovaný neuroendokrinní karcinom močového měchýře
874	Nádor srdce v dospělém věku	141107	Nasofaryngeální teratom		
443291	Nádor v souvislosti s HIV	2770	Nasuova-Hakolova nemoc	2023	Nediferencovaný pleomorfni sarkom
876	Nádor ze žloutkového váčku	2663	Natáliin syndrom	178315	Nediferencovaný sarkom jater
289385	Nádory diagnostikované během těhotenství	255229	Navažská neurohepatopatie	90002	Nediferencovaný syndrom pojiva
		255229	Navažská neuropatie	423786	Nediferencovaný žaludeční karcinom
2456	Nadpočetná bradavka	69739	Navažský syndrom mozkového kmene	650	Nedostatek LCAT
141096	Nadpočetná nostrila				
180182	Nadpočetná prsní žláza	91547	Návratná horečka	300359	Nedostatek protilátek a imunitní dysregulace asociované s PLCG2
295002	Nadpočetné články prstů	34217	Naxosova choroba	357034	Nedědičná forma retinoblastomu
1450	Nadpočetný ring chromozom derivovaný z chromozomu 8	141103	Nazální dermoidní cysta	→90186	Nedědičný primární lymfém s pozdním nástupem
		141103	Nazální dermoidní cysta dutin		
1450	Nadpočetný ring/marker chromozom 8	141118	Nazální encefalokéla	654	Nefroblastom
		141115	Nazální gangliogliom	223	Nefrogení diabetes insipidus
295002	Nadpočetný článek prstu	86879	Nazální T/natural killer-buněčný lymfom	137617	Nefrogení fibrotizující dermatopatie
439196	NAE				
69087	Naegeliho syndrom	2662	Nazodigitoakustický syndrom	93606	Nefrogení syndrom s nepřiměřenou antiidiurézou
69087	Naegeliho-Franceschettiho-Jadassohnův syndrom	377	NBCCS	137617	Nefrogení systémová fibróza
		157850	NBIA1	93622	Nefrolitiáza, typ 1
840	Naevus syringocystadenomatosus papilliferus	216873	NBIA1, atypická forma	93623	Nefrolitiáza, typ 2
		216866	NBIA1, klasická forma	93589	Nefronoftiza s pozdním nástupem
79467	Naevus verrucosus	289560	NBIA4	3156	Nefronoftiza s retinální dystofií
245	NAFD	329284	NBIA5		
3137	NAGA deficit	397725	NBIA6		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→69061	Nefrotický syndrom citlivý na steroidy, bez provedení renální biopsie	98902	Nemalinová myopatie Amišů	309334	Nemoc Salla
		171442	Nemalinová myopatie s nástupem v dospělosti	309331	Nemoc Salla, středně těžká
163924	Neherpetická akutní limbická encefalitida	171439	Nemalinová myopatie s nástupem v dětském věku	666	Nemoc skleněných kostí
				83317	Nemoc tsutsugamushi
217560	NEHI	141	Nemoc Canavanové	86864	Nemoc těžkých řetězců
439202	Nehojící se OBPI	56425	Nemoc chladových aglutininů	386	Nemoc von Meyenbergova komplexu
439202	Nehojící se OBPL	314629	Nemoc CLN11	93557	Nemoc z depozit lehkých a těžkých řetězců
439202	Nehojící se poporodní léze brachiálního plexu	314632	Nemoc CLN12	93558	Nemoc z depozit lehkých řetězců
363999	Neimunitní fetální edém	93571	Nemoc denzních depozit	93556	Nemoc z depozit těžkých řetězců
				50839	Nemoc z kočičího škrábnutí
363999	Neimunitní fetální hydroks	35858	Nemoc Gräsbeckova-Imerslundové	87503	Nemoc z Meledy
363999	Neimunitní HF	90039	Nemoc hemoglobinu D	100025	Nemoc z těžkých řetězců alfa
363999	Neimunitní hydroks fetalis	93616	Nemoc hemoglobinu H	100026	Nemoc z těžkých řetězců gama
141179	Neinvoluující vrozený hemangiom	1486	Nemoc Hervaové	100024	Nemoc z těžkých řetězců Mu
276608	Neinzulinomová perzistentní hyperinzulinemická hypoglykémie začínající v dospělosti	70587	Nemoc hyalinních membrán	1416	Nemoc z ukládání krystalů kalcium pyrofosfát dihydrátu
		576	Nemoc I-buněk		
407	Neketotická hyperglycinémie	2290	Nemoc inkluze mikrovilů	210272	Nemoc z vylodění
289860	Neketotická hyperglycinémie s manifestací v kojeneckém věku	511	Nemoc javorového sirupu	210272	Nemoc z vylodění
				1917	Nemoc zálivu Minamata
289857	Neketotická hyperglycinémie, novorozenecký typ	2394	Nemoc javorového sirupu - deficit E3 podjednotky nebo Leucinóza - deficit E3 podjednotky	75234	Nemoc ze střádání cholesteryl esteru
				75234	Nemoc ze střádání esteru cholesterolu
325529	Neklasická vrozená lipidní adrenální hyperplazie způsobená STAR deficitem	268184	Nemoc javorového sirupu reagující na thiamin	337	Nemoc zkamenělých lidí
		169	Nemoc kroužkovitých vlasů	231031	Nemoc červených dlaní
104078	Neklasifikovaná intestinální pseudoobstrukce	565	Nemoc kudrnatých vlasů	101	Nemoc „Naito-Oyanagi“
		319254	Nemoc kyanurského lesa	44	Neonatální adrenoleukodystrofie
91140	Neklasifikovaná juvenilní idiopatická artritida	666	Nemoc křehkých kostí	398109	Neonatální AHA
		330041	Nemoc M hemoglobinu	398109	Neonatální AIHA
98825	Neklasifikovaná myelodysplastická/myeloproliferativní nemoc	2290	Nemoc mikrovilózní inkluze	398097	Neonatální antifosfolipidový protilátkový syndrom
		73	Nemoc mizející kosti	398097	Neonatální antifosfolipidový syndrom
251328	Neklasifikovaná vaskulitida	401945	Nemoc Moya-moya s achalázií s časným nástupem	398097	Neonatální autoimunitní hemolytická anémie
		2619	Nemoc Mseleni	398109	Neonatální dermatomyozitida
86830	Neklasifikované chronické myeloproliferativní onemocnění	99139	Nemoc nestabilního hemoglobinu	398117	Neonatální DM
98827	Neklasifikovaný myelodysplastický syndrom	2289	Nemoc neuronální intranukleární inkluze	398117	Neonatální dysfunkce mozkového kmene
98825	Neklasifikovaný smíšený myelodysplastický/myeloproliferativní syndrom	90020	Nemoc ostrova Guam	137929	Neonatální encefalomyopatie,
		→90186	Nemoc podobná Meigeho nemoci	457185	kardiomyopatie a syndrom respirační tísně
254693	Nekompletní hydatidiformní mola	280270	Nemoc podobná Pelizaeusově-Merzbacherově	79096	Neonatální epileptická encefalopatie podmíněná mutacemi v PNPO genu
		280293	Nemoc podobná Pelizaeusově-Merzbacherově nemoci, způsobená AIMP1 mutací	446	Neonatální hemochromatóza
180079	Nekompletní jednostranná aplazie Müllerových vývodů	280288	Nemoc podobná Pelizaeusově-Merzbacherově nemoci, způsobená HSPD1 mutací	398097	Neonatální Hughesův syndrom
254693	Nekompletní molární těhotenství			247598	Neonatální intrahepatální cholestáza způsobená deficitem citrinu
157769	Nekompletní situs inversus	280282	Nemoc podobná Pelizaeusově-Merzbacherově, způsobená mutacemi v GJC2 genu	247598	Neonatální intrahepatální cholestáza způsobená deficitem citrinu
158011	Nekrobiotický xantogranulom			398124	Neonatální lupus erythematodes
439196	Nekrolytický akralní erytém	97238	Nemoc projevující se řetězovou reakcí svalových křečí a bolestí, ztuhlostí a pomalou relaxací svalů	284979	Neonatální Marfanův syndrom
439196	Nekrolytický akralní erytém citlivý na zinek			69063	Neonatální membranózní glomerulopatie s deficitem maternální neutrální endopeptidázy
391673	Nekrotizující enterokolitida	2889	Nemoc přetáčení vlasů	79292	Nemoc rybích očí
440368	Nekrotizující infekce měkkých tkání				
199244	Nelsonův syndrom				
169095	Nelymfoidní cystická dysgeneze brzlíku				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
69063	Neonatální membranózní glomerulopatie s maternálním deficitem NEP	35098	Nesyndromická unikoronární synostóza	88639	Neurodegenerace způsobená deficitem 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolázy
284979	Neonatální MFS	87884	Nesyndromová geneticky podmíněná hluchota		Neurodegenerativní syndrom způsobený deficitem transportu cerebrálních folátů
79242	Neonatální mnohočetný karboxylázový deficit	634	Nethertonův syndrom	217382	
391504	Neonatální myasthenia gravis	411703	Netuberkulózní mykobakteriální onemocnění plic	3474	Neuroektodermální dysplazie, typ CHIME
→42738	Neonatální neutropenie	99078	Neuhauserova anomálie		
56304	Neonatální oseální dysplazie, typ 1	2479	Neuhäuserův syndrom	33445	Neuroektodermální melanolysosomální onemocnění
3206	Neonatální Schwartzův-Jampelův syndrom	3350	Neuhauserův-Dalyho-Magnelliové syndrom	3474	Neuroektodermální syndrom, typ Zunichev
398127	Neonatální sklerodermie	2672	Neuhauserův-Eichnerův-Opitzův syndrom	2676	Neuroektodermální-endokrinní syndrom
313906	Neonatální vrozené pankreatické cysty	180079	Neúplná jednostranná Müllerova aplázie	217560	Neuroendokrinní buněčná hyperplazie dětského věku
294023	Neonatální zánětlivé onemocnění kůže a střev	2901	Neuralgická amyotrofie brachiálního plexu	99869	Neuroendokrinní karcinom thymu
3455	Neonatální progeroidní syndrom	2901	Neuralgická amyotrofie ramene	97287	Neuroendokrinní nádor bronchů
314950	Neoplastický hypereozinofilní syndrom	221091	Neuralgie trigeminu	97289	Neuroendokrinní nádor brzlíku
94058	Neovaskulární glaukom	268865	Neurenterická cysta	2677	Neuroepiteliom
209989	Nepapilární karcinom močového měchýře z přechodných buněk	252164	Neurilemom	2673	Neurofaciodigitorenální syndrom
209989	Nepapilární uroteliální karcinom	252164	Neurilemom	157846	Neuroferitinopatie
857	Neperforovaný anus s anomáliemi rukou, nohou a uší	252175	Neurilemom akustiku	252183	Neurofibrom
→144	Nepolypózní Turcotův syndrom	93921	Neurilematóza		Neurofibromatóza typ 1 způsobená mutacemi nebo intragenovými delekcemi NF1 genu
2337	NEPPK	252175	Neurinom akustiku	363700	
314647	Neprogresivní cerebelární ataxie s mentální retardací	2901	Neuritida plexus brachialis	636	Neurofibromatóza, typ 1
436271	Neprogresivní predominantně posteriorní kavitující leukoencefalopatie s periferní neuropatií	635	Neuroblastom	97685	Neurofibromatóza, typ 1, mikrodeleční syndrom
101106	Nesekretující chemodektom	397725	Neurodegenerace asociovaná COASY proteinem	637	Neurofibromatóza, typ 2
94080	Nesekretující paragangliom	329308	Neurodegenerace asociovaná s hydroxylázou mastných kyselin	93921	Neurofibromatóza, typ 3
90031	Nesferocytární hemolytická anemie způsobená deficitem hexokinazy	289560	Neurodegenerace asociovaná s proteinem mitochondriální membrány	2678	Neurofibromatóza, typ 6
91364	Nespecifická idiopatická intersticiální pneumonie	289560	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku z důvodu mutace C19orf12	638	Neurofibromatóza, typ I, a Noonanové syndrom
91364	Nespecifická intersticiální pneumonie	216873	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, typ 1, atypická forma	638	Neurofibromatóza-Noonanové syndrom
280576	Nestorův-Guillermův progeroidní syndrom	216866	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, typ 1, klasická forma	3148	Neurofibrosarkom
35099	Nesyndromická bikoronární synostóza	289560	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, typ 4	970	Neurogení akroosteolýza
30391	Nesyndromická biliární atrezie	397725	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, způsobená mutacemi v genu COASY	178029	Neurogení diabetes insipidus
49042	Nesyndromická dentinogenesis imperfecta	329284	Neurodegenerace s akumulací železa v mozku, typ 5	100073	Neurogení kostoklavikulární syndrom
49042	Nesyndromická DGI	157846	Neurodegenerace spojená s akumulací železa	98593	Neurogení nádor víček
3366	Nesyndromická metopická kraniosynostóza	157850	Neurodegenerace spojená s akumulací železa, typ 1	66529	Neurogení omráčení myokardu
276234	Nesyndromická mužská neplodnost způsobená astenozoospermii	35069	Neurodegenerace spojená s fosfolipázou A2	3148	Neurogení sarkom
276234	Nesyndromická mužská neplodnost způsobená poruchou motility spermií	157850	Neurodegenerace spojená s pantotenátkinázou	431255	Neurogení skapuloperoneální amyotrofie, typ Nová Anglie
35093	Nesyndromická sagitální synostóza			85146	Neurogení skapuloperoneální syndrom, Kaeserův typ
				644	Neurogení svalová slabost s ataxií a retinitis pigmentosa
				100073	Neurogení syndrom horní hrudní apertury
				100073	Neurogení syndrom krčního žebra
				100073	Neurogení TOS
				2481	Neurokutánní melanocytóza

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2481	Neurokutánní melanóza	228254	Nevus elasticus	216981	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, klasická forma
35664	Neurokutánní syndrom, Bicknellův typ	370059	Nevus epidermicus verrucosus s angiodyplazii a aneurysmaty	216986	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, neurologická manifestace/nástup v dospělosti
36397	Neurolipomatóza	263432	Nevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus	216978	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, pozdně infantilní neurologická manifestace/nástup
137754	Neurologické stavy spojené s deficitem aminoacylázy 1	263425	Nevus fuscoceruleus ophthalmomaxillaris	216972	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, těžká perinatální forma
163746	Neurologický Waardenburgův-Shahův syndrom	79414	Névus s rounovitými vlasy	216975	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, těžká časně infantilní neurologická manifestace/nástup
206586	Neurolymfomatóza	209919	Newilsonovská dětská hepatická toxikóza z mědi	2633	Nievergeltův syndrom
252175	Neurom akustiku	263548	Nezánětlivý generalizovaný syndrom loupající se kůže, typ A	98757	Nigro-spino-dentální degenerace s nukleární oftalmoplegií
71211	Neuromyelitis optica	263548	Nezánětlivý syndrom loupající se kůže, typ A	432	nIHH
228329	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 1	99104	Nezastřešený sinus coronarius	2322	Niikawaův-Kurokiho syndrom
228349	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 2	83471	Nezelofův syndrom	647	Nijmegen breakage syndrom
228346	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 3	180284	Nezhoubný duktální tumor prsu	99825	Nipah encefalitida
228340	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 4	180237	Nezhoubný nádor vejcovodů	99825	Nipah horečka
228343	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 4B	631	Nezískaný izolovaný deficit růstového hormonu	59303	NISCH syndrom
228360	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 5	231720	Nezískaný kombinovaný deficit hormonu hypofýzy s abnormalitami páteře	443098	Nitrolební hyperostóza
228363	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 6	284362	Nezralé intersticiální mezenchymální nádory	268139	Nitrooční meduloepiteliom
228366	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 7	398987	Nezralý teratom vaječníku	1422	Nivelonův syndrom
228354	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 8	636	NF1	171215	Nizká anorektální malformace
228357	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 9	137605	NF1-like syndrom	69663	Nizkofosfolipidová cholelitiáza
228337	Neuronální ceroidlipofuscinosa, typ 10	638	NF1-Noonanové syndrom	1652	Nizkomolekulární proteinurie s hyperkalciurií a nefrokalcinózou
314632	Neuronální ceroidní lipofuscinóza, typ 12	637	NF2	140949	Nizkopřítokový priapismus
1947	Neuronální ceroidní lipofuscinóza, varianta severské epilepsie	93921	NF3	86873	NK-buněčná LGL leukémie
99811	Neuronální intestinální pseudoobstrukce	2678	NF6	86873	NK-velkobuněčná granulární lymfocytární leukémie
639	Neuropatie asociovaná s monoklonálními protilátkami IgM proti glykoproteinu asociovanému s myelinem	137617	NFD	86879	NK/T-buněčný lymfom
306577	Neuropatie malých vláken související s kanálovými sodíkovými kanály	69087	NFJ syndrom	407	NKA
139512	Neuropatie s poruchou sluchu	638	NFNS	86879	NKTCL
217622	Neurosenzorická hluchota s dilatační kardiomyopatií	91349	NFPA	86893	NLPHL
217622	Neurosenzorická ztráta sluchu s dilatační kardiomyopatií	289356	NGCO	98907	NLSDI
137596	Neurotrofická keratitida	404454	NGLY1-CDDG	98908	NLSDM
137596	Neurotrofická keratopatie	280576	NGPS	443167	NMC
1915	Neurovývojová porucha související s alkoholem	446	NH	391504	NMG
442835	Neurčená EOEE	2770	NHD	86867	NMZL
442835	Neurčená epileptická encefalopatie s časným nástupem	276608	NI-PHH	2615	NNS
575	Neutrofilní urtikarie	247598	NICCD	1884	Nobleho-Bassův-Shermanův syndrom
2671	Neuův-Laxové syndrom	141179	NICH	86893	Nodulární Hodgkinův lymfom s převahou lymfocytů
370059	NEVADA syndrom	3051	Nicolaidésův-Baraitserův syndrom	137810	Nodulární kožní amyloidóza
88629	Nevnímání modré barvy	77292	Niemannova-Pickova choroba, typ A	90393	Nodulární myxedematózní lichen
→1900	Nevové syndrom	77293	Niemannova-Pickova choroba, typ B	33577	Nodulární nehnisavá panikulitida
228264	Nevus anelasticus	→646	Niemannova-Pickova choroba, typ D	2149	Nodulární neuronální heterotopie
166286	Nevus comedonicus dlaně	99022	Niemannova-Pickova choroba, typ E	48372	Nodulární regenerativní hyperplazie jater
		→646	Niemannova-Pickova choroba, typ Nové Skotsko	158772	Nodulární urticaria pigmentosa
		646	Niemannova-Pickova nemoc, typ C	31204	Nokardióza
		216981	Niemannova-Pickova nemoc, typ C, juvenilní neurologická manifestace/nástup	2700	Noma

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1451	NOMID syndrom	602	Nonakova myopatie	454840	NTHL1-vázaná atenuovaná familiární adenomatózní polypóza
86861	Non-amyloidní MIDD	100070	Nonfluentní varianta PPA	100073	NTOS
86861	Non-amyloidní onemocnění z depozice monoklonálních imunoglobulinů	→79452	Nonhereditární vrozený primární lymfédém	98991	Nukleární katarakta s časným nástupem
33110	Non-Brutonova agamaglobulinémie	54260	Nonkompaktní kardiomyopatie levé komory	280234	Nulový syndrom
79394	Non-bulózní vrozená ichtyosiformní erythroderma	268940	Nonlissencefalická kortikální dysplazie bilaterální	79141	Numulární (penizková) palmoplantární keratóza
77259	Non-cerebrální juvenilní Gaucherova nemoc	268943	Nonlissencefalická kortikální dysplazie unilaterální	443167	NUT karcinom střední čáry
48372	Non-cirhotická nodulace	79452	Nonneho-Milroyův lymfédém	54	OA1
96136	Non-distální delece 7q	500	Noonanové syndrom s mnohočetnými lentiginózními pigmentacemi	398156	OAFNS
1581	Non-distální delece 10q	2254	Normanova nemoc	1106	OAS
96160	Non-distální delece 12q	79255	Normanova-Landingova nemoc	374	OAV
96164	Non-distální delece 20q	→682	Normokalemická periodická paralýza	374	OAVS
96112	Non-distální duplikace 9q	→682	Normokalemická PP	97297	Oberklaidův-Danksův syndrom
1695	Non-distální duplikace 10q	→682	NormoKPP	397615	Obezita způsobená deficitem CEP19
1702	Non-distální duplikace 13q	812	Normomorfní sialidóza	71528	Obezita způsobená deficitem prohormon konvertázy I
1581	Non-distální monozomie 10q	→682	NormoPP	71526	Obezita způsobená deficitem proopiomelanokortinu
96136	Non-distální monozomie 7q	432	Normosmický idiopatický hypogonadotropní hypogonadismus	71529	Obezita způsobená deficitem receptoru pro melanokortin 4
96160	Non-distální monozomie 12q	432	Normosmický vrozený hypogonadotropický hypogonadismus	369873	Obezita způsobená deficitem SIM1
96164	Non-distální monozomie 20q	314928	Normotenzní hydrocefalus	179494	Obezita způsobená poruchou genu pro leptinový receptor
3306	Non-distální tetrasomie 15q	649	Norrieho choroba	66628	Obezita způsobená vrozeným nedostatkem leptinu
1695	Non-distální trisomie 10q	649	Norrieho-Warburgův syndrom	1303	Obliterující bronchiolitida
1702	Non-distální trisomie 13q	363558	NORSE	1303	Obliterující bronchiolitida s obstrukční plicní nemocí
96112	Non-distální trisomie 9q	79293	Norumova choroba	64743	Obliterující portální venopatie
329469	Non-DS-AMKL	141112	Nosní gliální heterotopie	1848	Oboustranná agenze ledvin
206538	Non-dysgerminomatózní nádor z germinálních buněk ovarií	141112	Nosní gliom	295067	Oboustranná agenze/hypoplazie femuru
→2199	Non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	178	Notochordální sarkom	295063	Oboustranná agenze/hypoplazie humeru
2337	Non-epidermolytická palmoplantární keratoderma	238688	Novorozenecká expozice jódu	295059	Oboustranná amelie dolní končetiny
238583	Non-fenylketonurická hyperfenylalaninémie	289857	Novorozenecká glycinová encefalopatie	295055	Oboustranná amelie horní končetiny
329883	Non-hypoproteinemická hypertrofická gastropatie	137577	Novorozenecká hypoxie a ischemické poškození mozku	295041	Oboustranná aplazie/hypoplazie číšky
98890	Non-Leberův typ atrofie optiku s časným nástupem	289857	Novorozenecká NKH	295083	Oboustranná fibulární hemimelie
411641	Non-nefropatická cystinóza	417	Novorozenecká těžká primární hyperparathyreóza	295067	Oboustranná interkalární meromelie femuru
84085	Non-neurogenní neurogenní měchýř	363558	Nově vzniklý refrakterní status epilepticus	295063	Oboustranná interkalární meromelie humeru
26137	Non-obrovskobuněčná granulomatózní temporální arteritida s eosinofilii	2703	Novův syndrom	1980	Oboustranná kalcinóza striopallidodentata
79651	Non-PKU HPA	314928	NPH	295071	Oboustranná longitudinální meromelie radia
363494	Non-seminomový germinální nádor varlat	3032	NPHP3-vázaný syndrom podobný Meckelovu	295071	Oboustranná radiální hemimelie
1581	Non-telomerická monozomie 10q	634	NS	295079	Oboustranná tibiální hemimelie
96136	Non-telomerická monozomie 7q	88616	NS-ARID	295073	Oboustranná ulnární hemimelie
96160	Non-telomerická monozomie 12q	2701	NS/LAH	319205	Oboustranné masivní adrenální krvácení
96164	Non-telomerická monozomie 20q	137617	NSF		
3306	Non-telomerická tetrasomie 15q	417	NSHPT		
1695	Non-telomerická trisomie 10q	93606	NSIAD		
1702	Non-telomerická trisomie 13q	91364	NSIP		
96112	Non-telomerická trizomie 9q	454840	NTHL1-vázaná AFAP		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2048	Oboustranný přední operkulární syndrom	2723	Odontotrichomelický syndrom	261638	Okihirův syndrom způsobený 20q13 mikrodeleci
295177	Oboustranný rozštěp palce u nohou	1487	ODP		
2970	Obrinského syndrom	93929	OEIS komplex	261647	Okihirův syndrom způsobený bodovou mutací
3020	Obrna lícního nervu způsobená infekcí herpes zoster	2676	Oerterové-Friedmanův-Andersonův syndrom	261638	Okihirův syndrom způsobený del(20)(q13)
3020	Obrna lícního nervu způsobená VZV	2792	OFC syndrom	261638	Okihirův syndrom způsobený monozomií 20q13
3020	Obrna nervus facialis způsobená VZV	2712	OFCD syndrom		
397	Obrovskobuněčná arteriitida	2750	OFD1	411527	Okluze centrální sítnicové vény
1190	Obrovskobuněčná chondrodysplázie	2751	OFD2	411527	Okluze centrální sítnicové žíly
139436	Obrovskobuněčná histiocytomatóza	2752	OFD3	411527	Okluze vény centralis retinae
329874	Obrovskobuněčná myokarditida	2753	OFD4	353351	Okluzivní idiopatické juxtafoveolární releangiektázie sítnice
251579	Obrovskobuněčný glioblastom	2919	OFD5	51608	Okluzivní kojenecká arteriopatie
363976	Obrovskobuněčný nádor kostí	2754	OFD6	1000	Okulární albinismus s pozdě nastupující sensorineurální hluchotou
66627	Obrovskobuněčný tumor šlachové pochvy	→2750	OFD7	352740	Okulární albinismus s vrozenou sensorineurální hluchotou
180267	Obrovský fibroadenom prsu	2755	OFD8	54	Okulární albinismus, Nettleshipův-Fallsův typ
626	Obrovský pigmentový vlasový névus	141007	OFD9	54	Okulární albinismus, typ 1
626	Obrovský vrozený melanocytární névus	2756	OFD10	411641	Okulární cystinóza
3411	Obstrukční hemivagina a ipsilaterální anomálie ledviny	141000	OFD11	2788	Okulární forma osteogenesis imperfecta
2032	Obvyklá intersticiální pneumonie	141327	OFD12	398156	Okulo-aurikulo-frontonasální syndrom
352731	OCA1	141330	OFD13	391641	Okulo-digito-esofago-duodenální syndrom, typ 1
352734	OCA1-MP	434179	OFD14	1305	Okulo-digito-ezofago-duodenální syndrom
352737	OCA1-TS	2750	OFDI	→1200	Okulo-oto-faciální dysplázie
79431	OCA1A	2750	OFDSI	2307	Okulo-oto-radiální syndrom
79434	OCA1B	391655	Off-periody u Parkinsonovy choroby neodpovídající na orální léčbu	2714	Okulo-palato-cerebrální syndrom
79432	OCA2	1106	Oftalmoakromelický syndrom	2714	Okulo-palato-cerebrální trpaslictví
79433	OCA3	2741	Oftalmomandibulomelická dysplázie	→293843	Okulo-skeleto-abdominální syndrom
79435	OCA4	424080	OGCT pankreatu	2716	Okulo-skeleto-renální syndrom
370091	OCA5	276432	Ogdenský syndrom	157962	Okuloaurikulární syndrom, Schorderetův typ
370097	OCA6	75382	Oguchiho nemoc	374	Okuloaurikulovertébrální dysplázie
352745	OCA7	75382	Oguchiho syndrom	2549	Okuloaurikulovertébrální spektrum s radiálním defektem (defektem střední čáry)
1647	OCCS	1186	OHAHA syndrom	374	Okuloaurikulovertébrální syndrom
2704	Ochoaův syndrom	2728	Ohdoův syndrom	2705	Okulocerebrální dysplázie
247834	OCMD	2728	Ohdoův-Madokoroův-Sonodaův syndrom	2707	Okulocerebrofaciální syndrom, Kaufmanův typ
534	OCR	64739	OHSS	1647	Okulocerebrokutánní syndrom
534	OCRL	1934	Ohtaharův syndrom	534	Okulocerebrorenální dystrofie
166272	ODCD	3411	OHVIRA syndrom	534	Okulocerebrorenální dystrofie
2710	ODDD syndrom	666	OI	534	Okulocerebrorenální syndrom
1305	ODED syndrom	314029	OI s vysokou kostní denzitou	534	Okulocerebrorenální syndrom - Lowe
391641	ODED syndrom, typ 1	216796	OI typ 1	2709	Okulodontální syndrom, typ Rutherfordové
999	O'Dohertyho syndrom	216804	OI typ 2	2710	Okulodontodigitální dysplázie
2721	Odonto-onycho-dermální dysplázie	216812	OI typ 3	2710	Okulodentooseózní dysplázie
69082	Odonto-tricho-ungvo-digito-palmární syndrom	216820	OI typ 4		
69082	Odonto-tricho-ungvo-digito-palmární syndrom, Mendozův-Valienteov typ	216828	OI typ 5		
166272	Odontochondrodysplázie	230857	OI/EDS syndrom		
447777	Odontogenní keratocysta	2729	Okamotoův syndrom		
247685	Odontohyposfatázie	268823	Okcipitální encefalokéla		
77295	Odontoleukodystrofie	280640	Okcipitální malformace kortikálního vývoje		
1811	Odontomikronychiální dysplázie	280640	Okcipitální MCD		
		280640	Okcipitální pachygyrie a polymikrogyrie		
		93293	Okihirův syndrom		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3339	Okuloektodermální syndrom	2260	Oligomeganefronie	169142	Opakované infekce způsobené deficitem specifických granul
2712	Okulofaciokardiodentální syndrom	137831	Oligophrenin-1 syndrom	49042	Opaleskující dentin
98897	Okulofaryngeální distální myopatie	2920	Oliverův syndrom	49042	Opaleskující zuby bez OI
270	Okulofaryngeální svalová dystrofie	3363	Oliverův-McFarlaneův syndrom	49042	Opaleskující zuby bez osteogenesis imperfecta
1876	Okulogastrointestinální svalová dystrofie	166063	Olivopontocerebelární hypoplázie	90650	OPD 1 syndrom
352734	Okulokutánní albinismus typ 1 s minimálním množstvím pigmentu	166068	Olivopontocerebelární hypoplázie s prenatálním nástupem	90652	OPD 2 syndrom
352737	Okulokutánní albinismus typ 1, citlivý na teplotu	296	Olliérova choroba	90650	OPD I syndrom
79434	Okulokutánní albinismus, Amishův typ	659	Olmstedův syndrom	90652	OPD II syndrom
352731	Okulokutánní albinismus, typ 1	1183	OMA syndrom	98897	OPDM
79431	Okulokutánní albinismus, typ 1A	247834	OMD	137831	OPHN1 syndrom
79434	Okulokutánní albinismus, typ 1B	39041	Omennův syndrom	1308	Opitzova C trigonocefalie
79432	Okulokutánní albinismus, typ 2	220402	Omezená kutánní systémová sklerodermie	2745	Opitzův G/BBB syndrom
79433	Okulokutánní albinismus, typ 3	220402	Omezená kutánní systémová skleróza	2745	Opitzův syndrom
79435	Okulokutánní albinismus, typ 4	660	Omfalokéla	97297	Opitzův syndrom podobný trigonocefalii
370091	Okulokutánní albinismus, typ 5	490	Omfalomezenterická cysta	1786	Opitzův-Caltabianův syndrom
370097	Okulokutánní albinismus, typ 6	2741	OMM syndrom	2745	Opitzův-Friasův syndrom
352745	Okulokutánní albinismus, typ 7	2733	Omodysplázie	270	OPMD
28378	Okulokutánní tyrosinémie	210115	OMPP	3034	Opožděná membranózní osifikace lebky
2108	Okulomandibulofaciální syndrom	1183	OMS	313892	Opoždění vývoje a řeči způsobené SOX5 deficitem
1794	Okulomaxilofaciální dysostóza	319266	Omská hemoragická horečka	329195	Opoždění vývoje s ASD a nestabilní chůzí
1154	Okulomelická amyoplázie	3191	Onatův syndrom	329195	Opoždění vývoje s poruchou autistického spektra a nestabilní chůzí
1125	Okulomotorická apraxie, Coganův typ	2737	Onchocerciáza	254516	Opožděný motorický vývoj způsobený defektem paternální exprese 14q32.2
1125	Okulomotorická apraxie, Coganův typ	661	Ondinina kletba	73272	Opožděný růst způsobený deficitem růstového faktoru 1 podobného inzulinu
2713	Okuloosteokutánní syndrom	661	Ondinina kletba	73273	Opožděný růst způsobený rezistencí na růstový faktor I podobný insulínu
99806	Okuloostodontální syndrom	661	Ondinina kletba s Hirschprungovou nemocí	79157	Opožděný vývoj způsobený deficitem 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy
→293843	Okulopalatoskeletální syndrom	99803	Ondinina kletba s Hirschprungovou nemocí	256	Oppenheimova dystonie
2715	Okulorenocerebelární syndrom	157846	Onemocnění bazálních ganglií u dospělých	2788	OPPG
2717	Okulotrichoanální syndrom	139491	Onemocnění bazálních ganglií u dospělých	2746	Opsismodysplázie
2718	Okulotrichodysplázie	36383	Onemocnění bazálních ganglií u dospělých	31142	Orální erozivní lichen
99889	Okultní ektopická sekrece ACTH	36383	Onemocnění malých mozkových cév s krvácením	357154	Orální submukózní fibróza
247834	Okultní makulární dystrofie	→79452	Onemocnění podobné Milroyově nemoci	141007	Orální-faciální-digitální syndrom s abnormalitami sítnice
84085	Okultní neuropatický měchýř	448237	Onemocnění virem Zika	141000	Orální-faciální-digitální syndrom, Gabrielliho typ
69088	OL-EDA-ID	280679	Onemocnění zahrnující moyamoya, malý vzrůst, faciální dysmorfismus a hypergonadotropní hypogonadismus	2919	Orální-faciální-digitální syndrom, typ 5
→113	Oleyové syndrom	444463	Onemocnění zahrnující moyamoya, malý vzrůst, faciální dysmorfismus a hypergonadotropní hypogonadismus	→2750	Orální-faciální-digitální syndrom, typ 7
478	Olfakto-genitální patologická sekvence	99825	Onemocnění zahrnující TPPII-vázanou imunodeficienci, autoimunitu a opoždění nervového vývoje s poruchou glykolýzy a lysozomální expanzí	2756	Orální-faciální-digitální syndrom, typ 10
1957	Olfaktoriální neuroblastom	137675	Onemocnění způsobené virem Nipah	1647	Orbitální cysta s cerebrálními a fokálními dermálními malformacemi
85410	Oligoartikulární forma juvenilní idiopatické artritidy	352540	Onkogenní osteomalácie	268139	Orbitální meduloepiteliom
247846	Oligoartikulární juvenilní artritida bez antinukleárních protilátek	→33364	ONMR syndrom		
251656	Oligoastrocytom	300504	Onychocytární matrikom		
294990	Oligodaktylie 2-5 prstu	300512	Onychomatrikom		
294988	Oligodaktylie palce ruky	2786	OOCHS		
251627	Oligodendrogliom	99806	OOD		
99798	Oligodoncie	2721	OODD		
75378	Oligokonální syndrom	98890	OPA2		
75378	Oligokonální trichromázie	67036	OPA3, autosomálně dominantní		
2260	Oligomeganefronická renální hypoplázie				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2612	Organoidní névus	2380	Osteochondritida epifýzy hlavičky femuru	2792	Otofaciocervikální syndrom
49041	Ormondova choroba	97332	Osteochondritida os lunatum	141136	Otomandibulární dysostóza
434179	Oro-facio-digitální syndrom, typ 14	2054	Osteochondritida tarzálních/metatarzálních kostí	141136	Otomandibulární syndrom
141007	Orofaciodigitální syndrom s abnormalitami sítnice	2764	Osteochondritis dissecans	2793	Otoonychoponeální syndrom
2756	Orofaciodigitální syndrom s fibulární aplázií	251262	Osteochondritis dissecans a malá postava	669	Otopalatodigitální syndrom
141000	Orofaciodigitální syndrom, Gabrielliho typ	800	Osteochondromuskulární dystrofie	90650	Otopalatodigitální syndrom, typ 1
2919	Orofaciodigitální syndrom, Thurstonův typ	2768	Osteochondrosis deformans tibiae	90652	Otopalatodigitální syndrom, typ 2
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	3314	Osteochondróza epifýz článků prstů	1427	Otospondylomegaepifyzární dysplázie
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	2380	Osteochondróza epifýzy hlavičky femuru	217064	Otrava 5-fluorouracilem
2751	Orofaciodigitální syndrom, typ 2	97336	Osteochondróza hlavičky humeru	133	Otrava beryliem
2751	Orofaciodigitální syndrom, typ 2	97332	Osteochondróza os lunatum	1267	Otrava botulotoxinem
2752	Orofaciodigitální syndrom, typ 3	2054	Osteochondróza tarzálních kostí	31828	Otrava digitalisem
2752	Orofaciodigitální syndrom, typ 3	97335	Osteochondróza tuberositas tibiae	31826	Otrava ethylenglykolem
2753	Orofaciodigitální syndrom, typ 4	97337	Osteochondróza číšky	449285	Otrava hadím uškutím
2753	Orofaciodigitální syndrom, typ 4	666	Osteogenesis imperfecta	31824	Otrava kolchicinem
2919	Orofaciodigitální syndrom, typ 5	314029	Osteogenesis imperfecta s vysokou kostní denzitou	306682	Otrava manganem
2754	Orofaciodigitální syndrom, typ 6	216796	Osteogenesis imperfecta, typ 1	31825	Otrava metanolem
2754	Orofaciodigitální syndrom, typ 6	216804	Osteogenesis imperfecta, typ 2	330015	Otrava olovem
→2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 7	216812	Osteogenesis imperfecta, typ 3	31827	Otrava paraquatem
2755	Orofaciodigitální syndrom, typ 8	216820	Osteogenesis imperfecta, typ 4	330021	Otrava rtutí
141007	Orofaciodigitální syndrom, typ 9	216828	Osteogenesis imperfecta, typ 5	457252	OTSCC
141007	Orofaciodigitální syndrom, typ 9	668	Osteogenický sarkom	69082	OTUDP syndrom
2756	Orofaciodigitální syndrom, typ 10	2645	Osteoglofonické trpaslctví	263425	Otův névus
141000	Orofaciodigitální syndrom, typ 11	424080	Osteoklastický obrovskobuněčný tumor pankreatu	50943	Oudtshoornská nemoc
141000	Orofaciodigitální syndrom, typ 11	2763	Osteokraniosplenický syndrom	1179	Ouvrierův-Billonův syndrom
141327	Orofaciodigitální syndrom, typ 12	2763	Osteokraniostenóza	213504	Ovariální adenokarcinom
141327	Orofaciodigitální syndrom, typ 12	352540	Osteomalacie indukovaná nádorem	314473	Ovariální fibrom
141330	Orofaciodigitální syndrom, typ 13	2777	Osteomezopyknóza	314478	Ovariální fibrothékom
434179	Orofaciodigitální syndrom, typ 14	399293	Osteonekróza čelisti	206484	Ovariální gonadoblastom
141077	Orofaryngeální teratom	2614	Osteoonychodysplázie	64739	Ovariální hyperstimulační syndrom
2319	Orokraniodigitální syndrom	2785	Osteopetróza s renální tubulární acidózou	213512	Ovariální karcinosarkom
93958	Oromandibulární dystonie	53	Osteopetróza, autosomálně dominantní, typ 2	398987	Ovariální maligní teratom
30	Orotová acidurie	53	Osteopetróza, benigní forma	398961	Ovariální mucinózní adenokarcinom
1338	Orstavikové-Lindemannův-Solbergův syndrom	53	Osteopetróza, pozdní forma	398987	Ovariální nezralý teratom
443236	Ortostatická intolerance způsobená deficitem NET	666	Osteopsathyrosis	398971	Ovariální světlbuněčný adenokarcinom
→293843	OSA syndrom	668	Osteosarkom	99853	Ovarioleukodystrofie
93382	Oseboldův-Remondiniho syndrom	2905	Osteosklerotický myelom	326	Owrenova nemoc
97335	Osgoodova-Schlatterova nemoc	99965	O'Sullivanův-McLeodův syndrom	326	Owrenova parahemofilie
2760	OSLAM syndrom	664	OTC deficit	33572	Oxoprolinurie způsobená deficitem oxoprolinázy
774	Oslerova-Renduova-Weberova nemoc	1308	OTCS	2253	O'Donnellův-Pappasův syndrom
729	Oslerova-Vaquezova nemoc	46627	Otevřená Botallova tepenná dučej s faciálním dysmorfismem a abnormálním pátým prstem na ruce	99922	Oční pemfigoid
1427	OSMED	268363	Otevřená iniencefalie	98971	PACD
357154	OSMF	2791	Otodentální dysplázie	217059	Pachydermoperiostosis
58040	Osteoblastom	2791	Otodentální syndrom	2796	Pachydermoperiostosis
3314	Osteochondritida epifýz článků prstů	2791	Otodentální syndrom	1952	Pacman dysplázie
				140989	PACNS
				99056	Padákovitá trikuspidální chlopeč
				441	PAF
				95232	PAFAH1B1-vázaná lissencefalie
				52430	Pagetoidní amyotrofická laterální skleróza

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
52430	Pagetoidní neuroskeletální syndrom	424046	Pankreatický karcinom z acinárních buněk	1183	Paraneoplastický opsoklonus a myoklonus
178517	Pagetoidní retikulóza, Woringerův-Koloppův typ	424053	Pankreatický mucinózní cystadenokarcinom	63455	Paraneoplastický pemfigus
180275	Pagetova choroba bradavky		Pankreatický nediferencovaný karcinom s osteoklastoidními obrovskými buňkami	1183	Paraneoplastický syndrom zahrnující opsoklonus, myoklonus a ataxii
180275	Pagetova choroba bradavky	424080	Pankreatický osteoklastický obrovskobuněčný tumor	231445	Paraparetická varianta GBS
357131	Pagetův-Schroetterův syndrom		Pankreatický polypeptidom	231445	Paraparetická varianta Guillainova-Barrého syndromu
991	PAGOD syndrom	97278	Pankreatický serózní cystadenokarcinom	2646	Parastrematické trpaslctví
90797	PAIS	424080	Pankreatický solidní pseudopapilární karcinom	363478	Paratestikulární adenokarcinom
1993	Paiův syndrom	424073	Pankreatoblastom	443227	Paratyfoidní horečka
1388	Palatodigitální syndrom, Catelův-Manzkeho typ	677	Pannerova nemoc	2825	PARC syndrom
171695	Palido-pyramidální syndrom	97336	Panniculitida a lokalizovaná lipodystrofie	2805	Parciální agenze pankreatu
3138	Pallisterův ulnární-mamární syndrom	90159	Panniculitida dětského věku s uveitidou a systémovou granulomatózou	90797	Parciální androgenní rezistence
2804	Pallisterův W syndrom	238593	PAP, Typ ostrov Reunion	79233	Parciální deficit HPRT1
→672	Pallisterův-Hallův syndrom	251304	PAPA syndrom	79292	Parciální deficit LCAT
672	Pallisterův-Hallův syndrom	440427	Papilární glioneurální tumor	79312	Parciální deficit methylmalonyl-CoA-mutázy
737	Palmární, plantární a diseminovaná porokeratóza	69126	Papilární karcinom corpus uteri	343	Parciální deficit mevalonát kinázy
2184	Palmerův-Pagonův syndrom	251962	Papilární karcinom hrdla děložního	261318	Parciální duplikace chromozomu 20p
659	Palmoplantární a periorificiální keratoderma	213726	Papilární kožní elastocytóza podobná pseudoxanthoma elasticum	261318	Parciální duplikace krátkého raménka chromozomu 20
79141	Palmoplantární hyperkeratosis nummularis	213817	Papilární kožní elastocytóza podobná PXE	254693	Parciální hydatidiformní mola
34217	Palmoplantární hyperkeratóza s arytmogenní kardiomyopatií	228293	Papilární nádor pineální oblasti	254693	Parciální molární těhotenství
140966	Palmoplantární hyperkeratóza, Nagashimův typ	146	Papilární nebo folikulární karcinom štítné žlázy	574	Parciální monosomie 21q
1010	Palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie, Stevanovicův typ	319298	Papilární renální adenokarcinom	90797	Parciální necitlivost k androgenům
1366	Palmoplantární keratoderma a vrozená alopecie, Wallisův typ	319298	Papilární renální karcinom	2805	Parciální pankreatická agenze
79141	Palmoplantární keratoderma nummularis	2750	Papillon-Léageové-Psaumeův syndrom	261318	Parciální trizomie chromozomu 20p
34217	Palmoplantární keratoderma s arytmogenní kardiomyopatií	678	Papillonův-Lefèvreho syndrom	261318	Parciální trizomie krátkého raménka chromozomu 20
→2199	Palmoplantární keratoderma s tonotubulárním keratinem	1475	Papilo-renální syndrom	79087	Parciální získaná lipodystrofie
140966	Palmoplantární keratoderma, Nagashimův typ	2807	Papilom choroidálního plexu	2375	Paréza hlasivek spojená s mentální retardací
163927	Palmoplantární pustulóza	86819	Papulární atrichie	268826	Parietální encefalokéla
767	PAN	228264	Papulární elastorrhexis	251290	Parietální foramina s kleidokraniální dysostózou
98815	Panayiotopoulosův syndrom	90395	Papulární mucinóza kojenců	251290	Parietální foramina s kleidokraniální dysplazií
317473	Pancytopenie způsobená mutacemi v genu IKZF1	158008	Papulární xantom	851	Parisův-Trousseauův typ trombocytopenie
66624	PANDAS	73260	Paracokcidoidomykóza	306674	PARK9
180176	Panenská hypertrofie prsu	97286	Paragangliom a gastrický stromální sarkom	199351	PARK14
95513	Panhypofyzitida	326	Parahemofilie	90307	Parkes Weberův syndrom
90695	Panhypopituitarismus	2808	Paralýza laryngeálního abduktoru	171695	Parkinsonicko-pyramidální syndrom
65288	Pankreatická a cerebelární agenze	141242	Paramediální rozštěp nosu		Parkinsonismus asociovaný s alveolární hypoventilací a mentální depresí
97282	Pankreatická cholera	71505	Paraneoplastická retinopatie	306686	Parkinsonismus indukovaný CO
93292	Pankreatický adenom	279928	Paraneoplastická uveitida	306692	Parkinsonismus indukovaný kyanidem
424039	Pankreatický dlaždicobuněčný karcinom	99889	Paraneoplastický Cushingův syndrom	306686	Parkinsonismus indukovaný oxidem uhelnatým
424058	Pankreatický intraduktální papilární mucinózní karcinom			314632	Parkinsonismus způsobený deficitem ATP13A2

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2828	Parkinsonova choroba s časným nástupem	96191	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 6	166073	PCH6
				284339	PCH7
2828	Parkinsonova choroba s časným začátkem	96192	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 7	324569	PCH8
				369920	PCH9
90035	Paroxysmální chladová hemoglobinurie	96334	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 14	97249	PCH bez dyskineze
				97249	PCH s atrofií optiku
53583	Paroxysmální dystonická choreoatetóza s epizodickou ataxií a spasticitou	96194	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 20	411493	PCH10
				454714	PCL
46348	Paroxysmální extrémní bolest	96195	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 21	2924	PCLD
				178536	PCMZL
157835	Paroxysmální hemikranie	261524	Paternální uniparentální dizomie chromozomu X	46135	PCNSL
→98784	Paroxysmální hypnagogická dyskineze	96194	Paternální UPD(20)	140989	PCNSV
→98784	Paroxysmální hypnagogická dystonie	54028	Patersonův -Brown-Kellyho syndrom	101330	PCT
→98784	Paroxysmální hypnagogická dyskineze	2439	Pattersonův-Stevensonův syndrom	163746	PCWH
				90020	PDALS
98809	Paroxysmální kinezigenní choreoatetóza	2439	Pattersonův-Stevensonův-Fontaineův syndrom	293462	PDCD
				289157	PDDR1
98809	Paroxysmální kinezigenní dyskineze	79136	PATX	765	PDH
				79243	PDHAD
31709	Paroxysmální kinezigenní dyskineze a infantilní konvulze	247846	Pauciartikulární chronická artritida bez antinukleárních protilátek	255138	PDHBD
98810	Paroxysmální non-kinezigenní dyskineze	85410	Pauciartikulární juvenilní artritida	765	PDHC
		93126	Pauciimunní glomerulonefritida	2796	PDP
→98784	Paroxysmální noční dyskineze	97564	Pauciimunní glomerulonefritida bez ANCA protilátek	85453	PDR
→98784	Paroxysmální noční dystonie			75496	PDS
447	Paroxysmální noční hemoglobinurie		Pauciimunní glomerulonefritida bez antineutrofilních cytoplazmatických protilátek	699	Pearsonův syndrom
98810	Paroxysmální non-kinezigenní choreoatetóza	97564		98811	PED
98811	Paroxysmální námahová dyskineze	97563	Pauciimunní glomerulonefritida s ANCA protilátkami	66624	Pediatrické autoimunitní neuropsychiatrické poruchy asociované se streptokokovými infekcemi
1214	Parryho-Rombergův syndrom				
85453	Partingtonova nemoc	97563	Pauciimunní glomerulonefritida s antineutrofilními cytoplazmatickými protilátkami	66624	Pediatrické autoimunitní poruchy asociované se streptokokovými infekcemi
94083	Partingtonův syndrom				
→193	Partingtonův-Andersonův syndrom	97564	Pauciimunní glomerulonefritida, negativní na antineutrofilní cytoplazmatické protilátky	2836	PEHO syndrom
94083	Partingtonův-Mulleyův syndrom				
1394	Pascual-Castroviejův syndrom, typ 1			99807	PEHO-like syndrom
42775	Pascual-Castroviejův syndrom, typ 2	1330	PAVC	48686	PEL
289478	PASH syndrom	75373	PBCRA	97352	Pelagra
1252	Pashayanův syndrom	289666	PBL	702	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc
1252	Pashayanův-Prozanského syndrom	2309	PC	280229	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc u žen přenašeček
2278	Passwellův-Goodmanové-Ziprkowského syndrom	54247	PCA	280219	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, klasická forma
		88628	PCARP	280210	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, konatální forma
3378	Patauův syndrom	231426	PCB varianta GBS		
431341	Patentní urachus	231426	PCB varianta Guillainova-Barrého syndromu		
261304	Paternální 20q13.2-q13.3 mikrolečňi syndrom	1578	PCBD deficit	280234	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, nulový syndrom
254525	Paternální del(14)(q32.2)	247198	PCCA	280224	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, přechodná forma
261304	Paternální del(20)(q13.2q13.3)	244	PCD	280210	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc, typ II
254525	Paternální monozomie 14q32.2	178544	PCDLBCL,LT	702	Pelizaeusova-Merzbacherova skleróza mozku
261304	Paternální monozomie 20q13.2-q13.3	178540	PCFCL	137672	Pelucidní marginální degenerace
261304	Paternální monozomie 20q13.2.q13.3	90035	PCH	83628	PELVIS syndrom
251004	Paternální uniparentální disomie chromozomu 1	2254	PCH1	93333	Pelviskapulární dysplazie
		2524	PCH2		
99324	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 13	97249	PCH3		
		166063	PCH4		
96190	Paternální uniparentální dizomie chromozomu 5	166068	PCH5		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
254478	Pemfigoidní lichen planus	342	Periodická nemoc	708	Petersův vrozený zelený zákal
254478	Pemfigoifní LP			2776	Petitův-Frynsův syndrom
63275	Pemphigoid gestationis	397750	Periodická paralýza s distální motorickou neuropatií s pozdním nástupem	2963	Pettyové syndrom
46486	Pemphigoid v jizvě			2963	Pettyové-Laxové-Wiedemannův syndrom
79480	Pemphigus erythematosus	397755	Periodická paralýza s transientním compartment-like syndromem	2869	Peutzův-Jeghersův syndrom
79481	Pemphigus foliaceus	→682	Periodická paralýza, typ 3	42642	PFAPA syndrom
208524	Pemphigus herpetiformis			90042	PFCP
79480	Pemphigus seborrhoeicus	79136	Periodická vestibulocerebelární ataxie	412206	PFE
79479	Pemphigus vegetans				
704	Pemphigus vulgaris	32960	Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro TNF1	33577	Pfeifferova-Weberova-Christianova nemoc
994	Penaův-Shokeirův syndrom, typ 1			710	Pfeifferův syndrom
705	Pendredův syndrom	32960	Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor	93258	Pfeifferův syndrom, typ 1
398053	Penilní adenokarcinom			93259	Pfeifferův syndrom, typ 2
49	Penilní ageneze	139426	Periorální myoklonie s absencemi	93260	Pfeifferův syndrom, typ 3
398058	Penilní skvamocelulární karcinom	563	Peripartum kardiomyopatie	3224	Pfeifferův-Kapfererův syndrom
2842	Penoskrotální transpozice	168811	Peritoneální maligní mezoteliom	2921	Pfeifferův-Mayerův syndrom
313936	PENS syndrom	171676	Periventrikulární leukomalacie	2871	Pfeifferův-Palmův-Tellerův syndrom
11	Penta-X			2872	Pfeifferův-Singerův-Zschiescheův syndrom
11	Pentasomie X	98892	Periventrikulární nodulární heterotopie	172	PFIC
2843	Pentosurie	2849	Perlmanův syndrom	79306	PFIC1
1466	Penův-Shokeirův syndrom, typ 2	438266	PERM	79304	PFIC2
2905	PEP syndrom			79305	PFIC3
2880	PEPCK deficit	99885	Permanentní novorozenecký diabetes mellitus	91495	PFVS
2576	Perheentupův syndrom	2850	Perniolův-Krajewské-Carnevaleův syndrom	397937	PGBM1
767	Periarteritis nodosa	2855	Perraultův syndrom	319646	PGM1-CDG
1795	Periferní dysostóza	2855	Perraultův syndrom	443811	PGM3-CDG
252164	Periferní fibroblastom	75374	PERRS		
84142	Periferní nervová hyperexcitabilita	178509	Perryho syndrom	443811	PGM3-vázaná vrozená porucha glykosylace
213812	Periferní neuroektodermální rakovina hrdla děložního	2380	Perthesova nemoc	251962	PGNT
		1489	Pertusse	1214	PHA
213630	Periferní neuroektodermální rakovina těla děložního	91495	Perzistence primárního sklivce	757	PHA2
90120	Periferní neuropatie a atrofie optiku	398147	Perzistentní idiopatická bolest obličeje	88938	PHA2A
171848	Periferní neuropatie, Fiskerstrandův typ	97341	Perzistentní plakoidní makulopatie	88939	PHA2B
370348	Periferní PNET			88940	PHA2C
370348	Periferní primitivní neuroektodermální nádor	300324	Perzistentní polyklonální B-buněčná lymfocytóza s dvoujadernými lymfocyty	300525	PHA2D
		99120	Perzistující chlopeč dolní duté žíly	300530	PHA2E
97927	Periferní rezistence k tyreoidálním hormonům	91495	Perzistující fetální vaskulatura	756	PHA typ 1
636	Periferní typ neurofibromatózy	91495	Perzistující hyperplastický primární sklivce	42775	PHACE syndrom
				757	PHAI
313855	Perinatální letální dysplázie s pokrivenými dlouhými kostmi	99109	Perzistující levá horní dutá žíla napojující se na levostrannou síň	79483	Phakomatosis cesioflammea
				79484	Phakomatosis cesiomarmorata
247623	Perinatální letální fosfoetanolaminurie	99109	Perzistující levá SVC napojující se na levostrannou síň	2874	Phakomatosis pigmentokeratotica
				2875	Phakomatosis pigmentovascularis
85212	Perinatální letální Gaucherova choroba	99109	Perzistující levá vena cava superior napojující se na levostrannou síň	79483	Phakomatosis pigmentovascularis, typ 2
247623	Perinatální letální hypofosfatázie	2856	Perzistující Müllerovy deriváty	79485	Phakomatosis pigmentovascularis, typ 3
247623	Perinatální letální Rathburnova choroba	99076	Perzistující pátý aortální oblouk		
		300324	Perzistující polyklonální B-buněčná lymfocytóza	79484	Phakomatosis pigmentovascularis, typ 5
95706	Perineální, skrotální nebo penoskrotální hypospadiie	708	Petersova anomálie	79485	Phakomatosis spilorosea
65250	Perineurální cysta			171848	PHARC syndrom
100002	Perineuriom z měkkých tkání	709	Petersova anomálie s trpaslctvím s krátkými končetinami	2876	PHAVER syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
228410	PHD syndrom	→280	Pittův-Rogersův-Danksův syndrom	62	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem alfa-sarkoglykanu
48652	Phelanové-McDermidové syndrom	251623	Pituicytom		
→168569	PHID	95613	Pituitární apoplexie	119	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem beta-sarkoglykanu
69084	PHNED	99725	Pituitární gigantismus		
91495	PHPV	300385	Pituitární karcinom		
30924	PHSH	2897	Pityriasis rubra pilaris	219	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem delta-sarkoglykanu
→33364	PIBIDS syndrom	1078	Piussanův-Lenaertsův-Mathieuův syndrom		
505	Piccardiho-Lasseurův-Littleův syndrom		155838	Píštěl nebo cysta ušního boltce	268
2884	Pieboldismus	141064	Píštěl spodního rtu		
→1263	Piepkornova dysplázie	141219	Píštěl/cysta nosního hřbetu	353	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem gama-sarkoglykanu
1566	Pierquinův syndrom	2869	PJS		
2670	Piersonův syndrom	157850	PKAN	267	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem kalpainu
398147	PIFP	216873	PKAN, atypická forma		
217557	PIG	216866	PKAN, klasická forma	265	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem kaveolinu 3
3474	PIGL-CDG	238455	PKDYS		
83639	PIGM-CDG	716	PKU	264	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem laminu A/C
2874	Pigmentokeratotická fakomatóza	226	PKU typ 2		
313808	Pigmentová ortochromatická leukodystrofie	439167	Placentární insuficience	266	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem myotilinu
		444138	PLACK syndrom		
251295	Pigmentovaná paravenózní retinohoroidální atrofie	300359	PLAID	1878	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem TRIM32
66627	Pigmentovaná vilonodulární synovitida	158769	Plakovitá urticaria pigmentosa		
		35069	PLAN		
64755	Pigmentovaný ochlupený epidermální névus	199251	Plantární fibromatóza	449266	Pleurální empyém
		439881	Plastická bronchitida	50251	Pleurální mezoteliom
2875	Pigmentovaskulární fakomatóza	79434	Platinový okulokutánní albinismus	99131	Pleuroperikardiální cysta
435	Pigmentový mosaicismus, Itův typ	85166	Platyspondylická dysplázie, Torranceho typ	64742	Pleuropulmonální blastom
169	Pili annulati			99933	Pleuropulmonální blastom, typ 1
720	Pili bifurcati	85166	Platyspondylická dysplázie, Torranceho-Lutonův typ	99934	Pleuropulmonální blastom, typ 2
79492	Pili gemini			99935	Pleuropulmonální blastom, typ 3
79492	Pili multigemini	85166	Platyspondylická letální skeletální dysplázie, Torranceho typ	60025	Plicní alveolární mikrolitiáza
2889	Pili torti	100976	Plavková ichtyóza	440427	Plicní alveolární proteinóza, typ ostrov Reunion
1410	Pili trianguli et canaliculi	289666	Plazmablastický lymfom	247257	Plicní anthrax
2741	Pillayův syndrom	454714	Plazmocelulární leukémie	2038	Plicní arteriovenózní aneurysma
251612	Pilocytární astrocytom	29073	Plazmocytární myelom	64741	Plicní blastom
228379	Pilomatrix dysplasia	86855	Plazmocytom	99874	Plicní histiocytóza X
91414	Pilomatrixom	137810	PLCNA	99874	Plicní histiocytóza z Langerhansových buněk u dospělých
251615	Pilomyxoidní astrocytom	454821	Pleomorfní adenom slinných žláz		
2894	Pilottoův syndrom	99969	Pleomorfní liposarkom	217557	Plicní intersticiální glykogenóza
251919	Pineální parenchymatózní nádor středního stupně diferenciacie	293199	Pleomorfní rhabdomyosarkom	199241	Plicní kapilární hemangiomatóza
		251607	Pleomorfní xanthoastrocytom	2414	Plicní lymfangiomatóza
251909	Pineoblastom	34515	Pletencová svalová dystrofie na podkladě deficitu FKRP	411703	Plicní netuberkulózní mykobakteriální infekce
251912	Pineocytom				
49382	Pingelapeská slepota	34514	Pletencová svalová dystrofie na podkladě deficitu teletinonu	60026	Plicní nodulární lymfoidní hyperplazie
3353	Pinheirové-Freire Maiaův-Mirandaův syndrom			217080	Plicní plísňová infekce u pacientů považovaných za rizikové
→2510	Pinskyův-Di Georgeův-Harleyův syndrom	257	Pletencová svalová dystrofie s epidermolysis bullosa simplex	60026	Plicní pseudolymfom
279904	PIOL	52430	Pletencová svalová dystrofie s Pagetovou kostní chorobou	280821	Plicní sekvestrace komunikující s gastrointestinálním traktem
→79189	Pipekolová acidémie	445110	Pletencová svalová dystrofie způsobená deficitem POMK	31837	Plicní venookluzivní nemoc
221150	Pitt-Hopkins-like syndrom			99050	Plicnice vycházející z aorty
93395	Pittové-Williamsova brachydaktylie	2896	Pittův-Hopkinsův syndrom	99049	Plicnice vycházející z ductus arteriosus patens
2896	Pittův-Hopkinsův syndrom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
280356	PLIN1-vázaná familiární parciální lipodystrofie	2912	Poliomyelitida	93338	Polysyndaktylie
280356	PLIN1-vázaný FPLD	330009	Poliomyelitida u pacientů s imunodeficiencemi považovanými za rizikové	93405	Polysyndaktylie, Haasův typ
504	Plíživá myiáza			139426	POMA
2770	PLO-SL	→33364	Pollittův syndrom	1183	POMA syndrom
457	Plod harlekýn	11	Poly-X	365	Pompeho choroba
2770	PLOSL	29207	Polyarteritis enterica	420429	Pompeho choroba, s pozdním nástupem
2375	Plottův syndrom	767	Polyarteritis nodosa	308552	Pompeho choroba, začátek v kojeneckém věku
280234	PLP1 nulový syndrom	439729	Polyarteritis nodosa cutanea	357131	Ponámahová trombóza podklíčkové žíly
35689	PLS	85408	Polyartritida bez revmatoidního faktoru	99748	Pontiacká horečka
99969	PLS			324569	Pontocerebelární hypoplázie způsobená CHMP1A mutací
678	PLS	247861	Polyartritida s negativním revmatoidním faktorem bez antinukleárních protilátek	2254	Pontocerebelární hypoplázie, typ 1
35689	PLS s nástupem v dospělosti			2524	Pontocerebelární hypoplázie, typ 2
85166	PLSD-T			97249	Pontocerebelární hypoplázie, typ 3
330015	Plumbismus	247854	Polyartritida s negativním revmatoidním faktorem s antinukleárními protilátkami	166063	Pontocerebelární hypoplázie, typ 4
54028	Plummerův-Vinsonův syndrom			166068	Pontocerebelární hypoplázie, typ 5
764	PM	85435	Polyartritida s revmatoidním faktorem	166073	Pontocerebelární hypoplázie, typ 6
732	PM			284339	Pontocerebelární hypoplázie, typ 7
454706	PMA	2770	Polycystická lipomembranózní osteodysplázie se sklerotizující leukoencefalopatií	324569	Pontocerebelární hypoplázie, typ 8
702	PMD	729	Polycythaemia vera	369920	Pontocerebelární hypoplázie, typ 9
2856	PMDS	729	Polycythemia rubra vera	411493	Pontocerebelární hypoplázie, typ 10
308	PME typ 1	93339	Polydaktylie dvoučlankového palce	90076	Popáleniny druhého a třetího stupně
263516	PME typ 3	93336	Polydaktylie trifalangeálního palce ruky	443173	Poporodní psychóza
402082	PME typ 5	93337	Polydaktylie ukazováku ruky	→95699	POR-vázaný Antleyho-Bixlerův syndrom
435438	PME typ 7	180229	Polyembryom	666	Porakova a Durantova nemoc
424027	PME typ 8	453533	Polyendokrinní-polyneuropatický syndrom	90058	Poranění míchy
457265	PME typ 9	93308	Polyepifyzární dysplazie, typ 1	95699	PORD
501	PME, typ 2	93307	Polyepifyzární dysplazie, typ 4	2940	Porencefalie
280620	PME, typ VI	93311	Polyepifyzární dysplazie, typ 5	100924	Porfyrie způsobená ALA deficitem
352596	PMED	450322	Polyklonální hyperviskózní syndrom	100924	Porfyrie způsobená deficitem ALA hydratázy
280270	PMLD	180182	Polymastie	100924	Porfyrie způsobená deficitem delta-aminolevulonát dehydratázy
280282	PMLD1	250972	Polymikrogyrie s hypoplazií zrakového nervu	737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata
79318	PMM2-CDG	300573	Polymikrogyrie způsobená mutací v TUBB2B genu	166286	Porokeratotický ekrinní névus
26790	PMP	64745	Polymorfni erupce v těhotenství	101330	Porphyria cutanea tarda
99885	PNDM	1243	Polymorfni vitelinní makulární degenerace	443057	Porphyria cutanea tarda, typ I
64741	Pneumoblastom	93569	Polymyalgia rheumatica	443062	Porphyria cutanea tarda, typ II
723	Pneumocystóza	732	Polymyozitida	79473	Porphyria variegata
55655	Pneumokoková meningitida	639	Polyneuropatie asociovaná s IgM monoklonální gamapatií s anti-MAG	276066	Porucha amidace žlučových kyselin
90066	Pneumonie způsobená infekcí Pseudomonas aeruginosa	93276	Polyostotická forma fibrózní dysplazie kostí	352490	Porucha autistického spektra způsobená deficitem AUTS2
447	PNH	157798	Polypózní syndrom s hyperplastickými polypy	1834	Porucha blastogeneze
246	POADS			369955	Porucha kobalamínu J
2905	POEMS syndrom	208981	Polyradikuloneuropatie asociovaná s IgG/IgA/IgM monoklonální gamapatií bez známých protilátek	169150	Porucha koncové dráhy komplementu
2762	POH	141091	Polyrhinie	88639	Porucha metabolismu valinu
221046	Poikilodermie s neutropenií			247768	Porucha Müllerových vývodů a hyperandrogenismus
221046	Poikilodermie s neutropenií, typ Clericuziové				
279947	POIS				
→2909	Pojivová dysplazie, Spellacyové typ				
2911	Polandova anomálie				
2911	Polandova sekvence				
2911	Polandův syndrom				
313808	POLD				
97368	Poléková renální tubulární dysgeneze				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
999	Porucha pigmentace se ztrátou sluchu	370997	Postižení svalů, očí a mozku s oboustrannou multicystickou leukodystrofií	284343	PPBFTDS
251347	Porucha podobná ataxia teleangiectasia	263352	Postkardiotomické selhání pravé komory	300324	PPBL
240760	Porucha podobná nijmegenskému breakage syndromu	216452	Postlingvální nesyndromová genetická hluchota	168829	PPC
2701	Porucha podobná Noonanové syndromu, s řídkými vlasy ve fázi anagenu	279947	Postorgasmická nemoc	98973	PPCD
300284	Porucha pojivové tkáně způsobená nedostatkem LH3	563	Postpartum kardiomyopatie	93339	PPD1
171690	Porucha přenašeče laktátu v erytrocytu	2942	Postpolio syndrom	93336	PPD2
2307	Porucha radiální osy, zhoršení sluchu, externí oftalmoplegie a trombocytopenie	2942	Postpoliomyelitický syndrom	93337	PPD3
158	Porucha transmembránového přenašeče karnitinu	98913	Postsynaptické vrozené myastenické syndromy	93338	PPD4
158	Porucha transmembránového přenosu karnitinu	163921	Posttransplantační akutní limbická encefalitida	411696	PPI-REE
213	Porucha transportu cystinu způsobená poruchou membránového proteinu	443236	Posturální tachykardický syndrom způsobený deficitem NET	411696	PPI-responzivní esofageální eosinofilie
370131	Porucha trombocytů, Whitové typ	238606	POT	411696	PPIRee
368	Porucha ukládání glykogenu způsobená deficitem svalové glykogenfosforylázy	52022	Potocké-Shafferové syndrom	79141	PPK nummularis
309324	Porucha ukládání volné sialové kyseliny, infantilní forma	1713	Potockého-Lupského syndrom	86923	PPK, Gamborgův-Nielsenův typ
352649	Porucha vezikulárního transportu dopamin-serotonin v mozku	70568	Potransplantační lymfoproliferativní choroba	140966	PPK, Nagashimův typ
369955	Poruchy CblI	399175	Potraumatická avaskulární nekróza	1366	PPK-CA, Wallisův typ
300284	Poruchy pojivové tkáně způsobené nedostatkem lysyl-3-hydroxylázy	399175	Potraumatická AVN	1010	PPKA-CA, Stevanovicův typ
209908	Poruchy řeči a jazyka s orofaciální dyspraxií	228371	Potravinový botulismus	79501	PPKP1
209908	Poruchy řeči a jazyka, typ 1	217067	Pouchitida	79502	PPKP2
246	Postaxiální akrodysostóza	228123	Pouštní horečka	38	PPKP3
246	Postaxiální akrofaciální dysostóza	228123	Pouštní revmatismus	308013	PPKP3 bez elastoidózy
295008	Postaxiální polydaktylie nohy	98961	Povrchová granulární dystrofie rohovky	3077	PPM-X
295008	Postaxiální polydaktylie prstů nohy	2876	Powellové-Chandraové-Saalův syndrom	189439	PPNAD
2919	Postaxiální polydaktylie s mediálním rozštěpem horního rtu	2201	Powellův-Venencieův-Gordonův syndrom	370348	PPNET
93334	Postaxiální polydaktylie, typ A	228227	Pozdní fokální dermální elastóza	97278	PPom
93335	Postaxiální polydaktylie, typ B	228227	Pozdní fokální dermální elastóza podobná pseudoxanthoma	163927	PPP
93406	Postaxiální syndaktylie s metakarpální synostózou	228227	Pozdní fokální dermální elastóza podobná PXE	308013	PPPK3 bez elastoidózy
2730	Postaxiální tetramelická oligodaktylie	98974	Pozdní hereditární endotelová dystrofie	79502	PPPP
97349	Postencefalitický parkinsonismus	101330	Pozdní kožní porfyrie	251295	PPRCA
54247	Posteriorní kortikální atrofie	→289825	Pozdní lymfedém	398980	PPSPC
48435	Postinfekční vaskulitida	168491	Pozdně infantilní forma neuronální ceroidlipofuscinózy	324977	PRAAS
281127	Postižení kůže aker typu collodion baby se spontánní úpravou	79256	Pozdně infantilní GM1 gangliosidóza	98984	Prachová katarakta
281122	Postižení kůže typu collodion baby se spontánní úpravou	168491	Pozdně infantilní NCL	171829	Prader-Willi-like syndrom způsobený delecí 6q16
		206443	Pozdně infantilní/juvenilní Krabbeho choroba	739	Praderův-Labhartův-Williho syndrom
		314566	PPAOS	177901	Praderův-Williho syndrom na podkladě paternální delecce 15q11q13, typ 1
		447877	PPAP	177904	Praderův-Williho syndrom na podkladě paternální delecce 15q11q13, typ 2
		79083	PPARG-vázaná familiární parciální lipodystrofie	177907	Praderův-Williho syndrom na podkladě translokace
		79083	PPARG-vázaná FPLD	398069	Praderův-Williho syndrom způsobený bodovou mutací
				98754	Praderův-Williho syndrom způsobený maternální uniparentální dizomií chromozomu 16
				98793	Praderův-Williho syndrom způsobený paternální delecí 15q11q13
				177910	Praderův-Williho syndrom způsobený poruchou imprintingu
				739	Praderův-Williho syndrom
				2956	Prataův-Liberalův-Goncalvesův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
99119	Pravá dolní dutá žíla napojující se na levostrannou síň	186	Primární biliární cirhóza	99878	Primární hyperplazie přístítných tělísek
99119	Pravá dolní dutá žíla ústící do levé síně	779	Primární biliární cirhóza a systémová sklerodermie	682	Primární hyperPP
		300865	Primární C-ALCL	33208	Primární hypersomnie
99110	Pravá horní dutá žíla ústící do levé síně	244	Primární ciliární dyskineze	1572	Primární hypogamaglobulinemie
99110	Pravá horní dutá žíla napojující se na levostrannou síň	247522	Primární ciliární dyskineze asociovaná s retinitis pigmentosa	30924	Primární hypomagnezémie se sekundární hypokalcémií
2512	Pravá mikrocefalie	→244	Primární ciliární dyskineze, Kartagenerův typ	75391	Primární imunodeficiencie s deficitem NK buněk a adrenální nedostatečností
99119	Pravá VCI napojující se na levostrannou síň	169464	Primární deficit CD59		Primární imunodeficiencie s diseminací očkovacího kmene spalniček
99110	Pravá VCS ústící do levé síně	73272	Primární deficit růstového faktoru podobného inzulinu	431166	
313906	Pravé vrožené pankreatické cysty	98807	Primární dystonie se smíšeným fenotypem	447731	Primární imunodeficiencie s multifacetovou odchylkou lymfatické imunity
99081	Pravostranný aortální oblouk	99657	Primární dystonie, typ DYT2	90023	Primární imunodeficiencie s nízkým vzrůstem
2138	Pravý hermafroditismus	98805	Primární dystonie, typ DYT4		Primární imunodeficiencie způsobená deficitem MCM4
245	Preaxiální akrodysostóza	98806	Primární dystonie, typ DYT6	75391	Primární imunodeficiencie způsobená deficitem p14
295006	Preaxiální polydaktylie nohy	98807	Primární dystonie, typ DYT13	90023	Primární imunodeficiencie způsobená deficitem STAT2
295006	Preaxiální polydaktylie prstů nohy	370103	Primární dystonie, typ DYT17	431166	Primární imunodeficiencie způsobená deficitem STAT2
93339	Preaxiální polydaktylie, typ 1	306734	Primární dystonie, typ DYT21	458768	Primární intralymfatický angioendoteliom
93336	Preaxiální polydaktylie, typ 2	48686	Primární efušní lymfom	279904	Primární intraokulární lymfom
93337	Preaxiální polydaktylie, typ 3	263310	Primární epiteliální nádor thymu, typ A	279904	Primární intraokulární non-Hodgkinský lymfom
93338	Preaxiální polydaktylie, typ 4	263324	Primární epiteliální nádor thymu, typ AB	140436	Primární intraoseální vaskulární malformace
457088	Predispozice k invazivním mykotickým onemocněním, způsobená deficitem CARD9	263317	Primární epiteliální nádor thymu, typ B	100085	Primární jaterní karcinoid
275555	Preeklampsie	263310	Primární epiteliální neoplázie thymu, typ A	267	Primární kalpainopatie
216445	Prelingvální nesyndromická geneticky podmíněná hluchota	263324	Primární epiteliální neoplázie thymu, typ AB	314684	Primární kostní lymfom
247638	Prenatální benigní fosfoetanolaminurie	90026	Primární erythermalgie	178528	Primární kožní agresivní epidermotropní CD8+ T-buněčný lymfom
247638	Prenatální benigní hypofosfatázie	357220	Primární esenciální cutis verticis gyrata	178540	Primární kožní B-lymfom z folikulárních center
247638	Prenatální benigní Rathburnova choroba	90042	Primární familiární a vrožená polycytémie	178536	Primární kožní B-lymfom z marginální zóny
294	Prenatální CMV infekce	98957	Primární familiární amyloidóza rohovky	178544	Primární kožní difúzní velkobuněčný B-lymfom dolních končetin
294	Prenatální cytomegalovirová infekce	2257	Primární familiární hypoplázie plic	178528	Primární kožní epidermotropní cytotoxický CD8+ T-buněčný lymfom
93604	Prenatální forma Bartterova syndrom	90042	Primární familiární polycytémie	178533	Primární kožní gama/delta pozitivní T-buněčný lymfom
293	Prenatální infekce herpes virem	3337	Primární Fanconioho renotubulární syndrom	178522	Primární kožní lymfom s CD4+ malými/středně velkými pleomorfními T-buňkami
178148	Prenatální multi-mini core nemoc s arthrogyposis multiplex congenita	3337	Primární Fanconioho syndrom	86885	Primární kožní nespecifikovaný periferní T-buněčný lymfom
291	Prenatální nákaza virem vericelly	633	Primární GH rezistence	451602	Primární kožní plazmocytóza
295	Prenatální parvovirová infekce	314950	Primární HES	91138	Primární kryoglobulinémie
98914	Presynaptické vrožené myastenické syndromy	314950	Primární hypereozinofilní syndrom	137926	Primární laryngeální lymfangiom
79410	Pretibiální DEB	682	Primární hyperkalemická periodická paralýza	35689	Primární laterální skleróza
79410	Pretibiální dystrofická epidermolysis bullosa	416	Primární hyperoxalurie		
2958	Prietoův-Badiaové-Mulasův syndrom	93598	Primární hyperoxalurie, typ 1		
1451	Prieurův-Griselliho syndrom	93599	Primární hyperoxalurie, typ 2		
930	Primární achalázie	93600	Primární hyperoxalurie, typ 3		
85138	Primární Addisonova choroba				
85443	Primární amyloidóza				
228272	Primární anetodermie				
140989	Primární angiiitida centrálního nervového systému				
2285	Primární bazilární invaginace				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
35689	Primární laterální skleróza s nástupem v dospělosti	314566	Primární progresivní apraxie řeči	2965	PRLom
		75567	Primární progresivní zamrzající chůze	141099	Proboscis lateralis
314709	Primární lokalizovaná amyloidóza	314566	Primární progresivní řečová apraxie	316	Profresivní symetrická erytrokeratodermie, Gottronův typ
90186	Primární lymfedém s pozdním nástupem	1572	Primární protilátková imunodeficiencie	740	Progerie
319667	Primární lymfoidní nádor spojivky				
46135	Primární lymfom centrálního nervového systému	358	Primární renální tubulární hypomagnezémie-hypokalemie s hypokalciurií	363649	Progeroidní syndrom zahrnující hypoplázií mandibuly a hluchotu
46135	Primární lymfom CNS	412206	Primární retence zubů	2962	Progeroidní syndrom, De Barsyho typ
319667	Primární lymfom spojivky			2963	Progeroidní syndrom, typ Pettyové
228272	Primární makulární atrofie	633	Primární rezistence k růstovému hormonu	75373	Progresivní bifokální chorioretinální atrofie
98838	Primární mediastinální jasnobuněčný lymfom z B buněk	412206	Primární selhání erupce zubu	→97229	Progresivní bulbární ochrnutí v dětství
		171	Primární sklerozující cholangitida		
238642	Primární megaureter, adultní forma	90362	Primární střevní lymfangiektázie	→97229	Progresivní bulbární paralýza v dětství
252050	Primární melanom centrálního nervového systému	268861	Primární syndrom fixované míchy		
		99856	Primární syringomyelie	79087	Progresivní cefalothorakální lipodystrofie
54370	Primární membranoproliferativní glomerulonefritida	314701	Primární systémová amyloidóza		
		98841	Primární systémový ALCL	247198	Progresivní cerebello-cerebrální atrofie
46135	Primární mozkový lymfom	268861	Primární tethered cord syndrom		
824	Primární myelofibróza			216812	Progresivní deformující osteogenesis imperfecta
875	Primární nádor srdce u dětí	268861	Primární tethered spinal cord syndrom		
633	Primární necitlivost k GH			217396	Progresivní demyelinizační neuropatie s bilaterální nekrozou striata
633	Primární necitlivost k růstovému hormonu	99867	Primární thymická epiteliální neoplazie		
		99867	Primární thymický epiteliální nádor	495	Progresivní difuzní palmoplantární keratoderma
357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata			495	Progresivní difuzní PPK
100085	Primární neuroendokrinní karcinom jater	98807	Primární torzní dystonie s predominantním nástupem kraniocervikálním nebo na horní končetině	352718	Progresivní dystrofie sítnice způsobená defektem transportu retinolu
137810	Primární nodulární amyloidóza lokalizovaná na kůži	231580	Primární unilaterální adrenální hyperplázie	1871	Progresivní dystrofie čípků
289356	Primární non-gestační choriokarcinom ovária	140989	Primární vaskulitida centrálního nervového systému	79406	Progresivní EB
289356	Primární non-gestační ovariální choriokarcinom	140989	Primární vaskulitida centrálního nervového systému	438266	Progresivní encefalomyelitida s rigiditou a myoklonem
189427	Primární oboustranná makronodulární adrenální hyperplázie	300865	Primární velkobuněčný anaplastický kožní lymfom	2836	Progresivní encefalopatie s edémem, hysarytmií a atrofií optického nervu
279897	Primární okulocerebrální lymfom				
		98838	Primární velkobuněčný B-lymfom mediastina	431361	Progresivní encefalopatie s leukodystrofií způsobená deficitem DECR
279897	Primární okulocerebrální non-Hodgkinský lymfom	90042	Primární vrozená erytrocytóza		
238606	Primární ortostatický tremor	98976	Primární vrozený glaukom	99852	Progresivní encefalopatie s těžkou dětskou anorexií
439737	Primární PAN				
439737	Primární periarteritis nodosa	75564	Primární získaná sideroplastická anémie	2744	Progresivní externí oftalmoplegie se skoliózou
168829	Primární peritoneální karcinom	3033	Primitivní renální tubulární syndrom		
168811	Primární peritoneální maligní mezoteliom	2636	Primordiální mikrocefalické trpaslictví, typ Crachamiové	663	Progresivní externí oftalmoplegie zděděná po matce
168829	Primární peritoneální serózní karcinom	2637	Primordiální osteodysplastické trpaslictví s mikrocefalií, typ II	172	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza
398980	Primární peritoneální serózní papilární karcinom	3042	Primroseův syndrom	79306	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 1
189439	Primární pigmentovaná nodulární adrenokortikální nemoc	157941	Prionové onemocnění s výraznými psychiatrickými rysy	79304	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 2
100021	Primární plazmocytom kosti			79305	Progresivní familiární intrahepatální cholestáza, typ 3
275766	Primární plicní arteriální hypertenze	397606	Prionovo proteinová systémová amyloidóza		
2420	Primární plicní lymfom			220393	Progresivní forma systémové sklerodermie
439737	Primární polyarteritis nodosa	412066	PRKAR1B-vázaná neurodegenerativní demence s intermediálními filamenti	220393	Progresivní forma systémové sklerózy

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
75327	Progresivní foveální dystrofie	424027	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 8	47159	Proximální renální tubulární acidóza
1214	Progresivní hemiatrofie obličeje				Proximální renální tubulární acidóza s očními abnormalitami a mentální retardací
1214	Progresivní hemifaciální atrofie	457265	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 9	93607	
3235	Progresivní hluchota s fixací třmínku			70	Proximální spinální svalová atrofie
726	Progresivní infantilní neuronální degenerace s postižením jater	457265	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 9		Proximální spinální svalová atrofie nastupující v dospělosti, autozomálně dominantní
199282	Progresivní izolovaná segmentální anhidróza	280620	Progresivní myoklonus a epilepsie, typ VI	209335	
2762	Progresivní kostní heteroplázie	2062	Progresivní neinfekční přední fúze obratlů	83330	Proximální spinální svalová atrofie, typ 1
79150	Progresivní křibiformní a zosteriformní hyperpigmentace	158022	Progresivní nodulární histiocytóza	83418	Proximální spinální svalová atrofie, typ 2
139447	Progresivní leukoencefalopatie s kavitacemi	100070	Progresivní nonfluentní afázie	83419	Proximální spinální svalová atrofie, typ 3
73	Progresivní masivní osteolýza	1159	Progresivní pseudorevmatoidní artropatie u dětí	83420	Proximální spinální svalová atrofie, typ 4
217260	Progresivní multifokální leukoencefalitida	447977	Progresivní skapulo-humero-peroneální distální myopatie	3250	Proximální symfalangismus
217260	Progresivní multifokální leukoencefalopatie	683	Progresivní supranukleární obrna	370079	Proximální trizomie 16p11.2
		240103	Progresivní supranukleární obrna s kortikobazálním syndromem	397606	PrP systémová amyloidóza
501	Progresivní myoklonická epilepsie Laforova typu	454706	Progresivní svalová atrofie	3222	PRPS1 superaktivita
352596	Progresivní myoklonická epilepsie s dystonií	316	Progresivní symetrická erytrokeratodermie	47159	pRTA
352596	Progresivní myoklonická epilepsie s dystonií	160148	Prolabující polypoidní řasy	98955	Pruhovitá a závitovitá mikrocystická dystrofie rohovkového epitelu
		2965	Prolaktinom	2970	Prune belly syndrom
457265	Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficiencí LMNB2	95458	Prolaps trikuspidální chlopně	89843	Pruriginózní dystrofická epidermolysis bullosa
424027	Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficitem CERS1	86872	Proliferace velkých granulárních lymfocytů	64745	Pruritické urtikariální papuly a plaky v graviditě
263516	Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficitem KCTD7	221126	Proliferativní vaskulopatie a hydrocefalus/hydroanencefalie	84064	Průjem s abnormálním fenotypem
435438	Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficitem KV3.1	492	Proliferující trichilemální cysta	103909	Průjmové zvracení způsobené deficitem trehalázy
308	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 1	300878	Prolymfocytární leukémie z vláskových buněk	171	PSC
308	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 1	300878	Prolymfocytární varianta HCL	228402	Pseudo-Angelmanův syndrom
		35	Propionová acidémie	99000	Pseudo-Bestova choroba
501	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 2	35	Propionová acidurie	314459	Pseudo-Demonsův-Meigsův syndrom
263516	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3	158684	Prostá bulózní epidermolýza s atrezií pyloru	577	Pseudo-Hurlerové polydystrofie
263516	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3	158681	Prostá bulózní epidermolýza s circinárním migrujícím erytémem	314459	Pseudo-Meigsův syndrom
163696	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 4	158668	Prostá bulózní epidermolýza s deficitem plakofilinu	263482	Pseudo-Morquioův syndrom, typ 2
402082	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 5	2969	Proteus-like syndrom	2971	Pseudo-NALD
402082	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 5	744	Proteův syndrom	2971	Pseudo-novorozenecká adrenoleukodystrofie
280620	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 6	251598	Protoplazmatický astrocytom	1229	Pseudo-TORCH syndrom
435438	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 7	2508	Proudové-Levineův-Carpenterové syndrom	52530	Pseudo-Von Willebrandova nemoc
435438	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 7	261197	Proximální del(16)(p11.2)	52530	Pseudo-Von Willebrandova nemoc, typ 2B
424027	Progresivní myoklonická epilepsie, typ 8	370079	Proximální dup(16)(p11.2)	→300	Pseudo-Zellwegerův syndrom
		370079	Proximální mikroduplikační syndrom 16p11.2	750	Pseudoachondroplastická dysplazie
		370079	Proximální mikroduplikační syndrom 16p11.2	750	Pseudoachondroplastická spondyloepifyzární dysplazie
		261197	Proximální monozomie 16p11.2	750	Pseudoachondroplazie
		401768	Proximální myopatie s extrapyramidovými příznaky	2971	Pseudoachondroplazie
		606	Proximální myotonická dystrofie	526	Pseudoadrenoleukodystrofie
		606	Proximální myotonická myopatie	221120	Pseudoaldosteronismus
				85174	Pseudoaminopterinový syndrom
				88660	Pseudodiastrofická dysplázie
					Pseudohyperaldosteronismus, typ 2

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
526	Pseudohyperaldosteronismus, typ I	329	PTA deficit	300293	Přechodná infantilní hypertriglyceridémie a steatóza jater
756	Pseudohypoaldosteronismus, typ 1	454836	Ptačí chřipka		
757	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2	247698	PTC syndrom	280615	Přechodná neonatální cyanóza s anémií způsobená Toms River hemoglobinem
88938	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2A	97290	PTC-RCC		
88939	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2B	2989	Pterygium spojivky, familiární forma	210110	Přechodná osteoporóza
88940	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2C	86789	PTLAH	280224	Přechodná PMD
300525	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2D	70568	PTLCH	169139	Přechodná hypogamaglobulinémie v dětství
300530	Pseudohypoaldosteronismus, typ 2E	231580	PUAH		
79443	Pseudohypoparathyroidismus, typ 1A	60039	Pudendalgie	66529	Přechodný apikální balonový syndrom levé komory
79444	Pseudohypoparathyroidismus, typ 1C	60039	Pudendální algie		
94089	Pseudohypoparathyreóza, typ 1B	60039	Pudendální neuralgie	93164	Přechodný pseudohypoaldosteronismus
94090	Pseudohypoparathyreóza, typ 2	60039	Pudendální neuralgie způsobená kompresí pudendálního nervu		
2976	Pseudoprechaunismus, Pattersonův typ	443173	Puerperální psychóza	99932	Přecitlivělost na kravské mléko
439881	Pseudomembranózní bronchitida	→636	Pulmonální stenóza se skvrnami "café-au-lait"	1931	Přední encefalokéla
26790	Pseudomyxom peritonea				
251962	Pseudopapilární ganglioglioneurocytom	98984	Pulverulentní katarakta	98988	Přední polární katarakta s časným nástupem
251962	Pseudopapilární neurocytom s gliální diferenciací	97353	Punch-drunk syndrom	98988	Přední subkapsulární katarakta s časným nástupem
129	Pseudopelade Brocq	438216	PURA-vázaná těžká neonatální hypotonie, záchvaty a encefalopatie, způsobené bodovými mutacemi	2114	Předčasná degenerativní osteoartropatie kyčlí
79445	Pseudopseudohypoparathyroidismus	2028	Pureticův syndrom	→2512	Předčasná kondenzace chromosomů provázená mikrocefalií a mentální retardací
3103	Pseudothalidomidový syndrom	2442	Purtilův syndrom		
2166	Pseudotrizomie chromozomu 13	163927	Pustulosis palmaris et plantaris	759	Předčasná puberta závislá na gonadotropinech
238624	Pseudotumor cerebri	48377	Pustulosis subcornealis		
753	Pseudovaginální perineoskrotální hypospadie	293173	Pustulózní poléková erupce	→289825	Předčasný lymfédém
289157	Pseudovitamin D deficientní křivice	93110	PUV	95486	Předčasný uzávěr Botallový dučeje
99000	Pseudoviteliformní makulární dystrofie	729	PV	95486	Předčasný uzávěr ductus arteriosus
758	Pseudoxanthoma elasticum	101206	PVA/ADA, Fallotův typ	95486	Předčasný uzávěr patens ductus arteriosus
280794	Pseudoxantomatózní DCM	99048	PVA/PDA, non-Fallotův typ	206572	Překryvná myozitida
280794	Pseudoxantomatózní difúzní kožní mastocytóza	171676	PVL	206572	Překryvná myozitida s počátkem v dospělosti
95496	PSIS	398069	PWS způsobený bodovou mutací	99123	Přerušeni dolní duté žíly
240103	PSP s kortikobazálním syndromem	251607	PXA	99123	Přerušeni VCI
240085	PSP s parkinsonismem	758	PXE	247790	Přetížení organismu železem asociované s FTH1
240094	PSP s čistým akinetickým freezingem chůze	293633	PYCR1-vázaný De Barsyův syndrom	247790	Přetížení organismu železem spojené s FTH1
240112	PSP-AOS	3003	Pyknoachondrogeneze	383	Převodní hluchota s fixací třmínku
240103	PSP-CBS	763	Pyknodysostóza	95462	Přídavná tkáň trikuspidální chlopně
240085	PSP-p	763	Pyknodysostóza	3010	Qaziho-Markouzosův syndrom
240112	PSP-PNFA	64280	Pyknolepsie	9	Quadruple X
240094	PSP- PAGF	3005	Pyleova nemoc	220436	Quebecký destičkový syndrom
263548	PSS typ A	48104	Pyoderma gangrenosum	220436	Quebecký faktor V
263553	PSS typ B	764	Pyomyozitida	346	Quinquaudova folliculitis decalvans
99928	PSST	63440	Pyrgocefalie	261529	r(Y)
71519	Psychogenní dystonie	79096	Pyridoxal-fosfát dependentní epilepsie	100057	RAAS blokový angioneurotický edém
71519	Psychogenní poruchy hybnosti	3006	Pyridoxin-dependentní epilepsie	770	Rabies
324636	Psychogenní purpura	3006	Pyridoxin-responzivní křeče	769	Rabsonův-Mendenhallův syndrom
88618	Psychomotorická retardace způsobená deficitem S-adenosylhomocystein hydrolázy	32	Pyroglutamová acidurie	240760	RAD50
52530	PT-VWD	289877	Přechodná hyperamonemie novorozenců	93321	Radiální clubhand
		300293	Přechodná infantilní hypertriglyceridémie a hepatosteatóza	93321	Radiální hemimelie

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
93321	Radiální longitudinální meromelie	177	RCDP	398063	Refrakterní sprue
93321	Radiální paprskovitá agenze	284388	RCVS	773	Rešumova choroba, adultní forma
90021	Radiační myelitida	89842	RDEB generalisata mitis	772	Rešumova nemoc
70475	Radiační proktitida	79408	RDEB generalisata gravis	773	Rešumova nemoc
99789	Radikulární dentinová dysplázie	89841	RDEB, centripetální	1525	Reginatův-Schiapachasseův syndrom
→2712	Radikulomegalie špičáků a vrozená katarakta	79408	RDEB, Hallopeauův-Siemensův typ	1433	Regionální choroidální atrofie a alopecie
3015	Radio-renální syndrom	89842	RDEB, non-Hallopeauův-Siemensův typ	83450	Regionální odontodysplázie
294979	Radio-ulnární terminální transverzální meromelie	89841	RDEB-Ce	300865	Regresivní atypická histiocytóza
3269	Radioulnární fúze	89842	RDEB-generalizovaná	1040	Regresivní metafyzární dysplázie
100057	RAE	79409	RDEB-I	448267	Regresivní spondylometafyzární dysplázie
100019	RAEB-1	89842	RDEB-O		
100020	RAEB-2	79408	RDEB-sev gen	90073	Reinfekce virem hepatitidy B následující po transplantaci jater
168960	RAEB-T	39812	Reakce štěpu proti hostiteli		
1832	Raineův syndrom	85445	Reaktivní amyloidóza	2634	Reinhardtova-Pfeifferova mezomelická dysplázie
50811	Rajabové-Sprangerův syndrom	29207	Reaktivní artritida	2634	Reinhardtův-Pfeifferův syndrom
213837	Rakovina hrdla děložního ze zárodečných buněk	314962	Reaktivní hypereozinofilní syndrom	98961	Reisova-Bücklerova dystrofie rohovky
210159	Rakovina jater dospělých	857	REAR syndrom	29207	Reiterův syndrom
99916	Rakovina vaječnicku ze Sertolihovo-Leydigových buněk	1188	Reardonův-Baraitserův syndrom	96167	Rekombinantní chromozom 8
99915	Rakovina z buněk granulózy	2631	Reardonův-Hallové-Slaneyové syndrom	424002	Rektální dlaždicobuněčný karcinom
268114	RALD	96167	Rec8 syndrom	100081	Rektální endokrinní nádor
99843	Rambam-Hasharon syndrom	96167	Rec(8) syndrom	88619	Rekurentní akutní nekrotizující encefalopatie
3018	Rambaudův-Gallianův syndrom	1115	Recesivní aplasia cutis congenita končetin	64740	Rekurentní akutní pankreatitida
3018	Rambaudův-Gallianův-Touchardův syndrom	79409	Recesivní dystrofická epidermolysis bullosa inversa	2672	Rekurentní dětská encefalopatie
3019	Ramonův syndrom	89842	Recesivní dystrofická epidermolysis bullosa, non-Hallopeauův-Siemensův typ	293381	Rekurentní erozivní dystrofie epitelu rohovky
1051	Ramos-Arroyové syndrom	89842	Recesivní dystrofická epidermolysis bullosa-generalizovaná jiná	183675	Rekurentní infekce asociované s vzácnými deficity imunoglobulinů
3020	Ramsay-Huntův syndrom	199267	Recidivující digitální fibrózní nádor dětského věku	69665	Rekurentní intrahepatální cholestáza v těhotenství
86861	Randallova nemoc	838	RED-M	169467	Rekurentní Neisseriové infekce způsobené deficitem faktoru D
178475	Ranný botulismus	523	Reedův syndrom	90052	Rekurentní postižení jater indukované virem hepatitidy C u příjemců transplantátu
3021	RAPADILINO syndrom	3221	Refetoffův syndrom	60032	Rekurentní respirační papilomatóza
178307	RAPK	166412	Reflexní epilepsie indukovaná horkou koupelí	99991	Relabující epidemický tyfus
→1071	Rappův-Hodgkinův syndrom	99995	Reflexní sympatická dystrofie	33577	Relabující febrilní nodulární nehnisavá panikulitida
75564	RARS	98826	Refrakterní anémie	33577	Relabující febrilní nodulární panikulitida
438114	RARS-vázaná autosomálně recesivní hypomyelinizační leukodystrofie	86839	Refrakterní anémie s excesem blastů	728	Relabující polychondritida
268114	RAS-asociované autoimunitní leukoproliferativní onemocnění	168960	Refrakterní anémie s nadbytkem blastů	217330	REN-asociovaná familiární juvenilní hyperurikemická nefropatie
1929	Rasmussenova subakutní encefalitida	100019	Refrakterní anémie s nadbytkem blastů, typ 1	217330	REN-asociovaná FJHN
3023	Rasmussenové-Johnsenův-Thomsenův syndrom	100020	Refrakterní anémie s nadbytkem blastů, typ 2	217330	REN-asociované onemocnění ledvin
1929	Rasmussenův syndrom	75564	Refrakterní anémie s prstenčitými sideroblasty	411709	Renální agenze
436	Rathburnova choroba	398063	Refrakterní CD	93100	Renální agenze, jednostranná
247667	Rathburnova choroba s nástupem v dětství	398063	Refrakterní celiakie	93108	Renální dysplázie
99852	RAVINE syndrom	163703	Refrakterní epileptická encefalopatie u dětí školního věku vyvolaná horečkou	1652	Renální Fanconiho syndrom s nefrokalcinózou a ledvinovými kameny
2840	Rayové-Petersonův-Scottův syndrom			69076	Renální glykosurie
294992	Račí klepeto				
79127	RB-ILD				
98961	RBCD				
93111	RCAD syndrom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
34528	Renální hypomagnesémie, typ 2			177	Rhizomelická chondrodysplasia punctata
31043	Renální hypomagnezémie, typ 3	397758	Retinální dystrofie s anomáliemi vnitřní nukleární vrstvy a gangliových buněk		
93101	Renální hypoplazie			309789	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, typ 1
97361	Renální hypoplazie, jednostranná				
97362	Renální hypoplazie, oboustranná	397758	Retinální dystrofie s vnitřní retinální dysfunkcí a anomáliemi gangliových buněk	309796	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, typ 2
319314	Renální karcinom po neuroblastomu				
319314	Renální karcinom spojený s výskytem neuroblastomu	75326	Retinální hemoragie a vaskulární tortuozita	309803	Rhizomelická chondrodysplasia punctata, typ 3
71273	Renální louskáčkový syndrom	319640	Retinální makulární dystrofie typ 2	177	Rhizomelická chondrodysplazie
2613	Renální nemoc podobná hereditární osteoonychodysplázii	247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	2831	Rhizomelická dysplázie, Pattersonův-Lowryho typ
2613	Renální nemoc podobná syndromu nehet-patela	791	Retinitis pigmentosa	93569	Rhizomelická pseudopolyartritida
171871	Renální pseudohypoaldosteronismus, typ 1	85332	Retinitis pigmentosa a mentální retardace způsobené del(X)(p11.3)	1453	Rhizomelické zkrácení s defektem klavikuly
47159	Renální tubulární acidóza, typ 2	85332	Retinitis pigmentosa a mentální retardace způsobené mikrodeleci Xp11.3	3098	Rhizomelický syndrom, Urbachův typ
18	Renální tubulární acidóza, typ I			59315	Rhombencefalosynapse
3033	Renální tubulární dysgeneze			→1071	RHS
97367	Renální tubulární dysgeneze způsobená syndromem fetu-fetální transfuze	85332	Retinitis pigmentosa a mentální retardace způsobené monozomií Xp11.3	818	RHS syndrom
112	Renální tubulární normotenzní hypokalemická alkalóza s hyperkalciurií	52427	Retinitis punctata albescens	140976	RHYNS syndrom
1092	Renální-genitální-středoušní anomálie	790	Retinoblastom	217055	RI-CMT typ A
1475	Renální-kolobomální syndrom	3087	Retinohepatoendokrinnologický syndrom	254334	RI-CMT typ B
93172	Renální/Ledvinná dysplazie, jednostranná	2305	Retinoidní embryopatie	369867	RI-CMT typ C
93173	Renální/ledvinná dysplazie, oboustranná	838	Retinokochleocerebrální vaskulopatie	435998	RI-CMT typ D
774	Renduova-Oslerova nemoc	71505	Retinopatie asociovaná s rakovinou	141184	RICH
93975	Renierův-Gabreelsův-Jasperův syndrom	90050	Retinopatie nedonošených	240071	Richardsonův syndrom
294415	Renohepatopankreatická dysplazie	139455	Retinopatie, Burgessův-Blackův typ	2323	Richardsonův-Kirkův syndrom
3033	Renotubulární dysgeneze	838	Retinopatie, encefalopatie a hluchota asociovaná s mikroangiopatií	1399	Richardsův-Rundleho syndrom
3242	Renpenningův syndrom	53540	Retinoschóza s časnou nyktalopií	3101	Richieri Costův-da Silvův syndrom
247257	Respirační antrax	40366	Retioidní embryopatie	→2995	Richieri Costův-Guion Almeidaové syndrom
247257	Respirační antrax	269200	Retrocerebelární cysta	2511	Richieri Costův-Guion Almeidaové-Ramosův syndrom
1662	Restriktivní dermatopatie	90050	Retrolentální fibroplázie	→2353	Richieri Costův-Guion Almeidaové-Rodiniové syndrom
2374	Rete laryngis	778	Rettův syndrom	3102	Richieri Costův-Pereirové syndrom
458763	Retiformní hemangioendoteliom	3088	Reveszův syndrom	1784	Richieri-Costův-Collettové syndrom
33355	Retikulární dysgeneze	3088	Reveszův-DeBuseův syndrom	1794	Richieri-Costův-Gorlinův syndrom
99002	Retikulární dystrofie retinálního pigmentového epitelu	3099	Revmatická horečka	28378	Richnerův-Hanhartův syndrom
100000	Retikulární perineuriom	761	Revmatická purpura	606	Rickerova nemoc
79145	Retikulární pigmentové anomálie flexorů	36397	Revmatismus tukové tkáně	606	Rickerův syndrom
284247	Retinální arteriální makroaneuryzma a supraulvární stenóza arterie pulmonaris	761	Revmatoidní purpura	83312	Rickettsiové neštovice
75326	Retinální arteriální tortuozita	199267	Reyeův nádor	420741	RIDDLE syndrom
75326	Retinální arteriolární tortuozita	3096	Reyeův syndrom	64744	Riedelova struma
67042	Retinální degenerace s pozdním nástupem	779	Reynoldsův syndrom	64744	Riedelova tyreoiditida
		3096	Reyův syndrom	91483	Riegerova anomálie
		786	Rezistence ke glukokortikoidům	782	Riegerův syndrom
		424	Rezistence vůči tyreotropnímu hormonu	1764	Rileyův-Dayův syndrom
		251975	RGNT	217335	RIN2 deficit
		69077	Rhabdoidní tumor	217335	RIN2 syndrom
		780	Rhabdomyosarkom	1437	Ring chromozom 1
		213802	Rhabdomyosarkom hrdla děložního	96171	Ring chromozom 2
		213615	Rhabdomyosarkom těla děložního	96172	Ring chromozom 3
				1447	Ring chromozom 4
				251043	Ring chromozom 5

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1448	Ring chromozom 6	3110	Romboův syndrom	1507	RRS
1449	Ring chromozom 7	90050	ROP	244310	RTF1-CDG
1450	Ring chromozom 8	158014	Rosaïova-Dorfmanova choroba	293848	RTLA
96173	Ring chromozom 9	158014	Rosaïova-Dorfmanova-Destombova choroba	231108	RTPS
1438	Ring chromozom 10			2909	RTS
96175	Ring chromozom 11	1837	Rosenbergův-Lohrův syndrom	221008	RTS1
1439	Ring chromozom 12	251975	Rosetovitý glioneurální nádor čtvrté komory	221016	RTS2
96176	Ring chromozom 13			783	Rubinsteinův-Taybiho syndrom
1440	Ring chromozom 14	2909	Rothmundova-Thomsonova poikilodermie	353284	Rubinsteinův-Taybiův syndrom způsobený haploinsuficiencí EP300
96177	Ring chromozom 15			353281	Rubinsteinův-Taybiův syndrom způsobený mikrodeleci 16p13.3
96178	Ring chromozom 16	221008	Rothmundova-Thomsonova poikilodermie, typ 1	353277	Rubinsteinův-Taybiův syndrom způsobený mutacemi v CREBBP genu
1441	Ring chromozom 17	221016	Rothmundova-Thomsonova poikilodermie, typ 2	1768	Ruddův-Klimekův syndrom
1442	Ring chromozom 18			→798	Rudigerův syndrom
1443	Ring chromozom 19	2909	Rothmundův-Thomsonův syndrom	435953	Ruijsově-Aalfsově syndrom
1444	Ring chromozom 20			1834	Russellův-Weaverův-Bullův syndrom
1445	Ring chromozom 21	221008	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 1	1672	Russelova diencefalická kachexie
1446	Ring chromozom 22			1672	Russelův syndrom
261529	Ring chromozom Y	221016	Rothmundův-Thomsonův syndrom, typ 2	2709	Rutherfordové syndrom
206575	Rippling muscle disease s myasthenia gravis	3111	Rotorův syndrom	3121	Ruvalcabaův syndrom
7	Ritscherův-Schintelův syndrom	3115	Roussyho-Lévyho syndrom	247691	RVCL
1803	Riverův-Perezův-Salasův syndrom	99099	Rozdělená levá síň	293848	rvFTD
90050	RLF	99098	Rozdělená pravá síň	461	RXLI
294049	RLS	1323	Rozinové syndrom kamptodaktylie	141184	Rychle involující vrozený hemangiom
93307	rMED	1323	Rozinové-Hertzové-Goodmanův syndrom	280569	Rychle progredující glomerulonefritida
137634	RNF135-vázaný syndrom s makrosomií			440724	Rozsáhlá peripapilární myelinizace nervových vláken
71273	RNS	99102	Rozšíření levého srdečního ouška	228379	S viry asociovaná trichodysplasia spinulosa
3103	Robertsův syndrom	99101	Rozšíření pravého srdečního ouška	3105	Saalův-Greensteinův syndrom
97360	Robinowovo trpaslictví	2368	Rozštěp břišní stěny	3124	Saccharopinurie
97360	Robinowův syndrom	95465	Rozštěp mitrální chlopně	286	Sackův-Barabasův syndrom
97360	Robinowův-Silvermanův-Smithové syndrom	99772	Rozštěp měkkého patra	98841	sACL
→794	Robinowův-Soraufův syndrom	99772	Rozštěp měkkého patra	85165	SADDAN
2780	Robinowův-Ungerové syndrom	99772	Rozštěp měkkého patra	794	Saethreův-Chotzenův syndrom
529	Rochova-Lerihova mesozomatózní lipomatóza	294994	Rozštěp nohy	2872	Sagitální kraniostenóza s vrozenou srdeční vadou, mentálním deficitem a ankylózou dolní čelisti
2114	Rodinná dysplázie kyčlí (Beukes)	141242	Rozštěp nosu		
682	Rodinná hyperPP	2695	Rozštěp nosu	300493	Saglikerových syndrom
363989	Rodinná nezhoubná skvrna sítnice	141258	Rozštěp obličeje číslo 4 dle Tessiera	83484	Saint Louis encefalitida
49827	Rogersův syndrom	141261	Rozštěp obličeje číslo 5 dle Tessiera	83484	Saintlouisská encefalitida
293987	ROHHAD	141265	Rozštěp obličeje číslo 6 dle Tessiera	2256	Saitové-Kubaův-Tsurutaův syndrom
293987	ROHHADNET	888	Rozštěp rtu nebo patra s mukózními cystami dolního rtu	1773	Sakrokocygeální dysgeneze
98960	Rohovková dystrofie vlnitých vláken			294992	Rozštěp ruky
353298	Roifmanův syndrom	2440	Rozštěp ruky a nohy	2613	Salcedoův syndrom
221139	Roifmanův-Chitayatův syndrom	2440	Rozštěp ruky a nohy	140969	Saldinův-Mainzerův syndrom
→1855	Roifmanův-Melamedův syndrom	2437	Rozštěp ruky s obstrukční uropatií, spina bifida a defekty bránice	2230	Saltiho-Salemův syndrom
247775	Rokitanského sekvence			101023	Rozštěp tvrdého patra
3109	Rokitanského syndrom	99771	Rozštěp uvuly	65748	Samouždravný skvamózní epitelium, typ 1
1945	Rolandická epilepsie	99771	Rozštěp uvuly		
101016	Romanův-Wardův syndrom	99771	Rozštěp uvuly	53721	SAMS 1-31
101016	Romanův-Wardův syndrom dlouhého QT	141242	Rozštěp číslo 1 dle Tessiera	397623	SAMS syndrom
1214	Rombergův syndrom	280569	RPGN		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
309169	Sandhoffova nemoc, adultní forma	98765	SCA4	284282	SCAR12
309155	Sandhoffova nemoc, infantilní forma	98766	SCA5	324262	SCAR13
309162	Sandhoffova nemoc, juvenilní forma	98758	SCA6	352403	SCAR14
796	Sandhoffova nemoc	94147	SCA7	404499	SCAR15
71272	Sandiferův syndrom	98760	SCA8	412057	SCAR16
70595	SANDO	98761	SCA10	453521	SCAR17
2378	Sandrowův syndrom	98767	SCA11	363432	SCAR18
581	Sanfilippova nemoc	98762	SCA12	448251	SCAR19
79269	Sanfilippův syndrom, typ A	98768	SCA13	397709	SCAR20
79270	Sanfilippův syndrom, typ B	98763	SCA14	404493	SCAR23
79271	Sanfilippův syndrom, typ C	98769	SCA15/16	3134	SCARF syndrom
79272	Sanfilippův syndrom, typ D	→98769	SCA16	95434	SCASI
2323	Sanjadův-Sakatiho syndrom	98759	SCA17	85297	SCAX3
588	Santavuorihovo vrozená svalová dystrofie	98771	SCA18	85292	SCAX4
		98772	SCA19/22	284400	SCCB
79263	Santavuoriové nemoc	101110	SCA20	98967	SCCD
79263	Santavuoriové-Haltiova nemoc	98773	SCA21	370396	SCCO
2155	Santosův-Mateusův-Lealův syndrom	→98772	SCA22	98967	SCD
98868	SAO	101108	SCA23	449280	Scedosporiáza
793	SAPHO syndrom	101111	SCA25	1383	Schaapův-Taylorův-Baraitserův syndrom
247234	SAQA	101112	SCA26		
54368	Sarcosporidióza	98764	SCA27	370039	Schauderové syndrom
54368	Sarkocystóza	101109	SCA28	93474	Scheieův syndrom
797	Sarkoidóza	208513	SCA29	2353	Schilbachův-Rottův syndrom
→90340	Sarkoidóza s časným nástupem	211017	SCA30	59298	Schilderova choroba
86903	Sarkom z dendritických buněk jinak nespecifikovaný	217012	SCA31	59298	Schilderova nemoc
		276183	SCA32	1830	Schimkeho imunooséální dysplázie
86902	Sarkom z folikulárních dendritických buněk	1955	SCA34	1830	Schimkeho syndrom
		276193	SCA35	2612	Schimmelpenningův syndrom
86900	Sarkom z interdigitujících buněk	276198	SCA36	3137	Schindlerova nemoc
86900	Sarkom z interdigitujících dendritických buněk	363710	SCA37	79279	Schindlerova nemoc, typ 1
		423296	SCA38	79280	Schindlerova nemoc, typ 2
86897	Sarkom z Langerhansových buněk	423275	SCA40	79281	Schindlerova nemoc, typ 3
3129	Sarkosinémie	458798	SCA41	3138	Schinzův syndrom
1878	Sarkotubulární myopatie	458803	SCA42	798	Schinzův-Giedionův syndrom
3130	Satoyoshiho syndrom	26792	SCADD	1247	Schistosomóza
330015	saturnismus	254881	SCAE	799	Schizencefalie
425120	SAVI			370052	SCALP syndrom
3132	Sayův-Barberové-Millerův syndrom	64753	SCAN 2	98973	Schlichtingova dystrofie
3047	Sayův-Barberův-Bieseckerův-Youngův-Simpsonův syndrom	94124	SCAN1	3143	Schmidtův syndrom
		840	SCAP	2252	Schmittův-Gillenwaterův-Kellyho syndrom
2013	Sayův-Barberův-Hobbsův syndrom	2901	Scapula alata	3144	Schneckenbecken dysplázie
3133	Sayův-Fieldův-Coldwellův syndrom	64753	SCAR1		
3369	Sayův-Meyerův syndrom	1170	SCAR2	37748	Schnitzlerové syndrom
3047	SBBYSS	95433	SCAR3	98967	Schnyderova centrální krystalická dystrofie
481	SBMA	95434	SCAR4		
3103	SC fokomélie	83472	SCAR5	98967	Schnyderova dystrofie rohovky
3103	SC pseudothalidomidový syndrom	284332	SCAR6	98967	Schnyderova krystalická dystrofie bez krystalů
98755	SCA1	284324	SCAR7		
98756	SCA2	88644	SCAR8	98967	Schnyderova krystalická dystrofie rohovky
98757	SCA3	139485	SCAR9		
276238	SCA3, Josephův typ	284289	SCAR10	3145	Schoferův-Beetzův-Bohlův syndrom
276244	SCA3, typ Machado	284271	SCAR11		
276241	SCA3, typ Thomas			3041	Scholteův-Begeerův-van Essenův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
50944	Schöpfův-Schulzův-Passargův syndrom	295199	SD2c	3452	Sekundární netropická sprue
93921	Schwannomatóza	93404	SD3	439746	Sekundární PAN
800	Schwartzův-Jampelův syndrom	93406	SD5	420259	Sekundární PAP
800	Schwartzův-Jampelův syndrom 1. typu	84064	SD/THE	439746	Sekundární periarteritis nodosa
3206	Schwartzův-Jampelův syndrom, typ 2	263463	SDCD typ CHST3	420259	Sekundární plicní alveolární proteinóza
800	Schwartzův-Jampelův-Aberfeldův syndrom	168577	sdCHC	99930	Sekundární plicní hemosideróza
33355	SCID s leukopenií	300869	SDRPL	439746	Sekundární polyarteritis nodosa
277	SCID způsobená deficitem adenosin deaminázy	811	SDS	137839	Sekundární postanginózní sepse po orofaryngeální infekci
357237	SCID způsobená deficitem CARD11	373	SDYS	447774	Sekundární sklerotizující cholangitida
228003	SCID způsobená deficitem CORO1A	158029	Sea-blue histiocyty syndrom	90363	Sekundární střevní lyfngiektázie
420573	SCID způsobená deficitem CTPS1	1778	Seaverův-Cassidyho syndrom	95427	Sekundární syndrom krátkého střeva
275	SCID způsobená deficitem DCLRE1C	2612	Sebaseózní névus	99857	Sekundární syringomyelie
317425	SCID způsobená deficitem DNA-PKcs (DNA dependentní protein kináza - katalytická podjednotka)	→182050	Sebastianův syndrom	139420	Sekundární transverzální myelitida
397787	SCID způsobená deficitem IKK2	841	Sebocystomatóza	1665	Sekvence sporadické fetální mozkové disrupce
228003	SCID způsobená deficitem koronin 1A	168606	Seborrhea-like dermatitida s psoriaziformními prvky	99798	Selektivní ageneze zubů
331206	SCID způsobená kompletním RAG1/2 deficitem	98873	SEC23B-CDG	331235	Selektivní deficit IgM
275	SCID způsobená mutací v genu artemis	808	Seckelův syndrom	331235	Selektivní deficit imunoglobulinu M
280142	SCID způsobený deficitem LCK	364055	SECORD	183675	Selektivní IgG deficit
280142	SCID způsobený deficitem specifické protein tyrozin-kinázy lymfocytů	459051	SED, typ Stanescu	183675	Selektivní IgG deficit
276	SCIDX1	163654	SED-BDS	35858	Selektivní malabsorpce kobalaminu s proteinurií
185	Scimitar syndrom	2528	Seemanové-Lesného syndrom	165994	Selektivní pituitární rezistence k tyroidnímu hormonu
70573	SCLC	251618	SEGA	90397	Self-healing papulární mucinóza
352763	Scleredema adultorum Buschke	2759	Seghersův syndrom	443084	Selhání baroreflexu
168953	SCLL	67039	Segmentální odontomaxilární dysplázie	→1768	Seligův-Benacerrafův-Greeneho syndrom
188	SCLS	314662	Segmentální progresivní syndrom nadměrného vzrůstu s fibroadipózní hyperplázií	3232	Sellarsův-Beightonův syndrom
331176	SCN4	455	SEI	100069	Sémantická demence
1514	Scottův kraniodigitální syndrom	35069	Seitelbergerova nemoc	100069	Sémantická primární progresivní afázie
806	Scottův syndrom	139420	Sekundární akutní transverzální myelitida	100069	Sémantická varianta PPA
1514	Scottův-Bryantův-Grahamův syndrom	85445	Sekundární amyloidóza	93356	SEMD typ 2
1509	Scottův-Taorův syndrom	169618	Sekundární centrální předčasná puberta	93352	SEMD, Shohatův typ
86813	SCRA	42	Sekundární deficit karnitinu způsobený deficitem dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem	171866	SEMD, typ agrekan
794	SCS	238763	Sekundární glaukom se sférokii/ectopia lentis a megalokornea	93351	SEMD, typ Irapa
295193	SD1, Castillův typ	158048	Sekundární hemofagocytující syndrom	156728	SEMD, typ matrilin-3
295189	SD1, Leukenův typ	314962	Sekundární HES	93356	SEMD, typ Missouri
295191	SD1, Montaguův typ	314962	Sekundární hypereozinofilní syndrom	93359	SEMD-JL
295187	SD1, Weidenreichův typ	2615	Sekundární hypertrofní osteoperióstóza s ozobeninou	93360	SEMD-MD
295187	SD1a	140286	Sekundární hypoparatyreóza způsobená poruchou sekrece parathormonu	93359	SEMDJL1
295189	SD1b	399180	Sekundární netraumatická avaskulární nekróza	93360	SEMDJL2
295191	SD1c	399180	Sekundární netraumatická AVN	220386	Semilobární holoprosencefalie
295193	SD1d	399180	Sekundární netraumatická AVN	842	Seminom varlete
295197	SD2, Debeerův typ	399180	Sekundární netraumatická AVN	842	Seminomatózní nádor varlete ze zárodečných buněk
295199	SD2, Malikův typ	399180	Sekundární netraumatická AVN	329284	SENDA
295195	SD2, Vordingborgův typ	399180	Sekundární netraumatická AVN	79480	Senearův-Usherův syndrom
295195	SD2a	399180	Sekundární netraumatická AVN	1369	Sengersův syndrom
295197	SD2b	399180	Sekundární netraumatická AVN	2183	Sengersův-Hamelův-Ottenův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
330001	Senilní systémová amyloidóza	2407	Shabbirův syndrom		
3156	Senior-Loken syndrom	897	Shahův-Waardenburgův syndrom	231147	Silverův-Russellův syndrom způsobený maternální uniparentální disomií chromozomu 11
1292	Seniorův syndrom	29822	Shapirův syndrom		
84081	Seniorův-Boichisův syndrom	1506	Sharma-Kapoor-Ramji syndrom	96182	Silverův-Russellův syndrom způsobený maternální uniparentální disomií chromozomu 7
1515	Sensenbrennerův syndrom	809	Sharpův syndrom		
477	Senterův syndrom	281122	SHCB		
70595	Senzoataktická ataktická neuropatie s dysartrií a oftalmoparézou	91355	Sheehanův syndrom	231137	Silverův-Russellův syndrom způsobený mikroduplikací 7p11.2-p13
		1147	Sheldonův-Hallův syndrom		
85162	Senzorická a motorická neuropatie počínající v obličeji	3329	SHFLD syndrom	231137	Silverův-Russellův syndrom způsobený mikroduplikací 7p11.2p13
		2440	SHFM		
217622	Senzorineurální hluchota s dilatační kardiomyopatií	3329	SHFM asociovaná s aplazií dlouhých kostí	231140	Silverův-Russellův syndrom způsobený poruchou imprintingu 11p15
		810	Shigelóza		
857	Senzorineurální hluchota s neperforovaným anem a hypoplastickými palci	158014	SHML	231137	Silverův-Russellův syndrom způsobený trisomií 7p11.2-p13
		1008	Shokeirův syndrom		
217622	Senzorineurální ztráta sluchu s dilatační kardiomyopatií	99063	Shoneův komplex	231137	Silverův-Russellův syndrom způsobený trisomií 7p11.2p13
		3163	SHORT syndrom		
90118	SEOAN na podkladě deficitu MFN2	66629	Shprintzenův Goldbergové syndrom	1968	Simosův-Penchaszadehův-Bustosové syndrom
90051	Sepse u nedonošených	567	Shprintzenův syndrom		
137839	Septická flebitida vnitřní krční žíly	2462	Shprintzenův-Goldbergův syndrom	373	Simpsonův-Golabiho-Behmelův syndrom
3157	Septo-optická dysplázie	3165	Shulmanův syndrom		
280195	Septopreoptická holoprosencefalie	811	Shwachmanův syndrom	373	Simpsonův-Golabiho-Behmelův syndrom, typ 1
280195	Septopreoptická HPE				
180154	Septovaná vagina	811	Shwachmanův-Bodianův-Diamondův syndrom	79022	Simpsonův-Golabiho-Behmelův syndrom, typ 2
157798	Serátní polypóza	811	Shwachmanův-Diamondův syndrom		
139466	SERKAL syndrom	87876	Sialidosa, typ 2	97337	Sinding-Larsenova-Johanssonova nemoc
43116	Serotonergický syndrom	812	Sialidóza, typ 1		
43116	Serotoninová bouře	3166	Sialurie	50809	Singhův-Williamsově-McAlisterův syndrom
43116	Serotoninová toxicita	3166	Sialurie, francouzský typ	85191	Singletonova-Mertenova dysplázie
43116	Serotoninový syndrom	98920	SIANRF	85191	Singletonův-Mertenův syndrom
43116	Serotoninový toxidrom	→33364	SIBIDS syndrom	95854	Sinistrokardie
		611	sIBM	1260	Sino-aurikulární blok
424073	Serózní cystadenokarcinom pankreatu	838	SICRET syndrom	431344	Sinus urachu
		168593	SIDDT	890	Sinusoidální obstrukční syndrom
206470	Serózní nebo mucinózní cystadenom v dětství	54028	Sideropenická dysfagie	158014	Sinusová histiocytóza s masivní lymfadenopatií
168829	Serózní papilární karcinom peritonea	3167	Sieglerův-Brewerův-Careyho syndrom	247698	Sippleův syndrom
35686	Serpiginózní choroiditida			3169	Sirenomelie
75508	Servellův-Martorellův syndrom	87503	Siemensova palmoplantární transgredientní keratóza	2882	Sitosterolemie
199343	SeSAME syndrom	87503	Siemensova transgredientní palmoplantární keratoderma	157769	Situs ambiguous
1807	Setleisův syndrom	→244	Siewertův syndrom	157769	Situs ambiguous
280620	Severomořská progresivní myoklonická epilepsie	369861	SIFD syndrom	101063	Situs inversus
1947	Severská epilepsie	71276	Silent sinus syndrom	101063	Situs viscerum inversus totalis
363489	Sex cord stromální nádory varlat	3168	Sillencův syndrom		
3162	Sézaryho lymfom	100998	Silverův syndrom	844	Síňová tachyarytmie s krátkým PR intervalem
3162	Sézaryho syndrom	813	Silverův-Rusellův nanismus	816	Sjogrenův-Larssonův syndrom
306553	Sferulocytóza	813	Silverův-Russellův syndrom	800	SJS
373	SGBS	231144	Silverův-Russellův syndrom způsobený 11p15 mikroduplikací	800	SJS1
373	SGBS1			3206	SJS2
79022	SGBS2	397590	Silverův-Russellův syndrom způsobený bodovými mutacemi	95455	SJS-TEN
457083	SGF			2839	Skapuloliakální dysostóza
2063	SGFLD syndrom	231137	Silverův-Russellův syndrom způsobený dup(7)(p11.2p13)	431255	Skapuloperoneální neuronopatie
2462	SGS			431255	Skapuloperoneální spinální svalová atrofie
798	SGS				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
935	Skeletální dysplázie končetin s těžkou kombinovanou imunodeficiencí	83419	SMA-III	2126	Solitární fibrózní tumor
		83420	SMA-IV	83468	Solitární kostní cysta
935	Skeletální dysplázie s krátkými končetinami a SCID	363447	SMALED	69745	Solitární m. Darier
		209341	SMALED1	79455	Solitární mastocytom
1426	Skeletální dysplázie, Greenbergové typ	363454	SMALED2	100035	Solitární nekrotický nádor jater
		98920	SMARD1	86855	Solitární plazmocytom
352763	Skleredém	404521	SMARD2	2612	Solomonův syndrom
75840	Skleroatonická svalová dystrofie	481	SMAX1-vázaná spinobulbární svalová atrofie	97283	Somatostatinom
384	Skleroatrofický syndrom			2564	Sommerové-Hinesové syndrom
167635	Skleromyxedém	1145	SMAX2	1529	Sommerové-Young-Weeové-Fryeův syndrom
90400	Skleromyxedém bez monoklonální gamapatie	1145	SMAX2-vázaná spinální svalová atrofie	1064	Sommerův-Rathbunův-Battlesův syndrom
3152	Sklerosteóza	139557	SMAX3-vázaná distální spinální svalová atrofie	1355	Sonodův syndrom
63999	Sklerotizující mediastinitida	98959	SMCD	391677	SOPH syndrom
238593	Sklerotizující mezenteritis	85167	SMD-CRD	59181	Sorsbyho dystrofie fundu
384	Sklerotylóza	33069	SMEI	1471	Sorsbyho syndrom
100001	Sklerozující perineuriom	178355	Smithova-McCortova dysplázie	821	Sotosův syndrom
457252	Skvamocelulární karcinom orální části jazyka	93974	Smithův-Finemanův-Myersův syndrom	420179	Sotosův syndrom 2
398058	Skvamocelulární karcinom penisu	818	Smithův-Lemliův-Opitzův syndrom	352403	SPARCA
99645	Skrvnitá diafyzární dysplázie	819	Smithův-Magenisův syndrom	352403	SPARCA1
83314	Skrvnitý tyfus	90036	Smišená AIHA	279882	Spasmus nutans
99990	Skrvnitý tyfus	458792	Smišená cystická lymfatická malformace	313772	Spastická ataxie a neuropatie s časným nástupem
83315	Skrvnivka krysí	91138	Smišená kryoglobulinémie	1182	Spastická ataxie s vrozenou miózou
238459	SLC35A1-CDG	93554	Smišená kryoglobulinemie, typ II	99015	Spastická chůze, typ 2
356961	SLC35A2-CDG	93555	Smišená kryoglobulinemie, typ III	210141	Spastická kvadruplegická mozková obrna
370943	SLC35A3-CDG	213610	Smišená müllerianská rakovina těla děložního	99015	Spastická paraparéza, typ 2
99843	SLC35C1-CDG	1879	Smišená sklerozující kostní dystrofie	100998	Spastická paraplegie a amyotrofie rukou a nohou
3144	SLC35D1-CDG	324364	Smišená sklerozující kostní dystrofie s extraskelálními manifestacemi	139480	Spastická paraplegie způsobená mutacemi NTE genu
93552	SLE, nástup v dětském věku	809	Smišené nemoci pojivové tkáně	139480	Spastická paraplegie způsobená mutací neuropatii cílené esterázou
300869	Slezinný difuzní B-buněčný lymfom z červené dřene	458792	Smišený cystický lymfangiom	431329	Spastická paraplegie způsobená parciálním deficitem TFG
46486	Slizniční pemfigoid	180234	Smišený germinální nádor	99015	Spastická paraplegie, typ 2
88633	SLK	251656	Smišený oligoastrocytom	99013	Spastická paraplegie, typ 7
818	SLOS	2286	SMMCI	3385	Spavá nemoc
458758	Složený hemangioendoteliom	3198	SMS	251282	SPAX1
3156	SLSN	86854	SMZL	314603	SPAX3
97230	Sluneční kopřivka	48377	Sneddonova-Wilkinsonova nemoc	254343	SPAX4
584	Slyova choroba	820	Sneddonův syndrom	313772	SPAX5
70	SMA	130	Snová choroba	158	SPCD
83330	SMA1	3063	Snyderův-Robinsonův syndrom	295195	SPD1
83418	SMA2	3262	Snygnathia s mnohočetnými anomáliemi	295197	SPD2
83419	SMA3	67039	SOD	295199	SPD3
83420	SMA4	3157	SOD	295197	SPD, Debeerův typ
83330	SMA typ I	99903	Sodoku	295199	SPD, Malikův typ
83418	SMA typ II	314394	SOFT syndrom	295195	SPD, Vordingborgův typ
83419	SMA typ III	2234	Sohvalův-Sofferův syndrom	101039	Specificky ženská epilepsie s mentální retardací
83420	SMA typ IV	137608	SOLAMEN syndrom		
83330	SMA-I	424065	Solidní pseudopapilární karcinom pankreatu		
83418	SMA-II				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
101039	Specificky ženská familiární epilepsie a mentální retardace	139480	SPG39	254881	Spinocerebelární ataxie s epilepsií
1915	Spektrum fetálních alkoholových poruch	320355	SPG41	1186	Spinocerebelární ataxie s nástupem v dětském věku
		171863	SPG42	453521	Spinocerebelární ataxie, autosomálně recesivní, typ 17
1834	Spektrum mezodermální axiální dysplázie	320370	SPG43		
		320401	SPG44	94124	Spinocerebelární ataxie, typ 1 s axonální neuropatií
3157	Spektrum septo-optické dysplázie	320396	SPG45		
1915	Spektrum vrozených alkoholových poruch	320391	SPG46	98757	Spinocerebelární ataxie, typ 3
		306511	SPG48	276238	Spinocerebelární ataxie, typ 3, Josephův typ
436252	Spektrum zahrnující kombinovanou imunodeficienci a enteropatii	320385	SPG49		
		319199	SPG53	98765	Spinocerebelární ataxie, typ 4
371428	Spektrum zahrnující multicentrickou osteolýzu, nodulózu a artropatii	320380	SPG54	98766	Spinocerebelární ataxie, typ 5
		320375	SPG55	98758	Spinocerebelární ataxie, typ 6
→2909	Spellacyové-Gibbové-Wattsův syndrom	320411	SPG56	94147	Spinocerebelární ataxie, typ 7
1855	SPENCD	431329	SPG57	98760	Spinocerebelární ataxie, typ 8
→1855	SPENCDI	397946	SPG58	98761	Spinocerebelární ataxie, typ 10
2816	SPERM	401795	SPG59	98767	Spinocerebelární ataxie, typ 11
99865	Spermatocytický seminom	401800	SPG60	98762	Spinocerebelární ataxie, typ 12
306617	SPG1	401780	SPG61	98768	Spinocerebelární ataxie, typ 13
99015	SPG2	401785	SPG62	98763	Spinocerebelární ataxie, typ 14
100985	SPG4	401805	SPG63	98769	Spinocerebelární ataxie, typ 15/16
100986	SPG5A	401810	SPG64	→98769	Spinocerebelární ataxie, typ 16
100988	SPG6	320396	SPG65	98759	Spinocerebelární ataxie, typ 17
99013	SPG7	401815	SPG66	98771	Spinocerebelární ataxie, typ 18
100989	SPG8	401820	SPG67	98772	Spinocerebelární ataxie, typ 19/22
100990	SPG9	401825	SPG68	101110	Spinocerebelární ataxie, typ 20
100991	SPG10	401830	SPG69	98773	Spinocerebelární ataxie, typ 21
2822	SPG11	401835	SPG70	→98772	Spinocerebelární ataxie, typ 22
100993	SPG12	401840	SPG71	101108	Spinocerebelární ataxie, typ 23
100994	SPG13	401849	SPG72	101111	Spinocerebelární ataxie, typ 25
100995	SPG14	444099	SPG73	101112	Spinocerebelární ataxie, typ 26
100996	SPG15	459056	SPG75	98764	Spinocerebelární ataxie, typ 27
100997	SPG16	79264	Spielmeyerova-Vogtova nemoc	101109	Spinocerebelární ataxie, typ 28
100998	SPG17	268369	Spina bifida aperta	208513	Spinocerebelární ataxie, typ 29
209951	SPG18	53721	Spinální arteriovenózní metamerický syndrom	211017	Spinocerebelární ataxie, typ 30
100999	SPG19	1217	Spinální atrofie, oftalmoplegie a pyramidální syndrom	217012	Spinocerebelární ataxie, typ 31
101000	SPG20	70	Spinální svalová atrofie	276183	Spinocerebelární ataxie, typ 32
101001	SPG21	404521	Spinální svalová atrofie s respirační tísní, typ 2	1955	Spinocerebelární ataxie, typ 34
101003	SPG23			276193	Spinocerebelární ataxie, typ 35
101004	SPG24	1145	Spinální svalová atrofie s artrogrypózou	276198	Spinocerebelární ataxie, typ 36
101005	SPG25	2590	Spinální svalová atrofie s progresivní myoklonickou epilepsií	363710	Spinocerebelární ataxie, typ 37
101006	SPG26			423296	Spinocerebelární ataxie, typ 38
101007	SPG27	98920	Spinální svalová atrofie s respirační tísní, typ 1	423275	Spinocerebelární ataxie, typ 40
101008	SPG28			458798	Spinocerebelární ataxie, typ 41
101009	SPG29	83420	Spinální svalová atrofie, adultní forma	458803	Spinocerebelární ataxie, typ 42
101010	SPG30			276241	Spinocerebelární ataxie, typ Thomas
101011	SPG31	1955	Spinocerebelární ataxie a erytrokeratodermie	99903	Spirilární horečka z kryšho kousnutí
171622	SPG32			757	Spitzerův-Weinsteinův syndrom
171607	SPG34	363710	Spinocerebelární ataxie s alterovanými vertikálními pohyby očí	86854	Splenický lymfom z marginální zóny
171629	SPG35			64753	Spinocerebelární ataxie s axonální neuropatií, typ 2
320365	SPG36	64753	Spinocerebelární ataxie s axonální neuropatií, typ 2		
171612	SPG37				
171617	SPG38				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3329	Split hand/foot malformace s deficitem dlouhých kostí	93360	Spondyloepimetafyzární dysplazie se zvýšenou volností kloubů, leptodaktylní typ	93315	Spondylometafyzární dysplazie, Sutcliffeův typ
3329	Split-hand/foot malformace asociovaná s aplazií dlouhých kostí	93359	Spondyloepimetafyzární dysplazie se zvýšenou volností kloubů, typ 1	168555	Spondylometafyzární dysplazie, typ A4
320406	SPOAN	93360	Spondyloepimetafyzární dysplazie se zvýšenou volností kloubů, typ 2	93315	Spondylometafyzární dysplazie, typ s okrajovými fragmenty metafyzárních zlomenin
295012	Spojená ruka	93347	Spondyloepimetafyzární dysplazie, anauxetický typ	1855	Spondylometafyzeální dysplázie s enchondromatózními změnami
2287	Spojené řezáky dolní čelisti	168448	Spondyloepimetafyzární dysplazie, Bieganskiho typ	141	Spongiformní leukodystrofie
1478	Spojení mezi oušky síní	168454	Spondyloepimetafyzární dysplazie, Genevieveho typ	54260	Spongiformní kardiomyopatie
3384	Společný aorto-pulmonální kmen	93347	Spondyloepimetafyzární dysplazie, Mengerův typ	141	Spongiozní degenerace mozku
1329	Společný atriioventrikulární kanál	93282	Spondyloepimetafyzární dysplazie, pakistánský typ	443180	Spontánní intrakraniální hypotenze
3384	Společný tepenný kmen	93352	Spondyloepimetafyzární dysplazie, Shohatův typ	29822	Spontánní periodická hypotermie
93357	SPONASTRIME dysplazie	93356	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ 2	443180	Spontánní únik mozkomíšního moku
93283	Spondeloepifyzární dysplazie, typ Kimberley	171866	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ agrekan	247234	Sporadická ataxie neznámého původu s nástupem v dospělosti
1190	Spondylo-humero-femorální dysplázie	370019	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ Czarny-Ratajczak	204	Sporadická CJD
228387	Spondylo-megaepifyzární-metafyzární dysplazie	99642	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ Handigodu	204	Sporadická Creutzfeldtova-Jakobova nemoc
85194	Spondylo-okulární syndrom	93351	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ Irapa	357034	Sporadická forma retinoblastomu
1855	Spondyloenchondrodysplázie	370015	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ Isidor	306776	Sporadická hyperekplexie
→1855	Spondyloenchondrodysplazie s dysregulací imunity	156728	Spondyloepimetafyzární dysplázie, typ matrilin-3	225147	Sporadická IBSN
1855	Spondyloenchondromatóza	93356	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ Missouri	84271	Sporadická idiopatická nefróza
93284	Spondyloepifyzární dysplasia, pozdní typ	93282	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ PAPSS2	225147	Sporadická infantilní bilaterální nekróza striata
163665	Spondyloepifyzární dysplázie s pozdním nástupem, Kohnův typ	93357	Spondyloepimetafyzární dysplazie, typ Sponastrime	225147	Sporadická infantilní striatonigrální degenerace
263463	Spondyloepifyzární dysplazie s vrozenou dislokací kloubů, typ CHST3	93346	Spondyloepimetafyzární vrozená dysplazie, Strudwickův typ	225147	Sporadická infantilní striatonigrální nekróza
→93284	Spondyloepifyzární dysplázie, Byersův typ	3275	Spondylokarpotarzální synostóza	611	Sporadická myozitida s inkluzními tělísky
163654	Spondyloepifyzární dysplázie, Cantuův typ	→1855	Spondylometafyzární dysplazie s kombinovanou imunodeficiencí	227510	Sporadická olivopontocerebelární atrofie, typ 1
163668	Spondyloepifyzární dysplázie, MacDermotové typ	93316	Spondylometafyzární dysplazie s těžkým genu valgum	227510	Sporadická OPCA, typ 1
263482	Spondyloepifyzární dysplazie, Maroteauxův typ	93316	Spondylometafyzární dysplazie, alžírský typ	443057	Sporadická porphyria cutanea tarda
163649	Spondyloepifyzární dysplázie, Nishimurův typ	168544	Spondylometafyzární dysplazie, Goldenův typ	276624	Sporadický feochromocytom
→263463	Spondyloepifyzární dysplazie, ománský typ	93314	Spondylometafyzární dysplazie, Kozlowskeho typ	276621	Sporadický feochromocytom/sekretující paragangliom
163662	Spondyloepifyzární dysplázie, Reardonův typ	93316	Spondylometafyzární dysplazie, Schmidtův typ	93222	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s difúzní mesangiální proliferací
459051	Spondyloepifyzární dysplázie, typ Stanescuových	93317	Spondylometafyzární dysplazie, Sedaghatianův typ	93220	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s difúzní sklerózou mesangia
93360	Spondyloepimetafyzární dysplazie s mnohočetnými dislokacemi			93218	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s fokální segmentální glomerulosklerózou
93360	Spondyloepimetafyzární dysplazie s mnohočetnými dislokacemi, Hallův typ			93218	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s fokální segmentální hyalinózou
93359	Spondyloepimetafyzární dysplazie se zvýšenou volností kloubů			97555	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s kolabující glomerulopatií
93360	Spondyloepimetafyzární dysplazie se zvýšenou volností kloubů, Hallův typ				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
93221	Sporadický idiopatický nefrotický syndrom rezistentní na steroidy s minimálními změnami	240071	Steeleho-Richardsonova-Olszewského nemoc	66529	Stresová kardiomyopatie
		565	Steely hair syndrom	90041	Stresová polycytémie
84271	Sporadický idiopatický steroid-rezistentní nefrotický syndrom	438117	Steelův syndrom	50942	Striatární palmoplantární keratoderma
		273	Steinertova myotonická dystrofie	137599	Stromální keratitida
276627	Sporadický sekretující paragangliom	273	Steinertova nemoc	213711	Stromální sarkom těla děložního
826	Sporotrichóza	3186	Steinfeldův syndrom	76	Strongyloidiáza
3181	Sprengelova deformita	99117	Stenóza koronárního sinu	100984	Strümpellova choroba
234	Sprinzův-Nelsonův syndrom	99087	Stenóza nebo atrofie koronárního ostia	370921	STT3A-CDG
3198	SPS			370924	STT3B-CDG
1509	SPS	99084	Stenóza větve plicnice	3205	Sturgeova-Weberova-Krabbeova angiomatóza
431255	SPSMA	141074	Stenóza/atrézie zevního zvukovodu		
86884	SPTCL	210115	Sterilní multifokální osteomyelitida s periostitidou a pustulózou	3205	Sturgeův-Weberův syndrom
51083	SQTS			3205	Sturgeův-Weberův-Dimitriho syndrom
324737	SRD5A3-CDG	3194	Sternův-Lubinského-Durrieův syndrom	3205	Sturgeův-Weberův-Krabbeův syndrom
99069	Srdce se společnou komorou a jedinou AV chlopní	36426	Stevensův-Johnsonův syndrom	3206	Stüveové-Wiedemannova dysplázie
95443	Srdce ve střední čáře	828	Sticklerův syndrom	3206	Stüveové-Wiedemannův syndrom
180118	Srdcovitá děloha	166100	Sticklerův syndrom, forma bez postižení zraku	3206	Stüveové-Wiedemannův/Schwartzův-Jampelův syndrom, typ 2
180118	Srdcovitá děloha				
1686	Srdeční divertikl	90653	Sticklerův syndrom, typ 1	834	Střádání volné sialové kyseliny
875	Srdeční nádor u dětí	90654	Sticklerův syndrom, typ 2		
83601	SREAT	166100	Sticklerův syndrom, typ 3	98907	Střádavé onemocnění neutrálních lipidů s ichtyózou
232	Srpkovitá anemie	3198	Stiff person syndrom a jeho varianty	98908	Střádavé onemocnění neutrálních lipidů s myopatií bez ichtyózy
280569	Srpkovitá glomerulonefritida	2833	Stiff skin syndrom	171208	Střední anorektální malformace
232	Srpkovitá nemoc	233	Stillingův-Turkův-Duanův syndrom	263335	Středně diferencovaný neuroendokrinní karcinom thymu
330001	SSA	85414	Stillova choroba	86797	Středně pokročilý lichen myxedematosus
2806	SSPE	829	Stillova nemoc s nástupem v dospělém věku	169805	Středně těžká hemofilie A
50944	SSPS			169796	Středně těžká hemofilie B
370927	SSR4-CDG	3199	Stimmlerův syndrom	268162	Středně těžká leucinóza
2323	SSS	425120	STING-asociovaná vaskulopatie s nástupem v dětství	268162	Středně těžká MSUD
36236	SSSS	90653	STL1	178145	Středně těžká multi-mini core nemoc s postižením rukou
36238	Stafylokoková nekrotizující pneumonie	90654	STL2	171433	Středně těžká nemalinová myopatie
36235	Stafylokoková spála	2972	Stoelingův-de Koomenův-Davisův syndrom	268162	Středně těžká nemoc javorového sirupu
36236	Stafylokokový syndrom opažené kůže	3200	Stollův-Alembikův-Finckův syndrom	90056	Středně těžké a těžké traumatické poranění mozku
99919	Stafylokokový syndrom toxického šoku	3074	Stollův-Géraudelův-Chauvinův syndrom	268162	Středně těžký deficit BCKD
99919	Stafylokokový TSS	3201	Stollův-Kienyův-Dottové syndrom	268162	Středně těžký deficit dehydrogenázy větvených 2-ketokyselin
2454	Stalkerův-Chitayatův syndrom	2878	Stollův-Lévyho-Francfortův syndrom	169796	Středně těžký deficit faktoru IX
1798	Stanescuova osteoskleróza	168577	Stomatín-deficientní kryohydrocytóza	169805	Středně těžký deficit faktoru VIII
3235	Stapedo-vestibulární ankylóza	98868	Stomatocytická eliptocytóza	99989	Středně závažná forma syndromu zahrnujícího opožděný vývoj, epilepsii a novorozenecký diabetes
140952	STAR syndrom	3204	Stormorkenův-Sjaastadův-Langsletův syndrom	83418	Středně závažná spinální svalová atrofie
827	Stargardt 1				
827	Stargardtova nemoc	1277	Strattonův-Garciaův-Youngův syndrom	99989	Středně závažný DEND syndrom
85146	Starkův-Kaaserův syndrom				
391311	STAT1 deficit	2863	Strattonův-Parkerův syndrom	231214	Středomořská anemie
438159	STAT3-vázané autoimunitní multisystémové onemocnění s časným nástupem	295000	Streeterova dysplazie		
		99905	Streptobacilární horečka z krysího kousnutí		
329284	Statická encefalopatie v dětství s neurodegenerací v dospělosti	99918	Streptokokový syndrom toxického šoku		
275517	Stav deficitu kaspázy 8	99918	Streptokokový TSS		
841	Steatocystoma multiplex	90041	Stresová erytrocytóza		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→2882	Středomořská makrotrombocytopenie	86884	Subkutánní panikulitický T-buněčný lymfom	457246	Světlobuněčný sarkom ledviny
100025	Středomořský lymfom	86884	Subkutánní T-buněčný lymfom podobný panikulitidě	97338	Světlobuněčný sarkom šlach a aponeuróz
1201	Střevní atřezie, typ IIIb			3243	Sweetův syndrom
178481	Střevní botulismus	155878	Submukózní rozštěp patra	247165	Swiftova nemoc
178481	Střevní botulismus způsobený toxinem	3190	Subpulmonální stenóza	247165	Swiftova-Feerova nemoc
		1606	Subtelomerická 1p36 delece	3205	SWS
92050	Střevní epitelální dysplazie	96168	Subtelometická delece 13q34	242	Swyerův syndrom
178481	Střevní kolonizující botulismus	254395	Subtropický lichen planus	90038	Sxt-HUS
3452	Střevní lipodystrofie	702	Sudanofilní leukodystrodie, Pelizaeusův-Merzbacherův typ	306731	Sydenhamova chorea
3452	Střevní lipofagická granulomatóza			251019	Sydróm mikrodelece 2q32q33
314376	Střevní obstrukce u novorozence způsobená deficitem guanylátcyklázy 2C	83452	Sudeckův syndrom	2273	Sydróm zahrnující folikulární ichtyózu, plešatost a fotofobii
		2752	Sugarmanův syndrom		
		3412	Sujanskeho-Leonardův syndrom		
178481	Střevní toxemický botulismus	→2609	Sukcinátová acidurie	252206	Sydróm zahrnující melanom a nádor nervového systému
166277	Suarezův-Sticklerův syndrom	99731	Sulfocysteinurie	1570	Symbrachydaktylie rukou a nohou
79093	Subakutní angiohypertrofická myelomalacie	65682	Summerskillův-Walsheho-Tygstrupův syndrom	60015	Symetrická foramina parietalia
79093	Subakutní ascendentní nekrotizující myelitida	3210	Summittův syndrom	1314	Symetrické kalcifikace v oblasti thalamu
		57145	SUNCT syndrom		
2806	Subakutní encefalitida s inkluzními tělísky	130	SUNDS	3246	Symfalangismus s mnohočetnými anomáliemi ruky a nohy
163525	Subakutní kožní lupus erythematoses	3222	Superaktivita fosforibosylpyrofosfátsyntetázy	3250	Symfalangismus, Cushingův typ
98824	Subakutní myeloidní leukémie	3222	Superaktivita PRPP syntetázy	79098	Sympatická oftalmie
79093	Subakutní nekrotizující myelitida	455	Superficiální epidermolytická ichtyóza	79098	Sympatická uveitida
77261	Subakutní neuronopatická forma Gaucherovy choroby	79490	Superficiální lymfangiom	276630	Symptomatická forma Coffinova-Lowryho syndromu u žen přenašeček
		79490	Superficiální lymfatická malformace		
2806	Subakutní sklerotizující leukoencefalitida	247245	Superficiální sideróza	206546	Symptomatická forma Ducheny a Beckerovy svalové dystrofie u žen přenašeček
2806	Subakutní sklerózující panencefalitida	1461	Superoinferiorní poloha komor	449291	Symptomatická forma fragilního X u žen přenašeček
356	Subakutní spongiformní encefalopatie, Gerstmannův-Strausslerův typ	3192	Supravalvulární pulmonální stenóza	177926	Symptomatická forma hemofilie A u žen přenašeček
		3193	Supravalvulární stenóza aorty		
206594	Subakutní zánětlivá demyelinizační polyneuropatie	75374	Suprese prodloužené elektroretinální odpovědi	177929	Symptomatická forma hemofilie B u žen přenašeček
		764	Supurativní myozitida		
206594	Subakutní zánětlivá demyelinizační polyradikuloneuropatie	391351	SURF1-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	98915	Synaptické vrozené myastenické syndromy
99113	Subaortální průběh vena brachiocefalica	391351	SURF1-vázaná CMT4	93404	Syndaktylie 4. a 5. prstu ruky
99113	Subaortální průběh vena innominata	391351	SURF1-vázaná těžká demyelinizační Charcotova-Marieova-Toothova nemoc	295193	Syndaktylie typ 1, Castillův typ
101030	Subependymální nodulární heterotopie			295189	Syndaktylie typ 1, Leukenův typ
251618	Subependymální velkobuněčný astrocytom	838	Susacův syndrom	295191	Syndaktylie typ 1, Montaguův typ
		98985	Suturální katarakta s časným nástupem	295187	Syndaktylie typ 1, Weidenreichův typ
251639	Subependymom	424261	Svalová dystrofie s progresivní slabostí, distálními kontrakturami a rigidní páteří	295193	Syndaktylie typ 1d
98957	Subepitelální amyloidóza rohovky			2498	Syndaktylie typu 8
98959	Subepitelová mucinózní dystrofie rohovky	199340	Svalová dystrofie, Selcenové typ	3253	Syndaktylie, ektodermální dysplázie a rozštěp patra/rtu
48377	Subkorneální pustulární dermatitida	171445	Svalová filaminopatie	357332	Syndaktylie, kamptodaktylie a klinodaktylie pátých prstů ruky a bifidní palce
48377	Subkorneální pustulární dermatóza	3193	SVAS	93402	Syndaktylie, typ 1
99796	Subkortikální laminární heterotopie	86813	Sveinssonova chorioretinální atrofie	295187	Syndaktylie, typ 1a
313808	Subkortikální Neumannova glióza	35737	Svlačkový syndrom	295189	Syndaktylie, typ 1b
101029	Subkortikální nodulární heterotopie	398971	Světlobuněčný adenokarcinom ovaria	295191	Syndaktylie, typ 1c
99796	Subkortikální pruhovitá heterotopie	319276	Světlobuněčný karcinom ledviny	93403	Syndaktylie, typ 2
		404511	Světlobuněčný renální karcinom	93404	Syndaktylie, typ 3

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
93405	Syndaktylie, typ 4	2776	Syndrom autozomálně recesivní distální osteolýzy	574	Syndrom delece 21q
93406	Syndaktylie, typ 5			352470	Syndrom delece mitochondriální DNA s pletencovou slabostí
295012	Syndaktylie, typ 6	1234	Syndrom autozomálně recesivního popliteálního pterygia	352470	Syndrom delece mitochondriální DNA s progresivní myopatií
3258	Syndaktylie, typ 7			352470	Syndrom delece mtDNA s pletencovou slabostí
157801	Syndaktylie, typ 9	404560	Syndrom B-K pigmentové skvrny	352470	Syndrom delece mtDNA s pletencovou slabostí
157801	Syndaktylie, typ Malikův-Percinové	93395	Syndrom Ballardových		
295012	Syndaktylie, typ mitten	634	Syndrom bambusových vlasů	352470	Syndrom delece mtDNA s pletencovou slabostí
→1159	Syndesmodysplastické trpaslictví	64755	Syndrom Beckerova névu		
261222	Syndrom distální mikrodelece 16p11.2	285	Syndrom benigní kloubní hypermobility	352470	Syndrom delece mtDNA s progresivní myopatií
1621	Syndrom 3q13 mikrodelece			369942	Syndrom delece sousedního genu podobný jako Zellwegerův syndrom
280	Syndrom 4p-	244283	Syndrom bilaterální atrezie s malformací sleziny	1933	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s methylmalonovou acidurií
96147	Syndrom 9q subtelomerní delecce				
1713	Syndrom 17p11.2 mikroduplikace	2728	Syndrom blefarofimózy, Ohdoův typ	369897	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s variabilními kraniofaciálními anomáliemi
574	Syndrom 21q-	37202	Syndrom bolesti močového měchýře		
8	Syndrom 47,XXY	37202	Syndrom bolestivého měchýře	369897	Syndrom deplece mitochondriální DNA, encefalomyopatická forma s variabilními kraniofaciálními anomáliemi
10	Syndrom 48,XXYY	324636	Syndrom bolestivých pohmožděnin		
920	Syndrom ablepharon-makrostomie	199	Syndrom Brachmannův-de Langeové	363534	Syndrom deplece mitochondriální DNA, hepatocerebrorenální forma
99889	Syndrom adrenokortikotropní hormonální sekrece	50815	Syndrom branchiogenitní hluchoty		
965	Syndrom akromegaloidně vyhlížejícího obličeje	130	Syndrom bratří Brugadů	254875	Syndrom deplece mitochondriální DNA, myopatická forma
		130	Syndrom Brugadových		
397596	Syndrom aktivované PI3K-delta	1456	Syndrom břišní aorty	255235	Syndrom deplece mtDNA, encefalomyopatická forma s renální tubulopatií
158061	Syndrom aktivovaných makrofágů	1308	Syndrom C trigonocefalie		
217563	Syndrom akutní dechové tísně novorozenců způsobený deficitem SP-B	1532	Syndrom cerebelotrigeminální-dermální dysplázie	369897	Syndrom deplece mtDNA, encefalomyopatická forma s variabilními kraniofaciálními anomáliemi
		56425	Syndrom chladových aglutininů		
217563	Syndrom akutní dechové tísně novorozenců způsobený deficitem surfaktantového proteinu B	757	Syndrom chloridového shuntu	363534	Syndrom deplece mtDNA, hepatocerebrorenální forma
		2220	Syndrom chlupatých předloktí		
70578	Syndrom akutní respirační tísně u dospělých	181	Syndrom Christův-Siemensův-Tourainův	254875	Syndrom deplece mtDNA, myopatická forma
1908	Syndrom aminopteriové embryopatie	435988	Syndrom chronické atriální a intestinální dysrytmie		
		217566	Syndrom chronické dechové tísně s deficitem metabolismu surfaktantu		
295000	Syndrom amniálních pruhů	2566	Syndrom chronické EBV infekce	1885	Syndrom dislokace čočky
1104	Syndrom anoftalmie-plus	1451	Syndrom CINCA	254351	Syndrom distální mikrodelece 7q11.23
90390	Syndrom anonychie s onychodystrofií	178338	Syndrom citlivosti vůči UV záření		
2987	Syndrom antekubitálních pterygií	67047	Syndrom Costeffovy atrofie optiku	261257	Syndrom distální mikrodelece 17p13.3
		281	Syndrom cri du chat	261330	Syndrom distální mikrodelece 22q11.2
60030	Syndrom aortálního aneurysmatu způsobeného anomáliemi receptorů pro TGF-beta	1598	Syndrom De Grouchyho		
99079	Syndrom aortálního oblouku	70587	Syndrom dechové tísně novorozence	261337	Syndrom distální mikroduplikace 22q11.2
280763	Syndrom AP4 deficitu	70587	Syndrom dechové tísně u dítěte		
3342	Syndrom arteriální tortuozity	2970	Syndrom deficitu břišních svalů	2505	Syndrom dítěte podobného pneumaticke Michelin
54251	Syndrom aseptického abscesu	212	Syndrom deficitu cystathionin gamma-lyázy		
54251	Syndrom aseptického abscesu senzitivního na kortikosteroidy	71277	Syndrom deficitu Glut-1	37553	Syndrom dlouhého QT 7
70588	Syndrom aspirace mekonia	300536	Syndrom deficitu karbohydrátového glykoproteinu, typ I	768	Syndrom dlouhého QT intervalu
1183	Syndrom ataxo-opso-myoklonus	275517	Syndrom deficitu kaspázy 8	65283	Syndrom dlouhého QT intervalu, typ 8
99750	Syndrom atypické progresivní supranukleární obrny	71275	Syndrom deficitu Rh antigenů	217390	Syndrom DOCK8 imunodeficience
324636	Syndrom autoerytrocytární senzitivizace	420402	Syndrom dehiscence semicirkulárního kanálku	276435	Syndrom dolního motoneuronu s nástupem v pozdní dospělosti
		171829	Syndrom delece 6q16		
67047	Syndrom autosomálně recesivní atrofie optiku plus	251066	Syndrom delece 8p11.2	33069	Syndrom Dravetové
		1596	Syndrom delece 15q26	251076	Syndrom duplikace 8p23.1

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
261483	Syndrom duplikace Xq27.3q28	231249	Syndrom hemoglobinu E s beta-talasémií	3027	Syndrom kaudální regrese
869	Syndrom dvojitého A			3027	Syndrom kaudální regrese
1456	Syndrom dysplázie střední aorty	183678	Syndrom Heřmanského-Pudlákova, typ 2	96147	Syndrom Kleefstrové způsobený 9q subtelomerickou delecí
188	Syndrom děravých kapilár			96147	Syndrom Kleefstrové způsobený del(9)(q34)
→1071	Syndrom ektodermální dysplazie, Rappův-Hodgkinův typ	3214	Syndrom hluchoslepoty s hypopigmentací, jemenský typ	96147	Syndrom Kleefstrové způsobený mikrodelecí 9q34
983	Syndrom embryonální testikulární regrese	168796	Syndrom Holtové-Oramův	96147	Syndrom Kleefstrové způsobený mikrodelecí 9q34
		97330	Syndrom horní hrudní apertury		
199332	Syndrom endokrino-cerebro-osteodysplázie	100073	Syndrom horní hrudní apertury	96147	Syndrom Kleefstrové způsobený monozomií 9q34
		93476	Syndrom Hurlerové-Scheieův		
35125	Syndrom epidermálních hamartomů	343	Syndrom hyperimmunoglobulinemie D	300564	Syndrom kombinované pulmonární fibrózy a emfyzému
35125	Syndrom epidermálních névů	101088	Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM	99429	Syndrom kompletní necitlivosti na androgeny
306661	Syndrom familiární hyperfosfatemické tumorové kalcinózy/hyperfosfatemické hyperostózy	101089	Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 2	99429	Syndrom kompletní rezistence na androgeny
		101090	Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 3	99068	Syndrom kompletního AV kanálu s Fallotovou tetralogií
2295	Syndrom familiární nestability kloubů			99067	Syndrom kompletního AV kanálu s hypoplázií komory
280403	Syndrom familiární omfalokély s faciální dysmorfii	101091	Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 4	99066	Syndrom kompletního AV kanálu s obstrukcí levého srdce
2300	Syndrom familiární stěvní polyatrémie	101092	Syndrom hyperimmunoglobulinemie IgM, typ 5	293208	Syndrom komprese celiakální arterie
404560	Syndrom familiárního melanomu	188	Syndrom hyperpermeability kapilár	293208	Syndrom komprese truncus coeliacus
404560	Syndrom familiárního melanomu (s dysplastickými névy či bez nich)	185	Syndrom hypogenetické plíce	567	Syndrom konotrunkální anomálie obličeje
404560	Syndrom FAMM-PC	175	Syndrom hypoplastických chrupavek a vlasů	252202	Syndrom konstitučního deficitu mismatch repair mechanismů
		2248	Syndrom hypoplazie levého srdce	300284	Syndrom kostní fragilita, kontraktury, arteriální ruptura a hluchota
363424	Syndrom fatální mnohočetné mitochondriální dysfunkce, typ 3	443101	Syndrom hypotalamicke adipsické hypernatrémie	281	Syndrom kočičího křiku
401869	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 1	88621	Syndrom ichtyózy a předčasného narození (prematurity)	195	Syndrom kočičího oka
401874	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 2	209956	Syndrom idiopatické uveální efuze	844	Syndrom krátkého PQ
457406	Syndrom fatálních mnohočetných mitochondriálních dysfunkcí, typ 4	329235	Syndrom IGSF1 deficitu	91481	Syndrom kruhového dermoidu
2019	Syndrom femur-fibula-ulna	1229	Syndrom imitující vrozenou infekci	2052	Syndrom kryptoftalmu se syndaktylií
97360	Syndrom fetální tváře	1313	Syndrom infantilní choroidocerebrální calcifikace	306674	Syndrom Kufor-Rakeb
439897	Syndrom fetálně letální cerebrorenogenitourinární ageneze/hyoplázie	79076	Syndrom infantilní juvenilní polypózy	90354	Syndrom křehkých rohovek
		96092	Syndrom invertované duplikace/delece 8p	→33364	Syndrom křehkých vlasů, sabinaský typ
95431	Syndrom feto-fetální transfuze	2298	Syndrom inzulinové rezistence typ B	2407	Syndrom laryngeální a okulární granulační tkáně u dětí z Indického subkontinentu
2044	Syndrom Floating Harbor	2297	Syndrom inzulinové rezistence, typ A	2789	Syndrom laterální meningokély
3439	Syndrom fokomélie DK	884	Syndrom isochromozomu 12p	314718	Syndrom letální arteriopatie způsobený deficitem fibulinu-4
2795	Syndrom Fowlerové	391474	Syndrom izolovaného mediánního rozštěpu	1234	Syndrom letálního popliteálního pterygia
908	Syndrom fragilního X			293208	Syndrom ligamentum arcuatum medianum
1104	Syndrom Frynsovy mikroftalmie	1201	Syndrom jablečné slupky	2611	Syndrom lineárního hamartomu
→60030	Syndrom Furlongové	890	Syndrom jaterní sinusoidální obstrukce	2611	Syndrom lineárního verukosního névu
93256	Syndrom FXTAS	2929	Syndrom juvenilní polypózy	100	Syndrom Louis-Barové
168632	Syndrom generalizovaného basaloidního folikulárního hamartomu	91131	Syndrom karbohydrát deficientního glykoproteinu, typ Im	263553	Syndrom loupající se kůže typ B
377	Syndrom Gorlinův-Goltzův	238459	Syndrom karbohydrátového deficitu glykoproteinu, typ If	263548	Syndrom loupající se kůže, typ A
672	Syndrom hamartoblastomu hypotalamu	244310	Syndrom karbohydrátového deficitu glykoproteinu, typ In		
251359	Syndrom HbS-beta talasemie	329178	Syndrom karbohydrátového deficitu glykoproteinu, typ lu		
231242	Syndrom hemoglobinu C s beta-talasémií				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1509	Syndrom malé pately	261204	Syndrom mikroduplikace 16p11.2p12.2	73267	Syndrom nesynchronizovaného 24-hodinového rytmu
137888	Syndrom malformace ucha ve tvaru otazníku	261243	Syndrom mikroduplikace 16p13.11	1410	Syndrom neučesatelných vlasů
→293843	Syndrom Malpuechova rozštěpu obličeje	217377	Syndrom mikroduplikace Xp11.22-p11.23	377	Syndrom névoidních bazaliomů
91412	Syndrom mandibulární synkineze	255235	Syndrom mitochondriální deplece DNA, encefalomyopatická forma s renální tubulopatií	64754	Syndrom nevus comedonicus
91412	Syndrom Marcuse Gunna			251332	Syndrom nevysvětlitelné dlouhotrvající horečky či zánětu
2462	Syndrom marfanoidní kraniosynostózy			247868	Syndrom NLRP12-vázané hereditární periodické horečky
→293864	Syndrom Martínez-Fríasové	279934	Syndrom mitochondriální DNA deplece, hepatocerebrální forma způsobená deficitem DGUOK	363972	Syndrom Noonan-like s JMML
908	Syndrom Martinův-Bellové	983	Syndrom mizejících varlat	363972	Syndrom Noonan-like s juvenilní myelomonocytární leukemií
254528	Syndrom maternální mikrodelece 14q32.2	652	Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1	648	Syndrom Noonanové
171851	Syndrom MEDNIK	329314	Syndrom mnohočetné mitochondriální DNA delecce se začátkem v dospělosti způsobený DGUOK deficitem	274	Syndrom obrovských destiček
49827	Syndrom megaloblastové anemie reagující na thiamin			198	Syndrom okcipitálního rohu
250989	Syndrom mikrodelece 1q21.1			2143	Syndrom okulárních a faciálních anomálií, telekantu a hluchoty
261349	Syndrom mikrodelece 2p15p16.1	329314	Syndrom mnohočetné mt DNA delecce se začátkem v dospělosti způsobený DGUOK deficitem	2719	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Crossův typ
251014	Syndrom mikrodelece 2q31.1			2720	Syndrom okulocerebrální hypopigmentace, Preusův typ
251019	Syndrom mikrodelece 2q32-q33			201	Syndrom mnohočetných hamartomů
251028	Syndrom mikrodelece 2q33.1	1143	Syndrom mnohočetných kloubních kontraktur, neuropatická forma	3164	Syndrom omfalokély, Shprintzenův-Goldbergův typ
251046	Syndrom mikrodelece 6p22	1486	Syndrom mnohočetných kontraktur, finský typ	95455	Syndrom opažené kůže
251056	Syndrom mikrodelece 6q25	137776	Syndrom mnohočetných kontraktur, izraelsko-beduínský typ	1308	Syndrom Opitzovy C trigonocefalie
251061	Syndrom mikrodelece 7q31			1308	Syndrom Opitzovy trigonocefalie
251071	Syndrom mikrodelece 8p23.1			→1234	Syndrom mnohočetných pterygií, Aslanův typ
284169	Syndrom mikrodelece 10p12p11	3237	Syndrom mnohočetných synostóz	230857	Syndrom osteogenesis imperfecta/Ehlersův-Danlosův
276413	Syndrom mikrodelece 10q22.3q23.3	94086	Syndrom modré pleny	447877	Syndrom PAPP
444002	Syndrom mikrodelece 11q22.2q22.3	573	Syndrom moniliformních vlasů	254531	Syndrom paternální hypomethylace 14q32.2
280325	Syndrom mikrodelece 12p13.33	228423	Syndrom monocytopenie a mykobakteriální infekce	254525	Syndrom paternální mikrodelece 14q32.2
261120	Syndrom mikrodelece 14q11.2	1052	Syndrom mozaikově pestré aneuploidie	261304	Syndrom paternální mikrodelece 20q13.2q13.3
261144	Syndrom mikrodelece 14q12	209905	Syndrom mozku, plic a štítné žlázy	438134	Syndrom PCNA-vázané progresivní neurodegenerativní fotosensitivní
264200	Syndrom mikrodelece 14q22q23	1933	Syndrom mtDNA deplece, encefalomyopatická forma s methylmalonovou acidurií	439822	Syndrom PDE4D haploinsuficience
261183	Syndrom mikrodelece 15q11.2			702	Syndrom Pelizaeusův-Merzbacherův
261190	Syndrom mikrodelece 15q14			2856	Syndrom perzistujícího Müllerova vývodu
261211	Syndrom mikrodelece 16p11.2p12.2	178345	Syndrom nadbytku aromatázy	709	Syndrom Peters-plus
261236	Syndrom mikrodelece 16p13.11	314585	Syndrom nadměrného vzrůstu vázaný na 15q	→168569	Syndrom pigmentové hypertrichózy s inzulin-dependentním diabetes mellitus
261250	Syndrom mikrodelece 16q24.3	96170	Syndrom nadpočetného der(22)	2053	Syndrom pískající tváře
261265	Syndrom mikrodelece 17q12	130	Syndrom náhlé nevysvětlené noční smrti	2942	Syndrom po infekční obrně
261272	Syndrom mikrodelece 17q12	34592	Syndrom nahých lymfocytů, typ 1	157820	Syndrom pocení vyvolaného chladem
261279	Syndrom mikrodelece 17q23.1q23.2	572	Syndrom nahých lymfocytů, typ 2	1001	Syndrom podobný Albrightově hereditární osteodystrofii
254346	Syndrom mikrodelece 19p13.12	644	Syndrom NARP		
261295	Syndrom mikrodelece 20p12.3	2614	Syndrom nehet-patela		
444051	Syndrom mikrodelece 20q11.2	→244	Syndrom nepohyblivých řasinek, Kartagenerův typ	→95699	Syndrom podobný Antleyho-Bixlerovu, zahrnující neurčitě pohlaví a porušenou steroidogenezi
261311	Syndrom mikrodelece 20q13.33	71275	Syndrom nepřítomnosti Rh antigenů	381	Syndrom podobný Chédiakovu-Higashiho
261323	Syndrom mikrodelece 21q22.11q22.12	2295	Syndrom nestability kloubů		
268261	Syndrom mikrodelece 21q22.13-q22.2				
268261	Syndrom mikrodelece 21q22.13q22.2				
250994	Syndrom mikroduplikace 1q21.1				
276422	Syndrom mikroduplikace 10q22.3q23.3				
261229	Syndrom mikroduplikace 14q11.2				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
→2052	Syndrom podobný Fraserovu	284343	Syndrom predispozice k nádorům z rodiny pleuro-pulmonálních blastomů	178311	Syndrom SAPHO
2109	Syndrom podobný Hallermannovu-Streiffovu syndromu	284343	Syndrom predispozice k nádorům z rodiny pleuropulmonálních blastomů	798	Syndrom Schinzel-Giedion
157941	Syndrom podobný Huntingtonově chorobě 1	284343	Syndrom predispozice k nádorům z rodiny PPB	168	Syndrom se snadno vypadávajícími vlasy v anagenní fázi
157946	Syndrom podobný Huntingtonově chorobě 3	231108	Syndrom predispozice k rhabdoidnímu nádoru	567	Syndrom Sedláčkové
401901	Syndrom podobný Huntingtonově chorobě, asociovaný C9ORF72	52022	Syndrom proximální delece 11p	647	Syndrom Seemanové, typ 2
401901	Syndrom podobný Huntingtonově chorobě, způsobený expanzemi C9ORF72	261197	Syndrom proximální mikrodelece 16p11.2	373	Syndrom Simpsonovy dysmorfie
2306	Syndrom podobný izotretinoinovému syndromu	141136	Syndrom prvního branchiálního oblouku	890	Syndrom sinusoidální obstrukce
2460	Syndrom podobný Mardenovu-Walkerovu syndromu	2985	Syndrom pseudoprogerie	2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka
3032	Syndrom podobný Meckelovu syndromu, typ 1	2518	Syndrom pseudotoxoplazmózy	818	Syndrom Smith-Lemli-Opitz
137605	Syndrom podobný neurofibromatóze 1	683	Syndrom PSP	130	Syndrom smrti "Pokkuri"
91135	Syndrom podobný pseudoxanthoma elasticum	363665	Syndrom předčasněho stárnutí, typ Penttinenové	420556	Syndrom sněžného vidění
91135	Syndrom podobný PXE	95496	Syndrom přerušení hypofyzární stopky	209964	Syndrom solitárního rektálního vředu
436274	Syndrom podobný PXE s retinitis pigmentosa	94125	Syndrom recesivní mitochondriální ataxie	2572	Syndrom spastické ataxie beduíňů
3105	Syndrom podobný Robinowovu syndromu	96167	Syndrom rekombinantního chromozomu 8	3180	Syndrom spondylkamptodaktylie
52047	Syndrom podobný VATER syndromu s plicní hypertenzí, abnormálníma ušima a růstovým deficitem	93111	Syndrom renálních cyst a diabetes	392	Syndrom srdce-ruka
1979	Syndrom podobný Wernerovu způsobený kombinovaným deficitem růstového faktoru	236	Syndrom Rethoreové	168796	Syndrom srdce-ruka, slovinský typ
228410	Syndrom polyvalvulárního srdečního onemocnění	284388	Syndrom reverzibilní cerebrální vazokonstrikce	251359	Syndrom srpkovité anemie a beta talasemie
1300	Syndrom popliteálních blan	99832	Syndrom rezistence k tyreotropin-releasing hormonu	251365	Syndrom srpkovité anemie a onemocnění hemoglobinu C
1300	Syndrom popliteálních řas	785	Syndrom rezistence na estrogen	251370	Syndrom srpkovité anemie a onemocnění hemoglobinu D
352447	Syndrom poruchy mitochondriální DNA, způsobený deficitem MGME1	97244	Syndrom rigidní páteře	251375	Syndrom srpkovité anemie a onemocnění hemoglobinu E
352447	Syndrom poruchy mtDNA způsobený deficitem MGME1	3103	Syndrom Robertsovy-SC fokomélie	3198	Syndrom stiff-man
→1394	Syndrom poruchy TMC01	314613	Syndrom rostoucího teratomu	1101	Syndrom Stocco dos Santosové
280071	Syndrom poruchy vazby sacharidů na glykoproteinech, typ 1p	1756	Syndrom rozštěpení notochordu	1456	Syndrom střední aorty
857	Syndrom postihující ledviny, uši, anus a vřetenní kost	2438	Syndrom ruka-noha-děloha	65286	Syndrom subtelomerické delece 3q
324977	Syndrom postižení proteazomu	2438	Syndrom ruka-noha-genitál	96125	Syndrom subtelomerické delece 6p
398073	Syndrom Prader-Willi-like	1350	Syndrom ruka-srdce, typ 2	313781	Syndrom subtelomerické delece 20p
398079	Syndrom Prader-Willi-like způsobený bodovými mutacemi	1342	Syndrom ruka-srdce, typ 3	2970	Syndrom svařitého břicha
185	Syndrom pravé epibronchiální plicní tepny (žily)	1342	Syndrom ruka-srdce, španělský typ	370938	Syndrom sůl a pepř
293822	Syndrom predispozice k MITF-vázanému melanomu a k světlobuněčnému karcinomu ledviny	888	Syndrom s jamkami na rtu	1183	Syndrom tančících očí
		1327	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 1	1183	Syndrom tančících očí a nohou
		1326	Syndrom s kamptodaktylií, guadalajarský typ 2	1412	Syndrom tarzální-karpální koalice
		1662	Syndrom s kontrakturami a napjatou kůží	3292	Syndrom Tel Hashomerovy kamptodaktylie
		2869	Syndrom s polypy a skvrnami	983	Syndrom testikulární regrese
		588	Syndrom s postižením svalů, očí a mozku	51084	Syndrom Torsade-de-pointes (TdP) s krátkým spojovacím intervalem
		3027	Syndrom sakrální ageneze	227972	Syndrom toxického oleje
		2286	Syndrom samostatného centrálního řezáku maxilly	36234	Syndrom toxického šoku
		96167	Syndrom San Luis Valley	93256	Syndrom tremoru/ataxie asociovaný s fragilním X
				99832	Syndrom TRH rezistence
				→33364	Syndrom trichorrhexis nodosa
				84142	Syndrom trvalé aktivity svalových vláken
				91500	Syndrom tubulointericiální nefritidy a uveitidy
				2833	Syndrom tuhé kůže
				211	Syndrom turbanovitých tumorů
				2812	Syndrom tvrdé kůže, typ Paraná

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2812	Syndrom tvrdé kůže, typ Paraná	2310	Syndrom zahrnující absenci deformity nohy a kataraktu	83617	Syndrom zahrnující agamaglobulinémii, mikrocefalii, kraniosynostózu a těžkou dermatitidu
3375	Syndrom tří X				
2554	Syndrom ucho-česka-malá postava	1658	Syndrom zahrnující absenci dermatoglyfů a vrozená milia	1553	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum a polysyndaktylii
1837	Syndrom ulnární metafyzární dysplázie	2985	Syndrom zahrnující absenci obočí a očních řas a mentální retardaci		
71273	Syndrom útlaku levé renální žíly	1658	Syndrom zahrnující absenci otisků prstů a vrozená milia	1492	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum a zdvojení sběrného močového systému
2406	Syndrom uzamčení				
565	Syndrom uzlíčkovatých vlasů				
3387	Syndrom vlasatého hrdla				
2834	Syndrom vrásčité kůže	85201	Syndrom zahrnující absenci patel, skrotální hypoplázií, renální anomálie, faciální dysmorfii a mentální retardaci	3338	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, blefarofimózu a Robinovu sekvenci
2834	Syndrom vrásčité kůže				
768	Syndrom vrozeného dlouhého QT intervalu	101206	Syndrom zahrnující absenci pulmonální chlopně, Fallotovu tetralogii a absenci ductus arteriosus	459074	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, makrocefalii a hypertelorismus
295000	Syndrom vrozených konstričních pruhů	988	Syndrom zahrnující absenci tibie a polydaktylii	52055	Syndrom zahrnující agenezi corpus callosum, mentální retardaci, kolobom a mikrognatii
137783	Syndrom vrozených letálních kontraktur, typ 3	90301	Syndrom zahrnující acanthosis nigricans, inzulinovou rezistenci, svalové křeče a akirální zvětšení	1397	Syndrom zahrnující agenezi mozečku a hydrocefalus
210272	Syndrom vyloštění				
1106	Syndrom Waardenburgovy anoftalmie	→869	Syndrom zahrnující achalazii a alakrimii	99048	Syndrom zahrnující agenezi pulmonální chlopně, defekt komorového septa a perzistující ductus arteriosus
847	Syndrom X-vázané alfa-thalasémie s mentální retardací	929	Syndrom zahrnující achalazii a mikrocefalii		
1643	Syndrom Xp22.3 mikrodelece	935	Syndrom zahrnující achondroplázií a SCID	101206	Syndrom zahrnující agenezi pulmonální chlopně, Fallotovu tetralogii a absenci ductus arteriosus
2252	Syndrom zahrnující radiální hypoplázií, trifalangeální palce, hypospadii a maxilární diastema				
445038	Syndrom zahrnující 3-methylglutakonovou acidurii, kataraktu, neurologickou poruchu a neutropenii	935	Syndrom zahrnující achondroplázií a těžkou kombinovanou imunodeficienci	989	Syndrom zahrnující agnosii a adaktylii
		935	Syndrom zahrnující achondroplázií a švýcarský typ agamaglobulinémie	990	Syndrom zahrnující agnatie, holoprosencefalii a situs inversus
3143	Syndrom zahrnující Addisonovu nemoc a/nebo autoimunitní tyreoiditidu a/nebo diabetes 1.typu	85165	Syndrom zahrnující achondroplázií, opoždění vývoje a acanthosis nigricans	561	Syndrom zahrnující akcelerovaný kosterní vývoj, podivnou tvář a poruchu prospívání
66518	Syndrom zahrnující zkrácený pátý metakarp a inzulinovou rezistenci	2953	Syndrom zahrnující addukované palce a artrogrypózu, Dundarův typ	1133	Syndrom zahrnující akro-renální defekty, ektodermální dysplázií a diabetes
168563	Syndrom zahrnující 46 XY gonadální dysgenezi a motorickou a senzickou neuropatii	2952	Syndrom zahrnující addukované palce na rukou a artrogrypózu, Christianův typ		
2973	Syndrom zahrnující 46,XX poruchu pohlavního vývoje a anorektální anomálie	2953	Syndrom zahrnující addukovaný palec a pes equinovarus congenitus	→2796	Syndrom zahrnující akromegalii, cutis verticis gyrata a korneální leukom
		2666	Syndrom zahrnující adultní familiární nefronoftidu a spastickou kvadruparézu	363665	Syndrom zahrnující akroosteolýzu, keloidní léze a předčasné stárnutí
2975	Syndrom zahrnující 46,XX poruchu pohlavního vývoje a skeletální anomálie	1112	Syndrom zahrnující afalangii a hemivertebrae-urogenitálně-intestinální dysgenezi	163696	Syndrom zahrnující akční myoklonus a ledvinné selhání
168558	Syndrom zahrnující 46,XY poruchu pohlavního vývoje a nedostatečnost nadledvin způsobenou deficitem CYP11A1			1113	Syndrom zahrnující afalangii, syndaktylii a mikrocefalii
		313772	Syndrom zahrnující AFG3L2-vázanou spastickou ataxii a neuropatii	998	Syndrom zahrnující albinismus a hluchotu
423454	Syndrom zahrnující abnormality nehtů a zubů, marginální palmoplantární keratoderma a orální hyperpigmentaci	324540	Syndrom zahrnující afonii, hluchotu, retinální dystrofii, dvojité palce a mentální retardaci	→897	Syndrom zahrnující albinismus, černé vlasy, poruchu migrace neuronů střeva a senzickou hluchotu
				98791	Syndrom zahrnující alfa-talasémii a mentální retardaci
978	Syndrom zahrnující abnormální pigmentace, ektrodaktylii a hypodontii	324540	Syndrom zahrnující afonii, hluchotu, retinální dystrofii, zdvojené palce a mentální retardaci	98791	Syndrom zahrnující alfa-talasémii a mentální retardaci, deleční typ
				98791	Syndrom zahrnující alfa-talasémii a mentální retardaci, vázaný na chromozom 17
				2850	Syndrom zahrnující alopecii a mentální retardaci

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2316	Syndrom zahrnující alopecii, anosmii, hluchotu a hypogonadismus	2470	Syndrom zahrnující anoftalmii a plicní hypoplazii	1150	Syndrom zahrnující arthrogryposis multiplex congenita a whistling face
2574	Syndrom zahrnující alopecii, epilepsii a oligofrenii, Moynahanův typ	1106	Syndrom zahrnující anoftalmii a syndaktylii	994	Syndrom zahrnující arthrogryposis multiplex congenita a pulmonální hypoplazii
1008	Syndrom zahrnující alopecii, epilepsii, pyorrheu a mentální retardaci	1101	Syndrom zahrnující anoftalmii, megalokorneu, kardiopatii a anomálie skeletu	1485	Syndrom zahrnující arthrogrypózu a hyperkeratózu, letální forma
202	Syndrom zahrnující alopecii, hluchotu a hypogonadismus	→2470	Syndrom zahrnující anoftalmii, srdeční a plicní anomálie srdce a mentální retardaci	65720	Syndrom zahrnující arthrogrypózu a těžkou skoliózu
→3464	Syndrom zahrnující alopecii, hypogonadismus a extrapyramidální poruchu	77298	Syndrom zahrnující anoftalmii/mikroftalmii a atrézii jícnu	3200	Syndrom zahrnující arthrogrypózu, ektodermální dysplazii a jiné anomálie
1005	Syndrom zahrnující alopecii, kontraktury, trpaslivity a mentální retardaci	2491	Syndrom zahrnující anomálie Mulleriánského ductu a končetin	2697	Syndrom zahrnující arthrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu
1014	Syndrom zahrnující alopecii, mentální retardaci a hypergonadotropní hypogonadismus	352487	Syndrom zahrnující anomálie prstů, mentální retardaci a malý vzrůst	2848	Syndrom zahrnující artropatii a kamptodaktylii
157954	Syndrom zahrnující alopecii, progresivní neurologický deficit a endokrinopatii	1110	Syndrom zahrnující anomálii aortálního oblouku, zvláštní facies a mentální retardaci	1167	Syndrom zahrnující asymetrii obličeje a temporální záchvaty
1021	Syndrom zahrnující amaurózu a hypertrichózu	1144	Syndrom zahrnující anomálii ruky podobnou arthrogrypóze a percepční nedoslýchavost	2585	Syndrom zahrnující ataxii a pancytopenii
171836	Syndrom zahrnující amelogenesis imperfecta a hyperplázii dásní	1094	Syndrom zahrnující anonychii a mikrocefalii	1178	Syndrom zahrnující ataxii a tapetoretinální degeneraci
1031	Syndrom zahrnující amelogenesis imperfecta a nefrokalcinózu	1487	Syndrom zahrnující anonychii a onychodystrofii s hypoplázií nebo aplázií distálního falangu	88628	Syndrom zahrnující ataxii zadních provazců a retinitis pigmentosa
2615	Syndrom zahrnující amyotrofii a anomálie tukové tkáně	99852	Syndrom zahrnující anorexii ostrova Reunion, nepotlačitelné zvracení a neurologické znaky	1227	Syndrom zahrnující ataxii, diabetes, strumu a gonadální insuficienci
284984	Syndrom zahrnující aneurysma a osteoartritidu	1117	Syndrom zahrnující aplasia cutis a myopii	1184	Syndrom zahrnující ataxii, fotosenzitivitu a malý vzrůst
→1071	Syndrom zahrnující anhidrotickou ektodermální dysplazii a rozštěp rtu/patra	3339	Syndrom zahrnující aplasia cutis congenita a epibulbární dermoidy	1188	Syndrom zahrnující ataxii, hluchotu a mentální retardaci
69088	Syndrom zahrnující anhidrotickou ektodermální dysplazii, imunodeficienci, osteopetrózu a lymfedém	1116	Syndrom zahrnující aplasia cutis congenita a intestinální lymfangiektázii	1180	Syndrom zahrnující ataxii, hypogonadismus a choroidální dystrofii
1069	Syndrom zahrnující aniridii a chybějící patellu	370046	Syndrom zahrnující aplasia cutis congenita a sebaceózní névus	370022	Syndrom zahrnující ataxii, mentální retardaci, okulomotorickou apraxii a mozečkové cysty
1068	Syndrom zahrnující aniridii a mentální retardaci	1118	Syndrom zahrnující aplázií fibuly a ektodaktylii	137639	Syndrom zahrnující ataxii, opožděnou dentici a hypomyelinizaci
1065	Syndrom zahrnující aniridii, cerebelární ataxii a mentální retardaci	2578	Syndrom zahrnující aplázií Mulleriánského ductu, renální dysplázii a anomálii krčních somitů	1192	Syndrom zahrnující aterosklerózu, hluchotu, diabetes, epilepsii a nefropatii
1067	Syndrom zahrnující aniridii, ptózu, mentální retardaci a familiární obezitu	→1509	Syndrom zahrnující aplázií česky, coxa vara a tarzální synostózu	1352	Syndrom zahrnující atrioventrikulární defekt, blefarofimózu a defekty radia a anu
1064	Syndrom zahrnující aniridii, renální agenezi a psychomotorickou retardaci	1129	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, abnormální osifikaci a mentální retardaci	→1215	Syndrom zahrnující atrofii optického nervu, oftalmoplegii, ptózu, hluchotu a myopatii
1074	Syndrom zahrnující ankyloblefaron filiforme a atrézii anu	1130	Syndrom zahrnující arachnodaktylii, mentální retardaci a dysmorfii	401777	Syndrom zahrnující atrofii optiku a mentální retardaci
1072	Syndrom zahrnující ankyloblefaron filiforme a rozštěp patra	1135	Syndrom zahrnující arhinii, atrézii choan a mikroftalmii	1215	Syndrom zahrnující atrofii optiku, hluchotu, polyneuropatii a myopatii
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	1682	Syndrom zahrnující arteriální disekci a lentiginózu	1488	Syndrom zahrnující aurální atrézii, mnohočetné vrozené anomálie a mentální retardaci
→3157	Syndrom zahrnující anoftalmii a hypotalamo-hypofyzární insuficienci			77300	Syndrom zahrnující aurikulární abnormality, rozštěp rtu s nebo bez rozštěpu patra a okulární abnormality

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
308410	Syndrom zahrnující autismus a epilepsii, způsobený deficitem kinázy a dehydrogenázy větvených ketokyselin	2518	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní chorioretinopatii a mikrocefalii	261559	Syndrom zahrnující blefarofimózu, epikantus inversus a ptózu, způsobený přestavbou 3q23
137911	Syndrom zahrnující autismus a faciální naevus flammeus	254343	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní spastickou ataxii, atrofii optiku a dysartrii	126	Syndrom zahrnující blefarofimózu, inverzní epikant a ptózu
391487	Syndrom zahrnující autoimunitní enteropatii a endokrinopatii a náchylnost k chronickým infekcím	101005	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní spastickou paraplegii a herniaci disku	2057	Syndrom zahrnující blefarofimózu, ptózu, ezotropii, syndaktylii a malý vzrůst
444463	Syndrom zahrnující autoimunitní hemolytickou anémii, autoimunitní trombocytopenii a primární imunodeficienci	284282	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní spinocerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem WWOX	1968	Syndrom zahrnující blefarofimózu, telekantus a mikrostromii
3453	Syndrom zahrnující autoimunitní hypoparathyreoidismus, chronickou kandidózu a Addisonovu chorobu	457205	Syndrom zahrnující axonální neuropatii, atrofii optiku a kognitivní deficit	1259	Syndrom zahrnující blefaroptózu, myopii a ektopia lentis
444092	Syndrom zahrnující autoimunitní intersticiální plicní chorobu a artritidu	3471	Syndrom zahrnující azoospermii a sinopulmonární infekci	93964	Syndrom zahrnující blefarospasmus a oromandibulární dystonii
3453	Syndrom zahrnující autoimunitní polyendokrinopatii, kandidózu a syndrom ektodermální dystrofie	330032	Syndrom zahrnující beta talasémii s hemoglobinem Lepore	300501	Syndrom zahrnující bolestivé orbitální a systémové neurofibromy a marfanoidní habitus
457193	Syndrom zahrnující autosomálně dominantní mentální retardaci, kraniofaciální anomálie a srdeční vady	330032	Syndrom zahrnující beta talasémii s hemoglobinem Lepore	1272	Syndrom zahrnující brachycefalii, hluchotu, kataraktu a mentální retardaci
73229	Syndrom zahrnující autosomálně dědičnou familiární hematurii, retinální arteriální tortuozitu a kontraktury	330032	Syndrom zahrnující beta talasémii s hemoglobinem Lepore	1276	Syndrom zahrnující brachydaktylii a arteriální hypertenzi
404499	Syndrom zahrnující autosomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem KIAA0226	→33364	Syndrom zahrnující beta-talasémii a trichothiodystrofie	2946	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dlouhý palec na ruce
404493	Syndrom zahrnující autosomálně recesivní cerebelární ataxii, epilepsii a mentální retardaci, způsobený deficitem TUD	231393	Syndrom zahrnující beta-talasémii a X-vázanou trombocytopenii	1275	Syndrom zahrnující brachydaktylii a dysplázií lokte a zápěstí
324977	Syndrom zahrnující autozáněty, lipodystrofii a dermatózu	438117	Syndrom zahrnující bilaterální luxaci kyčle a hlavice radii, malý vzrůst, skoliózu, fúzi karpálních kůstek, pes cavus a faciální dysmorfii	1275	Syndrom zahrnující brachydaktylii a kloubní dysplázií
314404	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní cerebelární ataxii, hluchotu a narkolepsii	140963	Syndrom zahrnující bilaterální mikrocii, hluchotu a rozštěp patra	1278	Syndrom zahrnující brachydaktylii a preaxiální hallux varus
→2526	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní chorioretinopatii a mikrocefalii	→2707	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální postižení, způsobený UBE3B deficitem	3168	Syndrom zahrnující brachydaktylii a symfalangismus
300576	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní ektodermální dysplázií a predispozici k nádorům	2728	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, Ohdoův typ	391646	Syndrom zahrnující brachydaktylii, malý vzrůst a mikrocefalii
352403	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii a kognitivní poruchy	3047	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, SBBYS typ	1277	Syndrom zahrnující brachydaktylii, mezomélii, mentální retardaci a srdeční vady
95434	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii a sakadické pohyby očí	293707	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, typ MKB	1246	Syndrom zahrnující brachydaktylii, nystagmus a cerebelární ataxii
95433	Syndrom zahrnující autozomálně recesivní cerebelární ataxii, slepotu a hluchotu	293725	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální retardaci, Verloesův typ	2956	Syndrom zahrnující brachydaktylii, skoliózu a karpální fúzi
		293707	Syndrom zahrnující blefarofimózu a omezení intelektu, typ Maat-Kievit-Brunner	1292	Syndrom zahrnující brachymorfismus, onychodysplázií a dysfalangismus
		293725	Syndrom zahrnující blefarofimózu a omezení intelektu, typ V	2899	Syndrom zahrnující brachyolmii a amelogenesis imperfecta
		1256	Syndrom zahrnující blefarofimózu a radioulnární synostózu	51636	Syndrom zahrnující bradavice, hypogamaglobulinémii, infekce a myelokathexii
		261572	Syndrom zahrnující blefarofimózu, epikantus inversus a ptózu, způsobený bodovou mutací	51636	Syndrom zahrnující bradavice, infekce, lekopenii a myelokathexii
				2143	Syndrom zahrnující brániční kýlu, exomfalos a hypertelorismus
				2143	Syndrom zahrnující brániční kýlu, hypertelorismus, myopii a hluchotu
				→3471	Syndrom zahrnující bronchiektázie a oligospermii

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
319340	Syndrom zahrnující Carneyho komplex, trismus a pseudokamptodaktylii	166272	Syndrom zahrnující chondrodysplázii, dentinogenesis imperfecta a hyperlaxicitu kloubů	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a sensorineurální hluchotu
99068	Syndrom zahrnující CAVC a Fallotovu tetralogii	209905	Syndrom zahrnující choreoatetózu, hypotyreózu a dechovou tíseň novorozence	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a sensorineurální ztrátu sluchu
99067	Syndrom zahrnující CAVC a hypoplazii komory	1433	Syndrom zahrnující choroidální atrofii a alopecii	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, tyreoidní aplázii a mentální retardaci
99066	Syndrom zahrnující CAVC a obstrukci levého srdce	1434	Syndrom zahrnující choroideremii a hypopituitarismus	2575	Syndrom zahrnující cystickou fibrózu, gastritidu a megaloblastickou anemii
1459	Syndrom zahrnující celiakii, epilepsii a kalcifikace mozku	1435	Syndrom zahrnující choroideremii, hluchotu a obezitu	1562	Syndrom zahrnující dakryocystitidu a osteopoikilózu
1174	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii a ektodermální dysplázii	71279	Syndrom zahrnující chronickou ataktickou neuropatii, oftalmoplegii, IgM paraprotein-studené aglutininy a disialosylové protilátky	1566	Syndrom zahrnující Dandyho-Walkerovu malformaci a postaxiální polydaktylii
1173	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii a hypogonadismus	325004	Syndrom zahrnující chronickou atypickou neutrofilní dermatózu, lipodystrofii a zvýšenou teplotu	2141	Syndrom zahrnující defekt bránice, chybění končety a defekt lebky
284271	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii a psychomotorickou retardaci, autozomálně recesivní	77297	Syndrom zahrnující chronickou rekurentní multifokální osteomyelitidu, vrozenou dyserytrocytickou anémii a neutrofilní dermatózu	2489	Syndrom zahrnující defekt horních končetin a abnormality oka a ucha
1171	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii, areflexii, pes cavus, optickou atrofii a sensorineurální ztrátu sluchu	2951	Syndrom zahrnující chybějící palec na ruce, malý vzrůst a imunodeficit	1479	Syndrom zahrnující defekt septa síní a poruchy atrioventrikulárního převodu
83472	Syndrom zahrnující cerebelární ataxii, mentální retardaci, optickou atrofii a kožní abnormality	3016	Syndrom zahrnující chybějící radius a anogenitální anomálie	52056	Syndrom zahrnující defekt ulnárního/fibulárního paprsku a brachydaktylii
94147	Syndrom zahrnující cerebelární syndrom a pigmentární makulopatii	3328	Syndrom zahrnující chybějící tibie, polydaktylii a arachnoidální cystu	1307	Syndrom zahrnující defekty distálních částí končetin a mikrognacii
66631	Syndrom zahrnující cerebrální dysgenezi, neuropatii, ichtiózu a palmoplantární keratoderma	990	Syndrom zahrnující chybění brady, holoprosencefalii a situs inversus	1003	Syndrom zahrnující defekty kůže hlavy a postaxiální polydaktylii
2081	Syndrom zahrnující cerebrální gigantismus a cysty čelisti	2487	Syndrom zahrnující chybění dolní končety a hypospadii	2725	Syndrom zahrnující defekty očí, arachnodaktylii a kardiopatii
2218	Syndrom zahrnující cervikální hypertrichózu a periferní neuropatii	99048	Syndrom zahrnující chybění pulmonální chlopně, defekt komorového septa a perzistující ductus arteriosus	2580	Syndrom zahrnující defekty ramene a kloubního pletence a familiární mentální retardaci
93114	Syndrom zahrnující Charcotovu-Marieovu-Toothovu nemoc a nefropatii	309854	Syndrom zahrnující cirhózu, dystonii, polycytémii a hypermanganémii	1121	Syndrom zahrnující defekty radia a tibiální hypoplázii
64751	Syndrom zahrnující Charcotovu-Marieovu-Toothovu nemoc a pyramidové příznaky	1555	Syndrom zahrnující cutis gyrata, acanthosis nigricans a kraniosynostózu	293978	Syndrom zahrnující deficit funkce adenohipofýzy a variabilní imunodeficienci
90103	Syndrom zahrnující Charcotovu-Marieovu-Toothovu nemoc, hluchotu a mentální retardaci	171719	Syndrom zahrnující cutis laxa a marfanoidní habitus	261476	Syndrom zahrnující deficit glycerol kinázy a přilehlých genů
3019	Syndrom zahrnující cherubismus, fibromatózu dásní a mentální retardaci	2962	Syndrom zahrnující cutis laxa, zakalení rohovky a mentální retardaci	228423	Syndrom zahrnující deficit monocytů, B lymfocytů, NK buněk a dendritických buněk
1200	Syndrom zahrnující choanální atrezii, ztrátu sluchu, srdeční vady a kraniofaciální dysmorfii	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata a mentální retardaci	3196	Syndrom zahrnující deficit steroidní dehydrogenázy a zubní anomálie
→2697	Syndrom zahrnující cholestatický ikterus a renální tubulární insuficienci	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a neurosenzorickou hluchotu	2251	Syndrom zahrnující deformity palce, alopecii a anomálii pigmentace
1415	Syndrom zahrnující cholestázu, pigmentovou retinopatii a rozštěp patra	→357225	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a neurosenzorickou ztrátu sluchu	→392	Syndrom zahrnující deformity ramene a hrudníku a vrozenou srdeční vadu
1422	Syndrom zahrnující chondrodysplazii a poruchy pohlavního vývoje	→357225		1927	Syndrom zahrnující deformity ruky a nohy a plochý obličej
1422	Syndrom zahrnující chondrodysplazii a pseudohermafroditismus			2095	Syndrom zahrnující dentální a oční anomálie, patentní ductus arteriosus a normální inteligenci

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
71267	Syndrom zahrnující dentinogenesis imperfecta, malý vzrůst, ztrátu sluchu a mentální postižení	50817	Syndrom zahrnující Duaneho anomálii, myopatii a skoliózu	1873	Syndrom zahrnující dystrofii čípků a tyčinek a amelogenesis imperfecta
99792	Syndrom zahrnující dentinovou dysplázií a sklerotické kosti	228190	Syndrom zahrnující ductus arteriosus patens, bikuspidální aortální chlopeč a anomálie rukou	163	Syndrom zahrnující dědičnou hyperferitinémii a kataraktu
1655	Syndrom zahrnující deriváty Müllerova vývodu, lymfangiektázií a polydaktylii	→293864	Syndrom zahrnující duodenální a extrahepatální biliární atrezii, hypoplastický pankreas a malrotaci střeva	46532	Syndrom zahrnující dědičnou perzistenci fetálního hemoglobinu a beta-talasémii
→244	Syndrom zahrnující dextrokardii, bronchiektázií a sinusitidu	1757	Syndrom zahrnující duplikaci nohy a zrcadlové chodidlo	251380	Syndrom zahrnující dědičnou perzistenci fetálního hemoglobinu a srpkovitou anemii
3463	Syndrom zahrnující diabetes insipidus, diabetes mellitus, atrofii optiku a hluchotu	3172	Syndrom zahrnující dvojité obočí a syndaktylii	313800	Syndrom zahrnující edém optického nervu a splenomegalii
3464	Syndrom zahrnující diabetes, hypogonadismus, hluchotu a mentální retardaci	1765	Syndrom zahrnující dyschondrosteózu a nefritidu	→1658	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a absenci dermatoglyfů
2059	Syndrom zahrnující diafragmatickou hernii, abnormální obličej a anomálie distálních končetin	→3157	Syndrom zahrnující dysgenezi corpus callosum a hypopituitarismus	140936	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a acanthosis nigricans
1802	Syndrom zahrnující diafyzární dysplázií a anemii	3010	Syndrom zahrnující dysharmonickou maturaci skeletu a disproporci svalových vláken	→2036	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a cystu nadledvin
85182	Syndrom zahrnující diafyzární medulární stenózu a kostní malignity	1780	Syndrom zahrnující dysmorfii a mnohočetné strukturální anomálie	158668	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a fragilní kůži
85182	Syndrom zahrnující diafyzární medulární stenózu a maligní fibrózní histiocytom	2282	Syndrom zahrnující dysmorfii, malý vzrůst, hluchotu a poruchu vývoje pohlaví	247827	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a kožní syndaktylie
404437	Syndrom zahrnující difuzní cerebrální a cerebelární atrofii, nezvladatelné záchvaty a progresivní mikrocefalii	2282	Syndrom zahrnující dysmorfii, malý vzrůst, hluchotu a pseudohermafroditismus	423454	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a malý vzrůst
86918	Syndrom zahrnující difuzní palmoplantární hyperkeratózu a akrocyanózu	2104	Syndrom zahrnující dysmorfii, pectus carinatum a zvýšenou kloubní laxicitu	1883	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a senzorineurální hluchotu
86918	Syndrom zahrnující difuzní palmoplantární keratoderma a akrocyanózu	1779	Syndrom zahrnující dysmorfii, rozštěp patra a volnou kůži	1806	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a slepotu
→91387	Syndrom zahrnující dilataci aorty, kloubní hypermobilitu a arteriální tortuozitu	289553	Syndrom zahrnující dysmorfismus, převodní ztrátu sluchu a srdeční vady	247820	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií a syndaktylii
2229	Syndrom zahrnující dilatovanou kardiomyopatii a hypergonadotropní hypogonadismus	→782	Syndrom zahrnující dysplázií duhovky, hypertelorismus a hluchotu	1897	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií, ektrodaktylii a makulární dystrofii
2412	Syndrom zahrnující dislokaci kyčelního kloubu a dysmorfismus	1861	Syndrom zahrnující dysplázií hrudníku a hydrocefalus	3354	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií, katarakta a kyfoskoliózu
2776	Syndrom zahrnující distální osteolýzu, malý vzrůst a mentální retardaci	→1487	Syndrom zahrnující dysplázií nehtů, kamptodaktylii a brachydaktylii typu B	1812	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázií, mentální retardaci a malformaci centrálního nervového systému
→33001	Syndrom zahrnující distichíazu, vrozené srdeční vady a periferní vaskulární anomálie	1296	Syndrom zahrnující dysplázií žaberních oblouků, mentální retardaci a inguinální hernii	1884	Syndrom zahrnující ektopii čočky, chorioretinální dystrofii a myopii
2838	Syndrom zahrnující divertikly renálních kalichů a hluchotu	2476	Syndrom zahrnující dysrafismus, rozštěp rtu/patra a redukční defekty končetin	→1896	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a ektodermální dysplázií bez rozštěpu
3363	Syndrom zahrnující dlouhé oční řasy a mentální retardaci	1804	Syndrom zahrnující dyssegmentální dysplázií a glaukom	71271	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a hluchotu
90647	Syndrom zahrnující dlouhý QT interval a hluchotu	412217	Syndrom zahrnující dystonii a afonii	1892	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a polydaktylii
65283	Syndrom zahrnující dlouhý QT interval a syndaktylii	293936	Syndrom zahrnující dystrofii endotelu, hypoplazii duhovky, vrozenou kataraktu a stromální ztenčení	→1896	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a rozštěp patra
		1490	Syndrom zahrnující dystrofii rohovky a percepční hluchotu	1896	Syndrom zahrnující ektrodaktylii, ektodermální dysplázií a rozštěp rtu/patra
				1894	Syndrom zahrnující ektrodaktylii, spina bifida a kardiomyopatii

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1997	Syndrom zahrnující ektropium dolního očního víčka a rozštěp rtu nebo patra	1778	Syndrom zahrnující faciální dysmorfii, šálovitě skrotum a uvolněné klouby	352587	Syndrom zahrnující fokální epilepsii, mentální retardaci a dysartrii
906	Syndrom zahrnující ekzém, trombocytopenii a imunodeficienci	352712	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, imunodeficienci, livedo a nízký vzrůst	2878	Syndrom zahrnující fokomelii, ektrodaktylii, hluchotu a sinusovou arytmii
319678	Syndrom zahrnující encefalopatii, hypertrofickou kardiomyopatii a renální tubulární nemoc	412022	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, luxaci čočky, abnormality předního segmentu a netraumatické cysty spojivky	3439	Syndrom zahrnující fokomelii, trombocytopenii, encefalokélu a urogenitální malformace
1261	Syndrom zahrnující encefalopatii, intracerebrální kalcifikaci a retinální degeneraci	412022	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, luxaci čočky, abnormality předního segmentu a spontánní	2273	Syndrom zahrnující folikulární ichtyózu, alopecii a fotofobii
85186	Syndrom zahrnující endostální sklerózu a hypoplázii mozečku	2588	Syndrom zahrnující faciální dysmorfismus, mentální retardaci, krátký vzrůst a ztrátu sluchu	2339	Syndrom zahrnující folikulární keratózu, trpaslctví a cerebrální atrofii
2582	Syndrom zahrnující eozinofilii a myalgii, související s tryptofanem	3304	Syndrom zahrnující Fallotovu tetralogii, mentální retardaci a opoždění růstu	397618	Syndrom zahrnující foveální hypoplázii, defekt decussatio nervi optici a dysgeneze předního segmentu
231742	Syndrom zahrnující epibulbární lipodermoid, preaurikulární přívěsek a polytelii	94086	Syndrom zahrnující familiární hyperkalcemii, nefrokalcinózu a indikanurii	293165	Syndrom zahrnující fragilitu kůže, křehké a kudrnaté vlasy a palmoplantární hyperkeratózu
1824	Syndrom zahrnující epifyzární dysplázii, mikrocefalii a nystagmus	2454	Syndrom zahrnující familiární intestinální malrotaci a obličejové anomálie	293165	Syndrom zahrnující fragilitu kůže, křehké a kudrnaté vlasy a palmoplantární keratoderma
1825	Syndrom zahrnující epifyzární dysplázii, ztrátu sluchu a dysmorfii	313846	Syndrom zahrnující familiární kožní teleangiektázie a predispozici k orofaryngeálním nádorům	306542	Syndrom zahrnující frontonazální dysplázii, těžkou mikroftalmii a těžké faciální rozštěpy
1952	Syndrom zahrnující epifyzární tečkování a osteoklastickou hyperplázii	171839	Syndrom zahrnující familiární skafocelii a radioulnární synostózu	2930	Syndrom zahrnující gastrointersticiální polypózu a ektodermální změny
1946	Syndrom zahrnující epilepsii, demenci a amelogenesis imperfecta	→2697	Syndrom zahrnující Fanconihovo syndrom, ichtyózu a dysmorfii	2930	Syndrom zahrnující gastrointestinální polypózu, kožní pigmentaci, alopecii a změny nehtů
411986	Syndrom zahrnující epilepsii, kortikální slepotu, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	→370114	Syndrom zahrnující fatální kojeneckou encefalopatii a plicní hypertenzi	2072	Syndrom zahrnující Gaucherovu chorobu, oftalmoplegii a kardiovaskulární kalcifikaci
1948	Syndrom zahrnující epilepsii, mikrocefalii a skeletální dysplázii	1988	Syndrom zahrnující femorální hypoplázii a neobvyklý obličej	79137	Syndrom zahrnující generalizovanou epilepsii a paroxysmální dyskinezi
411986	Syndrom zahrnující epileptickou encefalopatii s časným nástupem, kortikální slepotu, mentální retardaci a faciální dysmorfii	363409	Syndrom zahrnující fetální akinezi a krvácení do mozku a do sítnice	435628	Syndrom zahrnující generalizovanou lipodystrofii, progeroidní rysy a těžkou mentální retardaci
1661	Syndrom zahrnující epiteliální dystrofii rohovky a malý vzrůst	3473	Syndrom zahrnující fibromatózu dásní, hepatosplenomegalii a další anomálie	2025	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a faciální dysmorfii
103912	Syndrom zahrnující epiteli-exfoliativní kolitidu a hluchotu	210136	Syndrom zahrnující fibrózu plic, hyperplázii jater a hypoplázii kostní dřevě	2026	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a hypertrichózu
79135	Syndrom zahrnující epizodickou ataxii, vertigo, tinnitus a myokymii	2639	Syndrom zahrnující fibulární aplázii a komplexní brachydaktylii	2027	Syndrom zahrnující gingivální fibromatózu a progresivní hluchotu
116	Syndrom zahrnující exomphalus, makroglosii a gigantismus	1757	Syndrom zahrnující fibulární dimelii a diplopodii	2085	Syndrom zahrnující glaukom a spánkovou apnoe
1962	Syndrom zahrnující exostózy, anetodermii a brachydaktylii typu E	2854	Syndrom zahrnující fibulární hypoplázii nebo aplázii, ohnutí stehenní kosti a oligodaktylii	2084	Syndrom zahrnující glaukom, ektopii, mikrosférofakii, ztuhlé klouby a malou postavu
1964	Syndrom zahrnující extrasystoly, malý vzrůst, hyperpigmentaci a mikrocefalii	2256	Syndrom zahrnující fibulo-ulnární hypoplázii a anomálie ledvin	404476	Syndrom zahrnující globální opoždění vývoje, cysty plic, nadměrný vzrůst a Wilmsův tumor
1969	Syndrom zahrnující faciální dysmorfii, anorexii, kachexii a anomálie oka a kůže	→955	Syndrom zahrnující fibulu tvaru písmene S a polycystické ledviny	→69735	Syndrom zahrnující glomerulonefritidu, řídké vlasy a teleangiektázii
1970	Syndrom zahrnující faciální dysmorfii, makrocefalii, myopii a Dandyho-Walkerovu malformaci				
→3157	Syndrom zahrnující faciální dysmorfii, obojetný genitál, hypopituitarismus a krátké končetiny				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2090	Syndrom zahrnující goniodysgenezi, mentální retardaci a malou postavu	2155	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu, hluchotu a polydaktylii	1529	Syndrom zahrnující hluchotu, postižení ruky a kraniofaciální abnormality
757	Syndrom zahrnující Gordonovu hyperkalemii a hypertenzi	2026	Syndrom zahrnující hirsutismus a vrozenou gingivální hyperplazii	3219	Syndrom zahrnující hluchotu, skeletální dysplázii a granulomy rtu
2110	Syndrom zahrnující hallux varus a preaxiální polysyndaktylii	2156	Syndrom zahrnující hirsutismus, kosterní dysplázii a mentální retardaci	3219	Syndrom zahrnující hluchotu, skeletální dysplázii a hrubé rysy obličeje s plnými rty
2330	Syndrom zahrnující hemangiom a trombocytopenii	2158	Syndrom zahrnující histidinurii a renální tubulární poškození	123	Syndrom zahrnující hluchotu, spirálovitě stočené vlasy a hypogonadismus
306741	Syndrom zahrnující hemidystonii a hemiatrofii	3237	Syndrom zahrnující hluchotu a Hermannův typ symfalangismu	3239	Syndrom zahrnující hluchotu, vitiligo a achalázii
1241	Syndrom zahrnující hemifaciální hyperplázii a strabismus	90646	Syndrom zahrnující hluchotu a hypogonadismus	2165	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a kaudální dysgenezi
2549	Syndrom zahrnující hemifaciální mikrozomii a radiální defekty	85321	Syndrom zahrnující hluchotu a mentální retardaci, Martinové-Probstův typ	2163	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a kraniosynostózu
276280	Syndrom zahrnující hemihyperplázii a mnohočetnou lipomatózu	94064	Syndrom zahrnující hluchotu a neplodnost	2166	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a postaxiální polydaktylii
86908	Syndrom zahrnující hemikonvulzi, hemiplegii a epilepsii	3230	Syndrom zahrnující hluchotu a oligodoncii	3186	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a radiální srdeční renální anomálie
306669	Syndrom zahrnující hemiparkinsonismus a hemiatrofii	3221	Syndrom zahrnující hluchotu a rezistenci vůči thyreoidálním hormonům	2570	Syndrom zahrnující holoprosencefalii a sekvenci fetální akinézie/hypokinézie
79124	Syndrom zahrnující hepatální venookluzivní chorobu a imunodeficienci	3224	Syndrom zahrnující hluchotu, anomálie genitálu a metakarpální a metatarzální synostózy	2117	Syndrom zahrnující holoprosencefalii, ektradaktylii a rozštěp rtu a patra
2031	Syndrom zahrnující hepatickou fibrózu, renální cysty a mentální retardaci	→52368	Syndrom zahrnující hluchotu, atrofii optického a akustického nervu a demenci	2570	Syndrom zahrnující holoprosencefalii, hypokinesii a vrozené kontraktury
73229	Syndrom zahrnující hereditární angiopatii, nefropatii, aneurysmata a svalové křeče	3217	Syndrom zahrnující hluchotu, divertikulózu tenkého střeva a neuropatii	46532	Syndrom zahrnující HPFH a beta-talasémii
→247691	Syndrom zahrnující hereditární endoteliopatii, retinopatii, nefropatii a mrtvici	52368	Syndrom zahrnující hluchotu, dystonii a optickou neuropatii	251380	Syndrom zahrnující HPFH a srpkovitou anemii
2590	Syndrom zahrnující hereditární myoklonus a progresivní distální svalovou atrofii	254898	Syndrom zahrnující hluchotu, encefaloneuropatii, obezitu a onemocnění chlopní	2184	Syndrom zahrnující hydrocefalus a nízkou položený pupek
79091	Syndrom zahrnující hereditární myopatii s inkluzními tělísky, kloubní kontraktury a oftalmoplegii	3218	Syndrom zahrnující hluchotu, epifyzární dysplázii a malý vzrůst	899	Syndrom zahrnující hydrocefalus, agyrii a retinální dysplázii
456318	Syndrom zahrnující hereditární senzickou neuropatii, hluchotu a demenci	3220	Syndrom zahrnující hluchotu, hypoplázii skloviny a defekty nehtů	2119	Syndrom zahrnující hydrocefalus, endokardiální fibroelastózu a katarakta
456318	Syndrom zahrnující hereditární senzickou neuropatii, senzorieurální ztrátu sluchu a demenci	2663	Syndrom zahrnující hluchotu, kataraktu a anomálie skeletu	2180	Syndrom zahrnující hydrocefalus, kostovertebrální dysplázii a Sprengelovu deformitu
→247691	Syndrom zahrnující hereditární vaskulární retinopatii, Raynaudův fenomén a migrénu	3226	Syndrom zahrnující hluchotu, lymfedém a leukemii	2186	Syndrom zahrnující hydrocefalus, modré skléry a nefropatii
314432	Syndrom zahrnující hernia Spiegeli a kryptorchismus	3232	Syndrom zahrnující hluchotu, malformace ucha a obrnu obličeje	2183	Syndrom zahrnující hydrocefalus, obezitu a hypogonadismus
2151	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu nemoc a ganglioneuroblastom	2408	Syndrom zahrnující hluchotu, nefritidu a anorektální malformaci	916	Syndrom zahrnující hydrocefalus, rozštěp patra a kontraktury kloubů
2150	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu a brachydaktylii typu D	79500	Syndrom zahrnující hluchotu, onychodystrofii, osteodystrofii a mentální retardaci	1237	Syndrom zahrnující hydrocefalus, srdeční malformace a zvýšenou densitu kostí
2152	Syndrom zahrnující Hirschsprungovu chorobu a mentální retardaci	79500	Syndrom zahrnující hluchotu, onychoosteodystrofii a mentální retardaci	2181	Syndrom zahrnující hydrocefalus, vysokou postavu a nadměrnou kloubní volnost

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2473	Syndrom zahrnující hydrometrokolpos a postaxiální polydaktylii	1231	Syndrom zahrnující hypertrichózu, atrofickou kůži, ektropion a makrostomii	447893	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci, mozečkovou atrofií a hypoplázií corpus callosum
2704	Syndrom zahrnující hydronefrózu a opačný úsměv	319182	Syndrom zahrnující hypertrichózu, malou postavu, faciální dysmorfismus a opoždění vývoje	3453	Syndrom zahrnující hypoparathyroidismus, Addisonovu chorobu a mukokutánní kandidózu
1426	Syndrom zahrnující hydroks, ektopickou kalcifikaci a chátrání	217330	Syndrom zahrnující hyperurikémii, anémii a renální selhání	2237	Syndrom zahrnující hypoparathyreózu, hluchotu a renální onemocnění
163985	Syndrom zahrnující hyperekplexii a epilepsii	363694	Syndrom zahrnující hyperurikémii, plicní hypertenzi, renální selhání a alkalózu	2323	Syndrom zahrnující hypoparathyreózu, malou postavu, mentální retardaci a záchvaty
369979	Syndrom zahrnující hyperfalangii prstů ruky, anomálie prstů nohy a těžký pectus excavatum	2435	Syndrom zahrnující hypo- a hypermelenózní kožní makuly, opožděný růst a mentální retardaci	2323	Syndrom zahrnující hypoparathyreózu, mentální retardaci a dysmorfismus
247262	Syndrom zahrnující hyperfosfatázii a mentální retardaci	2228	Syndrom zahrnující hypodoncii a dysgenezi nehtů	42665	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a hluchotu
2410	Syndrom zahrnující hypergonadotropní hypogonadismus a katarakta	2228	Syndrom zahrnující hypodoncii a dysplázii nehtů	79477	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a imunodeficit s nebo bez neurologického postižení
35878	Syndrom zahrnující hyperinzulinismus a hyperamonémií	989	Syndrom zahrnující hypoglosii a hypodaktylii	79476	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a neurologické postižení
2196	Syndrom zahrnující hyperkalcii a bilaterální makulární kolobom	→261483	Syndrom zahrnující hypogonadismus, gynekomastii a X-vázanou mentální retardaci	324561	Syndrom zahrnující hypopigmentaci a tečkovaná palmoplantární keratoderma
757	Syndrom zahrnující hyperkalemii a hypertenzi, Gordonův typ	141333	Syndrom zahrnující hypogonadismus, malý vzrůst, kolobom a preaxiální polydaktylii	→3157	Syndrom zahrnující hypopituitarismus a mikroftalmii
1336	Syndrom zahrnující hyperkeratózu a hyperpigmentace	2233	Syndrom zahrnující hypogonadismus, prolaps mitrální chlopně a mentální retardaci	→3157	Syndrom zahrnující hypopituitarismus, mikropenis a rozštěp rtu a patra
1662	Syndrom zahrnující hyperkeratózu a kontraktury	2230	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a frontoparietální alopecii	→175	Syndrom zahrnující hypoplastické chrupavky a vlasy a skeletální dysplázii bez hypotrichózy
414	Syndrom zahrnující hyperornithinémii a gyrátovou atrofií cévnatky a sítnice	2235	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus a retinitis pigmentosa	3332	Syndrom zahrnující hypoplastické tibie a postaxiální polydaktylii
415	Syndrom zahrnující hyperornitinemii, hyperamonemii a homocitrulinurii	293967	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus, závažnou mikrocefalii, senzorieurální hluchotu a dysmorfismus	2007	Syndrom zahrnující hypoplazii alárních chrupavek, kolobom a telekantus
99880	Syndrom zahrnující hyperparathyroidismus a nádor čelisti	293967	Syndrom zahrnující hypogonadotropní hypogonadismus, závažnou mikrocefalii, senzorieurální ztrátu sluchu a dysmorfismus	3207	Syndrom zahrnující hypoplázií bílé hmoty, agenezi corpus callosum a mentální retardaci
2211	Syndrom zahrnující hypertelorismus, hypospadii a polysyndaktylii	1882	Syndrom zahrnující hypohidrotickou ektodermální dysplázií, hypotyreózu a ciliární dyskinezi	275543	Syndrom zahrnující hypoplazii corpus callosum, retardaci, addukované palce na ruku, spasticitu a hydrocefalus
2745	Syndrom zahrnující hypertelorismus, jícnovou abnormalitu a hypospadii	363523	Syndrom zahrnující hypohidrózu, hypoplazii zubní skloviny, palmoplantární keratoderma a mentální retardaci	2246	Syndrom zahrnující hypoplazii mozečku a tapetoretinální degeneraci
2213	Syndrom zahrnující hypertelorismus, mikrocií a faciální rozštěp	85163	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci a vrozenou kataraktu	2255	Syndrom zahrnující hypoplazii pankreatu, diabetes a vrozenou vadu srdce
293958	Syndrom zahrnující hypertelorismus, preaurikální sinus, "punctal pits" a hluchotu	88637	Syndrom zahrnující hypomyelinizaci, hypogonadotropní hypogonadismus a hypodoncii	293864	Syndrom zahrnující hypoplázií pankreatu, střevní atřezii a hypoplastický žlučník
293958	Syndrom zahrnující hypertelorismus, preaurikální sinus, "punctal pits" a ztrátu sluchu	→216866		3026	Syndrom zahrnující hypoplazii radiálního paprsku a atřezii choan
2353	Syndrom zahrnující hypertelorismus, rozštěp patra a hypospadii				Syndrom zahrnující hypoproteinémií, akantocytózu, retinitis pigmentosa a palidální degeneraci
2220	Syndrom zahrnující hypertrichosis cubiti a malou postavu				
966	Syndrom zahrnující hypertrichózu a akromegaloidní obličejové rysy				
966	Syndrom zahrnující hypertrichózu a akromegaloidně vyhlížející obličej				
966	Syndrom zahrnující hypertrichózu a hrubé faciální rysy				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2250	Syndrom zahrnující hyposmii, nazální a okulární hypoplazii a hypogonadotropní hypogonadismus	2274	Syndrom zahrnující ichtyózu, hepatosplenomegalii a cerebelární degeneraci	247794	Syndrom zahrnující juvenilní katarakta, mikrokornea a renální glykosurii
2745	Syndrom zahrnující hypospadii a dysfagii	59303	Syndrom zahrnující ichtyózu, hypotrichózu a sklerotizující cholangitidu	3240	Syndrom zahrnující kalcifikaci centrálního nervového systému, hluchotu, tubulární acidózu a anémii
2745	Syndrom zahrnující hypospadii a hypertelorismus	2278	Syndrom zahrnující ichtyózu, mentální retardaci, trpaslctví a poruchu ledvin	90290	Syndrom zahrnující kalcinózu, Raynaudův fenomén, postižení jícnu, sklerodaktylii a teleangiektázii
2261	Syndrom zahrnující hypospadii a mentální retardaci, Goldblattův typ			2326	Syndrom zahrnující Kallmannův syndrom a onemocnění srdce
→1299	Syndrom zahrnující hypospadii, hypertelorismus, kolobom a hluchotu	363992	Syndrom zahrnující ichtyózu, nízký vzrůst, brachydaktylii a mikrosférofakii	1325	Syndrom zahrnující kamptodaktylii a taurinurii
→3157	Syndrom zahrnující hypotalamickou nedostatečnost, sekundární mikrocefalii, postižení zraku a anomálie močového traktu	209943	Syndrom zahrnující idiopatickou retinální vaskulitidu, aneurysma, neuroretinitidu	2848	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, artropatii, coxa vara a perikarditidu
163690	Syndrom zahrnující hypotonii a cystinurii	37042	Syndrom zahrnující imunitní dysregulaci, polyendokrinopatii a enteropatii vázanou na chromosom X	1321	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, hyperplázii vazivové tkáně a skeletální dysplázii
79507	Syndrom zahrnující hypotonii, neprospívání a mikrocefalii	935	Syndrom zahrnující imunodeficienci a trpaslctví s krátkými končetinami	1323	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, kloubní kontraktury a defekty skeletu obličeje
371364	Syndrom zahrnující hypotonii, poruchu řeči a těžké kognitivní opoždění	647	Syndrom zahrnující imunodeficit, mikrocefalii a chromozomální instabilitu	376	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, rozštěp rtu a pes equinvarus
330029	Syndrom zahrnující hypotrichózu a hluchotu	457205	Syndrom zahrnující infantilní axonální motorickou a senzickou neuropatii, atrofii optiku a neurodegeneraci	85164	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, velký vzrůst, skoliózu a ztrátu sluchu
91132	Syndrom zahrnující hypotrichózu a vrozenou ichtyózu			137667	Syndrom zahrnující kapilární a arteriovenózní malformace
69735	Syndrom zahrnující hypotrichózu, lymfedém, teleangiektázii a membranoproliferativní glomerulonefritidu	3173	Syndrom zahrnující infantilní spazmy a široké palce	3447	Syndrom zahrnující kamptodaktylii, makrosomii a faciální dysmorfii
69735	Syndrom zahrnující hypotrichózu, lymfedém, teleangiektázii a vady ledvin	263410	Syndrom zahrnující infantilní spazmy, psychomotorickou retardaci, progresivní atrofii mozku a onemocnění bazálních ganglií	90022	Syndrom zahrnující kardiomyopatii a renální anomálie
307936	Syndrom zahrnující hypotrichózu, osteolýzu, periodontitis a palmoplantární hyperkeratózu	171714	Syndrom zahrnující infantilní symptomatickou epilepsii, stagnaci vývoje a slepotu	91130	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, hypotonii a laktátovou acidózu
307936	Syndrom zahrnující hypotrichózu, osteolýzu, periodontitis a palmoplantární keratoderma	1849	Syndrom zahrnující infundibulopelvickou stenózu a multicystickou dysplázii ledviny	1345	Syndrom zahrnující kardiomyopatii, kataraktu a onemocnění bederní páteře
1226	Syndrom zahrnující hypotyreózu a rozštěp patra	352662	Syndrom zahrnující intraepiteliální dyskeratózu rohovky, palmoplantární hyperkeratózu a dyskeratózu hrtanu	111	Syndrom zahrnující kardiomyopatii a neutropenii
3047	Syndrom zahrnující hypotyreózu, dysmorfismus, postaxiální polydaktylii a mentální retardaci	436144	Syndrom zahrnující intrauterinní růstovou restrikci, malou postavu a diabetes s nástupem v časně dospělosti	100990	Syndrom zahrnující katarakta, motorickou neuropatii, malou postavu a anomálie skeletu
2272	Syndrom zahrnující ichtyózu a anomálie úst a prstů	85173	Syndrom zahrnující intrauterinní růstovou retardaci, metafyzární dysplázii, vrozenou adrenální hypoplázii a anomálie genitálií	162	Syndrom zahrnující kataraktu a glaukom
→1643	Syndrom zahrnující ichtyózu a mužský hypogonadismus			1377	Syndrom zahrnující kataraktu a mikrokorneu
2269	Syndrom zahrnující ichtyózu, alopecii, eklabium, ektropium a mentální retardaci	457088	Syndrom zahrnující invazivní kandidózu a hlubokou dermatofytózu	1373	Syndrom zahrnující kataraktu, aberantní orální frenulum a opožděný růst
91132	Syndrom zahrnující ichtyózu, folikulární atrofodermii a hypotrichózu	79403	Syndrom zahrnující junkční epidermolysis bullosa a atrézii pyloru	1366	Syndrom zahrnující kataraktu, alopecii a sklerodaktylii
91132	Syndrom zahrnující ichtyózu, folikulární atrofodermii, hypotrichózu a hypohidrózu	445062	Syndrom zahrnující juvenilní diabetes mellitus a centrální a periferní neurodegeneraci	1368	Syndrom zahrnující kataraktu, ataxii a hluchotu
				436174	Syndrom zahrnující kataraktu, deficit růstového hormonu, senzickou neuropatii, senzineurální ztrátu sluchu a kostní dysplázii

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1383	Syndrom zahrnující kataraktu, hluchotu a hypogonadismus	324999	Syndrom zahrnující kloubní kontraktury, svalovou atrofii, mikrocytární anemii a lipodystrofii indukovanou panikulitidou	3152	Syndrom zahrnující kortikální hyperostózu a syndaktylii
1375	Syndrom zahrnující kataraktu, hypertrichózu a mentální retardaci			1389	Syndrom zahrnující kortikální slepotu, mentální retardaci a polydaktylii
1387	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci a hypogonadismus	3233	Syndrom zahrnující kochleosakulární degeneraci a kataraktu	1858	Syndrom zahrnující kosterní dysplázii, epilepsii a malou postavu
1381	Syndrom zahrnující kataraktu, mentální retardaci, atrézii anu a defekty močového ústrojí	444077	Syndrom zahrnující kognitivní poruchu, hrubé rysy obličeje, srdeční defekty, obezitu, plicní poruchu, nízký vzrůst a skeletální dysplázii	85182	Syndrom zahrnující kostní dysplázii a medulární fibrosarkom
→1466	Syndrom zahrnující kataraktu, mikrocefalii, artrogrypózu a kyfózu			2050	Syndrom zahrnující kostní fragilitu, kraniosynostózu, proptózu a hydrocefalus
→1466	Syndrom zahrnující kataraktu, mikrocefalii, neprospívání a kyfoskoliózu	2995	Syndrom zahrnující kolobom duhovky, ptózu a mentální retardaci	1507	Syndrom zahrnující kostovertebrální poruchu segmentace a mesomelii
		1471	Syndrom zahrnující kolobom makuly a brachydaktylii typu B	2881	Syndrom zahrnující kožní fotosenzitivitu a letální kolitidu
2712	Syndrom zahrnující kataraktu, mikrooftalmii, radikulomegalii a defekt srdečního septa	1473	Syndrom zahrnující kolobom uvey, rozštěp patra a rtu a mentální retardaci	→220295	Syndrom zahrnující kožní vyrážku podobnou pelagře a neurologické projevy
1380	Syndrom zahrnující kataraktu, nefropatii a encefalopatii	→138	Syndrom zahrnující kolobom, mikrooftalmii, srdeční vadu a ztrátu sluchu	1777	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfii, kolobom a agenzi corpus callosum
314993	Syndrom zahrnující kataraktu, vrozené srdeční vady a defekty neurální trubice	138	Syndrom zahrnující kolobom, srdeční defekty, atrézii choan, růstovou retardaci, opoždění vývoje, anomálie močopohlavního ústrojí a abnormality ucha	459061	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfii, malý vzrůst, anomálie ektodermu a mentální retardaci
1123	Syndrom zahrnující kaudální přívěsek a hluchotu			→1394	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfismus, anomálie skeletu a mentální retardaci
2124	Syndrom zahrnující kavernózní hemangiom obličeje a supraumbilikální rozštěp	3474	Syndrom zahrnující kolobom, vrozené srdeční onemocnění, ichtyoziformní dermatózu, mentální postižení a anomálie ucha	1798	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysostózu a diafyzární hyperplazii
477	Syndrom zahrnující keratitidu, ichtyózu a hluchotu/Hystrix-like ichtyóza s hluchotou	435930	Syndrom zahrnující kolobomatózní discus opticus, makulární atrofii a chorioretinopatii	2095	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysostózu a genitální, dentální a srdeční vady
79395	Syndrom zahrnující keratoderma, ichtyoziformní dermatózu a zvýšenou beta-glukuronidázu			2095	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysostózu, hypertrichózu a hypoplazii velkých stydkých pysků
281201	Syndrom zahrnující keratosis linearis, ichtyosis congenita a sklerozující keratoderma	363741	Syndrom zahrnující kolobomatózní mikrooftalmii, obezitu, hypogenitalismus a mentální retardaci	314555	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysplázii a osteopenii
86919	Syndrom zahrnující keratosis palmaris et plantaris a klinodaktylii	169079	Syndrom zahrnující kombinovanou imunodeficienci, mikrocefalii, růstovou retardaci a citlivost k ionizujícímu záření	1521	Syndrom zahrnující kraniofrontonazální dysplázii a Polandovu anomálii
28378	Syndrom zahrnující keratosis palmoplantar a korneální dystrofii	445062	Syndrom zahrnující kombinovanou mozečkovou a periferní ataxii, ztrátu sluchu a diabetes mellitus	1533	Syndrom zahrnující kraniosynostózu a aplázii fibuly
1399	Syndrom zahrnující ketoacidurii, mentální retardaci, ataxii a hluchotu	3454	Syndrom zahrnující kontraktury nohy, svalovou atrofii a okulomotorickou apraxii	52054	Syndrom zahrnující kraniosynostózu a intrakraniální kalcifikaci
3472	Syndrom zahrnující kleidokraniální dysplazii, mikrognacii a absenci palců na ruce			1530	Syndrom zahrnující kraniosynostózu a kataraktu
447974	Syndrom zahrnující Klippelovu-Feilovu anomálii, myopatii a faciální dysmorfii	1484	Syndrom zahrnující kontraktury, ektodermální dysplázii a rozštěp rtu/patra	1532	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, alopecii a defekt mozku
2698	Syndrom zahrnující kloubní uzlíky, leukonychii, sensorickou hluchotu a palmoplantární hyperkeratózu	314002	Syndrom zahrnující kontraktury, pterygium colli, mikrognacii a hypoplastické bradavky	85199	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, anomálie anu a porokeratózu
2698	Syndrom zahrnující kloubní uzlíky, leukonychii, sensorickou hluchotu a palmoplantární keratoderma	69085	Syndrom zahrnující končetinové anomálie a mamární hypoplázii	1538	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, Dandyho-Walkerovu malformaci a hydrocefalus
		1051	Syndrom zahrnující korneální anestezii, hluchotu a mentální retardaci	→53271	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, dysmorfii a brachydaktylii

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
171839	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, hydrocefalus, Arnoldovu-Chiariho malformaci typ I, a radioulnární synostózu	93274	Syndrom zahrnující lebku tvaru jetelového listu a mikromelickou kostní dysplazii	83467	Syndrom zahrnující limbickou encefalitudu, neuromyotonii, hyperhidrózu a polyneuropatii
1540	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, hypoplázii střední části obličeje a abnormality chodidla	93267	Syndrom zahrnující lebku tvaru jetelového listu a mnohočetné vrozené anomálie	50811	Syndrom zahrnující lipodystrofii, mentální retardaci a hluchotu
2872	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, vrozenou srdeční vadu a mentální retardaci	53696	Syndrom zahrnující letální artrogrypózu a nemoc buněk předních míšních rohů	3163	Syndrom zahrnující lipodystrofii, Riegerovu anomálii a diabetes
93268	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Beemerův-Langerův typ	444069	Syndrom zahrnující letální fetální malformaci mozku, duodenální atrezii a bilaterální renální hypoplázii	86822	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3 a dysplázii metakarpálních kostí
93269	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Majewského typ	1046	Syndrom zahrnující letální hemolytickou anemii a anomálie genitálu	86821	Syndrom zahrnující lissencefalii typu 3 a sekvenci familiární fetální akineze
93270	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Saldinův-Noonanův typ	435845	Syndrom zahrnující letální neonatální rigiditu a multifokální záchvaty	231556	Syndrom zahrnující lokalizovanou junkční epidermolysis bullosa s pozdním nástupem a mentální retardaci
93270	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, typ 1	435845	Syndrom zahrnující letální neonatální spasticitu a epileptickou encefalopatii	86914	Syndrom zahrnující lymfedém a arteriovenózní anomálie v mozku
93269	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, typ 2	2736	Syndrom zahrnující letální omfalokélu a rozštěp patra	1563	Syndrom zahrnující lymfedém a hypoparatyreózu
93271	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, typ 3	83629	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a metafyzární chondrodysplázii	→33001	Syndrom zahrnující lymfedém a ptózu
93268	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, typ 4	2386	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii a palmoplantární keratoderma	86915	Syndrom zahrnující lymfedém, defekty síňového septa a faciální změny
93271	Syndrom zahrnující krátká žebra a polydaktylii, Vermaův-Naumoffův typ	137898	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a elevaci laktátu	2136	Syndrom zahrnující lymfedém, lymfangiektázii a mentální retardaci
→1263	Syndrom zahrnující krátká žebra, kraniosynostózu a polysyndaktylii	137898	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu	357158	Syndrom zahrnující makroblefaron, ekotropion, hypertelorismus a makrostomii
2832	Syndrom zahrnující krátké tarzální ploténky a absenci dolních očních řas	137898	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinu laktátu	60040	Syndrom zahrnující makrocefalii a cutis marmorata telangiectatica congenita
357175	Syndrom zahrnující krátkou ulnu, dysmorfismus, hypotonii a mentální retardaci	314051	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, anomálie thalamu a mozkového kmene a vysokou hladinu laktátu	60040	Syndrom zahrnující makrocefalii a kapilární malformaci
1547	Syndrom zahrnující kryptomikrocií a brachydaktylii	137639	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, ataxii, hypodoncii a hypomyelinizaci	397612	Syndrom zahrnující makrocefalii a opožděný vývoj
1547	Syndrom zahrnující kryptomikrocií, brachydaktylii a prodloužené konečky prstů	163684	Syndrom zahrnující leukoencefalopatii, dystonii a motorickou neuropatii	217335	Syndrom zahrnující makrocefalii, alopecii, cutis laxa a skoliózu
1548	Syndrom zahrnující kryptorchismus, arachnodaktylii a mentální retardaci	1816	Syndrom zahrnující leukomelanoderma, mentální retardaci a hypotrichózu	2427	Syndrom zahrnující makrocefalii, malý vzrůst a paraplegii
357329	Syndrom zahrnující kryptosporidiózu, chronickou cholangitidu a postižení jater	210133	Syndrom zahrnující leukonychia totalis, léze podobné acanthosis nigricans a abnormální vlasy	210548	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci a autismus
307766	Syndrom zahrnující kudrnaté vlasy, akrální keratoderma a zubní kaz	2045	Syndrom zahrnující leukonychia totalis, trichilemální cysty a ciliární dystrofii	457485	Syndrom zahrnující makrocefalii, mentální retardaci, neurovývojové poruchy a malý hrudník
→1071	Syndrom zahrnující kudrnaté vlasy, ankyloblefaron a dysplázii nehtů	85192	Syndrom zahrnující léze na lebce tvaru koblih a křehkost kostí	2563	Syndrom zahrnující makrocefalii, obezitu, mentální disabilitu a okulární abnormality
3408	Syndrom zahrnující kyčelní dysplazii, enchondrom a ekchondrom			2429	Syndrom zahrnující makrocefalii, spastickou paraplegii a dysmorfii
→33364	Syndrom zahrnující křehké vlasy a mentální deficit			2432	Syndrom zahrnující makrosomii, mikroftalmii a rozštěp patra
79156	Syndrom zahrnující křeče a mentální postižení způsobený hydroxylsinerií			2563	Syndrom zahrnující makrosomii, obezitu, makrocefalii a okulární abnormality
1997	Syndrom zahrnující lagofthalmus a rozštěp rtu a patra				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
83619	Syndrom zahrnující makrostomii, preaurikulární výběžky a zevní oftalmoplegii	79113	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu a mikrocefalii	404440	Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfii, způsobený haploinsuficiencí SETD5
91494	Syndrom zahrnující makulární kolobom, rozštěp patra a hallux valgus	357158	Syndrom zahrnující mandibulofaciální dysostózu, makroblefaron a makrostomii	3451	Syndrom zahrnující mentální retardaci a hypsarytmií na EEG
→42775	Syndrom zahrnující malformace sternu a vaskulární dysplázii	2463	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus a autozomálně recesivní mentální retardaci	363528	Syndrom zahrnující mentální retardaci a strabismus
→2697	Syndrom zahrnující malformace žlučových cest a renální selhání	→60030	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus a kraniosynostózu	397941	Syndrom zahrnující mentální retardaci a trunkální obezitu
75389	Syndrom zahrnující malformaci mozku, vrozené onemocnění srdce a postaxiální polydaktylii	314041	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus, tříselnou kýlu a urychlený kostní věk	289483	Syndrom zahrnující mentální retardaci, alakrimii a achalázii
2215	Syndrom zahrnující maligní hypertermii, artrogrypózu a torticollis	2135	Syndrom zahrnující mastocytózu, malý vzrůst a ztrátu sluchu	364577	Syndrom zahrnující mentální retardaci, brachydaktylii a Pierre Robinovu anomálii
2994	Syndrom zahrnující malou postavu, kraniofaciální anomálie a hypoplázii genitálu	238637	Syndrom zahrnující megacystis a megaureter	→280	Syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus a intrauterinní růstovou retardaci
2332	Syndrom zahrnující malou postavu, obličejové a kosterní anomálie, mentální retardaci a makrodoncii	2241	Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev	3044	Syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus, hypogonadismus a diabetes mellitus
397623	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrezii zvukovodu, mandibulární hypoplazii a anomálie skeletu	2241	Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon, hypoperistaltiku střev a hydronefrózu	171851	Syndrom zahrnující mentální retardaci, enteropatii, hluchotu, periferní neuropatii, ichtyózu a keratodermii
391677	Syndrom zahrnující malý vzrůst, atrofii optiku a Pelgerovu-Huětovu anomálii	66629	Syndrom zahrnující megakolon a mikrocefalii	2139	Syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii a bulbózní nos
423454	Syndrom zahrnující malý vzrůst, dysplázii nehtů, marginální palmoplantární keratoderma a orální hyperpigmentaci	60040	Syndrom zahrnující megalencefalii a cutis marmorata telangiectatica congenita	435638	Syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii a stereotypní pohyby rukou
2866	Syndrom zahrnující malý vzrůst, hluchotu, dysfunkci neutrofilů a dysmorfismus	60040	Syndrom zahrnující megalencefalii, kapilární malformaci a polymikrogyrii	436151	Syndrom zahrnující mentální retardaci, expresivní afázii a faciální dysmorfii
420794	Syndrom zahrnující malý vzrůst, kyfózu, hypoplázii baze kosti kyčelní, kuželovité epyfýzy a faciální dysmorfii	83473	Syndrom zahrnující megalencefalii, polymikrogyrii, postaxiální polydaktylii a hydrocefalus	370010	Syndrom zahrnující mentální retardaci, faciální dysmorfismus a anomálie rukou
→2995	Syndrom zahrnující malý vzrůst, mentální retardaci, oční anomálie a rozštěp rtu/patra	457359	Syndrom zahrnující megalencefalii, těžkou kyfoskoliózu a nadměrný růst	397709	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hrubé rysy tváře, makrocefalii a cerebelární hypotrofii
2868	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onemocnění srdečních chlopní a charakteristickou facies	2478	Syndrom zahrnující megalencefalii a cystickou leukodystrofii	397709	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hrubé rysy, makrocefalii a cerebelární hypoplazii
314394	Syndrom zahrnující malý vzrůst, onychodysplázii, faciální dysmorfii a hypotrichózu	238763	Syndrom zahrnující megalokornea, sférokaii a sekundární glaukom	369847	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hyperkinetické pohyby a trunkální ataxii
435804	Syndrom zahrnující malý vzrůst, urychlený kostní věk a osteoartrózu s časným nástupem	2479	Syndrom zahrnující megalokorneu a mentální retardaci	1495	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypoplázii corpus callosum a preaurikulární vyrůstky
85442	Syndrom zahrnující malý vzrůst, vady hypofýzy a mozečku a malé sella turcica	238637	Syndrom zahrnující megaureter a megacystis	166108	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii a faciální dysmorfii
2863	Syndrom zahrnující malý vzrůst, wormianské kůstky a dextrokardii	252206	Syndrom zahrnující melanom a astrocytom	314575	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, brachycefalii, pylorostenózu a kryptorchismus
91412	Syndrom zahrnující mandibulo-palpebrální synkinezi a ptózu	404560	Syndrom zahrnující melanom a karcinom pankreatu	356996	Syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, spasticitu a poruchy spánku
		127	Syndrom zahrnující mentální postižení, epilepsii a endokrinní poruchy		
		3042	Syndrom zahrnující mentální postižení, kataraktu, kalcifikaci ušních boltců a myopatii		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
171860	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kataraktu a kyfózu	369837	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, hypotonii a oční a kostní anomálie	2508	Syndrom zahrnující mikrocefalii, agenezi corpus callosum a abnormální genitál
→324737	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kataraktu, kolobom a kyfózu	369950	Syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty, makrocefalii a obezitu	2513	Syndrom zahrnující mikrocefalii, albinismus a anomálie prstů
329224	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kraniofaciální dysmorfismus a kryptorchismus	3041	Syndrom zahrnující mentální retardaci, ztrátu vlasů, luxaci česky a akromikrii	137653	Syndrom zahrnující mikrocefalii, anomálie prstů a mentální retardaci
457279	Syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii, hypotonii a poruchy chování	436151	Syndrom zahrnující mentální retardaci, ztrátu vyjadřovacích schopností a faciální dysmorfii	1305	Syndrom zahrnující mikrocefalii, anomálie prstů a normální intelekt
3074	Syndrom zahrnující mentální retardaci, malý vzrůst a hypertelorismus	3051	Syndrom zahrnující mentální retardaci, řídké vlasy a brachydaktylii	391641	Syndrom zahrnující mikrocefalii, anomálie prstů a normální inteligenci, typ 1
1240	Syndrom zahrnující mentální retardaci, malý vzrůst a klínovité epifyzy kolen	97360	Syndrom zahrnující mesomelické trpaslictví a malý genitál	391646	Syndrom zahrnující mikrocefalii, anomálie prstů a normální inteligenci, typ 2
3409	Syndrom zahrnující mentální retardaci, malý vzrůst, kontraktury ruky a anomálie genitálu	2502	Syndrom zahrnující metafyzární dysostózu, mentální retardaci a převodní hluchotu	3433	Syndrom zahrnující mikrocefalii, brachydaktylii a kyfoskoliózu
3067	Syndrom zahrnující mentální retardaci, mikrocefalii a falangeální a faciální abnormality	2504	Syndrom zahrnující metafyzární dysplázii, hypoplázii maxily a brachydaktylii	2172	Syndrom zahrnující mikrocefalii, glomerulonefritidu a marfanoidní habitus
3068	Syndrom zahrnující mentální retardaci, myopatii, malý vzrůst a endokrinní poruchu	2631	Syndrom zahrnující mezomelické trpaslictví, rozštěp patra a kamptodaktylii	2065	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hiátovou hernii a nefrotický syndrom
397973	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, prognácií a anomálie očí a kůže	2496	Syndrom zahrnující mezomelické trpaslictví, rozštěp patra a kamptodaktylii	2533	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hluchotu a mentální retardaci
352530	Syndrom zahrnující mentální retardaci, obezitu, vývojové vady mozku a faciální dysmorfismus	2496	Syndrom zahrnující mezomelii a synostózy	2558	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypergonadotropní hypogonadismus a malý vzrůst
3454	Syndrom zahrnující mentální retardaci, opoždění vývoje a kontraktury	2496	Syndrom zahrnující mezomelii a synostózy, Verloesův-Davidův-Pfeifferův typ	3132	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypogamaglobulinémii a abnormální imunitu
3082	Syndrom zahrnující mentální retardaci, polydaktylii a neučesatelné vlasy	231736	Syndrom zahrnující mikrokorneu, posteriorní megalolentikonu, perzistentní fetální vaskulaturu a kolobom	457284	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplazii corpus callosum, mentální retardaci a faciální dysmorfii
363611	Syndrom zahrnující mentální retardaci, poruchy příjmu potravy, opoždění vývoje a mikrocefalii	2511	Syndrom zahrnující mikrobrachycefalii, ptózu a rozštěp rtu	329332	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii mozečku a poruchu srdečního vedení
1891	Syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticití a ektradaktylii	2522	Syndrom zahrnující mikrocefalii a fúzi krční páteře	329332	Syndrom zahrnující mikrocefalii, hypoplázii mozečku a vrozenou poruchu srdečního vedení
457365	Syndrom zahrnující mentální retardaci, svalovou slabost, malý vzrůst a faciální dysmorfii	294016	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kapilární malformace	647	Syndrom zahrnující mikrocefalii, imunodeficit a lymforetikulom
75858	Syndrom zahrnující mentální retardaci, trnkální obezitu, retinální dystrofii a mikropenis	2515	Syndrom zahrnující mikrocefalii a kardiomyopatii	1229	Syndrom zahrnující mikrocefalii, intrakraniální kalcifikace a mentální retardaci
75858	Syndrom zahrnující mentální retardaci, trnkální obezitu, retinální dystrofii a mikropenis	423894	Syndrom zahrnující mikrocefalii a komplexní motorickou a senzickou axonální neuropatii	2526	Syndrom zahrnující mikrocefalii, lymfedém a chorioretinopatii
391372	Syndrom zahrnující mentální retardaci, těžké opoždění vývoje řeči a mírnou dysmorfii	294016	Syndrom zahrnující mikrocefalii a malformace kožních kapilár	423306	Syndrom zahrnující mikrocefalii, malý vzrůst, mentální retardaci a faciální dysmorfii
		2528	Syndrom zahrnující mikrocefalii a mikrokorneu, typ Seemanové	391641	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci a tracheoesofageální píštěl, typ 1
		1305	Syndrom zahrnující mikrocefalii a okulo-digito-ezofago-duodenální syndrom	391646	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci a tracheoesofageální píštěl, typ 2
		2521	Syndrom zahrnující mikrocefalii a rozštěp patra		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1305	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci a tracheoefageální píštěl	2536	Syndrom zahrnující mikrokorneu, glaukom a chybějící frontální sinus	2560	Syndrom zahrnující Moebiusův syndrom, axonální neuropatii a hypogonadotropní hypogonadismus
137658	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci, anomálie falangů a neurologické anomálie	369970	Syndrom zahrnující mikrokorneu, myopickou chorioretinální atrofii a telekantus	280679	Syndrom zahrnující Moyamoya angiopatii, malý vzrůst, faciální dysmorfismus a hypergonadotropní hypogonadismus
457351	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci, senzorineurální hluchotu, epilepsii a abnormální svalový tonus	50810	Syndrom zahrnující mikrolisencefalii a mikromelii		1766
457351	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mentální retardaci, senzorineurální ztrátu sluchu, epilepsii a abnormální svalový tonus	93329	Syndrom zahrnující mikromelickou dysplazii a dislokaci radia	85196	Syndrom zahrnující multicentrickou osteolýzu, nodulózu a artropatii
3434	Syndrom zahrnující mikrocefalii, mikroftalmii, ektrodaktylii dolních končetin a prognacii	2705	Syndrom zahrnující mikrooftalmii a aplázii optického nervu	2033	Syndrom zahrnující multifokální svalovou fibrózu a obstrukci cév
171703	Syndrom zahrnující mikrocefalii, polymikrogyrii a agenezi corpus callosum	2556	Syndrom zahrnující mikrooftalmii s lineárními defekty kůže	2091	Syndrom zahrnující multinodulární strumu, cystickou ledvinu a polydaktylii
2523	Syndrom zahrnující mikrocefalii, poškození mozku, spasticitu a hypernatrémii	2556	Syndrom zahrnující mikrooftalmii, dermální aplázii a sklerokorneu	2234	Syndrom zahrnující mužský hypergonadotropní hypogonadismus, mentální retardaci a kosterní anomálie
2516	Syndrom zahrnující mikrocefalii, srdeční vadu a malsegmentaci plic	251279	Syndrom zahrnující mikrooftalmii, retinitis pigmentosa, foveoschisis a drúzy zrakového nervu	36899	Syndrom zahrnující myoklonus a dystonii
397951	Syndrom zahrnující mikrocefalii, tenké corpus callosum a mentální retardaci	2551	Syndrom zahrnující mikrosféroplakii a metafyzární dysplázii	163696	Syndrom zahrnující myoklonus a nefropatii
2519	Syndrom zahrnující mikrocefalii, záchvaty, mentální retardaci a srdeční onemocnění	2535	Syndrom zahrnující mikrokorneu, korektopii a makulární hypoplázii	2589	Syndrom zahrnující myoklonus, cerebelární ataxii a hluchotu
2306	Syndrom zahrnující mikrocii a aortální oblouk	1933	Syndrom zahrnující mitochondriální encefalomyopatii a aminoacidopatii	439212	Syndrom zahrnující myopatii s časným nástupem, areflexii, respirační obtíže a dysfagii
139450	Syndrom zahrnující mikrocii, oční kolobom a imperforovaný nazolakrimální vývod	2597	Syndrom zahrnující mitochondriální myopatii, laktátovou acidózu a hluchotu	2601	Syndrom zahrnující myopatii, opoždění růstu, mentální retardaci a hypospadii
90024	Syndrom zahrnující mikrodoncii, mikrocii typu I a hluchotu	3238	Syndrom zahrnující mitrální regurgitaci, hluchotu a anomálie skeletu	99736	Syndrom zahrnující myotonii a bolestivé kontrakce
→2510	Syndrom zahrnující mikroftalmii a mentální deficit	294049	Syndrom zahrnující mnohočetné dislokace kloubů, hyperlaxitu a kraniofaciální dysmorfii	3101	Syndrom zahrnující myotonii, mentální retardaci a anomálie skeletu
77299	Syndrom zahrnující mikroftalmii a mozkovou atrofii	284139	Syndrom zahrnující mnohočetné dislokace kloubů, malý vzrůst, kraniofaciální dysmorfismus a vrožené srdeční vady	1359	Syndrom zahrnující myxom, skvrnitou pigmentaci a endokrinní hyperaktivitu
424099	Syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy a rhizomelickou dysplázií	404560	Syndrom zahrnující mnohočetné dysplastické névy/melanom a pankreatický karcinom	137634	Syndrom zahrnující nadměrný vzrůst, makrocefalii a faciální dysmorfismus
85275	Syndrom zahrnující mikroftalmii, ankyloblefaron a mentální retardaci	300496	Syndrom zahrnující mnohočetné vrožené anomálie, hypotonii a záchvaty, typ 2	2703	Syndrom zahrnující naevus flammeus, zvětšenou cisterna magna a hydrocefalus
98938	Syndrom zahrnující mikroftalmii, anoftalmii a kolobom	280633	Syndrom zahrnující mnohočetné vrožené vývojové vady, hypotonii a záchvaty	168593	Syndrom zahrnující náhlou smrt dítěte a dysgenezi varlat
2547	Syndrom zahrnující mikroftalmii, mikrocii a fetální akinezi	166024	Syndrom zahrnující mnohočetnou epifyzární dysplázií, makrocefalii a specifickou faciální dysmorfii	1654	Syndrom zahrnující natální zuby, stěvní pseudoobstrukci a otevřenou Botallovu dučej
2538	Syndrom zahrnující mikrogastrii a redukční defekty končetin	166011	Syndrom zahrnující mnohočetnou epifyzární dysplázií, myopii a hluchotu	2399	Syndrom zahrnující nazopalpebrální lipom, kolobom a telekantus
2670	Syndrom zahrnující mikrokorii a vroženou nefrózu	3453	Syndrom zahrnující mnohočetný endokrinní deficit, Addisonovu chorobu a kandidózu	2849	Syndrom zahrnující nefroblastomatózu, fetální ascites, makrosomii a Wilmsův tumor
263347	Syndrom zahrnující mikrokorneu, dystrofii tyčinek a čipků, katarakta a zadní stafylo			84081	Syndrom zahrnující nefronoftízu a jaterní fibrózu

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
300333	Syndrom zahrnující nefrotický syndrom, hluchotu a pretibiální epidermolysis bullosa	3102	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, Pierre Robinův syndrom, rozštěp dolní čelisti, anomálie rukou a pes equinovarus congenitus	2704	Syndrom zahrnující opačný úsměv a neurogenní měchýř
300333	Syndrom zahrnující nefrotický syndrom, ztrátu sluchu a pretibiální epidermolysis bullosa	2865	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, pterygium colli a onemocnění srdce	391348	Syndrom zahrnující opoždění růstu a vývoje, hypotonii, poruchu zraku a laktátovou acidózu
2065	Syndrom zahrnující nefrózu a neuronální dysmigraci	85196	Syndrom zahrnující nodulózu, artropatii a osteolýzu	53693	Syndrom zahrnující opoždění růstu, aminoacidurii, cholestázu, přetížení železem, laktátovou acidózu a předčasnou smrt
2669	Syndrom zahrnující nefrózu, hluchotu, malformace močového traktu a prstů	1390	Syndrom zahrnující noční slepotu, anomálie skeletu a dysmorfii	79134	Syndrom zahrnující opoždění vývoje, epilepsii a neonatální diabetes
168796	Syndrom zahrnující nemoc převodní poruchy, dilatační kardiomyopatii a brachydaktylii	293987	Syndrom zahrnující obezitu s rapidním nástupem v dětství, hypotalamickou dysfunkci, hypoventilaci a autonomní dysregulaci	363444	Syndrom zahrnující opoždění vývoje, mikrocefalii a faciální dysmorfismus, typ Hutterite
79118	Syndrom zahrnující neonatální diabetes, vrozený hypothyroidismus, vrozený glaukom, jaterní fibrózu a polycystické ledviny	293987	Syndrom zahrnující obezitu s rapidním nástupem v dětství, hypotalamickou dysfunkci, hypoventilaci, autonomní dysregulaci a neuroektodermové nádory	3038	Syndrom zahrnující opoždění řeči, faciální asymetrii, strabismus a rýhy ušního lalůčku
2759	Syndrom zahrnující neperforovaný orofarynx a kosto-vertebrální anomálie	88643	Syndrom zahrnující obezitu, kolitidu, hypotyreózu, hypertrofii srdce a opoždění vývoje	73272	Syndrom zahrnující opožděný růst, hluchotu a mentální postižení
1766	Syndrom zahrnující neprogresivní mozečkovou ataxii a mentální retardaci	1571	Syndrom zahrnující odchlípení sítnice a okcipitální encefalokélu	3035	Syndrom zahrnující opožděný růst, hydrocefalus a hypoplazii plic
2972	Syndrom zahrnující neprořezání zubů, hypoplazii horní čelisti a genu valgum	2722	Syndrom zahrnující odonto-onycho dysplázii a alopecii	79113	Syndrom zahrnující opožděný růst, mentální retardaci, mandibulofaciální dysostózu, mikrocefalii a rozštěp patra
1226	Syndrom zahrnující netyreoidální hypotyreózu, naježené vlasy a rozštěp patra	→2036	Syndrom zahrnující odonto-onychohypohidrotickou dysplazii a defekty skalpu ve střední čáře	163988	Syndrom zahrnující opožděný vývoj a hluchotu, Hildebrandův typ
2680	Syndrom zahrnující neuropatii s hypomyelinizací a artrogrypózu	2724	Syndrom zahrnující odontomatózu a aortoezofageální stenózu	2101	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, hypotonii a hypertrofii končetin
644	Syndrom zahrnující neuropatii, ataxii a retinitis pigmentosa	1186	Syndrom zahrnující oftalmoplegii, hypotonii, ataxii, hypakuzi a atetózu	73223	Syndrom zahrnující opožděný vývoj, osteopenii a ektodermální defekt
2668	Syndrom zahrnující neuropatii, hluchotu a hyperparatyreózu	2743	Syndrom zahrnující oftalmoplegii, mentální retardaci a zbrázděný jazyk	1183	Syndrom zahrnující opsoklonus a myoklonus
453499	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfii, srdeční vady a kyčelní dysplázii	217017	Syndrom zahrnující okcipitální atretickou cefalokélu, anomálie tváře a velkou nohu	1183	Syndrom zahrnující opsoklonus, myoklonus a ataxii
453504	Syndrom zahrnující neurovývojovou poruchu, kraniofaciální dysmorfii, srdeční vady a kyčelní dysplázii, způsobené bodovými mutacemi	293925	Syndrom zahrnující okcipitální encefalokélu a kosterní dysplazii, letální varianta	363746	Syndrom zahrnující optickou ataxii, apraxii pohledu a simultanagnosii
→86872	Syndrom zahrnující neutropenii a hyperlymfocytózu s velkými granulárními lymfocyty	300576	Syndrom zahrnující oligodontii a predispozici k nádorům	2370	Syndrom zahrnující oseální dysplázii podobnou Larsenovu syndromu a malý vzrůst
2690	Syndrom zahrnující neutropenii, monocytopenii a hluchotu	2732	Syndrom zahrnující olivopontocerebelární atrofii a hluchotu	73230	Syndrom zahrnující osifikační anomálie a opožděný psychomotorický vývoj
1264	Syndrom zahrnující neučesatelné vlasy, retinální pigmentální dystrofii, dentální anomálie a brachydaktylii	444138	Syndrom zahrnující olupování kůže, leukonychii, akrální tečkovanou keratózu, cheilitidu a Garrodovy uzly	2653	Syndrom zahrnující osteochondrodysplastické trpaslictví, hluchotu a retinitis pigmentosa
→1359	Syndrom zahrnující névy, atriální myxom, myxoidní neurofibromy a ephelides	79095	Syndrom zahrnující onemocnění jater, retinitis pigmentosa, polyneuropatii a epilepsii	2653	Syndrom zahrnující osteochondrodysplastický nanismus, hluchotu a retinitis pigmentosa
3102	Syndrom zahrnující nízký vzrůst, Pierre Robinovu sekvenci, rozštěp dolní čelisti, anomálie rukou a pes equinovarus congenitus	→33364	Syndrom zahrnující onychotrichodysplázii a neutropenii	2771	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta a vrozené kontraktury kloubů
				2772	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, mikrocefalii a kataraktu
				2773	Syndrom zahrnující osteogenesis imperfecta, retinopatii, záchvaty a mentální retardaci

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2780	Syndrom zahrnující osteopathia striata a kraniální sklerózu	86919	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a klinodaktylii	352447	Syndrom zahrnující PEO, myopatii a emaciaci
2779	Syndrom zahrnující osteopathia striata, pigmentární dermatitidy a vitiligo nad čelem	384	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a sklerodaktylii	163746	Syndrom zahrnující periferní demyelinizační neuropatii, centrální dysmyelinizační leukodystrofii, Hirschsprungovu nemoc a Waardenburgův syndrom
2324	Syndrom zahrnující osteopenii, mentální retardaci a řídké vlasy	2201	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a spastickou paralýzu		
91133	Syndrom zahrnující osteopenii, myopii, ztrátu sluchu, mentální retardaci a faciální dysmorfismus	2202	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a ztrátu sluchu		
178389	Syndrom zahrnující osteopetrozu a hypogamaglobulinémii	50944	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma, cysty očních víček, hypodancii a hypotrichózu	397744	Syndrom zahrnující periferní neuropatii, myopatii, chrapot a hluchotu
94063	Syndrom zahrnující osteopoikilózu, malý vzrůst a mentální retardaci			397744	Syndrom zahrnující periferní neuropatii, myopatii, chrapot a ztrátu sluchu
2786	Syndrom zahrnující osteoporózu a okulokutánní hypopigmentaci	2342	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma, periodontopatii a onychogrypózu	2576	Syndrom zahrnující perikardiální konstrikci a selhání růstu
2788	Syndrom zahrnující osteoporózu a pseudogliom	85112	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma, XX reverzi pohlaví a predispozici ke spinocelulárnímu karcinomu		
2760	Syndrom zahrnující osteosarkom, anomálie končetin a erytroidní makrocyty			2198	Syndrom zahrnující palmoplantární keratózu a karcinom jícnu
75325	Syndrom zahrnující osteosklerózu, ichtyózu a předčasnou ovariální selhání	678	Syndrom zahrnující palmoplantární keratózu a periodontopatii		
178377	Syndrom zahrnující osteosklerózu, opožděný vývoj a kraniosynostózu	50944	Syndrom zahrnující palmoplantární keratózu, cysty očních víček, hypodancii a hypotrichózu	42642	Syndrom zahrnující periodickou horečku, aftózní stomatitidu, faryngitidu a adenopatii
444048	Syndrom zahrnující ovariální dysgenezi a malý vzrůst při karyotypu 46,XX	2342	Syndrom zahrnující palmoplantární keratózu, periodontopatii a onychogrypózu	65288	Syndrom zahrnující permanentní novorozenecký diabetes mellitus a pankreatickou a cerebelární agenezi
→2995	Syndrom zahrnující pachygyrii, epilepsii, mentální retardaci a dysmorfii	401764	Syndrom zahrnující pancytopenii a opožděný vývoj	101033	Syndrom zahrnující Petersovu anomálii a kataraktu
2798	Syndrom zahrnující pachygyrii, mentální retardaci a epilepsii	2840	Syndrom zahrnující pánevní dysplazii a artrogrypózu dolních končetin	2885	Syndrom zahrnující piebaldismus a neurologické poruchy
2202	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu a hluchotu	199337	Syndrom zahrnující pankreatickou insuficienci, anemii a hyperostózu	2888	Syndrom zahrnující Pierre Robinovu sekvenci a facioidigitální anomálie
2198	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu a karcinom jícnu	324299	Syndrom zahrnující paragangliom, somatostatinom a polycytémii	3450	Syndrom zahrnující Pierre Robinovu sekvenci a fetální chondrodysplázií
384	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu a sklerodaktylii	2823	Syndrom zahrnující paraplegii, brachydaktylii a epifýzu kuželovitého tvaru	3104	Syndrom zahrnující Pierre Robinovu sekvenci a oligodaktylii
2201	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu a spastickou paralýzu			2824	Syndrom zahrnující paraplegii, mentální retardaci a hyperkeratózu
2202	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu a ztrátu sluchu	401959	Syndrom zahrnující parciální agenezi corpus callosum a hypoplazii vermis mozečku s cystami ve fossa posterior	2886	Syndrom zahrnující Pierre Robinovu sekvenci, vrozenou srdeční vadu a talipes
2342	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu, periodontopatii a onychogrypózu			381	Syndrom zahrnující parciální albinismus a imunodeficienci
85112	Syndrom zahrnující palmoplantární hyperkeratózu, XX reverzi pohlaví a predispozici ke spinocelulárnímu karcinomu	744	Syndrom zahrnující parciální gigantismus, névy, hemihypertrofii a makrocefalii	3450	Syndrom zahrnující Pierre Robinův syndrom a fetální chondrodysplázií
50944	Syndrom zahrnující palmoplantární hypokeratózu, cysty očních víček, hypodancii a hypotrichózu	2379	Syndrom zahrnující parkinsonismus s časným nástupem a mentální retardaci	1388	Syndrom zahrnující Pierre Robinův syndrom, hyperfalangii a klinodaktylii
2198	Syndrom zahrnující palmoplantární keratoderma a karcinom jícnu			2886	Syndrom zahrnující Pierre Robinův syndrom, vrozenou vadu srdce a talipes
		2835	Syndrom zahrnující pectus excavatum, makrocefalii a dysplastické nehty	→193	Syndrom zahrnující pigmentovou retinopatii a mentální retardaci

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2890	Syndrom zahrnující pili torti a onychodysplazii	370943	Syndrom zahrnující poruchu autistického spektra, epilepsii a artrogypózu	79094	Syndrom zahrnující progresivní arteriální okluzivní nemoc, hypertenzi, defekty srdce, kostní fragilitu a brachysyndaktylii
2891	Syndrom zahrnující pili torti, opoždění vývoje a neurologické abnormality	2983	Syndrom zahrnující poruchu sexuálního vývoje a mentální retardaci	448251	Syndrom zahrnující progresivní autosomálně recesivní ataxii a hluchotu
2892	Syndrom zahrnující pilodentální dysplazii a refrakční vady	447961	Syndrom zahrnující poruchy pigmentace, palmoplantární keratoderma a karcinom kůže	448251	Syndrom zahrnující progresivní autosomálně recesivní ataxii a sensorineurální ztrátu sluchu
2899	Syndrom zahrnující platyspondylii a amelogenesis imperfecta	2067	Syndrom zahrnující poruchy růstu, alopecii, pseudoanodoncii a atrofii optiku	2836	Syndrom zahrnující progresivní encefalopatii a atrofii optického nervu
86812	Syndrom zahrnující pletencovou svalovou dystrofii a mentální retardaci	2916	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii a anomálie zubů a obratlů	1947	Syndrom zahrnující progresivní epilepsii a mentální retardaci, finský typ
1120	Syndrom zahrnující plicní agenezi, srdeční defekt a anomálie prstů	2920	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii a mentální retardaci	457212	Syndrom zahrnující progresivní esenciální třes, poruchy řeči, faciální dysmorfii, mentální retardaci a poruchy chování
→331176	Syndrom zahrnující plicní arteriální hypertenzi, leukopenii a defekt síňového septa	420584	Syndrom zahrnující postaxiální polydaktylii, anomálii přední hypofýzy a faciální dysmorfii	352447	Syndrom zahrnující progresivní externí oftalmoplegii, myopatii a emaciaci
137631	Syndrom zahrnující plicní fibrózu, imunodeficienci a 46,XX gonadální dysgenezi	→284963	Syndrom zahrnující postižení mitrální chlopně, aorty, kostry a kůže	352654	Syndrom zahrnující progresivní neurodegeneraci s časným nástupem, slepotu, ataxii a spasticitu
1968	Syndrom zahrnující plochý obličej, mikrostomii a anomálie ucha	1159	Syndrom zahrnující pozdní spondyloepifyzární dysplázii a progresivní artropatii	228012	Syndrom zahrnující progresivní neurosenzorickou hluchotu a hypertrofickou kardiomyopatii
2825	Syndrom zahrnující poikilodermii, alopecii, retrognacii a rozštěp patra	2202	Syndrom zahrnující PPK a hluchotu	228012	Syndrom zahrnující progresivní neurosenzorickou ztrátu sluchu a hypertrofickou kardiomyopatii
2795	Syndrom zahrnující polycystická ovaria a dysfunkci svěrače uretry	3409	Syndrom zahrnující Praderův-Williho habitus, osteopenii a kamptodaktylii	3322	Syndrom zahrnující progresivní pancytopenii, imunodeficienci a mozečkovou hypoplazii
2917	Syndrom zahrnující polydaktylii a myopii	2921	Syndrom zahrnující preaxiální polydaktylii, kolobom a mentální retardaci	228012	Syndrom zahrnující progresivní sensoneurální hluchotu a hypertrofickou kardiomyopatii
2754	Syndrom zahrnující polydaktylii, rozštěp rtu/patra a psychomotorickou retardaci	2957	Syndrom zahrnující preaxiální ztrátové vady končetin, postaxiální polydaktylii a hypospadii	457395	Syndrom zahrnující progresivní spondyloepimetafyzární dysplázii, malý vzrůst, krátké čtvrté metatarzy a mentální retardaci
2925	Syndrom zahrnující polymikrogyrii, turicefalii a hypogenitalismus	2232	Syndrom zahrnující primární hypergonadotropní hypogonadismus a částečnou alopecii	240112	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a apraxii řeči
2926	Syndrom zahrnující polyneuropatii a defekt ruky	306558	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, epilepsii a permanentní neonatální diabetes	240085	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a parkinsonismus
2905	Syndrom zahrnující polyneuropatii, endokrinopatii a dyskrázii plazmatických buněk	391408	Syndrom zahrnující primární mikrocefalii, mírnou mentální retardaci a diabetes s nástupem v mládí	240112	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a progresivní nonfluentní afázii
2928	Syndrom zahrnující polyneuropatii, mentální retardaci, akromikrii a předčasnou menopauzu	→2637	Syndrom zahrnující primordiální malý vzrůst, mikrodoncii, opalescentní zuby a zuby bez kořenů	240094	Syndrom zahrnující progresivní supranukleární obrnu a čistým akinetickým freezingem chůze
171848	Syndrom zahrnující polyneuropatii, ztrátu sluchu, ataxii, retinitis pigmentosa a kataraktu	436182	Syndrom zahrnující primordiální trpaslictví, mikrocefalii a inzulínovou rezistenci		
2934	Syndrom zahrnující polysyndaktylii a srdeční malformaci	2959	Syndrom zahrnující progerii, malý vzrůst a pigmentové névy		
284339	Syndrom zahrnující pontocerebelární hypoplázii a 46,XY poruchu sexuálního vývoje	300382	Syndrom zahrnující progeroidní a marfanoidní vzhled a lipodystrofii		
306547	Syndrom zahrnující porencefalii, mikrocefalii a bilaterální vrozenou kataraktu	435953	Syndrom zahrnující progeroidní rysy a predispozice k hepatocelulárnímu karcinomu		
2941	Syndrom zahrnující porencefalii, mozečkovou hypoplazii a vnitřní malformace				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
2083	Syndrom zahrnující prominující glabelu, mikrocefalii a hypogenitalismus	71289	Syndrom zahrnující radio-ulnární synostózu a amegakaryocytickou trombocytopenii	886	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa a hluchotu
3390	Syndrom zahrnující proximální tubulopatii, diabetes mellitus a cerebelární ataxii	420741	Syndrom zahrnující radiosenzitivitu, imunodeficienci, dysmorfické rysy a obtíže s učním	140976	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, hypopituitarismus, nefronoftizu a skeletální dysplázii
2980	Syndrom zahrnující pseudoedém papily, blefarospasmus a anomálie ruky	3268	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, mikrocefalii a skoliózu	436245	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, juvenilní kataraktu, malý vzrůst a mentální retardaci
2983	Syndrom zahrnující pseudohermafroditismus a mentální retardaci	3270	Syndrom zahrnující radioulnární synostózu, opoždění vývoje a hypotonii	3085	Syndrom zahrnující retinitis pigmentosa, mentální retardaci, hluchotu a hypogenitalismus
2988	Syndrom zahrnující pterygium colli, mentální retardaci a anomálie prstů ruky	280384	Syndrom zahrnující recesivní mentální retardaci, motorickou dysfunkci a mnohočetné kloubní kontraktury	352718	Syndrom zahrnující retinovou dystrofii, kolobom duhovky a komedonové akné
2997	Syndrom zahrnující ptózu a paralýzu hlasivek	251523	Syndrom zahrnující rekurentní infekce a zánět, způsobené poruchou metabolismu zinku	3088	Syndrom zahrnující retinopatii, anemii a anomálie centrálního nervového systému
228396	Syndrom zahrnující ptózu, horní omezení očních pohybů a chybní slzných bodů	93111	Syndrom zahrnující renální cysty a MODY diabetes	3097	Syndrom zahrnující rhabdomyomatózní dysplazii, kardiopatii a anomálie genitálu
→293843	Syndrom zahrnující ptózu, strabismus a diastázu břišních svalů	3145	Syndrom zahrnující renální diabetes insipidus a intrakraniální kalcifikace	3163	Syndrom zahrnující Riegerovu anomálii a parciální lipodystrofii
2999	Syndrom zahrnující ptózu, strabismus a ektopické zornice	93111	Syndrom zahrnující renální dysfunkci a diabetes s časným nástupem	3104	Syndrom zahrnující Robinovu sekvenci a oligodaktylii
238766	Syndrom zahrnující ptózu, syndaktylii a potíže s učním	3404	Syndrom zahrnující renální dysplazii a poruchy koččetin	163721	Syndrom zahrnující rolandickou epilepsii a verbální dyspraxii
1208	Syndrom zahrnující pulmonální atrezii a intaktní komorové septum	3156	Syndrom zahrnující renální dysplázii a retinální aplázii	163727	Syndrom zahrnující rolandickou epilepsii, paroxysmální dystonii vyvolanou cvičením a písarskou křeč
991	Syndrom zahrnující pulmonální hypoplázii, agonadismus, dextrokardii a brániční hernii	→1768	Syndrom zahrnující renální dysplázii, megalocytózu a sirenomelii	3151	Syndrom zahrnující roztroušenou sklerózu, ichtyózu a deficit faktoru VIII
93929	Syndrom zahrnující pupeční kýlu, kloakální extrofii, anální atrezii a páteřní defekt	3404	Syndrom zahrnující renální dysplazii, mezomelii a radiohumerální fúzi	2439	Syndrom zahrnující rozštěp a deformity nohy a mandibulofaciální dysostózu
438213	Syndrom zahrnující PURA-vázanou těžkou neonatální hypotonii, záchvaty a encefalopatii	140969	Syndrom zahrnující renální dysplázii, pigmentovou dystrofii retiny, mozečkovou ataxii a skeletální dysplázii	1986	Syndrom zahrnující rozštěp femuru a monodaktylii ektrodaktylii
289478	Syndrom zahrnující pyoderma gangrenosum, akné a hidradenitis suppurativa	254902	Syndrom zahrnující renální tubulopatii, encefalopatii a selhání jater	1993	Syndrom zahrnující rozštěp horního rtu, lipom corporis callosi a kožní polyp
69126	Syndrom zahrnující pyogenní artritidu, pyoderma gangrenosum a akné	3032	Syndrom zahrnující renální-jaterní-pankreatickou dysplazii a Dandyho-Walkerovy cysty	2016	Syndrom zahrnující rozštěp patra a laterální synechie
2561	Syndrom zahrnující pyramidální molární glaukom a abnormální horní ret	79127	Syndrom zahrnující respirační bronchiolitidu a intersticiální plicní chorobu	2008	Syndrom zahrnující rozštěp patra, defekt srdce, anomálie genitálu a ektrodaktylii
276432	Syndrom zahrnující předčasné stárnutí, opoždění vývoje a srdeční arytmie	36383	Syndrom zahrnující retinální arteriolární tortuozitu, infantilní hemiparézu a autosomálně dominantní leukoencefalopatii	2010	Syndrom zahrnující rozštěp patra, fixaci těmínku a oligodoncii
3236	Syndrom zahrnující převodní hluchotu, ptózu a anomálie skeletu	1574	Syndrom zahrnující retinální degeneraci, nanoftalmus a glaukom	921	Syndrom zahrnující rozštěp patra, kolobom a hluchotu
3216	Syndrom zahrnující převodní nedoslýchavost a malformace vnějšího ucha	436245	Syndrom zahrnující retinální dystrofii, juvenilní kataraktu a malý vzrůst	2015	Syndrom zahrnující rozštěp patra, malý vzrůst a anomálie obratlů
→193	Syndrom zahrnující radio-ulnární synostózu a abnormality sítnicového pigmentu	3018	Syndrom zahrnující retinální ischémii, hyalinózu malých cév žilovacího traktu a difúzní kalcifikaci mozku	2013	Syndrom zahrnující rozštěp patra, velké uši a malou hlavu
				2319	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a patra, abnormální palce a mikrocefalii
				1995	Syndrom zahrnující rozštěp rtu a retinopatii

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3253	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra a ektodermální dysplázii	139466	Syndrom zahrnující sex-reversion a dysgenezi ledvin, nadledvin a plic	2822	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, mentální retardaci a tenké corpus callosum
2328	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, anomálie oka, srdce a střev	3449	Syndrom zahrnující sferofakii a brachymorfii	2820	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, nefritidu a hluchotu
2003	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, hluchotu a sakrální lipom	168624	Syndrom zahrnující skafocefalii, makrocefalii, maxilární retruzi a mentální retardaci	2821	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, neuropatii a poikilodermii
2001	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, intestinální malrotaci a kardiopatii	2565	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii a brachydaktylii	3011	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, retinitis pigmentosa a mentální retardaci
3253	Syndrom zahrnující rozštěp rtu/patra, syndaktylii a pili torti	1436	Syndrom zahrnující skeletální dysplázii a mentální retardaci	447997	Syndrom zahrnující spastickou tetraplegii, tenké corpus callosum a progresivní postnatální mikrocefalii
2437	Syndrom zahrnující rozštěp ruky, anomálie močových cest a spina bifida	75325	Syndrom zahrnující sklerotizující dysplázii kostí, ichtyózu a předčasné ovariální selhání	314432	Syndrom zahrnující Spiegelovu kýlu a kryptorchismus
2329	Syndrom zahrnující rozštěp ruky/rozštěp nohy a nystagmus	171844	Syndrom zahrnující slepotu, skoliózu a arachnodaktylii	3176	Syndrom zahrnující spina bifida a hypospadii
1997	Syndrom zahrnující rozštěp, ektropium a kuželovité zuby	401866	Syndrom zahrnující spasticitu, ataxii a anomálie chůze	73245	Syndrom zahrnující spinální svalovou atrofii, Dandyho-Walkerovu malformaci a katarakta
958	Syndrom zahrnující rozštěpenou ruku/nohu a mandibulární hypoplázii	3175	Syndrom zahrnující spasticitu, mentální retardaci a X-vázanou epilepsii	1185	Syndrom zahrnující spinocerebelární ataxii a dysmorfii
3429	Syndrom zahrnující rozštěpy, malformace končetin a srdeční vady	2572	Syndrom zahrnující spastickou ataxii a korneální dystrofii	2074	Syndrom zahrnující spinocerebelární ataxii, amyotrofii a hluchotu
53693	Syndrom zahrnující růstovou restrikcí, aminoacidurii, cholestázu, přetížení železem, laktátovou acidózu a předčasnou smrt	2572	Syndrom zahrnující spastickou ataxii a okulární anomálie	3177	Syndrom zahrnující spinocerebelární degeneraci a korneální dystrofii
391366	Syndrom zahrnující růstovou retardaci, mírné opoždění vývoje a chronickou hepatitidu	3011	Syndrom zahrnující spastickou kvadruplegii, retinitis pigmentosa a mentální retardaci	2063	Syndrom zahrnující splenogonadální fúzi, končetinové defekty a mikrognacii
→264200	Syndrom zahrnující růstový deficit, brachydaktylii a dysmorfismus	447997	Syndrom zahrnující spastickou kvadruplegii, tenké corpus callosum a progresivní postnatální mikrocefalii	47612	Syndrom zahrnující splenomegálii, neutropenii a revmatoidní artritidu
397927	Syndrom zahrnující sakrální agenezi, abnormální osifikaci obratlových těl a perzistentní notochordální kanál	2815	Syndrom zahrnující spastickou paraparézu a hluchotu	353298	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii, dystrofii sítnice a imunodeficienci
→83628	Syndrom zahrnující sakrální hemangiomy a mnohočetné vrozené abnormality	100990	Syndrom zahrnující spastickou paraparézu, amyopatii, katarakta a gastroezofageální reflux	→93284	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii a dystrophia corneae punctata
2351	Syndrom zahrnující sakrální meningokélu a konotrunkální srdeční vady	101003	Syndrom zahrnující spastickou paraparézu, vitiligo, předčasné šednutí a charakteristické facies	1830	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii a nefrotický syndrom
370052	Syndrom zahrnující sebaceózní névus, malformace centrálního nervového systému, aplasia cutis congenita, dermoid rohovky a pigmentový névus	100996	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a degeneraci sítnice	163654	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii, brachydaktylii a poruchy řeči
370052	Syndrom zahrnující sebaceózní névus, malformace CNS, aplasia cutis congenita, dermoid rohovky a pigmentový névus	2819	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a faciální a kožní léze	163649	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii, kraniosystózu, rozštěp patra, kataraktu a mentální retardaci
137608	Syndrom zahrnující segmentální výrůstky, lipomatózu, arteriovenózní malformace a epidermální névus	329475	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a Pagetovu nemoc kostí	163668	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii, myopii a senzorineurální hluchotu
3316	Syndrom zahrnující sekvenci Potterové, rozštěp rtu/patra a kardiopatii	2826	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii a předčasnou pubertu	168451	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a abnormální dentici
97229	Syndrom zahrnující senzorineurální ztrátu sluchu a pontobulbární obrnu	320406	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, atrofii optiku a neuropatii	168443	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplázii a hypotrichózu
66633	Syndrom zahrnující senzorineurální ztrátu sluchu, časné šedivění a esenciální tremor	2816	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, epilepsii a mentální retardaci		
		2818	Syndrom zahrnující spastickou paraplegii, glaukom a mentální retardaci		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
93358	Syndrom zahrnující spondyloepimetafyzární dysplazii, krátké končetiny a abnormální kalcifikaci	3259	Syndrom zahrnující syndaktylii, polydaktylii a postižení ušního lalůčku	3353	Syndrom zahrnující trichodermodyplazii a dentální alteraci
94095	Syndrom zahrnující spondylokostální dysostózu a anální a urogenitální malformace	85203	Syndrom zahrnující syndaktylii, preaxiální polydaktylii a deformitu sterna	79129	Syndrom zahrnující trichodysplazii a amelogenesis imperfecta
329252	Syndrom zahrnující spondylokostální dysostózu, hypospadii a mentální retardaci	140952	Syndrom zahrnující syndaktylii, telekantus a anogenitální a renální malformace	3361	Syndrom zahrnující trichodysplazii a xerodermii
85167	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplazii a dystrofii tyčinek a čípků	3255	Syndrom zahrnující syndaktylii, typ 1, mikrocefalii a mentální retardaci	3363	Syndrom zahrnující trichomegalii, pigmentovou degeneraci sítnice a trpaslictví
168552	Syndrom zahrnující spondylometafyzární dysplazii, křivé předloktí a faciální dysmorfii	→1071	Syndrom zahrnující synechii alveolů, ankyloblefaron a ektodermální dysplazii	→33364	Syndrom zahrnující trichothiodystrofií a neurokutánní syndrom
1856	Syndrom zahrnující spondyloperiferální dysplazii a krátkou loketní kost	3263	Syndrom zahrnující syngnathii a rozštěp patra	→33364	Syndrom zahrnující trichothiodystrofií a osteosklerózu
137628	Syndrom zahrnující srdeční anomálie a heterotaxii	793	Syndrom zahrnující synovitidu, akné, pustulózu, hyperostózu a osteitidu	3365	Syndrom zahrnující trigonocefalii a široké palce na rukou
369891	Syndrom zahrnující srdeční anomálie, opoždění vývoje a faciální dysmorfismus	2886	Syndrom zahrnující talipes equinovarus, defekt septa síní, Robinovu sekvenci a perzistentní levou horní dutou žílu	3369	Syndrom zahrnující trigonocefalii, nízký vzrůst a opoždění vývoje
1338	Syndrom zahrnující srdeční defekt, hamartom jazyka a polysyndaktylii	2731	Syndrom zahrnující taurodoncii, chybění zubů a řídké vlasy	3368	Syndrom zahrnující trigonocefalii, rozštěpený nos a akrální anomálie
1354	Syndrom zahrnující srdeční vady a zkrácené končetiny	284227	Syndrom zahrnující teleangiektázii, erytrocytózu, monoklonální gamapatií, perinefrické kolekce tekutiny a intrapulmonární zkraty	401764	Syndrom zahrnující trilineární selhání kostní dřevě a opožděný vývoj
397596	Syndrom zahrnující stárnoucí T-buňky, lymfadenopatii a imunodeficienci, způsobený mutací aktivovanou p110delta	3293	Syndrom zahrnující telekantus, hypertelorismus, strabismus a pes cavus	3377	Syndrom zahrnující trismus s pseudokamptodaktylii
3184	Syndrom zahrnující steatocystoma multiplex a natální zuby	1506	Syndrom zahrnující tenká žebra, lamelární kosti a dysmorfii	1349	Syndrom zahrnující tRNA-LYS-vázanou kardiomyopatii a ztrátu sluchu
85202	Syndrom zahrnující stenózu arterie pulmonalis, brachytelefalangismus a kalcifikaci chrupavek	88630	Syndrom zahrnující terminální kostní dysplazii a pigmentové defekty	85170	Syndrom zahrnující trojúhelníkovité tibie a fibulární aplázii
705	Syndrom zahrnující strumu a hluchotu	3301	Syndrom zahrnující tetraamelii a mnohočetné malformace	3204	Syndrom zahrnující trombocytopatii, asplenie a miózu
3191	Syndrom zahrnující subaortickou stenózu a malý vzrůst	93274	Syndrom zahrnující thanatoforické trpaslictví a lebku tvaru jetelového listu	3323	Syndrom zahrnující trombocytopenii a Robinovu sekvenci
2579	Syndrom zahrnující svalovou atrofii, ataxii, retinitis pigmentosa a diabetes mellitus	3329	Syndrom zahrnující tibiální aplazii a ektrodaktylii	457077	Syndrom zahrnující trombocytopenii, anasarku, horečku, renální insuficienci a organomegalii
1877	Syndrom zahrnující svalovou dystrofií a spongiózu bílé hmoty	3329	Syndrom zahrnující tibiální hemimelii a ektrodaktylii	→2616	Syndrom zahrnující trpaslictví a dlouhé obratle
324416	Syndrom zahrnující svalovou hypertrofii, hepatomegalii a polyhydramnion	3341	Syndrom zahrnující torticollis, keloidy, kryptorchismus a renální dysplazii	→969	Syndrom zahrnující trpaslictví, ztuhlé klouby a okulární abnormality
2349	Syndrom zahrnující svalovou pseudohypertrofii a hypotyreózu	2492	Syndrom zahrnující transverzální defekt končetin a anomálie srdce	73224	Syndrom zahrnující tubulární renální nemoc a kardiomyopatii
3237	Syndrom zahrnující symfalangismus a brachydaktylii	→221061	Syndrom zahrnující transverzální končetinový deficit a hemangiom	1078	Syndrom zahrnující tuhost palců, brachydaktylii a mentální retardaci
357332	Syndrom zahrnující syndaktylii, kamptodaktylii a klinodaktylii pátých prstů ruky a rozštěpení palce u nohy	447896	Syndrom zahrnující tremor, ataxii a centrální hypomyelinizaci	2198	Syndrom zahrnující tylózu a karcinom jícnu
		3350	Syndrom zahrnující tremor, nystagmus a duodenální vřed	438178	Syndrom zahrnující těžké mentální postižení, epilepsii a kataraktu, způsobený deficitem FAR1
		3360	Syndrom zahrnující trichodermální syndrom a mentální retardaci	438178	Syndrom zahrnující těžké mentální postižení, epilepsii a kataraktu, způsobený peroxisomální poruchou

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
369992	Syndrom zahrnující těžkou dermatitidu, mnohočetné alergie a metabolickou kachexii	2249	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a mentální retardaci	→113	Syndrom zahrnující vrozenou hypotrichózu a milia
420561	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci a aplázii/hypoplázii palců horních a dolních končetin	1122	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a rozštěpenou nohu	352333	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mentální retardaci a spastickou kvadruplegii
404473	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci a progresivní spastickou diplegii	101000	Syndrom zahrnující v dětství začínající spastickou paraparézu a plýtvání distálních svalů	2271	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mikrocefalii a kvadruplegii
94066	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, epilepsii, anální anomálie a hypoplazie distálních falangů	137622	Syndrom zahrnující velmi těžký průjem, atrézii choan a oční anomálie	2271	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, mikrocefalii a tetraplegii
436141	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, hypotonii, strabismus, hrubé faciální rysy a pes planovalgus	3201	Syndrom zahrnující ventrikulární extrasystoly s epizodami synkop, perodaktylii a Robinovu sekvenci	352333	Syndrom zahrnující vrozenou ichtyózu, omezení intelektu a spastickou tetraplegii
391307	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, malý vzrůst, poruchy chování a faciální dysmorfii	3201	Syndrom zahrnující ventrikulární extrasystoly s epizodami synkop, vrozené deformity prstů a Robinovu sekvenci	306504	Syndrom zahrnující vrozenou intersticiální plicní fibrózu, nefrotický syndrom a epidermolysis bullosa
369939	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu motoriky, senzorieurální hluchotu a dystonii	1876	Syndrom zahrnující viscerální myopatii a familiární externí oftalmoplegii	48431	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, faciální dysmorfismus a neuropatii
363686	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, poruchu řeči, strabismus, grimasování a dlouhé prsty ruky	73246	Syndrom zahrnující viscerální neuropatii, anomálie mozku, faciální dysmorfismus a opožděný vývoj	300313	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, hluchotu a těžké opoždění vývoje
397933	Syndrom zahrnující těžkou mentální retardaci, progresivní postnatální mikrocefalii a stereotypní pohyby rukou ve střední čáře	1408	Syndrom zahrnující vlasový defekt, fotosenzitivitu a mentální retardaci	1369	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, hypertrofickou kardiomyopatii a mitochondriální myopatii
1236	Syndrom zahrnující těžkou mikrobrachycefalii, mentální retardaci a athetoidní mozkovou obrnu	420686	Syndrom zahrnující vlnité vlasy a palmoplantární hyperkeratózu	330054	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, progresivní svalovou hypotonii, hluchotu a vývojové opoždění
329249	Syndrom zahrnující těžkou obezitu s časným začátkem a inzulinovou rezistencí, způsobený SH2B1 deficitem	420686	Syndrom zahrnující vlnité vlasy a palmoplantární keratoderma	330054	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, progresivní svalovou hypotonii, ztrátu sluchu a vývojové opoždění
352577	Syndrom zahrnující těžkou poruchu příjmu potravy, neprosívání a mikrocefalii, způsobený deficitem ASXL3	65282	Syndrom zahrnující vlnité vlasy, palmoplantární keratoderma a dilatační kardiomyopatii	300313	Syndrom zahrnující vrozenou kataraktu, ztrátu sluchu a těžké opoždění vývoje
169095	Syndrom zahrnující těžkou T-buněčnou imunodeficiencí, vrozenou alopecii a dystrofií nehtů	65282	Syndrom zahrnující vlnité vlasy, palmoplantární keratoderma a dilatační kardiomyopatii	391376	Syndrom zahrnující vrozenou mikrocefalii, těžkou encefalopatii a progresivní mozkovou atrofií
331176	Syndrom zahrnující těžkou vrozenou neutropenií, plicní hypertenzi a superficiální venózní angiektázií	1409	Syndrom zahrnující vlněné vlasy, hypotrichózu, everzi spodního rtu a odstávající uši	168572	Syndrom zahrnující vrozenou myopatii, rozštěp patra a maligní hypertermii
812	Syndrom zahrnující třešňově červenou skvrnu a myoklonus	97282	Syndrom zahrnující vodnatý průjem, hypokalcémii a achlorhydrii	443988	Syndrom zahrnující vrozenou nefrózu a cerebrální ventrikulomegalii
2947	Syndrom zahrnující tříčlankové palce na rukou a brachyektrodaktylii	79395	Syndrom zahrnující Vohwinkelův syndrom a ichtyózu	369852	Syndrom zahrnující vrozenou neutropenií, fibrózu kostní dřene a nefromegalii
3133	Syndrom zahrnující tříčlankové palce ruky a dislokaci čéšky	140944	Syndrom zahrnující vrozené lipomatózní přerůstání, vaskulární malformace, epidermální névus a skeletální anomálie	369852	Syndrom zahrnující vrozenou neutropenií, myelofibrózu a nefromegalii
2950	Syndrom zahrnující tříčlankový palec na ruce a polysyndaktylii	140944	Syndrom zahrnující vrozené lipomatózní přerůstání, vaskulární malformace, epidermální névus a spinální anomálie	369861	Syndrom zahrnující vrozenou sideroblastickou anémií, B-buněčnou imunodeficiencí, periodickou horečku a opoždění vývoje
3405	Syndrom zahrnující ulcerace pupeční šňůry a intestinální atrézii	99803	Syndrom zahrnující vrozenou centrální alveolární hypoventilaci a Hirschsprungovu nemoc	1355	Syndrom zahrnující vrozenou srdeční vadu, kulatý obličej a opoždění vývoje
1122	Syndrom zahrnující ulnární hypoplázii a klepetovitou deformitu nohy	369992	Syndrom zahrnující vrozenou erythrodermii, hypotrichózu, opakující se infekce a mnohočetné potravinové alergie		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1875	Syndrom zahrnující vrozenou svalovou dystrofii, infantilní katarakta a hypogonadismus	457260	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, hypotonii a poruchy hybnosti	79132	Syndrom zahrnující řídké vlasy, malou postavu a anomálie kůže
306504	Syndrom zahrnující vrozený nefrotický syndrom, epidermolysis bullosa a plicní fibrózu	→1762	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, hypotonii a rekurentní infekce	2973	Syndrom zahrnující ženský pseudohermafroditismus a anorektální anomálie
217335	Syndrom zahrnující vysoké čelo, řídké vlasy, hyperextensibilitu kůže a skoliózu	457240	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, malý vzrůst a nadváhu	2975	Syndrom zahrnující ženský pseudohermafroditismus a skeletální anomálie
363396	Syndrom zahrnující vysokou myopii a senzorineurální hluchotu	163937	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, mikrocefalii a pontocerebelární hypoplázií	2787	Syndrom zahrnující osteoporózu, makrocefalii, slepotu a kloubní hyperlaxitu
329191	Syndrom zahrnující vysokou postavu, skoliózu a makrodaktylii palců	163971	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, mikrocefalii a testikulární selhání	2616	Syndrom zasmušilé tváře
329191	Syndrom zahrnující vysokou postavu, skoliózu a makrodaktylii palců			320	Syndrom zdánlivého nadbytku mineralokortikoidů
404443	Syndrom zahrnující vysoký vzrůst, mentální retardaci a faciální dysmorfii	251383	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, mikrocefalii, kortikální malformaci a astenický habitus	53540	Syndrom zesíleného S-čípku
79107	Syndrom zahrnující vývojové malformace, hluchotu a dystonii			71276	Syndrom zhroucení předsíně
893	Syndrom zahrnující Wilmsův tumor, aniridii, anomálie močopohlavního systému a mentální retardaci			435938	Syndrom zahrnující X-vázanou mikrocefalii, růstovou retardaci, prognácií a kryptorchismus
→3057	Syndrom zahrnující X-vázané mentální postižení a anomálii metabolismu monoaminoxidázy A	456328	Syndrom zahrnující X-vázanou myotubulární myopatii a abnormality genitálu	443804	Syndrom ztuhlých nohou
59	Syndrom zahrnující X-vázané mentální postižení a hypotonii	2855	Syndrom zahrnující XX gonadální dysgenezi a hluchotu	2228	Syndrom zub a nehet
163966	Syndrom zahrnující X-vázanou dominantní chondrodysplázií, hydrocefalus a mikroftalmii	1770	Syndrom zahrnující XY typ gonadální dysgeneze a související anomálie	99170	Syndrom zvlněné tarzální ploténky
		168558	Syndrom zahrnující XY zvrát pohlaví a selhání nadledvin	869	Syndrom čtverného A
93951	Syndrom zahrnující X-vázanou dominantní mentální retardaci a epilepsii	199343	Syndrom zahrnující záchvaty, senzorineurální hluchotu, ataxii, mentální retardaci a elektrolytovou nerovnováhu	721	Syndrom šedých destiček
452	Syndrom zahrnující X-vázanou lisencefalii, agenezi corpus callosum a anomálie genitálu			101001	Syndrom žírných buněk
137831	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a cerebelární hypoplázií	2064	Syndrom zahrnující zadní fúzi lubosakrálních obratlů a blefaroptózu	662	Syndrom žlutých nehtů
		3411	Syndrom zahrnující zdvojení dělohy a obstrukční hemivaginu	52	Syndromická atrezie žlučových cest
2898	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a plagiocfalii	3411	Syndrom zahrnující zdvojení dělohy, hemivaginu a agenezi ledvin	84064	Syndromická diarea/Tricho-hepato-enterický syndrom
163982	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a spastickou kvadruparézu	2378	Syndrom zahrnující zrcadlové ruce a nohy a defekty nosu	98606	Syndromická hypoplázie okraje orbity
		3004	Syndrom zahrnující zrcadlovou polydaktylii, segmentaci obratlů a defekty končetin	85279	Syndromická mentální retardace způsobená mutací JARID1C
→702	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a spastickou paraplegii s depozity železa	2405	Syndrom zahrnující ztlustělé ušní lalůčky a převodní hluchotu	77298	Syndromická mikroftalmie, typ 3
1568	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, Dandyho-Walkerovu malformaci, postižení bazálních ganglií a záchvaty	3225	Syndrom zahrnující ztrátu sluchu a familiární necitlivost slinných žláz k aldosteronu	85275	Syndromická mikroftalmie, typ 4
				261629	Syndromická nedostatečnost způsobená bodovou mutací NOTCH2
94083	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, dystonií a dysartrií	254898	Syndrom zahrnující ztrátu sluchu, encefaloneuropatii, obezitu a onemocnění chlopní	178364	Syndromická mikroftalmie, typ 5
163956	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, dystrofii nehtů a záchvaty	100978	Syndrom zahrnující čtyřlístkovou lebku a hrudní dysplázií spojenou s asfyxií	139471	Syndromická mikroftalmie, typ 6
				261619	Syndromická nedostatečnost žlučovodu způsobená JAG1 bodovou mutací
				3434	Syndromická mikroftalmie, typ 8
				2470	Syndromická mikroftalmie, typ 9
				77299	Syndromická mikroftalmie, typ 10
				178364	Syndromická mikroftalmie/anoftalmie způsobená mutací OTX2 genu
				2556	Syndromická mikroftalmie, typ 7
				228426	Syndromická multisystémová autoimunitní choroba způsobená deficitem Itch
				261629	Syndromická nedostatečnost způsobená bodovou mutací NOTCH2
				261619	Syndromická nedostatečnost žlučovodu způsobená JAG1 bodovou mutací
				261600	Syndromická nedostatečnost žlučovodu způsobená monozomií 20p12
				281090	Syndromická recesivní X-vázaná ichtyóza
				281090	Syndromická RXLI

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
457223	Syndromická senzorineurální hluchota způsobená COXPD	220393	Systémová sklerodermie-scleroderma diffusa	3384	TAC
				447896	TACH syndrom
457223	Syndromická senzorineurální hluchota způsobená kombinovým deficitem oxidativní fosforylace	90291	Systémová skleróza	3283	Tachykardie z Hisova svazku
				42665	TADS
457223	Syndromická senzorineurální ztráta sluchu způsobená COXPD	364033	Systémová T-buněčná lymfoproliferativní nemoc dětského věku s pozitivitou viru Epstein-Barrové	2905	Takatsukiho syndrom
				3287	Takayasuova arteriitida
				567	Takaův syndrom
281090	Syndromická X-vázaná ichtyóza	93552	Systémový lupus erythematodes dětského věku	66529	Tako-tsubo kardiomyopatie
85274	Syndromická X-vázaná mentální retardace 7	158	Systémový primární deficit karnitinu	66529	Tako-tsubo syndrom
		188	Systémový syndrom děravých kapilár	66529	Takotsubo kardiomyopatie
85295	Syndromická X-vázaná mentální retardace, typ 10	112	Sůl ztrácející tubulární nemoc, typ Henleova klička	66529	Takotsubo syndrom
85286	Syndromická X-vázaná mentální retardace, typ 11	112	Sůl ztrácející tubulopatie, typ Henleova klička	101028	TALDO
84064	Syndromický průjem			50809	Talo-patello-scapoidální osteolýza
199	Syndrom Cornelia de Langové	99861	T-ALL	364198	Talus bipartitus
319332	SYNE1-vázaná AMC	86886	T-angioimunoblastický lymfom	2655	Tanatorická dysplazie
				2655	Tanatorické trpaslictví
319332	SYNE1-vázaná artrogryposis multiplex congenita	169160	T-B+ SCID způsobená CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	1860	Tanatorický dwarfismus, typ I
3269	Synostosis radioulnaris congenita	169157	T-B+ SCID způsobená deficitem CD45	31150	Tangierská nemoc
35098	Synostotická plagiocefalie	169154	T-B+ SCID způsobená deficitem IL-7R alfa	180	Tapetochoroidální dystrofie
3273	Synoviální sarkom			98839	Tappeinerova-Pflegerova nemoc
3273	Synovialosarkom	276	T-B+ SCID způsobený deficitem gama řetězce	3320	TAR syndrom
93403	Synpolydaktylie			457077	TARFO syndrom
295197	Synpolydaktylie, Debeerův typ	35078	T-B+ SCID způsobený deficitem JAK3	65250	Tarlovova cysta
295199	Synpolydaktylie, Malikův typ			2886	TARP syndrom
295195	Synpolydaktylie, typ 1	169160	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	371	Taruiova choroba
295197	Synpolydaktylie, typ 2			163654	Tattooova dysplázie
295199	Synpolydaktylie, typ 3	169157	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CD45	3289	Taurodontismus/taurodoncie
295195	Synpolydaktylie, Vordingborgův typ			99045	Taussigové-Bingův syndrom
3275	Synspondylismus	276	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem gama řetězce	90650	Taybiho syndrom
840	Syringadenoma papilliferum			669	Taybiho syndrom
840	Syringocystadenoma papilliferum			2636	Taybiho-Linderův syndrom
314701	Systémová AL amyloidóza	169154	T-B+ těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem IL-7R alfa	845	Tayova-Sachsova nemoc
→528	Systémová cystická angiomatóza a Seipův syndrom			309239	Tayova-Sachsova nemoc, B1 varianta
364033	Systémová EBV+ T-buněčná LPD v dětství	276	T-B+ X-vázaná těžká kombinovaná imunodeficiencie	309192	Tayova-Sachsova nemoc, B varianta, adultní forma
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	324294	T-buněčná imunodeficiencie s epidermodysplasia verruciformis	309178	Tayova-Sachsova nemoc, B varianta, infantilní forma
85414	Systémová JIA			309185	Tayova-Sachsova nemoc, B varianta, juvenilní forma
401996	Systémová karyomegalie	324294	T-buněčná imunodeficiencie způsobená RHOH deficitem	→33364	Tayův syndrom
		86872	T-buněčná LGL leukémie	98960	TBCD
98849	Systémová mastocytóza spojená s klonální hematologickou nemocí z jiných buněk než mastocytů	86880	T-buněčný lymfom asociovaný s enteropatií	857	TBS
		86880	T-buněčný lymfom typu enteropatie	103918	TCP
90069	Systémová otrava monochloracetátem	86886	T-buněčný lymfom, AILD typ	397959	TCR-alfa-beta+ T-buněčný deficit
439762	Systémová PAN	300857	T-buněčný/na histiocyty bohatý velkobuněčný B-lymfom	397959	TCR-alfa-beta-pozitivní T-buněčný deficit
439762	Systémová periarteritis nodosa	86872	T-LGL	2655	TD
439762	Systémová polyarteritis nodosa	86871	T-PLL	93274	TD2
85414	Systémová polyartritida	86871	T-prolymfocytární leukémie	1860	TDI
90291	Systémová sklerodermie	86871	T-velkobuněčná granulózní lymfocytární leukémie	3352	TDO syndrom
220407	Systémová sklerodermie sine scleroderma	86872	Tabatznikův syndrom	1519	Teebiho syndrom
		1350		1519	Teebiho syndrom s hypertelorismem
				2432	Teebiho-AI Salehův-Hassoonův syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1094	Teebiho-Kaurahův syndrom	397	Temporální arteriitida	93274	Thanatoforické trpaslctví, typ 2
1974	Teebiho-Naguibův-Al-Awadiové syndrom	1777	Temtamy syndrom	436169	THBD-vázaná koagulopatie
3291	Teebiho-Shaltoutové syndrom	363417	Temtamyové syndrom preaxiální brachydaktylie	436169	THBD-vázané krvácivé stavy
90389	Teleangiectasia macularis eruptiva persistans	1777	Temtamyové-Shalashův syndrom	88633	Theodorova horní limbická keratokonjunktivitida
2885	Telferův-Sugarův-Jaegerův syndrom	90033	Tepelná AIHA	88633	Theodorův syndrom
36367	Telomerická delece 1q	137834	Ter Haarův syndrom	199348	Thiamin-responzivní encefalopatie
280	Telomerická delece 4p	252018	Teratom centrálního nervového systému	98960	Thielova-Behnkeho dystrofie rohovky
96145	Telomerická delece 4q	141107	Teratom nasofaryngu	3314	Thiemannova nemoc, familiární forma
1627	Telomerická delece 5q	363483	Teratom varlat	3235	Thiesové-Reisův syndrom
96126	Telomerická delece 7p	280	Terminální delece 4p	3316	Thomasův syndrom
1636	Telomerická delece 7q36	93937	Terminální transversální defekty paže	2547	Thomasův-Jewettův-Rainesův syndrom
1642	Telomerická delece 9p	325124	Testikulární agenze	2031	Thompsonův-Baraitserův syndrom
1580	Telomerická delece 10p	842	Testikulární seminom	614	Thomsenova a Beckerova nemoc
96148	Telomerická delece 10q	842	Testikulární seminomatózní nádor ze zárodečných buněk	614	Thomsenova vrožená myotonie
2308	Telomerická delece 11q	363489	Testikulární sex cord stromální nádor	2866	Thongův-Douglasův-Ferranteův syndrom
96149	Telomerická delece 12q	363483	Testikulární teratom	1759	Thorako-abdominální střevní duplikatura
1590	Telomerická delece 13q	3000	Testotoxikóza	268384	Thorakolumbosakrální spina bifida aperta
96150	Telomerická delece 14q	3299	Tetanus	268752	Thorakolumbosakrální spina bifida cystica
1596	Telomerická delece 15q syndrom	9	Tetra X	1803	Thorakomelická dysplázie
531	Telomerická delece 17p	294971	Tetraamelie	→2199	Thostova-Unnova palmoplantární keratoderma
1597	Telomerická delece 17q	199310	Tetragametický chimérismus	300857	THRLBCL
96129	Telomerická delece 19p	2564	Tetramelická monodaktylie	436169	Thrombomodulin-vázané krvácivé stavy
96152	Telomerická delece 20q	3305	Tetraploidie	2919	Thurstonův syndrom
96069	Telomerická duplikace 1p36	3309	Tetrasomie 5p	3326	Thymická-renální-anální-plicní dysplázie
96070	Telomerická duplikace 2p	3310	Tetrasomie 9p	99867	Thymom
96094	Telomerická duplikace 2q	884	Tetrasomie 12p	263310	Thymom, typ A
96071	Telomerická duplikace 3p	314588	Tetrasomie 15(q25-qter)	263324	Thymom, typ AB
96072	Telomerická duplikace 4p	314588	Tetrasomie 15q26	263317	Thymom, typ B
96096	Telomerická duplikace 4q	3307	Tetrasomie 18p	3327	Thyrocerebrorenální syndrom
96097	Telomerická duplikace 5q	9	Tetrasomie X	93322	Tibiální hemimelie
1745	Telomerická duplikace 6p	289522	Tetrazomie 11q24.1	3329	Tibiální hemimelie se split hand/foot malformací
96098	Telomerická duplikace 6q	96055	Tetrazomie 21	93322	Tibiální longitudinální meromelie
96074	Telomerická duplikace 7p	140917	Teunissenův-Cremersův syndrom	609	Tibiální svalová dystrofie
96100	Telomerická duplikace 8q	79502	Tečkovaná palmoplantární hyperkeratóza	295028	Tibiofibulární fúze
96101	Telomerická duplikace 9q	38	Tečkovaná palmoplantární hyperkeratóza, typ 3	295028	Tibiofibulární synostóza
96102	Telomerická duplikace 10q	38	Tečkovaná palmoplantární keratoderma, typ 3	294981	Tibiofibulární terminální transversální meromelie
96103	Telomerická duplikace 11q	746	TFPD	314786	Tichý adenom hypofýzy
96105	Telomerická duplikace 13q	225123	TFR2-vázaná hemochromatóza	42665	Tietzův syndrom zahrnující albinismus a hluchotu
1705	Telomerická duplikace 14q	99042	TGA s koarktací	65283	Timothyové syndrom
1707	Telomerická duplikace 15q	216729	TGA se srdeční malformací	91500	TINU syndrom
96078	Telomerická duplikace 16p	66627	TGCT	352540	TIO
96106	Telomerická duplikace 16q	3329	TH-SHFM	420611	TMD
3379	Telomerická duplikace 17q	1780	Thakkerův-Donnaiové syndrom		
1716	Telomerická duplikace 18q	3312	Thalidomidová embryopatie		
1717	Telomerická duplikace 19q	→175	Thanatoforická dysplázie, Glasgowská varianta		
96107	Telomerická duplikace 20q	93274	Thanatoforická dysplázie, typ 2		
96109	Telomerická duplikace 22q	1860	Thanatoforická dysplázie, typ I		
1762	Telomerická duplikace Xq				
1620	Telomerická monosomie 3p				
75565	TEMF				
284227	TEMPI syndrom				
420561	Templové-Baraitserův syndrom				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
609	TMD			3351	Trichodontální syndrom
1194	TMEM70-vázaná mitochondriální encefalokardiomyopatie	79411	Transientní bulózní dermolýza novorozenců	864	Trichofolikulom
99886	TNDM	2312	Transientní familiární neonatální hyperbilirubinémie	3355	Trichoodontoonychální dysplazie
64686	Tolosův-Huntův syndrom			3355	Trichoodontoonychální dysplazie s kostním deficitem ve frontoparietální oblasti
1920	Toluenová embryopatie	391504	Transientní neonatální autoimunitní myasthenia gravis		
640	Tomakulózní neuropatie	329942	Transientní neonatální glutarová acidemie, typ 2	565	Trichopoliodystrofie
→314632	Tomého-Brunetův-Fardeauův syndrom	329942	Transientní neonatální glutarová acidurie, typ 2	77258	Trichorhinofalangeální syndrom, typ 1 a 3
1547	Tonokiho-Ohuraův-Niikawaův syndrom	329942	Transientní neonatální MAD deficit	502	Trichorhinofalangeální syndrom, typ 2
1335	Torako-abdominální syndrom	329942	Transientní neonatální MADD	33364	Trichothiodystrofie
3317	Torakolaryngopelvicá dysplazie	391504	Transientní neonatální myasthenia gravis	→33364	Trichothiodystrofie s fotosenzitivitou
1827	Toriello syndrom			→33364	Trichothiodystrofie s vrozenou ichtyózou
3338	Toriellové-Careyův syndrom	391504	Transientní neonatální získaná myastenie	→33364	Trichothiodystrofie, typ B
3339	Toriellové-Lacassieův-Drosteův syndrom	3402	Transientní tyrosinémie novorozenců	→33364	Trichothiodystrofie, typ C
79347	Toriellův-Higginsův-Millerův syndrom	3402	Transientní tyrosinémie novorozenců	→33364	Trichothiodystrofie, typ D
587	Torrého-Muirův syndrom	319308	Translokační karcinom ledviny	→33364	Trichothiodystrofie, typ E
75326	Tortuozita retinálních arterií	319308	Translokační karcinom	→33364	Trichothiodystrofie, typ F
97330	TOS	90053	Transplantace křevetvorných kmenových buněk	→33364	Trichothiodystrofie, typ G
2701	Tostiové syndrom	860	Transpozice velkých tepen	1209	Trikuspidální atrézie
294971	Totální amelie	860	Transpozice velkých tepen	3374	Triopie
49382	Totální barvoslepotá	85451	Transthyretin amyloidní kardiopatie	869	Triple A syndrom
2387	Totální leukonychie	85447	Transthyretin amyloidní neuropatie	415	Triple H syndrom
79153	Totální onychodystrofie			3375	Triple X syndrom
268377	Totální spina bifida aperta	85447	Transthyretin amyloidní polyneuropatie	3376	Triploidie
268748	Totální spina bifida cystica			251038	Trisomie 3q29
2796	Touraineův-Solenteho-Goleův syndrom	85451	Transthyretin-vázaná familiární amyloidní kardiomyopatie	1738	Trisomie 4p
857	Townesův syndrom	180160	Transverzální poševní septum	1742	Trisomie 5p
857	Townesův-Brocksův syndrom	420611	Tranzientní abnormální myelopoéza	329802	Trisomie 5p13
95455	Toxická epidermální nekrolýza	98871	Tranzientní erythroblastopenie dětského věku	228415	Trisomie 5q35
95455	Toxická epidermolýza			1745	Trisomie 6pter
279894	Toxická makulopatie způsobená antimalariky	420611	Tranzientní myeloproliferativní choroba	314034	Trisomie 7p22.1
293173	Toxická pustuloderma	420611	Tranzientní myeloproliferativní syndrom	1752	Trisomie 8q
3343	Toxokaróza			228399	Trisomie 8q12
858	Toxoplazmová embryofetopatie	99886	Tranzientní novorozenecký diabetes mellitus	300305	Trisomie 11p15.4
858	Toxoplazmová embryopatie			1699	Trisomie 12p
93164	TPHA	98871	Tranzientní získaná čistá aplázie červené řady	1705	Trisomie 14qter
2950	TPT-PS syndrom	32960	TRAPS syndrom	238446	Trisomie 15q11-q13
412022	Traboulsiho syndrom	165955	Traumatická myiáze	238446	Trisomie 15q11q13
3347	Tracheobronchomegalie	861	Treacher Collinsův syndrom	1707	Trisomie 15qter
3348	Tracheobronchopatia osteochondroplastica	→1215	Treftův-Sanbornův-Careyův syndrom	1713	Trisomie 17p11.2
3348	Tracheopathia osteoplastica	1822	Trevorova nemoc	217340	Trisomie 17q21.31
79153	Trachyonychie	444463	TRIANGLE onemocnění	3379	Trisomie 17qter
3052	Tranebjaergové-Svejgaardův syndrom	863	Trichinelóza	1715	Trisomie 18p
		863	Trichinóza	1716	Trisomie 18qter
		3352	Tricho-dento-oseální syndrom	1727	Trisomie 22q11.2
495	Transgredientní a progredientní palmoplantární keratoderma	84064	Tricho-hepato-enterický syndrom	1738	Trisomie krátkého raménka chromozomu 4
495	Transgredientní a progredientní PPK	3354	Tricho-okulo-dermo-vertebrální syndrom	1742	Trisomie krátkého raménka chromozomu 5
		1264	Tricho-retino-dento-digitální syndrom	236	Trisomie krátkého raménka chromozomu 9

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
1715	Trisomie krátkého raménka chromozomu 18	54057	Trombotická trombocytopenická purpura	99745	Tyfová salmonelóza
3375	Trisomie X	854	Trombóza portální žíly	99990	Tyfus epidemický přenášený vešmi
217377	Trisomie Xp11.22-p11.23	75565	Tropická endomyokardiální fibróza	171436	Typická nemalinová myopatie
1762	Trisomie Xq28	103918	Tropická kalcifikující chronická pankreatitida	158766	Typická urticaria pigmentosa
88629	Tritanopie		90038	Typický hemolyticko-uremický syndrom	
96069	Trizomie 1pter	764	Tropická myozitida	90038	Typický HUS
261344	Trizomie 1q	103918	Tropická pankreatitida	1895	Typus Edinburgensis
250994	Trizomie 1q21.1	764	Tropická pyomyozitida	2091	Tyreo-reno-digitální anomálie
96070	Trizomie 2pter	289326	Tropická spastická paraparéza	95716	Tyreoidální dyschromogenese
313947	Trizomie 2q23.1	99654	Tropický pankreatický diabetes	79102	Tyreotoxická hypokalemiická periodická paralýza
294026	Trizomie 2q31.1	101000	Troyerův syndrom		Tyreotoxická periodická paralýza
96094	Trizomie 2qter	2617	Trpasličtí s ptačí hlavou, montrealský typ	79102	Tyreotropní adenom hypofýzy
96071	Trizomie 3pter		2078	Trpasličtí Walta Disneyho	91347
96095	Trizomie 3q26	983	TRS	101150	Tyrosinémie typu III
96072	Trizomie 4pter	3357	Truebův-Burgův-Bottaniho syndrom	69723	Tyrosinémie způsobená deficitem 4-hydroxyfenylpyruvát-dioxygenázy
96096	Trizomie 4qter	3384	Truncus arteriosus	69723	Tyrosinémie způsobená deficitem HPD
96097	Trizomie 5qter	3384	Truncus arteriosus persistens		Tyrosinémie způsobená deficitem oxidázy kyseliny 4-hydroxyfenylpyrohroznové
96098	Trizomie 6qter	3385	Trypanozomóza africká	69723	Tyrosinémie způsobená deficitem TAT
96074	Trizomie 7pter	352737	TS OCA typ 1		Tyrosinémie způsobená deficitem tyrosin aminotransferázy
96121	Trizomie 7q11.23	3173	Tsaoův-Ellingsonův syndrom	28378	Tyrosinémie, typ 2
264450	Trizomie 8p	66627	TSGCT	69723	Tyrosinémie, typ 3
251076	Trizomie 8p23.1	289326	TSP	882	Tyrosinémie, typ I
96100	Trizomie 8qter	36234	TSS	28378	Tyrosinémie, typ II
236	Trizomie 9p	3268	Tsukaharův syndrom	79431	Tyrozinaza-negativní okulokutánní albinismus
96101	Trizomie 9qter	3387	Tsukaharův-Kajihho syndrom	882	Tyrozinemie, typ 1
171929	Trizomie 10p	54057	TTP	49382	Tyčinkový monochromatismus
276422	Trizomie 10q22.3q23.3	85447	TTR amyloidní neuropatie	49382	Tyčinkový monochromatismus
96102	Trizomie 10qter	85451	TTR-vázaná amyloidní kardiomyopatie	69665	Těhotenská cholestáza
96103	Trizomie 11qter	85451	TTR-vázaná kardiální amyloidóza	438207	Těžká autosomálně recesivní makrotrombocytopenie
3378	Trizomie 13	3389	Tuberkulóza	90118	Těžká axonální neuropatie s časným nástupem na podkladě deficitu MFN2
96105	Trizomie 13qter	805	Tuberózní skleróza		Těžká axonální neuropatie s časným začátkem způsobená deficitem lehké podjednotky neurofilament
261229	Trizomie 14q11.2	100048	Tubulární duplikace jícnu	228374	Těžká axonální neuropatie s časným nástupem na podkladě deficitu MFN2
261204	Trizomie 16p11.2p12.2	319325	Tubulocystický karcinom	228374	Těžká axonální neuropatie s časným nástupem na podkladě deficitu MFN2
261243	Trizomie 16p13.11	91500	Tubulointersticiální nefritida s uveitidou		Těžká dilatační kardiomyopatie s nebo bez myopatie
96078	Trizomie 16pter	2997	Tuckerův syndrom	→300751	Těžká dilatační kardiomyopatie způsobená mutací laminu A/C
96106	Trizomie 16qter	→2036	Tuffliho-Laxové syndrom		Těžká dysplazie u pacientů s Barretovým jícnem
261290	Trizomie 17p	3392	Tularémie	364055	Těžká dystrofie sítnice s časným nástupem
217385	Trizomie 17p13.3	99053	Tunelová subaortální stenóza		
139474	Trizomie 17q11.2	879	Tungjáza		
261272	Trizomie 17q12	3225	Tunglandův-Bellmanův syndrom		
3380	Trizomie 18	99818	Turcotův syndrom s polypózou		
1717	Trizomie 19qter	63440	Turicefalie		
261318	Trizomie 20p	881	Turnerův syndrom		
96107	Trizomie 20qter	99413	Turnerův syndrom způsobený strukturálními aberacemi chromozomu X		
96109	Trizomie 22qter		2614	Turnerův-Kieserův syndrom	
261483	Trizomie Xq27.3-q28	69083	Turnpennyho typ ektodermální dysplázie s natálními zuby		
261483	Trizomie Xq27.3q28	99745	Tyfová horečka		
49827	TRMA				
36258	Tromboangiitits obliterans				
3320	Trombocytopenie s aplazií radia				
67044	Trombocytopenie s vrozenou dyserythropoetickou anemií				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
364055	Těžká dystrofie sítnice s časným nástupem v dětském věku	440427	Těžká plicní alveolární proteinóza s časným nástupem způsobená deficitem MARS	93320	Ulnární clubhand
33069	Těžká epilepsie s myoklonem v časném dětství	411543	Těžká superaktivita fosforibosylpyrofosfatát syntetázy	93320	Ulnární hemimelie
79408	Těžká generalizovaná RDEB	411543	Těžká superaktivita PRPP syntetázy	93320	Ulnární longitudinální meromelie
79408	Těžká generalizovaná recesivní dystrofická epidermolysis bullosa	411543	Těžká superaktivita PRPS1	3138	Ulnární-mamární syndrom
169802	Těžká hemofilie A	209370	Těžká vrozená encefalopatie způsobená mutací MECP2	3138	UMS
169793	Těžká hemofilie B	300298	Těžká vrozená hypochromní anémie s prstenčitými sideroblasty	295101	Unilaterální acheirie
98920	Těžká infantilní axonální neuropatie s respiračním selháním, typ 1	300298	Těžká vrozená hypochromní sideroblastická anémie	295116	Unilaterální adaktylie chodidel
404521	Těžká infantilní axonální neuropatie s respiračním selháním, typ 2	171430	Těžká vrozená nemalinová myopatie	295105	Unilaterální apodie
33355	Těžká kombinovaná imunodeficiencie s leukopenií	99749	Těžká vrozená neutropenie, typ 3	295175	Unilaterální bifidní hallux
35078	Těžká kombinovaná imunodeficiencie T-B+ způsobená deficitem JAK3	331176	Těžká vrozená neutropenie, typ 4	295175	Unilaterální bifidní halluxy
277	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem adenosin deaminázy	3078	Těžká X-vázaná mentální retardace, Gustavsonův typ	295128	Unilaterální brachydaktylie prstů ruky
357237	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CARD11	238329	Těžká X-vázaná mitochondriální encefalomyopatie	295132	Unilaterální brachydaktylie prstů u nohy
228003	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CORO1A	324307	Těžké laterální prohnutí holenní kosti s malou postavou	295171	Unilaterální centrální polydaktylie prstů
420573	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem CTPS1	2879	Těžký defekt končetin	295183	Unilaterální centrální polydaktylie prstů u nohou
275	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem DCLRE1C	169793	Těžký deficit faktoru IX	295089	Unilaterální femorotibiofibulární interkalární transverzální meromelie
317425	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem DNA-PKcs	169802	Těžký deficit faktoru VIII	268947	Unilaterální fokální polymikrogyrie
397787	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem IKK2	2109	Těžký Hallermannův-Streifův-Françoisův syndrom	101071	Unilaterální hemisférická polymikrogyrie
228003	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená deficitem koronin 1A	280142	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem LCK	295209	Unilaterální humero-radiální fúze
331206	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená kompletním RAG1/2 deficitem	280142	Těžký kombinovaný imunodeficit způsobený deficitem specifické protein tyrozin-kinázy lymfocytů	295209	Unilaterální humero-radiální synostóza
157949	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená mutací RAG1 či RAG 2	363400	Těžký neurodegenerativní syndrom s lipodystrofií	295205	Unilaterální humero-radio-ulnární fúze
275	Těžká kombinovaná imunodeficiencie způsobená mutací v genu artemis	363400	Těžký neurodegenerativní syndrom způsobený deficitem BSCL2	295205	Unilaterální humero-radio-ulnární synostóza
275	Těžká kombinovaná imunodeficiencie, Athabaskan typ	280210	Těžký PMD	295213	Unilaterální humero-ulnární fúze
275	Těžká kombinovaná imunodeficiencie, Athabaskan typ	163703	Těžký refraktorní status epilepticus v důsledku předpokládané encefalitidy	295213	Unilaterální humero-ulnární synostóza
280763	Těžká mentální retardace a progresivní spastická paraplegie	75840	UCMD	295140	Unilaterální hyperfalangie
33069	Těžká myoklonická epilepsie v časném dětství	90002	UCTD	295110	Unilaterální hypodaktylie palců
397593	Těžká neonatální laktátová acidóza způsobená deficitem komplexu NFS1-1SD11	609	Uddova myopatie	973	Unilaterální hypodaktylie prstů 2-5
209370	Těžká novorozenecká encefalopatie s mikrocefalií	228123	Údolní horečka	295132	Unilaterální krátké prsty u nohou
216812	Těžká osteogenesis imperfecta	251009	UDP(1)mat	295128	Unilaterální krátkoprstost
		251004	UDP(1)pat	97363	Unilaterální MCDK
		98795	UDP(15)pat	99802	Unilaterální megalencefalie
		178315	UES	295171	Unilaterální mezoaxiální polydaktylie prstů
		3403	Uhlova anomálie	295183	Unilaterální mezoaxiální polydaktylie prstů u nohou
		2032	UIP	97363	Unilaterální multicystická dysplázie ledvin
		3404	Ulbrightové-Hodesův syndrom	97363	Unilaterální multicystická renální dysplázie
		308	ULD	295140	Unilaterální nadpočetné falangy
		166427	Úleková epilepsie	295140	Unilaterální nadpočetné falanx
		3406	Ulerythema ophryogenesis	295110	Unilaterální oligodaktylie palců
		320	Ulickův syndrom	973	Unilaterální oligodaktylie prstů 2-5
		75840	Ullrichova choroba	295144	Unilaterální polydaktylie bifalangeálního palce
				295148	Unilaterální polydaktylie trifalangeálního palce

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
295152	Unilaterální polydaktylie ukazováčku	96191	UPD(6)pat	180111	Uterus bicornis bicollis s persistujícím čípkem a pochvou
268943	Unilaterální polymikrogyrie	96182	UPD(7)mat	180086	Uterus duplex didelphys
295159	Unilaterální polysyndaktylie	96192	UPD(7)pat	180079	Uterus pseudounicornis
295179	Unilaterální postaxiální polydaktylie prstů u nohou	96183	UPD(9)mat	180079	Uterus pseudounicornis
295163	Unilaterální postaxiální polydaktylie, typ A	231147	UPD(11)mat	180126	Uterus septus
		96193	UPD(11)pat	180129	Uterus subseptus
295167	Unilaterální postaxiální polydaktylie, typ B	97678	UPD(13)mat	180074	Uterus unicornis
		99324	UPD(13)pat	180074	Uterus unicornis
295148	Unilaterální PPD2	96184	UPD(14)mat	180079	Uterus unicornis cum cornu rudimentario
295175	Unilaterální preaxiální polydaktylie prstů u nohou	96334	UPD(14)pat	39044	Uveální melanom
		98754	UPD(15)mat	209959	Uveitida vyvolaná čočkou
295144	Unilaterální preaxiální polydaktylie, typ 1	96185	UPD(16)mat	3437	Uveomeningeální syndrom
		96186	UPD(20)mat	268366	Uzavřená iniencefalie
295148	Unilaterální preaxiální polydaktylie, typ 2	96194	UPD(20)pat	86867	Uzlinový B-buněčný lymfom z marginální zóny
		96187	UPD(21)mat	60039	Úžinový syndrom pudendálního nervu
295152	Unilaterální preaxiální polydaktylie, typ 3	96195	UPD(21)pat	366	v praxi nepoužíváme
		96188	UPD(22)mat	391417	v praxi se používá: Deficit 2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenázy
295159	Unilaterální preaxiální polydaktylie, typ 4	261519	UPD(X)mat	370109	v-AT
		261524	UPD(X)pat	887	VACTERL asociace
295217	Unilaterální radio-ulnární fúze	3408	Upingtonská nemoc	887	VACTERL s hydrocefalem
295217	Unilaterální radio-ulnární synostóza	325124	Úplná anorchie	887	VACTERL/VATER asociace
295093	Unilaterální radio-ulnární terminální transverzální meromelie	180074	Úplná jednostranná Müllerova aplázie	206489	Vaginální nádor z germinálních buněk
295124	Unilaterální rozštěp nohy	98994	Úplná katarakta s časným nástupem	25980	Vakuolární myopatie
295120	Unilaterální rozštěp ruky	289916	Úplný deficit methylmalonyl-CoA mutázy	2478	Vakuolující megalencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami
295136	Unilaterální symbrachydaktylie prstů ruky a nohy	29	Úplný deficit mevalonátkinázy	99054	Valvulární pulmonální stenóza
		2023	UPS	1548	Van Benthemův-Driessenův-Haneveldův syndrom
295097	Unilaterální tibiofibulární terminální transverzální meromelie	93583	Upshawův-Schulmanův syndrom	2806	Van Bogaertova encefalitida
295105	Unilaterální vrozená absence chodidel	431347	Urachální divertikl	2806	Van Bogaertova nemoc
		530	Urbachova-Wietheova nemoc	3416	Van Buchemova nemoc
295097	Unilaterální vrozená absence lýtek a chodidel	221145	Urbanův-Rifkinův-Davisové syndrom	3416	Van Buchemův syndrom
		3409	Urbanův-Rogersův-Meyerův syndrom	1122	Van den Bergheho-Dequeckerův syndrom
295116	Unilaterální vrozená absence prstů u nohou	1839	Urbanův-Schosserrův-Spohnův syndrom	3417	Van den Boschův syndrom
		94059	Uremický pruritus	2460	van den Endové-Guptův syndrom
295093	Unilaterální vrozená absence předloktí a rukou	105	Uretrální atrezie	216796	Van der Hoeveův syndrom
		2704	Urofaciální syndrom	2478	Van der Knaapové syndrom
295101	Unilaterální vrozená absence rukou	210128	Urokanová acidurie	888	Van der Woudeho syndrom
		98606	Urrets-Zavaliův syndrom	314679	Van Maldergemův syndrom
295089	Unilaterální vrozená absence stehna a lýtek s přítomností chodidla	79457	Urticaria pigmentosa	3419	Van Regemorterův-Pierquinův-Vamosův syndrom
		886	USH	729	Vaquezova choroba
973	Unilaterální vrozená absence/hyopoplázie prstů kromě palců	231169	USH1	2754	Váradiové syndrom
		231178	USH2	2754	Váradiové-Pappův syndrom
295234	Unilaterální vrozená dislokace česky	231183	USH3	454742	Variabilní prionopatie senzitivní na proteázu
295201	Unilaterální vrozený vertikální talus	886	Usherův syndrom	314652	Varianta ABeta2M amyloidózy
295183	Unilaterální zrcadlová noha	231169	Usherův syndrom, typ I		
295171	Unilaterální zrcadlová ruka	231178	Usherův syndrom, typ II		
79146	Univerzální melanóza	231183	Usherův syndrom, typ III		
620	Univerzální mezenterium	439167	Uteroplacentární vaskulární insuficience		
308	Unverrichtova-Lundborgova nemoc	180118	Uterus arcuatus		
96179	UPD(2)mat	180106	Uterus bicornis bicollis a slepá hemivagina		
96180	UPD(4)mat				
96190	UPD(5)pat				
96181	UPD(6)mat				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
314652	Varianta amyloidózy chronicky dialyzovaných	2983	Verloesův-Gillerotův-Frynsův syndrom	83454	VMGLOM
319340	Varianta Carneyho komplex	2551	Verloesův-Van Maldergemův-de Marneffeové syndrom	391311	Vnímovost k virovým a mykobakteriálním infekcím
3095	Varianta Rettova syndromu			79124	VODI syndrom
370109	Variantní ataxia-telangiectasia	3429	Verloove Vanhorickův-Brubakkův syndrom	2199	Voernerova epidermolytická palmoplantární keratoderma
79253	Variantní fenylketonurie				
79253	Variantní PKU	70476	Vernální katar, VKC	3437	Vogtova-Koyanagiho-Haradova choroba
79473	Variegátní porfyrie	70476	Vernální keratokonjunktivitida		
280558	Varšavský syndrom chromozomální instability	97282	Vernerův-Morrisonův syndrom	494	Vohnwinkelova mutilující keratoderma
158048	VASH	2206	Vertebrální ankylozující hyperostóza s tylózou		
404553	Vaskulitida způsobená deficitem ADA2	79467	Verukózní névus	79395	Vohwinkelův syndrom s ichtyózou
		252175	Vestibulární schwannom	2427	Volckeho-Soekarmanův syndrom
→261483	Vasquezův-Hurstův-Sotosův syndrom	431347	Vezikourachální divertikl	221145	Volná kůže s těžkými anomáliemi respiračního, gastrointestinálního a močového ústrojí
85128	Västerbottenova dystrofie	892	VHL		
887	VATER asociace	63862	Vícečetný rozštěp	83600	Von Economova encefalitida
353356	Vazoproliferativní nádor sítnice	1493	Viciho syndrom		
98896	Vážná dystrofinopatie, Duchennův typ	353344	Viditelné a exudativní idiopatické juxtafoveolární teleangiektazie sítnice	364	Von Gierkova nemoc
58017	VBL			892	Von Hippelova-Lindauova choroba
898	VCAN-vázaná vitreoretinopatie	3433	Viljoenův-Kallisův-Vogesův syndrom	892	Von Hippelův-Lindauův syndrom
289157	VDDI	97282	VIPom	636	Von Recklinghausenova choroba
				363700	Von Recklinghausenova nemoc způsobená mutacemi nebo intragenovými delecemi NF1 genu
93160	VDDR II	99916	Virilizující nádor vaječníků	3439	Von Voss Cherstvoyův syndrom
289157	VDDR-I	206991	Virová myozitida		
2460	VDEGS	319218	Virová nemoc Ebola	903	Von Willebrandova choroba
93160	VDRR II	280068	Viscerální kalcifylaxe	166078	Von Willebrandova nemoc, typ 1
98838	Velkobuněčný lymfom mediastina	27	Vitamin B12-neresponzivní metylmalonová acidémie	166081	Von Willebrandova nemoc, typ 2
3424	Velo-facio-skeletální syndrom			166084	Von Willebrandova nemoc, typ 2A
567	Velokardiofaciální syndrom	27	Vitamin B12-neresponzivní metylmalonová acidurie	166087	Von Willebrandova nemoc, typ 2b
29207	Venerická artritida			166090	Von Willebrandova nemoc, typ 2M
319234	Venezuelská hemoragická horečka	289157	Vitamin D dependentní křivice, typ I	166093	Von Willebrandova nemoc, typ 2N
890	Veno-okluzivní choroba jater	93160	Vitamin D dependentní křivice/rachitida, typ II	166096	Von Willebrandova nemoc, typ 3
357131	Venózní hyperabdukční syndrom				
357131	Venózní kostoklavikulární syndrom	93160	Vitamin D rezistentní křivice/rachitida, typ II	2199	Vörnerova epidermolytická palmoplantární keratoderma
83454	Venózní malformace s glomus buňkami	289157	Vitamin D-dependence, typ I	93322	Vozený longitudinální deficit tibie
357131	Venózní scalenus anticus syndrom	1243	Viteliformní dystrofie makuly, juvenilní forma	98960	Voštinovitá dystrofie rohovky
357107	Venózní scalenus anticus syndrom			2037	Vrouzené aortopulmonální okno
357131	Venózní syndrom horní hrudní apertury	99000	Viteliformní makulární dystrofie s manifestací v dospělosti	217399	Vrozená absence bolesti s hyperhidrózou
357131	Venózní syndrom horní hrudní apertury, kompresivní	1243	Viteliformní makulární dystrofie, typ 2	453510	Vrozená absence bolesti s těžkou mentální retardací
357131	Venózní syndrom krčního žebra	179	Vitiliginní choroiditida	289465	Vrozená absence otisků prstů
357131	Venózní TOS	898	Vitreoretinální degenerace, Wagnerův typ	86815	Vrozená absence slinných žláz a slzného bodu
216694	Ventrikulární inverze	58017	vlasatobuněčná leukémie	93322	Vrozená absence tibie
216694	Ventrikuloarteriální a atrioventrikulární diskordance	69084	Vlaso-nehtová ektodermální dysplázie	2879	Vrozená absence ulny a fibuly
860	Ventrikuloarteriální diskordance s atrioventrikulární konkordancí	26793	VLCADD	294988	Vrozená absence/hypoplazie palce ruky
443988	Ventrikulomegalie a cystická choroba ledvin	170	Vlněné vlasy	294990	Vrozená absence/hypoplazie prstů ruky kromě palce
		170	Vlněné vlasy		
2899	Verloesův-Bourguignonův syndrom	91496	Vločkovitá vitreoretinální degenerace	90791	Vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenázy
2496	Verloesův-Davidův syndrom	386	VMC		
50817	Verloesův-Deprezův syndrom	443988	VMCKD		
		2451	VMCM		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
90795	Vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem 11-beta-hydroxylázy	1864	Vrozená chlopenní dysplazie	293603	Vrozená dědičná dystrofie endotelu, typ 2
		329242	Vrozená chronická diareja s exudativní enteropatií		293603
90793	Vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem 17-alfa-hydroxylázy	329242	Vrozená chronická diareja s protein-ztrácející enteropatií	306530	Vrozená dědičná faciální obrna s variabilní hluchotou
		282166	Vrozená CJD		306530
95699	Vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	98686	Vrozená CNIV obrna	306530	Vrozená dědičná faciální paralýza s variabilní hluchotou
		2444	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic		306530
95699	Vrozená adrenální hyperplazie způsobená deficitem cytochrom POR	280827	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 0	306530	Vrozená dědičná faciální paralýza s variabilní ztrátou sluchu
2805	Vrozená ageneze pankreatu	280832	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 1	101068	Vrozená dědičná stromální dystrofie
319465	Vrozená akutní myeloidní leukemie		Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 2		168601
33355	Vrozená aleukocytóza	280840	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 3	292	Vrozená enterovirová infekce
210122	Vrozená alveolární kapilární dysplazie		Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 4		231573
3319	Vrozená amegakaryocytová trombocytopenická purpura	280847	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 0	90042	Vrozená erytrocytóza způsobená mutací receptoru pro erythropoetin
3319	Vrozená amegakaryocytová trombocytopenie	280854	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 1		79277
319465	Vrozená AML	280827	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 2	280811	Vrozená extralobární plicní sekvestrace
93937	Vrozená amputace končetiny		Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 3		280811
86816	Vrozená analbuminémie	280832	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 4	570	Vrozená faciální diplegie
217399	Vrozená analgesie s hyperhidrózou		Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 0		45358
453510	Vrozená analgezie s těžkou mentální retardací	280840	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 1	168486	Vrozená forma neuronální ceroidlipofuscinózy
210576	Vrozená ankylóza temporomandibulárního kloubu	280847	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 2		2026
95507	Vrozená anomálie hepatálních žil	280854	Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 3	1023	Vrozená generalizovaná hypertrichóza, Ambrasův typ
2037	Vrozená aortopulmonální píštěl		Vrozená cystická adenomatoidní malformace plic, typ 4		79495
93322	Vrozená aplazie a dysplazie tibie s intaktní fibulou	93109	Vrozená dilatace renálních kalichů	528	Vrozená generalizovaná lipodystrofie
247775	Vrozená aplazie dělohy a pochvy	295032	Vrozená dislokace hlavice radia		228429
		295034	Vrozená dislokace kolena	139	
115	Vrozená arachnodaktylie s kontrakturami	295032	Vrozená dislokace lokte	98975	Vrozená hereditární endotelová dystrofie rohovky, typ I
		295030	Vrozená dislokace ramene		98975
353334	Vrozená arteriovenózní komunikace na sítnici	295036	Vrozená dislokace česky	98975	Vrozená hereditární endotelová dystrofie, typ 1
1195	Vrozená atranferinemie	67044	Vrozená dyserythropoetická anémie s trombocytopenií		2190
3188	Vrozená atřezie nebo stenóza plicních žil	293825	Vrozená dyserythropoetická anémie způsobená mutací KLF1	2801	Vrozená hyperfosfatázie
2290	Vrozená atrofie mikrovilů	98869	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ 1		124
60041	Vrozená AV blokáda	98873	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ 2	1195	
1216	Vrozená benigní spinální svalová atrofie s kontrakturami		Vrozená dyserythropoetická anémie, typ 3		444
48	Vrozená bilatelární ageneze vas deferens	98870	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ 4	226313	Vrozená hypotyreóza způsobená matčíným užíváním antityreoidálních léků
48	Vrozená bilatelární aplázie vas deferens	293825	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ I		71278
79133	Vrozená bitemporální aplázie kůže	98869	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ II	1775	
2140	Vrozená brániční kýla		Vrozená dyserythropoetická anémie, typ III		
2040	Vrozená bronchobiliární píštěl	98873	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ III		
280821	Vrozená bronchopulmonální malformace komunikující s předním střevem		98870	Vrozená dyserythropoetická anémie, typ III	
		71278	Vrozená dysgeneze mozku způsobená deficitem glutamin syntetázy		
3161	Vrozená bronchopulmonální sekvestrace	1775	Vrozená dyskeratóza		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
95715	Vrozená hypotyreóza způsobená transplacentárně přenesenými mateřskými protilátkami inhibujícími TSH receptor	306446	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy s minimální tolerancí škrobu	453510	Vrozená necitlivost pro bolest s těžkou mentální retardací
457	Vrozená ichthyóza, typ harlekýn	35122	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy	453510	Vrozená necitlivost pro bolest se zachovanou citlivostí pro teplo
88621	Vrozená ichthyóza, typ 4	306486	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy bez intolerance sacharózy	95449	Vrozená nedostatečnost aortální chlopně
293	Vrozená infekce herpes virem	306474	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy s intolerancí škrobu a laktózy	99042	Vrozená nekorigovaná transpozice velkých arterií s koarktací
70596	Vrozená infekce virem Epsteina-Barrové	280827	Vrozená malformace plicních bronchů, typ 0	99042	Vrozená nekorigovaná transpozice velkých cév s koarktací
217399	Vrozená insenzitivita k bolesti s hyperhidrózou	280832	Vrozená malformace plicních bronchů, typ 1	1216	Vrozená neprogresivní spinální svalová atrofie
35122	Vrozená intolerance sacharózy	280840	Vrozená malformace plicních bronchů, typ 2	208513	Vrozená neprogresivní spinocerebelární ataxie
306474	Vrozená intolerance sacharózy s intolerancí škrobu a laktózy	280847	Vrozená malformace plicních bronchů, typ 3	217399	Vrozená netečnost k bolesti s hyperhidrózou
280802	Vrozená intralobární plicní sekvestrace	280854	Vrozená malformace plicních bronchů, typ 4	79394	Vrozená non-bulózní ichtyosiformní erythroderma
280802	Vrozená intrapulmonální sekvestrace	141214	Vrozená maxilomandibulární fúze	215	Vrozená nyktalopie
289465	Vrozená izolovaná adematoglyfie	69063	Vrozená membranózní nefropatie způsobená aloimunizací materními anti-neutrální endopeptidázou	48	Vrozená oboustranná absence vas deferens
162516	Vrozená izolovaná stenóza apertura piriformis	199293	Vrozená mikrogastrie	93177	Vrozená oboustranná dilatace renálních kalichů
93176	Vrozená jednostranná dilatace renálních kalichů	566	Vrozená mikrokorie	137932	Vrozená obrna hlasivek
178382	Vrozená kolébková noha	289499	Vrozená mikrokornea a katarakta s korneální opacitou	2744	Vrozená obrna horizontálního pohledu s progresivní skoliózou
99129	Vrozená kompletní ageneze perikardu	2290	Vrozená mikrovilózní atrofie	98686	Vrozená obrna trochleárního nervu
70472	Vrozená laktátová acidóza, typ Saguenay-Lac-Saint-Jean	566	Vrozená mióza	98686	Vrozená obrna čtvrtého hlavového nervu
53690	Vrozená laktózová intolerance	99057	Vrozená mitrální stenóza	79144	Vrozená onychodysplazie
313	Vrozená lamelární ichthyóza	98905	Vrozená mnohojaderná myopatie s vnější oftalmoplegií	79144	Vrozená onychodysplazie postihující ukazováčky
99872	Vrozená Langerhansova histiocytóza X	280671	Vrozená muskulární dystrofie způsobená poruchou syntézy fosfatidylcholinu	2309	Vrozená panyonychie
2222	Vrozená lanuginózní hypertrichóza	98904	Vrozená myopatie s nadbytkem tenkých filament	264675	Vrozená PAP
141124	Vrozená laryngeální cysta	424107	Vrozená myopatie s nástupem podobným myastenii	684	Vrozená paramyotonie
137932	Vrozená laryngeální paralýza	199329	Vrozená myopatie, Paradasův typ	440233	Vrozená paréza n.VI
2373	Vrozená laryngomalacie	289380	Vrozená myoskleróza, Löwenthalův typ	440233	Vrozená paréza nervus abducens
1954	Vrozená letální erythrodermie	614	Vrozená myotonie	440221	Vrozená paréza nervus oculomotorius
210163	Vrozená letální myopatie, typ Comtonové-Northové	168486	Vrozená NCL	440221	Vrozená paréza třetího kranálního nervu
440221	Vrozená léze n.III	88642	Vrozená necitlivost k bolesti související s kanalopatií	332	Vrozená perniciozní anémie
90790	Vrozená lipidní adrenální hyperplazie způsobená deficitem STAR	64752	Vrozená necitlivost na bolest a termální analgézie	2041	Vrozená píštěl věnčitých tepen
1928	Vrozená lobární hyperinflace	391397	Vrozená necitlivost na bolest s hyperhidrózou a gastrointestinální dysfunkcí	264675	Vrozená plicní alveolární proteinóza
295227	Vrozená luxace loketního kloubu, bilaterální	642	Vrozená necitlivost pro bolest	2414	Vrozená plicní lymfangiektázie
295225	Vrozená luxace loketního kloubu, unilaterální	453510	Vrozená necitlivost pro bolest s těžkým neprogresivním kognitivním opožděním	3161	Vrozená plicní sekvestrace
2430	Vrozená makroglosie			178382	Vrozená plochá noha
90045	Vrozená malabsorpce folátu			2907	Vrozená poikilodermie s bulami, Wearyho typ
306462	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy bez intolerance škrobu			90042	Vrozená polycytémie způsobená mutací receptoru pro erythropoetin
306436	Vrozená malabsorpce sacharózy-izomaltázy s intolerancí škrobu			356961	Vrozená porucha glykosylace typ 2m
				356961	Vrozená porucha glykosylace typ 11m
				370921	Vrozená porucha glykosylace typ 1w
				79325	Vrozená porucha glykosylace typ, 1h

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3474	Vrozená porucha glykosylace způsobená deficitem PIGL	370924	Vrozená porucha glykosylace, typ Ix	34520	Vrozená svalová dystrofie s deficitem ITGA7
79318	Vrozená porucha glykosylace, typ 1a	370927	Vrozená porucha glykosylace, typ Iy	371007	Vrozená svalová dystrofie s hyperlaxitou
79319	Vrozená porucha glykosylace, typ 1b	79095	Vrozená porucha syntézy žlučových kyselin, typ 4	370968	Vrozená svalová dystrofie s mentální retardací
79320	Vrozená porucha glykosylace, typ 1c	324422	Vrozená poruchy glykosylace, typ 1s	329178	Vrozená svalová dystrofie s mentální retardací a těžkou epilepsií
79321	Vrozená porucha glykosylace, typ 1d	324422	Vrozená poruchy glykosylace, typ Is	370959	Vrozená svalová dystrofie s postižením mozečku
79322	Vrozená porucha glykosylace, typ 1e	124	Vrozená PRCA	97244	Vrozená svalová dystrofie se spinální rigiditou
79323	Vrozená porucha glykosylace, typ 1f	83461	Vrozená primární afakie	75840	Vrozená svalová dystrofie typu Ullrich
79324	Vrozená porucha glykosylace, typ 1g	295020	Vrozená pseudoartróza femuru	258	Vrozená svalová dystrofie způsobená deficitem laminin alfa2
79325	Vrozená porucha glykosylace, typ 1h	295022	Vrozená pseudoartróza fibuly	272	Vrozená svalová dystrofie, Fukuyamův typ
79326	Vrozená porucha glykosylace, typ 1i	66630	Vrozená pseudoartróza klavikuly	258	Vrozená svalová dystrofie, typ 1A
86309	Vrozená porucha glykosylace, typ 1j	157808	Vrozená pseudoartróza končetin	98893	Vrozená svalová dystrofie, typ 1B
79327	Vrozená porucha glykosylace, typ 1k	295024	Vrozená pseudoartróza radia	→370953	Vrozená svalová dystrofie, typ 1C
79328	Vrozená porucha glykosylace, typ 1L	295018	Vrozená pseudoartróza tibie	→370953	Vrozená svalová dystrofie, typ 1D
91131	Vrozená porucha glykosylace, typ 1m	295026	Vrozená pseudoartróza ulny	141214	Vrozená syngnatie
244310	Vrozená porucha glykosylace, typ 1n	91411	Vrozená ptóza	99856	Vrozená syringomyelie
280071	Vrozená porucha glykosylace, typ 1p	2038	Vrozená pulmonální arteriovenózní fistule	2039	Vrozená systémová arteriovenózní píštěl
324737	Vrozená porucha glykosylace, typ 1q	97598	Vrozená renovaskulární hypoplazie	858	Vrozená toxoplazmóza
300536	Vrozená porucha glykosylace, typ 1r	281190	Vrozená retikulární ichtyoziformní erythrodermie	3347	Vrozená tracheobronchomegalie
370924	Vrozená porucha glykosylace, typ 1x	190	Vrozená retinální teleangiektázie	95430	Vrozená tracheomalacie
370927	Vrozená porucha glykosylace, typ 1y	99176	Vrozená retrakce očních víček	231013	Vrozená trigeminová anestezie
448010	Vrozená porucha glykosylace, typ 1Z	290	Vrozená rubeola	95459	Vrozená trikuspidální stenóza
79329	Vrozená porucha glykosylace, typ 2a	306462	Vrozená sacharózová intolerance bez intolerance škrobu	88629	Vrozená tritanopie
79330	Vrozená porucha glykosylace, typ 2b	306436	Vrozená sacharózová intolerance s intolerancí škrobu	93583	Vrozená trombotická trombocytopenická purpura
79332	Vrozená porucha glykosylace, typ 2d	306446	Vrozená sacharózová intolerance s minimální tolerancí škrobu	93583	Vrozená TTP
79333	Vrozená porucha glykosylace, typ 2e	93400	Vrozená sialidóza, typ 2	1166	Vrozená unilaterální hypoplázie depresoru anguli oris
79318	Vrozená porucha glykosylace, typ Ia	94068	Vrozená spondyloepifyzární dysplazie	2258	Vrozená unilaterální hypoplázie plic
79319	Vrozená porucha glykosylace, typ Ib	60041	Vrozená srdeční blokáda	2291	Vrozená velofaryngeální inkompetence
79320	Vrozená porucha glykosylace, typ Ic	215	Vrozená stacionární noční slepota	99130	Vrozená částečná agenze perikardu
79321	Vrozená porucha glykosylace, typ Id	75382	Vrozená stacionární noční slepota, Oguchiho typ	324353	Vrozené achiasma
79322	Vrozená porucha glykosylace, typ Ie	3093	Vrozená stenóza aortální chlopně	95491	Vrozené aneurysma koronární tepny
79323	Vrozená porucha glykosylace, typ If	99122	Vrozená stenóza dolní duté žíly	99072	Vrozené aneurysma ductus arteriosus pantens
79324	Vrozená porucha glykosylace, typ Ig	99122	Vrozená stenóza dolní duté žíly	353334	Vrozené arteriovenózní anastomózy sítnice
79326	Vrozená porucha glykosylace, typ Ii	3189	Vrozená stenóza pulmonální chlopně	294981	Vrozené chybění bérce a nohy
79329	Vrozená porucha glykosylace, typ Ila	97598	Vrozená stenóza renální arterie	294975	Vrozené chybění nadloktí a předloktí s přítomností ruky
79330	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ib	141127	Vrozená stenóza trachey	294986	Vrozené chybění nohy
79332	Vrozená porucha glykosylace, typ I Id	99122	Vrozená stenóza VCI	96269	Vrozené chybění pochvy
79333	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ie	101068	Vrozená stromální korneální dystrofie	435623	Vrozené chybění prstů nohy
263508	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ig	388	Vrozená střední aganglionóza	294979	Vrozené chybění předloktí a ruky
263508	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ig	141121	Vrozená subglotická stenóza	294983	Vrozené chybění ruky
263487	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ii	3465	Vrozená suprabulbární obrna		
263487	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ii	370980	Vrozená svalová dystrofie bez mentální retardace		
263501	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ij	157973	Vrozená svalová dystrofie na podkladě mutací genu LMNA		
263501	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ij	34520	Vrozená svalová dystrofie s deficitem integrinu alfa7		
86309	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ij				
79327	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ik				
79328	Vrozená porucha glykosylace, typ I IL				
244310	Vrozená porucha glykosylace, typ I In				
263494	Vrozená porucha glykosylace, typ I Io				
263494	Vrozená porucha glykosylace, typ I Io				
280071	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ip				
324737	Vrozená porucha glykosylace, typ I Iq				
300536	Vrozená porucha glykosylace, typ I Ir				
329178	Vrozená porucha glykosylace, typ I Iu				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
294977	Vrozené chybění stehna a bérce s přítomností nohy	79303	Vrozený defekt syntézy žlučových kyselin, typ 2	199296	Vrozený izolovaný deficit ACTH
280832	Vrozené cystické onemocnění plic, typ 1	79302	Vrozený defekt syntézy žlučových kyselin, typ 3	631	Vrozený izolovaný deficit GH
280840	Vrozené cystické onemocnění plic, typ 2	93583	Vrozený deficit ADAMTS-13	231662	Vrozený izolovaný deficit růstového hormonu, typ IA
280847	Vrozené cystické onemocnění plic, typ 3	79	Vrozený deficit alfa2-antiplasminu	231671	Vrozený izolovaný deficit růstového hormonu, typ IB
313906	Vrozené cysty pankreatu	168612	Vrozený deficit alfa-fetoproteinu	231679	Vrozený izolovaný deficit růstového hormonu, typ II
974	Vrozené defekty kůže hlavy s distálními anomáliemi končetin	168601	Vrozený deficit enterokinázy	231692	Vrozený izolovaný deficit růstového hormonu, typ III
974	Vrozené defekty kůže hlavy s distálně-redukčními anomáliemi končetin	91	Vrozený deficit estrogenu	231662	Vrozený izolovaný GH deficit, typ IA
91491	Vrozené ektopion živnatky/uvey	325	Vrozený deficit faktoru II	231671	Vrozený izolovaný GH deficit, typ IB
295232	Vrozené genu flexum	326	Vrozený deficit faktoru V	231679	Vrozený izolovaný GH deficit, typ II
295229	Vrozené genu recurvatum	327	Vrozený deficit faktoru VII	231692	Vrozený izolovaný GH deficit, typ III
→672	Vrozené hamartomy hypotalamu	330	Vrozený deficit faktoru XII	95430	Vrozený kolaps velkých dýchacích cest
295085	Vrozené jednostranné chybění paže a předloktí s přítomností ruky	335	Vrozený deficit fibrinogenu	269505	Vrozený komunikující hydrocefalus
353327	Vrozené myastenické syndromy s poruchou glykosylace	330	Vrozený deficit Hagemanova faktoru	1486	Vrozený letální syndrom kontraktur, typ 1
99060	Vrozené nechráněné mitrální orificium	103910	Vrozený deficit heparan sulfátu v enterocyty	1928	Vrozený lobární emfyzém
295087	Vrozené oboustranné chybění paže a předloktí s přítomností ruky	465	Vrozený deficit inhibitoru plasminogenového aktivátoru, typ 1	93323	Vrozený longitudinální deficit fibuly
2505	Vrozené obvodové záhyby kůže	331	Vrozený deficit koagulačního faktoru XIII	93321	Vrozený longitudinální deficit radia
2292	Vrozené ohnutí dlouhých kostí	53690	Vrozený deficit laktázy	93320	Vrozený longitudinální deficit ulny
217059	Vrozené paličkovité prsty	465	Vrozený deficit PAI-1	83620	Vrozený malabsorpční průjem způsobený nedostatkem enteroendokrinních buněk
238459	Vrozené poruchy glykosylace, typ 2f	749	Vrozený deficit prekalikreinu	2665	Vrozený mezoblastický nefrom
238459	Vrozené poruchy glykosylace, typ 2f	35122	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy	590	Vrozený myastenický syndrom
91131	Vrozené poruchy glykosylace, typ 1m	306486	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy bez intolerance sacharózy	157826	Vrozený nádor dásní
2345	Vrozené splynutí krčních obratlů	306462	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy bez intolerance škrobu	157826	Vrozený nádor z granulárních buněk
2345	Vrozené spojení krčních segmentů	306436	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy s intolerancí škrobu	157713	Vrozený nebo infantilní CACH syndrom
2020	Vrozené strukturální myopatie	306474	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy s intolerancí škrobu a laktózy	328	Vrozený nedostatek faktoru X
162526	Vrozené vady ušních kůstek bez abnormalit vnějšího ucha	306446	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy s minimální tolerancí škrobu	329	Vrozený nedostatek faktoru XI
2444	Vrozené vývojové vady dýchacích cest	332	Vrozený deficit vnitřního faktoru	328	Vrozený nedostatek Stuartova faktoru
290	Vrozené zarděnky	483	Vrozený deficit vysokomolekulárního kininogenu	839	Vrozený nefrotický syndrom finského typu
1987	Vrozené zkrácení femuru	37	Vrozený deficit zinku	306504	Vrozený nefrotický syndrom s intersticiální plicní fibrózou a epidermolysis bullosa
831	Vrozené zúžení cervikální části páteřního kanálu	91358	Vrozený divertikl jícnu	269510	Vrozený nekomunikující hydrocefalus
661	Vrozený centrální alveolární hypoventilační syndrom	1686	Vrozený divertikl levé komory	269505	Vrozený neobstrukční hydrocefalus
661	Vrozený centrální hypoventilační syndrom	92050	Vrozený familiární neřešitelný průjem s abnormalitami epitelu	306504	Vrozený NEP syndrom
264688	Vrozený chylotorax	98976	Vrozený glaukom	626	Vrozený obrovský melanocytární névus
91413	Vrozený Claudův-Bernardův-Hornerův syndrom	263435	Vrozený hamartom hladkého svalstva	269510	Vrozený obstrukční hydrocefalus
2037	Vrozený defekt aortopulmonálního septa	91413	Vrozený Hornerův syndrom	139414	Vrozený panfolikulární névus
79301	Vrozený defekt syntézy žlučových kyselin, typ 1	2185	Vrozený hydrocefalus	626	Vrozený pigmentový névus
		478	Vrozený hypogonadotropní hypogonadismus s anosmií	185	Vrozený plicní venolobární syndrom
		631	Vrozený IGHD	178382	Vrozený plochý pes valgus
		231671	Vrozený IGHD, typ 1B	79452	Vrozený primární lymfedém
		231662	Vrozený IGHD, typ IA	617	Vrozený primární megaloureter
		231679	Vrozený IGHD, typ II	617	Vrozený primární megareter
		231692	Vrozený IGHD, typ III		
		306504	Vrozený ILNEB syndrom		

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
238654	Vrozený primární megaureter, nerefluktující a neobstrukční forma	101685	Vzácná mentální retardace bez vývojové anomálie	90033	wAIHA
238646	Vrozený primární megaureter, obstrukční forma	213574	Vzácné varianty adenokarcinomu těla děložního	2379	Waismanův syndrom
238650	Vrozený primární megaureter, refluktující forma	213528	Vzácný adenokarcinom prsu	33226	Waldenströмова makroglobulinemie
53689	Vrozený průjem s poruchou chloridů	101685	Vzácný nesyndromický intelektuální deficit	90362	Waldmannova nemoc
103908	Vrozený průjem způsobený poruchou sodíkového kanálu	293168	Vzestupná dědičná spastická paralýza s nástupem v kojeneckém věku	1068	Walkerův-Dysonův syndrom
63260	Vrozený rozštěp lebečního krytu a páteře	770	Vzteklina	899	Walkerův-Warburgův syndrom
178382	Vrozený strmý talus	83594	Východní koňská encefalomyelitida	1453	Wallisův-Zieffův-Goldblattův syndrom
99059	Vrozený supraavlulární mitrální prstenec	391320	Východotexaská krvácivá porucha	2510	WARBM
98948	Vrozený symblefaron	209908	Vývojová verbální dyspraxie	2510	Warburgův mikro syndrom
3197	Vrozený syndrom celkového ztuhnutí	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem ALDH6A1	3214	Warburgův-Thomsenův syndrom
3197	Vrozený syndrom celkového ztuhnutí	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem methylmalonátsemialdehydhydrogenázy	1052	Warburtonův-Anyaneho-Yeboauův syndrom
2301	Vrozený syndrom krátkého střeva	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem	96061	Warkanyho syndrom
210576	Vrozený trismus	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem	1541	Warmanův-Mullikenův-Haywardův syndrom
141099	Vrozený tubulární nos	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem MMSDH	906	WAS
99125	Vrozený úplný anomální návrat plicních žil	289307	Vývojové opoždění způsobené deficitem	100067	Waterhouseův-Friderichsenův syndrom
291	Vrozený varicellový syndrom	330012	Výškový plicní edém	1046	Watersové-Westové syndrom
290	Vrozený zarděnkový syndrom	324972	Vředy úst a genitálu se zanícenými chrupavkami	→636	Watsonův syndrom
99124	Vrozený částečný anomální návrat plicních žil	210584	Vřetenobuněčný hemangioendoteliom	33577	WCD
631	Vrozený izolovaný deficit růstového hormonu	210584	Vřetenobuněčný hemangiom	284395	W DFA
2391	Vrozeně krátké ligamentum costocoracoideum	2804	W syndrom	97282	WDHA syndrom
216729	Vrozeně neopravená transpozice velkých cév se srdeční malformací	2180	Waalervův-Aarskogův syndrom	99971	WDLS
216729	Vrozeně neopravená transpozice velkých tepen se srdeční malformací	98960	Waaardenburgova-Jonkerova dystrofie rohovky	603	WDM
216694	Vrozeně opravená transpozice velkých cév	3440	Waaardenburgův syndrom	→3447	Weaver-like syndrom
216694	Vrozeně opravená transpozice velkých tepen	896	Waaardenburgův syndrom s anomáliemi končetin	3447	Weaverův syndrom
260305	Vrozná sideroblastická anemie	895	Waaardenburgův syndrom, typ 2	3448	Weaverův-Williamsův syndrom
99094	VSD s aortální insuficiencí	352740	Waaardenburgův syndrom, typ 2 s okulárním albinismem	33577	Weberova-Christianova nemoc
357131	VTOS	896	Waaardenburgův syndrom, typ 3	33577	Weberova-Christianova panikulitida
137583	Vulvární intraepiteliální nádor	897	Waaardenburgův syndrom, typ 4	1521	Websterův-Demingův syndrom
137583	Vulvární intraepiteliální neoplázie	897	Waaardenburgův syndrom, typ 1	900	Wegenerova granulomatóza
83453	Vulvo-vagino-gingivální syndrom	897	Waaardenburgův syndrom, typ 2 s okulárním albinismem	228254	Weidmanův juvenilní elastom
206492	Vulvovaginální rabdomyosarkom	280558	Waaardenburgův syndrom, typ 3	3449	Weillův-Marchesaniho syndrom
53696	Vuopalové nemoc	50942	Waaardenburgův syndrom, typ 4	3344	Weismann-Netterův syndrom
888	VWS	247709	Waaardenburgův syndrom, typ 1	3450	Weissenbacherův-Zweymullerův syndrom
95461	Vyklenutí nebo potlačení trikuspidální chlopně	898	Waaardenburgův syndrom, typ 2	1373	Wellesleyové-Carmanův-Frenchův syndrom
171201	Vysoká anorektální malformace	898	Waaardenburgův syndrom, typ 3	2815	Wellsově-Jankovicův syndrom
3181	Vysoký stav lopatky	898	Waaardenburgův syndrom, typ 4	901	Wellsův syndrom
137820	Vzácná endometrióza	898	Waaardenburgův syndrom, typ 1	83330	Werdnigova-Hoffmanova nemoc
98345	Vzácná idiopatická mužská neplodnost	893	Waaardenburgův syndrom, typ 2	652	Wermerův syndrom
98619	Vzácná izolovaná myopie	90033	Waaardenburgův syndrom, typ 3	3332	Wernerův mezomelický syndrom
		357332	Waaardenburgův syndrom, typ 4	902	Wernerův syndrom
			Wahabův syndrom	2435	Westerhofův-Beemerův-Cormaneův syndrom
				681	Westphalova nemoc
				3451	Westův syndrom
				952	Weyersova akrodentální dysostóza
				952	Weyersova akrofaciální dysostóza
				→2750	Whelanův syndrom
				51636	WHIM syndrom

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
3452	Whippleova nemoc	897	WS4	139557	X-vázaná distální hereditární motorická neuropatie, typ 3
370131	Whitové trombocytopenie	163746	WS4 plus		
2779	Whyteův-Murphyho syndrom	2834	WSS	139557	X-vázaná distální spinální svalová atrofie, typ 3
3454	Wieackerův-Wolffův syndrom	3466	WT syndrom		
116	Wiedemannův-Beckwithův syndrom	3459	WTS	35173	X-vázaná dominantní chondrodysplasia punctata
2156	Wiedemannův-Oldigsův-Oppermannův syndrom	3411	Wunderlichův syndrom		
		899	WWS	163966	X-vázaná dominantní chondrodysplázie, Chassaingův-Lacombův typ
3455	Wiedemannův-Rautenstrauchův syndrom	53719	Wyburn-Masonův syndrom		
2220	Wiedemannův-Steinerův syndrom	35173	X vázaná chondrodysplasia punctata, typ 2	443197	X-vázaná dominantní erythropoetická protoporfyrie
319182	Wiedemannův-Steinerův syndrom	231692	X vázaný izolovaný deficit růstového hormonu	443197	X-vázaná dominantní protoporfyrie
3456	Wildervanckův syndrom			139557	X-vázaná dSMA, typ 3
166078	Willebrandova nemoc	43	X-ALD		
904	Williamsův syndrom	139396	X-CALD	363727	X-vázaná dyserythropoetická anemie s abnormálními destičkami a neutropenií
904	Williamsův-Beurenův syndrom	300373	X-LAG (X-vázaný akrogigantismus)	53351	X-vázaná dystonie a parkinsonismus
411501	Williamsův-Campbellův syndrom	448348	X-LAG (X-vázaný akrogigantismus) způsobený bodovou mutací	293621	X-vázaná dystrofie endotelu rohovky
739	Williho-Praderův syndrom			98863	X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie
51636	WILM	448372	X-LAG (X-vázaný akrogigantismus) způsobený dup(X)q(26)	443197	X-vázaná erythropoetická protoporfyrie
654	Wilmsův tumor	43	X-vázaná adrenoleukodystrofie	→994	X-vázaná fetální akineze
220	Wilmsův tumor a pseudohermafroditismus	47	X-vázaná agamaglobulinemie	596	X-vázaná forma centronukleární myopatie
905	Wilsonova choroba	43	X-vázaná ALD	319605	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci
3459	Wilsonův-Turnerův syndrom	181	X-vázaná anhidrotická ektodermální dysplazie	319623	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená CYBB deficitem
3460	Winchesterův syndrom	481	X-vázaná BSMA	319612	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená IKBKG deficitem
3460	Winchesterův-Torgův syndrom	481	X-vázaná bulbospinální amyotrofie	319612	X-vázaná genetická vnímavost k mykobakteriální infekci způsobená NEMO deficitem
94087	Winkelmanna cytofagická panikulitida	481	X-vázaná bulbospinální muskulární atrofie	139583	X-vázaná hereditární senzorká a autonomní neuropatie s hluchotou
2515	Winshipův-Viljoenův-Learyho syndrom	329235	X-vázaná centrální vrozená hypotyreóza s makroorchidismem s pozdním začátkem	383	X-vázaná hluchota, typ 2
906	Wiskottův-Aldrichův syndrom			139583	X-vázaná HSAN s hluchotou
829	Wisslerův-Fanconiho syndrom	329235	X-vázaná centrální vrozená hypotyreóza s testikulárním zvětšením s pozdním začátkem	391327	X-vázaná hyperostóza lebky
2228	Witkopův syndrom	139396	X-vázaná cerebrální adrenoleukodystrofie	89936	X-vázaná hypofosfatemická rachitida/křivice
101068	Witschelova dystrofie	352675	X-vázaná Charcotova-Marieho-Toothova nemoc, typ 6	89936	X-vázaná hypofosfatémie
→280	Wittwerův syndrom	101075	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 1	181	X-vázaná hypohidrotická ektodermální dysplazie
3237	WL syndrom	101076	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 2	461	X-vázaná ichtyóza
247768	WNT4 deficit	101077	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 3	317476	X-vázaná imunodeficience s defektem metabolismu hořčiku, infekcí virem Epstein-Barrové a neopláziemi
1667	Wolcottové-Rallisonův syndrom	101078	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 4	2571	X-vázaná imunoneurologická porucha
3080	Wolffův-Zimmermannův syndrom	99014	X-vázaná Charcotova-Marieova-Toothova nemoc, typ 5	1145	X-vázaná infantilní spinální svalová atrofie
411590	Wolfram-like syndrom	198	X-vázaná cutis laxa	98890	X-vázaná izolovaná atrofie optiku s časným nástupem
3463	Wolframův syndrom	139557	X-vázaná dHMN, typ 3		
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	1018	X-vázaná difúzní leiomyomatóza s Alportovým syndromem		
75233	Wolmanova nemoc	1145	X-vázaná distální arthrogryposis multiplex congenita		
3464	Woodhouseův-Sakatiův syndrom				
2571	Woodsův-Blackův-Norburyho syndrom				
137658	Woodsův-Crouchmanův-Husonův syndrom				
3465	Worster-Droughtův syndrom				
2790	Worthův syndrom				
1667	WRS				
902	WS				
894	WS1				
895	WS2				
896	WS3				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
90625	X-vázaná izolovaná sensorineurální hluchota	93947	X-vázaná mentální retardace, Golabiové-Itoové-Hallův typ	→280	X-vázaná mentální retardace, Wittwerův typ
90625	X-vázaná izolovaná sensorineurální hluchota, typ DFN	→457240	X-vázaná mentální retardace, Guův typ	→59	X-vázaná mentální retardace, Zorickův typ
90625	X-vázaná izolovaná sensorineurální ztráta sluchu	93952	X-vázaná mentální retardace, Hederův typ	319605	X-vázaná MSMD
90625	X-vázaná izolovaná sensorineurální ztráta sluchu, typ DFN	85278	X-vázaná mentální retardace, jihoafrický typ	319623	X-vázaná MSMD způsobená CYBB deficitem
792	X-vázaná juvenilní retinoschíza	163961	X-vázaná mentální retardace, Kroesové typ	319612	X-vázaná MSMD způsobená IKBKG deficitem
111	X-vázaná kardioskeletální myopatie a neutropenie	→1762	X-vázaná mentální retardace, Lubsův typ	319612	X-vázaná MSMD způsobená NEMO deficitem
1497	X-vázaná komplikovaná dysgeneze corpus callosum	85283	X-vázaná mentální retardace, Milesové-Carpenterové typ	25980	X-vázaná myopatie s excesivní autofagií
306617	X-vázaná komplikovaná spastická paraplegie, typ 1	163937	X-vázaná mentální retardace, Najmové typ	178461	X-vázaná myopatie s posturální svalovou atrofií
85453	X-vázaná kožní amyloidóza	163956	X-vázaná mentální retardace, Nascimentoové typ	314978	X-vázaná neprogresivní cerebelární ataxie
452	X-vázaná lisencefalie s abnormálními genitáliemi	85322	X-vázaná mentální retardace, Paiův typ	777	X-vázaná nespecifická mentální retardace
452	X-vázaná lisencefalie s nejednoznačnými genitáliemi	93945	X-vázaná mentální retardace, Porteousův typ	777	X-vázaná nesyndromická mentální retardace
2148	X-vázaná lisencefalie, typ 1	→776	X-vázaná mentální retardace, Raymondové typ	90625	X-vázaná nesyndromická sensorineurální hluchota, typ DFN
1131	X-vázaná mandibulofaciální dysostóza	3242	X-vázaná mentální retardace, Renpenningův typ	90625	X-vázaná nesyndromická sensorineurální ztráta sluchu, typ DFN
1131	X-vázaná mandibulofaciální dysostóza s anomáliemi končetin	85285	X-vázaná mentální retardace, Schimkeho typ	90625	X-vázaná nesyndromická sensorineurální ztráta sluchu, typ DFN
67045	X-vázaná mentální retardace s izolovaným deficitem růstového hormonu	85323	X-vázaná mentální retardace, Seemanové typ	90625	X-vázaná nesyndromická sensorineurální hluchota (zkratka DFNX)
163979	X-vázaná mentální retardace s kraniofacioskeletálními symptomy	85286	X-vázaná mentální retardace, Shashiové typ	383	X-vázaná nesyndromická ztráta sluchu
776	X-vázaná mentální retardace s marfanoidním habitem	85324	X-vázaná mentální retardace, Shrimptonův typ	139583	X-vázaná neuropatie sluchového nervu s periferní sensorickou neuropatií, typ 1
776	X-vázaná mentální retardace s marfanoidním habitem	85287	X-vázaná mentální retardace, Sideriusové typ	391330	X-vázaná osteoporóza s frakturami
3242	X-vázaná mentální retardace způsobená mutacemi v P/QBP1 genu	3063	X-vázaná mentální retardace, Snyderův typ	85453	X-vázaná porucha retikulární pigmentace se systémovou manifestací
85274	X-vázaná mentální retardace, Ahmadův typ	85325	X-vázaná mentální retardace, Stevensonův typ	1175	X-vázaná progresivní cerebelární ataxie
85276	X-vázaná mentální retardace, Armfieldův typ	85288	X-vázaná mentální retardace, Stocco Dos Santosové typ	1652	X-vázaná recesivní hyperkalciurická hypofosfatemická křivice
1193	X-vázaná mentální retardace, Atkinové typ	85326	X-vázaná mentální retardace, Stollův typ	461	X-vázaná recesivní ichtyóza
3056	X-vázaná mentální retardace, Brooksův typ	93950	X-vázaná mentální retardace, Sutherlandův-Haanův typ	1652	X-vázaná recesivní nefrolitiáza
85293	X-vázaná mentální retardace, Cabezasův typ	85328	X-vázaná mentální retardace, Turnerův typ	1852	X-vázaná retinální dysplázie
85277	X-vázaná mentální retardace, Cantagrelův typ	85273	X-vázaná mentální retardace, typ Abidiové	75563	X-vázaná sideroblastická anémie
459070	X-vázaná mentální retardace, cerebelární hypoplázie a spondyloepifyzární dysplázie	163976	X-vázaná mentální retardace, Van Eschové typ	2802	X-vázaná sideroblastická anémie a ataxie
163971	X-vázaná mentální retardace, Cilliersové typ	→85293	X-vázaná mentální retardace, Vitaleové typ	2802	X-vázaná sideroblastická anémie s ataxií
→93950	X-vázaná mentální retardace, Ficherův typ	85290	X-vázaná mentální retardace, Wilsonův typ	431272	X-vázaná skapuloperoneální svalová dystrofie
				383	X-vázaná smíšená převodní a neurosenzorická hluchota
				383	X-vázaná smíšená převodní a neurosenzorická ztráta sluchu

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
383	X-vázaná smíšená převodní a senzorieurální hluchota	2442	X-vázaný lymfoproliferativní syndrom	85282	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, epileptické záchvaty, hypogenitalismus, mikrocefalii a obezitu
		59306	X-vázaný McLeodův syndrom		
383	X-vázaná smíšená převodní a senzorieurální ztráta sluchu	85334	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Bertiniho typ	3459	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, gynekomastii a obezitu
99015	X-vázaná spastická paraplegie, typ 2	85336	X-vázaný neurodegenerativní syndrom, Hamelův typ		
100997	X-vázaná spastická paraplegie, typ 16				
171607	X-vázaná spastická paraplegie, typ 34				
481	X-vázaná spinální a bulbární svalová atrofie	54	X-vázaný Ohdoův syndrom	85317	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogamaglobulinémii a progresivní neurologickou deterioraci
404521	X-vázaná spinální svalová atrofie s respirační tísní	306597	X-vázaný Opitzův BBB/G syndrom		
		306597	X-vázaný Opitzův G/BBB syndrom		
		306597	X-vázaný Opitzův syndrom		
1145	X-vázaná spinální svalová atrofie, typ 2	83648	X-vázaný recesivní syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii a ciliární dysfunkci	3055	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypogonadismus, ichtyózu, obezitu a malý vzrůst
85297	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 3	431272	X-vázaný skapuloperoneální syndrom	85329	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, hypotonii, faciální dysmorfii a agresivní chování
85292	X-vázaná spinocerebelární ataxie, typ 4				
431272	X-vázaná SPMD	1131	X-vázaný syndrom branchiálních oblouků	324410	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, kardiomegalii a městnavé srdeční selhání
93349	X-vázaná spondyloepimetafyzární dysplazie	90001	X-vázaný syndrom dysfunkce čípků s myopií		
168544	X-vázaná spondylometafyzární dysplazie	85278	X-vázaný syndrom podobný Angelmanovu syndromu	85278	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, kraniofaciální dysmorfii, epilepsii, oftalmoplegii a atrofii mozečku
2182	X-vázaná stenóza mokovodu	85292	X-vázaný syndrom zahrnující ataxii a demenci		
852	X-vázaná trombocytopenie s normálními destičkami	85297	X-vázaný syndrom zahrnující ataxii a hluchotu	85320	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, makrocefalii a makroorchidismus
86788	X-vázaná těžká vrozená neutropenie	85294	X-vázaný syndrom zahrnující epilepsii, poruchy učení a poruchy chování	3077	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, psychózu a makroorchidismus
95702	X-vázaná vrozená adrenální hypoplázie				
67044	X-vázaná vrozená dyserytroetická anémie s trombocytopenií	85321	X-vázaný syndrom zahrnující hluchotu a mentální retardaci	85318	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, předčasnou pubertu a obezitu
79495	X-vázaná vrozená generalizovaná hypertrichóza	85332	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci a retinitis pigmentosa		
47	X-vázaná hypogamaglobulinemie	85330	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, agenezi corpus callosum a spastickou kvadruparézu	423479	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, spasticitu končetin, dystrofii sítnice a diabetes insipidus
364028	X-vázané mentální postižení způsobené GRIA3 anomáliemi				
448348	X-vázaný akrogigantismus způsobený bodovou mutací	85327	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, akromegalii a hyperaktivitu	3052	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, záchvaty a psoriázu
448372	X-vázaný akrogigantismus způsobený mikroduplikací Xq26				
88917	X-vázaný Alportův syndrom	85338	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, ataxii a apraxii	431140	X-vázaný syndrom zahrnující mikroftalmii s kolobomy, mikrocefalii, mentální postižení a malý vzrůst
163961	X-vázaný cerebro-cerebelární syndrom s kolobomy	85295	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, choreoatetózu a abnormální chování		
565	X-vázaný deficit mědi				
52503	X-vázaný deficit transportéru kreatinu	85280	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, cubitus valgus a dysmorfii	363654	X-vázaný syndrom zahrnující parkinsonismus a spasticitu
1661	X-vázaný dermoid rohovky				
75497	X-vázaný Ehlersův-Danlosův syndrom	2958	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus a atrofii mozku	324601	X-vázaný rozštěp patra s ankyloglosií
2182	X-vázaný HSAS			3467	Xanthinová urolitiáza
2182	X-vázaný hydrocefalus			3467	Xanthinové ledvinné kameny
2182	X-vázaný hydrocefalus se stenózou Sylviova mokovodu			93601	Xanthinurie, typ I
101088	X-vázaný hyper-IgM syndrom	85319	X-vázaný syndrom zahrnující mentální retardaci, epilepsii, progresivní kloubní kontraktury a dysmorfii	93602	Xanthinurie, typ II
231692	X-vázaný IGHG			79155	Xanthurenická acidurie
79447	X-vázaný letální syndrom mnohočetných pterygií			2882	Xantomatóza se sitosterolemii
				67044	XDAT
				93602	XDH a AOX duální deficit
				53351	XDP
				293621	XECD

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být použito zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
910	Xeroderma pigmentosum	166433	Záchvaty vyvolané čtením	213751	Zhoubný nádor hrdla děložního ze zárodečných buněk
90342	Xeroderma pigmentosum - variant	98971	Zadní amorfní dystrofie rohovky		
→910	Xeroderma pigmentosum s neurologickou manifestací	98971	Zadní amorfní stromální dystrofie rohovky	213837	Zhoubný nádor hrdla děložního ze zárodečných buněk
181	XHED	95706	Zadní hypospadie	180242	Zhoubný nádor vejcovodů
101088	XHIGM	268810	Zadní meningokéla	213812	Zhoubný periferní neuroektodermální nádor hrdla děložního
412069	Xiaův-Gibbsův syndrom				
3469	XK aprozecefalie	98993	Zadní polární katarakta s časným nástupem		Zhoubný poševní nádor periferních nervů s rhabdomyosarkomatózní diferenciací
452	XLAG (X-vázaná lisencefalie s abnormálními genitáliemi) syndrom	98973	Zadní polymorfní dystrofie	252212	
		98973	Zadní polymorfní dystrofie rohovky		
596	XLCNM	441447	Zadní subkapsulární katarakta s časným nástupem	213610	Zhoubný smíšený mülleriánský nádor těla děložního
443197	XLDPP			256	Ziehenova-Oppenheimova nemoc
264580	XLG	64694	Zákopová horečka	448237	Zika
89936	XLH	319213	Zambijská hemoragická horečka	3301	Zimmerova fokomelie
461	XLI	95512	Zánět předního laloku hypofýzy	1775	Zinsserův-Engmanův-Coleův syndrom
776	XLMR s marfanoidním habitem	85445	Zánětlivá amyloidóza	454700	Získaná Creutzfeldtova-Jakobova nemoc
596	XLMTM	247718	Zánětlivá myopatie s nadbytkem makrofágů	228285	Získaná cutis laxa
54	XLOA	160148	Zánětlivé myoglandulární polypy	46487	Získaná epidermolysis bullosa
306597	XLOS			98818	Získaná epileptická afázie
443197	XLP	79466	Zánětlivý lineární verukózní epidermální névus	79086	Získaná generalizovaná lipodystrofie
2442	XLP			231401	Získaná HbH nemoc
85453	XLPDR	48918	Zánětlivý pseudonádor kosterního svalstva	158057	Získaná hemofagocytující lymfohistiocytóza související s maligním onemocněním
443197	XLPP			73274	Získaná hemofilie
792	XLRS	90003	Zánětlivý pseudotumor jater	26348	Získaná hypoprotrombinémie
75563	XLSA	263553	Zánětlivý syndrom loupající se kůže	454	Získaná ichtyóza
2802	XLSA-A	83593	Západní koňská encefalitida	75564	Získaná idiopatická sideroblastická anémie
231393	XLTT	83593	Západní koňská encefalomyelitida	306431	Získaná imunodeficience s nástupem v dospělém věku
25980	XMEA	83476	Západonilská encefalitida	589	Získaná myasthenie
317476	XMEN	83476	Západonilská horečka	84142	Získaná neuromyotonie
910	XP	83616	Zarděnková panencefalitida	314697	Získaná porencefalie
220295	XP/CS komplex	98912	ZASP-vázaná myofibrilární myopatie	729	Získaná primární erytrocytóza
261476	Xp21 mikrodeleční syndrom	1679	Záškrť	49566	Získaná purpura fulminans
363654	XPDS	314621	Zdvojení hypofýzy	439224	Získaná renální amyloidóza
90342	XPV	314621	Zdvojení hypofýzy	206575	Získaná rippling muscle disease
1018	Xq22.3 mikrodeleční syndrom	314621	Zdvojení hypofýzy	93585	Získaná trombotická trombocytopenická purpura
261483	Xq27.3-q28 mikroduplikační syndrom	238	Zdvojení trávicího traktu	93585	Získaná TTP
243	XX ženská gonadální dysgeneze	225968	Zděděná predispozice k esenciální trombocytémii	99147	Získaná von Willebrandova choroba
393	XX, mužský syndrom			2221	Získaná lanuginózní hypertrichóza
243	XX-GD	100054	Zděděný angioedém související s estrogenem	404514	Získané onemocnění ledvin asociované s renálním karcinomem
3375	XXX syndrom			228247	Získané pseudoxanthoma elasticum
370930	XYLT1-CDG	100054	Zděděný angioneurotický edém související s estrogenem	228247	Získané PXE
792	X- vázaná retinoschisis	100054	Zděděný estrogen-dependentní angioedém	90065	Získané subarachnoideální krvácení z aneurysmatu
707	Yersinióza			91385	Získaný angioedém
662	YNS	100054	Zděděný estrogen-dependentní angioneurotický edém	91385	Získaný angioedém nevyvolaný histaminem
2828	YOPD				
2255	Yorifujihō-Okunoův syndrom	217017	Zechi-Ceideové syndrom		
3240	Yoshimurův-Takeshitův syndrom	276405	Zelená žloutenka		
3471	Youngův syndrom				
3055	Youngův-Hughesův syndrom	369942	Zellweger like syndrom sousedící delece		
3472	Yunisův-Varonův syndrom	50812	Zellweger-like syndrom bez peroxizomálních anomálií		
166418	Záchvaty vyvolané jídlem	912	Zellwegerův syndrom		
166430	Záchvaty vyvolané močením				
166421	Záchvaty vyvolané orgasmem	180247	Zhoubný epiteliální nádor pochvy		
166424	Záchvaty vyvolané přemýšlením				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění	ORPHA number	Název onemocnění
91385	Získaný angioedém vyvolaný bradykininem	295193	Zygodaktylie, typ 4	209932	Čípková dystrofie se supernormálním tyčinkovým ERG
100056	Získaný angioedém, typ 1	295187	Zygodaktylie, Weidenreichův typ	124	Čistá aplazie červené řady
100055	Získaný angioedém, typ 2	73263	Zygomýkóza	98872	Čistá aplazie červené řady u dospělých
91385	Získaný angioneurotický edém	1934	Časná infantilní epileptická encefalopatie	441	Čistá dysautonomie
100056	Získaný angioneurotický edém, typ 1	1934	Časná infantilní epileptická encefalopatie s periodickými výboji s následujícím útlumem na EEG	319465	Čistá familiární akutní myeloidní leukemie
100055	Získaný angioneurotický edém, typ 2	1935	Časná myoklonická encefalopatie	319465	Čistá familiární AML
95626	Získaný CDI	1935	Časná myoklonická encefalopatie s periodickými výboji s následujícím útlumem na EEG	441	Čistá idiopatická dysautonomie
95626	Získaný centrální diabetes insipidus	1935	Časná myoklonická encefalopatie s periodickými výboji s následujícím útlumem na EEG	254854	Čistá mitochondriální myopatie
91385	Získaný deficit C1 inhibitoru	91492	Časná nesyndromová katarakta	441	Čisté autonomní selhání
26349	Získaný deficit proteinu S	256	Časně nasedající generalizovaná dystonie postihující končetiny	231625	Čistý aldosteron-produkující adrenokortikální karcinom
26348	Získaný deficit protrombinu	256	Časně nasedající generalizovaná torzní dystonie	231625	Čistý aldosteron-vyměšující adrenokortikální karcinom
91136	Získaný Fanconiho syndrom asociovaný s lehkými řetězci monoklonálních imunoglobulinů	256	Časně nasedající primární dystonie	231625	Čistý APAC
91136	Získaný Fanconiho syndrom asociovaný s lehkými řetězci monoklonálních imunoglobulinů	256	Časně nasedající torzní dystonie	475	Čistý Joubertův syndrom
91136	Získaný Fanconiho syndrom způsobený monoklonální gamapatií	256	Časně nasedající torzní dystonie	238557	Čuvašská erytrocytóza
228247	Získaný Gronbladův-Strandbergův-Touraineův syndrom	1243	Časně nasedající viteliformní dystrofie makuly	238557	Čuvašská polycytémie
79086	Získaný lipoatrofický diabetes	1177	Časně začínající mozečková ataxie se zachovalými svalovými reflexy	60014	Šedavé zbarvení kůže
95626	Získaný neurogení diabetes insipidus	1667	Časně-vzniklý diabetes mellitus s mnohočetnou epifyzární dysplázií	99064	Široká a/nebo nasedající mitrální chlopeň
37559	Získaný syndrom neučesatelných vlasů	1646	Částečná delece chromozomu Y	213777	Špatně diferencovaný endokrinní cervikální karcinom
99147	Získaný von Willebrandův syndrom	101046	Částečná epilepsie se sluchovou aurou	213731	Špatně diferencovaný endokrinní karcinom endometria
251515	Zkrácení Achillovy šlachy	101046	Částečná epilepsie se sluchovými rysy	213777	Špatně diferencovaný endokrinní karcinom hrdla děložního
251515	Zkrácení tendo calcaneus	98992	Částečná katarakta s časným nástupem	213731	Špatně diferencovaný endokrinní karcinom těla děložního
2935	Zkřížená polydaktylie	98950	Částečná kryptoftalmie	100075	Žaludeční endokrinní nádor
2935	Zkřížená polysyndaktylie	2704	Částečná obrna obličeje s močovými abnormalitami	423781	Žaludeční karcinom, typ slinné žlázy
1461	Zkřížené spojení síní a komor	1330	Částečný atrieventrikulární kanál	26790	Želatinózní ascites
3253	Zlotogorův-Ogurův syndrom	1330	Částečný defekt atrieventrikulárního kanálu	98957	Želatinózní kapkovitá korneální dystrofie
3253	Zlotogorův-Zilbermanův-Tenenbaumův syndrom	79233	Částečný deficit HPRT	404466	Ženská neplodnost způsobená defektem zona pellucida
913	Zollingerův-Ellisonův syndrom	79233	Částečný deficit hypoxantin-guanin-fosforibosyltransferázy	99829	Žlutá zimnice
98995	Zonulární katarakta s časným nástupem	79233	Částečný deficit hypoxantin-guanin-fosforibosyltransferázy 1	79434	Žlutý okulokutánní albinismus
2835	Zoriho-Stalkerův-Williamsův syndrom	157769	Částečný situs inversus	846	α-talasemie
295010	Zrcadlová noha	458785	Částečně involující vrožený hemangiom	846	α-talasemie
295004	Zrcadlová ruka	458785	Částečně involující vrožený hemangiom	848	β-talasemie
912	ZS	458785	Částečně involující vrožený hemangiom	848	β-talasemie
1077	Zubní ankylóza	1489	Černý kašel		
3474	Zunichové-Kayeové syndrom	79433	Červený okulokutánní albinismus		
447740	Zvýšená náchylnost k lokalizované juvenilní periodontitidě	137678	Česká dysplázie, metatarzální typ		
93598	Zvýšené vylučování glykolátu	209932	Čípková dystrofie se supernormální tyčinkovou odpovědí		
60015	Zvětšení foramina parietalia	209932	Čípková dystrofie se supernormálním skotopickým elektroretinogramem		
295193	Zygodaktylie, Castillův typ	209932	Čípková dystrofie se supernormálním tyčinkovým elektroretinogramem		
295189	Zygodaktylie, Leukenův typ				
295191	Zygodaktylie, Montaguův typ				
295187	Zygodaktylie, typ 1				
295189	Zygodaktylie, typ 2				
295191	Zygodaktylie, typ 3				

→ Tento termín pro onemocnění je zastaralý a byl přesunut pod jiný základní název (viz příloha), proto by nyní mělo být používáno zde uvedené ORPHA number.

Seznam vzácných onemocnění k použití namísto přemístěných (rušených) položek

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
59	Allanův-Herndonův-Dudleyův syndrom	85337	X-vázaná mentální retardace, Zorickův typ
113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	79458	Oleyové syndrom
113	Folikulární atrophoderma a bazocelulární karcinom	79458	Syndrom zahrnující vrozenou hypotrichózu a milia
138	CHARGE syndrom	1474	Syndrom zahrnující kolobom, mikroftalmii, srdeční vadu a ztrátu sluchu
138	CHARGE syndrom	1474	Hittnerův-Hirschův-Krehův syndrom
144	Lynchův syndrom	99817	Nepolypózní Turcotův syndrom
175	Syndrom hypoplastických chrupavek a vlasů	93275	Thanatoforická dysplazie, Glasgowská varianta
175	Syndrom hypoplastických chrupavek a vlasů	1838	Metafyzární dysplazie bez hypotrichózy
175	Syndrom hypoplastických chrupavek a vlasů	1838	Syndrom zahrnující hypoplastické chrupavky a vlasy a skeletální dysplázii bez hypotrichózy
193	Cohenův syndrom	3084	Mirhosseiniho-Holmesův-Waltonův syndrom
193	Cohenův syndrom	3084	Syndrom zahrnující pigmentovou retinopatii a mentální retardaci
193	Cohenův syndrom	2829	Partingtonův-Andersonův syndrom
193	Cohenův syndrom	3271	Syndrom zahrnující radio-ulnární synostózu a abnormality sítnicového pigmentu
193	Cohenův syndrom	3271	Buntinxův-Lormansův-Martinův syndrom
244	Primární ciliární dyskineze	98861	Primární ciliární dyskineze, Kartagenerův typ
244	Primární ciliární dyskineze	98861	Syndrom zahrnující dextrokardii, bronchiektázii a sinusitidu
244	Primární ciliární dyskineze	98861	Syndrom nepohyblivých řasinek, Kartagenerův typ
244	Primární ciliární dyskineze	98861	Kartagenerův syndrom
244	Primární ciliární dyskineze	98861	Siewertův syndrom
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	85291	X-vázaná mentální retardace, Wittwerův typ
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	85291	Wittwerův syndrom
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	98788	Pittův-Rogersův-Danksův syndrom
280	Wolfův-Hirschhornův syndrom	98788	Syndrom zahrnující mentální retardaci, dysmorfismus a intrauterinní růstovou retardaci

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
288	Dědičná eliptocytóza	98867	Hereditární pyropoikilocytóza
288	Dědičná eliptocytóza	98864	Běžná hereditární eliptocytóza
288	Dědičná eliptocytóza	98865	Homozygotní hereditární eliptocytóza
300	Deficit bifunkčních enzymů	2981	Pseudo-Zellwegerův syndrom
300	Deficit bifunkčních enzymů	2981	Deficit thiolázy
392	Holtové-Oramův syndrom	1940	Syndrom zahrnující deformity ramene a hrudníku a vrozenou srdeční vadu
528	Berardinelliova-Seipova vrozená lipodystrofie	1060	Systémová cystická angiomatóza a Seipův syndrom
528	Berardinelliova-Seipova vrozená lipodystrofie	1060	Brunzellův syndrom
636	Neurofibromatóza, typ 1	3444	Watsonův syndrom
636	Neurofibromatóza, typ 1	3444	Pulmonální stenóza se skvrnami "café-au-lait"
636	Neurofibromatóza, typ 1	2029	Mnohočetná neosifikující fibromatóza
636	Neurofibromatóza, typ 1	2029	Jaffeho-Campanacciho syndrom
646	Niemannova-Pickova nemoc, typ C	79289	Niemannova-Pickova choroba, typ D
646	Niemannova-Pickova nemoc, typ C	79289	Niemannova-Pickova choroba, typ Nové Skotsko
672	Pallisterův-Hallův syndrom	2113	Vrozené hamartomy hypotalamu
672	Pallisterův-Hallův syndrom	2113	CHHS
672	Pallisterův-Hallův syndrom	2113	Pallisterův-Hallův syndrom
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	Normokalemická periodická paralýza
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	NormoKPP
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	NormoPP
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	Normokalemická PP
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	Periodická paralýza, typ 3
682	Hyperkalemická periodická paralýza	680	Kalium-senzitivní normokalemická periodická paralýza
702	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc	85333	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci a spastickou paraplegii s depozity železa
702	Pelizaeusova-Merzbacherova nemoc	85333	Arenův syndrom
776	X-vázaná mentální retardace s marfanoidním habitem	163953	X-vázaná mentální retardace, Raymondové typ
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom	1831	De Hauwerův syndrom
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom	1831	De Hauwerův-Chittyův syndrom
782	Axenfeldův-Riegerův syndrom	1831	Syndrom zahrnující dysplázii duhovky, hypertelorisumus a hluchotu

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
794	Saethreúv-Chotzenúv syndrom	1219	Aurocefalosyndaktylie	1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	3022	Ektodermální dysplazie, Rappův-Hodgkinův typ
794	Saethreúv-Chotzenúv syndrom	1219	Aurocefalosyndaktylie	1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	3022	RHS
794	Saethreúv-Chotzenúv syndrom	1219	Kurczynského-Caspersonové syndrom	1159	Progresivní pseudorevmatoidní arthropatie u dětí	2654	Syndesmodysplastické trpaslictví
794	Saethreúv-Chotzenúv syndrom	3106	Robinowův-Soraufův syndrom	1159	Progresivní pseudorevmatoidní arthropatie u dětí	2654	Laplaneův-Fontaineův-Lagardereův syndrom
798	Schinzelův-Giedionův syndrom	3118	Rudigerův syndrom	1200	Syndrom zahrnující choanální atrezii, ztrátu sluchu, srdeční vady a kraniofaciální dysmorfii	77302	Okulo-oto-faciální dysplázie
823	Izolovaná spina bifida	93968	Meningokéla	1200	Syndrom zahrnující choanální atrezii, ztrátu sluchu, srdeční vady a kraniofaciální dysmorfii	77302	Burnův-McKeownův syndrom
869	Triple A syndrom	99777	Syndrom zahrnující achalazii a alakrimii	1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	3349	Treftův-Sanbornův-Careyův syndrom
897	Waardenburgův-Shahův syndrom	918	ABCD syndrom	1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	3349	Syndrom zahrnující atrofii optického nervu, oftalmoplegii, ptózu, hluchotu a myopatii
897	Waardenburgův-Shahův syndrom	918	Syndrom zahrnující albinismus, černé vlasy, poruchu migrace neuronů střeva a senzorickou hluchotu	1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	3212	Autozomálně dominantní atrofie optického nervu a vrozená hluchota
910	Xeroderma pigmentosum	1569	De Sanctisův-Cacchioneho syndrom	1215	Autozomálně dominantní optická atrofie plus	3212	Konigsmarkův-Knoxův-Husselsové syndrom
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum s neurologickou manifestací	1234	Bartsocasův-Papasův syndrom	79446	Syndrom mnohočetných pterygií, Aslanův typ
912	Zellwegerův syndrom	1271	Bowenův syndrom	1263	Bumerang dysplázie	156723	Piepkornova dysplázie
955	Akroosteolýza, dominantní typ	2853	Syndrom zahrnující fibulu tvaru písmene S a polycystické ledviny	1263	Bumerang dysplázie	156723	Syndrom zahrnující krátká žebra, kraniosynostózu a polysyndaktylii
955	Akroosteolýza, dominantní typ	2853	Exnerův syndrom	1299	Branchio-skeleto-genitální syndrom	157788	Syndrom zahrnující hypospadii, hypertelorismus, kolobom a hluchotu
969	Akromikrická dysplázie	2569	Mooreův-Federmanův syndrom	1359	Carneyův komplex	623	NAME syndrom
969	Akromikrická dysplázie	2569	Syndrom zahrnující trpaslictví, ztuhlé klouby a okulární abnormality	1359	Carneyův komplex	623	Syndrom zahrnující névy, atriální myxom, myxoidní neurofibromy a ephelides
994	Deformace plodu způsobené akinezi/nehybností	995	X-vázaná fetální akineze	1394	Cerebro-facio-torakální dysplázie	228407	Syndrom zahrnující kraniofaciální dysmorfismus, anomálie skeletu a mentální retardaci
994	Deformace plodu způsobené akinezi/nehybností	995	Holmesův-Benacerrafův syndrom	1394	Cerebro-facio-torakální dysplázie	228407	Syndrom poruchy TMC01
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	99694	Syndrom zahrnující synechii alveolů, ankyloblefaron a ektodermální dysplázii	1466	COFS syndrom	1317	CAMFAK syndrom
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	1401	CHAND syndrom	1466	COFS syndrom	1317	CAMAK syndrom
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	1401	Baughmanův syndrom	1466	COFS syndrom	1317	Syndrom zahrnující kataraktu, mikrocefalii, artrogrypózu a kyfózu
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	1401	CHANDS	1466	COFS syndrom	1317	Syndrom zahrnující kataraktu, mikrocefalii, neprospívání a kyfoskoliózu
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	1401	Syndrom zahrnující kudrnaté vlasy, ankyloblefaron a dysplázii nehtů	1487	Cooksově syndrom	2355	Kumarův-Levickův syndrom
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	3022	Rappův-Hodgkinův syndrom				
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	3022	Syndrom zahrnující anhidrotickou ektodermální dysplázii a rozštěp rtu/patra				
1071	Syndrom zahrnující ankyloblefaron, ektodermální defekty a rozštěp rtu/patra	3022	Syndrom ektodermální dysplázie, Rappův-Hodgkinův typ				

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
1487	Cooksové syndrom	2355	Syndrom zahrnující dysplázii nehtů, kamptodaktylii a brachydaktylii typu B	2199	Epidermolytická palmoplantární keratoderma	496	Thostova-Unnova palmoplantární keratoderma
1509	Coxopodopatelní syndrom	3112	Syndrom zahrnující aplazii česky, coxa vara a tarzální synostózu	2199	Epidermolytická palmoplantární keratoderma	496	Non-epidermolytická palmoplantární keratoderma
1643	Syndrom Xp22.3 mikrodelece	431	Syndrom zahrnující ichtyózu a mužský hypogonadismus	2199	Epidermolytická palmoplantární keratoderma	89833	Palmoplantární keratoderma s tonotubulárním keratinem
1658	Syndrom zahrnující absenci dermatoglyfů a vrožená mlíla	1235	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a absenci dermatoglyfů	2353	Schilbachův-Rottův syndrom	1251	Blefarofacioskeletální syndrom
1658	Syndrom zahrnující absenci dermatoglyfů a vrožená mlíla	1235	Basanův syndrom	2353	Schilbachův-Rottův syndrom	1251	Richieri Costův-Guion Almeidaové-Rodiniové syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	X-vázaná mentální retardace, Lubsův typ	2470	Matthewův-Woodův syndrom	91129	Syndrom zahrnující anoftalmii, srdeční a plicní anomálie srdce a mentální retardaci
1762	Trisomie Xq28	85281	Lubsův-Arenův syndrom	2510	Mikro syndrom	2895	Pinskyův-Di Georgeův-Harleyův syndrom
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, hypotonii a rekurentní infekce	2510	Mikro syndrom	2895	Syndrom zahrnující mikroftalmii a mentální deficit
1768	Familiární kaudální dysgeneze	1850	Syndrom zahrnující renální dysplázii, megalocytózu a sirenomelii	2512	Autozomálně recesivní primární mikrocefalie	52183	Předčasná kondenzace chromosomů provázená mikrocefalií a mentální retardací
1768	Familiární kaudální dysgeneze	1850	Seligův-Benacerrafův-Greeneho syndrom	2526	Syndrom zahrnující mikrocefalii, lymfédém a chorioretinopatii	1432	Syndrom zahrnující autozomálně dominantní chorioretinopatii a mikrocefalii
1855	Spondyloenchondrodysplázie	50816	Spondylometafyzární dysplazie s kombinovanou imunodeficiencí	2609	Izolovaný deficit komplexu I	936	Sukcinátová acidurie
1855	Spondyloenchondrodysplázie	50816	Roifmanův-Melamedův syndrom	2616	3M syndrom	2661	Syndrom zahrnující trpaslictví a dlouhé obratle
1855	Spondyloenchondrodysplázie	50816	SPENCDI	2637	Primordiální osteodysplastické trpaslictví s mikrocefalií, typ II	46658	Syndrom zahrnující primordiální malý vzrůst, mikrodoncii, opalescentní zuby a zuby bez kořenů
1896	EEC syndrom	1888	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a ektodermální dysplázii bez rozštěpu	2686	Cyklické neutropenie	2689	Intermitentní neutropenie
1896	EEC syndrom	1888	EEC syndrom bez rozštěpu rtu/patra	2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	1981	Syndrom zahrnující Fanconioho syndrom, ichtyózu a dysmorfii
1896	EEC syndrom	1889	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a rozštěp patra	2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	1981	Dealův-Barratův-Dillonův syndrom
1896	EEC syndrom	1889	ECP syndrom	2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	3438	Syndrom zahrnující malformace žlučových cest a renální selhání
1896	EEC syndrom	2389	Lewisův-Pashayanův syndrom	2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	3438	Syndrom zahrnující cholestatický ikterus a renální tubulární insuficienci
1896	EEC syndrom	2389	Syndrom zahrnující ektrodaktylii a rozštěp rtu/patra	2697	Syndrom zahrnující artrogrypózu, renální dysfunkci a cholestázu	3438	Lutzův-Richnerův-Landoltův syndrom
1900	Ehlersův-Danlosův syndrom, kyfoskoliotický typ	2691	Nevové syndrom	2707	Okulocerebrofaciální syndrom, Kaufmanův typ	329255	Syndrom zahrnující blefarofimózu a mentální postižení, způsobený UBE3B deficitem
1900	Ehlersův-Danlosův syndrom, kyfoskoliotický typ	2691	Cerebrální gigantismus, typ Nevové	2712	Okulofaciokardidentální syndrom	3013	Radikulomegalie špičáků a vrožená katarakta
2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka	3391	Syndrom zahrnující odontoonyho-hypohidrotickou dysplázii a defekty skalpu ve střední čáře	2712	Okulofaciokardidentální syndrom	3013	Marashiho-Gorlinův syndrom
2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka	3391	Syndrom zahrnující ektodermální dysplázii a cystu nadledvin				
2036	Syndrom skalp-ucho-bradavka	3391	Tuffliho-Laxové syndrom				
2052	Fraserův syndrom	2051	Syndrom podobný Fraserovu				

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	90649	Orofaciodigitální syndrom, typ 7	3157	Septo-optická dysplázie	2244	Syndrom zahrnující hypopituitarismus a mikroftalmii
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	90649	OFD7	3157	Septo-optická dysplázie	2244	Kaplowitzův-Bodurthův syndrom
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	90649	Orální-faciální-digitální syndrom, typ 7	3202	Dehydratovaná hereditární stomatocytóza	100039	Familiární pseudohyperkalémie, typ 1
2750	Orofaciodigitální syndrom, typ 1	90649	Whelanův syndrom	3253	Zlotogorův-Ogurův syndrom	90338	Ektodermální dysplazie ostrova Margarita
2796	Pachydermoperiostosis	964	Syndrom zahrnující akromegalii, cutis verticis gyrata a korneální leukom	3447	Weaverův syndrom	3446	Weaver-like syndrom
2882	Sitosterolemie	101022	Středomořská makrotrombocytopenie	3460	Winchesterův-Torgův syndrom	2775	Autozomálně recesivní karpotazální osteolýza
2909	Rothmundův-Thomsonův syndrom	3333	Pojivová dysplazie, Spellacyové typ	3460	Winchesterův-Torgův syndrom	2775	Dědičná multicentrická osteolýza
2909	Rothmundův-Thomsonův syndrom	3333	Spellacyové-Gibbové-Wattsův syndrom	3464	Woodhouseův-Sakatiův syndrom	1011	Syndrom zahrnující alopecii, hypogonadismus a extrapyramidální poruchu
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	94084	Syndrom zahrnující pachygyrii, epilepsii, mentální retardaci a dysmorfii	3464	Woodhouseův-Sakatiův syndrom	1011	Devriendtův-Legiusův-Frynsův syndrom
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	94084	Cerebro-okulo-faciální-lymfatický syndrom	3471	Youngův syndrom	1301	Syndrom zahrnující bronchiectázie a oligospermii
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	94084	Frynsův-Aftimosův syndrom	33001	Lymfedéma-distichiasis syndrom	1683	Syndrom zahrnující distichiazu, vrozené srdeční vady a periferní vaskulární anomálie
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	2649	Syndrom zahrnující malý vzrůst, mentální retardaci, oční anomálie a rozštěp rtu/patra	33001	Lymfedéma-distichiasis syndrom	2419	Syndrom zahrnující lymfedém a ptózu
2995	Baraitserův-Winterův syndrom	2649	Richieri Costův-Guion Almeidaové syndrom	33364	Trichothiodystrofie	75790	Pollittův syndrom
3057	Deficit monoaminoxidázy A	3065	Syndrom zahrnující X-vázané mentální postižení a anomálie metabolismu monoaminoxidázy A	33364	Trichothiodystrofie	75790	Syndrom trichorrhaxis nodosa
3157	Septo-optická dysplázie	370006	Syndrom zahrnující hypotalamickou nedostatečnost, sekundární mikrocefalii, postižení zraku a anomálie močového traktu	33364	Trichothiodystrofie	75790	Trichothiodystrofie, typ C
3157	Septo-optická dysplázie	93943	Syndrom zahrnující dysgenezi corpus callosum a hypopituitarismus	33364	Trichothiodystrofie	75790	Syndrom zahrnující trichothiodystrofii a neurokutánní syndrom
3157	Septo-optická dysplázie	1102	Syndrom zahrnující anoftalmii a hypotalamo-hypofyzární insuficienci	33364	Trichothiodystrofie	75789	SIBIDS syndrom
3157	Septo-optická dysplázie	1102	Mikrodeleční syndrom 14q22	33364	Trichothiodystrofie	75789	Syndrom zahrnující trichothiodystrofii a osteosklerózu
3157	Septo-optická dysplázie	1102	Al Frayhův-Fachartzův-Haqueho syndrom	33364	Trichothiodystrofie	1245	BIDS syndrom
3157	Septo-optická dysplázie	1102	Monosomie 14q22	33364	Trichothiodystrofie	1245	Amišský syndrom lámavých vlasů
3157	Septo-optická dysplázie	1678	Dincsoyův-Salihův-Patelův syndrom	33364	Trichothiodystrofie	1245	Trichothiodystrofie, typ D
3157	Septo-optická dysplázie	1678	Syndrom zahrnující faciální dysmorfii, obojetný genitál, hypopituitarismus a krátké končetiny	33364	Trichothiodystrofie	670	PIBIDS syndrom
3157	Septo-optická dysplázie	2243	Syndrom zahrnující hypopituitarismus, mikropenis a rozštěp rtu a patra	33364	Trichothiodystrofie	670	Trichothiodystrofie, typ F
				33364	Trichothiodystrofie	670	Trichothiodystrofie s fotosenzitivitou
				33364	Trichothiodystrofie	453	IBIDS syndrom
				33364	Trichothiodystrofie	453	Tayův syndrom
				33364	Trichothiodystrofie	453	Trichothiodystrofie, typ E
				33364	Trichothiodystrofie	453	Trichothiodystrofie s vrozenou ichtyózou
				33364	Trichothiodystrofie	231256	Syndrom zahrnující beta-talasémii a trichothiodystrofie
				33364	Trichothiodystrofie	2739	Syndrom zahrnující onychotrichodysplázii a neutropenii
				33364	Trichothiodystrofie	2739	Itinův syndrom

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
33364	Trichothiodystrofie	2739	ONMR syndrom				
33364	Trichothiodystrofie	2739	Trichothiodystrofie, typ G	79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1b	79261	Glykogenóza, typ 1D
33364	Trichothiodystrofie	3123	Syndrom křehkých vlasů, sabinaský typ	79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1b	79260	Glykogenóza, typ 1C
33364	Trichothiodystrofie	3123	Syndrom zahrnující křehké vlasy a mentální deficit	79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1b	79260	Glykogenóza, typ 1C
33364	Trichothiodystrofie	3123	Trichothiodystrofie, typ B	79452	Milroyova nemoc	79450	Milroy-like disease
35069	Infantilní neuroaxonální dystrofie	2174	Hunterův-Carpenterův-McDonaldův syndrom	79452	Milroyova nemoc	79450	Onemocnění podobné Milroyově nemoci
36899	Syndrom zahrnující myoklonus a dystonii	210566	Myoklonická dystonie 15	79452	Milroyova nemoc	79450	Nonhereditární vrozený primární lymfédém
36899	Syndrom zahrnující myoklonus a dystonii	210566	DYT15	79500	DOORS syndrom	1674	Digitorenocerebrální syndrom
36899	Syndrom zahrnující myoklonus a dystonii	210566	Myoklonická dystonie, typ 15	79500	DOORS syndrom	1674	DRC syndrom
42738	Těžká vrozená neutropenie, typ 3	37629	Neonatální neutropenie	79500	DOORS syndrom	1674	Eronenův-Somerův-Gustafssonův syndrom
42775	PHACE syndrom	1564	Dandyho-Walkerova s faciálními hemangiomy	79502	Keratoderma palmoplantaris punctata, typ 2	736	Mantouxova palmoplantární porokeratóza
42775	PHACE syndrom	3195	Syndrom zahrnující malformace sterna a vaskulární dysplázii	83628	PELVIS syndrom	2125	Syndrom zahrnující sakrální hemangiomy a mnohočetné vrozené abnormality
52368	Mohrův-Tranabjaergové syndrom	3213	Syndrom zahrnující hluchotu, atrofii optického a akustického nervu a demenci	85199	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, anomálie anu a porokeratózu	2060	Fukudaův-Miyamaeův-Nakataův syndrom
52368	Mohrův-Tranabjaergové syndrom	3213	Jensenův syndrom	85293	X-vázaná mentální retardace, Cabezasův typ	85289	X-vázaná mentální retardace, Vitaleové typ
52430	Myopatie s inkluzními tělísky s Pagetovou kostní chorobou a frontotemporální demencí	54238	Myotonická dystrofie, typ 3	86872	T-velkobuněčná granulární lymfocytární leukémie	2687	Syndrom zahrnující neutropenii a hyperlymfocytózu s velkými granulárními lymfocyty
53271	Muenkeův syndrom	1535	Syndrom zahrnující kraniosynostózu, dysmorfii a brachydaktylii	90186	Meigeho choroba	90185	Nedědičný primární lymfédém s pozdním nástupem
53271	Muenkeův syndrom	1535	Glassův-Chapmanův-Hockleyův syndrom	90186	Meigeho choroba	90185	Nemoc podobná Meigeho nemoci
56304	Atelosteogeneze, typ II	2640	Letální trpaslctví s krátkými končetinami, McAlisterův-Craneův typ	90340	Blauův syndrom	90341	Sarkoidóza s časným nástupem
56304	Atelosteogeneze, typ II	2640	McAlisterův-Craneův syndrom	91387	Familiární aneurysma hrudní aorty s disekcí aorty	88636	Syndrom zahrnující dilataci aorty, kloubní hypermobilitu a arteriální tortuozitu
60030	Loeysův-Dietzův syndrom	97295	Syndrom Furlongové	93284	Spondyloepifyzární dysplasia, pozdní typ	163673	Spondyloepifyzární dysplázie, Byersův typ
60030	Loeysův-Dietzův syndrom	97295	Syndrom zahrnující marfanoidní habitus a kraniosynostózu	93284	Spondyloepifyzární dysplasia, pozdní typ	163673	Syndrom zahrnující spondyloepifyzární dysplázii a dystrophia corneae punctata
69061	Idiopatický steroid-senzitivní nefrotický syndrom	97552	Nefrotický syndrom citlivý na steroidy, bez provedení renální biopsie	93950	X-vázaná mentální retardace, Sutherlandův-Haenův typ	93944	X-vázaná mentální retardace, Ficherův typ
69735	Syndrom zahrnující hypotrichózu, lymfédém, teleangiektázie a vady ledvin	2087	Syndrom zahrnující glomerulonefritidu, řídké vlasy a teleangiektázie	95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	63269	Antleyho-Bixlerův syndrom s anomáliemi genitálu a poruchou steroidogeneze
79189	Porucha peroxisomální biogeneze - spektrum Zellwegerova syndromu	34	Pipekolová acidémie	95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	63269	Syndrom podobný Antleyho-Bixlerovu, zahrnující neurčité pohlaví a porušenou steroidogenezi
79189	Porucha peroxisomální biogeneze - spektrum Zellwegerova syndromu	34	Hyperpipekolatemie				
79259	Glykogenóza způsobená deficitem glukóza-6-fosfatázy, typ 1b	79261	Glykogenóza, typ 1D				

→ použijte tuto ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tuto ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	63269	Antleyho-Bixlerův syndrom, typ 2	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	850	Mayova-Hegglinova trombocytopenie
95699	Vrozená adrenální hyperplázie způsobená deficitem cytochrom P450 oxidoreduktázy	63269	POR-vázaný Antleyho-Bixlerův syndrom	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	850	MHA
97229	Deficit transporteru riboflavinu	56965	Progresivní bulbární paralýza v dětství	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	850	Mayova-Hegglinova anomálie
97229	Deficit transporteru riboflavinu	56965	Fasiova-Londeho nemoc	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	850	Mayův-Hegglinův syndrom
97229	Deficit transporteru riboflavinu	56965	Progresivní bulbární ochrnutí v dětství	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	1984	Fechtnerův syndrom
98769	Spinocerebelární ataxie, typ 15/16	98770	Spinocerebelární ataxie, typ 16	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	1984	Alportův syndrom provázený makrotrombocytopenií a inkluzemi v leukocytech
98769	Spinocerebelární ataxie, typ 15/16	98770	SCA16	182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	1019	Epsteinův syndrom
98772	Spinocerebelární ataxie, typ 19/22	101107	Spinocerebelární ataxie, typ 22	216866	Klasická neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou	157855	HARP syndrom
98772	Spinocerebelární ataxie, typ 19/22	101107	SCA22	216866	Klasická neurodegenerace asociovaná s pantotenát-kinázou	157855	Syndrom zahrnující hypoprebetalipoproteinémii, akantocytózu, retinitis pigmentosa a palidální degeneraci
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	98812	Paroxysmální hypnogenní dyskineze	220295	Komplex zahrnující xeroderma pigmentosum a Cockayneův syndrom	2837	Syndrom zahrnující kožní vyrážku podobnou pelagře a neurologické projevy
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	98812	Paroxysmální noční dystonie	221061	Familiární cerebrální kavernózní malformace	2486	Syndrom zahrnující transversální končetinový deficit a hemangiom
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	98812	Paroxysmální hypnagogická dyskineze	231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica	79407	Autozomálně dominantní dystrofická epidermolysis bullosa, Cockayneho-Touraineho typ
98784	Autozomálně dominantní noční epilepsie frontálního laloku	98812	Paroxysmální noční dyskineze	231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica	79407	DDEB, Cockayneho-Touraineho typ
98808	Autozomálně dominantní dopa-responzivní dystonie	101151	Dystonie 14	231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica	79407	DDEB, generalizovaná
98808	Autozomálně dominantní dopa-responzivní dystonie	101151	DYT14	231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica	216989	Autosomálně dominantní epidermolysis bullosa, Pasiniho typ
98967	Schnyderova dystrofie rohovky	98968	Centrální diskoidní dystrofie rohovky	231568	Generalizovaná dominantní epidermolysis bullosa dystrophica	216989	DDEB, Pasiniho typ
168569	H syndrom	254723	Syndrom pigmentové hypertrichózy s inzulin-dependentním diabetes mellitus	247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	63261	HERNS syndrom
168569	H syndrom	254723	PHID	247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	63261	Syndrom zahrnující hereditární endotelopatii, retinopatii, nefropatii a mrtvici
168569	H syndrom	254712	Familiární sinus histiocytosis s masivní lymfadenopatií	247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	71291	Hereditární vaskulární retinopatie
168569	H syndrom	254712	Familiární Rosaïova-Dorfmanova choroba	247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	71291	HVR
168569	H syndrom	254712	Familiární SHML				
168569	H syndrom	254707	Faisalabadská histiocytóza				
168569	H syndrom	254707	FHC				
182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	807	Sebastianův syndrom				
182050	MYH9-vázaná trombocytopenie	807	Makrotrombocytopenie s leukocytárními inkluzemi				

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	71291	Syndrom zahrnující hereditární vaskulární retinopatii, Raynaudův fenomén a migrénu	293864	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, střevní atřezii a hypoplastický žlučník	137862	Syndrom zahrnující duodenální a extrahepatální biliární atřezii, hypoplastický pankreas a malrotaci střeva
247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	3421	Cerebroretinální vaskulopatie	300751	Familiární dilatační kardiomyopatie s převodním defektem, způsobená mutací v LMNA	83618	Těžká dilatační kardiomyopatie způsobená mutací laminu A/C
247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	3421	CRV	300751	Familiární dilatační kardiomyopatie s převodním defektem, způsobená mutací v LMNA	83618	Těžká dilatační kardiomyopatie s nebo bez myopatie
247691	Retinální vaskulopatie a cerebrální leukodystrofie	3421	Grandův-Kaineho-Fullingův syndrom	314632	Parkinsonismus způsobený deficitem ATP13A2	3336	Tomého-Brunetův-Fardeauův syndrom
261483	Syndrom duplikace Xq27.3q28	3423	Vasquezův-Hurstův-Sotosův syndrom	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglukomutázy
261483	Syndrom duplikace Xq27.3q28	3423	Syndrom zahrnující hypogonadismus, gynekomastii a X-vázanou mentální retardaci	319646	PGM1-CDG	711	GDS způsobená deficitem fosfoglukomutázy
263463	CHST3-vázaná skeletální dysplazie	93280	Spondyloepifyzární dysplazie, ománský typ	319646	PGM1-CDG	711	GDS typ 14
263463	CHST3-vázaná skeletální dysplazie	93280	Humero-spinální dysostóza	319646	PGM1-CDG	711	GSDXIV
263463	CHST3-vázaná skeletální dysplazie	1792	Humerospinální dysostóza	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza, typ 14
264200	Syndrom mikrodelece 14q22q23	2055	Syndrom zahrnující růstový deficit, brachydaktylii a dysmorfismus	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza, typ XIV
264200	Syndrom mikrodelece 14q22q23	2055	Friasův syndrom	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza způsobená deficitem fosfoglukomutázy
284963	Marfanův syndrom, typ 1	99715	Syndrom zahrnující postižení mitrální chlopně, aorty, kostry a kůže	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza, typ 14
284963	Marfanův syndrom, typ 1	99715	MASS syndrom	319646	PGM1-CDG	711	Glykogenóza, typ XIV
289825		77242	Pozdní lymfédém	324737	SRD5A3-CDG	168972	Deficit fosfoglukomutázy 1
289825		77241	Předčasný lymfédém	324737	SRD5A3-CDG	168972	Kahriziové syndrom
293843	3MC syndrom	2453	Malpuechův syndrom	324737	SRD5A3-CDG	168972	Mentální retardace, Kahriziové typ
293843	3MC syndrom	2453	3MC3 syndrom	324737	SRD5A3-CDG	139477	Syndrom zahrnující mentální retardaci, kataraktu, kolobom a kyfózu
293843	3MC syndrom	2453	Syndrom Malpuechova rozštěpu obličeje	329931	Glomerulonefritida spojená s poklesem C3	93559	Al-Gazaliové-Dattaniho syndrom
293843	3MC syndrom	2506	Michelsové syndrom	331176	Autosomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená G6PC3 deficitem	178503	Glomerulonefritida s C3 depozity bez proliferace
293843	3MC syndrom	2506	3MC1 syndrom	331176	Autosomálně recesivní těžká vrozená neutropenie způsobená G6PC3 deficitem	178503	Dursunův syndrom
293843	3MC syndrom	2506	Okulopalatoskeletální syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	79482	Syndrom zahrnující plicní arteriální hypertenzi, leukopenii a defekt síňového septa
293843	3MC syndrom	2998	Carnevaleův syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	79482	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, tyreoidní aplázii a mentální retardaci
293843	3MC syndrom	2998	3MC2 syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	1557	Akessonův syndrom
293843	3MC syndrom	2998	Carnevaleův-Krajewské-Fischettův syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	1557	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata a mentální retardaci
293843	3MC syndrom	2998	Mingarelliové syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	1557	McDowallův syndrom
293843	3MC syndrom	2998	OSA syndrom	357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	217315	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a sensorineurální hluchotu
293843	3MC syndrom	2998	Okulo-skeleto-abdominální syndrom				
293843	3MC syndrom	2998	Syndrom zahrnující ptózu, strabismus a diastázu břišních svalů				
293864	Syndrom zahrnující hypoplázii pankreatu, střevní atřezii a hypoplastický žlučník	137862	Syndrom Martínez-Friasové				

→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek		→ použijte tato ORPHA number		namísto přemístěných (rušených) položek	
ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky	ORPHA number	Preferovaný název onemocnění	Přemístěné (rušené) ORPHA number	Přemístěné (rušené) položky
357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	217315	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a neurosenzorickou hluchotu	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza s hluchotou
357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	217315	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a neurosenzorickou ztrátu sluchu	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	AR dRTA s hluchotou
357225	Primární neesenciální cutis verticis gyrata	217315	Syndrom zahrnující cutis verticis gyrata, retinitis pigmentosa a sensorineurální ztrátu sluchu	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	AR dRTA se ztrátou sluchu
370114	Kombinovaná cervikální dystonie	293838	Syndrom zahrnující fatální kojeneckou encefalopatii a plicní hypertenzi	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza se ztrátou sluchu
370953	Vrozená svalová dystrofie způsobená dystroglykanopatií	52428	Vrozená svalová dystrofie, typ 1C	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	Distální renální tubulární acidóza, typ 1b
370953	Vrozená svalová dystrofie způsobená dystroglykanopatií	52428	CMD1C	402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93611	dRTA typ 1b
370953	Vrozená svalová dystrofie způsobená dystroglykanopatií	52428	MDC1C	423693	Dvojvýtoková pravá komora se subaortickým nebo výtokovým defektem komorového septa	99044	Dvojvýtoková pravá komora se subaortálním defektem komorového septa
370953	Vrozená svalová dystrofie způsobená dystroglykanopatií	98894	Vrozená svalová dystrofie, typ 1D	423693	Dvojvýtoková pravá komora se subaortickým nebo výtokovým defektem komorového septa	99047	Dvojvýtoková pravá komora s dvojité umístěným defektem komorového septa
370953	Vrozená svalová dystrofie způsobená dystroglykanopatií	98894	MDC1D	444490	Familiární chylomikronémie	411	Hyperlipoproteinémie, typ 1
399805	Mužská neplodnost s azospermii nebo oligospermii způsobená mutací v jednom genu	217034	Mužská neplodnost s normální virilizací, způsobená poruchou meiózy	448242	Brachyolmie, recesivní typ	93301	Brachyolmie typ 1, Hobaekův typ
399805	Mužská neplodnost s azospermii nebo oligospermii způsobená mutací v jednom genu	217034	Azoospermie způsobená zastavením dozrávání	448242	Brachyolmie, recesivní typ	93303	Brachyolmie typ 1, Toledův typ
399805	Mužská neplodnost s azospermii nebo oligospermii způsobená mutací v jednom genu	217034	Azoospermie způsobená poruchou meiózy	457059	Pseudohypoparathyroidismus s Albrightovou hereditární osteodystrofií	665	Albrightova hereditární osteodystrofie
399805	Mužská neplodnost s azospermii nebo oligospermii způsobená mutací v jednom genu	217034	Mužská neplodnost s normální virilizací, způsobená zastavením dozrávání	457240	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, malý vzrůst a nadváhu	3059	X-vázaná mentální retardace, Guův typ
399808	Mužská neplodnost s teratozoospermii způsobená mutací v jednom genu	352613	Mužská neplodnost způsobená mutacemi NANOS1	457240	Syndrom zahrnující X-vázanou mentální retardaci, malý vzrůst a nadváhu	3059	MRX35
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza bez hluchoty				
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	AR dRTA bez hluchoty				
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	AR dRTA bez ztráty sluchu				
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	Autozomálně recesivní distální renální tubulární acidóza bez ztráty sluchu				
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	Distální renální tubulární acidóza, typ 1c				
402041	Autosomálně recesivní distální renální tubulární acidóza	93609	dRTA typ 1c				

Pro jakékoliv otázky a komentáře nás kontaktujte na adrese: contact.orphanet@inserm.fr

Hlavní editor : Ana Rath – Editor : MUDr. Radka Kremlíková Pourová, Ph.D., MUDr. Pavel Tesner, MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D., prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MHA, Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

MUDr. Eva Košťálová, Ústav dědičný metabolických poruch 1. LF UK a VFN Praha

Mgr. Dalibor Slovák, MUDr. Miroslav Zvolský, Ing. Dana Krejčová, Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR

Technická podpora : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Fotografie: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Správná forma citace tohoto dokumentu je:

«Seznam vzácných onemocnění a synonym v abecedním pořadí», Série zpráv Orphanet, Sborník vzácných onemocnění, Leden 2018,

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/Seznam_vzacnych_onemocneni_a_synonym.pdf

Tato série zpráv Orphanet je součástí společné aktivity 677024 RD-ACTION, která získala finanční prostředky z Programu pro zdraví Evropské Unie (2014-2020).

Obsah této série zpráv Orphanet představuje pouze názory autora a je jeho výhradní zodpovědností. Nelze je považovat za názory Evropské komise a/nebo Výkonné agentury pro spotřebitele, zdraví, zemědělství a potravinu nebo jakýkoli jiný orgán Evropské unie. Evropská komise a agentura nepřijímá žádnou odpovědnost za použití informací, které obsahují.