



Januari 2020

Lijst van zeldzame ziekten en synoniemen: In alfabetische volgorde

www.orpha.net

www.orphadata.org

METHODOLOGIE

Orphanet verschaft een uitgebreide inventaris van zeldzame ziekten in Europa die tweejaarlijks gepubliceerd wordt als een lijst. Zeldzame ziekten die geregistreerd zijn in Orphanet worden gedefinieerd volgens twee criteria:

- elke entiteit wordt gedefinieerd door haar klinische homogeniteit, ongeacht haar etiologie of het aantal oorzakelijke genen dat geïdentificeerd is;
- de zeldzaamheid wordt gedefinieerd volgens de Europese wetgeving die bepaalt dat de prevalentie niet meer dan 5 geïmpacted personen per 10 000 mag bedragen (Verordening (EG) Nr. 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 over weesgeneesmiddelen, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_en.pdf).

Geregistreerde zeldzame ziekten werden beschreven in de internationale wetenschappelijke literatuur (“peer-reviewed” artikels), waarbij ten minste twee gevallen bevestigen dat de klinische symptomen niet toevallig geassocieerd zijn. Sommige ziekten zijn echter geregistreerd hoewel er slechts een geval werd gerapporteerd, dit om de volledigheid van een specifieke classificatie weer te geven (voornamelijk binnen de classificatie van aangeboren afwijkingen van het metabolisme).

Zeldzame ziekten zijn geregistreerd met een voorkeursnaam en zo veel synoniemen als er nodig zijn. Aan elke ziekte wordt door de databank willekeurig een unieke identificatiecode, het ORPHA-nummer, toegekend. Dit nummer wordt nooit hergebruikt, waardoor het op lange termijn onveranderlijk is.

Het is mogelijk dat het ORPHA-nummer van zeldzame ziekten die in het verleden geregistreerd werden niet voorkomt in de huidige inventaris. Dit is te wijten aan:

- overbodige termen (bvb. dubbele vermeldingen, ziekten die niet langer zeldzaam zijn);
- verouderde vermeldingen die niet langer bestaan als entiteit op zich, maar erkend zijn als een andere entiteit. In dit geval is de informatie over de verouderde entiteit verplaatst en worden de gebruikers doorverwezen naar de beoogde term.

Datacollectie

De Orphanet-inventaris van zeldzame ziekten wordt geüpdatet zodra er nieuwe wetenschappelijke kennis beschikbaar is. Dit gebeurt door de regelmatige toevoeging/update van ziekten via twee niet-exclusieve bronnen: gedocumenteerde bronnen en/of advies van experts. Er wordt toezicht gehouden op de wetenschappelijke kennis door:

- een tweemaandelijks analyse van een gedefinieerde set van internationale “peer-reviewed” wetenschappelijke tijdschriften die de diversiteit van de medische specialiteiten vertegenwoordigd in Orphanet omvatten;
- een maandelijks onderzoek van Medline via het volgende zoekalgoritme: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*);
- specifieke onderzoeken van Medline als reactie op verzoeken van experts, gebruikers van de databank of noden die ontstaan uit nieuw geregistreerde diensten in Orphanet (bvb. diagnostische test, expertisecentrum, patiëntenorganisatie).

De update van de inventaris van zeldzame ziekten wordt maandelijks beoordeeld door een medisch en wetenschappelijk comité van Orphanet en verder gevalideerd door geconsulteerde experts.

Datapresentatie

Voorkeursnamen en synoniemen van ziekten worden in alfabetische volgorde opgelijst met hun ORPHA-nummer.

Verouderde entiteiten worden weergegeven met het actuele, te gebruiken ORPHA-nummer, voorafgegaan door het symbool “→”. Een tabel in bijlage bevat een lijst met de naam van de zeldzame ziekte en haar ORPHA-nummer dat gebruikt moet worden in de plaats van de verouderde nummers.

Overbodige termen worden hier niet weergegeven. In het geval van duplicaten werd de nomenclatuur van de overbodige term toegevoegd aan de zeldzame ziekten in deze lijst.

Zeldzame ziekten in alfabetische volgorde

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
		134	3-ketothiolasedeficiëntie
		869	4A-syndroom
		1035	3-mercaptopyruvaat-sulfurtransferasedeficiëntie
		88637	4H-syndroom
289157	1-alfa-hydroxylasedeficiëntie	250977	5-amino-4-imidazolcarboxamideribosidurie
431361	2,4-dienoyl-CoA-reductasedeficiëntie	217064	5-fluorouracilintoxicatie
976	2,8-dihydroxyadenine-urolithiasis	217064	5-fluorouracilvergiftiging
79154	2-aminoadipine 2-oxoadipine-acidurie	33572	5-oxoprolinasedeficiëntie
31	2-ketoglutaarzuurdehydrogenasedeficiëntie	505216	3-methylglutaconacidurie - epilepsie - spasticiteit - ernstige intellectuele achterstand-syndroom
391417	2-methyl-3-hydroxybutaanzuuracidurie	99135	6-fosfogluconaatdehydrogenasedeficiëntie
391428	2-methyl-3-hydroxybutaanzuuracidurie, infantiel type	13	6-pyruvoyl-tetrahydropterinesynthasedeficiëntie
391428	2-methyl-3-hydroxybutaanzuuracidurie, klassiek type	818	7-dehydrocholesterolreductasedeficiëntie
391457	2-methyl-3-hydroxybutaanzuuracidurie, neonataal type	505208	3-methylglutaconacidurie type 8
391417	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie	505216	3-methylglutaconacidurie type 9
391428	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie, infantiel type	67046	3-methylglutaconyl-CoA-hydratasedeficiëntie
391428	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie, klassiek type	67046	3-methylglutaconzuuracidurie type 1
391457	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie, neonataal type	111	3-methylglutaconzuuracidurie type 2
79095	2-methylacyl-CoA-racemasedeficiëntie	67047	3-methylglutaconzuuracidurie type 3
79157	2-methylboterzuuracidurie	67048	3-methylglutaconzuuracidurie type 4
79157	2-methylbutyryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	66634	3-methylglutaconzuuracidurie type 5
255182	2-oxo-glutaraatcomplexdeficiëntie	445038	3-methylglutaconzuuracidurie type 7
869	2A-syndroom	134	3-oxothiolasedeficiëntie
79351	3-Fosfoglyceraatdehydrogenasedeficiëntie, infantiele/juvenile vorm	869	3A-syndroom
2671	3-Fosfoglyceraatdehydrogenasedeficiëntie, neonatale vorm	7	3C-syndroom
2616	3-M-syndroom	2616	3M-syndroom
6	3-MCC-deficiëntie	293843	3MC-syndroom
79301	3- β -hydroxy-delta-5-C27-steroid-oxidoreductasedeficiëntie	→293843	3MC1-syndroom
79350	3-fosfoserinefosfatedeficiëntie	→293843	3MC2-syndroom
20	3-hydroxy-3-methylglutaarzuuracidurie	→293843	3MC3-syndroom
20	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyasedeficiëntie	67046	3MG-CoA-hydratasedeficiëntie
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-synthasedeficiëntie	2118	4-HPPD-deficiëntie
939	3-hydroxyisoboterzuuracidurie	2118	4-alfa-hydroxyfenylpyruvaat-hydroxylasedeficiëntie
		22	4-hydroxyboterzuuracidurie
		2118	4-hydroxyfenylpyrodruivenzuur-dioxygenasedeficiëntie
		2118	4-hydroxyfenylpyrodruivenzuur-hydroxylasedeficiëntie
		2118	4-hydroxyfenylpyruvaat-dioxygenasedeficiëntie
		2118	4-hydroxyfenylpyruvaat-hydroxylasedeficiëntie
		242	46,XY CGD
		753	46,XY DSD door 5-alfa-reductase 2-
		168588	11- β -hydroxysteroiddehydrogenasedeficiëntie type 1
		320	11- β -hydroxysteroiddehydrogenasedeficiëntie type 2
		752	17 ketoreductasedeficiëntie
		752	17 ketosteroidreductasedeficiëntie
		752	17- β -hydroxysteroiddehydrogenase-3-deficiëntie
		881	45,X syndroom
		881	45,X/46,XX syndroom
		1772	45,X/46,XY MGD
		1772	45,X/46,XY gemengde gonadale dysgenese
		1772	45,X0/46,XY MGD
		1772	45,X0/46,XY gemengde gonadale dysgenese
		2973	46,XX geslachtsontwikkelingsstoornis - anorectale anomalieën-syndroom
		2975	46,XX geslachtsontwikkelingsstoornis - skeletanomalieën-syndroom
		243	46,XX gonadale dysgenese
		243	46,XX ovariële dysgenese
		444048	46,XX ovariële dysgenese - kleine gestalte-syndroom
		2138	46,XX ovotestculaire DSD
		2138	46,XX ovotestculaire geslachtsontwikkelingsstoornis
		393	46,XX testiculaire DSD
		393	46,XX testiculaire geslachtsontwikkelingsstoornis
		243	46,XX totale gonadale dysgenese
		243	46,XX zuivere gonadale dysgenese
		199310	46,XX/46,XY-chimerisme

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	deficiëntie		door resistentie tegen luteïniserend hormoon of door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid	0	
755	46,XY DSD door LH-resistentie of LHB-deficiëntie		door resistentie tegen luteïniserend hormoon of door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid	261349	2p15p16.1 microdeletiesyndroom
325448	46,XY DSD door LHB-deficiëntie	96265	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door volledige LH-receptorinactivatie	163693	2p21 deletiesyndroom
325448	46,XY DSD door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid	96265	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door volledige LH-resistentie	163693	2p21 microdeletiesyndroom
96266	46,XY DSD door partiële LH-receptorinactivatie	96265	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door volledige inactivatie van luteïniserend hormoonreceptor	369881	2p21 microdeletiesyndroom zonder cystinurie
96266	46,XY DSD door partiële LH-resistentie			228402	2q23.1 microdeletiesyndroom
96266	46,XY DSD door partiële resistentie tegen luteïniserend hormoon	96265	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door volledige resistentie tegen luteïniserend hormoon	313947	2q23.1 microduplicatiesyndroom
755	46,XY DSD door resistentie tegen luteïniserend hormoon of door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid	168563	46,XY gonadale dysgenese - motorische en sensorische neuropathie	1617	2q24 microdeletiesyndroom
96265	46,XY DSD door volledige LH-receptorinactivatie	325345	46,XY ovotestculaire DSD	251014	2q31.1 microdeletiesyndroom
96265	46,XY DSD door volledige LH-resistentie	325345	46,XY ovotestculaire geslachtsontwikkelingsstoornis	251019	2q32q33 microdeletiesyndroom
96265	46,XY DSD door volledige inactivatie van luteïniserend hormoonreceptor	251510	46,XY partiële gonadale dysgenese	251028	2q33.1 microdeletiesyndroom
96265	46,XY DSD door volledige resistentie tegen luteïniserend hormoon	251510	46,XY partiële testiculaire dysgenese	1001	2q37 microdeletiesyndroom
251510	46,XY PGD	242	46,XY totale gonadale dysgenese	1620	3p-syndroom
168558	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis - adrenale insufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie	242	46,XY zuivere gonadale dysgenese	435638	3p25.3 microdeletiesyndroom
168558	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis - bijnierinsufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie	3375	47,XXX-syndroom	65286	3q subtelomerisch deletiesyndroom
752	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis als gevolg van 17- β -hydroxysteroid dehydrogenase 3-deficiëntie	8	47,YYY-syndroom	65286	3qter-deletie
753	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis als gevolg van 5- α -reductase 2-deficiëntie	9	48,XXXX-syndroom	1621	3q13 microdeletiesyndroom
443087	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis als gevolg van testiculaire 17,20-desmolasedeficiëntie	96263	48,XXXY syndroom	96095	3q26 microduplicatiesyndroom
755	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door LH-resistentie of LHB-deficiëntie	10	48,XXYY	356947	3q26q27 microdeletiesyndroom
325448	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door LHB-deficiëntie	10	48,XXYY-syndroom	397695	3q27.3 microdeletiesyndroom
325448	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid	99329	48,XXXX syndroom	65286	3q29 microdeletiesyndroom
90796	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door geïsoleerde 17,20-lyasedeficiëntie	11	49,XXXXX syndroom	251038	3q29 microduplicatiesyndroom
96266	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door partiële LH-receptorinactivatie	96264	49,XXXXY	280	4p-syndroom
96266	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis door partiële LH-resistentie	261534	49,XXXYY syndroom	96072	4p16.3 microduplicatiesyndroom
755	46,XY geslachtsontwikkelingsstoornis	99330	49,YYYYY syndroom	238750	4q21 microdeletiesyndroom
		293948	1p21.3 microdeletiesyndroom	329802	5p13 microduplicatiesyndroom
		401986	1p31p32 microdeletiesyndroom	86841	5q-syndroom
		456298	1p35.2 microdeletiesyndroom	228384	5q14.3 microdeletiesyndroom
		1606	1p36 deletiesyndroom	436003	5q23 microdeletiesyndroom
		250989	1q21.1 microdeletiesyndroom	314655	5q31.3 microdeletiesyndroom
		250994	1q21.1 microduplicatiesyndroom	228415	5q35 microduplicatiesyndroom
		250999	1q41q42 microdeletiesyndroom	96125	6p subtelomerische deletiesyndroom
		238769	1q44 microdeletiesyndroom	251046	6p22 microdeletiesyndroom
		36368	2p13.2 microdeletiesyndroom	96125	6p25 microdeletiesyndroom
				75857	6q terminale deletie-syndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
171829	6q16 deletiesyndroom	313884	12p12.1 microdeletiesyndroom	783	16p13.3 deletiesyndroom
251056	6q25 microdeletiesyndroom	280325	12p13.33 microdeletiesyndroom	96078	16p13.3 microduplicatiesyndroom
314034	7p22.1 microduplicatiesyndroom	94063	12q14 microdeletiesyndroom	352629	16q24.1 microdeletiesyndroom
96121	7q11.23 microduplicatiesyndroom	289513	12q15q21.1 microdeletiesyndroom	261250	16q24.3 microdeletiesyndroom
251061	7q31 microdeletiesyndroom	412035	13q12.3 microdeletiesyndroom	819	17p11.2 microdeletiesyndroom
459074	7q36.3 microduplicatiesyndroom	1590	13q32-deletie	477817	17p11.2p12 microduplicatiesyndroom
96092	8p inversie duplicatie/deletiesyndroom	261120	14q11.2 microdeletiesyndroom	217385	17p13.3 duplicatiesyndroom
168953	8p11 myeloproliferatief syndroom	261229	14q11.2 microduplicatiesyndroom	217385	17p13.3 microduplicatiesyndroom
251066	8p11.2 deletiesyndroom	261144	14q12 microdeletiesyndroom	97685	17q11 microdeletiesyndroom
251076	8p23.1 duplicatiesyndroom	→3157	14q22 microdeletiesyndroom	139474	17q11.2 microduplicatiesyndroom
251071	8p23.1 microdeletiesyndroom	264200	14q22-q23 microdeletiesyndroom	261265	17q12 microdeletiesyndroom
228399	8q12 microduplicatiesyndroom	264200	14q22q23 microdeletiesyndroom	261272	17q12 microduplicatiesyndroom
2496	8q13 microdeletiesyndroom	401935	14q24.1q24.3 microdeletiesyndroom	363958	17q21.31 microdeletiesyndroom
284160	8q21.11 microdeletiesyndroom	488280	14q32 duplicatiesyndroom	217340	17q21.31 microduplicatiesyndroom
178303	8q22.1 microdeletiesyndroom	314585	15q overgroeisyndroom	261279	17q23.1q23.2 microdeletiesyndroom
508488	8q24.3 deletiesyndroom	261183	15q11.2 BP1-BP2 microdeletiesyndroom	529962	17q24.2 microdeletiesyndroom
96147	9p subtelomerisch deletiesyndroom	261183	15q11.2 microdeletiesyndroom	1598	18p-syndroom
261112	9p-syndroom	238446	15q11q13 duplicatiesyndroom	1600	18q deletiesyndroom
324313	9p13 microdeletiesyndroom	238446	15q11q13 microduplicatiesyndroom	1600	18q- syndroom
96147	9qSTDS	199318	15q13.3 microdeletiesyndroom	357001	19p13.13 microdeletiesyndroom
531151	9q21.13 microdeletiesyndroom	261190	15q14 microdeletiesyndroom	447980	19p13.3 microduplicatiesyndroom
352665	9q21.3 microdeletiesyndroom	94065	15q24 microdeletiesyndroom	217346	19q13.11 microdeletiesyndroom
401923	9q31.1q31.3 microdeletiesyndroom	1596	15q26 deletiesyndroom	254346	19q13.12 microdeletiesyndroom
495818	9q33.3q34.11 microdeletiesyndroom	363992	15q26.3 microdeletiesyndroom	313781	20p subtelomerisch deletiesyndroom
284169	10p12p11 microdeletiesyndroom	261211	16p11.2p12.2 microdeletiesyndroom	261295	20p12.3 microdeletiesyndroom
276413	10q22.3q23.3 microdeletiesyndroom	261204	16p11.2p12.2 microduplicatiesyndroom	313781	20p13 microdeletiesyndroom
276422	10q22.3q23.3 microduplicatiesyndroom	485405	16p12.1p12.3 triplicatiesyndroom	444051	20q11.2 microdeletiesyndroom
1307	10q24 microduplicatiesyndroom	261236	16p13.11 microdeletiesyndroom	363659	20q11.2 microduplicatiesyndroom
52022	11p11.2-deletie	261243	16p13.11 microduplicatiesyndroom	261311	20q13.33 microdeletiesyndroom
300305	11p15.4 microduplicatiesyndroom	500055	16p13.2 microdeletiesyndroom	574	21q deletiesyndroom
444002	11q22.2q22.3 microdeletiesyndroom			574	21q-syndroom
				261323	21q22.11q22.12 microdeletiesyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
268261	21q22.13q22.2 microdeletiesyndroom	51890	Abdominale intercostale neuralgie	2508	ACC - abnormale genitaliën-syndroom
567	22q11DS	2970	Abdominale spierdeficiëntie-syndroom	1005	ACD - intellectuele achterstand-syndroom
567	22q11.2 deletiesyndroom	529799	ABE	210122	ACDMPV
1727	22q11.2 microduplicatiesyndroom	85446	ABeta2Mwt-amyloïdose	100057	ACE-remmer-gerelateerd verworven angio-oedeem
48652	22q13-deletie	920	Ablefaron - macrostomie-syndroom	529970	Acefalische spermatozoa syndroom
1713	217p11.2 microduplicatiesyndroom	99089	Abnormaal aantal coronaire ostia	100057	ACEI-gerelateerd verworven angio-oedeem
98972	"Central cloudy" dystrofie van François	1164	ABPA	502444	ACER3-gerelateerde progressieve leukodystrofie met aanvang in de vroege kindertijd
369942	"Contiguous" ABCD1 DXS1357E deletiesyndroom	97345	ABri-amyloïdose	48818	Aceruloplasminemie
98960	"Curly fiber" corneadystrofie	69739	ABSD	99736	Acetazolamideresponsieve congenitale myotonie
137888	"Vraagtekenoor"-syndroom	64280	Absence-epilepsie in de kindertijd	99736	Acetazolamideresponsieve myotonie
85445	AA-amyloïdose	225147	ABSNS	2008	ACFS
869	AAA-syndroom	324723	ABèta-amyloïdose, Arctisch type	930	Achalasia cardia
35708	AADC-deficiëntie	324708	ABèta-amyloïdose, Iowa-type	869	Achalasia - addisonianisme - alacrimie-syndroom
100055	AAE 2	324713	ABèta-amyloïdose, Italiaans type	929	Achalasia - microcefalie-syndroom
100055	AAE II	100006	ABèta-amyloïdose, Nederlands type	→869	Achalasia-alacrimiesyndroom
1414	Aagenaessyndroom	324703	ABèta-amyloïdose, Piedmont-type	294983	Acheirie
124	Aangeboren hypoplastische anemie, Blackfan-Diamond-type	324718	ABèta-amyloïdose, Vlaams type	931	Acheiropodia
93400	Aangeboren sialidose type 2	324718	ABètaA21G-amyloïdose	931	Acheiropodie
141242	Aangezichtsspleet Tessier nummer 1	324718	ABètaA21G-gerelateerde amyloïdose	49382	ACHM
141258	Aangezichtsspleet Tessier nummer 4	324708	ABètaD23N-amyloïdose	932	Achondrogenesie
141261	Aangezichtsspleet Tessier nummer 5	324723	ABètaE22G-amyloïdose	93299	Achondrogenesie type 1A
141265	Aangezichtsspleet Tessier nummer 6	324713	ABètaE22K-amyloïdose	93298	Achondrogenesie type 1B
141276	Aangezichtsspleet Tessier nummer 7	324713	ABètaE22Q-amyloïdose	93296	Achondrogenesie type 2
3020	Aangezichtsverlamming door herpes zoster-infectie	100006	ABètaE22Q-amyloïdose	93299	Achondrogenesie, Houston-Harris-type
3020	Aangezichtsverlamming door VZV	324703	ABètaL34V-amyloïdose	93296	Achondrogenesie, Langer-Saldino-type
276608	Aanhoudende hyperinsulinemische hypoglycemie zonder insulinoom met aanvang op volwassen leeftijd	324703	ABètaL34V-gerelateerde amyloïdose	93298	Achondrogenesie, Parenti-Fraccaro-type
45453	Aanhoudende ventrikeltachycardie in de zuigelingentijd	14	Abètalipoproteïnemie	15	Achondroplasia
284460	AAOR	99901	ACAD9-deficiëntie	935	Achondroplasia - ernstige gecombineerde immuundeficiëntie-syndroom
93560	AApoAI-amyloïdose	42	ACADM-deficiëntie	935	Achondroplasia - SCID-syndroom
238269	AApoAII-amyloïdose	26792	ACADS-deficiëntie	935	Achondroplasia - Zwitsers type agammaglobulinemie-syndroom
439232	AApoAIV-amyloïdose	945	Acalvaria	49382	Achromatopsie
1974	Aarskog-achtig syndroom	67043	Acanthamoeba keratitis	88628	Achterstrengataxie - retinitis pigmentosa
916	Aase-Smith I-syndroom	79468	Acanthokeratolytische verruceuze naevus	424046	Acinaire celcarcinoom van de pancreas
69663	ABCB4-genmutatiegeassocieerde cholelithiasis	300504	Acanthoom van de nagelmatrix	40366	Acitretine/etretinaatembryopathie
→897	ABCD-syndroom	90301	Acanthosis nigricans - insulineresistentie - spierkrampen - acrale vergroting-syndroom	2561	Ackerman gefuseerde kieswortelsyndroom
		926	Acatalasemie	51890	ACNES

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
43115	Aconitasedeficiëntie	28065	Acrodysostose met meervoudige hormoonresistentie	4	
65759	ACPS 2	1		25439	Actinische lichen planus
65798	ACPS 4	2956	Acrodysplasia scoliosis	5	
97360	Acrale dysostose met faciale en genitale anomalieën	950	Acrodysplasie	25439	Actinische LP
		1786	Acrofaciale dysostose, Catania-type	5	
15867	Acrale dystrofische epidermolysis bullosa	246	Acrofaciale dysostose, Genee-Wiedmann-type	33006	Actinische prurigo
				1	
26353	Acrale loslatende huid	64542	Acrofaciale dysostose, Kennedy-Teebi-type	45709	Actinomyose
				5	
26353	Acrale peeling skin-syndroom	1787	Acrofaciale dysostose, Palagonia-type	10108	Activatie-geïnduceerde cytidinedeaminasedeficiëntie
		1788	Acrofaciale dysostose, Rodríguez-type	9	
90396	Acrale persistente papulaire mucinose	952	Acrofaciale dysostose, Weyers-type	95409	Acute adrenale insufficiëntie
26353	Acrale PSS	2211	Acrofrontofacionasaal syndroom type 2	95409	Acute adrenocorticale insufficiëntie
		2211	Acrofrontofacionasale dysostose type 2	73423	Acute Akivruuchtintoxicatie
28112	Acrale SHCB	2500	Acrogerie	28446	Acute annulaire perifere retinopathie
		2500	Acrogerie, Gottron-type	0	
28112	Acrale zelfhelende collodionbaby	38	Acrokerato-elastoidosis van Costa	86849	Acute basofiele leukemie
63446	Acro-capito-femorale dysplasie	16611	Acrokeratose van Bazex	→530	Acute bifentypische leukemie
		3		995	
2008	Acro-cardio-faciaal syndroom	16611	Acrokeratosis paraneoplastica	95409	Acute bijnierinsufficiëntie
955	Acro-dento-osteodysplasie	16611	Acrokeratosis paraneoplastica van Bazex	95409	Acute bijnierschorsinsufficiëntie
978	Acro-dermato-unguaal-lacrimaal-dentaal syndroom	16611	Acrokeratosis paraneoplastica van Bazex	69736	Acute bilaterale irisdepigmentatie
1784	Acro-fronto-facio-nasale dysostose	79151	Acrokeratosis verruciformis van Hopf	22514	Acute bilaterale striatale necrose
				7	
36366	Acro-osteolyse - keloïdachtige laesies - vroegtijdige veroudering-syndroom	963	Acromegalie	52979	Acute bilirubine-encefalopathie
		→279	Acromegalie - cutis verticis gyrata - corneaal leukoom-syndroom	9	
955	Acro-osteolyse met osteoporose en veranderingen in schedel en onderkaak	965	Acromegaloïd aangezichtssyndroom	2901	Acute brachiale plexus neuritis
955	Acro-osteolyse, dominant type	39	Acromelanosis	16370	Acute encefalitis met refractaire repetitieve partiële epileptische aanvallen
2980	Acro-oto-oculair syndroom	1827	Acromelische frontonasale dysostose	3	
85203	Acro-pectorale syndroom	1827	Acromelische frontonasale dysplasie	36354	Acute encefalopathie met bifasische insulten en late gereduceerde diffusie
		968	Acromesomele dwerggroei	9	
→291	Acro-pectoro-renale dysplasie	2098	Acromesomele dysplasie, Grebe-type	27988	Acute endoftalmitis
1		968	Acromesomele dysplasie, Hunter-Thomson-type	8	
958	Acro-renaal-mandibulair syndroom	40	Acromesomele dysplasie, Maroteaux-type	318	Acute erythroïde leukemie
959	Acro-renaal-oculair syndroom	2500	Acrometagerie	3243	Acute febriële neutrofiele dermatose
36	Acrocallosaal syndroom	969	Acromicrische dysplasie	29317	Acute gegeneraliseerde exanthemateuze pustulose
63440	Acrocefalie	957	Acropectorovertebrale dysplasie	3	
22105	Acrocefalopolydactyleuze dysplasie	41	Acropigmentatie van Dohi	98916	Acute idiopathische demyeliniserende polyneuropathie
		1133	Acrorenaal defect - ectodermale dysplasie - diabetes-syndroom	9	
22105	Acrocefalopolydactylie	971	Acrorenaal syndroom	98916	Acute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathie
		85203	ACRP-syndroom	9	
65759	Acrocefalopolysyndactylie type 2	36	ACS	98916	Acute inflammatoire polyneuropathie
65798	Acrocefalopolysyndactylie type 4	87	ACS 1	79276	
87	Acrocefalosyndactylie type 1	794	ACS 3	79126	Acute intermitterende porfyrie
794	Acrocefalosyndactylie type 3	710	ACS 5	79126	Acute interstitiële pneumonie
710	Acrocefalosyndactylie type 5	710	ACS 5	79126	Acute interstitiële pneumonitis
949	Acrocraniofaciale dysostose	16369	Actiomyoclonus - nierfalen-syndroom	73423	Acute intoxicatie door Blighia sapida
16393	Acrodermatitis continua suppurativa van Hallopeau	6		52979	Acute kernicterus
		98904	Actine myopathie	9	
37	Acrodermatitis enteropathica	33006	Actinisch reticuloïd	53099	Acute leukemie met gemengd fenotype
37	Acrodermatitis enteropathica, zinkdeficiëntie-type			5	
950	Acrodysostose				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
243367	Acute leververvetting tijdens de zwangerschap	86845	Acute myeloïde leukemie met multilineaire dysplasie	99920	Acute transplantaat-versus-gastheerziekte
488239	Acute maculaire neuroretinopathie	86845	Acute myeloïde leukemie met myelodysplasie-gerelateerde kenmerken	139417	Acute transversale myelitis
566393	Acute mast cell leukemia	319480	Acute myeloïde leukemie met somatische CEBPA-mutaties	43117	Acute tricyclisch antidepressivumvergiftiging
518	Acute megakaryoblastische leukemie	402026	Acute myeloïde leukemie met somatische NPM1-mutaties	91500	Acute tubulo-interstitiële nefritis en uveïtis-syndroom
99887	Acute megakaryoblastische leukemie bij Downsyndroom	402014	Acute myeloïde leukemie met t(6;9)(p23;q34)	43119	Acute vergiftiging door geneesmiddelen met membraanstabilerend effect
329469	Acute megakaryoblastische leukemie zonder Downsyndroom	370026	Acute myeloïde leukemie met t(8;16)(p11;p13) translocatie	83597	Acute verspreide encefalitis
514	Acute monoblastische leukemie	102724	Acute myeloïde leukemie met t(8;21)(q22;q22) translocatie	83597	Acute verspreide encefalomyelitis
514	Acute monocytische leukemie	402017	Acute myeloïde leukemie met t(9;11)(p22;q23)	284454	Acute zonale occulte perifere retinopathie
98918	Acute motorische axonale neuropathie	520	Acute myeloïde leukemie met t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalfa) en varianten	231450	Acute zuivere sensorische neuropathie
98917	Acute motorische en sensorische axonale neuropathie	98835	Acute myeloïde leukemie, minimale differentiatie, FAB MO	95409	Acuut bijnierfalen
228157	Acute multiple sclerose, Marburg-type	517	Acute myelomonocytische leukemie	90062	Acuut hepatisch falen
228157	Acute multiple sclerose, Marburg-variant	86843	Acute myelosclerose	466794	Acuut infantiel leverfalen - cerebellaire ataxie - perifere sensomotorische neuropathie-syndroom
520	Acute myeloblastische leukemie 3	263524	Acute necrotiserende encefalopathie in de kindertijd	370088	Acuut infantiel leverfalen - multisystemische betrokkenheid-syndroom
98833	Acute myeloblastische leukemie M1	247546	Acute neonatale citrullinemie type 1	217371	Acuut infantiel leverfalen door synthesesdefect van mitochondriaal DNA-gecodeerde proteïnen
98834	Acute myeloblastische leukemie M2	247546	Acute neonatale citrullinemie type I	217371	Acuut infantiel leverfalen door synthesesdefect van mtDNA-gecodeerde proteïnen
98834	Acute myeloblastische leukemie met maturatie	98835	Acute niet-gedifferentieerde leukemie	90062	Acuut leverfalen
514	Acute myeloblastische leukemie type 5	163703	Acute niet-herpetische encefalitis met ernstige refractaire status epilepticus	178320	Acuut longletsel
318	Acute myeloblastische leukemie type 6	35889	Acute opioïdvergiftiging	98917	Acuut motorisch-sensorisch axonaal GBS
518	Acute myeloblastische leukemie type 7	231457	Acute panautonome neuropathie	98917	Acuut motorisch-sensorisch axonaal syndroom van Guillain-Barré
98833	Acute myeloblastische leukemie zonder maturatie	231457	Acute pandysautonomie	231457	Acuut panautonoom GBS
86843	Acute myelodysplasie met myelofibrose	86843	Acute panmyelose met myelofibrose	231457	Acuut panautonoom syndroom van Guillain-Barré
86843	Acute myelofibrose	90064	Acute perifere arteriële occlusie	90059	Acuut sensorineuraal gehoorverlies door acuut akoestisch trauma of plotse doofheid of chirurgisch geïnduceerd akoestisch trauma
164726	Acute myeloïde leukemie en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan bestraling	520	Acute promyelocytische leukemie	231466	Acuut sensorisch ataxisch GBS
102379	Acute myeloïde leukemie en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan een alkylarend middel	140896	Acute respiratoire coronavirusinfectie	231466	Acuut sensorisch ataxisch syndroom van Guillain-Barré
102381	Acute myeloïde leukemie en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan topoisomerase type 2-inhibitor	70587	Acute respiratoire distress-syndroom bij jonge kinderen	454831	Acuut stralingsyndroom
98831	Acute myeloïde leukemie met 11q23-anomalieën	70578	Acute respiratoire distress-syndroom bij volwassenen	98918	Acuut zuiver motorisch GBS
98829	Acute myeloïde leukemie met abnormale beenmergeosinofielen inv(16)(p13q22) of t(16;16)(p13;q22)	3099	Acute reumatische koorts	98918	Acuut zuiver motorisch syndroom van Guillain-Barré
86845	Acute myeloïde leukemie met dysplasie van meerdere cellijnen	284460	Acute ringvormige perifere retinopathie		
402020	Acute myeloïde leukemie met inv3(p21;q26.2) of t(3;3)(p21;q26.2)	231466	Acute sensorische ataxische neuropathie		
98832	Acute myeloïde leukemie met minimale differentiatie	454831	Acute stralingsziekte		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
231450	Acuut zuiver sensorisch GBS	363478	Adenocarcinoom van de paratestis	98784	ADNFLE
231450	Acuut zuiver sensorisch syndroom van Guillain-Barré	398053	Adenocarcinoom van de penis	329211	ADNIV
137754	ACY1D	99976	Adenocarcinoom van de slokdarm	404448	ADNP-gerelateerde syndromale intellectuele achterstand - autismspectrumstoornis
141	ACY2-deficiëntie	494454	Adenocarcinoom van de vulva	404448	ADNP-syndroom
99901	Acyl-CoA-dehydrogenase 9-deficiëntie	424991	Adenocarcinoom van galblaas en EBT	1544	Adolescente goedaardige focale crisis
100008	ACys-amyloïdose	424016	Adenocarcinoom van het anaal kanaal	306588	ADOS
99736	ACZ-responsieve congenitale myotonie	424943	Adenocarcinoom van lever en IBT	2924	ADPCLD
99736	ACZ-responsieve myotonie	95512	Adenohypofysitis	101046	ADPEAF
93608	AD dRTA	213828	Adenoïd basaal carcinoom van de baarmoederhals	254892	adPEO
428	AD hypocalciëmie	213828	Adenoïd basaal carcinoom van de cervix uteri	730	ADPKD
314889	AD pRTA	213823	Adenoïd cystisch carcinoom van de baarmoederhals	869	Adrenale insufficiëntie - achalasia - alacrimie-syndroom
169189	AD-CNM	213823	Adenoïd cystisch carcinoom van de cervix uteri	1501	Adrenocorticaal carcinoom
1810	AD-HED	213823	Adenoïd cystisch carcinoom van de cervix uteri	231625	Adrenocorticaal carcinoom met zuivere aldosteronhypersecretie
2314	AD-HIES	26790	Adenomucinoses	95409	Adrenocorticale crisis
447753	AD-SPG9A	93292	Adenoom van de pancreas	99889	Adrenocorticotropisch hormoon-secretiesyndroom
447757	AD-SPG9B	213792	Adenosarcoom van de baarmoederhals	139399	Adrenomyeloneuropathie
277	ADA-deficiëntie	213792	Adenosarcoom van de cervix uteri	977	Adrenomyodystrofie
973	Adactylie van de hand, unilateraal	213600	Adenosarcoom van het baarmoederlichaam	228169	ADSD
216796	Adair-Dightonsyndroom	213600	Adenosarcoom van het corpus uteri	46	ADSL-deficiëntie
55881	Adamantinoom	277	Adenosinedeaminasedeficiëntie	482601	ADSSL1-gerelateerde distale myopathie
55881	Adamantinoom van de lange beenderen	45	Adenosinemonofosfaat-deaminasedeficiëntie	34149	ADTKD
97346	ADan-amyloïdose	28	Adenosylcobalamindeficiëntie	88949	ADTKD-MUC1
88619	ADANE	91127	Adenovirusinfectie bij immunogecompromitteerde patiënten	88950	ADTKD-UMOD
314404	ADCA-DN-syndroom	46	Adenylosuccinaatlyasedeficiëntie	978	ADULT-syndroom
90348	ADCL	482601	Adenylosuccinaatsynthetase-achtig 1-gerelateerde distale myopathie	79262	Adulte NCL
86814	ADCME	46	Adenylosuccinasedeficiëntie	79262	Adulte neuronale ceroidlipofuscinose
95409	Addisoniaanse crisis	137817	Adhesieve arachnoïditis	3086	ADVIRC
101046	ADEAF	89937	ADHR	682	Adynamia episodica hereditaria
83597	ADEM	36397	Adiposalgie	1071	AEC-syndroom
254504	Ademhalingsgerelateerd botulisme	36397	Adiposis dolorosa	281139	AEI
976	Adeninefosforibosyltransferasedeficiëntie	289290	ADK-hypermethioninemie	163703	AERRPS
213772	Adenocarcinoom van de baarmoederhals	99027	ADLD	363549	AESD
213772	Adenocarcinoom van de cervix uteri	101046	ADLTE	178345	AEXS
424991	Adenocarcinoom van de galblaas en de extrahepatische galwegen	178464	ADMERF	37	AEZ
424943	Adenocarcinoom van de lever en de intrahepatische galwegen			1112	Afalangie - hemivertebrae - urogenitale-intestinale dysgenesie-syndroom
99976	Adenocarcinoom van de oesofagus				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1113	Afalangie - syndactylie - microcefalie-syndroom	1658	Afwezigheid van dermatoglyfen - congenitale milia-syndroom		abnormale genitaliën-syndroom
220460	AFAP	2310	Afwezigheid van een been - cataract-syndroom	3338	Agenesie van het corpus callosum - blefarofimose - Robin sequentie-syndroom
313772	AFG3L2-geassocieerde spastische ataxie - myoclonische epilepsie - neuropathie-syndroom	96269	Afwezigheid van vagina	1493	Agenesie van het corpus callosum - cataract - immuundeficiëntie-syndroom
93562	AFib-amyloidose	99114	Afwezigheid van VCS	52055	Agenesie van het corpus callosum - intellectuele achterstand - coloboom - micrognathie-syndroom
243367	AFLP	1658	Afwezigheid van vingerafdrukken - aangeboren gerstekorrels-syndroom		
1827	AFND	1658	Afwezigheid van vingerafdrukken - congenitale milia-syndroom	459074	Agenesie van het corpus callosum - macrocefalie - hypertelorisme-syndroom
324540	Afonie - doofheid - retinale dystrofie - gespleten hallucies - intellectuele achterstand-syndroom	79253	Afwijkende fenylketonurie	1496	Agenesie van het corpus callosum - neuronopathie-syndroom
324540	Afonie - doofheid - retinale dystrofie - verdubbelde hallucies - intellectuele achterstand-syndroom	99050	Afwijkende oorsprong van de rechter- of linkerlongslagader vanuit de aorta	1553	Agenesie van het corpus callosum - polysyndactylie-syndroom
324540	Afonie - gehoorverlies - retinale dystrofie - verdubbelde hallucies - intellectuele achterstand-syndroom	79253	Afwijkende PKU	50	Agenesie van het corpus callosum met chorioretinale anomalie
398147	AFP	216694	Afwijkende ventriculoarteriële en atrioventriculaire verbindingen	99114	Agenesie van VCS
139507	Afrikaanse ijzerstapeling	3294	Afwijkingen aan de extensorpezen van de vingers	293173	AGEP
101334	Afrikaanse teektyfus	99051	Afzonderlijk gefixeerde membraneuze subaortastenose	989	Aglossie - adactylie-syndroom
3385	Afrikaanse trypanosomiasis	99052	Afzonderlijke fibromusculaire subaortastenose	990	Agnathie - holoprosencefalie - situs inversus-syndroom
2951	Afwezige duim - kleine gestalte - immuundeficiëntie-syndroom	90394	Afzonderlijke papulaire lichen myxedematosus	824	Agnogene myeloïde metaplasie
85201	Afwezige patella's - scrotale hypoplasie - renale anomalieën - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand	93	AGA-deficiëntie	100070	Agrammatische variant van PPA
3016	Afwezige radius - anogenitale anomalieën-syndroom	83617	Agammaglobulinemie - microcefalie - craniosynostose - ernstige dermatitis-syndroom	100070	Agrammatische variant van primaire progressieve afasie
3328	Afwezige tibia - polydactylie - arachnoïdale cyste	33110	Agammaglobulinemie, niet-Bruton-type	86873	Agressief NK-cellymfoom
988	Afwezige tibia - polydactylie-syndroom	388	Aganglionisch megacolon	873	Agressieve fibromatose
294986	Afwezige voet	35704	AGAT-deficiëntie	86873	Agressieve NK-celleukemie
2985	Afwezige wenkbrauwen en wimpers - intellectuele achterstand-syndroom	353217	AGC1-deficiëntie	98850	Agressieve systemische mastocytose
99112	Afwezigheid van de arm-hoofdader	85448	AGel-amyloïdose	93	AGU
99114	Afwezigheid van de bovenste holle ader	180145	Agenesie en aplasie van de baarmoederhals	442582	AH-amyloïdose
99112	Afwezigheid van de brachiocefalische ader	180145	Agenesie en aplasie van de cervix uteri	2131	AHC
980	Afwezigheid van de longslagader	180142	Agenesie en aplasie van het baarmoederlichaam	412069	AHDC1-gerelateerd intellectuele achterstand - obstructieve slaapapneu - milde dysmorfie-syndroom
101206	Afwezigheid van de pulmonalisklep - tetralogie van Fallot - afwezigheid van ductus arteriosus-syndroom	180142	Agenesie en aplasie van het corpus uteri	59	AHDS
99112	Afwezigheid van de vena brachiocephalica	99114	Agenesie van de bovenste holle ader	79443	AHO-PHP-syndroom Ia
99114	Afwezigheid van de vena cava superior	49	Agenesie van de penis	79445	AHO-PHP-syndroom
1658	Afwezigheid van dermatoglyfen - aangeboren gerstekorrels-syndroom		Agenesie van de pulmonalisklep - intact ventrikelseptum - persisterende ductus arteriosus-syndroom	511	Ahornsiroopurineziekte
		99048	Agenesie van de pulmonalisklep - tetralogie van Fallot - afwezigheid van ductus arteriosus-syndroom	2134	aHUS
		101206	Agenesie van de pulmonalisklep - tetralogie van Fallot - afwezigheid van ductus arteriosus-syndroom	93581	aHUS met anti-factor H-antilichamen
		325124	Agenesie van de testikels	357008	aHUS met DGKE-deficiëntie
		99114	Agenesie van de vena cava superior	250977	AICA-ribosidurie
		2508	Agenesie van het corpus callosum -	101089	AID-deficiëntie
				98916	AIDP
				90081	Aids-wegkwijnsyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
178333	AIED	36899	Alcoholresponsieve dystonie	62	Alfa-sarcoglycanopathie
363549	AIEF	43	ALD	721	Alfa-storage-pooldeficiëntie
86886	AILT	324977	ALDD-syndroom	846	Alfa-thalassemie
103919	AIP	35664	ALDH18A1-gerelateerd DeBarsysyndroom	98791	Alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom gelinkt aan chromosoom 16
280302	AIP type 1	439224	ALECT2-amyloïdose	98791	Alfa-thalassemie - intellectuele achterstand-syndroom, deletie-type
280315	AIP type 2	399058	Alfa B-crystallinegerelateerde distale myopathie met late aanvang	98791	Alfa-thalassemie - mentale retardatie-syndroom
439175	AIS van de kindertijd	399058	Alfa B-crystallinegerelateerde myopathie met late aanvang	231401	Alfa-thalassemie - myelodysplastisch syndroom
75564	AISA	60	Alfa-1 antitrypsinedeficiëntie	847	Alfa-thalassemie - X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom
33355	AK2-deficiëntie	308552	Alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, infantiele vorm	163596	Alfa-thalassemie hydrups foetalis
38	AKE	420429	Alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, late aanvang	93616	Alfa-thalassemie intermedia
252175	Akoestisch neurilemoom	79154	Alfa-aminoadipineacidurie	163596	Alfa-thalassemie major
252175	Akoestisch neurinoom	734	Alfa-compacte granuledeficiëntie	100025	Alfa-zwareketenziekte
252175	Akoestisch neuroom	734	Alfa-delta-granuledeficiëntie	261112	Alfisyndroom
79085	AKT2-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	349	Alfa-fucosidose	79327	ALG1-CDG
79085	AKT2-gerelateerde FPLD	324	Alfa-galactosidase A-deficiëntie	79326	ALG2-CDG
79151	AKV van Hopf	721	Alfa-granuledeficiëntie van de bloedplaatjes	79321	ALG3-CDG
2879	Al Awadi-Raas-Rothschildsyndroom	100025	Alfa-HCD	79320	ALG6-CDG
→3157	Al Frayh-Facharzt-Haquesyndroom	31	Alfa-ketoglutaatdehydrogenasedeficiëntie	79325	ALG8-CDG
2725	Al Gazali-Al Talabanisyndroom	349	Alfa-L-fucosidasedeficiëntie	79328	ALG9-CDG
2865	Al Gazali-Aziz-Salemsyndroom	579	Alfa-L-iduronidasedeficiëntie	280071	ALG11-CDG
2725	al Gazali-Lytlesyndroom	61	Alfa-mannosidose	79324	ALG12-CDG
85443	AL-amyloïdose	309282	Alfa-mannosidose, infantiele vorm	324422	ALG13-CDG
→324737	Al-Gazali-Dattanisyndroom	309288	Alfa-mannosidose, volwassen vorm	404476	Algehele ontwikkelingsachterstand - longcysten - overgroei - Wilms-tumor-syndroom
404454	Alacrimie - choreoathetose - leverdisfunctie-syndroom	134	Alfa-methyl-acetoacetyl-CoA-thiolasedeficiëntie	488613	Algemene ontwikkelingsachterstand - neuro-oftalmologische afwijkingen - insulten - intellectuele achterstand-syndroom
100924	ALAD-porfyrise	134	Alfa-methylacetoacetaacidurie	73223	Algemene ontwikkelingsachterstand - osteopenie - ectodermaal defect-syndroom
178333	Åland eiland-oogziekte	79095	Alfa-methylacyl-CoA-racemasedeficiëntie	480898	Algemene ontwikkelingsachterstand - visuele anomalieën - progressieve cerebellaire atrofie - truncale hypotonie-syndroom
53	Albers-Schönberg osteopetrose	3137	Alfa-N-acetylgalactosaminidasedeficiëntie	1572	Algemene variabele immuundeficiëntie
→897	Albinisme - black lock - celmigratiestoornis van de darmneurocyten - sensorineurale doofheid	79279	Alfa-N-acetylgalactosaminidasedeficiëntie type 1	99995	Algodystrofie
998	Albinisme - doofheid-syndroom	79280	Alfa-N-acetylgalactosaminidasedeficiëntie type 2	300903	ALK anaplastisch grootcellig lymfoom
→457059	Albright erfelijke osteodystrofie	79281	Alfa-N-acetylgalactosaminidasedeficiëntie type 3	300895	ALK+ ALCL
1001	Albright erfelijke osteodystrofie-achtig syndroom	79280	Alfa-N-acetylgalactosaminidasedeficiëntie, aanvang op volwassen leeftijd		
98841	ALCL				
60039	Alcocksyndroom				
1915	Alcohol antenatale infectie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
300895	ALK+ anaplastisch grootcellig lymfoom	63	Alport-dooftheid - nefropathie	9	
364043	ALK+ grootcellig B-cellymfoom	86818	Alportsyndroom - intellectuele achterstand - middengezichthypoplasie - elliptocytose	1946	Amelo-cerebro-hypohidrotisch syndroom
364043	ALK+ LBCL	→182050	Alportsyndroom met leukocytinclusies en macrotrombocytopenie	1028	Amelo-onycho-hypohidrotisch syndroom
300903	ALK- ALCL	→182050	Alportsyndroom met macrotrombocytopenie	314422	Ameloblastisch carcinoom
300903	ALK-negatief anaplastisch grootcellig lymfoom	3261	ALPS	314419	Ameloblastoom
300895	ALK-positief anaplastisch grootcellig lymfoom	436159	ALPS door CTLA4-haploinsufficiëntie	314419	Ameloblastoom van de kaak
364043	ALK-positief grootcellig B-cellymfoom	275517	ALPS met terugkerende virale infecties	88661	Amelogenesis imperfecta
502444	Alkalisch ceramidase 3-deficiëntie	803	ALS	→1031	Amelogenesis imperfecta - gingivale hyperplasie-syndroom
56	Alkaptonurie	357043	ALS4	1031	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinose-syndroom
1164	Allergische aspergillose	86815	ALSG	→1031	Amelogenesis imperfecta - tandvleeshyperplasie-syndroom
1164	Allergische bronchopulmonale aspergillose	313808	ALSP	100031	Amelogenesis imperfecta type 1
869	Allgrovesyndroom	64	Alströmsyndroom	100033	Amelogenesis imperfecta type 2
69063	Allo-immune neonatale nierziekte	99971	ALT	100032	Amelogenesis imperfecta type 3
93925	Alobaire holoprosencefalie	2131	Alternerende hemiplegie in de kinderjaren	100034	Amelogenesis imperfecta type 4
700	Alopecia totalis	2131	Alternerende hemiplegie van de kinderjaren	3386	Amerikaanse trypanosomiase
701	Alopecia universalis	99756	Alveolair rhabdomyosarcoom	2116	Aminoacidurie, Hartnup-type
2316	Alopecie - anosmie - conductief gehoorverlies - hypogonadisme-syndroom	163699	Alveolair wekedelensarcoom	141	Aminoacylase 2-deficiëntie
2316	Alopecie - anosmie - doofheid - hypogonadisme-syndroom	210122	Alveolaire capillaire dysplasie met verkeerde uitlijning van de longaders	1908	Aminopterine-embryopathiesyndroom
1006	Alopecie - antilichaamdeficiëntie	210122	Alveolaire capillaire dysplasie met verkeerde uitlijning van de longvaten	1908	Aminopterine/methotrexaat embryofetopathie
1005	Alopecie - contracturen - dwerggroei - intellectuele achterstand-syndroom	284	Alveolaire echinococcose	221120	Aminopterinesyndroom-achtig zonder aminopterine
202	Alopecie - doofheid - hypogonadisme-syndroom	199306	Alveolaire gespleten lip en verhemelte	→33364	Amish 'brittle hair' syndroom
2574	Alopecie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom, Moynahan-type	→1071	Alveolaire synechie - ankyloblefaron - ectodermale dysplasie-syndroom	171714	Amish infantiel epilepsiesyndroom
1008	Alopecie - epilepsie - pyorree - intellectuele achterstand-syndroom	306542	ALX1-gerelateerde frontonaszale dysplasie	99742	Amish letale microcefalie
→3464	Alopecie - hypogonadisme - extrapiramidale stoornis-syndroom	228390	ALX4-gerelateerde FNDAG	98902	Amish nemaline myopathy
1014	Alopecie - intellectuele achterstand - hypergonadotropisch hypogonadisme-syndroom	391474	ALX-3-gerelateerde frontonaszale dysplasie	518	AMKL
2850	Alopecie - intellectuele achterstand-syndroom	169095	Alymfoïde cystische thymusdysgenese	164726	AML en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan bestraling
157954	Alopecie - progressief neurologisch defect - endocrinopathie-syndroom	93561	ALys-amyloïdose	102379	AML en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan een alkylarend middel
202	Alopecie - sensorineurale doofheid - hypogonadisme-syndroom	79095	AMACR-deficiëntie	102381	AML en myelodysplastische syndromen gerelateerd aan topoisomerase type 2-inhibitor
726	Alpers progressieve scleroserende poliodystrofie	98918	AMAN	98832	AML M0
726	Alpers-Huttenlochersyndroom	1021	Amaurosis - hypertrichose-syndroom	98833	AML M1
726	Alperssyndroom	65	Amaurosis congenita van Leber	98834	AML M2
		1023	Ambrassyndroom	520	AML M3
		294967	Amelie van de bovenste ledematen	517	AML M4
		29496	Amelie van de onderste ledematen	98831	AML met 11q23-anomalieën

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
98829	AML met abnormale beenmergeosinofielen inv(16)(p13q22) of t(16;16)(p13;q22)	488586	Amyoplasia congenita	4	
402020	AML met inv3(p21;q26.2) of t(3;3)(p21;q26.2)	803	Amyotrofe laterale sclerose	72	Angelman syndroom
86845	AML met multilineaire dysplasie	90020	Amyotrofe laterale sclerose - parkinsonisme - dementie van Guam-syndroom	411515	Angelmansyndroom door een imprinting-defect in 15q11-q13
86845	AML met myelodysplasie-gerelateerde kenmerken	90020	Amyotrofe laterale sclerose - parkinsonisme - dementie-complex	411511	Angelmansyndroom door een puntmutatie
319480	AML met somatische CEBPA-mutaties	357043	Amyotrofe laterale sclerose type 4	98794	Angelmansyndroom door maternale 15q11q13-deletie
402026	AML met somatische NPM1-mutaties	2615	Amyotrofe - vetweefselanomalie-syndroom	98794	Angelmansyndroom door maternale monosomie 15q11q13
402014	AML met t(6;9)(p23;q34)	761	Anafylactoïde purpura	98795	Angelmansyndroom door paternale uniparentale disomie van chromosoom 15
370026	AML met t(8;16)(p11;p13) translocatie	228113	Anale fistel	98839	Angio-endotheliomatosis proliferans systemisata
102724	AML met t(8;21)(q22;q22) translocatie	31150	Analfalipoproteïnemie	86886	Angio-immunoblastisch T-cellymfoom
402017	AML met t(9;11)(p22;q23)	251589	Anaplastisch astrocytoom	100057	Angio-oedeem geïnduceerd door RAAS-blokker
520	AML met t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalfa) en varianten	251646	Anaplastisch ependymoom	100057	Angio-oedeem geïnduceerd door renine-angiotensine-aldosteronsysteemblokker
514	AML-M5	251957	Anaplastisch ganglioglioom	2346	Angio-osteohypertrofisch syndroom
318	AML-M6	98841	Anaplastisch grootcellig lymfoom	75508	Angio-osteohypotrofisch syndroom
86818	AMME-complex	251663	Anaplastisch oligoastrocytoom	364039	Angiocentrisch cutaan T-cellymfoom in de kindertijd
86818	AMME-syndroom	251630	Anaplastisch oligodendroglioom	251671	Angiocentrisch glioom
517	AMMoL	142	Anaplastisch schildklier carcinoom	86879	Angiocentrisch T-cellymfoom
295000	Amnionstreng-sequentie	251855	Anaplastisch/grote cel-medulloblastoom	79093	Angiodysgenetische necrotiserende myelopathie
295000	Amnionstreng-syndroom	93347	Anauxetische dysplasie	160	Angiofolliculaire ganglionhyperplasie
488239	AMNR	79262	ANCL	160	Angiofolliculaire lymfeyhyperplasie
251663	aMOA	78	Ancylostomiasis	324	Angiokeratoma corporis diffusum
67	Amoebiasis als gevolg van Entamoeba histolytica	99916	Androblastoom	95429	Angioma serpiginosum
68	Amoebiasis als gevolg van vrij levende amoeben	329813	Androgenetisch/biparentaal mozaïcisme	569164	Angiomatoid fibrous histiocytoma
45	AMP-deaminasedeficiëntie	157954	ANE-syndroom	3205	Angiomatose van Sturge-Weber-Krabbe
66529	Ampul-cardiomyopathie	263524	ANEC	100057	Angioneurotisch oedeem geïnduceerd door RAAS-blokker
300557	Ampullair carcinoom	124	Anemie van Blackfan-Diamond	100057	Angioneurotisch oedeem geïnduceerd door renine-angiotensine-aldosteronsysteemblokker
300557	Ampulloom	124	Anemie van Diamond-Blackfan	263413	Angiosarcoom
163696	AMRF	284984	Aneurysma - osteoarthritis-syndroom	74	Angiostrongyliasis
98917	AMSAN	95484	Aneurysma of dilatatie van de stijgende aorta	98839	Angiotroop grootcellig lymfoom
366	Amylo-1,6-glucosidasedeficiëntie	494424	Aneurysma van de extracraniële arteria carotis	370039	Angorahaarnaevus
85450	Amyloïdose, Ostertag-type	1054	Aneurysma van de sinus van Valsalva	537891	ANGPT1-related hereditary angioedema with normal C1Inh
319635	Amyloidosis cutis dyschromica	480553	Aneurysmale botcyste	76	Anguilluliasis
49804	Amyloidosis cutis papulosa	1053	Aneurysmale malformatie van de vena van Galeni	76	Anguillulosis
		35334	Aneurysmale teleangiëctasie	238468	Anhidrotische ectodermale dysplasie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
→1071	Anhidrotische ectodermale dysplasie - gespleten lip/verhemelte-syndroom		atresie-syndroom	95512	Anterieure pituitaire hypofysitis
69088	Anhidrotische ectodermale dysplasie - immuundeficiëntie - osteopetrose - lymfoedeem-syndroom	141030	Anomalie van de derde kieuwspleet	435372	Anterieure urethra-klap
98813	Anhidrotische ectodermale dysplasie met immuundeficiëntie	141013	Anomalie van de eerste kieuwspleet	562559	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome
1069	Aniridie - afwezige patella-syndroom	141022	Anomalie van de tweede kieuwspleet	36412	Anti-C1q vasculitis
1065	Aniridie - cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand-syndroom	141037	Anomalie van de vierde kieuwspleet	375	Anti-GBM-syndroom
1068	Aniridie - intellectuele achterstand-syndroom	101932	Anomalie van het mitralis-subvalvulair apparaat	2194	Anti-HLA hyperimmunisatie
1067	Aniridie - ptose - intellectuele achterstand - familiale obesitas-syndroom	477993	Anomalieën van het gehemelte - meervoudige diastemen - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	206569	Anti-HMG-CoA-myopathie
1064	Aniridie - renale agenesie - psychomotorische retardatie-syndroom	477993	Anomalieën van het gehemelte - ver uit elkaar staande tanden - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	420789	Anti-IgLON5-syndroom
1070	Anisakiasis	2491	Anomalieën van het kanaal van Müller - ledemaatanomalieën-syndroom	420789	Anti-IgLON5-ziekte
356996	ANK3-gerelateerd intellectuele achterstand - slaapproon-syndroom	541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery	275944	Anti-K HDN
86873	ANKCL	541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery	639	Anti-MAG-neuropathie
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	541507	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery	454710	Anti-p200-pemfigoïd
1074	Ankyloblepharon filiforme adnatum - anusatresie-syndroom	94150	Anonychia congenita totalis	206569	Anti-SRP-myopathie
1072	Ankyloblepharon filiforme adnatum - gespleten verhemelte-syndroom	1094	Anonychie - microcefalie-syndroom	375	Antiglomerulair basaalmembraanziekte
1077	Ankylose van de tanden	90390	Anonychie - onychodystrofie	97564	Antineutrofiel cytoplasmatisch antilichaam-negatieve pauci-immune glomerulonefritis
2206	Ankyloserende vertebrale hyperostose met tylose	1487	Anonychie - onychodystrofie met hypoplasie of afwezigheid van distale vingerkootjes	2821	Antinolo-Nieto-Borregosyndroom
78	Ankylostomiasis	69125	Anonychie met flexurale pigmentatie	3006	Antiquitinedeficiëntie
254411	Annulaire atrofische lichen planus	1882	ANOTHER-syndroom	81	Antisyntetasesyndroom
281139	Annulaire epidermolytische ichthyosis	93976	Anotie	→95699	Antley-Bixler-achtig syndroom - ambigue genitaliën - verstoorde steroidogenese
254424	Annulaire lichen planus	2987	Antecubitaal pterygiumsyndroom	→95699	Antley-Bixlersyndroom met genitale anomalie en stoornis van steroidogenese
675	Annulaire pancreas	93604	Antenataal Barttersyndroom	→95699	Antley-Bixlersyndroom, POR-gerelateerd
229	Annuloaortische ectasie	70596	Antenatale EBV-infectie	857	Anusatresie met hand-, voet- en ooranomalieën
457205	ANOAC	1919	Antenatale fenobarbitalinfectie	1190	AO1
99797	Anodontie	70596	Antenatale infectie met Epstein-Barrvirus	56304	AO2
→2470	Anoftalmie - hart- en longanomalieën - intellectuele achterstand	1917	Antenatale methylnwkwikinfectie	56305	AO3
→3157	Anoftalmie - hypothalamo-hypofysaire insufficiëntie	1918	Antenatale minoxidilinfectie	1168	AOA1
1101	Anoftalmie - megalocornea - cardiopathie - skeletale anomalieën-syndroom	178148	Antenatale multi-minicore ziekte met arthrogryposis multiplex congenita	64753	AOA2
2470	Anoftalmie - pulmonale hypoplasie-syndroom	295	Antenatale parvovirusinfectie	459033	AOA4
1106	Anoftalmie - syndactylie-syndroom	1913	Antenatale trimethadioninfectie	99000	AOFMD
1104	Anoftalmie plus-syndroom	98988	Anterieur polair cataract met vroege aanvang	1190	AOI
77298	Anoftalmie/microftalmie - oesofageale	98988	Anterieur subcapsulair cataract met vroege aanvang	56304	AOII
		98956	Anterieure basale membraan dystrofie	56305	AOIII
		1931	Anterieure encefalocèle	60030	Aorta-aneurysmasyndroom als gevolg van TGF-β2-receptorenanomalieën

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1110	Aortaboogafectie - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	99981	Apneu bij de prematuur	→402041	AR dRTA met gehoorverlies
2299	Aortaboogonderbreking	70590	Apneu op vroege leeftijd		
1457	Aortacoarctatie	425	ApoA-I-deficiëntie	→402041	AR dRTA zonder doofheid
→91387	Aortadilatatie - gewrichtshypermobiliteit - arteriële tortuositeit	294986	Apodie	→402041	AR dRTA zonder gehoorverlies
95448	Aortaklepatresie	93560	Apolipoproteïne A-I-amyloïdose	90119	AR-CMT2 met acrodystrofie
101043	Aortaklepdysplasie	425	Apolipoproteïne A-I-deficiëntie	90118	AR-CMT2, Ouvrier-type
99071	Aorto-linkerventriculaire tunnel	238269	Apolipoproteïne A-II-amyloïdose	98856	AR-CMT2B1
99070	Aorto-rechtrventriculaire tunnel	439232	Apolipoproteïne A-IV-amyloïdose	101101	AR-CMT2B2
3400	Aorto-ventriculaire tunnel	506307	'Appelschil' intestinale atresie - oculaire anomalieën - microcefalie-syndroom	228374	AR-CMT2B5
974	AOS	1201	Appelschil-syndroom	101102	AR-CMT2C
829	AOSD	391723	Appendiculair muceus adenocarcinoom	495274	AR-CMT2T
280763	AP4-deficiëntiesyndroom	100079	Appendiculair NEN	169186	AR-CNM
747	aPAP	100079	Appendiculair neuro-endocrien neoplasma	248	AR-HED
206583	APBD	1201	Apple-peel-syndroom	88616	AR-NSID
247806	APC-gerelateerde AFAP	1126	Aprosencefalie cerebellaire dysgenese	731	AR-PKD
247806	APC-gerelateerde geattenuerde familiale adenomateuze polyposis	566857	Aprosencephaly	447760	AR-SPG9B
247806	APC-gerelateerde geattenuerde familiale polyposis coli	566847	Aprosencephaly/atelencephaly spectrum	1129	Arachnodactylie - abnormale ossificatie - intellectuele achterstand-syndroom
247806	APC-gerelateerde geattenuerde FAP	976	APRT-deficiëntie	1130	Arachnodactylie - intellectuele achterstand - dysmorfie
397596	APDS	3453	APS1	2356	Arachnoïde cyste
3453	APECED-syndroom	3143	APS2	137817	Arachnoïditis
49	Aphallia	227982	APS3	324442	ARAN-NM
66529	Apicale bolling-syndroom	227990	APS4	2697	ARC-syndroom
324530	APLAID	3453	APS type 1	88644	ARCA1
1117	Aplasia cutis - myopie-syndroom	3143	APS type 2	139485	ARCA2
1114	Aplasia cutis congenita	227982	APS type 3	90349	ARCL1
3339	Aplasia cutis congenita - epibulbaire dermoiden-syndroom	227990	APS type 4	221145	ARCL1C
1116	Aplasia cutis congenita - intestinale lymfangiectasie-syndroom	101206	APV/ADA, Fallot-type	357074	ARCL2, Debré-type
370046	Aplasia cutis congenita - naevus sebaceus-syndroom	99048	APV/PDA, niet-Fallot-type	357074	ARCL2, klassiek type
3329	Aplasia van de tibia met gespleten-hand/gespleten-voetmisvorming	498359	Aquagene keratodermie	357064	ARCL2, progeroïd type
3383	Aplasia van de trochlea humerus	498359	Aquagene palmoplantaire keratodermie	357058	ARCL2A
2926	Aplasia van de vingerextensoren - polyneuropathie	498359	Aquagene rimpeling van de handpalmen	357064	ARCL2B
2492	Aplasia van fibula - tibiale campomelie - oligosyndactylie-syndroom	498359	Aquagene syringale acrokeratodermie	324442	ARCMT2-NM
86815	Aplasia van traan- en speekselklieren	402041	AR dRTA	101097	ARCMT2K
2879	Aplasia/hypoplasie van ledematen en bekken	→402041	AR dRTA met doofheid	46677	ARCMT2X
520	APML				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
5		35710	Arterieel scalenus anticus-syndroom	1187	Artssyndroom
1133	AREDYLD-syndroom	35710	Arterieel schoudergordelsyndroom	512	Arylsulfatase A-deficiëntie
10109	Areneratieve anemie	35710	Arterieel thoracic outlet compressiesyndroom	30926	Arylsulfatase A-deficiëntie, juveniele vorm
51210	AREI	35710	Arterieel thoracic outlet-syndroom	30925	Arylsulfatase A-deficiëntie, late infantiele vorm
→702	Arenasyndroom	35710	Arterieel TOS	30927	Arylsulfatase A-deficiëntie, volwassen vorm
75377	Areolaire atrofie van de macula	35710	Arteriële dissectie - lentiginose	583	Arylsulfatase B-deficiëntie
31922	Argentijnse hemorrhagische koorts	1682	Arteriële ischemische beroerte van de kindertijd	27622	Arylsulfatase B-deficiëntie, langzaam progressief
31922	Argentinië hemorrhagische koorts	43917	Arteriële tortuositeitsyndroom	27621	Arylsulfatase B-deficiëntie, snel progressief
90	Arginasedeficiëntie	3342	Arteriitis Temporalis	23	ASA-deficiëntie
90	Argininemie	397	Arteriitis temporalis, juveniel	23146	ASAN
23	Argininobarnsteenzuuracidurie	26137	Arteriohepatische dysplasie	2302	Asbestintoxicatie
23	Argininobarnsteenzuurlyasedeficiëntie	52	Arteriohepatische dysplasie als gevolg van een JAG1-puntmutatie	2302	Asbestose
24752	Argininobarnsteenzuursynthasedeficiëntie	26161	Arteriohepatische dysplasie als gevolg van een NOTCH2-puntmutatie	44799	ASCT1-deficiëntie
24752	Argininobarnsteenzuursynthetasedeficiëntie	26162	Arteriohepatische dysplasie als gevolg van monosomie 20p12	1478	ASD
23	Argininosuccinaatlyasedeficiëntie	26160	Arterioveneuze malformatie van de bovenkaak	35249	ASD als gevolg van AUTS2-deficiëntie
24752	Argininosuccinaatsynthasedeficiëntie	14117	Arterioveneuze malformatie van de mandibula	99104	ASD, coronaire sinus-type
23	Argininosuccinasedeficiëntie	14117	Arterioveneuze malformatie van de maxilla	99106	ASD, ostium primum-type
60014	Argyrie	14117	Arterioveneuze malformaties van de vena van Galeni	99103	ASD, ostium secundum-type
28917	ARHR	1053	Arthrogryposis multiplex congenita - fluitmond-syndroom	99105	ASD, sinus venosus-type
2318	Arimasyndroom	29207	Arthrogryposis multiplex congenita - pulmonale hypoplasie-syndroom	54251	Aseptische abcessensyndroom
85276	Armfieldsyndroom	1150	Arthro-dento-osteodysplasie	2380	Aseptische necrose van de femorale epifyse
91	Aromatasedeficiëntie	994	Arthrogyrose - ectodermale dysplasie - andere anomalieën-syndroom	97336	Aseptische necrose van de humeruskop
17834	Aromataseovermaatsyndroom	955	Arthrogyrose - ernstige scoliose-syndroom	97337	Aseptische necrose van de patella
35708	Aromatisch L-aminozuur-decarboxylasedeficiëntie	3200	Arthrogyrose - hyperkeratose-syndroom, letale vorm	97335	Aseptische necrose van de tibia-tuberkel
25488	arPEO	65720	Arthrogyrose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	3314	Aseptische necrose van falangeale epifysen
99916	Arrhenoblastoom	1485	Arthrogyrose - oculomotorische beperkingen - elektroretinale anomalieën-syndroom	97332	Aseptische necrose van het halvemaansbeentje
1135	Arrhinie - choane atresie - microftalmie-syndroom	2697	Arthrogyrose - achtig syndroom	54251	Aseptische systemische abcessen
2250	Arrhinie - microftalmie-syndroom van Bosma	1149	Arthrogyrose - achtige handanomalie - sensorineurale doofheid-syndroom	474	Asfyxiërende thoracale dystrofie van de nieuwgeborene
26030	ARSA	1144	Arthropathie - camptodactylie-syndroom	474	Asfyxiërende thoracale dystrofie van Jeune
98	ARSACS	2848		27619	Asidan
31460	ARSAL			8	ASL-deficiëntie
35710	Arterieel cervicale rib-syndroom			23	ASL-deficiëntie
35710	Arterieel costoclaviculair syndroom			39137	Asparaginesynthetasedeficiëntie
35710	Arterieel hyperabductiesyndroom			6	Asparaginesynthetasedeficiëntie
				141	Aspartoacylasedeficiëntie
				93	Aspartylglucosaminidasedeficiëntie
				93	Aspartylglucosaminurie
				63442	ASPED
				1163	Aspergillose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
247525	ASS-deficiëntie	566852	Atelencephaly	99104	Atriaal septaal defect, coronaire sinus-type
221120	ASSA	1190	Atelosteogenese I	99106	Atriaal septaal defect, ostium primum-type
85175	Astley-Kendalldysplasie	56304	Atelosteogenese type 2	99103	Atriaal septaal defect, ostium secundum-type
251679	Astroblastoom	56304	Atelosteogenese type II	99105	Atriaal septaal defect, sinus venosus-type
467166	Asymmetrie van de hersenstam - dysplasie van het superieur cerebellum en de basale ganglia-syndroom	56305	Atelosteogenese type III	1344	Atriale cardiomyopathie met hartblok
647	AT V1	69739	Athabaskan-hersenstamdysgenesiesyndroom	1344	Atriale stilstand
370109	Ataxia-telangiectasia variant	69739	Athabaskan-hersenstamdysgenesiesyndroom	844	Atriale tachyarritmie met kort PR-interval
1227	Ataxie - diabetes - kropgezwel - gonadale insufficiëntie	1192	Atherosclerose- doofheid - diabetes - epilepsie - nefropathie	86819	Atrichie met papulaire laesies
1188	Ataxie - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	95713	Athyreose	392	Atrioidigitale dysplasie type 1
1184	Ataxie - fotosensitiviteit - kleine gestalte-syndroom	250977	ATIC-deficiëntie	1350	Atrioidigitale dysplasie type 2
1188	Ataxie - gehoorverlies - intellectuele achterstand-syndroom	1193	Atkin-Flaitzsyndroom	1342	Atrioidigitale dysplasie type 3
1180	Ataxie - hypogonadisme - choroïdale dystrofie-syndroom	251347	ATLD	168796	Atrioidigitale dysplasie, Sloveens type
370022	Ataxie - intellectuele achterstand - oculomotorische apraxie - cerebellaire cysten-syndroom	86875	ATLL	1352	Atrioventriculair defect - blefarofimosis - radiaal en anaal defect-syndroom
1168	Ataxie - oculomotorische apraxie type 1	139423	ATM/TM	1478	Atriumseptumdefect
64753	Ataxie - oculomotorische apraxie type 2	231401	ATMDS	1479	Atriumseptumdefect - atrioventriculaire geleidingsdefecten-syndroom
459033	Ataxie - oculomotorische apraxie type 4	163934	Atopische keratoconjunctivitis	254449	Atrofische lichen planus
2585	Ataxie - pancytopenie-syndroom	357107	ATOS	254449	Atrofische LP
1178	Ataxie - tapetoretinale degeneratie-syndroom	521414	ATP1A1-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	86813	Atrophia areata
137639	Ataxie - vertraagde dentitie - hypomyelinisatie-syndroom	521414	ATP1A1-gerelateerde CMT2	649	Atrophia bulborum hereditaria
135	Ataxie in de kindertijd met diffuse hypomyelinisatie van het centrale zenuwstelsel	139557	ATP7A-gerelateerde distale motorische neuropathie	79100	Atrophoderma vermiculata
96	Ataxie met geïsoleerde vitamine E-deficiëntie	565	ATP7A-transporterdeficiëntie	99966	ATRT
3008	Ataxie met lactaatacidose type 2	31150	ATP-binding cassette transporter A1-deficiëntie	71289	ATRUS-syndroom
3008	Ataxie met lactaatacidose type II	314632	ATP13A2-gerelateerde juveniele neuronale ceroidlipofuscinose	3342	ATS
3008	Ataxie met melkzuuracidose type 2	98791	ATR-16-syndroom	86818	ATS-MR
3008	Ataxie met melkzuuracidose type II	98791	ATR-syndroom gelinkt aan chromosoom 16	85451	ATTR-cardiomyopathie
94147	Ataxie met pigmentretinopathie	847	ATR-X-syndroom	85451	ATTRV122I-amyloïdose
96	Ataxie met vitamine E-deficiëntie	137914	Atresia choanae	85451	ATTRV122I-gerelateerde amyloïdose
95	Ataxie van Friedreich	1201	Atresie van de dunne darm	85447	ATTRV30M-amyloïdose
404499	Ataxie van Salih	1201	Atresie van de nuchtere darm	85447	ATTRV30M-gerelateerde amyloïdose
100	Ataxie-teleangiëctasie	3023	Atresie van de uitwendige gehoorgang - verticale talus - hypertelorisme-syndroom	330001	ATTRwt-amyloïdose
647	Ataxie-teleangiëctasie, variant 1	105	Atresie van de urethra	330001	ATTRwt-gerelateerde amyloïdose
251347	Ataxie-teleangiëctasie-achtige stoornis	1201	Atresie van het jejunum	544628	Atypical Fanconi syndroom-neonatal hyperinsulinism syndroom
1183	Ataxo-opso-myoclonussyndroom	99107	Atriaal septaal aneurysma	544472	Atypical hemolytic uremic syndroom with complement gene mutation
				199627	Atypisch autisme
				352723	Atypisch Chédiak-Higashisyndroom
				251902	Atypisch CPP

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
238523	Atypisch HCS		neurodegeneratie		primaire immuundeficiëntie-syndroom
2134	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom	99750	Atypische progressieve supranucleaire paralyse-syndroom	1959	Auto-immune hemolytische anemie en auto-immune trombocytopenie
93581	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom met anti-factor H-antilichamen	99750	Atypische progressieve supranucleaire verlamming-syndroom	90036	Auto-immune hemolytische anemie van het gemengde type
357008	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom met DGKE-deficiëntie	99750	Atypische PSP-syndroom	90033	Auto-immune hemolytische anemie, warm type
93581	Atypisch HUS met anti-factor H-antilichamen	3095	Atypische RTT	2137	Auto-immune hepatitis
357008	Atypisch HUS met DGKE-deficiëntie	99966	Atypische teratoïde rhabdoïde tumor	36913	Auto-immune hypoparathyreoïdie
238523	Atypisch hypotonie - cystinurie-syndroom	16	Atypische X-gebonden achromatopsie	3453	Auto-immune hypoparathyreoïdie - chronische candidiasis - ziekte van Addison-syndroom
391411	Atypisch juveniel parkinsonisme	309252	Atypische ziekte van Gaucher door saposine C-deficiëntie	444092	Auto-immune interstiële longziekte - artritis-syndroom
99971	Atypisch lipoom	261501	Atypische ziekte van Norrie als gevolg van del(X)(p11.3)	589	Auto-immune myasthenia gravis
2578	Atypisch MRKH-syndroom	261501	Atypische ziekte van Norrie als gevolg van monosomie Xp11.3	391490	Auto-immune myasthenia gravis met volwassen aanvang
251902	Atypisch papilloom van de plexus choroideus	261501	Atypische ziekte van Norrie als gevolg van Xp11.3 microdeletie	206569	Auto-immune necrotiserende myopathie
97355	Atypisch parkinsonisme in de Caraïben	166415	Audiogene epileptische aanvallen	206569	Auto-immune necrotiserende myositis
251902	Atypisch plexus choroideus-papilloom	542585	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome	103919	Auto-immune pancreatitis
79474	Atypisch progeroïd syndroom	→794	Auralcefalosyndactylie	280302	Auto-immune pancreatitis type 1
3095	Atypisch Rettsyndroom	77300	Aurriculaire abnormaliteiten - gespleten lip met of zonder gespleten verhemelte - oculaire abnormaliteiten	280315	Auto-immune pancreatitis type 2
314466	Atypisch syndroom van Demons-Meigs	114	Auriculo-osteodysplasie	747	Auto-immune PAP
314466	Atypisch syndroom van Meigs	137888	Auriculocondylair syndroom	3453	Auto-immune polyendocrinopathie - candidiasis - ectodermale dystrofie-syndroom
90393	Atypisch tubereus myxoedeem van Jadassohn-Dosseker	→794	Aurocefalosyndactylie	3453	Auto-immune polyendocrinopathie type 1
79474	Atypisch Wernersyndroom	79499	Austosomaal dominant doofheid - onychodystrofie-syndroom	3143	Auto-immune polyendocrinopathie type 2
398147	Atypische aangezichtspijn	217008	Authentieke diffuse flebectasie	227982	Auto-immune polyendocrinopathie type 3
98824	Atypische chronische myeloïde leukemie	137911	Autisme - faciale wijnvlek	227990	Auto-immune polyendocrinopathie type 4
1456	Atypische coarctatie van de aorta		Autisme-epilepsiesyndroom door vertakte keten-ketozuurdehydrogenasekinasedeficiëntie	747	Auto-immune pulmonale alveolaire proteinose
314721	Atypische dentinedysplasie door SMO2-deficiëntie	308410	Autismespectrumstoornis - epilepsie - artrogrypose-syndroom	3143	Auto-immune schildklierziekte en/of type 1-diabetes - ziekte van Addison
289863	Atypische glycine-encefalopathie	370943	Autismespectrumstoornis door AUTS2-deficiëntie	93585	Auto-immune trombotische trombocytopenische purpura
98961	Atypische granulaire corneadystrofie	352490	Auto-erythrocyt sensibiliseringssyndroom	85138	Auto-immune ziekte van Addison
2134	Atypische HUS	324636	Auto-immune adrenalitis	3261	Auto-immun lymfoproliferatief syndroom
498228	Atypische hyperplasie van de prostaat, phyllodes-type	85138	Auto-immune encefalopathie met parasomnie en obstructieve slaapapneu	436159	Auto-immun lymfoproliferatief syndroom door CTLA4-haploinsufficiëntie
86797	Atypische lichen myxoedematosus	420789	Auto-immune enteropathie en endocrinopathie - vatbaarheid voor chronische infecties-syndroom	275517	Auto-immun lymfoproliferatief syndroom met terugkerende virale infecties
99971	Atypische lipomateuze tumor	391487	Auto-immune enteropathie type 1		
289863	Atypische NKA	37042	Auto-immune hemolytische anemie - auto-immune trombocytopenie -		
289863	Atypische non-ketotische hyperglycinemie	444463			
216873	Atypische pantothenaatkinasegeassocieerde				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3453	Auto-immuun polyendocrien syndroom type 1	27657	Autosomaal dominant hyperinsulinisme door SUR1-deficiëntie	2	microglobuline-amyloïdose
3143	Auto-immuun polyendocrien syndroom type 2	93325	Autosomaal dominant Kenny-Caffeysyndroom	16918	Autosomaal dominante centronucleaire myopathie
22798	Auto-immuun polyendocrien syndroom type 3	65743	Autosomaal dominant meervoudig pterygiumsyndroom	31440	Autosomaal dominante cerebellaire ataxie - doofheid - narcolepsie-syndroom
22799	Auto-immuun polyendocrien syndroom type 4	44035	Autosomaal dominant myopie - retrusie van het middengezicht - sensorineuraal gehoorverlies - rhizomele dysplasie-syndroom	98975	Autosomaal dominante CHED
3453	Auto-immuun polyglandulair syndroom type 1	4	Autosomaal dominant niet-syndromaal neurosensorisch gehoorverlies type DFNA	1455	Autosomaal dominante coarctatie van de aorta
3143	Auto-immuun polyglandulair syndroom type 2	90635	Autosomaal dominant niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies type DFNA	98975	Autosomaal dominante congenitale erfelijke endotheliale dystrofie
22798	Auto-immuun polyglandulair syndroom type 3	90635	Autosomaal dominant niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies type DFNA	1216	Autosomaal dominante congenitale goedaardige spinale musculaire atrofie
22799	Auto-immuun polyglandulair syndroom type 4	30658	Autosomaal dominant Opitzsyndroom	1216	Autosomaal dominante congenitale goedaardige spinale spieratrofie
32497	Auto-inflammatie - lipodystrofie - dermatoses-syndroom	8	Autosomaal dominant popliteaal pterygiumsyndroom	86814	Autosomaal dominante corticale myoclonus en epilepsie
32453	Auto-inflammatie - PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie - immuundisregulatie	1300	Autosomaal dominant pre-axiale polydactylie - hypertrichose van de bovenrug-syndroom	90348	Autosomaal dominante cutis laxa
32917	Auto-inflammatoir syndroom met pyogene bacteriële infectie en amylopectinose	47611	Autosomaal dominant pseudohypoaldosteronisme type 1	99027	Autosomaal dominante demyeliniserende leukodystrofie met aanvang in de volwassenheid
→903	Auto-inflammatoire granulomatose in de kinderjaren	17187	Autosomaal dominant syndroom van Robinow	2337	Autosomaal dominante diffuse palmoplantaire keratodermie, Norrbotten-type
21011	Auto-inflammatoire ziekte als gevolg van interleukine-1 receptorantagonistdeficiëntie	3107	Autosomaal dominant syndroom van Segawa	13951	Autosomaal dominante distale juveniele spinale musculaire atrofie type 1
56357	Autoimmune hepatitis type 1	98808	Autosomaal dominant syndroom van Segawa	13951	Autosomaal dominante distale juveniele spinale spieratrofie type 1
56358	Autoimmune hepatitis type 2	14048	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	93608	Autosomaal dominante distale renale tubulaire acidose
88918	Autosomaal dominant Alportsyndroom	1810	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	98808	Autosomaal dominante doparesponsieve dystonie
→252	Autosomaal dominant chorioretinopathie □ microcefalie-syndroom	31439	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	→231	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Cockayne-Touraine-type
75381	Autosomaal dominant cystoïd maculaoedeem	31439	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	568	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
47609	Autosomaal dominant distale axonale motorneuropathie - myofibrillaire myopathie-syndroom	266	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	23156	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
90635	Autosomaal dominant geïsoleerd neurosensorisch gehoorverlies type DFNA	264	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	8	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
90635	Autosomaal dominant geïsoleerd sensorineuraal gehoorverlies type DFNA	264	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	30057	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
2314	Autosomaal dominant HIES	265	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	6	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
2314	Autosomaal dominant hyper-IgE-syndroom	34516	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	312	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
2314	Autosomaal dominant hyperimmunoglobuline E-syndroom	34517	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	10104	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
27658	Autosomaal dominant hyperinsulinisme door Kir6.2-deficiëntie	55595	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	6	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
		55596	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	13949	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
		23875	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	1	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
		93304	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	40196	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
		31465	Autosomaal dominante aplasie en myelodysplasie	4	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
				486	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types
				73229	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini- en Cockayne-Touraine-types

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	hematurie - retinale arteriële tortuositeit - contracturen-syndroom	0	ziekte van Charcot-Marie-Tooth type F	1	gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR1-deficiëntie
100985	Autosomaal dominante familiale spastische paraplegie type 2	2334	Autosomaal dominante keratitis		
329466	Autosomaal dominante focale dystonie, DYT25-type	293936	Autosomaal dominante keratoconus met vroeg aanvangend anterieur polair cataract	319589	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie
402003	Autosomaal dominante focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie met plantaire blaarvorming	293936	Autosomaal dominante keratoconus met vroeg aanvangend voorste polair cataract		
90635	Autosomaal dominante geïsoleerde neurosensorische doofheid type DFNA	101046	Autosomaal dominante laterale temporaalkwabepilepsie	319581	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële interferon gammareceptor-1-deficiëntie
90635	Autosomaal dominante geïsoleerde sensorineurale doofheid type DFNA	266	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1A	319589	Autosomaal dominante Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële interferon gammareceptor-2-deficiëntie
2024	Autosomaal dominante gingivahyperplasie	264	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1B		
2024	Autosomaal dominante gingivale fibromatose	265	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1C	457050	Autosomaal dominante mitochondriale myopathie met bewegingsintolerantie
1216	Autosomaal dominante goedaardige distale spinale musculaire atrofie	34516	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1D	319581	Autosomaal dominante MSMD door partiële IFNgammaR1-deficiëntie
1216	Autosomaal dominante goedaardige distale spinale spieratrofie	34517	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1E	319589	Autosomaal dominante MSMD door partiële IFNgammaR2-deficiëntie
276580	Autosomaal dominante hyperinsulinemische hypoglycemie door Kir6.2-deficiëntie	55595	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1F	319581	Autosomaal dominante MSMD door partiële interferon gamma receptor-1-deficiëntie
276575	Autosomaal dominante hyperinsulinemische hypoglycemie door SUR1-deficiëntie	55596	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1G		
1010	Autosomaal dominante hyperkeratose van handpalm of voetzool en congenitale alopecie	238755	Autosomaal dominante ledemaatgordel-spierdystrofie type 1H	319589	Autosomaal dominante MSMD door partiële interferon gamma receptor-2-deficiëntie
428	Autosomaal dominante hypocalciëmie	313808	Autosomaal dominante leuko-encefalopathie met neuro-axonale sferoïden	99846	Autosomaal dominante myoglobulinurie
89937	Autosomaal dominante hypofosfatemie	99027	Autosomaal dominante leukodystrofie met aanvang in de volwassenheid	98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie
89937	Autosomaal dominante hypofosfatemische rachitis	266	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1A	329211	Autosomaal dominante neovasculaire inflammatoire vitreoretinopathie
1810	Autosomaal dominante hypohidrotische ectodermale dysplasie	264	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1B	178469	Autosomaal dominante niet-syndromale intellectuele achterstand
457193	Autosomaal dominante intellectuele achterstand - craniofaciale anomalieën - hartdefecten-syndroom	265	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1C		Autosomaal dominante niet-syndromale neurosensorische doofheid type DFNA
324585	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth met neuropathische pijn	34516	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1D	90635	Autosomaal dominante niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFNA
100043	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	34517	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1E	93328	Autosomaal dominante omodyplasie
100044	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	55595	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1F	306588	Autosomaal dominante Opitz BBB/G-syndroom
100045	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	55596	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1G	306588	Autosomaal dominante Opitz G/BBB-syndroom
100046	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	238755	Autosomaal dominante limb-girdel-spierdystrofie type 1H	67036	Autosomaal dominante opticusatrofie en cataract
93114	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type E	140957	Autosomaal dominante macrotrombocytopenie	→1215	Autosomaal dominante opticusatrofie en congenitale doofheid
35267	Autosomaal dominante intermediaire	34149	Autosomaal dominante medullaire cystische nierziekte	250932	Autosomaal dominante opticusatrofie en perifere neuropathie
		88950	Autosomaal dominante medullaire cystische nierziekte type 2	67036	Autosomaal dominante opticusatrofie type 3
		31958	Autosomaal dominante Mendeliaanse	98673	Autosomaal dominante opticusatrofie,

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	Kjer-type		volwassenen	3	paraplegie type 42
98673	Autosomaal dominante opticusatrofie, klassieke vorm	363447	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie met aanvang in de kindertijd	444099	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 73
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom			98853	Autosomaal dominante spierdystrofie van Emery-Dreifuss
67036	Autosomaal dominante optische atrofie en cataract	363447	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie overwegend van de onderste extremiteiten	209335	Autosomaal dominante spinale musculaire atrofie met late aanvang, Finkel-type
→1215	Autosomaal dominante optische atrofie en congenitale doofheid	67042	Autosomaal dominante retinadegeneratie met late aanvang	1797	Autosomaal dominante spondylocostale dysostose
250932	Autosomaal dominante optische atrofie en perifere neuropathie	209867	Autosomaal dominante rhexmatogeneuze netvliesloslating	1797	Autosomaal dominante spondylocostale dysplasie
1215	Autosomaal dominante optische atrofie plus-syndroom	247511	Autosomaal dominante secundaire erythrocytose	228169	Autosomaal dominante striatale neurodegeneratie
67036	Autosomaal dominante optische atrofie type 3	247511	Autosomaal dominante secundaire polycytemie	466806	Autosomaal dominante trombocytopenie met een defect van de bloedplaatjessecretie
98673	Autosomaal dominante optische atrofie, Kjer-type	251282	Autosomaal dominante spastische ataxie 1	34149	Autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte
98673	Autosomaal dominante optische atrofie, klassieke vorm	1182	Autosomaal dominante spastische ataxie type 7	3086	Autosomaal dominante vitreoretinale choroidopathie
2783	Autosomaal dominante osteopetrose type 1	100984	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 3	1020	Autosomaal dominante ziekte van Alzheimer met vroege aanvang
1798	Autosomaal dominante osteosclerose, Stanescu-type	100985	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 4	487814	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een DGAT2-mutatie
2790	Autosomaal dominante osteosclerose, Worth-type	100988	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 6	488333	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een HARS-mutatie
1010	Autosomaal dominante palmoplantaire hyperkeratose en congenitale alopecie	100989	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 8	466768	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een MORC2-mutatie
1010	Autosomaal dominante palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	447753	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9A	447964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van NAGLU-mutatie
2924	Autosomaal dominante polycystische leverziekte	447757	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 9B	324611	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door KIF5A-mutatie
730	Autosomaal dominante polycystische nierziekte	100991	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 10	397735	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door MARS-mutatie
88924	Autosomaal dominante polycystische nierziekte type 1 met tubereuze sclerose	100993	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 12	435819	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door TFG-mutatie
34528	Autosomaal dominante primaire hypomagnesiëmie met hypocalciurie	100994	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 13	435387	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door VCP-mutatie
2514	Autosomaal dominante primaire microcefalie	100998	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 17	401964	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 met reuzenaxonen
2964	Autosomaal dominante prognathie	100999	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 19	99946	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2A1
254892	Autosomaal dominante progressieve externe oftalmoplegie	101009	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 19	99947	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2A2
88659	Autosomaal dominante progressieve nefropathie met hypertensie	101009	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 17		
314889	Autosomaal dominante proximale renale tubulaire acidose	101011	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 31		
209335	Autosomaal dominante proximale SMA met aanvang bij volwassenen	320365	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 36		
209335	Autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang bij volwassenen	171612	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 37		
209335	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie met aanvang bij volwassenen	171617	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 38		
209335	Autosomaal dominante proximale spinale spieratrofie met aanvang bij volwassenen	320355	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 41		
		17186	Autosomaal dominante spastische		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99936	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B	6	syndroom door TYK2-deficiëntie	90119	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth met acrodystrofie
99937	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2C	79644	Autosomaal recessief hyperinsulinisme als gevolg van Kir6.2-deficiëntie		
99938	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2D	79643	Autosomaal recessief hyperinsulinisme als gevolg van SUR1-deficiëntie	10110	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B2
52141	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2DD	93324	Autosomaal recessief Kenny-Caffeysyndroom	10109	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2K
99939	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2E	33108	Autosomaal recessief letaal meervoudig pterygiumsyndroom	49527	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2T
99940	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2F	31457	Autosomaal recessief leuko-encefalopathie - ischemische beroerte - retinitis pigmentosa-syndroom	267	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2A
99941	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2G	2990	Autosomaal recessief meervoudig pterygium-syndroom	268	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2B
99942	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2I	2990	Autosomaal recessief niet-letaal meervoudig pterygium-syndroom	353	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2C
99943	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2J	1234	Autosomaal recessief popliteaal pterygiumsyndroom	62	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2D
99944	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2K	17187	Autosomaal recessief pseudohypoadosteronisme type 1	119	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2E
99945	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2L	25098	Autosomaal recessief Sticklersyndroom	219	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2F
22817	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2N	1507	Autosomaal recessief syndroom van Robinow	34514	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2G
28423	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2O	10115	Autosomaal recessief syndroom van Segawa	34515	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2I
32925	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Q	88628	Autosomaal recessieve achterstrengataxie en retinitis pigmentosa	14092	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2J
39773	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2U	1027	Autosomaal recessieve amelie	86812	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2K
44796	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2V	248	Autosomaal recessieve anhidrotische ectodermale dysplasie	20654	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2L
48833	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2W	1116	Autosomaal recessieve aplasia cutis	20655	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2M
43538	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Y	24781	Autosomaal recessieve ataxie als gevolg van PEX10-deficiëntie	20655	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2N
46676	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2Z	13948	Autosomaal recessieve ataxie door co-enzym Q10-deficiëntie	20656	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2O
41160	Autosomaal dominante ziekte van Parkinson met late aanvang	13948	Autosomaal recessieve ataxie door ubiquinondeficiëntie	28033	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2P
88919	Autosomaal recessief Alportsyndroom	88644	Autosomaal recessieve ataxie, Beauce-type	25436	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2Q
2518	Autosomaal recessief chorioretinopathie - microcefalie - intellectuele achterstand-syndroom	98856	Autosomaal recessieve axonale CMT4C1	36354	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2R
2518	Autosomaal recessief chorioretinopathie - microcefalie-syndroom	10110	Autosomaal recessieve axonale CMT4C2	36984	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2S
2776	Autosomaal recessief distaal osteolysesyndroom	10110	Autosomaal recessieve axonale CMT4C3	36362	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2T
79500	Autosomaal recessief doofheid - onychodystrofie-syndroom	10109	Autosomaal recessieve axonale CMT4C4	35247	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2U
1974	Autosomaal recessief facio-digito-genitaal syndroom	32444	Autosomaal recessieve axonale neuropathie met neuromyotonie	46680	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2W
33122	Autosomaal recessief hyper IgE-	52141	Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth door defect kopermetabolisme	47608	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2X
				42426	Autosomaal recessieve bekken- en

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1	schoudergordel-spierdystrofie type 2Y			041	doofheid
48068	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2Z	50635	Autosomaal recessieve complexe spastische paraplegie door disfunctie van het Kennedy-reactiepad	98920	Autosomaal recessieve distale spinale musculaire atrofie type 1
13945	Autosomaal recessieve bestrofinopathie	50635	Autosomaal recessieve complexe SPG door disfunctie van het Kennedy-reactiepad	13955	Autosomaal recessieve distale spinale musculaire atrofie type 2
44824	Autosomaal recessieve brachyolmie			13954	Autosomaal recessieve distale spinale musculaire atrofie type 3
→346	Autosomaal recessieve carpotarsale osteolyse	36343	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door deficiëntie van de ionotrope glutamaatreceptor delta-2-subeenheid	20658	Autosomaal recessieve distale spinale musculaire atrofie type 4
16918	Autosomaal recessieve centronucleaire myopathie	36343	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door GRID2-deficiëntie	31448	Autosomaal recessieve distale spinale musculaire atrofie type 5
28428	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom als gevolg van WWOX-deficiëntie	36343	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door GRID2-deficiëntie	98920	Autosomaal recessieve distale spinale spieratrofie type 1
40449	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door RUBCN-deficiëntie	32426	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door metabotropische glutamaatreceptor 1-deficiëntie	13954	Autosomaal recessieve distale spinale spieratrofie type 3
40449	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom door TUD-deficiëntie	32426	Autosomaal recessieve congenitale cerebellaire ataxie door MGLUR1-deficiëntie	20658	Autosomaal recessieve distale spinale spieratrofie type 4
36342	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - piramidale tekenen - nystagmus - oculomotorische apraxie-syndroom	29360	Autosomaal recessieve congenitale erfelijke endotheliale dystrofie	10115	Autosomaal recessieve doparesponsieve dystonie
28427	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - psychomotorische achterstand-syndroom	99951	Autosomaal recessieve congenitale hypomyeliniserende neuropathie	51938	Autosomaal recessieve dysgenese van het voorste oogsegment
95434	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie - saccadische intrusie-syndroom	90349	Autosomaal recessieve cutis laxa met ernstige systemische betrokkenheid	50809	Autosomaal recessieve dystonie met aanvang in de kindertijd, DYT29-type
45352	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie als gevolg van CWF19L1-deficiëntie	90349	Autosomaal recessieve cutis laxa type 1	89842	Autosomaal recessieve dystrofische epidermolysis bullosa - gegeneraliseerde andere
35264	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie als gevolg van GBA2-deficiëntie	22114	Autosomaal recessieve cutis laxa type 1C	79408	Autosomaal recessieve dystrofische epidermolysis bullosa generalisata gravis
41205	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie door STUB1-deficiëntie	35707	Autosomaal recessieve cutis laxa type 2, Debré-type	89842	Autosomaal recessieve dystrofische epidermolysis bullosa generalisata mitis
28433	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met aanvang in de kinderjaren	35707	Autosomaal recessieve cutis laxa type 2, klassiek type	79408	Autosomaal recessieve dystrofische epidermolysis bullosa, Hallopeau-Siemens-type
28428	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met aanvang in de volwassenheid	35706	Autosomaal recessieve cutis laxa type 2, progeroid type	51210	Autosomaal recessieve epidermolytische ichthyosis
35264	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met spasticiteit met late aanvang	35705	Autosomaal recessieve cutis laxa type 2A	42070	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CSF3R-deficiëntie
88644	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie type 1	35706	Autosomaal recessieve cutis laxa type 2B	42070	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CSF3R-deficiëntie
13948	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie type 2	90349	Autosomaal recessieve cutis laxa, pulmonaal emfyseem-type	42069	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door CXCR2-deficiëntie
1170	Autosomaal recessieve cerebelloparenchymale stoornis type 3	40204	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	33117	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door G6PC3-deficiëntie
36396	Autosomaal recessieve cerebrale atrofie	→402	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose met doofheid	42338	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door JAGN1-deficiëntie
29360	Autosomaal recessieve CHED	041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose met gehoorverlies	28958	Autosomaal recessieve exfoliatieve ichthyosis
		→402	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose zonder doofheid	6	Autosomaal recessieve exfoliatieve ichthyosis
		041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose zonder gehoorverlies	32932	Autosomaal recessieve frontotemporale pachygyrie
		→402	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose zonder gehoorverlies	9	Autosomaal recessieve frontotemporale pachygyrie
		40204	Autosomaal recessieve distale RTA	90636	Autosomaal recessieve geïsoleerde neurosensorische doofheid type DFNB
		→402	Autosomaal recessieve distale RTA met		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
98676	Autosomaal recessieve geïsoleerde opticusatrofie		gevolg van ISPD-deficiëntie	1842	Autosomaal recessieve letale chondrodysplasie, type ronde femorale inferieure epifyse
98676	Autosomaal recessieve geïsoleerde optische atrofie	254361	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van plectinedeficiëntie	476084	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie - hartritestoornis-syndroom
90636	Autosomaal recessieve geïsoleerde sensorineurale doofheid type DFNB	267	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2A	363543	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van desminedeficiëntie
79644	Autosomaal recessieve hyperinsulinemische hypoglycemie als gevolg van Kir6.2-deficiëntie	268	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2B	352479	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van ISPD-deficiëntie
79643	Autosomaal recessieve hyperinsulinemische hypoglycemie als gevolg van SUR1-deficiëntie	353	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2C	254361	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van plectinedeficiëntie
1366	Autosomaal recessieve hyperkeratose van handpalm of voetzool en congenitale alopecie	62	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2D	267	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2A
289176	Autosomaal recessieve hypofosfatemische rachitis	119	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2E	268	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2B
248	Autosomaal recessieve hypohidrotische ectodermale dysplasie	219	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2F	353	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2C
527497	Autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie - progressieve spastische ataxie	34514	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2G	62	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2D
300547	Autosomaal recessieve infantiele hypercalciëmie	1878	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2H	119	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2E
93591	Autosomaal recessieve infantiele nefroneftise	34515	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2I	219	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2F
93591	Autosomaal recessieve infantiele NPHP	140922	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2J	34514	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2G
352530	Autosomaal recessieve intellectuele beperking als gevolg van TRAPPC9-deficiëntie	86812	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2K	1878	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2H
210110	Autosomaal recessieve intermediaire osteopetrose	206549	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2L	34515	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2I
217055	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type A	206554	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2M	140922	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2J
254334	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type B	206559	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2N	86812	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2K
369867	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type C	206564	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2O	206549	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2L
435998	Autosomaal recessieve intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type D	280333	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2P	206554	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2M
1366	Autosomaal recessieve keratodermie van handpalm of voetzool en congenitale alopecie	254361	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2Q	206559	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2N
206580	Autosomaal recessieve lage motorneuronziekte met aanvang in de kindertijd	363543	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2R	206564	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2O
284324	Autosomaal recessieve langzaam ontwikkelende spinocerebellaire ataxie met aanvang in de kinderjaren	369840	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2S	280333	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2P
363543	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van desminedeficiëntie	363623	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2T	254361	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2Q
352479	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie als	352479	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2U	363543	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2R
		466801	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2W	369840	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2S
		476084	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2X	363622	Autosomaal recessieve limb-girdle-
		424261	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2Y		
		480682	Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2Z		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3	spierdystrofie type 2T	31933	Autosomaal recessieve myogene AMC	24737	Autosomaal recessieve secundaire erythrocytose niet geassocieerd met VHL-gen
35247	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2U	31933	Autosomaal recessieve myogene arthrogryposis multiplex congenita	24737	Autosomaal recessieve secundaire erythrocytose, non-Chuvash-type
46680	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2W	36367	Autosomaal recessieve myopathie met externe oftalmoplegie met aanvang tijdens de kindertijd	24737	Autosomaal recessieve secundaire polycythemie niet geassocieerd met VHL-gen
47608	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2X	28065	Autosomaal recessieve nageldysplasie	24737	Autosomaal recessieve secundaire polycythemie, non-Chuvash-type
42426	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2Y	655	Autosomaal recessieve nefronoftisis	24737	Autosomaal recessieve secundaire polycythemie, non-Chuvash-type
48068	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2Z	88616	Autosomaal recessieve niet-syndromale intellectuele achterstand	970	Autosomaal recessieve sensorische radiculare neuropathie
23850	Autosomaal recessieve lymfoproliferatieve ziekte	90636	Autosomaal recessieve niet-syndromale neurosensorische doofheid type DFNB	70594	Autosomaal recessieve sepiapterinereductasedeficiënte DRD
667	Autosomaal recessieve maligne osteopetrose	98676	Autosomaal recessieve niet-syndromale opticusatrofie	26030	Autosomaal recessieve sideroblastische anemie
93307	Autosomaal recessieve meervoudige epifysaire dysplasie	90636	Autosomaal recessieve niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFNB	25513	Autosomaal recessieve sideroblastische anemie met aanvang op volwassen leeftijd
31956	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR1-deficiëntie	93329	Autosomaal recessieve omodysplasie	25434	Autosomaal recessieve spastische ataxie - opticusatrofie - dysartrie-syndroom
31957	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	67047	Autosomaal recessieve opticusatrofie type 3	25434	Autosomaal recessieve spastische ataxie - optische atrofie - dysartrie-syndroom
47785	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige deficiëntie van de RORgamma-receptor	22797	Autosomaal recessieve opticusatrofie, type OPA7	31460	Autosomaal recessieve spastische ataxie met leuko-encefalopathie
31957	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid vr mycobacteriële ziekten door partiële interferon gamma receptor-2-deficiëntie	67047	Autosomaal recessieve opticusatrofie-plus-syndroom	31460	Autosomaal recessieve spastische ataxie type 3
31956	Autosomaal recessieve Mendeliaanse gevoeligheid vr mycobacteriële ziekten door partiële interferon gammareceptor-1-deficiëntie	22797	Autosomaal recessieve optische atrofie, type OPA7	25434	Autosomaal recessieve spastische ataxie type 4
175	Autosomaal recessieve metafysaire chondrodysplasie	17838	Autosomaal recessieve osteoclastarme osteopetrose met hypogammaglobulinemie	31377	Autosomaal recessieve spastische ataxie type 5
621	Autosomaal recessieve methemoglobinemie	17838	Autosomaal recessieve osteopetrose type 7	98	Autosomaal recessieve spastische ataxie type 6
31956	Autosomaal recessieve MSMD door partiële IFNgammaR1-deficiëntie	1366	Autosomaal recessieve palmoplantaire hyperkeratose en congenitale alopecie	98	Autosomaal recessieve spastische ataxie van Charlevoix-Saguenay
31957	Autosomaal recessieve MSMD door partiële IFNgammaR2-deficiëntie	1366	Autosomaal recessieve palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie	10100	Autosomaal recessieve spastische paraplegie - discus hernia
31956	Autosomaal recessieve MSMD door partiële interferon gamma receptor-1-deficiëntie	731	Autosomaal recessieve polycystische nierziekte	10098	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 5A
31957	Autosomaal recessieve MSMD door partiële interferon gamma receptor-2-deficiëntie	47785	Autosomaal recessieve primaire immuundeficiëntie als gevolg van een RORC-mutatie	99013	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 7
47785	Autosomaal recessieve MSMD door volledige deficiëntie van de RORgamma-receptor	43755	Autosomaal recessieve primaire immuundeficiëntie met defecte spontane natuurlijke killer-cel-cytotoxiciteit	44776	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 9B
		43755	Autosomaal recessieve primaire immuundeficiëntie met defecte spontane NK-cel-cytotoxiciteit	2822	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 11
		2512	Autosomaal recessieve primaire microcefalie	10099	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 14
		25488	Autosomaal recessieve progressieve externe oftalmoplegie	10099	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 15
		93607	Autosomaal recessieve proximale renale tubulaire acidose	20995	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 18
				10100	Autosomaal recessieve spastische

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
0	paraplegie type 20	0	paraplegie type 64	1	spinocerebellaire ataxie type 11
101001	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 21	320396	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 65	284282	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 12
101003	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 23	401815	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 66	324262	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 13
101004	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 24	401820	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 67	352403	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 14
101005	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 25	→320406	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 68	404499	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 15
101006	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 26	401830	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 69	448251	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 19
101007	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 27	401835	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 70	397709	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 20
101008	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 28	401840	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 71	466794	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 21
171622	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 32	468661	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 74	2311	Autosomaal recessieve spondylocostale dysostose
171629	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 35	459056	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 75	401979	Autosomaal recessieve spondylometafysaire dysplasie, Mégarbané-type
139480	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 39	488594	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 76	745	Autosomaal recessieve trombofilie als gevolg van congenitale proteïne C-deficiëntie
320370	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 43	466722	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 77	743	Autosomaal recessieve trombofilie als gevolg van congenitale proteïne S-deficiëntie
320401	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 44	513436	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 78	745	Autosomaal recessieve trombofilie als gevolg van PC-deficiëntie
320396	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 45	424261	Autosomaal recessieve spierdystrofie als gevolg van LAP1B-deficiëntie	101097	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth met heesheid
320391	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 46	424261	Autosomaal recessieve spierdystrofie als gevolg van Torsine-1A-interagerend proteïne 1-deficiëntie	466775	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een SPG11-mutatie
306511	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 48	98855	Autosomaal recessieve spierdystrofie van Emery-Dreifuss	90119	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 met acrodystrofie
320385	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 49	98920	Autosomaal recessieve spinale spieratrofie met ademhalingsinsufficiëntie	324442	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 met neuromyotonie
319199	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 53	95433	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie - blindheid - doofheid-syndroom	98856	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B1
320380	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 54	95433	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie - blindheid - gehoorverlies-syndroom	228374	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B5
320375	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 55	1170	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 2	466775	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2X
320411	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 56	95433	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 3	90118	Autosomaal recessieve ziekte van Charcot-Marie-Tooth, Ouvrier-type
431329	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 57	284332	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 6	280365	Autosomaal semidominante ernstige lipodystrofische laminopathie
401795	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 59	284324	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 7	397946	Autosomaal spastische ataxie type 2
401800	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 60	139485	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 9	397946	Autosomaal spastische paraplegie type 58
401780	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 61	284289	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 10	56253	Autosomal recessive extra-oral halitosis
401785	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 62	28427	Autosomaal recessieve		
401805	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 63				
40181	Autosomaal recessieve spastische				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
8		4		22816	
53809	Autosomal recessive lethal neonatal axonal sensorimotor polyneuropathy	3471	Azoöspermie - sinopulmonale infecties	5	Baló concentrische sclerose
33110	Autosomale agammaglobulinemie	→399	Azoöspermie als gevolg van maturatie-arrest	634	Bamboehaarsyndroom
→231	Autosomale dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini-type	805		1226	Bamforth-Lazarussyndroom
568		→399	Azoöspermie als gevolg van meiose-defect	1226	Bamforthsyndroom
22817	Autosomale dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2M	805		98955	Bandvormige en gedraaide microcystische dystrofie van het hoornvliesepitheel
9		98757	Azorenziekte van het zenuwstelsel	1227	Bangstadtsyndroom
79278	Autosomale erythropoëtische protoporfyrie	99121	Azygosvoortzetting van de onderste holle ader	130	Bangungut
30034	Autosomale SLE	99121	Azygosvoortzetting van de VCI	1228	Bankisyndroom
5		99121	Azygosvoortzetting van de vena cava inferior	13950	Bantoe-siderose
10101	Autosomale spastische paraplegie type 30	53646	B3GALT6-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome	7	
0		79332	B4GALT1-CDG	13950	Bantu-siderose
40184	Autosomale spastische paraplegie type 72	75496	B4GALT7-CDG-syndroom	7	
9		99860	B-ALL	28953	BAP1-gerelateerde tumorpredispositiesyndroom
30034	Autosomale systemische lupus erythematosus	86852	B-cel prolymfocytische leukemie	9	
5		46433	B-cel-expansie met NF-kB- en T-cel-anergie-ziekte	110	Bardet-Biedlsyndroom
16862	Autosomale trombocytopenie met normale bloedplaatjes	6		572	Bare lymphocyte-syndroom type 2
35249	AUTS2-syndroom	56750	B-cell immunodeficiency-limb abnormalities-urogenital malformations syndrome	3317	Barnessyndroom
0		2		→260	
96	AVED	67038	B-CLL	9	Barnsteenzuuracidemie
98963	Avellino corneadystrofie	40456	B-K-moedervleksyndroom	22	Barnsteenzuursemialdehydedehydroge nasedeficiëntie
45483	Aviaire influenza	0		44308	
6		86852	B-PLL	4	Baroreflexfalen
99000	AVMD	18012	Baarmoeder met onvolledig septum	111	Barthsyndroom
58	AxD	9		64692	Bartonellosis als gevolg van Bartonella bacilliformis-infectie
36371	AxD type I	18012	Baarmoeder met volledig septum	50839	Bartonellosis als gevolg van Bartonella henselae-infectie
7		6		64694	Bartonellosis als gevolg van Bartonella quintana-infectie
36372	AxD type II	108	Babesiose	26341	
2		20699	Bacteriële myositis	7	Barttersyndroom met hypocalciëmie
98978	Axenfeldanomalie	4		93605	Barttersyndroom type 3
1834	Axiale mesodermale dysplasie-spectrum	36234	Bacteriële toxischeshocksyndroom	89938	Barttersyndroom type 4
2777	Axiale osteosclerose	36234	Bacteriële TSS	26341	
16854	Axiale spondylometafysaire dysplasie	69736	BADI	7	Barttersyndroom type 5
9		10097	Badpak-ichthyosis	93605	Barttersyndroom type III
40191	AXIN2-gerelateerde AFAP	6		89938	Barttersyndroom type IV
1		86814	BAFME	26341	Barttersyndroom type V
40191	AXIN2-gerelateerde geattenuerde familiale adenomateuze polyposis	2819	Bahemuka-Brownsyndroom	7	
1		13947	Bakrania-Raggesyndroom	49445	Basaalcelcarcinoom van de vulva
40191	AXIN2-gerelateerde geattenuerde familiale polyposis coli	1		1	
1		1223	Balantidiasis	377	Basaalcelnaevussyndroom
40191	AXIN2-gerelateerde geattenuerde FAP	1223	Balantidiose	26882	
1		13945	Balikova-Vermeeschsyndroom	9	Basale encefalocèle
45720	Axonale neuropathie - opticusatrofie - cognitieve stoornis-syndroom	0		49790	Basale ganglia degeneratie syndroom met aanvang in de kindertijd
5		36374	Balint-Holmessyndroom	6	
20900	Axonale polyneuropathie geassocieerd met IgG/IgM/IgA monoklonale gammopathie	6		79301	BASD1
4		36374	Balintsyndroom	79303	BASD2
10110	Axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth met piramidale betrokkenheid	6		79302	BASD3
2		93395	Ballardsyndroom	79305	BASD4
28445	AZOR	1225	Baller-Geroldsyndroom		
		66529	Ballooning-cardiomyopathie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
244283	BASM-syndroom		epidermolysis bullosa simplex		onderste ledematen met contracturen
113	Bazex-Dupré-Christolsyndroom	51890	Beklemming van de anterieure tak van een intercostale zenuw	180086	Bicervicale tweehoornige baarmoeder
65284	BBGD	247203	Bellinacarcinoom	180106	Bicervicale tweehoornige baarmoeder en blinde hemivagina
363444	BBIS	247203	Bellinikanaalcarcinoom	180111	Bicervicale tweehoornige baarmoeder met open baarmoederhals en vagina
110	BBS	65682	Benigne recidiverende intrahepatische cholestase	2182	Bickers-Adams syndroom
41751	BCD	99960	Benigne recidiverende intrahepatische cholestase type 1	79138	Bickerstaff hersenstamencefalitis
1997	BCD-syndroom	99961	Benigne recidiverende intrahepatische cholestase type 2	3286	Bidirectionele tachycardie geïnduceerd door catecholamine
79345	BCDP	2198	Bennion-Pattersonsyndroom	→33364	BIDS-syndroom
312	BCIE	54247	Bensonsyndroom	41751	Bietti kristallijne corneoretinale dystrofie
511	BCKD-deficiëntie	464336	BENTA-ziekte	41751	Bietti kristallijne dystrofie
511	BCKDH-deficiëntie	220402	Beperkte cutane systemische sclerodermie	41751	Bietti kristallijne retinopathie
247203	BDC	220402	Beperkte cutane systemische sclerose	2695	Bifide neus
113	BDCS	220407	Beperkte systemische sclerose	99771	Bifide uvula
115	Bealssyndroom	2241	Berdonsyndroom	300	Bifunctioneel enzymdeficiëntie
1555	Beare-Stevenson cutis gyrate-syndroom	647	Berlijn breuksyndroom	141096	Bijkomende neusvleugel
64755	Becker naevussyndroom	1816	Berlijn-syndroom	99061	Bijkomstig mitralisklepweefsel
98895	Becker-dystrofinopathie	274	Bernard-Souliersyndroom	95462	Bijkomstig tricuspidalisklepweefsel
98895	Becker-spierdystrofie	178528	Bertilymfoom	674	Bijkomstige pancreas
23112	Beckwith-Wiedemannsyndroom als gevolg van 11p15 microdeletie	133	Berylliose	1398	Bijna volledige afwezigheid van het cerebellum
96076	Beckwith-Wiedemannsyndroom als gevolg van 11p15 microduplicatie	70475	Bestralingsproctitis	95409	Bijniercrisis
23113	Beckwith-Wiedemannsyndroom als gevolg van 11p15 translocatie/inversie	610	Bethlem myopathie	1501	Bijnierschorscarcinoom
23112	Beckwith-Wiedemannsyndroom als gevolg van CDKN1C-mutatie	2114	Beukes familiale heupdysplasie	231625	Bijnierschorscarcinoom met zuivere aldosteronhypersecretie
23111	Beckwith-Wiedemannsyndroom als gevolg van imprintingdefect van 11p15	2114	BFHD	143	Bijschildkliercarcinoom
1945	BECRS	306	BFIE	2048	Bilateraal anterieur operculair syndroom
1945	BECTS	306	BFIS	357027	Bilateraal retinoblastoom
2572	Bedoeïnen spastische ataxiesyndroom	127	BFLS	319205	Bilaterale adrenale bloeding
322	BEEC	140927	BFNIS	319205	Bilaterale adrenale hemorrhagie
1757	Beenduplicatie - spiegelvoet	1949	BFNS	637	Bilaterale akoestische neurofibromatose
401764	Beenmergfalen met betrokkenheid van de drie cellijnen - ontwikkelingsachterstand-syndroom	293284	BH4-responsieve HPA/PKU	325124	Bilaterale anorchie
2220	Behaarde ellebogen-syndroom	293284	BH4-responsieve hyperfenylalaninemie/fenylketonurie	1229	Bilaterale bandachtige calcificatie met polymicrogyrie
47610	Behçet-achtige ziekte als gevolg van HA20	1429	BHC	438117	Bilaterale dislocaties van heup en radiuskop - kleine gestalte - scoliose - carpale coalities - pes cavus - faciale dysmorphie-syndroom
47610	Behçet-achtige ziekte door haplo-insufficiëntie van A20	93311	BHMED	443995	Bilaterale en symmetrische otomandibulaire dysplasie met alopecie
445110	Bekken- en schoudergordel-spierdystrofie als gevolg van POMK-deficiëntie	98964	Biber-Haab-Dimmerdystrofie	93311	Bilaterale erfelijke micro-epifysaire dysplasie
2839	Bekken-schouderdysplasie	363454	BICD2-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd		
2840	Bekkendysplasie - artrogrypose van de onderste ledematen-syndroom	363454	BICD2-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie van voornamelijk de		
257	Bekkengordel-spierdystrofie met epidermolysis bullosa simplex				
257	Bekkengordeldystrofie met				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
208444	Bilaterale frontale polymicrogyrie	166308	BIMSE	1997	Blefarocheilodontisch syndroom
101070	Bilaterale frontopariëtale polymicrogyrie	529808	BIND	261559	Blefarofimose - epicanthus inversus - ptose als gevolg van 3q23 herschikking-syndroom
208447	Bilaterale gegeneraliseerde polymicrogyrie	→2909	Bindweefsel-dysplasie, Spellacy-type	261572	Blefarofimose - epicanthus inversus - ptose als gevolg van een puntmutatie-syndroom
319205	Bilaterale massieve adrenale bloeding	300284	Bindweefselstoornis door LH3-deficiëntie	126	Blefarofimose - epicanthus inversus - ptose-syndroom
319205	Bilaterale massieve adrenale hemorragie	300284	Bindweefselstoornis door lysylhydroxylase 3-deficiëntie	261579	Blefarofimose - epicanthus inversus □ ptose als gevolg van polyA-expansie
319205	Bilaterale massieve bijnierbloeding	64545	BINS	293725	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom type V
97364	Bilaterale MCDK	65284	Biotine-responsieve ziekte van de basale ganglia / BBGD / BTBGD	293707	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Maat-Kievit-Brunner-type
140963	Bilaterale microtie - doofheid - gespleten verhemelte	65284	Biotine-thiamine-responsieve ziekte van de basale ganglia	293707	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Maat-Kievit-Brunner-type
97364	Bilaterale multicystische dysplastische nier	79241	Biotinidasedeficiëntie	293707	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, MKB-type
97364	Bilaterale multicystische nierdysplasie	54247	Bipariëtale ziekte van Alzheimer	2728	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Ohdo-type
97364	Bilaterale multicystische renale dysplasie	364198	Bipartite talus	3047	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, SBBYS-type
208441	Bilaterale parasagittale pariëto-occipitale polymicrogyrie	179	Birdshot chorioretinitis	293725	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, Verloes-type
98889	Bilaterale perisylviaanse polymicrogyrie	179	Birdshot retinochoroidopathie	→2707	Blefarofimose - intellectuele achterstands syndroom door UBE3B-deficiëntie
268940	Bilaterale polymicrogyrie	122	Birt-Hogg-Dubesyndroom	2057	Blefarofimose - ptose - esotropie - syndactylie - kleine gestalte-syndroom
1848	Bilaterale renale agenese	79133	Bitemporale aplasia cutis congenita	1968	Blefarofimose - telecanthus - microstomie-syndroom
93173	Bilaterale renale dysplasie	2213	Bixler-Christian-Gorlinsyndroom	126	Blefarofimose types 1 en 2
97362	Bilaterale renale hypoplasie	285	BJHS	261572	Blefarofimose types 1 en 2 als gevolg van een puntmutatie
1980	Bilaterale striatopallidodentate calcinose	93930	Blaasexstrofie	261579	Blefarofimose types 1 en 2 als gevolg van polyA-expansie
1314	Bilaterale symmetrische thalamische gliose	322	Blaasexstrofie - epispadieën - cloacale extrofie-complex	2728	Blefarofimosesyndroom, Ohdo-type
1276	Bilginturan brachydactylie	37202	Blaaspijn syndroom	1259	Blefaroptose - myopie - ectopia lentis-syndroom
1276	Bilginturansyndroom	98922	Blake's-pouch-cyste	93964	Blefarospasme - oromandibulaire dystonie
1247	Bilharzia	254379	Blaschkoïde lichen planus	171844	Blindheid - scoliose - arachnodactylie-syndroom
424982	Biliair cystadenocarcinoom	254379	Blaschkoïde LP	73271	Bloedingsdiathese als gevolg van een collageenreceptordefect
386	Biliair hamartoom	86870	Blastisch NK-cellymfoom	220443	Bloedingsdiathese als gevolg van tromboxaansynthesedeficiëntie
→530995	Bilineale acute leukemie	86870	Blastische plasmacytoïde dendritische cel neoplasma	98885	Bloedingsdiathese door glycoproteïne VI-deficiëntie
529808	Bilirubine-geïnduceerde neurologische disfunctie	1834	Blastogenesedefect	98886	Bloedingsdiathese door integrine alfa-2-βeta-1-deficiëntie
205	Bilirubine-UGT-deficiëntie	90340	Blausyndroom	36355	Bloedingsstoornis door ADP-bloedplaatjesreceptor P2Y12-defect
79234	Bilirubine-UGT-deficiëntie type 1	88629	Blauw-kleurenblindheid	42056	Bloedingsstoornis door calcium- en
79235	Bilirubine-UGT-deficiëntie type 2	98989	Blauwe grijze staar		
205	Bilirubine-uridinedifosfaat-glucuronosyltransferasedeficiëntie	94086	Blauwe luiersyndroom		
79234	Bilirubine-uridinedifosfaat-glucuronosyltransferasedeficiëntie type 1	16	Blauwekegeltjesmonochromatie		
79235	Bilirubine-uridinedifosfaat-glucuronosyltransferasedeficiëntie type 2	16	Blauwekegeltjesmonochromatisme		
1799	Billard-Toutain-Maheutsyndroom	50945	BLC		
		1229	BLC-PMG		
		1997	Blefarocheilodontisch syndroom		
		→2353	Blefarofacio-skeletaal syndroom		
		1252	Blefarofacio-skeletaal syndroom		
		1253	Blefarofacio-skeletaal syndroom		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6	DAG-gereguleerde guanine-exchange-factor 1-deficiëntie	23874 4	Borst-vinger-nagel-syndroom	1278	Brachydactylie - pre-axiale hallux varus-syndroom
42056 6	Bloedingsstoornis door CalDAG-GEFI-deficiëntie	97297	BOS-syndroom	2956	Brachydactylie - scoliose - carpale fusie-syndroom
36355	Bloedingsstoornis door P2Y12-defect	85182	Botdysplasie - medullair fibrosarcoom-syndroom	93388	Brachydactylie type A1
47778 7	Bloedingsziekte geassocieerd met deficiëntie van cytosolisch fosfolipase-A2-alfa	1842	Botdysplasie, letaal Holmgren-type	93396	Brachydactylie type A2
47778 7	Bloedplaatjesdisfunctie door deficiëntie van cytosolisch fosfolipase-A2-alfa	2050	Botfragiliteit - craniosynostose - proptose - hydrocefalus-syndroom	93394	Brachydactylie type A4
125	Bloomsyndroom	30028 4	Botfragiliteit-contracturen-arteriële scheur-doofheid-syndroom	93389	Brachydactylie type A5
94086	Blue diaper syndroom	85128	Bothnia retinae dystrofie	93382	Brachydactylie type A6
1059	Blue-rubber-blebnevus	128	Bothriocephalosis	93397	Brachydactylie type A7
31920 5	BMAH	1267	Botulisme	93383	Brachydactylie type B
1243	BMD	17847 8	Botulisme bij kinderen	14090 8	Brachydactylie type B2
98895	BMD	17848 1	Botulisme geassocieerd met intestinale kolonisatie	93384	Brachydactylie type C
29372 5	BMRS type V	805	Bournevillesyndroom	93387	Brachydactylie type E
29370 7	BMRS, Maat-Kievit-Brunner-type	83313	Boutonneuse koorts	1276	Brachydactylie type E met kleine gestalte en hypertensie
29370 7	BMRS, MKB-type	2489	Bovenste ledemaatdefect - oog- en oorafwijkingen-syndroom	93395	Brachydactylie types B en E gecombineerd
2728	BMRS, Ohdo-type	26877 0	Boventhoracale spina bifida cystica	49860 2	Brachydactylie van Sugarman
29372 5	BMRS, Verloes-type	1270	Bowen-Conradisyndroom	93388	Brachydactylie, Farabee-type
35325 3	BMS	→912	Bowensyndroom	93396	Brachydactylie, Mohr-Wriedt-type
21726 6	BNAR-syndroom	1270	Bowensyndroom , Hutterite-type	93397	Brachydactylie, Smorgasbord-type
21700 8	Bockenheimersyndroom	32928 4	BPAN	93394	Brachydactylie, Temtamy-type
1292	BOD-syndroom	70589	BPD	93409	Brachydactylie-syndactylie, Zhao-type
797	Boeck-sarcoïd	86870	BPDCN	93394	Brachymesofalangie II en V
1263	Boemerang-dysplasie	2901	Brachiale plexus neuritis	1292	Brachymorfie - onychodysplasie - dysfalangie
99906	Boerenlongziekte	1272	Brachycefalie - doofheid - cataract - intellectuele achterstand-syndroom	2899	Brachyolmie - amelogenesis imperfecta-syndroom
1297	BOFS	1519	Brachycefalofrontonasale dysplasie	→448 242	Brachyolmie type 1, Hobaek-type
97297	Bohring-Opitzsyndroom	2619	Brachydactyleuze dwerggroei, Mseleni-type	→448 242	Brachyolmie type 1, Toledo-type
97297	Bohringsyndroom	1276	Brachydactylie - arteriële hypertensie-syndroom	93302	Brachyolmie type 2
97353	Boksersdementie	1275	Brachydactylie - elleboog-/polsdysplasie-syndroom	93304	Brachyolmie type3
40187 4	BOLA3-deficiëntie	1275	Brachydactylie - gewrichtsdysplasie-syndroom	44824 2	Brachyolmie, Hobaek/Toledo-type
31922 9	Boliviaanse hemorrhagische koorts	1001	Brachydactylie - intellectuele achterstand-syndroom	93302	Brachyolmie, Maroteaux-type
2934	Bonneausyndroom	39164 6	Brachydactylie - kleine gestalte - microcefalie-syndroom	79345	Brachytelefalangeale chondrodysplasia punctata
2941	Bonnemann-Meinecksyndroom	16603 5	Brachydactylie - kleine gestalte - retinitis pigmentosa-syndroom	1295	Brachytelefalangie - dysmorfie - Kallmannsyndroom
1262	Böökssyndroom	2946	Brachydactylie - lange duim	75374	Bradyopsie
1302	BOOP	1277	Brachydactylie - mesomelie - intellectuele achterstand - hartdefecten-syndroom	1296	Branchiale dysplasie - intellectuele achterstand - inguinale hernia
107	BOR-syndroom	1246	Brachydactylie - nystagmus - cerebellaire ataxie-syndroom	1297	Branchio-oculo-faciaal syndroom
20647 3	Borderline ovariële epitheliale tumor			52429	Branchio-otisch syndroom
127	Borjeson-Forsman-Lehmansyndroom			107	Branchio-oto-renaal syndroom
90001	Bornholm-oogziekte			1299	Branchio-skeleto-genitaal syndroom
36273	Borrmann-maagkanker type 4			50815	Branchiogene doofheidsyndroom
				35325	Brandendmondsyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3		65284	BTBGD	4	
79133	Brauersyndroom	79241	BTD-deficiëntie	65287	Bèta-ureïdopropionasedeficiëntie
31923	Braziliaanse hemorrhagische koorts	111	BTHS	23124	C - bèta-thalassemie
9		47	BTK-deficiëntie	2	
1059	BRBN	2314	Buckleysyndroom	45935	C1-inhibitor-deficiëntie
1945	BRE	98976	Buftalmie	3	
412	Brede bètaband-ziekte	98976	Buftalmos	→329	C3-afzetting glomerulonefritis zonder proliferatie
85284	BRESEK-syndroom	99745	Buiktyfus	931	
85284	BRESHECK-syndroom	51890	Buikwandpijn syndroom	28013	C3-deficiëntie
65682	BRIC	703	Bulleus pemfigoïd	3	
99960	BRIC1	312	Bulleuze congenitale ichthyosiforme erythrodermie	32993	C3-glomerulonefritis
99961	BRIC2			32991	C3-glomerulopathie
99960	BRIC type 1	312	Bulleuze congenitale ichthyosiforme erythrodermie van Brock	8	
99961	BRIC type 2				
90354	Brittle cornea syndroom	28078	Bulleuze DCM	40190	C9ORF72-gerelateerd ziekte van Huntington-achtig syndroom
53347	Brodymyopathie	5			1
97287	Bronchiale NET	28078	Bulleuze diffuse cutane mastocytose	40190	C9ORF72-gerelateerde ziekte van Huntington fenocopie
97287	Bronchiale neuro-endocriene tumor	5			1
→347	Bronchiëctasie - oligospermie	312	Bulleuze ichthyosis	97297	C-achtig syndroom
1		455	Bulleuze ichthyosis van Siemens	1308	C-syndroom
1303	Bronchiolitis obliterans met obstructieve longziekte	36237	Bulleuze impetigo	49584	C11ORF73-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leuko-encefalopathie
1302	Bronchiolitis obliterans organiserende pneumonie	33408	Bulleuze lichen planus	4	
2357	Bronchogenische cyste	53886	Bullous pyoderma gangrenosum	49584	C11ORF73-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie
70589	Bronchopulmonale dysplasie	→193	Buntinx-Lormans-Martinsyndroom	4	
99829	Bronze John	543	Burkittlymfoom	40194	CA-VA-deficiëntie
→333	Broos haar - intellectuele achterstand	1306	Buschke-Ollendorffsyndroom	8	
64		132	Butyrylcholinesterasedeficiëntie	85293	Cabezassyndroom
→333	Broos haar - mentale deficiëntie	27586	bv-FTD	50447	CABV-syndroom
64		4			
→333	Broos haar - mentale retardatie	1243	BVMD	75377	CACD
64		116	BWS	135	CACH-syndroom
→333	Broos haar syndroom, Sabinas-type	79332	Bèta-1,4-galactosyltransferasedeficiëntie	2848	CACP-syndroom
64		65287	Bèta-alaninesynthasedeficiëntie	159	CACT-deficiëntie
97229	Brown-Vialetto-van Laeresyndroom	30931	Bèta-D-galactosidasedeficiëntie	56425	CAD
666	Brozebottenziekte	0		44801	CAD-CDG
109	BRRS	354	Bèta-galactosidase-1-deficiëntie	136	CADASIL
2353	BRSS	584	Bèta-glucuronidasedeficiëntie	36994	CADDs
1304	Brucellose	134	Bèta-ketothiolasedeficiëntie	2	
1305	Brunner-Wintersyndroom	118	Bèta-mannosidasedeficiëntie	2566	CAEBV-syndroom
39164	Brunner-Wintersyndroom type 1	118	Bèta-mannosidose	43617	CAGSSS
1		1035	Bèta-mercaptolactaat-cysteine-disulfidurie	4	
39164	Brunner-Wintersyndroom type 2	119	Bèta-sarcoglycanopathie	90791	CAH als gevolg van 3-bèta-hydroxysteroiddehydrogenasedeficiëntie
6		848	Bèta-thalassemie		
47	Bruton-type agammaglobulinemie	→333	Bèta-thalassemie - trichothiodystrofie	90795	CAH als gevolg van 11-bèta-hydroxylasedeficiëntie
528	BSCL	64			
79304	BSEP-deficiëntie	23139	Bèta-thalassemie - X-gebonden trombocytopenie	90793	CAH als gevolg van 17-alfa-hydroxylasedeficiëntie
1299	BSG-syndroom	23122	Bèta-thalassemie intermediair	1375	CAHMR-syndroom
10097	BSI	2			
1980	BSPDC	23121	Bèta-thalassemie major	43598	CAID-syndroom
125	BSyn			8	

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99429	CAIS	1325	Camptodactylie - taurinurie-syndroom	147	Carbamoylfoosfaatsynthesedeficiëntie
28960 1	Calcificatie van gewrichten en slagaders	29501 6	Camptodactylie van de vingers	147	Carbamoylfoosfaatsynthetase 1-deficiëntie
3240	Calcificatie van het centrale zenuwstelsel - doofheid - tubulaire acidose - anemie-syndroom	1321	Camptodactylie van Goodman	147	Carbamoylfoosfaatsynthetase I-deficiëntie
49918 2	Calcificerend epitheelcarcinoom	48843 4	Camptodactyliesyndroom , Guadalajara type 3	147	Carbamoylfoosfaatsynthetasedeficiëntie
49918 2	Calcificerend epithelioom van Malherbe	1327	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 1	21360 5	Carcinofibroom van het baarmoederlichaam
28006 2	Calcifylaxie	1326	Camptodactyliesyndroom, Guadalajara-type 2	21360 5	Carcinofibroom van het corpus uteri
28006 5	Calcifylaxie cutis	1766	CAMRQ-syndroom	10009 3	Carcinoïdsyndroom
90290	Calcinose - fenomeen van Raynaud - oesofageale betrokkenheid - sclerodactylie - teleangiëctasie-syndroom	14119 4	CAMS1	31930 8	Carcinoom geassocieerd met MITF/TFE-translocatie
28006 5	Calciphylaxis cutis	53719	CAMS2	30055 7	Carcinoom van de ampul van Vater
1416	Calciumpyrofosfaatdihydraatkristalafzettingenziekte	14119 9	CAMS3	25189 9	Carcinoom van de plexus choroideus
22812 3	California ziekte	3319	CAMT	41894 5	Carcinoom van de slokdarm, speekselklier-type
83483	Californische encefalitis	2700	Cancrum oris	49441 8	Carcinoom van de vulva
28960 1	CALJA	71279	CANDA-syndroom	21378 7	Carcinosarcoom van de baarmoederhals
56590 9	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	32500 4	CANDLE-syndroom	21378 7	Carcinosarcoom van de cervix uteri
85192	Calvariale donutlaesies - botfragiliteit	71279	CANOMAD-syndroom	21361 0	Carcinosarcoom van het baarmoederlichaam
→146 6	CAMAK-syndroom	1335	Cantrell-misvorming	21361 0	Carcinosarcoom van het corpus uteri
3003	Camerasyndroom	36370 5	Cantu cranio-facio-fronto-digitaal syndroom	1686	Cardiaal divertikel
→146 6	CAMFAK-syndroom	1517	Cantusyndroom	875	Cardiale tumor bij kinderen
83472	CAMOS-syndroom	50447 6	CANVAS	874	Cardiale tumor bij volwassenen
140	Campomele dwerggroei	16014 8	Cap polyposis	2872	Cardiocraniaal syndroom, Pfeiffer-type
140	Campomele dysplasie	17188 1	Cap-myopathie	1340	Cardiofaciocutaan syndroom
1318	Campomelie, Cumming-type	85199	CAP-syndroom	97292	Cardiogene shock
1319	Camptobrachydactylie	17188 1	Cap-ziekte	2229	Cardiogenitaal syndroom
2848	Camptodactylie - artropathie - coxa vara - pericarditis-syndroom	16626 0	Capdepont-tanden	1342	Cardiomelisch syndroom type 3
376	camptodactylie - gespleten verhemelte - klompvoet-syndroom	75327	CAPE-dystrofie	1345	Cardiomyopathie - cataract - heupwervelkolomziekte-syndroom
1323	Camptodactylie - gewrichtscontracturen - faciale skeletale defecten-syndroom	75327	CAPED	91130	Cardiomyopathie - hypotonie - melkzuuracidose
85164	Camptodactylie - grote gestalte - scoliose - gehoorverlies-syndroom	188	Capillair leksyndroom	70474	Cardiomyopathie met hypotonie als gevolg van cytochroom C-oxidasedeficiëntie
1321	Camptodactylie - hyperplasie van fibreus weefsel - skeletdysplasie-syndroom	79490	Capillair lymfangioom	70474	Cardiomyopathie met myopathie als gevolg van COX-deficiëntie
3447	Camptodactylie - overgroei - faciale dysmorfie-syndroom	188	Capillaire hyperpermeabiliteitsyndroom	500	Cardiomyopathische lentiginose
		79490	Capillaire lymfatische malformatie	98908	Cardiomyovasculopathie met triglycerideafzetting
		13766 7	Capillaire malformatie-arterioveneuze malformatie	111	Cardioskeletale myopathie - neutropenie-syndroom
		1171	CAPOS-syndroom	111	Cardioskeletale myopathie met neutropenie en abnormale
		46434 3	CAPS		
		54232 3	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome		
		71505	CAR-syndroom		
		19935 4	CARASIL		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	
	mitochondriën	8	e type 2, neonatale vorm	567	CATCH 22	
3238	Cardiospondylaropofaciaal syndroom	22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, volwassen aanvang vorm	3286	Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie	
2072	Cardiovasculaire ziekte van Gaucher	2				
97355	Caribisch parkinsonisme	158	Carnitinetransporterdefect	22833	7	Cathepsine D-deficiëntie
79403	Carmisyndroom	1361	Carnosinasedeficiëntie			
2947	Carnevale-Hernández-del Castillosyndroom	93973	Carpenter-Wazirisyndroom	60015	Catlinmarkeringen	
		65759	Carpentersyndroom	85164	CATSHL-syndroom	
97286	Carney-Stratakisdyade	2767	Carpotarsale osteochondromatose	1123	Caudaal aanhangsel - doofheid	
97286	Carney-Stratakissyndroom	20990	CAS	1756	Caudale duplicatie	
13941	Carney-triade	8		3027	Caudale dysplasie	
		56425	CAS	3027	Caudale regressiesyndroom	
1359	Carneycomplex	27551	Caspase 8-deficiëntiesyndroom	99994	Causalgie	
31934	Carneycomplex - trismus - pseudocampodactyly-syndroom	7		1329	CAVC	
		926	Catalasedeficiëntie	99066	CAVC - linkerhartobstructie-syndroom	
31934	Carneycomplex-variant	1373	Cataract - afwijkend oraal frenulum - groeiachterstand-syndroom	99068	CAVC - tetralogie van Fallot-syndroom	
97286	Carneydyade			99067	CAVC - ventrikelypoplasie-syndroom	
1359	Carneysyndroom	1366	Cataract - alopecie - sclerodactylie-syndroom	79489	Caverneus lymfangioom	
159	Carnitine-acylcarnitine translocasedeficiëntie	1368	Cataract - ataxie - doofheid-syndroom	2124	Caverneuze hemangiomen van het gelaat - supra-umbilicale middellijnraphe	
158	Carnitine-opnamedeficiëntie	31499	Cataract - congenitale hartziekte - neurale buisdefect-syndroom	79489	Caverneuze lymfatische malformatie	
42	Carnitinedeficiëntie secundair aan middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	1383	Cataract - doofheid - hypogonadisme-syndroom	16595	8	Cavitaire myiasis
156	Carnitinepalmitoyltransferase IA-deficiëntie	162	Cataract - glaucoom-syndroom	567	Cayler cardiofaciaal syndroom	
156	Carnitinepalmitoyltransferase IA-deficiëntie	43617	Cataract - groeihormoondeficiëntie - sensorische neuropathie - sensorineuraal gehoorverlies - skeletdysplasie-syndroom	94122	Caymanataxie	
157	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie	4		52980	8	CBE
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, ernstige infantiele vorm	1375	Cataract - hypertrichose - intellectuele achterstand-syndroom	36397	2	CBL-syndroom
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, hepatocardiomusculaire vorm	1381	Cataract - intellectuele achterstand - anusatresie - urinaire defecten-syndroom	79282		CblC-defect
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, letale systemische vorm	1387	Cataract - intellectuele achterstand - hypogonadisme-syndroom	79283		CblD-defect
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, myopathische vorm	→146	Cataract - microcefalie - artrogrypose - kyfose-syndroom	79284		CblF-defect
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, neonatale vorm	6		36995	5	CblJ-defecten
22830	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, volwassen aanvang vorm	→146	Cataract - microcefalie - groeifalen - kyfoscoliose-syndroom	70567		CCA
157	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2	6		115		CCA-syndroom
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, ernstige infantiele vorm	1377	Cataract - microcornea-syndroom	2444		CCAM
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, hepatocardiomusculaire vorm		Cataract - microftalmie - radiculomegalie - hartseptumdefect-syndroom	28083	2	CCAM type 1
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, letale systemische vorm	2712	Cataract - microcornea-syndroom	28084	0	CCAM type 2
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	1380	Cataract - nefropathie - encefalopathie-syndroom	28084	7	CCAM type 3
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, ernstige infantiele vorm	98984	Cataract, Coppock-achtig	28085	4	CCAM type IV
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, hepatocardiomusculaire vorm	98989	Cataracta caerulea	46868	4	CCDC115-CDG
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, letale systemische vorm	44775	Cataracten - motorische neuropathie - kleine gestalte - skeletanomalieën-syndroom	98972		CCDF
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	3		48431		CCFDN
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	46434	Catastrofaal antifosfolipidesyndroom	2008		CCGE-syndroom
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	3		99827		CCHF
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	46434	Catastrofaal APS	661		CCHS
22830	Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm	3		28949	9	CCMCO

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
319276	CCRCC	244310	CDG1N	79323	CDG-If
2505	CCSF	263494	CDG1O	79324	CDG-Ig
457246	CCSK	280071	CDG1P	79325	CDG-Ih
280779	CCV	→324737	CDG1Q	79326	CDG-Ii
86870	CD4+/CD56+ hematodermisch neoplasma	324737	CDG1Q	79329	CDG-IIa
437552	CD16-deficiëntie	300536	CDG1R	79330	CDG-IIb
238505	CD27-deficiëntie	324422	CDG1S	99843	CDG-IIc
98841	CD30-positief anaplastisch grootcellig lymfoom	319646	CDG1T	79332	CDG-IId
293825	CDA door KLF1-mutatie	329178	CDG1U	79333	CDG-IIe
98869	CDA I	370921	CDG1W	238459	CDG-IIf
98873	CDA II	370921	CDG1W	263508	CDG-IIg
98870	CDA III	370924	CDG1X	95428	CDG-IIh
293825	CDA IV	370927	CDG1Y	263487	CDG-IIi
98869	CDA type 1	448010	CDG1Z	263501	CDG-IIj
98873	CDA type 2	79329	CDG2A	314667	CDG-IIk
98870	CDA type 3	79330	CDG2B	356961	CDG-IIlm
293825	CDA type 4	99843	CDG2C	468699	CDG-IIln
98869	CDA type I	79332	CDG2D	468684	CDG-IIlo
98873	CDA type II	79333	CDG2E	466703	CDG-IIlp
98870	CDA type III	238459	CDG2F	86309	CDG-Ij
293825	CDA type IV	263508	CDG2G	79327	CDG-Ik
85199	CDAGS-syndroom	95428	CDG2H	79328	CDG-IL
293825	CDAN4	263487	CDG2I	91131	CDG-lm
247203	CDC	263501	CDG2J	244310	CDG-ln
163681	CDFE-syndroom	314667	CDG2K	263494	CDG-lo
163681	CDFES	356961	CDG2M	280071	CDG-lp
79318	CDG1A	468699	CDG2N	324737	CDG-lq
79319	CDG1B	468684	CDG2O	300536	CDG-lr
79320	CDG1C	466703	CDG2P	324422	CDG-ls
79321	CDG1D	79318	CDG-la	319646	CDG-lt
79322	CDG1E	79319	CDG-lb	329178	CDG-lu
79323	CDG1F	79320	CDG-lc	370921	CDG-lw
79324	CDG1G	79321	CDG-ld	370924	CDG-lx
79325	CDG1H	79322	CDG-le	370927	CDG-ly
79326	CDG1I			44801	CDG-lz
86309	CDG1J				
79327	CDG1K				
79328	CDG1L				
91131	CDG1M				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
0		32917	CDG-syndroom type lu	637	Centrale neurofibromatose
46869	CDG-syndroom type 2n	8		29500	Centrale polydactylie
9		37092	CDG-syndroom type lw	4	
79318	CDG-syndroom type la	1		41152	Centrale retinale aderoclusie
79319	CDG-syndroom type lb	37092	CDG-syndroom type lx	7	
79320	CDG-syndroom type lc	4		75327	Centrale retinale pigmentepitheeldystrofie
79321	CDG-syndroom type ld	37092	CDG-syndroom type ly		
79322	CDG-syndroom type le	7		44307	Centrale sereuze chorioretinopathie
79323	CDG-syndroom type lf	44801	CDG-syndroom type lz	9	
79324	CDG-syndroom type lg	0		98972	Centrale troebele corneadystrofie van François
79325	CDG-syndroom type lh	2140	CDH		
79326	CDG-syndroom type li	1529	CDHS	759	Centrale vroegtijdige puberteit
79329	CDG-syndroom type lla	17802	CDI	90156	Centrifugale lipodystrofie
79330	CDG-syndroom type llb	9		89841	Centripetale dystrofische epidermolysis bullosa
99843	CDG-syndroom type llc	50565	CDKL5-deficiëntiestoornis		
79332	CDG-syndroom type lld	2	CDKL5-gerelateerde epileptische encefalopathie	89841	Centripetale recessieve dystrofische epidermolysis bullosa
79333	CDG-syndroom type lle	2		89841	Centripetale dystrofische epidermolysis bullosa
23845	CDG-syndroom type llf	3194	CDO-syndroom	89841	Centripetale dystrofische epidermolysis bullosa
9		1490	CDPD		
26350	CDG-syndroom type llg	35173	CDPX2	89841	Centripetale recessieve dystrofische epidermolysis bullosa
8		35173	CDPXD		
95428	CDG-syndroom type llh	158	CDSP	31916	Centronucleaire myopathie type 4
26348	CDG-syndroom type lli	46864	CEAS	0	
7		1		1945	Centrotemporale epilepsie
26350	CDG-syndroom type llj	56606	CEBPE-associated autoinflammation-immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome	79277	CEP
1		7		79506	CEPT-deficiëntie
31466	CDG-syndroom type llk	1459	CEC	333	Ceramidasedeficiëntie
7		1515	CED	324	Ceramide trihexosidasedeficiëntie
35696	CDG-syndroom type llm	66631	CEDNIK-syndroom	25193	1
1		1515	CED		
46869	CDG-syndroom type lln	27551	CEDS	94147	Cerebellair syndroom - pigmentmaculopathie-syndroom
9		7		44407	2
46868	CDG-syndroom type llo	2398	Cefalothoracale lipodystrofie		
4		56981	CELSR1-related late-onset primary lymphedema	1171	Cerebellaire ataxie - areflexie - pes cavus - optische atrofie - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom
46670	CDG-syndroom type llp	6			
3		3258	Cenani-Lenzsyndactylie	1174	Cerebellaire ataxie - ectodermale dysplasie-syndroom
86309	CDG-syndroom type lj	3258	Cenani-Lenzsyndroom		
79327	CDG-syndroom type lk	3258	Cenanisyndactylie	1173	Cerebellaire ataxie - hypogonadisme-syndroom
79328	CDG-syndroom type ll	73256	Centraal neurocytoom		
91131	CDG-syndroom type lm	597	Central core myopathie		
24431	CDG-syndroom type ln	75377	Centrale areolaire choroidale dystrofie		
0		75377	Centrale areolaire choroidale sclerose	1766	Cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand - disequilibriumsyndroom-syndroom
26349	CDG-syndroom type lo	75327	Centrale areolaire pigmentepitheeldystrofie		
4		2431	Centrale bilaterale macrogyrie	83472	Cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand - optische atrofie - huidafwijkingen
28007	CDG-syndroom type lp	661	Centrale congenitale hypoventilatiesyndroom		
1		17802	Centrale diabetes insipidus	50447	6
32473	CDG-syndroom type lq	9			
7		→989	Centrale discoïde corneadystrofie	27618	3
30053	CDG-syndroom type lr	67		50447	6
6		99832	Centrale hypothyreoïdie door TRH-receptordeficiëntie		
32442	CDG-syndroom type ls				
2					
31964	CDG-syndroom type lt				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
94122	Cerebellaire ataxie, Cayman-type	1466	Cerebro-oculo-facio-skeletaal syndroom	268762	Cervicale spina bifida cystica
97249	Cerebellaire atrofie met progressieve microcefalie	66625	Cerebro-oculo-nasaal syndroom	3456	Cervico-oculo-akoestisch syndroom
2246	Cerebellaire hypoplasie - tapetoretinale degeneratie-syndroom	505242	Cerebro-renaal syndroom, Perez-type	141067	Cervicofaciaal fibrochondroom
1454	Cerebellaire vermishypoplasie - oligofrenie - congenitale ataxie - coloboom - leverfibrose	141194	Cerebrofaciaal arterioveneus metamerisch syndroom type 1	268397	Cervicothoracale spina bifida aperta
444072	Cerebello-facio-dentaal syndroom	53719	Cerebrofaciaal arterioveneus metamerisch syndroom type 2	268766	Cervicothoracale spina bifida cystica
2318	Cerebello-oculo-renaal syndroom	141199	Cerebrofaciaal arterioveneus metamerisch syndroom type 3	195	CES
892	Cerebello-retinale angiomatose, familiaal	912	Cerebrohepatorenaal syndroom	231573	CEVD
475	Cerebelloparenchymale stoornis IV	313838	Cerebroretinale micro-angiopathie met verkalking en cysten	2032	CFA
1532	Cerebellotrigeminale-dermale dysplasie	8		1340	CFC-syndroom
46724	Cerebrale arterioveneuze malformatie	→247691	Cerebroretinale vasculopathie	1520	CFND
136	Cerebrale autosomaal dominante arteriopathie met subcorticale infarcten en leuko-encefalopathie	909	Cerebrotendineuze xanthomatose	1520	CFNS
199354	Cerebrale autosomaal recessieve arteriopathie met subcorticale infarcten en leuko-encefalopathie	1980	Cerebrovasculaire ferrocalcinosose	2020	CFTDM
66631	Cerebrale dysgenesie - neuropathie - ichthyosis - keratodermie van handpalm of voetzool-syndroom	169079	Cernunnos XLFD	379	CGD
66631	Cerebrale dysgenesie - neuropathie - ichthyosis - palmoplantaire keratodermie-syndroom	169079	Cernunnos-XLF-deficiëntie	2026	CGHT
77261	Cerebrale juveniele en volwassen vorm van de ziekte van Gaucher	169079	Cernunnosdeficiëntie	307766	CHAC-syndroom
221126	Cerebrale proliferatieve glomeruloïde vasculopathie	213772	Cervicaal adenocarcinoom	307766	CHACS
821	Cerebrale reuzengroei	213828	Cervicaal adenoïd basaal carcinoom	436159	CHAI
→377	Cerebrale reuzengroei - kaakcysten-syndroom	213823	Cervicaal adenoïd cystisch carcinoom	1401	CHAND-syndroom
→1900	Cerebrale reuzengroei, Nevo-type	213792	Cervicaal adenosarcoom	98979	Chandlersyndroom
329217	Cerebrale sinoveneuze trombose	213787	Cervicaal carcinosarcoom	1401	CHANDS
447788	Cerebrale visuele beperking	213807	Cervicaal leiomyosarcoom	2235	Chang-Davidson-Carlsonsyndroom
1393	Cerebro-costo-mandibulair syndroom	213817	Cervicaal papillair carcinoom	3282	Chaotische atriale tachycardie
397922	Cerebro-cutaan syndroom met ijzerstapeling	213767	Cervicaal plaveiselcelcarcinoom	319244	Chapare hemorrhagische koorts
314679	Cerebro-facio-articulair syndroom	213802	Cervicaal rhabdomyosarcoom	921	CHARGE-achtig syndroom
1394	Cerebro-facio-thoracale dysplasie	99079	Cervicale aortaboog	138	CHARGE-associatie
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	141046	Cervicale dermoïdcyste	138	CHARGE-syndroom
2406	Cerebro-medullo-spinale scheiding	420492	Cervicale dystonie met aanvang op volwassen leeftijd, type DYT23	1406	Charlie M-syndroom
1458	Cerebro-oculo-dento-auriculo-skeletaal syndroom	2218	Cervicale hypertrichose - perifere neuropathie	168577	CHC type 2
→2995	Cerebro-oculo-faciaal-lymfatisch syndroom	213837	Cervicale kiemcelkanker	529852	cHCC-CC
		213787	Cervicale maligne Mülleriaanse gemengde tumor	98975	CHED1
		268392	Cervicale spina bifida aperta	293603	CHED2
				98975	CHEDI
				381	Chediak-Higashi-achtig syndroom
				167	Chédiak-Higashi-Steinbrinksyndroom
				167	Chédiak-Higashisyndroom
				293603	CHEDII
				1221	Cheilitis glandularis
				99647	Cheiro-spondylo-enchondromatose
				184	Cherubisme
				3019	Cherubisme - gingivale fibromatose - intellectuele achterstand

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
→672	CHHS		geslachtsontwikkelingsstoornis-syndroom	1451	Chronisch infantiel neurologisch cutaan articulaire syndroom
26888 2	Chiari malformatie type 1	26346 3	Chondrodysplasie met congenitale gewrichtsdislocaties, CHST3-type	43920 2	Chronisch obstetrisch plexus brachialis-letsel
1136	Chiari malformatie type 2	28058 6	Chondrodysplasie met gewrichtsdislocaties, gPAPP-type	33006 4	Chronische actinische dermatitis
26888 2	Chiari malformatie type I	3144	Chondrodysplasie met slakachtige pelvis	21756 6	Chronische ademnood met oppervlakteactieve stofwisselingsdeficiëntie
1136	Chiari malformatie type II	50945	Chondrodysplasie, Blomstrand-type	13781 7	Chronische arachnoïditis
32462 5	Chikungunya	2098	Chondrodysplasie, Grebe-type	71279	Chronische ataxische neuropathie - oftalmoplegie - IgM-paraproteïne - koude agglutinen - disialosylantilichamen-syndroom
90280	Chilblain lupus	35173	Chondrodystrophia calcificans congenita	43598 8	Chronische atriale dysritmie - intestinale motiliteitsstoornis
139	CHILD-naevus	40450 7	Chondromyxoid fibroom	43598 8	Chronische atriale en intestinale dysritmie-syndroom
139	CHILD-syndroom	55880	Chondrosarcoom	2137	Chronische auto-immune hepatitis
3474	CHIME-syndroom	33006 4	Chonische lichtgevoeligheid-dermatitis	133	Chronische berylliose
3218	Chitty-Hall-Baraitersyndroom	44407 7	CHOPS-syndroom	133	Chronische berylliumlongziekte
757	Chlorideshuntsyndroom	25167 4	Chordoid glioom	133	Chronische berylliumziekte
86850	Chloroom	178	Chordoom	52980 8	Chronische bilirubine-encefalopathie
180	CHM	2388	Choreoacanthocytose	79078	Chronische dacryoadenitis en sialoadenitis
13791 4	Choanale atresie	20990 5	Choreoathetose - hypothyreoïdie - neonatale ademnood-syndroom	10390 7	Chronische diarree door glucoamylasedeficiëntie
13791 4	Choane atresie	25201 5	Choriocarcinoom van het centrale zenuwstelsel	39760 6	Chronische diarree met erfelijke sensorische en autonome neuropathie
1200	Choane atresie - gehoorverlies - hartdefecten - craniofaciale dysmorphie-syndroom	179	Chorioretinopathie, Birdshot-type	39760 6	Chronische diarree met HSAN
13792 0	Choane atresie, bilaterale	39044	Choroïdaal melanoom	1670	Chronische diarree met villusatrofie
13791 7	Choane atresie, unilaterale	1433	Choroïdale atrofie - alopecie-syndroom	2566	Chronische EBV-infectie-syndroom
70567	Cholangiocarcinoom	180	Choroïderemie	27989 1	Chronische endoftalmitis
48050 1	Choledochuscyste	94087	CHP	46864 1	Chronische enteropathie geassocieerd met het SLCO2A1-gen
69663	Cholelithiasis met ABCB4-genmutatie	44072 7	CHR-RPE	16894 0	Chronische eosinofiele leukemie
173	Cholera	181	Christ-Siemens-Tourainesyndroom	2902	Chronische eosinofiele pneumonie
1414	Cholestase - lymfoedeem-syndroom	1808	Christianson-Fouriesyndroom	521	Chronische granulocyttaire leukemie
1415	Cholestase - pigmentretinopathie - gespleten verhemelte-syndroom	85278	Christiansonsyndroom	379	Chronische granulomateuze ziekte
79303	Cholestase, met delta(4)-3-oxosteroid 5-βeta-reductasedeficiëntie	182	Chromoblastomycosis	396	Chronische hik
→269 7	Cholestatische geelzucht - renale tubulaire insufficiëntie	31930 3	Chromofob niercelcarcinoom	31437 3	Chronische infantiele diarree door guanylaatcyclase 2C-overactiviteit
75234	Cholesterolesterstapelingsziekte	31930 3	Chromofob renale celadenocarcinoom	83418	Chronische infantiele spinale musculaire atrofie
79506	Cholesterolestertransferiwitdeficiëntie	31930 3	Chromofob renale celcarcinoom	83418	Chronische infantiele spinale spieratrofie
75234	Cholesterylesterstapelingsziekte	182	Chromomycosis	2566	Chronische infectie met Epstein-Barr virus-syndroom
289	Chondro-ectodermale dysplasie	3380	Chromosoom 18 duplicatie	2932	Chronische inflammatoire
31919 5	Chondro-ectodermale dysplasie met nachtblindheid	56639 6	Chronic mast cell leukemia		
79346	Chondrodysplasia punctata, tibiaal-metacarpaal type	32500 4	Chronisch atypisch neutrofiel dermatose - lipodystrofie - verhoogde temperatuur-syndroom		
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello-type	29442 2	Chronisch darmfalen		
16627 2	Chondrodysplasie - dentinogenesis imperfecta - gewrichts laxiteit-syndroom	396	Chronisch hikken		
1422	Chondrodysplasie -				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	demyeliniserende polyneuropathie	5	opticusneuritis	43565	CIDEC-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie
2932	Chronische inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathie	77297	Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis - congenitale dyserythropoëtische anemie - neutrofiele dermatose-syndroom	43565	CIDEC-gerelateerde FPLD
2978	Chronische intestinale pseudo-obstructie	99921	Chronische transplantaat-versus-gastheerziekte	2932	CIDP
56425	Chronische koude agglutinine-ziekte	97353	Chronische traumatische encefalopathie	79394	CIE
67038	Chronische lymfatische B-celleukemie	70591	Chronische trombo-embolische pulmonale hypertensie	29442	CIF
28444	Chronische lymfocytische ontsteking met pontiene perivasculaire verbetering als respons op steroiden	37748	Chronische urticaria met gammopathie	1223	Ciliaire dysenterie
67038	Chronische lymfoïde B-celleukemie	37748	Chronische urticaria met macroglobulinemie	17188	Cilindervormige spiralen myopathie
51201	Chronische lymfoproliferatieve stoornis van natuurlijke killercellen	31492	Chronische volwassen hydrocefalus	2114	Cilliers-Beightonsyndroom
51201	Chronische lymfoproliferatieve stoornis van NK-cellen	26346	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	1451	CINCA-syndroom
1334	Chronische mucocutane candidiasis	3	Chudley-Lowry-Hoarsyndroom	642	CIP - anhidrose-syndroom
1334	Chronische mucocutane candidose	93971	Chudley-Lowrysyndroom	39139	CIP met hyperhidrose en gastro-intestinale disfunctie
521	Chronische myelogene leukemie	93971	Chudley-Lowrysyndroom	47866	CIP-hypohidrose-syndroom
521	Chronische myeloïde leukemie	23855	Chuvash-erythrocytose	2978	CIPO
98823	Chronische myelomonocytische leukemie	23855	Chuvash-polycytemie	2505	Circumferentiële huidplooien, Kunze-type
86830	Chronische myeloproliferatieve ziekte, niet-classificeerbaar	1160	Chyleuze ascites	30985	Cirrose - dystonie - polycythemie - hypermanganemie-syndroom
37748	Chronische netelroos met gammopathie	71	Chylomicronretentieziekte	4	Cirrotische cardiomyopathie
37748	Chronische netelroos met macroglobulinemie	46486	Cicatricieel pemfigoïd	57777	CISS
86829	Chronische neutrofiele leukemie	21739	CID als gevolg van DOCK8-deficiëntie	15782	Citrinedeficiëntie, aanvang op volwassen leeftijd
32496	Chronische niet-bacteriële osteomyelitis/Chronische terugkerende multifocale osteomyelitis	0	CID als gevolg van LRBA-deficiëntie	24758	Citrullinemie type 1
51201	Chronische NK-cellymfocytose	44501	CID als gevolg van partiële RAG1-deficiëntie	24752	Citrullinemie type 1, aanvang op volwassen leeftijd
51201	Chronische NK-lymfocytose	8	CID als gevolg van PGM3-deficiëntie	24757	Citrullinemie type 1, late aanvang
43920	Chronische obstetrische plexus brachialis-verlamming	23115	CID door GINS1-deficiëntie	24758	Citrullinemie type 2
91359	Chronische pneumonitis in de kinderjaren	4	CID door IKAROS-deficiëntie	24758	Citrullinemie type 2, aanvang op volwassen leeftijd
32933	Chronische progressieve externe oftalmoplegie met mitochondriale myopathie met aanvang op volwassen leeftijd	3	CID door MAGT1-deficiëntie	24752	Citrullinemie type I
49908	Chronische recidiverende inflammatoire optische neuropathie	6	CID door Moesin-deficiëntie	24757	Citrullinemie type I, aanvang op volwassen leeftijd
49908	Chronische recidiverende inflammatoire optische neuropathie	0	CID door RAG1/2-deficiëntie	24757	Citrullinemie type I, late aanvang
71279	Chronische sensorische ataxische neuropathie met anti-dyalosyl IgM-antilichamen	9	CID door STIM1-deficiëntie	24758	Citrullinemie type II
379	Chronische septische granulomatose	3	CID door STK4-deficiëntie	24758	Citrullinemie type II, aanvang op volwassen leeftijd
83418	Chronische spinale spieratrofie	4	CID door TFRC-deficiëntie	25138	CK-syndroom
49908	Chronische terugkerende geïsoleerde	3	CID met expansie van gamma-delta-T-cellen	90790	CLAH
		4	CID-MIA/vroeg beginnende IBD	97249	CLAM
		2		16898	CLAPO-syndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
538863	Classic pyoderma gangrenosum	289504	CMAMMA	401964	CMT2 met reuzenaxonen
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	1334	CMC	99946	CMT2A1
485350	CLCN4-gerelateerde X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom	258	CMD1A	99947	CMT2A2
1452	Cleidocraniale dysostose	98893	CMD1B	99936	CMT2B
1452	Cleidocraniale dysplasie	→370953	CMD1C	99937	CMT2C
3472	Cleidocraniale dysplasie - micrognathie - afwezige duimen-syndroom	→370953	CMD1D	99938	CMT2D
1453	Cleidorhizomeel syndroom	370959	CMD met cerebellaire betrokkenheid	521414	CMT2DD
284448	CLIPPERS	370968	CMD met intellectuele achterstand	99939	CMT2E
228329	CLN1-ziekte	329178	CMD met intellectuele achterstand en ernstige epilepsie	99940	CMT2F
228349	CLN2-ziekte	370980	CMD zonder intellectuele achterstand	99941	CMT2G
228346	CLN3-ziekte	370959	CMD-CRB	101102	CMT2H
228340	CLN4A-ziekte	370980	CMD-geen MR	99942	CMT2I
228343	CLN4B-ziekte	370968	CMD-MR	99943	CMT2J
228360	CLN5-ziekte	371007	CMDH	99944	CMT2K
228363	CLN6-ziekte	521	CML	99945	CMT2L
228366	CLN7-ziekte	98823	CMML	228179	CMT2M
228354	CLN8-ziekte	252202	CMMR-D-syndroom	228174	CMT2N
1947	CLN8-ziekte, Noordse epilepsie variant	238459	CMP-sialinezuurtransporterdeficiëntie	284232	CMT2O
228357	CLN9-ziekte	86830	CMPD-U	300319	CMT2P
228337	CLN10-ziekte	71	CMRD	329258	CMT2Q
314629	CLN11-ziekte	590	CMS	397968	CMT2R
314632	CLN12-ziekte	101081	CMT1A	443073	CMT2S
352709	CLN13-ziekte	101082	CMT1B	495274	CMT2T
263516	CLN14-ziekte	101083	CMT1C	397735	CMT2U
93929	Cloacale exstrofie	101084	CMT1D	447964	CMT2V
189	Cloustersyndroom	90658	CMT1E	488333	CMT2W
140944	CLOVES-syndroom	101085	CMT1F	466775	CMT2X
512017	CLPD-NK	101075	CMT1X	435387	CMT2Y
3253	CLPED1	487814	CMT2 als gevolg van een DGAT2-mutatie	466768	CMT2Z
192	CLS	324611	CMT2 door KIF5A-mutatie	101077	CMT3X
85136	CLWM	435819	CMT2 door TFG-mutatie	99948	CMT4A
137667	CM-AVM	435387	CMT2 door VCP-mutatie	99955	CMT4B1
				99956	CMT4B2
				363981	CMT4B3
				99949	CMT4C
				99950	CMT4D

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99951	CMT4E	8			arteriolaire tortuositeit - infantiele hemiparese - autosomaal dominante leuko-encefalopathie-syndroom
99952	CMT4F	79282	Cobalamine C-defect		
99953	CMT4G	79283	Cobalamine D-defect		
99954	CMT4H	79284	Cobalamine F-defect	31824	Colchicinevergiftiging
139515	CMT4J	369955	Cobalamine J-defect	84087	Collageen type III-glomerulopathie
391351	CMT4K	352682	Cobblestone-lissencefalie zonder betrokkenheid van spieren en ogen	487809	Collagene gastritis met aanvang in de kindertijd
101078	CMT4X	352682	Cobblestone-lissencefalie zonder musculaire of oculaire betrokkenheid	84087	Collagenofibrotische glomerulopathie
99014	CMT5X	1911	Cocaïne embryofoetopathie	468672	Colobomateuze macroftalmie - microcornea-syndroom
90120	CMT6	90068	Cocaïne-intoxicatie	98938	Colobomateuze microftalmie
352675	CMT6X	228123	Coccidioïdesinfectie	363741	Colobomateuze microftalmie - obesitas - hypogenitalisme - intellectuele achterstand-syndroom
1556	CMTC	228123	Coccidioïdomycose	424099	Colobomateuze microftalmie - rhizomele dysplasie-syndroom
100043	CMTDIA	3233	Cocheleosacculaire degeneratie - cataract-syndroom	435930	Colobomateuze optische papil - maculaire atrofie - chorioretinopathie-syndroom
100044	CMTDIB	502305	Cochleovestibulaire dysplasie		
100045	CMTDIC	1458	CODAS-syndroom	3474	Coloboom - congenitale hartziekte - ichthyosiforme dermatose - intellectuele achterstand - ooranomalieën-syndroom
100046	CMTDID	1459	Coeliakie - epilepsie - cerebrale calcificatie-syndroom	168	Coloboom - haarabnormaliteit
93114	CMTDIE	1466	COFS-syndroom		
352670	CMTDIF	263508	COG1-CDG		
101075	CMTX1	435934	COG2-CDG	138	Coloboom - hartdefecten - choane atresie - groei- en ontwikkelingsachterstand - genitourinaire problemen - oorafwijkingen-syndroom
101076	CMTX2	435934	COG2-gerelateerde congenitale glycosylatiestoornis	→138	Coloboom - microftalmie - hartziekte - gehoorverlies
101077	CMTX3	263501	COG4-CDG	98942	Coloboom van choroïd en retina
101078	CMTX4	263487	COG5-CDG	98944	Coloboom van de iris
99014	CMTX5	464443	COG6-CGD	98945	Coloboom van de macula
352675	CMTX6	793333	COG7-CDG	1471	Coloboom van de macula - brachydactylie type B
468635	CMUSE	95428	COG8-CDG	98943	Coloboom van de oog lens
		98980	Cogan-Reesesyndroom	98947	Coloboom van de optische papil
137698	CMV-ziekte met risico voor patiënten met verminderde celgemedieerde immuniteit	1467	Cogansyndroom	1475	Coloboom van de optische zenuw met nierziekte
512017	CNKL	444077	Cognitieve beperking - grof aangezicht - hartdefecten - obesitas - pulmonale betrokkenheid - kleine gestalte - skeletdysplasie-syndroom	98947	Coloboom van de papilla nervi optici
319160	CNM4	2969	Cohen-Haydensyndroom	155884	Coloboom van het bovenste ooglid
324964	CNO/CRMO	193	Cohensyndroom	155889	Coloboom van het onderste ooglid
		79144	COIF	98946	Coloboom van het ooglid
306686	CO-geïnduceerd parkinsonisme	79144	COIF-syndroom	1198	Colonatresie
1454	COACH-syndroom	36383	COL4A1-gerelateerde familiale vasculaire leuko-encefalopathie	83595	Colorado-tekenencefalitis
1456	Coarctatie van de abdominale aorta			83595	Colorado-tekenkoorts
397725	COASY-proteïnegeassocieerde neurodegeneratie	36383	COL4A1-gerelateerde kleine bloedvatenziekte in de hersenen met hemorragie	733	Colorectale adenomateuze polyposis
31383	Coats-plus-syndroom	36383	COL4A1-gerelateerde retinale	261584	Colorectale adenomateuze polyposis als gevolg van monosomie 5q22.2
				538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
565624	Combined oxidative phosphorylation defect type 39	3236	Conductieve doofheid - ptose - skeletale anomalieën-syndroom	790954	Congenitaal galzuursynthesedefect type 4
166286	Comedonaevus van de palm	→90625	Conductieve doofheid met stapesfixatie	216694	Congenitaal gecorrigeerde transpositie van de grote slagaders
141276	Commissurale aangezichtsspleet	477781	Condylaire hyperplasie type 1	98976	Congenitaal glaucoom
141061	Commissurale lipfistel	453510	Conenitale analgesie met ernstige intellectuele achterstand	→672	Congenitaal hamartoom van de hypothalamus
280821	Communicerende congenitale bronchopulmonale voordarmmalformatie	221142	Confetti-achtige macula-atrofie	60041	Congenitaal hartblok
1329	Compleet atrioventriculair kanaal	95491	Congenitaal aneurysma van coronaire arteriën	1355	Congenitaal hartdefect - rond aangezicht - ontwikkelingsachterstand-syndroom
99066	Compleet atrioventriculair kanaal - linkerhartobstructie-syndroom	95491	Congenitaal aneurysma van kransslagaders	478	Congenitaal hypogonadotropisch hypogonadisme met anosmie
99068	Compleet atrioventriculair kanaal - tetralogie van Fallot-syndroom	99072	Congenitaal aneurysma van persistente ductus arteriosus	→672	Congenitaal hypothalamisch hamartoomsyndroom
99067	Compleet atrioventriculair kanaal - ventrikelhypoplasie-syndroom	2037	Congenitaal aortopulmonaal septumdefect	306504	Congenitaal ILNEB-syndroom
1329	Compleet atrioventriculair septumdefect	2037	Congenitaal aortopulmonaal venster	306504	Congenitaal interstitiële longziekte - nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa-syndroom
566175	Complement Hyperactivation - angiopathic thrombosis and Protein-losing enteropathy	60041	Congenitaal arterioventriculair blok	1229	Congenitaal intra-uterien infectieachtig syndroom
280133	Complementcomponent 3-deficiëntie	300313	Congenitaal cataract - doofheid - ernstige ontwikkelingsachterstand-syndroom	2391	Congenitaal kort costocoracoïde ligament
200418	Complete factor I-deficiëntie	521432	Congenitaal cataract - ernstige neonatale hepatopathie - algehele ontwikkelingsachterstand-syndroom	2374	Congenitaal laryngeaal web
510	Complete HPRT-deficiëntie	300313	Congenitaal cataract - gehoorverlies - ernstige ontwikkelingsachterstand-syndroom	1954	Congenitaal letaal erythroderma
510	Complete hypoxanthine guanine fosforibosyltransferasedeficiëntie	1369	Congenitaal cataract - hypertrofische cardiomyopathie - mitochondriale myopathie-syndroom	1928	Congenitaal lobair emfyseem
254688	Complete molazwangerschap	464738	Congenitaal cataract - microcefalie - nevus flammeus simplex - ernstige intellectuele achterstand-syndroom	3161	Congenitaal longsekwester
83452	Complex regionaal pijnsyndroom	330054	Congenitaal cataract - progressieve musculaire hypotonie - doofheid - ontwikkelingsachterstand-syndroom	2665	Congenitaal mesoblastisch nefroom
99995	Complex regionaal pijnsyndroom type 1	330054	Congenitaal cataract - progressieve musculaire hypotonie - gehoorverlies - ontwikkelingsachterstand-syndroom	590	Congenitaal myastheen syndroom
99994	Complex regionaal pijnsyndroom type 2	289499	Congenitaal cataract met microcornea en cornea-opaciteit	306504	Congenitaal nefrotisch syndroom - epidermolysis bullosa - longziekte-syndroom
457378	Complexe letale osteochondrodysplasie	95491	Congenitaal coronair aneurysma	306504	Congenitaal nefrotisch syndroom - interstitiële longziekte - epidermolysis bullosa-syndroom
457378	Complexe letale osteochondrodysplasie, Symoens-Barnes-Gistelink type	519384	Congenitaal cystisch oog	306504	Congenitaal NEP-syndroom
528084	Complexe neurologische ontwikkelingsstoornis	99095	Congenitaal defect van Gerbode	91358	Congenitaal oesofageaal divertikel
268316	Complicatie bij hemodialyse	2301	Congenitaal dunne darmsyndroom	124	Congenitaal PRCA
306644	Complicatie na orgaantransplantatie	79301	Congenitaal galzuursynthesedefect type 1	79452	Congenitaal primair lymfoedeem
634	Comèl-Nethertonsyndroom	79303	Congenitaal galzuursynthesedefect type 2	508542	Congenitaal progressief beenmergfalen - B-cel-immundeficiëntie - skeletdysplasie-syndroom
3344	Concave kromming van de benen met dwerggroei	79302	Congenitaal galzuursynthesedefect type 3	185	Congenitaal pulmonaal venolobair syndroom
228165	Concentrische demyelinisatie			290	Congenitaal rubellasyndroom
3216	Conductief gehoorverlies - misvormd buitenoor-syndroom			3197	Congenitaal stiff man-syndroom
3216	Conductieve doofheid - misvormd buitenoor-syndroom			3197	Congenitaal stijve man-syndroom
				91413	Congenitaal syndroom van Claude-Bernard-Horner
				91413	Congenitaal syndroom van Horner
				2805	Congenitaie pancreatische agenesie
				35333	Congenital arterioveneuze

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
4	communicatie van de retina		fibula		ie
56619 2	Congenital autosomal recessive small-platelet thrombocytopenia	24777 5	Congenitale afwezigheid van uterus en vagina	90795	Congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van 11- β -hydroxylasedeficiëntie
53810 1	Congenital axonal neuropathy with encephalopathy	96269	Congenitale afwezigheid van vagina	90793	Congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van 17- α -hydroxylasedeficiëntie
56252 8	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome	28946 5	Congenitale afwezigheid van vingerafdrukken	95699	Congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie
54460 2	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers	29497 9	Congenitale afwezigheid van zowel onderarm als hand	95699	Congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van cytochroom POR-deficiëntie
56982 1	Congenital primary lymphedema of Gordon	29498 1	Congenitale afwezigheid van zowel onderbeen als voet	48	Congenitale bilaterale afwezigheid van vas deferens
54457 8	Congenital primary megaureter, refluxing and obstructed form	29498 8	Congenitale afwezigheid/hypoplasie van de duim	48	Congenitale bilaterale agenesie van vas deferens
55587 4	Congenital tricuspid valve dysplasia	49587 9	Congenitale agenesie van het scrotum	48	Congenitale bilaterale agenesie van vas deferens
79318	Congenitale glycosylatiestoornis type 1a	49587 5	Congenitale agenesie van labia majora of scrotum - cerebellaire malformatie - corneadystrofie - faciale dysmorfie-syndroom	48	Congenitale bilaterale aplasie van vas deferens
32435 3	Congenitale achiasme	33355	Congenitale aleukocytose	93177	Congenitale bilaterale megacalyose
93583	Congenitale ADAMTS-13-deficiëntie	79	Congenitale alfa2-antiplasminedeficiëntie	51435 2	Congenitale brachyoesofagus - intrathoracale maag - vertebrale anomalieën-syndroom
90791	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 3- β -hydroxysteroiddehydrogenasedeficiëntie	21012 2	Congenitale alveolaire capillaire dysplasie	2040	Congenitale bronchobiliaire fistel
90795	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 11- β -hydroxylasedeficiëntie	3319	Congenitale amegakaryocytische trombocytopenie	3161	Congenitale bronchopulmonale sequestratie
90793	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 17- α -hydroxylasedeficiëntie	3319	Congenitale amegakaryocytische trombocytopenische purpura	14109 9	Congenitale buisvormige neus
95699	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie	48858 6	Congenitale amyoplasie	2908	Congenitale bulleuze poikilodermie
29497 5	Congenitale afwezigheid van bovenarm en onderarm met hand aanwezig	86816	Congenitale analbuminemie	48431	Congenitale cataracten - faciale dysmorfie - neuropathie-syndroom
29498 3	Congenitale afwezigheid van de hand	21739 9	Congenitale analgesie met hyperhidrose	99803	Congenitale centrale alveolaire hypoventilatie - ziekte van Hirschsprung
93322	Congenitale afwezigheid van de tibia	99055	Congenitale anomalie van de chordae tendineae van de tricuspidalklep	661	Congenitale centrale alveolaire hypoventilatiesyndroom
29497 7	Congenitale afwezigheid van dij en onderbeen met voet aanwezig	99055	Congenitale anomalie van de chordae van de tricuspidalklep	51226 0	Congenitale cerebellaire ataxie door RNU12-mutatie
49587 9	Congenitale afwezigheid van het scrotum	95507	Congenitale anomalie van de leverader	831	Congenitale cervicale spinale stenose
29497 3	Congenitale afwezigheid van humerus	99055	Congenitale anomalie van de peesdraden van de tricuspidalklep	2345	Congenitale cervicale vertebrale fusie
86815	Congenitale afwezigheid van lacrimale puncta en speekselklieren	91489	Congenitale anterieure megaloftalmie	53689	Congenitale chloridediarree
29497 3	Congenitale afwezigheid van opperarmbeen	3093	Congenitale aortaklepstenose	32924 2	Congenitale chronische diarree met exsudatieve enteropathie
45351 0	Congenitale afwezigheid van pijn met ernstige intellectuele achterstand	2037	Congenitale aortopulmonale arteriefistel	32924 2	Congenitale chronische diarree met proteïneverliezende enteropathie
21739 9	Congenitale afwezigheid van pijn met hyperhidrose	93322	Congenitale aplasie en dysplasie van de tibia met intacte fibula	26468 8	Congenitale chylothorax
2879	Congenitale afwezigheid van ulna en	2926	Congenitale aplasie van de strekspieren van de vingers en duim geassocieerd met gegeneraliseerde polyneuropathie	2505	Congenitale circumferentiële huidplooien
		35333 4	Congenitale arterioveneuze anastomoses van de retina	44022 1	Congenitale CNIII-laesie
		1195	Congenitale atranferrinemie	98686	Congenitale CNIV-verlamming
		90791	Congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van 3- β -hydroxysteroiddehydrogenasedeficiënt	44023 3	Congenitale CNVI-verlamming
				26950 5	Congenitale communicerende hydrocefalus

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
115	Congenitale contracturale arachnodactylie	79321	Congenitale defecten van de glycosylering type 1d	9	glycosylering type 2f
178382	Congenitale convexe pes valgus	79322	Congenitale defecten van de glycosylering type 1e	263508	Congenitale defecten van de glycosylering type 2g
178382	Congenitale convexe voet	79323	Congenitale defecten van de glycosylering type 1f	95428	Congenitale defecten van de glycosylering type 2h
53691	Congenitale cornea plana	79324	Congenitale defecten van de glycosylering type 1g	263487	Congenitale defecten van de glycosylering type 2i
2444	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long	79325	Congenitale defecten van de glycosylering type 1h	263501	Congenitale defecten van de glycosylering type 2j
280827	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long type 0	79326	Congenitale defecten van de glycosylering type 1i	314667	Congenitale defecten van de glycosylering type 2k
280832	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long type 1	86309	Congenitale defecten van de glycosylering type 1j	464443	Congenitale defecten van de glycosylering type 2l
280840	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long type 2	79327	Congenitale defecten van de glycosylering type 1k	356961	Congenitale defecten van de glycosylering type 2m
280847	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long type 3	79328	Congenitale defecten van de glycosylering type 1L	468699	Congenitale defecten van de glycosylering type 2n
280854	Congenitale cystische adenomateuze malformatie van de long type 4	91131	Congenitale defecten van de glycosylering type 1m	468684	Congenitale defecten van de glycosylering type 2o
280827	Congenitale cystische adenomatoïde malformatie van de long type 0	244310	Congenitale defecten van de glycosylering type 1n	466703	Congenitale defecten van de glycosylering type 2p
280832	Congenitale cystische adenomatoïde malformatie van de long type 1	263494	Congenitale defecten van de glycosylering type 1o	79318	Congenitale defecten van de glycosylering type 2q
280840	Congenitale cystische adenomatoïde malformatie van de long type 2	280071	Congenitale defecten van de glycosylering type 1p	79319	Congenitale defecten van de glycosylering type 2r
280847	Congenitale cystische adenomatoïde malformatie van de long type 3	324737	Congenitale defecten van de glycosylering type 1q	79320	Congenitale defecten van de glycosylering type 2s
280854	Congenitale cystische adenomatoïde malformatie van de long type 4	324422	Congenitale defecten van de glycosylering type 1s	79321	Congenitale defecten van de glycosylering type 2t
480501	Congenitale cystische dilatatie van de galwegen	319646	Congenitale defecten van de glycosylering type 1t	79322	Congenitale defecten van de glycosylering type 2u
2444	Congenitale cystische ziekte van de long	329178	Congenitale defecten van de glycosylering type 1u	79323	Congenitale defecten van de glycosylering type 2v
280832	Congenitale cystische ziekte van de long type 1	370921	Congenitale defecten van de glycosylering type 1w	79324	Congenitale defecten van de glycosylering type 2x
280840	Congenitale cystische ziekte van de long type 2	370924	Congenitale defecten van de glycosylering type 1x	79325	Congenitale defecten van de glycosylering type 2y
280847	Congenitale cystische ziekte van de long type 3	370927	Congenitale defecten van de glycosylering type 1y	79326	Congenitale defecten van de glycosylering type 2z
488635	Congenitale defecten van de glycosylering als gevolg van PIGG-deficiëntie	448010	Congenitale defecten van de glycosylering type 1z	397941	Congenitale defecten van de glycosylering type II door MAN1B1-deficiëntie
83639	Congenitale defecten van de glycosylering door PIGM-deficiëntie	397941	Congenitale defecten van de glycosylering type 2 door MAN1B1-deficiëntie	79329	Congenitale defecten van de glycosylering type IIa
280633	Congenitale defecten van de glycosylering door PIGN-deficiëntie	79329	Congenitale defecten van de glycosylering type 2a	79330	Congenitale defecten van de glycosylering type IIb
369837	Congenitale defecten van de glycosylering door PIGT-deficiëntie	79330	Congenitale defecten van de glycosylering type 2b	99843	Congenitale defecten van de glycosylering type IIc
79318	Congenitale defecten van de glycosylering type 1a	79332	Congenitale defecten van de glycosylering type 2d	79332	Congenitale defecten van de glycosylering type IIe
79319	Congenitale defecten van de glycosylering type 1b	79333	Congenitale defecten van de glycosylering type 2e	79333	Congenitale defecten van de glycosylering type IIe
79320	Congenitale defecten van de glycosylering type 1c	238459	Congenitale defecten van de glycosylering type 2f	238459	Congenitale defecten van de glycosylering type IIe

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
263508	Congenitale defecten van de glycosylering type IIg	5	door KLF1-mutatie	95430	Congenitale ernstige luchtwegcollaps
95428	Congenitale defecten van de glycosylering type IIh	67044	Congenitale dyserythropoëtische anemie met trombocytopenie	231573	Congenitale erosieve en vesiculaire dermatose
263487	Congenitale defecten van de glycosylering type III	98869	Congenitale dyserythropoëtische anemie type 1	231573	Congenitale erosieve en vesiculaire dermatose met reticulaire soepele littekens
263501	Congenitale defecten van de glycosylering type IIj	98873	Congenitale dyserythropoëtische anemie type 2	90042	Congenitale erythrocytose als gevolg van erythropoëtinerceptormutatie
314667	Congenitale defecten van de glycosylering type IIk	98870	Congenitale dyserythropoëtische anemie type 3	79277	Congenitale erythropoëtische porfyrie
464443	Congenitale defecten van de glycosylering type III	293825	Congenitale dyserythropoëtische anemie type 4	215	Congenitale essentiële nyctalopie
356961	Congenitale defecten van de glycosylering type IIm	98869	Congenitale dyserythropoëtische anemie type I	280811	Congenitale extrapulmonale sequestratie
468699	Congenitale defecten van de glycosylering type IIn	98873	Congenitale dyserythropoëtische anemie type II	570	Congenitale faciale diplegie
468684	Congenitale defecten van de glycosylering type IIo	98870	Congenitale dyserythropoëtische anemie type III	325	Congenitale factor 2-deficiëntie
466703	Congenitale defecten van de glycosylering type IIp	98870	Congenitale dyserythropoëtische anemie type III	326	Congenitale factor 5-deficiëntie
86309	Congenitale defecten van de glycosylering type Ij	293825	Congenitale dyserythropoëtische anemie type IV	327	Congenitale factor 7-deficiëntie
79327	Congenitale defecten van de glycosylering type Ik	70596	Congenitale EBV-infectie	328	Congenitale factor 10-deficiëntie
79328	Congenitale defecten van de glycosylering type IL	91491	Congenitale ectropion uveae	329	Congenitale factor 11-deficiëntie
91131	Congenitale defecten van de glycosylering type Im	295227	Congenitale elleboogdislocatie, bilateraal	330	Congenitale factor 12-deficiëntie
244310	Congenitale defecten van de glycosylering type In	295225	Congenitale elleboogdislocatie, unilateraal	331	Congenitale factor 13-deficiëntie
263494	Congenitale defecten van de glycosylering type Io	103910	Congenitale enterocyt-heparansulfaatdeficiëntie	325	Congenitale factor II-deficiëntie
280071	Congenitale defecten van de glycosylering type Ip	168601	Congenitale enterokinasedeficiëntie	326	Congenitale factor V-deficiëntie
324737	Congenitale defecten van de glycosylering type Iq	168601	Congenitale enteropathie door enteropeptidasedeficiëntie	327	Congenitale factor VII-deficiëntie
300536	Congenitale defecten van de glycosylering type Ir	292	Congenitale enterovirusinfectie	328	Congenitale factor X-deficiëntie
324422	Congenitale defecten van de glycosylering type Is	157826	Congenitale epulis	329	Congenitale factor XI-deficiëntie
319646	Congenitale defecten van de glycosylering type It	98975	Congenitale erfelijke endotheliale dystrofie 1	330	Congenitale factor XII-deficiëntie
329178	Congenitale defecten van de glycosylering type Iu	293603	Congenitale erfelijke endotheliale dystrofie 2	331	Congenitale factor XIII-deficiëntie
370921	Congenitale defecten van de glycosylering type Iw	98975	Congenitale erfelijke endotheliale dystrofie I	335	Congenitale fibrinogeendeficiëntie
370924	Congenitale defecten van de glycosylering type Ix	293603	Congenitale erfelijke endotheliale dystrofie II	45358	Congenitale fibrose van extraoculaire spieren
370927	Congenitale defecten van de glycosylering type Iy	306530	Congenitale erfelijke faciale paralyse - variabel gehoorverlies-syndroom	216694	Congenitale gecorrigeerde transpositie van de grote bloedvaten
168612	Congenitale deficiëntie in alfa-foetoproteïne	306530	Congenitale erfelijke faciale paralyse - variabele doofheid-syndroom	2345	Congenitale gefuseerde cervicale segmenten
2140	Congenitale diafragmatische hernia	306530	Congenitale erfelijke gelaatsverlamming - variabel gehoorverlies-syndroom	476406	Congenitale gegeneraliseerde hypercontractiele spierstijfheid-syndroom
29382	Congenitale dyserythropoëtische anemie	306530	Congenitale erfelijke gelaatsverlamming - variabele doofheid-syndroom	1023	Congenitale gegeneraliseerde hypertrichose, Ambras-type
		101068	Congenitale erfelijke stromale dystrofie	79495	Congenitale gegeneraliseerde hypertrichose, Macias-Flores-type
				2026	Congenitale gegeneraliseerde hypertrichosis terminalis
				162526	Congenitale gehoorbeentjemaalformatie zonder externe oorafwijking
				199296	Congenitale geïsoleerde ACTH-deficiëntie
				631	Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie
				231662	Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie type IA
				231671	Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie type IB
				23167	Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
9	type II	28007	Congenitale glycosylatiestoornis type 1p	79320	Congenitale glycosylatiestoornis type Ic
23169	Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie type III	32473	Congenitale glycosylatiestoornis type 1q	79321	Congenitale glycosylatiestoornis type Id
631	Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	32473	Congenitale glycosylatiestoornis type 1q	79322	Congenitale glycosylatiestoornis type Ie
23166	Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type IA	30053	Congenitale glycosylatiestoornis type 1r	79323	Congenitale glycosylatiestoornis type If
23167	Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type IB	32442	Congenitale glycosylatiestoornis type 1s	79324	Congenitale glycosylatiestoornis type Ig
23167	Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type II	32442	Congenitale glycosylatiestoornis type 1s	79325	Congenitale glycosylatiestoornis type Ih
23169	Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type III	31964	Congenitale glycosylatiestoornis type 1t	79326	Congenitale glycosylatiestoornis type Ii
29523	Congenitale genu flexum	32917	Congenitale glycosylatiestoornis type 1u	39794	Congenitale glycosylatiestoornis type II door MAN1B1-deficiëntie
29522	Congenitale genu recurvatum	37092	Congenitale glycosylatiestoornis type 1w	79329	Congenitale glycosylatiestoornis type IIa
626	Congenitale gepigmenteerde naevus	37092	Congenitale glycosylatiestoornis type 1x	79330	Congenitale glycosylatiestoornis type IIb
15782	Congenitale gingivale celtumor	37092	Congenitale glycosylatiestoornis type 1y	99843	Congenitale glycosylatiestoornis type IIc
26343	Congenitale gladde spier-hamartoom	44801	Congenitale glycosylatiestoornis type 1z	79332	Congenitale glycosylatiestoornis type II d
48863	Congenitale glycosylatiestoornis als gevolg van PIGG-deficiëntie	39794	Congenitale glycosylatiestoornis type 2 door MAN1B1-deficiëntie	79333	Congenitale glycosylatiestoornis type II e
83639	Congenitale glycosylatiestoornis door PIGM-deficiëntie	79329	Congenitale glycosylatiestoornis type 2a	23845	Congenitale glycosylatiestoornis type II f
28063	Congenitale glycosylatiestoornis door PIGN-deficiëntie	79330	Congenitale glycosylatiestoornis type 2b	26350	Congenitale glycosylatiestoornis type II g
36983	Congenitale glycosylatiestoornis door PIGT-deficiëntie	79332	Congenitale glycosylatiestoornis type 2d	95428	Congenitale glycosylatiestoornis type II h
79319	Congenitale glycosylatiestoornis type 1b	79333	Congenitale glycosylatiestoornis type 2e	26348	Congenitale glycosylatiestoornis type II i
79320	Congenitale glycosylatiestoornis type 1c	23845	Congenitale glycosylatiestoornis type 2f	26350	Congenitale glycosylatiestoornis type II j
79321	Congenitale glycosylatiestoornis type 1d	26350	Congenitale glycosylatiestoornis type 2g	31466	Congenitale glycosylatiestoornis type II k
79322	Congenitale glycosylatiestoornis type 1e	95428	Congenitale glycosylatiestoornis type 2h	46444	Congenitale glycosylatiestoornis type II l
79323	Congenitale glycosylatiestoornis type 1f	26348	Congenitale glycosylatiestoornis type 2i	35696	Congenitale glycosylatiestoornis type II m
79324	Congenitale glycosylatiestoornis type 1g	26350	Congenitale glycosylatiestoornis type 2j	46869	Congenitale glycosylatiestoornis type II n
79325	Congenitale glycosylatiestoornis type 1h	31466	Congenitale glycosylatiestoornis type 2k	46868	Congenitale glycosylatiestoornis type II o
79326	Congenitale glycosylatiestoornis type 1i	46444	Congenitale glycosylatiestoornis type 2l	46670	Congenitale glycosylatiestoornis type II p
86309	Congenitale glycosylatiestoornis type 1j	35696	Congenitale glycosylatiestoornis type 2m	86309	Congenitale glycosylatiestoornis type II q
79327	Congenitale glycosylatiestoornis type 1k	46869	Congenitale glycosylatiestoornis type 2n	79327	Congenitale glycosylatiestoornis type II k
79328	Congenitale glycosylatiestoornis type 1l	46868	Congenitale glycosylatiestoornis type 2o	79328	Congenitale glycosylatiestoornis type II l
91131	Congenitale glycosylatiestoornis type 1m	46670	Congenitale glycosylatiestoornis type 2p	91131	Congenitale glycosylatiestoornis type II m
24431	Congenitale glycosylatiestoornis type 1n	79318	Congenitale glycosylatiestoornis type Ia	24431	Congenitale glycosylatiestoornis type II n
26349	Congenitale glycosylatiestoornis type 1o	79319	Congenitale glycosylatiestoornis type Ib	26349	Congenitale glycosylatiestoornis type II o
				28007	Congenitale glycosylatiestoornis type Ip
				32473	Congenitale glycosylatiestoornis type Iq

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
300536	Congenitale glycosylatiestoornis type Ir	457	Congenitale ichthyosis, harlekijn-type	4	vasculaire malformatie - epidermale naevi - spinale anomalie-syndroom
324422	Congenitale glycosylatiestoornis type Is	631	Congenitale IGHD	1928	Congenitale lobaire hyperinflatie
319646	Congenitale glycosylatiestoornis type It	231662	Congenitale IGHD type IA	3188	Congenitale longaderatresie of -stenose
329178	Congenitale glycosylatiestoornis type Iu	231671	Congenitale IGHD type IB	93323	Congenitale longitudinale deficiëntie van de fibula
370921	Congenitale glycosylatiestoornis type Iw	231679	Congenitale IGHD type II	93321	Congenitale longitudinale deficiëntie van de radius
370924	Congenitale glycosylatiestoornis type Ix	231692	Congenitale IGHD type III	93322	Congenitale longitudinale deficiëntie van de tibia
370927	Congenitale glycosylatiestoornis type Iy	70596	Congenitale infectie met Epstein-Barrvirus	93320	Congenitale longitudinale deficiëntie van de ulna
1216	Congenitale goedaardige spinale musculaire atrofie met contracturen	293	Congenitale infectie met herpes-simplexvirus	2430	Congenitale macroglossie
157826	Congenitale granulaire cel tumor	453510	Congenitale insensitiviteit voor pijn met ernstige niet-progressieve cognitieve achterstand	90045	Congenitale malabsorptie van folaat
330	Congenitale Hageman factordeficiëntie	388	Congenitale intestinale aganglionose	83620	Congenitale malabsorptieve diarree als gevolg van gebrek aan entero-endocriene cellen
139	Congenitale hemidysplasie met ichthyosiforme naevus en ledemaatdefecten	280802	Congenitale intrapulmonale sequestratie	98905	Congenitale meerkernige myopathie met externe oftalmoplegie
71278	Congenitale hersendysgenesie als gevolg van glutaminesynthetasedeficiëntie	332	Congenitale intrinsieke factordeficiëntie	93109	Congenitale megacalycosis
483	Congenitale hoogmoleculaire kininogeendeficiëntie	295034	Congenitale kniedislocatie	280671	Congenitale megaconiale myopathie
2185	Congenitale hydrocefalus	1987	Congenitale korte femur	626	Congenitale melanocytair reuzennaevus
294973	Congenitale hypoplasie van humerus	2292	Congenitale kromming van de lange beenderen	69063	Congenitale membraneuze nefropathie door foetomaternal anti-neutrale endopeptidase-allo-immunisatie
294973	Congenitale hypoplasie van opperarmbeen	495875	Congenitale labioscrotale agenesie - cerebellaire malformatie - corneadystrofie - faciale dysmorfie-syndroom	621	Congenitale methemoglobinemie
124	Congenitale hypoplastische anemie, Blackfan-Diamond-type	70472	Congenitale lactatacidose, Saguenay-Lac-Saint Jean-type	391376	Congenitale microcefalie - ernstige encefalopathie - progressieve cerebrale atrofie-syndroom
226313	Congenitale hypothyreoïdie als gevolg van maternale inname van antischilddklier geneesmiddelen	53690	Congenitale lactasedeficiëntie	566	Congenitale microcorie
95715	Congenitale hypothyreoïdie door transplacentale passage van TSH-bindende inhiberende antilichamen	313	Congenitale lamellaire ichthyosis	199293	Congenitale microgastrie
1195	Congenitale hypotransferrinemie	141124	Congenitale laryngeale cyste	2290	Congenitale microvillieuze atrofie
→113	Congenitale hypotrichose - milia	137932	Congenitale laryngeale paralysie	2290	Congenitale microvillusatrofie
444	Congenitale hypotrichose van Marie Unna	137932	Congenitale laryngeale verlamming	99057	Congenitale mitralisklepstenose
352333	Congenitale ichthyosis - intellectuele achterstand - spastische quadriplegie-syndroom	2373	Congenitale laryngomalacie	508512	Congenitale multipele café-au-lait vlekken - verhoogde uitwisseling van zusterchromatiden-syndroom
352333	Congenitale ichthyosis - intellectuele achterstand - spastische tetraplegie-syndroom	210163	Congenitale letale myopathie, Compton-North-type	486815	Congenitale musculaire dystrofie - respiratoir falen - huidafwijkingen - gewrichtshyperlaxiteit-syndroom
2271	Congenitale ichthyosis - microcefalus - quadriplegie-syndroom	528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	280671	Congenitale musculaire dystrofie door een fosfatidylcholinebiosynthesedefect
2271	Congenitale ichthyosis - microcefalus - tetraplegie-syndroom	90790	Congenitale lipoïde adenale hyperplasie door STAR-deficiëntie	280671	Congenitale musculaire dystrofie met mitochondriale structurele afwijkingen
88621	Congenitale ichthyosis type 4	90790	Congenitale lipoïde bijnierhyperplasie door STAR-deficiëntie	370980	Congenitale musculaire dystrofie zonder intellectuele achterstand
		140944	Congenitale lipomateuze overgroei - vasculaire malformatie - epidermale naevi - skeletale anomalie-syndroom	486815	Congenitale musculaire dystrofie, Davignon-Chauveau-type
		14094	Congenitale lipomateuze overgroei -	370980	Congenitale musculaire dystrofie-dystroglycanopathie zonder intellectuele achterstand

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
353327	Congenitale myasthene syndromen met glycosylatiedefect	1216	Congenitale niet-progressieve spinale musculaire atrofie		inhibitor type 1-deficiëntie
168572	Congenitale myopathie - gespleten verhemelte - maligne hyperthermie	208513	Congenitale niet-progressieve spinocerebellaire ataxie	90042	Congenitale polycytemie als gevolg van erythropoëtinerceptormutatie
319160	Congenitale myopathie met interne nucleï en atypische kernen	269510	Congenitale obstructieve hydrocefalus	480531	Congenitale portosystemische shunt
424107	Congenitale myopathie met myastheenachtige aanvang	91358	Congenitale oesofageale buidel	480531	Congenitale portosystemische veneuze fistel
98904	Congenitale myopathie met overmaat aan dunne filamenten	91	Congenitale oestrogeendeficiëntie	749	Congenitale prekalikreïnedeficiëntie
2020	Congenitale myopathie met vezeltype-disproportie	157713	Congenitale of vroege infantiele CACH-syndroom	83461	Congenitale primaire afakie
199329	Congenitale myopathie, Paradas-type	99060	Congenitale onbedekte mitralisopening	617	Congenitale primaire mega-ureter
289380	Congenitale myosclerose, Löwenthal-type	95457	Congenitale onbewaakte tricuspidalisklepopening	238646	Congenitale primaire mega-ureter, geobstrueerde vorm
521438	Congenitale NAD-deficiëntiestoornis	642	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - anhidrose-syndroom	238654	Congenitale primaire mega-ureter, niet-refluxerende en niet-geobstrueerde vorm
103908	Congenitale natriumdiarree	478664	Congenitale ongevoeligheid voor pijn - hypohidrose-syndroom	238650	Congenitale primaire mega-ureter, refluxerende vorm
168486	Congenitale NCL	453510	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met behouden temperatuursensatie	617	Congenitale primaire megalo-ureter
443988	Congenitale nefrose met cerebrale ventriculomegalie	453510	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met ernstige intellectuele achterstand	327	Congenitale proconvertinedeficiëntie
91495	Congenitale netvliesloslating	217399	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met hyperhidrose	66630	Congenitale pseudartrose van de clavicula
168486	Congenitale neuronale ceroidlipofuscinose	391397	Congenitale ongevoeligheid voor pijn met hyperhidrose en gastro-intestinale disfunctie	295020	Congenitale pseudartrose van de femur
369852	Congenitale neutropenie - beenmergfibrose - nefromegalie-syndroom	217399	Congenitale onverschilligheid voor pijn met hyperhidrose	295022	Congenitale pseudartrose van de fibula
369852	Congenitale neutropenie - myelofibrose - nefromegalie-syndroom	79144	Congenitale onychodysplasie van de wijsvingers	157808	Congenitale pseudartrose van de ledematen
79394	Congenitale niet-bulleuze ichthyosiforme erythrodermie	99176	Congenitale ooglidretractie	295024	Congenitale pseudartrose van de radius
269510	Congenitale niet-communiserende hydrocefalus	2772	Congenitale osteogenesis imperfecta - microcefalie - cataracten-syndroom	295018	Congenitale pseudartrose van de tibia
860	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote bloedvaten	465	Congenitale PAI-1-deficiëntie	295026	Congenitale pseudartrose van de ulna
99042	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote bloedvaten met coarctatie	313906	Congenitale pancreatische cyste	66630	Congenitale pseudoartrose van de clavicula
216729	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote bloedvaten met hartmalformatie	139414	Congenitale panfolliculaire naevus	295026	Congenitale pseudoartrose van de ellepijp
860	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote slagaders	264675	Congenitale PAP	295020	Congenitale pseudoartrose van de femur
99042	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote slagaders met coarctatie	98686	Congenitale paralyse van de musculus obliquus superior	295022	Congenitale pseudoartrose van de fibula
216729	Congenitale niet-gecorrigeerde transpositie van de grote slagaders met hartmalformatie	98686	Congenitale paralyse van de nervus trochlearis	157808	Congenitale pseudoartrose van de ledematen
269505	Congenitale niet-obstructieve hydrocefalus	99130	Congenitale partiële agenesie van het pericard	295024	Congenitale pseudoartrose van de radius
		99124	Congenitale partiële pulmonale veneuze terugstroomanomalie	295018	Congenitale pseudoartrose van de tibia
		295036	Congenitale patelladislocatie	295026	Congenitale pseudoartrose van de ulna
		332	Congenitale pernicieuze anemie	295020	Congenitale pseudoartrose van het dijbeen
		64752	Congenitale pijnongevoeligheid en thermische analgesie	295022	Congenitale pseudoartrose van het kuitbeen
		465	Congenitale plasminogeenactivator-	29501	Congenitale pseudoartrose van het

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
8	scheenbeen	1875	Congenitale spierdystrofie - infantiel cataract - hypogonadisme-syndroom	328	Congenitale Stuartfactordeficiëntie
66630	Congenitale pseudoartrose van het sleutelbeen	258	Congenitale spierdystrofie als gevolg van laminine alfa-2-deficiëntie	141121	Congenitale subglottale stenose
295024	Congenitale pseudoartrose van het spaakbeen	280671	Congenitale spierdystrofie door een fosfatidylcholinebiosynthesedefect	306446	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie met minimale zetmeeltolerantie
91411	Congenitale ptose	370959	Congenitale spierdystrofie met cerebellaire betrokkenheid	306474	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie met zetmeel- en lactose-intolerantie
264675	Congenitale pulmonale alveolaire proteinose	371007	Congenitale spierdystrofie met hyperlaxiteit	35122	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie
2444	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie	34520	Congenitale spierdystrofie met integrine alfa-7-deficiëntie	306446	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie met minimale zetmeeltolerantie
280827	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie type 0	370968	Congenitale spierdystrofie met intellectuele achterstand	306474	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie met zetmeel- en lactose-intolerantie
280832	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie, type 1	329178	Congenitale spierdystrofie met intellectuele achterstand en ernstige epilepsie	306436	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie met zetmeelintolerantie
280840	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie, type 2	34520	Congenitale spierdystrofie met ITGA7-deficiëntie	306486	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie zonder sucrose-intolerantie
280847	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie, type 3	258	Congenitale spierdystrofie type 1A	306462	Congenitale sucrose-isomaltasedeficiëntie zonder zetmeelintolerantie
280854	Congenitale pulmonale luchtwegmalformatie, type 4	98893	Congenitale spierdystrofie type 1B	35122	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie
2414	Congenitale pulmonale lymfangiectasie	→370953	Congenitale spierdystrofie type 1C	306436	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie met zetmeelintolerantie
3189	Congenitale pulmonalisklepstenose	→370953	Congenitale spierdystrofie type 1D	306486	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie zonder sucrose-intolerantie
3269	Congenitale radio-ulnaire synostose	486815	Congenitale spierdystrofie, Davignon-Chauveau-type	306462	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie zonder zetmeelintolerantie
97598	Congenitale renale arteriestenose	272	Congenitale spierdystrofie, Fukuyama-type	35122	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie
97598	Congenitale renovasculaire hypoplasie	75840	Congenitale spierdystrofie, Ullrich-type	306436	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie met zetmeelintolerantie
281190	Congenitale reticulair ichthysiforme erythrodermie	94068	Congenitale spondylo-epifysaire dysplasie	306486	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie zonder sucrose-intolerantie
353334	Congenitale retinale arterioveneuze anastomoses	215	Congenitale stationaire nachtblindheid	306462	Congenitale sucrose-isomaltasemalabsorptie zonder zetmeelintolerantie
353334	Congenitale retinale arterioveneuze communicatie	75382	Congenitale stationaire nachtblindheid, Oguchi-type	306446	Congenitale sucrose-intolerantie met minimale zetmeeltolerantie
190	Congenitale retinale teleangiëctasie	137932	Congenitale stembandverlamming	306436	Congenitale sucrose-intolerantie met zetmeelintolerantie
295000	Congenitale ringconstricties	99087	Congenitale stenose of atresie van een coronair ostium	306486	Congenitale sucrose-intolerantie zonder sucrose-intolerantie
178382	Congenitale rocker-bottom-voet	99087	Congenitale stenose of atresie van een coronaire arteriële opening	306462	Congenitale sucrose-intolerantie zonder zetmeelintolerantie
974	Congenitale schedelhuiddefecten met distale ledemaatanomalieën	831	Congenitale stenose van de cervicale wervelkolom	35122	Congenitale sucrose-intolerantie
974	Congenitale schedelhuiddefecten met distale ledemaatreductieanomalieën	99122	Congenitale stenose van de onderste holle ader	306474	Congenitale sucrose-intolerantie met zetmeel- en lactose-intolerantie
495879	Congenitale scrotale afwezigheid	99122	Congenitale stenose van de VCI	3465	Congenitale suprabulbaire parese
495879	Congenitale scrotale agenesie	99122	Congenitale stenose van de vena cava inferior	99059	Congenitale supraalvulaire mitralisring
93400	Congenitale sialidose type 2	3474	Congenitale stoornis van de glycosylatie door PIGL-deficiëntie	499009	Congenitale syfilis
260305	Congenitale sideroblastische anemie	101068	Congenitale stromale corneadystrofie	98948	Congenitale symblefaron
369861	Congenitale sideroblastische anemie - B-cel-immuundeficiëntie - periodieke koorts - ontwikkelingsachterstand-syndroom			99856	Congenitale syringomyelie
486815	Congenitale spierdystrofie - ademhalingsfalen - huidafwijkingen - gewrichtshypermobiliteit-syndroom			2039	Congenitale systemische

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	arterioveneuze fistel	124	Congenitale zuivere rode cel aplasie	99099	Cor triatriatum sinister
21057	Congenitale temporomandibulair gewrichtankylose	99827	Congo hemorrhagische koorts	99099	Cor triatriatum sinistrum
6		99827	Congo-koorts	98990	Coralliform cataract
99125	Congenitale totale pulmonale veneuze terugstroomanomalie	97231	Conjunctivitis lignosa	1490	Corneadystrofie - perceptieve doofheid
858	Congenitale toxoplasmose	28021	Connatale PMD	98961	Corneadystrofie van de laag van Bowman type 1
14112	Congenitale tracheale stenose	42079	Cono-spondylaire dysplasie	98960	Corneadystrofie van de laag van Bowman type 2
7		4			
3347	Congenitale tracheobronchomegalie	14096	Conorenaal syndroom	98961	Corneadystrofie van de laag van Bowman type I
95430	Congenitale tracheomalacie	9			
95459	Congenitale tricuspidalisklepstenose	567	Conotruncaal afwijkend gezichtssyndroom	98960	Corneadystrofie van de laag van Bowman type II
23101	Congenitale trigeminus-anesthesie	567	Conotruncale anomalieën aangezicht syndroom	98970	Corneadystrofie van Fleck
3					
21057	Congenitale trismus	31965	Constitutionele megaloblastische anemie met ernstige neurologische ziekte	98954	Corneadystrofie van Meesmann
6		1		98961	Corneadystrofie van Reis-Bücklers
88629	Congenitale tritanopie	25220	Constitutionele mismatch-repair-deficiëntiesyndroom	98967	Corneadystrofie van Schnyder
93583	Congenitale trombotische trombocytopenische purpura	2		98960	Corneadystrofie van Thiel-Behnke
93583	Congenitale TTP	29500	Constrictiebandsyndroom	98962	Corneadystrofie, Groenouw-type I
92050	Congenitale tufting-enteropathie	0		98969	Corneadystrofie, Groenouw-type II
	Congenitale unilaterale afwezigheid/hypoplasie van vingers exclusief duim	29500	Constrictieringsyndroom	1051	Corneale anesthesie - doofheid - intellectuele achterstand
973		0		1490	Corneale dystrofie - perceptieve doofheid
1166	Congenitale unilaterale hypoplasie van de depressor anguli oris	1303	Constrictieve bronchiolitis	1490	Corneale dystrofie met progressieve doofheid
		725	Continue piekgolven tijdens de slaap		
2258	Congenitale unilaterale pulmonale hypoplasie	725	Continue piekgolven tijdens de tragegolfslaap	35266	Corneale intra-epitheliale dyskeratose - palmoplantaire hyperkeratose - laryngeale dyskeratose-syndroom
		84142	Continue spiervezelactiviteit-syndroom	2	
2291	Congenitale velofaryngeale incompetentie	1484	Contracturen - ectodermale dysplasie - gespleten lip/verhemelte	3194	Corneo-dermato-ossaal syndroom
98686	Congenitale verlamming van de bovenste schuine oogspier	43600	Contracturen - ontwikkelingsachterstand - syndroom van Pierre Robin	2041	Coronaire arteriële fistels
44022	Congenitale verlamming van de derde craniale zenuw	3		2041	Coronaire arteriële misvormingen
98686	Congenitale verlamming van de katrolzenuw	31400	Contracturen - pterygium colli - micrognatie - hypoplastische tepelsyndroom	99087	Coronaire ostiale stenose of atresie
44023	Congenitale verlamming van de nervus abducens	2		99118	Coronaire sinusatresie
44022	Congenitale verlamming van de oculomotorische zenuw	3454	Contracturen van de voeten - musculaire atrofie - oculomotorische apraxie-syndroom	99117	Coronaire sinusstenose
98686	Congenitale verlamming van de vierde hersenzenuw	3454	Contracturen van de voeten - spieratrofie - oculomotorische apraxie-syndroom	2041	Coronarocardiale fistel
831	Congenitale vernauwing van het cervicale wervelkanaal	1487	Cookssyndroom	2318	CORS
52143	Congenitale vertebrale-cardiale-renale anomalieën-syndroom	23121	Cooley-anemie	1389	Corticale blindheid - intellectuele achterstand - polydactylie-syndroom
8		4		30057	Corticale dysgenese met pontocerebellaire hypoplasie door TUBB3-mutatie
17838	Congenitale verticale talus	1302	COP	0	
2		44409	COPA-syndroom	16368	Corticale dysplasie - focale epilepsie-syndroom
29520	Congenitale verticale talus, bilateraal	2		1	
3		39772	CoPAN	26899	Corticale dysplasie, Taylor-type
29520	Congenitale verticale talus, unilateraal	5		4	
1		5	COQ4-gerelateerde neonatale encefalomyopathie	65683	Corticale dysplasie, Taylor-type
99129	Congenitale volledige agenesie van het pericard	45718		3152	Corticale hyperostose - syndactylie
		5		44778	Corticale visuele beperking
37	Congenitale zinkdeficiëntie	99098	Cor triatriatum dexter	8	
		99098	Cor triatriatum dextrum	45488	Corticobasaal syndroom
				7	
				19924	Corticosteroïdebindende globulinedeficiëntie
				7	

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
54251	Corticosteroïdesensitief aseptisch abces-syndroom	4		2	
96253	Corticotroof hypofyse-adenoom	47777	COXPD27	22830	CPTII, neonatale vorm
14116	Cosacksyndroom	4		8	
3071	Costellosyndroom	46678	COXPD28	22830	CPTII, volwassen aanvang vorm
1507	Costovertebraal segmentatiedefect - mesomelie-syndroom	4		2	
93333	Cousinsyndroom	47802	COXPD29	3286	CPVT
1507	COVESEDEM-syndroom	9		35173	CPXD
10107	Cowchocksyndroom	47804	COXPD30	1512	Crane-Heisesyndroom
70472	COX-deficiëntie, Frans-Canadees type	2		97339	Craniale durale arterioveneuze fistel
781	Coxiellose	2444	CPAM	97339	Craniale durale AV malformaties
1508	Coxo-auriculair syndroom	28082	CPAM type 0	26882	Craniale meningocèle
1509	Coxo-podo-patellair syndroom	7		0	
25492	COXPD2	28083	CPAM type 1	98919	Craniale variant van GBS
25492	COXPD4	2		98919	Craniale variant van syndroom van Guillain-Barré
13790	COXPD5	28084	CPAM type 2	2053	Cranio-carpo-tarsale dysplasie
25493	COXPD7	0		2053	Cranio-carpo-tarsale dystrofie
31950	COXPD8	28084	CPAM type 3	7	Cranio-cerebello-cardiale dysplasie
31950	COXPD9	7		42048	Cranio-cervicale dystonie met betrokkenheid van larynx en bovenste ledematen
31463	COXPD10	28085	CPAM type 4	5	
32453	COXPD11	4		1515	Cranio-ectodermale dysplasie
31405	COXPD12	475	CPD IV	1517	Cranio-facio-cardio-skeletaal syndroom
31951	COXPD13	32933	CPEO met mitochondriale myopathie met aanvang op volwassen leeftijd	2115	Cranio-facio-digito-genitaal syndroom
31951	COXPD14	6		36370	Cranio-facio-fronto-digitaal syndroom
31952	COXPD15	30056	CPFE	5	
35256	COXPD16	4		1520	Cranio-fronto-nasale dysplasie
36991	COXPD17	91359	CPI	1520	Cranio-fronto-nasale dysplasie - Poland-anomalie
42072	COXPD20	2016	CPLS-syndroom	1521	Cranio-fronto-nasale dysplasie, Teebi-type
42073	COXPD21	2807	CPP	1519	Cranio-fronto-nasale dysplasie, Teebi-type
44401	COXPD23	759	CPP	50814	Cranio-lenticulo-suturale dysplasie
44445	COXPD24	147	CPS1-deficiëntie	1525	Cranio-osteopathie
44795	COXPD25	147	CPS1D	1513	Craniodiafysaire dysplasie
47768	COXPD26	147	CPS-deficiëntie	1514	Craniodigitaal - intellectuele achterstand-syndroom
		156	CPT1A-deficiëntie	1514	Craniodigitaal syndroom van Scott
		157	CPT2	1529	Craniofaciaal - doofheid - hand-syndroom
		22830	CPT2, dodelijke systemische vorm	1968	Craniofaciaal syndroom van Simosa
		8		29384	Craniofaciaal-ulnair-renaal syndroom
		2		3	
		22830	CPT2, ernstige infantiele vorm	85168	Craniofaciale conodysplasie
		2		1681	Craniofaciale duplicatie
		157	CPT2, hepatocardiomusculaire vorm		
		157	CPTII	1777	Craniofaciale dysmorphie - coloboom - agenesie van het corpus callosum-syndroom
		22830	CPTII, dodelijke systemische vorm	1777	Craniofaciale dysmorphie - coloboom - ontbrekende hersenbalk-syndroom
		8			
		22830	CPTII, ernstige infantiele vorm		
		5			
		22830	CPTII, hepatocardiomusculaire vorm	→139	Craniofaciale dysmorphie - skeletale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
		5		4	
		22830	CPTII, myopathische vorm		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1798	Craniofaciale dysostose - diafysaire hyperplasie-syndroom	184	CRBM	30644	CSID met minimale zetmeeltolerantie
		71	CRD	6	
2095	Craniofaciale dysostose - genitale, dentale, cardiale anomalieën-syndroom	52503	Creatinetransporterdeficiëntie	30647	CSID met zetmeel- en lactose-intolerantie
		99854	Cree-leuko-encefalopathie	4	
2095	Craniofaciale dysostose - hypertrichose - hypoplasie van de labia majora-syndroom	504	Creeping myiasis	30643	CSID met zetmeelintolerantie
		90290	CREST-syndroom	6	
45906	Craniofaciale dysplasie - kleine gestalte - ectodermale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom	281	Cri-du-chat syndroom	30648	CSID zonder sucrose-intolerantie
1		28119	0	CRIE	
31455	Craniofaciale dysplasie - ostopeniesyndroom	49908	5	30646	CSID zonder zetmeelintolerantie
5		5	CRION	2	
1516	Craniofaciale dyssynostose	1461	Criss-cross atrioventriculaire connecties	1465	CSS
54595	Craniofaryngioom	1461	Criss-cross hart	10000	CST3-gerelateerde amyloïdose
22839	Craniofrontonasale dysplasie met alopecie en hypogonadisme	31383	8	8	
85184	Craniofrontonasale dysplasie met alopecie en hypogonadisme	31383	8	32921	CSVT
		8	CRMCC	7	
85184	Craniofrontonasale dysplasie, Wormiaans bot-type	2719	Crosssyndroom	725	CSWS
1522	Craniofrontonasale dysplasie	43988	1	725	CSWSS-syndroom
1524	Craniofrontonasale dysplasie	207	Crouzeur bronchitis	70591	CTEPH
63260	Craniofrontonasale dysplasie	93262	Crouzon craniofaciale dysostose	43615	CTLA4-haploinsufficiëntie met auto-immune infiltratieziekte
15783	Craniofrontonasale dysplasie	93262	Crouzon-dermoskeletaal syndroom	9	
2	Craniofrontonasale dysplasie	93262	Crouzonsyndroom - acanthosis nigricans	24752	CTLN1
85199	Craniofrontonasale dysplasie	2905	Crow-Fukasesyndroom	5	
85199	Craniofrontonasale dysplasie	83452	CRPS	24758	CTLN2
		99995	CRPS1	5	
2872	Craniofrontonasale dysplasie	99994	CRPS2	909	CTX
28414	Craniofrontonasale dysplasie	290	CRS	158	CUD
9	Craniofrontonasale dysplasie	→247	691	1525	Currarino idiopathische osteoarthropathie
→532	Craniofrontonasale dysplasie	41152	7	18942	Cushingsyndroom als gevolg van macronodulaire adrenale hyperplasie
71	Craniofrontonasale dysplasie	7	CRVO	7	
1533	Craniofrontonasale dysplasie	91139	Cryoglobulinemie type 1	18942	Cushingsyndroom als gevolg van macronodulaire bijnierhyperplasie
		91138	Cryoglobulinemische vasculitis	7	
17183	Craniofrontonasale dysplasie	1546	Cryptococcosis	99889	Cushingsyndroom door ectopische ACTH-secretie
9	Craniofrontonasale dysplasie	2052	Cryptoftalmie - syndactylie-syndroom	32932	Cutaan hemangioom met spier- of botatrofie
52054	Craniofrontonasale dysplasie	16370	8	17847	Cutaan infectieus botulisme
		8	Cryptogene epileptische spasmen met late aanvang	5	
1538	Craniofrontonasale dysplasie	2032	Cryptogene fibroserende alveolitis	79455	Cutaan lokaal mastocytoom
1540	Craniofrontonasale dysplasie	46863	5	79490	Cutaan lymphangioma circumscriptum
		5	Cryptogene multifocale ulceruze stenoserende enteritis	79455	
1541	Craniofrontonasale dysplasie	1302	Cryptogene organiserende pneumonie	79140	Cutaan neuroendocrien carcinoom
2145	Craniofrontonasale dysplasie	1547	Cryptomicrotie - brachydactylie - excessieve vingertopboog-syndroom	45160	Cutaan pseudolymfoom
1527	Craniofrontonasale dysplasie	1547	Cryptomicrotie - brachydactylie-syndroom	7	
1541	Craniofrontonasale dysplasie	1547	Cryptomicrotie - brachydactylie-syndroom	17847	Cutaan toxine-gemedieerd botulisme
56585	Craniofrontonasale dysplasie	1548	Cryptorchidie - arachnodactylie - intellectuele achterstand-syndroom	5	
8	Craniofrontonasale dysplasie	1549	Cryptosporidiose	28077	Cutane collageneuze vasculopathie
1528	Craniofrontonasale dysplasie	10106	8	9	
75373	CRAPB	44307	9	2451	Cutane en mucosaal veneuze misvorming
27554	CRASH-syndroom	35122	CSID	2881	Cutane fotogevoeligheid - letale colitis
				42371	Cutane larva migrans
				7	
				90395	Cutane mucinose in de zuigelingentijd

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
889	Cutane overgevoeligheidsvasculitis	2	intrahepatische galwegen		celgemedieerde immuniteit
439729	Cutane PAN	212	Cystathion gamma-lyasedeficiëntie	2917	Czeizel-Broosersyndroom
439729	Cutane periarteriitis nodosa	212	Cystathionasedeficiëntie	2437	Czeizel-Losoncisyndroom
439729	Cutane polyarteriitis nodosa	394	Cystathionine- β -synthasedeficiëntie	2736	Czeizelsyndroom
889	Cutane vasculitis van kleine bloedvaten	212	Cystathioninurie	90038	D+HUS
53721	Cutaneomeningospinale angiomatose	100008	Cystatine-amyloidose	356978	D,L-2-HGA
464321	Cutaneoviscerale angiomatose - trombocytopenie-syndroom	141030	Cyste van de derde kieuwspleet	356978	D,L-2-hydroxyglutaarzuuracidemie
1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose-syndroom	141013	Cyste van de eerste kieuwspleet	356978	D,L-2-hydroxyglutaarzuuracidurie
2962	Cutis laxa - hoornvliestroebeling - intellectuele achterstand-syndroom	141022	Cyste van de tweede kieuwspleet	79315	D-2-HGA
171719	Cutis laxa - marfanoïd syndroom	141037	Cyste van de vierde kieuwspleet	79315	D-2-hydroxyglutaarzuuracidemie
228285	Cutis laxa acquisita	141037	Cyste van de vierde kieuwspleet	79315	D-2-hydroxyglutaarzuuracidurie
221145	Cutis laxa met ernstige pulmonale, gastro-intestinale en urinaire anomalieën	141083	Cyste van het nasolacrimaal kanaal	93599	D-glyceraat-dehydrogenasedeficiëntie
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	1560	Cysticercose	941	D-glyceraatkinasedeficiëntie
→357225	Cutis verticis gyrata - intellectuele achterstand-syndroom	213	Cystinose	941	D-glycerinezuuracidemie
→357225	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - neurosensorisch gehoorverlies	411641	Cystinose met volwassen aanvang	941	D-glycerinezuuracidurie
→357225	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - neurosensorische doofheid	214	Cystinurie	2134	D-HUS
→357225	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - sensorineuraal gehoorverlies	214	Cystinurie - lysinurie-syndroom	93581	D-HUS met anti-factor H-antilichamen
→357225	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - sensorineurale doofheid	93612	Cystinurie type A	357008	D-HUS met DGKE-deficiëntie
→357225	Cutis verticis gyrata - schildklieraplasie - intellectuele achterstand-syndroom	93613	Cystinurie type B	1146	DA1
3327	Cutler-Bass-Romshesyndroom	2111	Cystisch hamartoom van long en nier	1146	DA1A
1572	CVID	→79489	Cystisch hygroom	329457	DA5D
306692	Cyanide-geïnduceerd parkinsonisme	498228	Cystische epitheliale-stromale tumoren van de prostaat	251515	DA10
466670	Cyanidevergiftiging	586	Cystische fibrose (CF)	458768	Dabska-tumor
2686	Cyclische neutropenie	2575	Cystische fibrose - gastritis - megaloblastische anemie	141083	Dacryocele
228379	Cyclosporinegeïnduceerde folliculodystrofie	85136	Cystische leuko-encefalopathie met megalencefalie	1562	Dacryocystitis - osteopoikilose-syndroom
210	Cyclosporosis	229	Cystische mediale necrose van de aorta	141083	Dacryocystocele
79493	CYLD cutaan syndroom	75381	Cystoïde maculadystrofie	275523	DALD
90795	CYP11B1-deficiëntie	180261	Cytosarcoma phyllodes van de borst	1183	Dancing eye - dancing feet-syndroom
2674	Cyprus faciaal-neuromusculoskeletaal syndroom	498228	Cytosarcoma phyllodes van de prostaat	1183	Dancing eye-syndroom
42498	Cystadenocarcinoom van de	70472	Cytochroom C oxidasedeficiëntie, Frans-Canadees type	2091	Daneman-Davy-Mancersyndroom
		70472	Cytochromoxidasedeficiëntie, Saguenay-Lac-Saint Jean-type	293978	DAVID-syndroom
		94087	Cytofagische histiocytische panniculitis	2806	Dawsonencefalitis
		94087	Cytofagische panniculitis van Winkelmann	230	DBH-deficiëntie
		95702	Cytomegalische congenitale adrenale hypoplasie	1425	DBQD
		95702	Cytomegalische congenitale bijnierhypoplasie	2143	DBS/FOAR-syndroom
		137698	Cytomegalovirusziekte met risico voor patiënten met verminderde	1775	DC
				79456	DCM
				66634	DCMA-syndroom
				75381	DCMD
				1653	DD
				99789	DD-I

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99791	DD-II		van het plasmamembraan	251014	Del(2)(q31.1)
93571	DDD		Deficiëntie van de dihydrolipoamide-acetyltransferasecomponent van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	251019	Del(2)(q32)
→231568	DDEB, Cockayne-Touraine-type	79244		251019	Del(2)(q32q33)
158676	DDEB, enkel nagels	79244	Deficiëntie van de dihydrolipoalylsineresidu-acetyltransferasecomponent van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	251028	Del(2)(q33.1)
231568	DDEB, gegeneraliseerd			1001	Del(2)(q37)
231568	DDEB, Pasini en Cockayne-Touraine-types	502318	Deficiëntie van de nervus cochlearis	1621	Del(3)(q13)
→231568	DDEB, Pasini-type	169150	Deficiëntie van de terminale route van het complementsysteem	356947	Del(3)(q26q27)
231568	DDEB-gen	293978	Deficiëntie van de voorste hypofysefunctie - variabele immuundeficiëntie-syndroom	397695	Del(3)(q27.3)
99970	DDLS			65286	Del(3)(q29)
79499	DDOD-syndroom	765	Deficiëntie van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	435638	Del(3)p(25.3)
52368	DDON-syndroom			238750	Del(4)(q21)
300536	DDOST-CDG	404546	Deficiëntie van IL-36R-antagonist	228384	Del(5)(q14.3)
488647	DDX41-gerelateerd hematologische maligniteit-predispositiesyndroom	404546	Deficiëntie van IL-36Ra	314655	Del(5)(q31.3)
2962	De Barsysyndroom	746	Deficiëntie van mitochondriaal trifunctioneel proteïne	251046	Del(6)(p22)
1130	de Die Smulders-Vles-Frynssyndroom			171829	Del(6)(q16)
1598	De Grouchysyndroom	228423	Deficiëntie van monocyten - B-cellen - natuurlijke killercellen - dendritische cellen-syndroom	251056	Del(6)(q25)
→782	De Hauwere-Chittysyndroom			251061	Del(7)(q31)
→782	De Hauweresyndroom	315	Degos genodermatitis 'en cocardes'	251066	Del(8)(p11.2)
56304	De la Chapelledysplasie	64748	Dejerine-Sottassyndroom	251071	Del(8)(p23.1)
393	De la Chapellesyndroom	2318	Dekaban-Arimasyndroom	284160	Del(8)(q21.11)
1570	De Smet-Fabry-Frynssyndroom	1627	Del(5)(q35)	508488	Del(8)(q24.3)
89843	DEB pruriginosa	1627	Del(5)(qter)	2496	Del(8)q(13)
79411	DEB, bulleuze dermolyse van de neonat	293948	Del(1)(p21.3)	324313	Del(9)(p13)
79410	DEB, pretibiaal	401986	Del(1)(p31p32)	352665	Del(9)(q21.3)
89843	DEB, pruriginose			401923	Del(9)(q31.1q31.3)
79411	DEB-BDN	456298	Del(1)(p35.2)	495818	Del(9)(q33.3q34.11)
89843	DEB-Pr			284169	del(10)(p11.21p12.31)
79410	DEB-Pt	1606	Del(1)(p36)	276413	Del(10)(q22.3q23.3)
431361	DECR-deficiëntie met hyperlysinemie	250989	Del(1)(q21)	893	Del(11)(p13)
458785	Deels involuerend congenitaal hemangioom	250999	Del(1)(q41q42)	444002	Del(11)(q22.2q22.3)
352649	Defect van het vesiculair transport van dopamine en serotonine in de hersenen	238769	Del(1)(q44)	2308	Del(11)(q23.3)
31150	Defecte adenosinetriofosfaat-binding cassette transporter A1	363680	Del(2)(p13.2)		
75496	Defectieve biosynthese van proteodermatansulfaat	261349	Del(2)(p15p16.1)		
79243	Deficiëntie van component E1-alfa van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	163693	Del(2)(p21)		
255138	Deficiëntie van component E1-bèta van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	369881	Del(2)(p21) zonder cystinurie		
79244	Deficiëntie van component E2 van het pyruvaatdehydrogenasecomplex	228402	Del(2)(q23.1)		
158	Deficiëntie van de carnitinetransporter	1617	Del(2)(q24)		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2308	Del(11)(qter)	44405	Del(20)(q11.2)	79134	DEND-syndroom
31388	Del(12)(p12.1)	26131	Del(20)(q13.33)	22842	Dendritische cel-, monocyt-, B- en NK-lymfoiddeficiëntie
28032	Del(12)(p13.33)	26132	Del(21)(q22.11q22.12)	86903	Dendritische celsarcoom niet anders gespecificeerd
94063	Del(12)(q14)	26826	Del(21)(q22.13q22.2)	99828	Dengue-virusinfectie
28951	Del(12)(q15)(q21.1)	96123	Del(22)	99828	Denguekoorts
41203	Del(13)(q12.3)	26147	Del(X)(p21)	2109	Dennis-Fairhurst-Moore-syndroom
1587	Del(13)(q14)	1643	Del(X)(p23)	2109	Dennis-Fairhurst-Mooresyndroom
96168	Del(13)(q34)	1435	Del(X)(q21)	93571	Dense deposit disease
26112	Del(14)(q11.2)	45629	Deletie 1p35.2	93571	Dense deposit-ziekte
26114	Del(14)(q12)	1606	Deletie 1p36	1077	Dentale ankylose
26420	Del(14)(q22q23)	1606	Deletie 1pter	101	Dentato-rubro-pallido-luisiaanse atrofie
40193	Del(14)(q24.1q24.3)	1001	Deletie 2q37	1653	Dentinedysplasie
26118	Del(15)(q11.2)	281	Deletie 5p	99792	Dentinedysplasie - sclerotische botten-syndroom
19931	Del(15)(q13.3)	1627	Deletie 5q35	31472	Dentinedysplasie type 1 met microdontie en vormanomalieën
26119	Del(15)(q14)	904	Deletie 7q11.23	99789	Dentinedysplasie type I
94065	Del(15)(q24)	28416	Deletie 8q21.11	99791	Dentinedysplasie type II
26121	Del(16)(p11.2p12.2)	502	Deletie 8q24.1	49042	Dentinogenesis imperfecta
26123	Del(16)(p13.11)	50848	Deletie 8q24.3	71267	Dentinogenesis imperfecta - kleine gestalte - gehoorverlies - intellectuele achterstand
50005	Del(16)(p13.2)	49581	Deletie 9q33.3q34.11	16626	Dentinogenesis imperfecta type 2
35262	Del(16)(q24.1)	28416	Deletie 10p11.2p12.31	16626	Dentinogenesis imperfecta type 3
26125	Del(16)(q24.3)	27641	Deletie 10q22.3q23.3	49042	Dentinogenesis imperfecta zonder osteogenesis imperfecta
97685	Del(17)(q11)	893	Deletie 11p13	16626	Dentinogenesis imperfecta, Shields-type 2
26126	Del(17)(q12)	94063	Deletie 12q14	16626	Dentinogenesis imperfecta, Shields-type 3
36395	Del(17)(q21.31)	28951	Deletie 12q15q21.1	77295	Dentoleukoencefalopathie
26127	Del(17)(q23.1q23.2)	1587	Deletie 13q14-syndroom	1652	Dentsyndroom
52996	Del(17)(q24)	1590	Deletie 13q32	36995	Der(8)t(8;12)
25434	Del(19)(p13.12)	1600	Deletie 18q	96170	der(22)t(11;22) syndroom
35700	Del(19)(p13.13)	96123	Deletie 22	1656	Dermatitis herpetiformis
21734	Del(19)(q13.11)	1647	Delleman-Oorthuyssyndroom	79099	Dermatitissyndroom van Ackerman
26129	Del(20)(p12.3)	1647	Dellemansyndroom	→137	Dermato-cardio-skeletaal syndroom, Borrone-type
31378	Del(20)(p13)	35664	Delta-1-pyrroline-5-carboxylaatsynthetasedeficiëntie	834	Borrone-type
		79101	Delta-1-pyrroline-5-carboxylaatdehydrogenasedeficiëntie	1657	Dermato-osteolyse, Kirgizisch type
		23123	Delta-bèta-thalassemie	31112	Dermatofibrosarcoma protuberans
		219	Delta-sarcoglycanopathie	1659	Dermatoleukodystrofie
		16878	Dementia infantilis	221	Dermatomyositis
		97353	Dementia pugilistica	86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis
		283	Demodicidosis	36426	Dermatostomatitis, Stevens-Johnson-type
		283	Demodicose	79149	Dermo-chondro-corneale dystrofie
				1660	Dermo-odontodysplasie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
530033	Dermoïd- of epidermoïdcyste van het centrale zenuwstelsel	8		85446	Dialysegerelateerde artropathie
		98920	dHMN6	27552	Dianzani auto-immune lymfoproliferatieve ziekte
530033	Dermoïd- of epidermoïdcyste van het CZS	139589	dHMN7	494444	DIAPH1-gerelateerd sensorineuraal gehoorverlies - trombocytopenie-syndroom
141046	Dermoïdcyste van de hals	314485	dHMN met aanvang in de vroege volwassenheid	494444	DIAPH1-gerelateerde sensorineurale doofheid - trombocytopenie-syndroom
141051	Dermoïdcyste van het aangezicht	357043	dHMN met tekenen van de hogere motorneuronen	494444	DIAPH1-gerelateerde sensorineurale doofheid - trombocytopenie-syndroom
99688	Dermotrichaal syndroom	139552	dHMNJ	97282	Diarreeveroorzakende tumor van de eilandjes van Langerhans
1916	DES-embryofoetopathie	38874	DHP-deficiëntie	1671	Diastematomyelie
1916	DES-syndroom	75376	DHRD	628	Diastrofische dwerggroei
1425	Desbuquoissyndroom	49042	DI	628	Diastrofische dysplasie
163703	DESC-syndroom	166260	DI-2	276603	Diazoxideresistent focaal hyperinsulinisme door Kir6.2-deficiëntie
98909	Desmine-gerelateerde myofibrillaire myopathie	251940	DIA/DIG	276598	Diazoxideresistent focaal hyperinsulinisme door SUR1-deficiëntie
84132	Desminogerelateerde myopathie met Mallorylichaampjesachtige insluitsels	3464	Diabetes - hypogonadisme - doofheid - intellectuele achterstand	2195	Dicarboxyl-aminoacidurie
84132	Desminogerelateerde myopathie met vroege aanvang	3463	Diabetes insipidus - diabetes mellitus - opticusatrofie - doofheid-syndroom	284343	DICER1-syndroom
98909	Desminopathie	445062	Diabetes mellitus - gehoorverlies - centrale en perifere neurodegeneratie-syndroom met juveniele aanvang	3463	DIDMOAD-syndroom
873	Desmoïd-type fibromatose	1926	Diabetische embryopathie	370046	Didymosis aplasticosebacea
873	Desmoïde tumor	66637	Diafanospondylodysostose	1672	Diëncefaalsyndroom
251940	Desmoplastisch infantiel astrocytoma/ganglioglioma	255182	Diaforasedeficiëntie	1672	Diëncefaalsyndroom van de kindertijd
251863	Desmoplastisch/nodulair medulloblastoom	2141	Diafragmatisch defect - ledemaatdeficiëntie - schedeldefect	1672	Diëncefaalsyndroom van vermagering
83469	Desmoplastische klein- en rondcellige tumor	2059	Diafragmatische hernia - abnormaal uiterlijk - distale ledemaatafwijkingen-syndroom	1672	Diëncefale cachexie
35107	Desmosterolosis	2143	Diafragmatische hernia - exomfalos - hypertelorisme-syndroom	319192	Diëncefale-mesencefale junctiedysplasie
98852	Desquamatieve interstitiële pneumonie	2143	Diafragmatische hernia - hypertelorisme - myopie - doofheid-syndroom	397587	Diepe dermatofytose
403	Dexamethasongevoelige hypertensie	527468	Diafragmatische hernia - korte darm - asplenie-syndroom	1916	Diethylstilbestrol embryofoetopathie
1666	Dextrocardie	98920	Diafragmatische spinale musculaire atrofie	1916	Diethylstilbestrolsyndroom
→244	Dextrocardie - bronchiëctase - sinusitis	98920	Diafragmatische spinale spieratrofie	90060	Diffuse alveolaire hemorrhagie
99828	DF	404521	Diafragmatische spinale spieratrofie type 2	404437	Diffuse cerebrale en cerebellaire atrofie - onbehandelbare insulten - progressieve microcefalie-syndroom
→90625	DFNX2	1802	Diafysaire dysplasie - anemie	79456	Diffuse cutane maculopapuleuze mastocytose
31112	DFSP	85182	Diafysaire medullaire stenose - botmaligniteit-syndroom	79456	Diffuse cutane mastocytose
49042	DGI	85182	Diafysaire medullaire stenose - kwaadaardig fibreus histiocytoma-syndroom	220393	Diffuse cutane systemische sclerodermie
49042	DGI zonder OI	85182	Diafysaire medullaire stenose - maligne fibreus histiocytoma-syndroom	220393	Diffuse cutane systemische sclerose
166260	DGI-2	85182	Diafysaire medullaire stenose - maligne fibreus histiocytoma-syndroom	2199	Diffuse erythrodermische palmo-plantaire keratodermie, Voerner-type
373	DGSX	85446	Dialysegerelateerde amyloïdose	2199	Diffuse erythrodermische palmo-plantaire keratodermie, Vörner-type
319651	DHFR-deficiëntie			702	Diffuse familiale hersensclerose
139518	dHMN1			3165	Diffuse fasciitis met eosinofilie
139525	dHMN2			252031	Diffuse leptomenigeale melanocytose
139547	dHMN3 en dHMN4				
139536	dHMN5				
10099	dHMN5B				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
141209	Diffuse lymfangiomatose	255182	Dihydroliopolydehydrogenasedeficiëntie	254351	Distale 7q11.23 microdeletiesyndroom
141209	Diffuse lymfatische malformatie	226	Dihydropteridinereductasedeficiëntie	261102	Distale 7q11.23 microduplicatiesyndroom
2123	Diffuse neonatale hemangiomatose	38874	Dihydropyrimidinasedeficiëntie	1580	Distale 10p deletie
86918	Diffuse palmoplantaire hyperkeratose - acrocyanose-syndroom	1675	Dihydropyrimidinedehydrogenasedeficiëntie	1590	Distale 13q-deletie
86918	Diffuse palmoplantaire keratodermie - acrocyanose-syndroom	38874	Dihydropyrimidinurie	1596	Distale 15q deletiesyndroom
369999	Diffuse palmoplantaire keratodermie met pijnlijke fissuren	99102	Dilatatie van het linker hartoor	261222	Distale 16p11.2 microdeletiesyndroom
2337	Diffuse palmoplantaire keratodermie, Bothnian-type	99101	Dilatatie van het rechter hartoor	319171	Distale 17p13.1 microdeletiesyndroom
171700	Diffuse panbronchiolitis	231111	DILE	261257	Distale 17p13.3 microdeletiesyndroom
71274	Diffuse peritoneale leiomyomatose	243343	Dimethylglycinedehydrogenasedeficiëntie	1597	Distale 17q-deletie
324	Diffuus angiokeratoom	→3157	Dincsoy-Salih-Patelsyndroom	261330	Distale 22q11.2 microdeletiesyndroom
251595	Diffuus astrocytoom	314002	Dinnosyndroom	261337	Distale 22q11.2 microduplicatiesyndroom
300888	Diffuus grootcellig B-cellymfoom met chronische ontsteking	497188	DIPG	63273	Distale ABD-filaminopathie
300849	Diffuus grootcellig B-cellymfoom van het centrale zenuwstelsel	227	Diphallus	399096	Distale anoctaminopathie
497188	Diffuus intrinsiek pongsgloom	128	Diphyllobotriasis	178400	Distale anterieure compartimentmyopathie
141209	Diffuus lymfangioom	1681	Diprosopie	2953	Distale artrogrypose met eigenaardig gelaat en hydronefrose
168811	Diffuus maligne peritoneaal mesothelioom	1681	Diprosopus	1154	Distale artrogrypose met oftalmoplegie
66627	Diffuus type GCT	1756	Dipygus	1146	Distale artrogrypose type 1
66627	Diffuus type reuzenceltumor	210115	DIRA	2053	Distale artrogrypose type 2A
1679	Difterie	166291	Dirofiliariase	1147	Distale artrogrypose type 2B
567	DiGeorge-sequentie	94064	DIS	376	Distale artrogrypose type 3
567	DiGeorge-syndroom	35122	Disaccharide-intolerantie	65720	Distale artrogrypose type 4
567	DiGeorgesyndroom	30644	Disaccharide-intolerantie met minimale zetmeeltolerantie	1154	Distale artrogrypose type 5
238	Digestieve duplicatie	30647	Disaccharide-intolerantie met zetmeel- en lactose-intolerantie	329457	Distale artrogrypose type 5 zonder oftalmoparese
141071	Digestieve duplicatiecyste van de tong	30643	Disaccharide-intolerantie met zetmeelintolerantie	329457	Distale artrogrypose type 5 zonder oftalmoplegie
→401973	Digitale anomalieën - intellectuele achterstand - kleine gestalte	30648	Disaccharide-intolerantie zonder sucrose-intolerantie	329457	Distale artrogrypose type 5D
391641	Digitale anomalieën met korte ooglidspeten en atresie van slokdarm of duodenum type 1	30646	Disaccharide-intolerantie zonder zetmeelintolerantie	1144	Distale artrogrypose type 6
1305	Digitale anomalieën met korte palpebrale fissuren en atresie van oesofagus of duodenum	90281	Discoïde lupus erythematosus	3377	Distale artrogrypose type 7
31828	Digitalisvergiftiging	1766	Disequilibriumsyndroom	65743	Distale artrogrypose type 8
→79500	Digito-reno-cerebraal syndroom	505395	Disfunctie van het diafragma geïnduceerd door kunstmatige beademing	115	Distale artrogrypose type 9
1146	Digito-talair dysmorfie	3010	Disharmonische skeletale maturatie - spiervezel-disproportie-syndroom	251515	Distale artrogrypose type 10
319651	Dihydrofolaat reductase-deficiëntie	168782	Disintegratieve stoornis in de kinderjaren	376	Distale artrogrypose type IIA
2394	Dihydroliipoamidedehydrogenasedeficiëntie	8	Disomie Y	1154	Distale artrogrypose type IIB
		345	Dissecting cellulitis van de hoofdhuid	65720	Distale artrogrypose type IID
		3248	Distaal symfalangisme	399058	Distale crystallinopathie met late aanvang
		1620	Distale 3p deletie	254351	Distale del(7)(q11.23)
		1627	Distale 5q deletie	261222	Distale del(16)(p11.2)
				31917	Distale del(17)(p13.1)

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1		13951	Distale erfelijke motorische neuropathie type 1	329478	Distale myopathie door VCP-mutatie met aanvang op volwassen leeftijd
261257	Distale del(17)(p13.3)	139525	Distale erfelijke motorische neuropathie type 2	178400	Distale myopathie met anterieure tibiale aanvang
261330	Distale del(22)(q11.2)	139547	Distale erfelijke motorische neuropathie type 3 en type 4	63273	Distale myopathie met betrokkenheid van de posterieure been- en anterieure handspieren
36367	Distale deletie 1q	139536	Distale erfelijke motorische neuropathie type 5	98912	Distale myopathie met late aanvang, Markesbery-Griggs-type
280	Distale deletie 4p	98920	Distale erfelijke motorische neuropathie type 6	602	Distale myopathie met omrande vacuolen
96145	Distale deletie 4q	139589	Distale erfelijke motorische neuropathie type 7	602	Distale myopathie met rimmed vacuoles
96125	Distale deletie 6p	139536	Distale erfelijke motorische neuropathie type V	600	Distale myopathie met stembandzwakte
96126	Distale deletie 7p	139552	Distale erfelijke motorische neuropathie, Jerash-type	→178464	Distale myopathie met vroege betrokkenheid van de ademhalingspijpen
1636	Distale deletie 7q36	314485	Distale erfelijke motorneuropathie met aanvang in de vroege volwassenheid	59135	Distale myopathie type 1
1642	Distale deletie 9p	357043	Distale erfelijke motorneuropathie met tekenen van hogere motorneuronen	399086	Distale myopathie type 3
96148	Distale deletie 10q	98920	Distale HMN type 6	600	Distale myopathie van stembanden en farynx
2308	Distale deletie 11q	139536	Distale HMN V	602	Distale myopathie, Nonaka-type
280325	Distale deletie 12p	1307	Distale ledemaatdeficiënties - micrognathie-syndroom	488650	Distale myopathie, Tateyama-type
96149	Distale deletie 12q	36367	Distale monosomie 1q	609	Distale myopathie, Udd-type
96168	Distale deletie 13q34	1620	Distale monosomie 3p	603	Distale myopathie, Welander-type
96150	Distale deletie 14q	280	Distale monosomie 4p	98911	Distale myotilinopathie
96129	Distale deletie 19p	96145	Distale monosomie 4q	399103	Distale nebuline myopathie
96152	Distale deletie 20q	96125	Distale monosomie 6p	2776	Distale osteolyse - kleine gestalte - intellectuele achterstand
96094	Distale depletie 2q	96126	Distale monosomie 7p	18	Distale renale tubulaire acidose
261102	Distale dup(7)(q11.23)	254351	Distale monosomie 7q11.23	93610	Distale renale tubulaire acidose met anemie
261337	Distale dup(22)(q11.2)	1636	Distale monosomie 7q36	→402041	Distale renale tubulaire acidose type 1b
293939	Distale Dup(X)q(28)	1642	Distale monosomie 9p	→402041	Distale renale tubulaire acidose type 1c
96069	Distale duplicatie 1p36	1580	Distale monosomie 10p	139589	Distale spinale musculaire atrofie met stembandverlamming
96070	Distale duplicatie 2p	96148	Distale monosomie 10q	139525	Distale spinale musculaire atrofie type 2
96071	Distale duplicatie 3p	2308	Distale monosomie 11q	139547	Distale spinale musculaire atrofie type 3
96072	Distale duplicatie 4p	280325	Distale monosomie 12p	206580	Distale spinale musculaire atrofie type 4
96096	Distale duplicatie 4q	96149	Distale monosomie 12q	139536	Distale spinale musculaire atrofie type 5
96097	Distale duplicatie 5q	1590	Distale monosomie 13q	139589	Distale spinale spieratrofie met stembandverlamming
1745	Distale duplicatie 6p	96150	Distale monosomie 14q	139525	Distale spinale spieratrofie type 2
96098	Distale duplicatie 6q	1596	Distale monosomie 15q	139547	Distale spinale musculaire atrofie type 3
96074	Distale duplicatie 7p	261222	Distale monosomie 16p11.2	206580	Distale spinale musculaire atrofie type 4
96100	Distale duplicatie 8q	261257	Distale monosomie 17p13.3	139536	Distale spinale musculaire atrofie type 5
96101	Distale duplicatie 9q	1597	Distale monosomie 17q	139589	Distale spinale spieratrofie met stembandverlamming
96102	Distale duplicatie 10q	96129	Distale monosomie 19p13.3	139525	Distale spinale spieratrofie type 2
96103	Distale duplicatie 11q	96152	Distale monosomie 20q		
96105	Distale duplicatie 13q	261330	Distale monosomie 22q11.2		
1705	Distale duplicatie 14q				
1707	Distale duplicatie 15q				
96078	Distale duplicatie 16p				
96106	Distale duplicatie 16q				
3379	Distale duplicatie 17q				
1716	Distale duplicatie 18q				
1717	Distale duplicatie 19q				
96107	Distale duplicatie 20q				
96109	Distale duplicatie 22q				
1762	Distale duplicatie Xq				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
139547	Distale spinale spieratrofie type 3	8			Jemenitisch type
206580	Distale spinale spieratrofie type 4	300849	DLBCL van het CZS	2663	Doofheid - cataract - skeletale anomalieën-syndroom
139536	Distale spinale spieratrofie type 5	2394	DLD-deficiëntie	3217	Doofheid - dunnedarmdiverticulose - neuropathie
314588	Distale tetrasomie 15q	252031	DLM	52368	Doofheid - dystonie - optische neuronopathie-syndroom
609	Distale titinopathie	273	DM1	254898	Doofheid - encefaloneuropathie - obesitas - valvulopathie-syndroom
96069	Distale trisomie 1p36	98896	DMD	3218	Doofheid - epifysaire dysplasie - kleine gestalte
96070	Distale trisomie 2p	243343	DMG-dehydrogenasedeficiëntie	3224	Doofheid - genitale anomalieën - metacarpale en metatarsale synostose-syndroom
96094	Distale trisomie 2q	243343	DMGDH-deficiëntie	3220	Doofheid - glazuurhypoplasie - nageldefecten-syndroom
96071	Distale trisomie 3p	602	DMRV	90646	Doofheid - hypogonadisme
96072	Distale trisomie 4p	352470	DNA2-gerelateerd mitochondriaal DNA-deletiesyndroom	85321	Doofheid - intellectuele achterstand, Martin-Probst-type
96096	Distale trisomie 4q	99812	DNA ligase IV-deficiëntie	3226	Doofheid - lymfoedeem - leukemie-syndroom
96097	Distale trisomie 5q	443950	DNAJB2-gerelateerde CMT2	2408	Doofheid - nefritis - anorectale malformatie-syndroom
1745	Distale trisomie 6p	443950	DNAJB2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	3230	Doofheid - oligodontie
96098	Distale trisomie 6q	251946	DNET	79500	Doofheid - onycho-osteodystrofie - intellectuele achterstand-syndroom
96074	Distale trisomie 7p	330050	DNM1L-gerelateerde encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	79500	Doofheid - onychodystrofie - osteodystrofie - intellectuele achterstand - insulden-syndroom
261102	Distale trisomie 7q11.23	404443	DNMT3A-gerelateerd overgroeisyndroom	79500	Doofheid - onychodystrofie - osteodystrofie - intellectuele achterstand-syndroom
96100	Distale trisomie 8q	1215	DOA+	3232	Doofheid - oormisvorming - aangezichtsverlamming-syndroom
96101	Distale trisomie 9q	447737	DOCK2-deficiëntie	3232	Doofheid - oormisvorming - facialisparalyse-syndroom
96102	Distale trisomie 10q	217390	DOCK8 immuundeficiëntiesyndroom	→52368	Doofheid - opticoakoestische zenuw atrofie - dementie
96103	Distale trisomie 11q	79322	Dol-P-mannosyltransferasedeficiëntie	123	Doofheid - pili torti - hypogonadisme-syndroom
96105	Distale trisomie 13q	91131	Dolichokinasedeficiëntie	→566243	Doofheid - schildklierhormoonresistentie-syndroom
1705	Distale trisomie 14q	2616	Dolichospondylische dysplasie	3219	Doofheid - skeletdysplasie - grof gelaat met volle lippen-syndroom
1707	Distale trisomie 15q	86309	Dolichylfosfaat N-acetylgalactosamine-fosfotransferasedeficiëntie	3219	Doofheid - skeletdysplasie - lipgranuloom-syndroom
96078	Distale trisomie 16p	3427	DOLV	3237	Doofheid - symfalangisme syndroom, Hermann-type
96106	Distale trisomie 16q	231226	Dominante bèta-thalassemie	3239	Doofheid - vitiligo - achalasia
3379	Distale trisomie 17q	75376	Dominante drusen	90024	Doofheid met labyrinthineaplasie, microtie en microdontie
1716	Distale trisomie 18q	158676	Dominante dystrofische epidermolysis bullosa, enkel nagels	3241	Doofheid-craniofaciaal syndroom
1717	Distale trisomie 19q	898	Dominante hyaloïdeoretinale dystrofie van Wagner	94064	Doofheid-onvruchtbaarheid-syndroom
96107	Distale trisomie 20q	244305	Dominante hypofosfatemie met nefrolithiasis of osteoporose		
96109	Distale trisomie 22q	75376	Dominante retinale drusen		
261337	Distale trisomie 22q11.2	90035	Donath-Landsteiner hemolytische anemie		
293939	Distale trisomie Xq28	90035	Donath-Landsteinersyndroom		
293939	Distale Xq28 microduplicatiesyndroom	2143	Donnai-Barrowsyndroom		
→33001	Distichiasis - congenitale hartdefecten - perifere vasculaire anomalieën	3214	Doofheid - blindheid - hypopigmentatie-syndroom,		
1916	Distilbeen-embryofoetopathie				
1685	Distomatose				
1685	Distomiasis				
404546	DITRA				
99077	Divertikel van Kommerell				
91131	DK1-CDG				
3439	DK-focomeliesyndroom				
1775	DKC				
30088	DLBCL met chronische ontsteking				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
876	Dooierzaktumor	70594	DRD als gevolg van SRD		catecholaminen
252006	Dooierzaktumor van het centrale zenuwstelsel	139402	DRESS-syndroom	3411	Dubbele uterus - hemivagina - renale agenesie-syndroom
252006	Dooierzaktumor van het CZS	85170	Driehoekige tibia - fibulaire aplasie-syndroom	3411	Dubbele uterus en geobstrueerde hemivagina-syndroom
165991	Door lichaamsbeweging geïnduceerd hyperinsulinisme	130	Droomziekte	8	Dubbele Y syndroom
165991	Door lichaamsbeweging geïnduceerde hyperinsulinemische hypoglykemie	233	DRS	234	Dubin-Johnsonsyndroom
165991	Door lichaamsbeweging geïnduceerde hyperinsulinemische hypoglykemie	529574	DRS met doofheid	98896	Duchenne-spierdystrofie
99734	Door lichaamsbeweging geïnduceerde myotonie met uitgestelde aanvang	18	dRTA	320	Duidelijke mineralocorticoïde-overmaat
36238	Door stafylokokken veroorzaakte necrotiserende pneumonie	93610	dRTA met anemie	294988	Duimhypodactylie
36235	Door stafylokokken veroorzaakte roodvonk	→402041	dRTA type 1b	2251	Duimvorming - alopecie - pigmentanomalie-syndroom
83315	Door vlooien overgedragen tyfus	→402041	dRTA type 1c	294988	Duimoligodactylie
228371	Door voedsel veroorzaakt botulisme	90160	Drukgeïnduceerde gelokaliseerde lipoatrofie	1078	Duimstijfheid - brachydactylie - intellectuele achterstand-syndroom
79500	DOOR-syndroom	98958	Druppelvormige corneadystrofie	99908	Duivenmelkersziekte
79500	DOORS-syndroom	33069	DS	2763	Dun botdysplasie
1942	Doosesyndroom	99887	DS-AMKL	79132	Dun haar - kleine gestalte - huidanomalieën
230	Dopamine bèta-hydroxylasedeficiëntie	98920	dSMA1	104075	Dunne darm-adenocarcinoom
70594	Doparesponsieve dystonie als gevolg van sepiapterinereductasedeficiëntie	139525	dSMA2	104076	Dunne darm-leiomyosarcoom
3426	DORV	139547	dSMA3	1506	Dunne ribben - kokervormige botten - dysmorphie-syndroom
423712	DORV met atrioventriculair septumdefect, pulmonalisklepstenose, heterotaxie	206580	DSMA4	1203	Duodenale atresie
99046	DORV met non-committed subpulmonaal VSD	314485	dSMA5	→293864	Duodenale en extrahepatische galatresie - hypoplastische pancreas - intestinale malrotatie
423693	DORV met subaortaal of doubly-committed VSD	139557	DSMAX	261102	Dup7q11.23D
99043	DORV met subaortaal of doubly-committed VSD met pulmonalisklepstenose	83469	DSRCT	250994	Dup(1)(q21.1)
99045	DORV met subpulmonaal VSD	412181	DST-gerelateerde epidermolysis bullosa simplex	313947	Dup(2)(q23.1)
99043	DORV, Fallot-type	99789	DTDP1	96095	Dup(3)(q26)
99045	DORV-TGA	99791	DTDP2	96095	Dup(3q)-syndroom
870	Downsyndroom	2639	Du Pansyndroom	329802	Dup(5)(p13)
75376	Doyne honingraat retinale dystrofie	50817	Duane-anomalie - myopathie - scoliose-syndroom	228415	Dup(5)(q35)
86309	DPAGT1-CDG	93293	Duane-radiale lijnsyndroom	314034	Dup(7)(p22.1)
314621	DPG-plus-syndroom	261647	Duane-radiale lijnsyndroom als gevolg van een puntmutatie	96121	Dup(7)(q11.23)
71274	DPL	261638	Duane-radiale lijnsyndroom als gevolg van monosomie 20q13	459074	Dup(7)(q36.3)
79322	DPM1-CDG	233	Duane-retractiesyndroom	251076	Dup(8)(p23.1)
329178	DPM2-CDG	529574	Duane-retractiesyndroom met congenitale doofheid	228399	Dup(8)(q12)
263494	DPM3-CDG	869	Dubbel A-syndroom	276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
231	Dracunculiasis	216694	Dubbele afwijking		
231	Dracunculosis	1464	Dubbele inlet linkerventrikel		
231	Dracunculus medinensis	141091	Dubbele neus		
33069	Dravetsyndroom	3286	Dubbele tachycardie geïnduceerd door		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
300305	Dup(11)p(15.4)	1727	Duplicatie 22q11.2	7	hypopituïtarisme-syndroom
261229	Dup(14)(q11.2)	261318	Duplicatie van 20p	88632	Dysgenesie van het voorste oogsegment
488280	Dup(14)(q32)	314621	Duplicatie van de hypofyse	99912	Dysgerminomateuze kiemcelkanker van het ovarium
238446	Dup(15)(q11q13)	314621	Duplicatie van de hypofyse - plus-syndroom	1775	Dyskeratosis congenita
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)	1738	Duplicatie van de korte arm van chromosoom 4	3088	Dyskeratosis congenita met bilaterale exsudatieve retinopathie
261243	Dup(16)(p13.11)	237	Duplicatie van de urethra	289553	Dysmorphie - conductief gehoorverlies - hartdefect-syndroom
96078	Dup(16)(p13.3)	284180	Duplicatie Xp22	1779	Dysmorphie - gespleten verhemelte - slappe huid
477817	Dup(17)(p11.2p12)	3306	Duplicatie/inversie 15q11	2282	Dysmorphie - kleine gestalte - doofheid - geslachtsontwikkelingsstoornis-syndroom
217385	Dup(17)(p13.3)	97339	Durale sinusmalformatie	1780	Dysmorphie - meervoudige structurele anomalieën-syndroom
139474	Dup(17)(q11.2)	233	DURS	2104	Dysmorphie - pectus carinatum - gewrichtslaxiteit-syndroom
261272	Dup(17)(q12)	529574	DURS met doofheid	373	Dysmorphiesyndroom van Simpson
217340	Dup(17)(q21.31)	3377	Dutch-Kentuckysyndroom	1782	Dysosteosclerose
261290	Dup(17p)	180160	Dwars vaginaal septum	1798	Dysostose, Stanesco-type
447980	Dup(19)(p13.3)	→221061	Dwarse ledemaatdeficiëntie - hemangioom-syndroom	800	Dysostosis enchondralis metaepiphysaria, Catel-Hempel-type
363659	Dup(20)(q11.2)	→2616	Dwerggroei - grote wervels	99082	Dysphagia lusoria
261318	Dup(20p)	→969	Dwerggroei - stijf gewricht - oculaire abnormaliteiten	1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica
1727	Dup(22)(q11)	1566	DWM met postaxiale polydactylie	168621	Dysplasie van de femurkop, Meyer-type
217377	Dup(X)(p11.22p11.23)	209341	DYNC1H1-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie met aanvang in de kindertijd	466695	Dysplasie van de supratip
284180	Dup(X)(p22)	209341	DYNC1H1-gerelateerde autosomaal dominante proximale spinale musculaire atrofie van voornamelijk de onderste ledematen	1425	Dysplasie van Desbuquois
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)	464311	DYRK1A-gerelateerd intellectuele achterstands syndroom door een puntmutatie	1426	Dysplasie van Greenberg
314389	Dup(X)(q12-q13.3)	268261	DYRK1A-gerelateerd intellectuele achterstands syndroom door microdeletie van 21q22.13q22.2	295000	Dysplasie van Streeter
521258	Dup(X)(q25)	464306	DYRK1A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	3206	Dysplasie van Stuve-Wiedemann
261483	Dup(X)(q27.3q28)	412	Dysbètalipoproteïnemie	1803	Dysplasie van thorax en ledematen, Rivera-type
261344	Duplicatie 1q	2108	Dyscefaal syndroom van François	65285	Dysplastisch gangliocytoom van het cerebellum
1738	Duplicatie 4p	296	Dyschondroplasie	2204	Dysplastische corticale hyperostose
1742	Duplicatie 5p	1765	Dyschondrosteose - nefritis	325	Dysprotrombinemie
264450	Duplicatie 8p	41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	2476	Dysrafie - gespleten lip/verhemelte - ledemaatreductiedefecten-syndroom
1752	Duplicatie 8q	241	Dyschromatosis universalis hereditaria	→156731	Dyssegmentale dysplasie - glaucoom
96167	Duplicatie 8q/deletie 8p	319635	Dyschromische amyloïdose cutis	156731	Dyssegmentale dysplasie, Rolland-Desbuquois-type
236	Duplicatie 9p	251946	Dysembryoplastische neuro-epitheliale tumor	1865	Dyssegmentale dysplasie, Silverman-Handmaker-type
1699	Duplicatie 12p	→315	Dysgenesie van het corpus callosum -	85198	Dysspondylo-enchondromatose
1715	Duplicatie 18p			256	Dystonia musculorum deformans
				412217	Dystonie - afonie-syndroom
				52140	Dystonie - parkinsonisme -

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6	hypermanganesemie-syndroom	98807	DYT13	79401	EBS-O
210571	Dystonie - parkinsonisme met vroege aanvang	→98808	DYT14	89839	EBSS
71517	Dystonie 12	→36899	DYT15	1880	Ebstein-anomalie van de tricuspidalisklep
→98808	Dystonie 14	210571	DYT16	1880	Ebsteinmalformatie
210571	Dystonie 16	98811	DYT18	313920	EBV-geassocieerd gastrisch carcinoom
98811	Dystonie 18	306734	DYT21	289661	EBV-positief DLBCL bij ouderen
420492	Dystonie 23	420492	DYT23	313920	EBVaGC
420485	Dystonie 24	420485	DYT24	494424	ECAA
329466	Dystonie 25	329466	DYT25	494424	ECCA
508093	Dystonie 29	508093	DYT29	50944	Eccriene tumoren - ectodermale dysplasie
199351	Dystonie-parkinsonisme met aanvang op volwassen leeftijd	2394	E3-deficiënte ahornsiroopurineziekte	295030	Echte congenitale schouderdislocatie
71517	Dystonie-parkinsonisme met snelle aanvang	2394	E3-deficiënte esdoornsiroopurineziekte	180074	Echte eenhoornige baarmoeder
199351	Dystonie-parkinsonisme, Paisan-Ruiz-type	2394	E3-deficiënte maple syrup urineziekte	2512	Echte microcefalie
99003	Dystrofie met multifocaal patroon die de fundus flavimaculatus simuleert	231249	E-bèta-thalassemie	199332	ECO-syndroom
99003	Dystrofie met multifocaal patroon die de ziekte van Stargardt simuleert	556985	Early-onset calcifying leukoencefalopathy-skeletal dysplasia	→1896	ECP-syndroom
99001	Dystrofie met vlindervormig patroon	556030	Early-onset familial hypoadosteronism	99102	Ectasie van het linker hartoor
98961	Dystrofie van het anterieure grensmembraan type 1	199343	EAST-syndroom	99101	Ectasie van het rechter hartoor
98960	Dystrofie van het anterieure grensmembraan type 2	1973	Eastman-Bixlersyndroom	35737	Ectasisch coloboom
98961	Dystrofie van het anterieure grensmembraan type I	86880	EATL	140936	Ectodermale dysplasie - acanthosis nigricans
98960	Dystrofie van het anterieure grensmembraan type II	79406	EB progressief	→2036	Ectodermale dysplasie - adrenale cyste
79409	Dystrofische epidermolysis bullosa inversa	79405	EBJ-I	→2036	Ectodermale dysplasie - bijniercyste
89843	Dystrofische epidermolysis bullosa pruriginosa	98956	EBMD	1806	Ectodermale dysplasie - blindheid
293381	Dystrophia Helsinglandica	319218	Ebola hemorrhagische koorts	247827	Ectodermale dysplasie - blindheid
293381	Dystrophia Smolandiensis	319218	Ebola-koorts	1897	Ectodermale dysplasie - cutane syndactylie-syndroom
256	DYT1	319218	Ebola-virusziekte	423454	Ectodermale dysplasie - ectrodactylie - maculadystrofie
99657	DYT2	89838	EBS, autosomaal recessieve K14	1883	Ectodermale dysplasie - kleine gestalte-syndroom
53351	DYT3	79396	EBS, gegeneraliseerd ernstig	1883	Ectodermale dysplasie - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom
98805	DYT4	79399	EBS, gegeneraliseerd intermediair	247820	Ectodermale dysplasie - sensorineurale doofheid-syndroom
98808	DYT5a	412181	EBS-AR BP230	69083	Ectodermale dysplasie - syndactylie-syndroom
101150	DYT5b	412189	EBS-AR exofiline-5	→1071	Ectodermale dysplasie met neonatale dentitie, Turnpenny-type
98806	DYT6	89838	EBS-AR KRT14	1818	Ectodermale dysplasie, Rapp-Hodgkin-type
53583	DYT9	79400	EBS-loc		Ectodermale dysplasie, tricho-odonto-onychial type
71517	DYT12	257	EBS-MD		
		158681	EBS-migr		
		79397	EBS-MP		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1816	Ectodermale dysplasie, type Berlijn	75497	EDS V		gehoorverlies
1812	Ectodermale dysplasie- intellectuele achterstand - misvorming van het centrale zenuwstelsel	1900	EDS VIA	285	Ehlers-Danlossyndroom type 3
		1899	EDS VII	286	Ehlers-Danlossyndroom type 4
		1901	EDS VIIC	75497	Ehlers-Danlossyndroom type 5
→107 1	Ectodermale dysplasie-syndroom, Rapp-Hodgkin-type	75392	EDS VIII	1900	Ehlers-Danlossyndroom type 6A
44827 0	Ectopia Cordis	23085 1	EDS, cardiaal valvulair type	1899	Ehlers-Danlossyndroom type 7
1884	Ectopia lentis - chorioretinale dystrofie - myopie-syndroom	287	EDS, klassiek type	1901	Ehlers-Danlossyndroom type 7C
1885	Ectopia lentis-syndroom	30017 9	EDS, kyfoscoliotisch en gehoorverlies-type	75392	Ehlers-Danlossyndroom type 8
99889	Ectopisch Cushingsyndroom	1900	EDS, kyfoscoliotisch type	286	Ehlers-Danlossyndroom type IV
99889	Ectopische ACTH-secreterende tumor	1900	EDS, oculoscoliotisch type	1899	Ehlers-Danlossyndroom, arthrochalisie-type
23163 2	Ectopische aldosteron-producerende tumor	75496	EDS, progeroid type	1899	Ehlers-Danlossyndroom, arthrochalisie-type
95496	Ectopische neurohypofyse	15796 5	EDS, spondylocheirodysplastisch type	23085 1	Ehlers-Danlossyndroom, cardiaal valvulair type
2440	Ectrodactylie	→287	EDS, vasculair-achtig type	1901	Ehlers-Danlossyndroom, dermatosparaxis-type
1896	Ectrodactylie - ectodermale dysplasie - gespleten lip/verhemelte	23085 7	EDS/OI-syndroom	285	Ehlers-Danlossyndroom, hypermobiel type
→189 6	Ectrodactylie - ectodermale dysplasie zonder splijting	24782 0	EDSS	285	Ehlers-Danlossyndroom, hypermobilitateit-type
→189 6	Ectrodactylie - gespleten verhemelte-syndroom	24782 0	EDSS1	287	Ehlers-Danlossyndroom, klassiek type
1892	Ectrodactylie - polydactylie-syndroom	24782 7	EDSS2	30017 9	Ehlers-Danlossyndroom, kyfoscoliotisch en doofheid-type
→200 8	Ectrodactylie - spina bifida - cardiopathie-syndroom	17846 4	Edström-myopathie	30017 9	Ehlers-danlossyndroom, kyfoscoliotisch en gehoorverlies-type
1997	Ectropion inferior - gespleten lip en/of verhemelte-syndroom	322	EEC	1900	Ehlers-Danlossyndroom, kyfoscoliotisch type
906	Eczeem - trombocytopenie - immuundeficiëntie-syndroom	1896	EEC-syndroom	1900	Ehlers-Danlossyndroom, oculoscoliotisch type
98813	EDA-ID	→189 6	EEC-syndroom zonder gespleten lip/verhemelte	1900	Ehlers-Danlossyndroom, periodontitis-type
24782 7	EDCS	1897	EEM-syndroom	75392	Ehlers-Danlossyndroom, periodontitis-type
29393 6	EDICT-syndroom	18007 9	Eenhoornige baarmoeder met rudimentaire hoorn	15796 5	Ehlers-Danlossyndroom, spondylocheirodysplastisch type
1895	Edinburgh malformatiesyndroom	18007 4	Eenhoornige baarmoeder zonder rudimentaire hoorn	286	Ehlers-Danlossyndroom, vasculair type
93308	EDM1	91139	Eenvoudige cryoglobulinemie	→287	Ehlers-Danlossyndroom, vasculair-achtig type
93307	EDM4	14113 6	Eerste kieuwboogsyndroom	1902	Ehrlichiosis
93311	EDM5	10103 9	EFMR	312	EI
261	EDMD	2070	EGE	1934	EIEE
98863	EDMD1	183	EGPA	16599 1	EIHI
98853	EDMD2	31921 8	EHF	79106	Eikensyndroom
98855	EDMD3	312	EHK	18024 2	Eileiderkanker
285	EDS III	23085 7	Ehlers-Danlos/osteogenesis imperfecta-syndroom	213	Eiwitdefect van cystinetransport
286	EDS IV	→988 92	Ehlers-Danlossyndroom met periventriculaire heterotopie	47609 6	EKC-syndroom
198	EDS IX	30017 9	Ehlers-Danlossyndroom met progressieve kyfoscoliose, myopathie en doofheid	317	EKV
→988 92	EDS met periventriculaire heterotopie	30017 9	Ehlers-Danlossyndroom met progressieve kyfoscoliose, myopathie en gehoorverlies	22824 0	Elastodermie
30017 9	EDS met progressieve kyfoscoliose, myopathie en doofheid	30017 9	Ehlers-Danlossyndroom met progressieve kyfoscoliose, myopathie en	22824 3	Elastofibroma dorsi
30017 9	EDS met progressieve kyfoscoliose, myopathie en gehoorverlies				
286	EDS type 4				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
228254	Elastoom	51	Encefalopathie met calcificatie van de basale ganglia	86880	Enteropathiegeassocieerd T-cellymfoom
79148	Elastosis perforans serpiginosa	51	Encefalopathie met intracraniele calcificatie en chronische lymfocytose van het cerebrospinaal vocht	85438	Enthesitis-gerelateerde JIA
228236	Elastotische striae			85438	Enthesitis-gerelateerde juveniele idiopathische artritis
221054	Elejaldesyndroom	3205	Encefalotrigeminale angiomatose	529828	Enzalutamide-toxiciteit
439212	EMARDD	83600	Encephalitis lethargica	1177	EOCA
1942	EMAS	83315	Endemische tyfus	1177	EOCARR
180226	Embryonaal carcinoom	98974	Endo-epitheliale corneadystrofie	370334	EOE
289362	Embryonaal carcinoom niet gelokaliseerd in het centrale zenuwstelsel	2022	Endocardiale fibro-elastose	73247	EoE
289362	Embryonaal carcinoom niet gelokaliseerd in het CNS	199332	Endocrien-cerebro-osteodysplasie-syndroom	1020	EOFAD
48736	Embryonaal carcinoom van het centrale zenuwstelsel	876	Endodermale sinustumor	289377	EOMFC
48736	Embryonaal carcinoom van het CNS	252006	Endodermale sinustumor van het centrale zenuwstelsel	168829	EOPPC
99757	Embryonaal rhabdomyosarcoom	252006	Endodermale sinustumor van het CZS	482	Eosinofiel lymfograanoom
178315	Embryonaal sarcoom van de lever	199323	Endoftalmitis	139402	Eosinofiel-systemisch syndroom als reactie op geneesmiddelen
654	Embryonale niertumor	56	Endogene ochronose	449566	Eosinofiele angiocentrische fibrose
983	Embryonale testiculaire regressie-syndroom	213721	Endometriaal niet-gedifferentieerd carcinoom	901	Eosinofiele cellulitis
139431	EMEA	213746	Endometriaal overgangscelcarcinoom	402035	Eosinofiele colitis
261	Emerinopathie	213726	Endometriaal papillair carcinoom	75566	Eosinofiele endocarditis
261	Emery-Dreifuss spierdystrofie	213716	Endometriaal plaveiselcelcarcinoom	2070	Eosinofiele enteritis
485418	EMILIN-1-gerelateerde bindweefselziekte	213711	Endometriaal stromaal sarcoom	3165	Eosinofiele fasciitis
221126	Encefaloclastische proliferatieve vasculopathie	454723	Endometrioïd carcinoom van het ovarium	2070	Eosinofiele gastro-enteritis
2396	Encefalocraniocutane lipomatose	137820	Endometriose buiten het bekken	2070	Eosinofiele gastro-enterocolitis
3205	Encefalofaciale angiomatose	2022	Endomyocardiale fibro-elastose	183	Eosinofiele granulomatose met polyangiitis
319678	Encefalopathie - hypertrofische cardiomyopathie - renale tubulaire ziekte-syndroom	209959	Endophthalmitis phacoanaphylactica	73247	Eosinofiele oesofagitis
1261	Encefalopathie - intracerebrale calcificatie - retinale degeneratie-syndroom	2790	Endostale hyperostose, Worth-type	364055	EOSRD
71277	Encefalopathie als gevolg van GLUT1-deficiëntie	85186	Endosteale sclerose - cerebellaire hypoplasie	256	EOTD
210128	Encefalopathie als gevolg van urocanasedeficiëntie	98974	Endotheliale corneadystrofie van Fuchs	251880	Ependymoblastoom
527276	Encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	293936	Endotheliale dystrofie - irishypoplasie - congenitaal cataract - stromale verdunning-syndroom	251636	Ependymoom
139406	Encefalopathie door prosaposinedeficiëntie	137602	Endotheliitis	99169	Epiblefaron
833	Encefalopathie door sulfietoxidasedeficiëntie	1937	Eng-Stromsyndroom	185	Epibronchiale rechterlongader-syndroom
293955	Encefalopathie in de kindertijd door thiaminepyrofosfokinasedeficiëntie	63442	Engelvormige falango-epifysaire dysplasie	231742	Epibulbaire lipodermoïde - preauriculair aanhangsel - polythelie
		99849	Enolasedeficiëntie in de spier	83314	Epidemische tyfus
		83620	Enterische anendocrinose	35125	Epidermaal hamartoomsyndroom
		141071	Enterische duplicatiecyste van de tong	497737	Epidermale naevus met epidermolytische hyperkeratose
		86880	Enteropathie-type T-cellymfoom	35125	Epidermale naevussyndroom
				302	Epidermodysplasia verruciformis
				46487	Epidermolysis bullosa acquisita
				79404	Epidermolysis bullosa letalis
				15866	Epidermolysis bullosa simplex als

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
8	gevolg van plakophilinedeficiëntie	1825	Epifysaire dysplasie - gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	79136	Episodische ataxie type 4
41218	Epidermolysis bullosa simplex door BP230-deficiëntie	1824	Epifysaire dysplasie - microcefalie - nystagmus-syndroom	21106	Episodische ataxie type 5
41218	Epidermolysis bullosa simplex door exofiline-5-deficiëntie	49675	Epifysaire-vertebrale-oor-neus dysplasie plus geassocieerde bevindingen-syndroom	20996	Episodische ataxie type 6
2325	Epidermolysis bullosa simplex met anodontie/hypodontie	39932	Epifysiolyse van de bovenste femur	20997	Episodische ataxie type 7
15868	Epidermolysis bullosa simplex met circinaat migrerend erytheem	39932	Epifysiolyse van de femurkop	40195	Episodische ataxie type 8
79397	Epidermolysis bullosa simplex met gevlekte pigmentatie	39932	Epifysiolyse van de heup	53583	Episodische choreoathetose/spasticiteit
257	Epidermolysis bullosa simplex met musculaire dystrofie	14107	Epignathus	29822	Episodische spontane hypothermie
15868	Epidermolysis bullosa simplex met pylorusatresie	19934	Epilepsie - ataxie - sensorineurale doofheid - tubulopathie-syndroom	98956	Epitheliale basale membraan dystrofie
89839	Epidermolysis bullosa simplex superficialis	41198	Epilepsie - corticale blindheid - intellectuele achterstand - faciale dysmorphie-syndroom	1661	Epitheliale corneadystrofie - kleine gestalte-syndroom
79400	Epidermolysis bullosa simplex van de handpalmen en voetzolen	1946	Epilepsie - dementie - amelogenesis imperfecta-syndroom	98955	Epitheliale corneadystrofie van Lisch
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomaal recessieve K14	1948	Epilepsie - microcefalie - skeletdysplasie-syndroom	29338	Epitheliale terugkerende erosiedystrofie
79396	Epidermolysis bullosa simplex, Dowling-Meara-type	1951	Epilepsie - teleangiëctasie-syndroom	15779	Epithelioïd hemangioendotheliom
79396	Epidermolysis bullosa simplex, gegeneraliseerd ernstig	65683	Epilepsie als gevolg van FCD	29320	Epithelioïd sarcoom
79399	Epidermolysis bullosa simplex, gegeneraliseerd intermediair	86911	Epilepsie met myoclonische absences	25469	Epithelioïde trofoblasttumor
79396	Epidermolysis bullosa simplex, herpetiformis	1942	Epilepsie met myoclonische-astatische insulten	8	Epithelioma calcificans van Malherbe
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Köbner-type	1942	Epilepsie met myoclonische-atonische insulten	91414	Epithelioma calcificans van Malherbe
79399	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner-type	48863	Epilepsie met vroege aanvang - intellectuele achterstand - hersenanomalieën-syndroom	501	EPM2
79401	Epidermolysis bullosa simplex, Ognatype	79156	Epileptische aanvallen - intellectuele achterstand als gevolg van hydroxylysinurie-syndroom	26351	EPM3
79400	Epidermolysis bullosa simplex, Weber-Cockayne-type	28926	Epileptische encefalopathie en intellectuele achterstand met vroege aanvang door GRIN2A-mutatie	6	EPM3
49773	Epidermolytische epidermale naevus	725	Epileptische encefalopathie met continue piekgolf tijdens de trage slaap	16369	EPM4
312	Epidermolytische hyperkeratose	35321	Epileptische encefalopathie met globale cerebrale demyelinisatie	6	EPM4
2199	Epidermolytische keratodermie van handpalm of voetzool	79238	Epimerasedeficiëntie-galactosemie	40208	EPM5
49773	Epidermolytische naevus	649	Episkopi blindheid	2	EPM5
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	79135	Episodische ataxie - vertigo - tinnitus - myokymie	28062	EPM6
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie van Voerner	37612	Episodische ataxie met myokymie	0	EPM6
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie van Vörner	40195	Episodische ataxie met onduidelijke spraak	43543	EPM7
49773	Epidermolytische verruceuze epidermale naevus	37612	Episodische ataxie type 1	8	EPM7
1952	Epifysair stippelingsyndroom - osteoclastische hyperplasie	97	Episodische ataxie type 2	42402	EPM8
		79135	Episodische ataxie type 3	7	EPM8
				5	EPM9
				79278	EPP
				2199	EPPK
				31392	Epstein-Barr virus-geassocieerd gastrisch carcinoom
				0	Epstein-Barr virus-positief diffuus grootcellig B-cellymfoom bij ouderen
				28966	Epsteinsyndroom
				1	Epsteinsyndroom
				→182	ERA
				050	ERA
				85438	ERA
				29338	ERED
				1	ERED
				52862	Erfelijk angio-oedeem met C1Inh-deficiëntie
				3	Erfelijk angio-oedeem met normale C1-inhibitor
				52864	Erfelijk angio-oedeem met normale C1-inhibitor
				7	Erfelijk angio-oedeem met normale C1-inhibitor
				52864	Erfelijk angio-oedeem met normale C1-inhibitor

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
7	C1Inh	85450	Erfelijke amyloïde nefropathie	676	Erfelijke chronische pancreatitis
100050	Erfelijk angio-oedeem type 1	93560	Erfelijke amyloïde nefropathie als gevolg van apolipoproteïne A-I-variant	168583	Erfelijke cirrose op kinderleeftijd bij Noord-Amerikaanse Indianen
100051	Erfelijk angio-oedeem type 2	238269	Erfelijke amyloïde nefropathie als gevolg van apolipoproteïne A-II-variant	238722	Erfelijke congenitale controlaterale synkinesie
100054	Erfelijk angio-oedeem type 3	93562	Erfelijke amyloïde nefropathie als gevolg van fibrinogeen A-alfa-ketenvariant	210141	Erfelijke congenitale spastische quadriplegie
528623	Erfelijk angioneurotisch oedeem met C1-inhibitor-deficiëntie	93561	Erfelijke amyloïde nefropathie als gevolg van lysozymvariant	210141	Erfelijke congenitale spastische tetraplegie
528623	Erfelijk angioneurotisch oedeem met C1Inh-deficiëntie	85450	Erfelijke amyloïdose met primaire betrokkenheid van de nieren	238722	Erfelijke congenitale spiegelbewegingen
528647	Erfelijk angioneurotisch oedeem met normale C1-inhibitor	85450	Erfelijke amyloïdose met primaire renale betrokkenheid	972	Erfelijke continue spiervezelactiviteit
528647	Erfelijk angioneurotisch oedeem met normale C1Inh	85448	Erfelijke amyloïdose, Fins type	79273	Erfelijke coproporfyrurie
100050	Erfelijk angioneurotisch oedeem type 1	228277	Erfelijke anetodermie	60015	Erfelijke cranium bifidum
100051	Erfelijk angioneurotisch oedeem type 2	73229	Erfelijke angiopathie - nefropathie - aneurysmata - spierkrampen-syndroom	398088	Erfelijke cryohydrocytose met normale stomatine
100054	Erfelijk angioneurotisch oedeem type 3	3115	Erfelijke areflexische dystasie, Roussy-Lévy-type	168577	Erfelijke cryohydrocytose met verminderd stomatine
145	Erfelijk borst- en ovariumkankersyndroom	289601	Erfelijke arteriële en articulaire meervoudige calcificatie-syndroom	168577	Erfelijke cryohydrocytose type 2
227535	Erfelijk borstcarcinoom	1416	Erfelijke articulaire chondrocalcinose	100008	Erfelijke cystatine C amyloïde angiopathie
871	Erfelijk bundeltakblok	99878	Erfelijke bijschildklierhyperplasie	859	Erfelijke deficiëntie van transcobalamine
221061	Erfelijk caverneus angioom van de hersenen	227535	Erfelijke borstkanker	26106	Erfelijke diffuse gastrische kanker
221061	Erfelijk caverneus hemangioom van de hersenen	1867	Erfelijke bulleuze dystrofie, maculair type	26106	Erfelijke diffuse kanker van de maag
221061	Erfelijk cerebraal cavernoom	36382	Erfelijke CAD	313808	Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met axonale sferoïden en gepigmenteerde glia
26106	Erfelijk diffuus gastrisch adenocarcinoom	1416	Erfelijke calciumpyrofosfaatafzetting	313808	Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met sferoïden
231031	Erfelijk erytheem van de handpalm	1416	Erfelijke CC	26106	Erfelijke diffuse maagkanker
29072	Erfelijk feochromocytoom-paraganglioom	30925	Erfelijke CDI	640	Erfelijke drukneuropathie
53372	Erfelijk geniospasme	30925	Erfelijke centrale diabetes insipidus	288	Erfelijke elliptocytose
422526	Erfelijk heldercellig nierceladenocarcinoom	221061	Erfelijke cerebrale caverneuze malformatie	→247691	Erfelijke endotheliopathie - retinopathie - nefropathie - cerebrovasculair accident-syndroom
422526	Erfelijk heldercellig niercelcarcinoom	85458	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose	98873	Erfelijke erytroblastische multinucleariteit met een positieve aangezuurde serumtest (HEMPAS)
493	Erfelijk keratoacanthoom	324723	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Arctisch type	36899	Erfelijke essentiële myoclonus
53372	Erfelijk kinbeven	100008	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, IJslands type	85195	Erfelijke expansieve polyostotische osteolytische dysplasie
170	Erfelijk kroeshaarsyndroom	324708	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Iowa-type	157846	Erfelijke ferritinopathie
79452	Erfelijk lymfoedeem type I	324713	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Italiaans type	221043	Erfelijke fibroserende poikilodermie - peescontracturen - myopathie - pulmonale fibrose-syndroom
90186	Erfelijk lymfoedeem type II	100006	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Nederlands type	98805	Erfelijke fluisterdysfonie
47044	Erfelijk papillair niercelcarcinoom	324703	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Piedmont-type	469	Erfelijke fructose-1,6-bifosfaataldolase B-deficiëntie
47044	Erfelijk papillair renale celcarcinoom	324718	Erfelijke cerebrale hemorragie met amyloïdose, Vlaams type	469	Erfelijke fructose-1-fosfaataldolasedeficiëntie
213524	Erfelijk plaatsspecifiek eierstokkankersyndroom	48818	Erfelijke ceruloplasmindedeficiëntie	469	Erfelijke fructose-intolerantie
170	Erfelijk wooly hair-syndroom	36382	Erfelijke cervicale arteriële dissectie		
2907	Erfelijke acrokeratotische poikilodermie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
469	Erfelijke fructosemie		2		neuropathie, Lom-type
98434	Erfelijke gecombineerde deficiëntie van factoren 2, 7, 9 en 10	79091	Erfelijke inclusielichaammyopathie type 3	90117	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie, Okinawa-type
98434	Erfelijke gecombineerde deficiëntie van factoren II, VII, IX en X	324381	Erfelijke inclusielichaammyopathie type 4	90117	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie, proximaal type
98434	Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren	602	Erfelijke 'inclusion body'-myopathie type 2	99953	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie, Russe-type
397692	Erfelijke geïsoleerde aplastische anemie	300373	Erfelijke infantiele reuzengroei	1839	Erfelijke muco-epitheliale dysplasie
157794	Erfelijke gemengde polyposis-syndroom			171723	Erfelijke mucosale leukokeratose
2024	Erfelijke gingivahyperplasie	332	Erfelijke juveniele megaloblastaire anemie als gevolg van intrinsieke factordeficiëntie	136	Erfelijke multi-infarctdementie
2024	Erfelijke gingivale fibromatose			→3460	Erfelijke multicentrische osteolyse
71278	Erfelijke glutaminesynthetasedeficiëntie	332	Erfelijke juveniele megaloblastische anemie als gevolg van intrinsieke factordeficiëntie	2590	Erfelijke myoclonus - progressieve distale musculaire atrofie-syndroom
352657	Erfelijke goedaardige intra-epitheliale dyskeratose	2334	Erfelijke keratitis	2590	Erfelijke myoclonus - progressieve distale spieratrofie-syndroom
71278	Erfelijke GS-deficiëntie	53372	Erfelijke kinmyoclonus	43115	Erfelijke myopathie met melkzuuracidose door ISCU-deficiëntie
774	Erfelijke hemorragische teleangiëctasie	98967	Erfelijke kristallijne stromale dystrofie van Schnyder	178464	Erfelijke myopathie met vroeg respiratoir falen
2604	Erfelijke holle viscerale myopathie	523	Erfelijke leiomyomatose	456333	Erfelijke neuro-endocriene tumor van de dunne darm
238578	Erfelijke horrelvoet als gevolg van 17q23.1-q23.2 microduplicatie	523	Erfelijke leiomyomatose en niercelkanker	1062	Erfelijke neurocutane malformatie
293144	Erfelijke horrelvoet door 5q31 microduplicatie	523	Erfelijke leiomyomatose en renale celkanker	30925	Erfelijke neurogene diabetes insipidus
293150	Erfelijke horrelvoet door PITX1 puntmutatie	523	Erfelijke leiomyomatose met niercarcinoom	640	Erfelijke neuropathie met vatbaarheid voor drukverlammingen
199285	Erfelijke hypercarotenemie en vitamine A-deficiëntie	523	Erfelijke leiomyomatose met niercelkanker	279943	Erfelijke neutrofilie
238475	Erfelijke hypercholanemie	228277	Erfelijke macula-atrofie	56	Erfelijke ochronose
3197	Erfelijke hyperekplexie	90045	Erfelijke malabsorptie van folaat	205	Erfelijke ongeconjugeerde hyperbilirubinemie
163	Erfelijke hyperferritinemie - cataract-syndroom	523	Erfelijke meervoudige cutane leiomyomen	79234	Erfelijke ongeconjugeerde hyperbilirubinemie type 1
163	Erfelijke hyperferritinemie met congenitale cataracten	83454	Erfelijke meervoudige glomangiomen	79235	Erfelijke ongeconjugeerde hyperbilirubinemie type 2
2801	Erfelijke hyperfosfatase	621	Erfelijke methemoglobinemie	30	Erfelijke orootacidurie
48818	Erfelijke hypoceruloplasminemie	90119	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie met acrodystrofie	79443	Erfelijke osteodystrofie van Albright - PHP-syndroom Ia
157215	Erfelijke hypofosfatemische rachitis met hypercalciurie	64748	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 3	79445	Erfelijke osteodystrofie van Albright - PPHP-syndroom
300373	Erfelijke hypofysehyperplasie	773	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 4	1001	Erfelijke osteodystrofie van Albright type 3
217407	Erfelijke hypotrichose met terugkerende huidblaasjes	64751	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 5	98868	Erfelijke ovalocytose
55654	Erfelijke hypotrichose simplex	90120	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 6	86923	Erfelijke palmoplantaire hyperkeratose, Gamborg-Nielsen-type
90368	Erfelijke hypotrichose simplex van de schedelhuid	64748	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type III	86923	Erfelijke palmoplantaire keratodermie, Gamborg-Nielsen-type
444	Erfelijke hypotrichose, Marie Unna-type	773	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type IV	476102	Erfelijke pediatrie Behçet-achtige ziekte
79091	Erfelijke inclusielichaammyopathie - gewrichtscontracturen - oftalmoplegie-syndroom	64751	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type V	168615	Erfelijke persistentie van alfa-foetoproteïne
178464	Erfelijke inclusielichaammyopathie met vroeg respiratoir falen	90120	Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type VI	46532	Erfelijke persistentie van foetaal hemoglobine - bèta-thalassemie-
602	Erfelijke inclusielichaammyopathie type	99950	Erfelijke motorische en sensorische		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	syndroom				
251380	Erfelijke persistentie van foetaal hemoglobine - sikkelcelziekte-syndroom	970	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 2	82	Erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale antitrombinedeficiëntie
447964	Erfelijke pijnlijke axonale polyneuropathie met volwassen aanvang	1764	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 3	217467	Erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale histidine-rijke (poly-L) glycoproteïnedeficiëntie
79141	Erfelijke pijnlijke eeltplekken	642	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 4	217467	Erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale HRG-deficiëntie
330061	Erfelijke polymorfe lichteruptie van Amerikaanse Indianen	64752	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 5	→247691	Erfelijke vasculaire retinopathie
178345	Erfelijke prepuberale gynaecomastie	314381	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 6	→247691	Erfelijke vasculaire retinopathie - fenomeen van Raynaud - migraine-syndroom
828	Erfelijke progressieve arto-oftalmopathie	391397	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 7	93160	Erfelijke vitamine D-resistente rachitis
98808	Erfelijke progressieve dystonie met duidelijke diurnale fluctuatie	478664	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 8	3467	Erfelijke xanthinurie
158025	Erfelijke progressieve mucineuze histiocytose	36386	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type I	3202	Erfelijke xerocytose
264675	Erfelijke pulmonale alveolaire proteïnose	139564	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type IB	411602	Erfelijke ziekte van Parkinson met late aanvang
440427	Erfelijke pulmonale alveolaire proteïnose met hepatische betrokkenheid	970	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type II	903	Erfelijke ziekte van Willebrand
275777	Erfelijke pulmonale arteriële hypertensie	1764	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type III	2109	Ernstig Hallermann-Streiff-François-syndroom
→288	Erfelijke pyropoikilocytose	642	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type IV	2879	Ernstig ledematengebrek
85450	Erfelijke renale amyloïdose	64752	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type V	363400	Ernstig neurodegeneratief syndroom als gevolg van BSCL2-deficiëntie
93560	Erfelijke renale amyloïdose als gevolg van apolipoproteïne A-I-variant	314381	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type VI	363400	Ernstig neurodegeneratief syndroom met lipodystrofie
238269	Erfelijke renale amyloïdose als gevolg van apolipoproteïne A-II-variant	391397	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type VII	329249	Ernstig obesitas-insulineresistentiesyndroom door SH2B1-deficiëntie met vroege aanvang
93562	Erfelijke renale amyloïdose als gevolg van fibrinogeen A-alfa-ketenvariant	478664	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type VIII	171430	Ernstige aangeboren nemaline myopathie
93561	Erfelijke renale amyloïdose als gevolg van lysozymvariant	456318	Erfelijke sensorische neuropathie - doofheid - dementie-syndroom	85165	Ernstige achondroplasie - ontwikkelingsachterstand - acanthosis nigricans
94088	Erfelijke renale hypo-urikemie	456318	Erfelijke sensorische neuropathie - sensorineuraal gehoorverlies - dementie-syndroom	438207	Ernstige autosomaal recessieve macrotrombocytopenie
221039	Erfelijke scleroserende poikilodermie, Weary-type	822	Erfelijke sferocytose	228374	Ernstige axonale neuropathie met vroege aanvang als gevolg van deficiëntie van lichte ketens van neurofilamenten
280598	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie met hyperelastische huid	100996	Erfelijke spastische paraparese type 15	90118	Ernstige axonale neuropathie met vroege aanvang als gevolg van MFN2-deficiëntie
320385	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie door TECPR2-mutatie	41	Erfelijke symmetrische dyschromatose	228374	Ernstige axonale neuropathie met vroege aanvang als gevolg van NEFL-deficiëntie
139573	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie met doofheid en algemene achterstand	84093	Erfelijke thermosensitieve neuropathie	254930	Ernstige C12ORF65-gerelateerde COXPD
391397	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie met hyperhidrose en gastro-intestinale disfunctie	71493	Erfelijke trombocytemie	254930	Ernstige C12ORF65-gerelateerde gecombineerde oxidatieve fosforilatie-deficiëntie
36386	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 1	480851	Erfelijke trombocytopenie met myelofibrose met vroege aanvang	314911	Ernstige Canavan-ziekte
139564	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 1 met hoest en gastro-oesofageale reflux	268322	Erfelijke trombocytopenie met normale bloedplaatjes	209370	Ernstige congenitale encefalopathie als gevolg van MECP2-mutatie
139564	Erfelijke sensorische en autonome neuropathie type 1B	71290	Erfelijke trombocytopenie met normale bloedplaatjes - predispositie voor hematologische kanker-syndroom		
		329319	Erfelijke trombocytose met transversaal defect aan de ledematen		
		82	Erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale antitrombine 3-deficiëntie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
300298	Ernstige congenitale hypochrome anemie met ringsideroblasten	317425	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door DNA-PKcs-deficiëntie	169802	Françoissyndroom
300298	Ernstige congenitale hypochromische sideroblastische anemie	397787	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door IKK2-deficiëntie	169793	Ernstige hemofilie B
171430	Ernstige congenitale nemaline myopathie	504523	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LAT-deficiëntie	466026	Ernstige hemolytische anemie als gevolg van G6PD-deficiëntie
331176	Ernstige congenitale neutropenie 4	280142	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door LCK-deficiëntie	467176	Ernstige hypotonie - psychomotorische ontwikkelingsachterstand - strabisme - cardiaal septumdefect-syndroom
331176	Ernstige congenitale neutropenie - pulmonale hypertensie - oppervlakkige veneuze angiectase	280142	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door lymfocyt-specifieke eiwit tyrosinekinasedeficiëntie	98920	Ernstige infantiele axonale neuropathie met ademhalingsinsufficiëntie type 1
99749	Ernstige congenitale neutropenie type 3	317428	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door ORAI1-deficiëntie	404521	Ernstige infantiele axonale neuropathie met respiratoir falen type 2
369992	Ernstige dermatitis - meervoudige allergieën - metabole aftakelingsyndroom	331206	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door volledige RAG1/2-deficiëntie	466688	Ernstige intellectuele achterstand - agenesie van het corpus callosum - faciale dysmorphie - cerebellaire ataxie-syndroom
98896	Ernstige dystrofinopathie, Duchenne-type	33355	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie met leukopenie	420561	Ernstige intellectuele achterstand - aplasie/hypoplasie van duim en hallux-syndroom
209370	Ernstige encefalopathie met microcefalie met neonatale aanvang	275	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie, Athabaskan-type	94066	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - anale anomalieën - distale falangeale hypoplasie
745	Ernstige erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale proteïne C-deficiëntie	275	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie, Athabaskan-type	438178	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - cataract-syndroom door een peroxisomale stoornis
743	Ernstige erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale proteïne S-deficiëntie	169160	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door CD3-delta/CD3-epsilon/CD3-zeta	438178	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - cataract-syndroom door FAR1-deficiëntie
169802	Ernstige factor 8-deficiëntie	169157	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door CD45-deficiëntie	438178	Ernstige intellectuele achterstand - epilepsie - cataract-syndroom door fatty acyl-CoA-reductase 1-deficiëntie
169793	Ernstige factor 9-deficiëntie	169154	Ernstige gecombineerde T- B+ immuundeficiëntie door IL-7R-alfa-deficiëntie	436141	Ernstige intellectuele achterstand - hypotonie - strabisme - grof gelaat - planovalgus-syndroom
169793	Ernstige factor IX-deficiëntie	276	Ernstige gecombineerde T-B+ immuundeficiëntie als gevolg van gammaketendeficiëntie	391307	Ernstige intellectuele achterstand - kleine gestalte - gedragsstoornissen - faciale dysmorphie-syndroom
169802	Ernstige factor VIII-deficiëntie	35078	Ernstige gecombineerde T-B+ immuundeficiëntie als gevolg van JAK3-deficiëntie	397933	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve postnatale microcefalie - stereotiepe handbewegingen op de middellijn-syndroom
411543	Ernstige fosforibosylpyrofosfaatsynthetase-superactiviteit	276	Ernstige gecombineerde T-B+ immuundeficiëntie, X-gebonden	404473	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve spastische diplegie-syndroom
277	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van adenosinedeaminasedeficiëntie	→300751	Ernstige gedilateerde cardiomyopathie als gevolg van lamine A/C-mutatie	363686	Ernstige intellectuele achterstand - taalachterstand - strabisme - grimasserend gezicht - lange vingersyndroom
228003	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CORO1A-deficiëntie	→300751	Ernstige gedilateerde cardiomyopathie met of zonder myopathie	280763	Ernstige intellectuele achterstand en progressieve spastische paraplegie
228003	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van coronine-1A-deficiëntie	79408	Ernstige gegeneraliseerde RDEB	324307	Ernstige laterale tibiale kromming met kleine gestalte
420573	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van CTPS1-deficiëntie	79408	Ernstige gegeneraliseerde recessieve dystrofische epidermolysis bullosa	1236	Ernstige microbrachycefalie -
275	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door artemisdeficiëntie	488627	Ernstige groeiachterstand - strabisme - extensieve dermale melanocytose - intellectuele achterstand-syndroom		
357237	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door CARD11-deficiëntie	2109	Ernstige Hallermann-Streiff-		
275	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door DCLRE1C-deficiëntie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	intellectuele achterstand - athetoïde cerebrale parese-syndroom	502499	Erythema exsudativum multiforme majus	31826	Ethyleenglycolvergiftiging
369939	Ernstige motorische en intellectuele beperkingen - sensorineurale doofheid - dystonie-syndroom	502499	Erythema multiforme major	51188	Ethylmalon-encefalopathie
33069	Ernstige myoclonische epilepsie in de vroege kinderjaren	502499	Erythema multiforme majus	983	ETRS
33069	Ernstige myoclonusepilepsie in de vroege kinderjaren	231031	Erythema palmare hereditarium	86880	ETTL
527450	Ernstige myopie - gegeneraliseerde gewrichtslaxiteit - kleine gestalte-syndroom	79480	Erythemateuze pemfigus	2892	Euhidrotische ectodermale dysplasie
314655	Ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom als gevolg van 5q31.3 microdeletie	50943	Erythrokeratolysis hiemalis	99172	Euryblefaron
397593	Ernstige neonatale melkzuuracidose door NFS1-ISD11-complexdeficiëntie	79278	Erythropoietische protoporfyrie	466682	Euthyroïde Graves' oftalmopathie
500545	Ernstige neurologische ontwikkelingsstoornissen met voedingsproblemen - stereotiepe handbewegingen - bilateraal cataract	308473	Erythrocyt galactose-epimerasedeficiëntie	466682	Euthyroïde Graves' orbitopathie
216812	Ernstige osteogenesis imperfecta	308473	Erythrocyt GALE-D	444463	Evanssyndroom geassocieerd met primaire immuundeficiëntie
280210	Ernstige PMD	308473	Erythrocyt GALE-deficiëntie	496751	EVEN-plus syndroom
468726	Ernstige primaire trimethylaminurie	308473	Erythrocyt UDP-galactose-4-epimerasedeficiëntie	2990	EVMP5
411543	Ernstige PRPP-synthetase-superactiviteit	308473	Erythrocyt uridinedifosfaatgalactose-4-epimerasedeficiëntie	251927	EVN
411543	Ernstige PRPS1-superactiviteit	171690	Erythrocyt-lactaattransporterdefect	319	Ewingsaroom
163703	Ernstige refractaire status epilepticus door veronderstelde encefalitis	314	Erythroderma desquamativa	289586	Exfoliatieve ichthyosis
364055	Ernstige retinale dystrofie met aanvang in de vroege kindertijd	79394	Erythrodermische ichthyosis	→955	Exnersyndroom
169095	Ernstige T-cel-immuundeficiëntie - congenitale alopecie - nageldystrofie-syndroom	247165	Erythroedema polyneuritis	116	Exomfalos - macroglossie - gigantisme-syndroom
352577	Ernstige voedingsproblemen - groeifalen - microcefalie door ASXL3-deficiëntie-syndroom	315	Erythrokeratoderma 'en cocardes'	1962	Exostosen - anetodermie - brachydactylie type E-syndroom
440427	Ernstige vroeg beginnende pulmonale alveolaire proteinose door MARS-deficiëntie	316	Erythrokeratoderma progressiva symmetrica	322	Extrofie - epispadieën-complex
3078	Ernstige X-gebonden intellectuele achterstand - Gustavson-type	317	Erythrokeratoderma variabilis	440724	Extensieve peripapillaire gemyeliniseerde zenuwvezels
238329	Ernstige X-gebonden mitochondriale encefalomyopathie	317	Erythrokeratoderma variabilis, Mendes da Costa-type	141074	Extern gehoorkanaal-aplasie/hypoplasie
→79500	Eronen-Somer-Gustafssonsyndroom	476096	Erythrokeratodermie - cardiomyopathie-syndroom	141074	Extern gehoorkanaal-stenose/atresie
222	Erosieve pustuleuze dermatose van de schedelhuid	1955	Erythrokeratodermie met ataxie	508533	EXTL3-gerelateerde neuro-immunoskeletale dysplasiesyndroom
228264	Eruptief collagenoom	318	Erythroleukemie	231632	Extra-adrenale aldosteronproducerende tumor
90000	Erythema elevatum diutinum	280379	Erythropoëtische uroporfyrie geassocieerd met myeloïde maligniteiten	168829	Extra-ovarieel primair peritoneaal carcinoom
		99977	ESCC	494424	Extracranieële halsslagader-aneurysma
		2405	Escher-Hirtsyndroom	66662	Extracutaan mastocytoom
		2990	Escobarsyndroom	182127	Extragonadaal germinoom
		511	Esdoornsiroopurineziekte	883	Extragonadaal teratoom
		91138	Essentiële cryoglobulinemie	280811	Extralobair congenitaal longsekwester
		2056	Essentiële fructosurie	280811	Extralobaire congenitale bronchopulmonale sequestratie
		91138	Essentiële gemengde cryoglobulinemie	2800	Extramammaire ziekte van Paget
		98981	Essentiële irisatrofie	100022	Extramedullair weke delen-plasmacytoma
		2843	Essentiële pentosurie	86850	Extramedullaire myeloïde tumor
		3318	Essentiële trombocytopenie	100002	Extraneuraal perineuriom
		3318	Essentiële trombocytose		
		1957	Esthesioneuroblastoom		
		3318	ET		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
86879	Extranodaal nasaal NK/T-cellymfoom		Walker-syndroom	569	
52417	Extranodale marginale zone B-cellymfoom	46695	Faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom als gevolg van een puntmutatie in WAC	35263	Falangeaal microgeodisch syndroom
37033	Extraossaal Ewingsaroom	0		35263	Falangeale osteolyse
37033	Extraossale Ewingtumor	28416	Faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom door microdeletie van 10p11.21p12.31	3304	Fallotcomplex - intellectuele achterstand - groeiachterstand-syndroom
13782	Extrapelviene endometriose	9		86814	FAME
37033	Extraskeletaal Ewingsaroom	1778	Faciale dysmorphie - sjaalscrotum - gewrichtslaxiteit-syndroom	86	Familiaal abdominaal aorta-aneurysma
20991	Extraskeletaal myxoïd chondrosaroom	3237	Facio-audio-symfalangisme	404	Familiaal adrenaal adenoom
37033	Extraskeletale Ewingtumor	374	Facio-auriculo-vertebrale dysplasie	615	Familiaal atriaal myxoom
1964	Extrasystolen - kleine gestalte - hyperpigmentatie - microcefalie-syndroom	1973	Facio-cardio-renaal syndroom	334	Familiaal atriumfibrilleren
25192	Extraventriculair neurocytoom	3071	Facio-cutaneo-skeletaal syndroom	40456	Familiaal atypisch meervoudig moedervlek-melanoomsyndroom
35909	F5F8D	915	Facio-digito-genitaal syndroom	40456	Familiaal atypisch moedervleksyndroom
957	F-syndroom	1974	Facio-digito-genitaal syndroom, Koewit-type	40456	Familiaal atypische meervoudige moedervlek-melanoom - pancreascarcinoom-syndroom
95	FA	2048	Facio-faryngo-glossale diplegie met automatisch-vrijwillige bewegingsdissociatie	47045	Familiaal auto-inflammatoir syndroom door koude
1969	FACES-syndroom	2048	Facio-faryngo-glosso-masticatoire diplegie	23116	Familiaal besaneurysma
22108	Faciaal hemispasme	1300	Facio-genito-popliteaal syndroom	0	
14105	Faciale dermoïdcyste	2143	Facio-oculo-acoustico-renaal syndroom	53372	Familiaal beven van de kin
48070	Faciale diplegie met paresthesie	269	Facio-scapulo-humerale dystrofie	99877	Familiaal bijschildklieradenoom
48070	Faciale diplegie met paresthesie-variant van GBS	269	Facio-scapulo-humerale myopathie	71290	Familiaal bloedplaatjessyndroom met predispositie voor acute myelogene leukemie
48070	Faciale diplegie met paresthesie-variant van syndroom van Guillain-Barré	915	Facio-genitale dysplasie	22753	Familiaal borstcarcinoom
→315	Faciale dysmorphie - ambigue genitaliën - hypopituitarisme - korte ledematen	20995	Facio-allergische endoftalmitis	5	
1969	Faciale dysmorphie - anorexie - cachexie - oog- en huidanomalieën-syndroom	20995	Facio-anafylactische endoftalmitis	22106	Familiaal cavernus angioom van de hersenen
35271	Faciale dysmorphie - immuundeficiëntie - livedo - kleine gestalte-syndroom	20995	Facio-anafylactische uveïtis	1	Familiaal cavernus hemangioom van de hersenen
2588	Faciale dysmorphie - intellectuele achterstand - kleine gestalte - gehoorverlies	20995	Facio-antigene endoftalmitis	22106	Familiaal cerebraal cavernoom
41202	Faciale dysmorphie - lensdislocatie - anomalieën van het voorste segment - niet-traumatische conjunctieve cysten-syndroom	22043	Factor 5 Quebec	1	Familiaal cerebraal sacculair aneurysma
41202	Faciale dysmorphie - lensdislocatie - anomalieën van het voorste segment - spontane filtratieblaasjes-syndroom	6		23116	
1970	Faciale dysmorphie - macrocefalie - bijziendheid - malformatie van Dandy-Walker-syndroom	98878	Factor 8-deficiëntie	0	Familiaal chylomicronemiesyndroom
1970	Faciale dysmorphie - macrocefalie - myopie - malformatie van Dandy-	98879	Factor 9-deficiëntie	40456	Familiaal Clark-naevussyndroom
		98879	Factor IX-deficiëntie	0	
		22043	Factor V Quebec	95494	Familiaal congenitaal hypopituitarisme
		6		53296	Familiaal cutaan collagenoom
		98878	Factor VIII-deficiëntie	40456	Familiaal dysplastische naevus-syndroom
		30035	FACU	0	
		9		39138	Familiaal episodisch pijnsyndroom
		30655	FADD-gerelateerde immuundeficiëntie	4	
		0		39139	Familiaal episodisch pijnsyndroom met betrokkenheid van voornamelijk de onderste ledematen
		994	FADS	2	
		882	FAH-deficiëntie	39138	Familiaal episodisch pijnsyndroom met betrokkenheid van voornamelijk het
		32930	FAHN	9	
		8			
		→168	Faisalabad histiocytose		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	bovenlichaam			85450	Familiale amyloïde nefropathie
29072	Familiaal feochromocytoom-paraganglioom	97290	Familiaal papillair schildklier carcinoom met renale papillaire neoplasie	93560	Familiale amyloïde nefropathie als gevolg van apolipoproteïne A-I-variant
16473	Familiaal geavanceerde slaapfasesyndroom	871	Familiaal PCCD	23826	Familiale amyloïde nefropathie als gevolg van apolipoproteïne A-II-variant
31477	Familiaal geïsoleerd hypofyse-adenoom	65748	Familiaal primair zelfhelend plaveiselepitheeloom van de huid, Ferguson-Smith-type	93562	Familiale amyloïde nefropathie als gevolg van fibrinogeen A-alfa-ketenvariant
2295	Familiaal gewrichtshypermobiliteitssyndroom	871	Familiaal progressief hartblok	93561	Familiale amyloïde nefropathie als gevolg van lysozymvariant
2295	Familiaal gewrichtsinstabiliteitssyndroom	871	Familiaal progressief hartgeleidingsdefect	85447	Familiale amyloïde polyneuropathie type I
403	Familiaal hyperaldosteronisme type 1	2989	Familiaal pterygium van het bindvlies	85448	Familiale amyloïde polyneuropathie type IV
404	Familiaal hyperaldosteronisme type 2	28424	Familiaal retinaal arterieel macroaneurysma	85447	Familiale amyloïde polyneuropathie, Portugees-Zweeds-Japans type
25127	Familiaal hyperaldosteronisme type 3	35702	Familiaal retinoblastoom	85448	Familiale amyloïdose, Fins type
403	Familiaal hyperaldosteronisme type I	16862	Familiaal scafocefalie-syndroom, McGillivray-type	22827	Familiale anetodermie
404	Familiaal hyperaldosteronisme type II	16628	Familiaal sick sinus-syndroom	19927	Familiale angioliomatose
25127	Familiaal hyperaldosteronisme type III	50633	Familiaal steroidresistent nefrotisch syndroom met adrenale insufficiëntie	229	Familiale aortadissectie
17834	Familiaal hyperoestrogenisme	28040	Familiaal steroidresistent nefrotisch syndroom met sensorineurale doofheid	53084	Familiale APOA5-deficiëntie
427	Familiaal hypoadosteronisme	91387	Familiaal thoracaal aorta-aneurysma	425	Familiale apoA-I-deficiëntie
656	Familiaal idiopathisch nefrotisch syndroom	91387	Familiaal thoracaal aorta-aneurysma en -dissectie	30902	Familiale APOC2-deficiëntie
656	Familiaal idiopathisch steroidresistent nefrotisch syndroom	28434	Familiaal tumorpredispositiesyndroom voor pleuropulmonaal blastoom	30902	Familiale apoC-II-deficiëntie
30037	Familiaal infantiel gigantisme	43532	Familiaal verbenend fibroom	53084	Familiale apolipoproteïne A5-deficiëntie
23116	Familiaal intracranieel sacculair aneurysma	170	Familiaal woolly hair-syndroom	53084	Familiale apolipoproteïne A-V-deficiëntie
493	Familiaal keratoacanthoom	31948	Familiaal zuiver niet-medullair thyroïd carcinoom	30902	Familiale apolipoproteïne C-II-deficiëntie
24786	Familiaal koud auto-inflammatoir syndroom 2	53875	Familiaal multiple discoid fibromas	1416	Familiale articulaire chondrocalcinose
170	Familiaal kroeshaarsyndroom	86820	Familiaal osteonecrose van de femurkop	43624	Familiale atriale tachyarritmie - infra-Hisyaanse hartgeleidingsziekte
75381	Familiaal macula-oedeem	23872	Familiale aangeboren controlaterale synkinesie	334	Familiale atriumfibrillatie
99361	Familiaal medullair schildklier carcinoom	88619	Familiale acute necrotiserende encefalopathie	30035	Familiale atypische koude auto-inflammatoir syndroom
→122	Familiaal meervoudig fibrofolliculoom	733	Familiale adenomateuze polyposis	30035	Familiale atypische koude-urticaria
26366	Familiaal meervoudig meningeoom	26158	Familiale adenomateuze polyposis als gevolg van del(5)(q22.2)	30035	Familiale atypische netelroos door koude
867	Familiaal meervoudig tricho-epitheloom	26158	Familiale adenomateuze polyposis als gevolg van monosomie 5q22.2	1020	Familiale autosomaal dominante ziekte van Alzheimer met vroege aanvang
618	Familiaal melanoom	26158	Familiale adenomateuze polyposis door 5q22.2 microdeletie	40207	Familiale BAV
27639	Familiaal MNG	95700	Familiale adrenale hypoplasie met afwezig hypofysair luteïniserend hormoon	40207	Familiale bicuspidale aortaklep
27639	Familiaal multinodulair kropgezwel	98880	Familiale afibrinogenemie	95700	Familiale bijnierhypoplasie met afwezig hypofysair LH
43532	Familiaal ossificerend fibroom	28039	Familiale Alzheimer-achtige prionziekte	95700	Familiale bijnierhypoplasie met afwezig
1333	Familiaal pancreascarcinoom	31946	Familiale AML		
31948	Familiaal papillair of folliculair schildklier carcinoom				
31948	Familiaal papillair of folliculair thyroïd carcinoom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	hypofysair luteïniserend hormoon	97346	Familiale dementie, Deens type		
95700	Familiale bijnierhypoplasie, miniatuur-type	313808	Familiale dementie, Neumann-type	293910	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, rechterdominante vorm
99878	Familiale bijschildklierhyperplasie	26106	Familiale diffuse gastrische kanker	217656	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire dysplasie
71290	Familiale bloedplaatjesstoornis met geassocieerde myeloïde maligniteit	26106	Familiale diffuse kanker van de maag	293899	Familiale geïsoleerde aritmogene ventrikeldysplasie, biventriculaire vorm
227535	Familiale borstkanker	85169	Familiale digitale arthropathie-brachydactylie	293910	Familiale geïsoleerde aritmogene ventrikeldysplasie, klassieke vorm
36382	Familiale CAD	18	Familiale distale primaire acidose		
2678	Familiale café-au-lait vlekken	85192	Familiale donutlaesie van de schedel	293888	Familiale geïsoleerde aritmogene ventrikeldysplasie, linkerdominante vorm
1416	Familiale calciumpyrofosfaatafzetting	75376	Familiale drusen		
1768	Familiale caudale dysgenese	1764	Familiale dysautonomie		
464760	Familiale cavitaire papilafwijking	314381	Familiale dysautonomie met contracturen	293910	Familiale geïsoleerde aritmogene ventrikeldysplasie, rechterdominante vorm
1416	Familiale CC	98881	Familiale dysfibrinogenemie		
169085	Familiale CD8-deficiëntie	324588	Familiale dyskinesie en faciale myokymie	217656	Familiale geïsoleerde ARVC
892	Familiale cerebello-retinale angiomatose	412	Familiale dyslipidemie type 3	217656	Familiale geïsoleerde ARVD
439254	Familiale cerebrale amyloïde angiopathie	1885	Familiale ectopia lentis	295014	Familiale geïsoleerde clinodactylie van de vingers
221061	Familiale cerebrale caverneuze malformatie	2762	Familiale ectopische ossificatie	101351	Familiale geïsoleerde congenitale asplenie
36382	Familiale cervicale arteriële dissectie	85110	Familiale encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen	154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie
481662	Familiale Chilblain lupus	85112	Familiale encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen		
1428	Familiale chondromalacia patellae	98819	Familiale epilepsie van de temporale kwab	99879	Familiale geïsoleerde hyperparathyreoïdie
464760	Familiale CODA	90042	Familiale erythrocytose	2238	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie
440437	Familiale colorectale kanker type X	85195	Familiale expansieve osteolyse		
451612	Familiale congenitale obstructie van het nasolacrimaal kanaal	891	Familiale exsudatieve vitreoretinopathie	2239	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie als gevolg van agenesie van de bijschildklier
91498	Familiale congenitale paralyse van de trochleaire zenuw	98820	Familiale focale epilepsie met variabele foci	189466	Familiale geïsoleerde hypoparathyreoïdie door verminderde PTH-secretie
23872	Familiale congenitale spiegelbewegingen	464756	Familiale gastrische neuro-endocriene tumor type 1	397685	Familiale geïsoleerde prolactinereceptordeficiëntie
91498	Familiale congenitale verlamming van de trochleaire zenuw	300751	Familiale gedilateerde cardiomyopathie met geleidingsdefect door LMNA-mutatie	75249	Familiale geïsoleerde restrictieve cardiomyopathie
86814	Familiale corticale myoclonische tremor en epilepsie	231040	Familiale gegeneraliseerde lentiginose	411788	Familiale geïsoleerde trichomegalie
319189	Familiale corticale myoclonus	217656	Familiale geïsoleerde aritmogene rechterventrikelcardiomyopathie	96	Familiale geïsoleerde vitamine E-deficiëntie
1416	Familiale CPPD	217656	Familiale geïsoleerde aritmogene rechterventrikelcardiomyopathie	99819	Familiale gestationele hyperthyreoïdie
85453	Familiale cutane amyloïdose	217656	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie	2295	Familiale gewrichtslaxiteit
313846	Familiale cutane teleangiëctasie en orofaryngeale kankerpre-dispositiesyndroom	293899	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, biventriculaire vorm	361	Familiale glucocorticoïddeficiëntie
211	Familiale cilindromatose			2398	Familiale goedaardige cervicale lipomatose
535458	Familiale deficiëntie van glycosylfosfatidylinositol-verankerd hogedichtheidslipoproteïne-bindend proteïne 1	293910	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, klassieke vorm	2841	Familiale goedaardige chronische pemfigus
97345	Familiale dementie, Brits type	293888	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, linkerdominante vorm	363989	Familiale goedaardige gespikkelde retina
				405	Familiale goedaardige hypercalciëmie
				405	Familiale goedaardige hypocalciurische

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	hypercalciëmie	4	degeneratie		
1551	Familiale goedaardige hypocupremie	22515	Familiale infantiele striatonigrale necrose	231040	Familiale meervoudige lentiginos-syndroom zonder systemische betrokkenheid
1551	Familiale goedaardige koperdeficiëntie	4			
3000	Familiale gonadotropine-onafhankelijke tot mannen beperkte seksuele precociteit	508410	Familiale intestinale malrotatie	199276	Familiale meervoudige lipomatose
535458	Familiale GPIHBP1-deficiëntie	2300	Familiale intestinale polyatresiesyndroom	624	Familiale meervoudige wijnvlekken
540	Familiale hemofagocyttaire lymfohistiocytose	180176	Familiale juveniele gigantomastie	35858	Familiale megaloblastaire anemie
2604	Familiale holle viscerale myopathie	180176	Familiale juveniele hypertrofie van de borst	35858	Familiale megaloblastische anemie
79506	Familiale hyperalfalipoproteïnemie	217330	Familiale juveniele hyperuricemische nefropathie type 2	165805	Familiale mesiale temporaalkwabepilepsie met febriële epileptische aanvallen
94086	Familiale hypercalciëmie - nefrocalcinose - indicanurie-syndroom	293936	Familiale keratoconus met cataract	342	Familiale Middellandse Zeekoorts
238475	Familiale hypercholanemie	238578	Familiale klompvoet als gevolg van 17q23.1q23.2 microduplicatie	741	Familiale mitralisklepprolaps
306661	Familiale hyperfosfatemische tumorale calcinose/Hyperfosfatemische hyperostose-syndroom	293144	Familiale klompvoet door 5q31 microduplicatie	495930	Familiale monosomie 7 syndroom
757	Familiale hyperkaliëmie hypertensie	293150	Familiale klompvoet door PITX1-puntmutatie	99361	Familiale MTC
682	Familiale hyperkaliëmie periodieke verlamming	199315	Familiale klompvoet met of zonder geassocieerde onderste ledemaatanomalieën	276399	Familiale multinodulaire goiter
682	Familiale HyperPP	2678	Familiale koffie-met-melk vlekken	624	Familiale multipele naevi flammei
397685	Familiale hyperprolactinemie	51083	Familiale korte QT-syndroom	922	Familiale nasale acilie
424	Familiale hyperthyreoïdie door mutaties in TSH-receptor	47045	Familiale koude-urticaria	47045	Familiale netelroos door koude
425	Familiale hypoalfalipoproteïnemie	300359	Familiale koude-urticaria met algemene variabele immuundeficiëntie	464756	Familiale neuro-endocriene tumor van de maag type 1
405	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie	300359	Familiale koudenetelroos met algemene variabele immuundeficiëntie	494348	Familiale niet-cirrotische portale hypertensie met vroege aanvang
93372	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie type 1	79293	Familiale LCAT-deficiëntie	424	Familiale niet-immune hyperthyreoïdie
101049	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie type 2	523	Familiale leiomyomatose cutis et uteri	306658	Familiale normofosfatemische tumorale calcinose
101050	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie type 3	523	Familiale leiomyomatose met niercarcinoom	75249	Familiale of idiopathische restrictieve cardiomyopathie
248408	Familiale hypodysfibrinogenemie	523	Familiale leiomyomatose met niercelkanker	569	Familiale of sporadische hemiplegische migraine
101041	Familiale hypofibrinogenemie	231040	Familiale lentiginos profusa	280403	Familiale omfalocèlesyndroom met faciale dysmorfie
225154	Familiale IBSN	535453	Familiale lipase-maturatiefactor 1-deficiëntie	1799	Familiale ontwikkelingsdysfasie
1677	Familiale idiopathische dilatatie van het rechteratrium	309015	Familiale lipoproteïne lipasedeficiëntie	443236	Familiale orthostatische tachycardie door norepinefrintransporterdeficiëntie
32960	Familiale Ierse koorts	535453	Familiale LMF1-deficiëntie	251262	Familiale osteochondritis dissecans
225154	Familiale infantiele bilaterale striatale necrose	401942	Familiale mediane slijting van de boven- en onderlip	2769	Familiale osteodysplasie, Anderson-type
300547	Familiale infantiele hypercalciëmie met onderdrukt intact parathyreoïd hormoon	342	Familiale mediterrane koorts	2801	Familiale osteoectasie
352582	Familiale infantiele myoclonische epilepsie	35909	Familiale meervoudige coagulatiefactordeficiëntie	86820	Familiale osteonecrose van de femurkop
300373	Familiale infantiele reuzengroei	523	Familiale meervoudige cutane leiomyomen	79093	Familiale osteosclerose met afwijkingen van het zenuwstelsel en meninges
22515	Familiale infantiele striatonigrale	500	Familiale meervoudige lentiginos-syndroom	1333	Familiale pancreaskanker
				319487	Familiale papillaire of folliculaire schildklierkanker
				97	Familiale paroxysmale ataxie
				98809	Familiale paroxysmale kinesiogene dyskinesie
				342	Familiale paroxysmale polyserositis

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
98820	Familiale partiële epilepsie met variabele foci	2809	Familiale recurrenente perifere aangezichtsverlamming van Bell	53715	Familiale tumorale calcinose
79084	Familiale partiële lipodystrofie type 1	2809	Familiale recurrenente perifere facialisparalyse	28936	Familiale vesico-ureterale reflux
2348	Familiale partiële lipodystrofie type 2			5	
79083	Familiale partiële lipodystrofie type 3	85450	Familiale renale amyloïdose	2604	Familiale viscerale myopathie
2348	Familiale partiële lipodystrofie, Dunnigan-type	93560	Familiale renale amyloïdose als gevolg van apolipoproteïne A-I-variant	86814	Familiale volwassen myoclonische epilepsie
79084	Familiale partiële lipodystrofie, Köbberling-type	23826	Familiale renale amyloïdose als gevolg van apolipoproteïne A-II-variant	3000	Familiale vroegtijdige puberteit beperkt tot mannen
93333	Familiale pelvis-scapulaire dysplasie	9		28936	Familiale VUR
46672	Familiale persisterende ductus arteriosus	93562	Familiale renale amyloïdose als gevolg van fibrinogeen A-alfa-ketenvariant	5	
98809	Familiale PKD	93561	Familiale renale amyloïdose als gevolg van lysozymvariant	1020	Familiale ziekte van Alzheimer
33006	Familiale polymorfe lichteruptie van Amerikaanse Indianen	69076	Familiale renale glucosurie	871	Familiale ziekte van Lenègre
31402	Familiale polypose van fundusklieren met maagkanker	23110	Familiale rhabdoïde tumor	871	Familiale ziekte van Lev
733	Familiale polyposis coli	8		871	Familiale ziekte van Lev-Lenègre
26158	Familiale polyposis coli als gevolg van monosomie 5q22.2	17183	Familiale scafocefalie - radio-ulnaire synostose-syndroom	→168	Familiale ziekte van Rosaï-Dorfmann
99810	Familiale porencefalie	9		569	
44306	Familiale porphyria cutanea tarda	3135	Familiale Scheuermann juveniele kyfose	3135	Familiale ziekte van Scheuermann
35322	Familiale primaire gelokaliseerde cutane amyloïdose	95716	Familiale schildklierdysgenese	40456	FAMM-PC-syndroom
2196	Familiale primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose met ernstige oogbetrokkenheid	48198	Familiale schizencefalie	0	FAMMM-syndroom
31043	Familiale primaire hypomagnesiëmie met hypercalciurie en nefrocalcinose zonder ernstige oculaire betrokkenheid	6		84	Fanconi-anemie
34527	Familiale primaire hypomagnesiëmie met normocalciurie en normocalciëmie	3197	Familiale schrikziekte	84	Fanconi-pancytopenie
28062	Familiale progressieve hyper- en hypopigmentatie	→168	Familiale SHML	→269	Fanconisyndroom - ichthyosis - dysmorfie-syndroom
79146	Familiale progressieve hyperpigmentatie	569		7	
48819	Familiale progressieve retinale dystrofie - iridocoloboom - congenitaal cataract-syndroom	→168	Familiale sinus histiocytose met massieve lymfadenopathie	16365	Fantasy Island-syndroom
31380	Familiale progressieve subcorticale gliose	569		4	
→906	Familiale progressieve vestibulocochleaire disfunctie	16628	Familiale sinusknopdisfunctie	73	Fantoombotziekte
1331	Familiale prostaatkanker	2		733	FAP
90044	Familiale pseudohyperkaliëmie	30034	Familiale SLE	26158	FAP als gevolg van monosomie 5q22.2
→320	Familiale pseudohyperkaliëmie type 1	5		4	
27577	Familiale pulmonale arteriële hypertensie	3135	Familiale spinale osteochondrose	2792	Fara-Chlupackovasyndroom
1675	Familiale pyrimidinemie	2903	Familiale spontane pneumothorax	23142	Faryngeale-cervicale-brachiale variant van syndroom van Guillain-Barré
79147	Familiale reactieve perforerende collagenose	2808	Familiale stembanddisfunctie	6	
46348	Familiale rectale pijn	1325	Familiale streblodactylie met amino-acidurie	23142	Faryngeale-cervicale-brachiale zwakte
		2456	Familiale surnumeraire tepels	6	Faryngo-cervico-brachiale variant van GBS
		3267	Familiale synostose van de sutura lambdoidea	23142	Faryngo-cervico-brachiale variant van syndroom van Guillain-Barré
		37003	Familiale syringomyelie	6	
		4		3261	FAS-deficiëntie
		30034	Familiale systemische lupus erythematosus	16473	FASPS
		5		6	
		98819	Familiale temporaalkwabepilepsie	16610	FASTKD2-gerelateerde infantiele mitochondriale encefalomyopathie
		69126	Familiale terugkerende artritis	5	
		93953	Familiale thyroglossale gangcyste	43985	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogeenstapelingsziekte
		98819	Familiale TLE	4	
		71493	Familiale trombocytemie	43985	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogenose
		71493	Familiale trombocytose	4	
		32931	Familiale trombocytose met transversaal defect aan de ledematen	43985	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van GSD
		9		4	
		3324	Familiale trombomoduline-anomalieën	466	Fatale familiale insomnie
		93583	Familiale TTP		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	
1561	Fatale infantiele cardio-encefalomyopathie als gevolg van cytochroom C-oxidasedeficiëntie	272	FCMD	2		
		86814	FCMTE	13949	Ferroportineziekte	
		3071	FCS-syndroom	1		
1561	Fatale infantiele COX-deficiëntie	47045	FCU	891	FEVR	
1561	Fatale infantiele cytochroom C-oxidasedeficiëntie	324	FD	25449	2	FFA
→370 114	Fatale infantiele encefalopathie - pulmonale hypertensie-syndroom	32458 8	DFDM	39816	6	FFDD
16606 3	Fatale infantiele encefalopathie met olivopontocerebellaire hypoplasie	26106	FDGC	79133		FFDD1
16607 3	Fatale infantiele encefalopathie, met mitochondriale ademhalingsketendefecten	41202 2	FDLAB-syndroom	39817	3	FFDD2
28055 3	Fatale infantiele hypertonische myofibrillaire myopathie	16370 3	Febriële infectiegerelateerde epilepsie-syndroom	1807		FFDD3
17	Fatale infantiele lactaatacidose met methylmalonzuuracidurie	98974	FECD	39818	9	FFDD4
17	Fatale infantiele melkzuuracidose met methylmalonacidurie	→182 050	Fechtnersyndroom	79133		FFDD type I
16856 6	Fatale mitochondriale ziekte door COXPD3	79292	FED	39817	3	FFDD type II
16856 6	Fatale mitochondriale ziekte door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 3	98969	Fehr-corneadystrofie	1807		FFDD type III
39134 3	Fatale post-virale neurodegeneratieve stoornis	1192	Feigenbaum-Bergeron-Richardsonsyndroom	39818	9	FFDD type IV
2492	FATCO-syndroom	1305	Feingoldsyndroom	98820		FFEVF
405	FBH	39164 1	Feingoldsyndroom type 1	1988		FFS
405	FBHH	39164 6	Feingoldsyndroom type 2	2019		FFU-complex
40445 1	FBLN1-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - anomalie van het centrale zenuwstelsel - syndactylie-syndroom	47612	Feltysyndroom	93932		FG-syndroom type 1
348	FBPase-deficiëntie	1988	Femoraal-faciaal syndroom	31385	5	FGFR2-gerelateerde gebogen botdysplasie
47045	FCAS	1987	Femorale agenesie/hypoplasie	1305		FGLDS
24786 8	FCAS2	1988	Femorale hypoplasie - ongewoon gelaatsyndroom	39164 1		FGLDS1
44043 7	FCCTX	1987	Femorale intercalaire meromelie	39164 6		FGLDS2
98970	FCD	29497 7	Femoro-tibio-fibulaire intercalaire transversale meromelie	403		FH1
26896 1	FCD type I	1986	Femur bifurcatie - monodactyleuze ectrodactylie	404		FH2
26897 3	FCD type Ia	2019	Femur-fibula-ulna-complex	25127	4	FH3
26898 0	FCD type Ib	2019	Femur-fibula-ulna-dysostose	403		FH-I
26898 7	FCD type Ic	2019	Femur-fibula-ulna-syndroom	404		FH-II
26899 4	FCD type II	60015	Fenestrae parietales symmetricae	25127	4	FH-III
26900 1	FCD type IIa	85110	FENIB	→168 569		FHC
26900 8	FCD type IIb	1919	Fenobarbital-embryopathie	40192	0	FHCC
		91412	Fenomeen van Marcus-Gunn	405		FHH
		84064	Fenotypische diarree	93372		FHH type 1
		716	Fenylalanine hydroxylasedeficiëntie	10104	9	FHH type 2
		716	Fenylketonurie	10105	0	FHH type 3
		226	Fenylketonurie type 2	2196		FHHNC met ernstige oogbetrokkenheid
		2209	Fenylketonurische embryopathie	31043		FHHNC zonder ernstige oculaire betrokkenheid
		1912	Fenylketonurische embryopathie	26347	9	FHI
		45358	FEOM			
		39138 4	FEPS			
		15784 6	Ferritine-gerelateerde neurodegeneratie			
		39792	Ferro-cerebro-cutaan syndroom			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
397618	FHONDA-syndroom	3			malformatie
1988	FHUFS	79292	Fish-eyeziekte	352587	Focale epilepsie - intellectuele achterstand - dysartrie - ataxie-syndroom
249	Fibreuze dysplasie van het bot	99771	Fissuur van de huid	398166	Focale faciale dermale dysplasie
251601	Fibrillair astrocytoma	141030	Fistel van de derde kieuwspleet	79133	Focale faciale dermale dysplasie 1, Brauer-type
331	Fibrinestabiliserende factordeficiëntie	141013	Fistel van de eerste kieuwspleet	398173	Focale faciale dermale dysplasie 2, Brauer-Setleis-type
439881	Fibrineuze bronchitis	141022	Fistel van de tweede kieuwspleet	1807	Focale faciale dermale dysplasie 3, Setleis-type
93562	Fibrinogeen A-alfa-ketenamyloïdose	141037	Fistel van de vierde kieuwspleet	398189	Focale faciale dermale dysplasie 4
477650	Fibroblastische reuma	840	Fistuleus vegetatief verruceus hidradenoom	79133	Focale faciale dermale dysplasie type 1
2021	Fibrochondrogenese	2820	Fitzsimmons-Walson-Mellorsyndroom	79133	Focale faciale dermale dysplasie type I
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	83313	Fièvre boutonneuse	398173	Focale faciale dermale dysplasie type II
122	Fibrofolliculomen met trichodiscomen en acrochorda	217330	FJHN type 2	1807	Focale faciale dermale dysplasie type III
555434	Fibrohistiocytic inflammatory pseudotumor of the liver	79293	FLD	398189	Focale faciale dermale dysplasie type IV
401920	Fibrolamellair hepatocarcinoom	75508	Flebetactische osteohypoplastische angiodyplasie	398189	Focale faciale pre-auriculaire dysplasie
401920	Fibrolamellair hepatocellulair carcinoom	99179	Fleck retina van Kandori	221083	Focale myoclonus van het aangezicht
79105	Fibromyxosarcoma	284362	FLIT	48918	Focale myositis
84090	Fibronectine-glomerulopathie	555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia	48918	Focale nodulaire myositis
2030	Fibrosarcoma	2044	Floating-Harborsyndroom	2200	Focale palmoplantaire en gingivale hyperkeratose
63999	Fibroserende mediastinitis	83451	Floride cemento-osseuze dysplasie	2200	Focale palmoplantaire en gingivale keratodermie
2639	Fibulaire aplasie - complexe brachydactylie	83451	Floride ossale dysplasie	370002	Focale palmoplantaire keratodermie met keratosen aan gewrichten
1118	Fibulaire aplasie - ectrodactylie-syndroom	2045	FLOTCH-syndroom	2878	Focomelie - ectrodactylie - doofheid - sinusaritmie
1757	Fibulaire dimelie - diplopie	199306	FLP	3439	Focomelie - trombocytopenie - encefalocèle - urogenitale misvormingen-syndroom
93323	Fibulaire hemimelie	99734	Fluctuerende myotonie	3301	Focomelie van Zimmer
2854	Fibulaire hypoplasie of aplasie - femorale buiging - oligodactylie	69063	FMAIG	2879	Focomelie, Schinzel-type
93323	Fibulaire longitudinale meromelie	342	FMF	97360	Foetaal aangezichtsyndroom
2256	Fibulo-ulnaire hypoplasie - renale anomalieën	276399	FMNG	40366	Foetaal acitretine/etretinaatsyndroom
79306	FIC1-deficiëntie	3000	FMPP	1915	Foetaal alcoholisyndroom
99879	FIHPT	319487	FNMTC	1908	Foetaal aminopterynesyndroom
3255	Filippisyndroom	137675	Foamy myocardtransformatie in de kinderjaren	370076	Foetaal carbamazepinesyndroom
352712	FILS-syndroom	2143	FOAR-syndroom	1911	Foetaal cocaïnesyndroom
352582	FIME	443804	Focaal stiff limb-syndroom	294	Foetaal cytomegalovirusyndroom
97232	Fingerprint body-myopathie	443804	Focaal stiff person-syndroom	1912	Foetaal dihydantoïnesyndroom
839	Finnish congenitale nefrose	308013	Focale acrale hyperkeratose	1912	Foetaal hydantoïnesyndroom
839	Finse congenitale nefrose	83451	Focale cemento-osseuze dysplasie	1909	Foetaal indomethacinesyndroom
399086	Finse distale myopathie met aanvang in de bovenste ledematen	228227	Focale dermale elastose met late aanvang	1910	Foetaal jodiumsyndroom
609	Finse tibiale spierdystrofie	2092	Focale dermale hypoplasie	1055	Foetaal linkerventrikelanerysma
314777	FIPA	352587	Focale epilepsie - intellectuele achterstand - cerebro-cerebellaire	1917	Foetaal methylkwiksyndroom
16370	FIRES				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1918	Foetaal minoxidilysyndroom		carboxykinasedeficiëntie	435651	FPLD5
295	Foetaal parvovirusyndroom	436	Fosfo-ethanolaminurie		
290	Foetaal rubellasyndroom	247667	Fosfo-ethanolaminurie met aanvang in de kindertijd	435660	FPLD6
3312	Foetaal thalidomidesyndroom			71290	FPS/AML-syndroom
1913	Foetaal trimethadionsyndroom	→319646	Fosfoglucomutase 1-deficiëntie	313808	FPSG
1906	Foetaal valproaatsyndroom			69126	FRA
1906	Foetaal valproïnezuursyndroom	319646	Fosfoglucomutase-1-deficiëntie		
291	Foetaal varicellasyndroom			93256	Fragiele X-geassocieerde tremor/ataxiesyndroom
363409	Foetale akinesie - cerebrale en retinaal hemorrhagie-syndroom	97234	Fosfoglyceraatmutasedeficiëntie in de spier	908	Fragiele X-syndroom
994	Foetale akinesie-deformatiesequentie	35069	Fosfolipase A2-geassocieerde neurodegeneratie	284247	FRAM
1041	Foetale anasarca	79318	Fosfomannomutase 2-deficiëntie		
853	Foetale en neonatale allo-immune trombocytopenie	79319	Fosfomannose-isomerase-deficiëntie	79149	Francoissyndroom
1041	Foetale hydrops	3222	Fosforibosylpyrofosfaatsynthetase-superactiviteit	137834	Frank-Ter Haarsyndroom
457	Foetale ichthyosis, harlekijn-type				
465824	Foetale inkapseling syndroom	284417	Fosfoserineaminotransferasedeficiëntie	98970	François-Neetens gespikkelde corneadystrofie
95431	Foeto-foetaal transfusiesyndroom	85162	FOSMN-syndroom	→2052	Fraser-achtig syndroom
69063	Foetomaternale allo-immunisatie met prenatale glomerulopathieën	166409	Fotosensitieve epilepsie	347	Frasiersyndroom
79097	Folinezuurresponsieve epileptische aanvallen	397618	Foveale hypoplasie - defect van de kruising van de oogzenuw - dysgenese van het anterieure segment-syndroom	908	FraX-syndroom
113	Folliculair atrofoderma en basaalcelcarcinomen			908	FRAXA-syndroom
69745	Folliculair dyskeratoom	2253	Foveale hypoplasie - preseniel cataract-syndroom	100973	FRAXE intellectueel defect
545	Folliculair lymfoom			100974	FRAXF-syndroom
79459	Folliculaire atrofodermie - basaalcelcarcinoom	99000	Foveomaculaire dystrofie met aanvang op volwassen leeftijd	95	FRDA
300552	Folliculaire cholangitis en pancreatitis			2053	Freeman-Sheldonsyndroom
86902	Folliculaire dendritische celsarcoom	99000	Foveomaculaire dystrofie met choroïdale neovascularisatie met aanvang op volwassen leeftijd	1147	Freeman-Sheldonsyndroom variant
2273	Folliculaire ichthyosis - alopecie - fotofobie-syndroom	221126	Fowlersyndroom	2673	Freire-Maia-Pinheiro-Opitzsyndroom
525	Folliculaire lichen planus	561854	FOXG1 syndroom	2723	Freire-Maiasyndroom
300552	Folliculaire pancreatocholangitis	169095	FOXN1-deficiëntie	99672	Fried tand- en nagelsyndroom
79100	Folliculitis ulerythematososa reticulata	391372	FOXP1-syndroom	96	Friedreich-achtige ataxie
178512	Folliculotrope mycosis fungoides	1799	FOXP2-geassocieerde dysfasie	85335	Friedsyndroom
243	Follikelstimulerend hormoon-resistente eierstokken	275777	FPAH	1931	Frontale encefalocèle
251290	Foramen parietale met claviculaire hypoplasie	71290	FPD/AML-syndroom	254492	Frontale fibroserende alopecie
251290	Foramen parietale met cleidocraniale dysplasie	280628	FPHH	1791	Fronto-facio-nasale dysplasie
60015	Foramina parietalia permagna	353220	FPLCA	1826	Frontometafysaire dysplasie
51208	Formiminoglutaminezuuracidurie	79084	FPLD1	141168	Frontonasale arterioveneuze malformatie
51208	Formiminotransferase cyclodeaminasedeficiëntie	2348	FPLD2	228390	Frontonasale dysplasie - alopecie - genitale anomalieën-syndroom
178333	Forsius-Erikssonsyndroom	79083	FPLD3	521308	Frontonasale dysplasie - bifide neus - anomalieën van de bovenste ledematen-syndroom
2880	Fosfo-enolpyruvaat-	280356	FPLD4	306542	Frontonasale dysplasie - ernstige microftalmie - ernstige aangezichtsspleet-syndroom
				228390	Frontonasale dysplasie met alopecie en genitale afwijking
				391474	Frontonasale dysplasie type 1

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
228390	Frontonasale dysplasie type 2		cbIDv1	79237	Galactokinasedeficiëntie-galactosemie
306542	Frontonasale dysplasie type 3	2169	Functionele methioninesynthasedeficiëntie type cbIE	309297	Galactosamine-6-sulfatasedeficiëntie
391474	Frontorhinie	2170	Functionele methioninesynthasedeficiëntie type cbIG	79239	Galactose-1-fosfaat uridyltransferasedeficiëntie
275872	Frontotemporale dementie met amyotrofe laterale sclerose	91348	Functionerend gonadotroop adenoom	79238	Galactose-epimerasedeficiëntie
275872	Frontotemporale dementie met motorische neuronziekte	91348	Functionerend hypofysair gonadotroop adenoom	308473	Galactosemie door erythrocyt epimerase-deficiëntie
293848	Frontotemporale dementie, rechter temporale atrofie variant	227796	Fundus albipunctatus	79239	Galactosemie type 1
2141	Froster-Huchsyndroom	827	Fundus flavimaculatus	79237	Galactosemie type 2
2056	Fructokinasedeficiëntie	99004	Fundus pulverulentus	79238	Galactosemie type 3
348	Fructose-1,6-bisfosfatasedeficiëntie	519930	Fungale keratitis	351	Galactosialidose
348	Fructose-1,6-difosfatasedeficiëntie	207000	Fungale myositis	487	Galactosylceramidasedeficiëntie
1104	Fryns microftalmiesyndroom	→60030	Furlongsyndroom	75496	Galactosyltransferase I-deficiëntie
2429	Fryns-macrocefalie	591	Furunculaire myiasis	30391	Galatresie
2058	Fryns-Smeets-Thirysyndroom	563687	Furuncular myiasis due to Cordylobia anthropophaga	244283	Galatresie met miltmalformatiesyndroom
1305	FS	563690	Furuncular myiasis due to Cordylobia rodhaini	487	GALC-deficiëntie
391641	FS1	563684	Furuncular myiasis due to Dermatobia hominis	79238	GALE-D
391646	FS2	591	Furunculeuze myiasis	79238	GALE-deficiëntie
269	FSH-dystrofie	591	Furunculoïde myiasis	30391	Galgangatresie
243	FSH-RO	228119	Fusariose	79237	GALK-D
269	FSHD	228119	Fusariuminfectie	79237	GALK-deficiëntie
51208	FTCD-deficiëntie	2498	Fusie van metacarpalen 4 en 5	2065	Galloway-Mowatsyndroom
275872	FTD-ALS	35909	FV en FVIII gecombineerde deficiëntie	2065	Gallowaysyndroom
275872	FTD-MND	908	FXS	309297	GALNS-deficiëntie
247790	FTH1-geassocieerde ijzerstapeling	93256	FXTAS-syndroom	79239	GALT-deficiëntie
247790	FTH1-gerelateerde ijzerstapeling	773	Fytaanzuuroxidasedeficiëntie	261619	Galwegaandoening als gevolg van een JAG1-puntmutatie
349	Fucosidose	773	Fytanoyl-CoA-hydroxylasedeficiëntie	261629	Galwegaandoening als gevolg van een NOTCH2-puntmutatie
2854	Fuhrmann-Rieger-de Sousasyndroom	2882	Fytosterolemie	261600	Galwegaandoening als gevolg van monosomie 20p12
2854	Fuhrmannsyndroom	364	G6P-deficiëntie	70567	Galwegkanker
→85199	Fukuda-Miyanomae-Nakatasyndroom	79258	G6P-deficiëntie type 1a	→2697	Galwegmisvorming - nierfalen
272	Fukuyama congenitale spierdystrofie	79259	G6P-deficiëntie type 1b	276066	Galzuur CoA-ligasedeficiëntie en defecte amidatie
272	Fukuyama-type CMD	79259	G6P-translocasedeficiëntie	2325	Gamborg-Nielsensyndroom
90062	Fulminant hepatisch falen	466026	G6PD-deficiëntie klasse 1	2066	Gamma-aminoboterzuurtransaminasedeficiëntie
35063	Fulminante virale hepatitis	79259	G6PT-deficiëntie	212	Gamma-cystathionasedeficiëntie
24	Fumaarzuuracidurie	25	GA1	33574	Gamma-glutamylcysteïnesynthasedeficiëntie
24	Fumarasedeficiëntie	2066	GABA-transaminasedeficiëntie	33573	Gamma-glutamyltransferasedeficiëntie
882	Fumarylacetoacetaat-hydrolasedeficiëntie	79402	GABEB	33573	Gamma-glutamyltranspeptidasedeficiëntie
882	Fumarylacetoacetasedeficiëntie	90041	Gaisböcksyndroom	100026	Gamma-HCD
622	Functionele methioninesynthasedeficiëntie	487	Galactocerebrosidasedeficiëntie	22	Gamma-hydroxyboterzuuracidurie
308380	Functionele methioninesynthasedeficiëntie type	79237	Galactokinasedeficiëntie	353	Gamma-sarcoglycanopathie
				10002	Gamma-zwareketenziekte

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6		30871	GBE-deficiëntie, volwassen neuromusculaire vorm		adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese, type cblC
682	Gamstorp episodische adynamie	2			
382	GAMT-deficiëntie	360	GBM		Gecombineerd defect in
25193	Gangliocytoom	98916	GBS, acute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathische vorm	79283	adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese, type cblD
25194	Ganglioglioom	32998		79284	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese, type cblF
25187	Ganglioneuroblastoom	4	GCC		
25199	Ganglioneuroom	98962	GCD1	44072	Gecombineerd hamartoom van de retina en het retinaal pigmentepitheel
2067	GAPO-syndroom	98963	GCD2	44072	Gecombineerd hamartoom van de retina en het RPE
31402	GAPPS	25	GCDHD		
32463	Gardner-Diamondsyndroom	98962	GCDI	52985	Gecombineerd HCC-CC
79665	Gardnersyndroom	98963	GCDII	52985	Gecombineerd hepatocellulair carcinoom en cholangiocarcinoom
913	Gastrinoom	43827	GCGR-gerelateerde hyperglucagonemie	52985	Gecombineerd hepatocellulair-cholangiocarcinoom
31402	Gastrisch adenocarcinoom en proximale polypose van de maag	4	GCL	52985	Gecombineerd hepatocellulair-cholangiocarcinoom
41895	Gastrisch plaveiselcelcarcinoom	528	GCL4	22107	Gecombineerd hyperactief disfunctiesyndroom van de hersenzenuwen
14107	Gastrische duplicatiecyste van de tong	→528	GCM-syndroom	8	
332	Gastrische intrinsieke factordeficiëntie	2095	GCM-syndroom		
36273	Gastrische linitis plastica	380	GCPS	90793	Gecombineerde 17-hydroxylase/17,20-lyasedeficiëntie
10007	Gastrische NET	79330	GCS1-CDG	734	Gecombineerde alfa-delta trombocyt storage pool-deficiëntie
10007	Gastrische neuro-endocriene tumor	36397	GCT van het bot	44506	Gecombineerde cerebellaire en perifere ataxie - gehoorverlies - diabetes mellitus-syndroom
44890	Gastro-intestinaal stromaal sarcoom	6	GDS	→370	Gecombineerde cervicale dystonie
2930	Gastro-intestinale polyposis - ectodermale veranderingen-syndroom	77259	GD1	109	
2930	Gastro-intestinale polyposis - huidpigmentatie - alopecie - veranderingen aan de vingernagels-syndroom	77260	GD2	35697	Gecombineerde D-2-hydroxyglutaarzuuracidemie en L-2-hydroxyglutaarzuuracidemie
44890	Gastro-intestinale stromale tumor	77261	GD3	8	Gecombineerde D-2-hydroxyglutaarzuuracidurie en L-2-hydroxyglutaarzuuracidurie
2069	Gastrocutaan syndroom	98957	GDCD	35909	Gecombineerde deficiëntie van factor 5 en factor 8
2368	Gastroschisis	53697	GDD	35909	Gecombineerde deficiëntie van factor V en factor VIII
2072	Gaucher-achtige ziekte	32463	GDS	99732	Gecombineerde deficiëntie van sulfietoxidase, xanthinedehydrogenase en aldehydeoxidase
30867	GBE-deficiëntie, congenitale neuromusculaire vorm	6	Geactiveerd PI3K-delta-syndroom	30838	Gecombineerde deficiëntie van sulfietoxidase, xanthinedehydrogenase en aldehydeoxidase type A
30865	GBE-deficiëntie, fatale perinatale neuromusculaire vorm	39759	Geactiveerd PI3K-delta-syndroom	30839	Gecombineerde deficiëntie van sulfietoxidase, xanthinedehydrogenase en aldehydeoxidase type B
30868	GBE-deficiëntie, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	6	Geactiveerd PI3K-delta-syndroom	30840	Gecombineerde deficiëntie van sulfietoxidase, xanthinedehydrogenase en aldehydeoxidase type C
30869	GBE-deficiëntie, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	2953	Geadduceerde duim - klompvoet-syndroom	95494	Gecombineerde hypofysehormoondeficiënties, genetische vormen
30863	GBE-deficiëntie, niet-progressieve hepatische vorm	2952	Geadduceerde duimen - artrogrypose-syndroom, Christian-type		
30862	GBE-deficiëntie, progressieve hepatische vorm	22046	Geattenuerde familiale adenomateuze polyposis		
		0	Geattenuerde familiale polyposis coli		
		22046	Geattenuerde familiale polyposis coli		
		0	Geattenuerde FAP		
		22046	Geattenuerde FAP		
		0	Geattenuerde FAP		
		2216	Geboortedefecten geïnduceerd door maternale hyperthermie		
		66529	Gebroken hart syndroom		
		26	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese		
		36995	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese type cblJ		
		5	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese type cblJ		
		36996	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese type cblX		
		2	Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese type cblX		
		79282	Gecombineerd defect in		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
436252	Gecombineerde immuundeficiëntie - enteropathie-spectrum	7	met intra-uteriene groeiretardatie - deficiëntie van natuurlijke killercellen - neutropenie	3	fosforylatiedeficiëntie type 16
169079	Gecombineerde immuundeficiëntie - microcefalie - groeiachterstand - gevoeligheid voor ioniserende bestraling	505227	Gecombineerde immuundeficiëntie met intra-uteriene groeiretardatie - NK-celdeficiëntie - neutropenie	369913	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 17
217390	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van dedicator of cytokinese 8-proteïnedeficiëntie	431149	Gecombineerde immuundeficiëntie met Kaposisarcoom met aanvang in de kindertijd	420728	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 20
217390	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van DOCK8-deficiëntie	228423	Gecombineerde immuundeficiëntie met susceptibiliteit voor mycobacteriële, virale en schimmelinfecties	420733	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 21
231154	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van partiële RAG1-deficiëntie	431149	Gecombineerde immuundeficiëntie met verstoorde immuniteit tegen HHV-8	444013	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 23
443811	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van PGM3-deficiëntie	431149	Gecombineerde immuundeficiëntie met verstoorde immuniteit tegen humaan herpesvirus 8	444458	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 24
911	Gecombineerde immuundeficiëntie als gevolg van ZAP70-deficiëntie	1979	Gecombineerde insuline-, insuline-achtige groeifactor 1 (IGF1)- en epidermale groeifactor (EGF)-deficiëntie	447954	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 25
169082	Gecombineerde immuundeficiëntie door CD3 gamma-deficiëntie	289504	Gecombineerde malon- en methylmalonacidemie	477684	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 26
169090	Gecombineerde immuundeficiëntie door CRAC-kanaaldisfunctie	289504	Gecombineerde malon- en methylmalonacidurie	477774	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 27
505227	Gecombineerde immuundeficiëntie door GINS1-deficiëntie	289504	Gecombineerde malonzuur- en methylmalonzuuracidemie	466784	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 28
317473	Gecombineerde immuundeficiëntie door IKAROS-deficiëntie	289504	Gecombineerde malonzuur- en methylmalonzuuracidurie	478029	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 29
357329	Gecombineerde immuundeficiëntie door IL21R-deficiëntie	254920	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 2	478042	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 30
445018	Gecombineerde immuundeficiëntie door LRBA-deficiëntie	254925	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 4	254920	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 2
317476	Gecombineerde immuundeficiëntie door MAGT1-deficiëntie	137908	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 5	254925	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 4
397964	Gecombineerde immuundeficiëntie door MALT1-deficiëntie	254930	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 7	254930	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 7
504530	Gecombineerde immuundeficiëntie door Moesin-deficiëntie	319504	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 8	319504	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 8
431149	Gecombineerde immuundeficiëntie door OX40-deficiëntie	319509	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 9	319509	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 9
157949	Gecombineerde immuundeficiëntie door RAG1/2-deficiëntie	314637	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 10	324535	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 11
317430	Gecombineerde immuundeficiëntie door STIM1-deficiëntie	324535	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 11	314051	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 12
314689	Gecombineerde immuundeficiëntie door STK4-deficiëntie	314051	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 12	319514	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 13
476113	Gecombineerde immuundeficiëntie door TFRC-deficiëntie	319514	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 13	319519	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 14
231154	Gecombineerde immuundeficiëntie met expansie van gamma-delta-T-cellen	319519	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 14	319524	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 15
221139	Gecombineerde immuundeficiëntie met facio-oculo-skeletale anomalieën	319524	Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 15	369913	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 17
157949	Gecombineerde immuundeficiëntie met granulomatose	35256	Gecombineerde oxidatieve	420728	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 20
39041	Gecombineerde immuundeficiëntie met hypereosinofilie			420733	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 21
50522	Gecombineerde immuundeficiëntie			444013	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 23
				444458	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie type 24
				447954	Gecombineerde oxidatieve

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
4	fosforyleringsdeficiëntie type 25	1041	Gegeneraliseerd foetaal oedeem	33355	Gegeneraliseerde hematopoëtische hypoplasie
47768	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringsdeficiëntie type 26	26355	Gegeneraliseerd peeling skin-syndroom type C	2780	Gegeneraliseerde hyperostose met strepen
47777	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringsdeficiëntie type 27	17187	Gegeneraliseerd pseudohypoaldosteronisme type 1	79402	Gegeneraliseerde junctionele epidermolysis bullosa, niet-Herlitz-type
46678	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringsdeficiëntie type 28	51608	Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren	32997	Gegeneraliseerde juveniele polyposis/juveniele polyposis coli
47802	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringsdeficiëntie type 29	79402	Gegeneraliseerde atrofische goedaardige epidermolysis bullosa	16763	Gegeneraliseerde lichenoïde papulaire eruptie
47804	Gecombineerde oxidatieve fosforyleringsdeficiëntie type 30	50852	Gegeneraliseerde basale epidermolysis bullosa simplex met huidatrofie, littekenvorming en haarverlies	43562	Gegeneraliseerde lipodystrofie - progeroïde kenmerken - ernstige intellectuele achterstand-syndroom
30911	Gecombineerde pancreatische lipase-colipasedeficiëntie	528	Gegeneraliseerde congenitale lipodystrofie	26354	Gegeneraliseerde loslatende huid
13940	Gecombineerde prosaposinedeficiëntie	→528	Gegeneraliseerde congenitale lipodystrofie met myopathie	26354	Gegeneraliseerde loslatende huid type A
30056	Gecombineerde pulmonale fibrose-emfyseem-syndroom	→528	Gegeneraliseerde congenitale lipodystrofie type 4	26355	Gegeneraliseerde loslatende huid type B
16642	Gedachtengeïnduceerde epileptische aanvallen	23156	Gegeneraliseerde dominante dystrofische epidermolysis bullosa	26355	Gegeneraliseerde loslatende huid type C
99970	Gededifferentieerd liposarcoom	8	Gegeneraliseerde dyskinesie met orofaciale betrokkenheid met aanvang in de zuigelingentijd	14120	Gegeneraliseerde lymfatische anomalie
1330	Gedeeltelijk atrioventriculair kanaal	49452	Gegeneraliseerde dystonie met	89842	Gegeneraliseerde mitis RDEB
2704	Gedeeltelijke aangezichtsverlamming met urinewegafwijkingen	6	aanvang in de kindertijd - opticusatrofie-syndroom	16763	Gegeneraliseerde papulaire en sclerodermoïde lichen myxoedematosus
90797	Gedeeltelijke androgeenongevoeligheidssyndroom	50809	Gegeneraliseerde dystonie met aanvang in de nek en bovenste ledematen	26354	Gegeneraliseerde peeling skin-syndroom
90076	Gedeeltelijke diepe dermale en volledige-dikte brandwonden	3	Gegeneraliseerde EBS, niet-Dowling-Meara-type	26354	Gegeneraliseerde peeling skin-syndroom type A
3202	Gedehydrateerde erfelijke stomatocytose	98806	Gegeneraliseerde enchondromatose met platyspondylie	26355	Gegeneraliseerde peeling skin-syndroom type B
146	Gedifferentieerd schildklier carcinoom	79399	Gegeneraliseerde epidermolysis bullosa simplex, niet-Dowling-Meara-type	26354	Gegeneraliseerde PSS
2229	Gedilateerde cardiomyopathie - hypergonadotropisch hypogonadisme	99647	Gegeneraliseerde epilepsie - paroxysmale dyskinesie-syndroom	24735	Gegeneraliseerde pustuleuze psoriasis
66634	Gedilateerde cardiomyopathie met ataxie	79399	Gegeneraliseerde epilepsie met febrile aanvallen - plus	→566	Gegeneraliseerde resistentie tegen schildklierhormoon
71274	Gedissemineerde peritoneale leiomyomatose	79137	Gegeneraliseerde epimerasedeficiëntiegactosemie	243	Gegeneraliseerde torsiedystonie met vroege aanvang
2889	Gedraaid haar	36387	Gegeneraliseerde eruptieve histiocytose	256	Gegeneraliseerde UDP-galactose-4-epimerasedeficiëntie
1461	Gedraaide atrioventriculaire verbindingen	30848	Gegeneraliseerde eruptieve keratoacanthomen van Grzybowski	30848	Gegeneraliseerde uridinedifosfaatgalactose-4-epimerasedeficiëntie
27586	Gedragsvariant van frontotemporale dementie	15799	Gegeneraliseerde essentiële teleangiëctasie	30848	Gegroefde palmoplantaire keratodermie
79434	Geel oculocutaan albinisme	1	Gegeneraliseerde exfoliatieve ziekte	50942	Gehoorgangatresie - meervoudige congenitale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
16014	Geërodeerde polypoïde hyperplasie	41177	Gegeneraliseerde galactose-epimerasedeficiëntie	1488	Gehooververlies - encefalopathie - obesitas - valvulopathie-syndroom
29381	Gefixeerde geneesmiddelen eruptie	7	Gegeneraliseerde GALE-D	25489	Gehooververlies - familiale ongevoeligheid van de speekselklieren
36387	GEFS+	28077	Gegeneraliseerde GALE-deficiëntie	3225	
2287	Gefuseerde mandibulaire snijtanden	4			
16863	Gegeneraliseerd basaloïd folliculair hamartoomsyndroom	36236			
15799	Gegeneraliseerd eruptief histiocytoom	30848			
41177	Gegeneraliseerd eruptief keratoacanthoom	7			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	voor aldosteron-syndroom	26922	Geïsoleerde bilaterale hemisferische cerebellaire hypoplasie	91490	Geïsoleerde congenitale sclerocornea
91397	Geïsoleerd ankyloblefaron filiforme adnatum	51939	Geïsoleerde blefarochalase	23872	Geïsoleerde congenitale spiegelbewegingen
14124	Geïsoleerd coloboom van de neus	0		14121	Geïsoleerde congenitale syngnathie
99171	Geïsoleerd congenitaal ectropion	35099	Geïsoleerde brachycefalie	4	
51938	Geïsoleerd congenitaal entropion	1398	Geïsoleerde cerebellaire agenesie	21705	Geïsoleerde congenitale trommelstokvingers
2343	Geïsoleerd klaverbladschedelsyndroom	26920	Geïsoleerde cerebellaire vermisingenesie	9	
2345	Geïsoleerd Klippel-Feilsyndroom	3		1460	Geïsoleerde CoQ-cytochroom C-reductasedeficiëntie
34528	Geïsoleerd renaal magnesiumverlies	48542	Geïsoleerde CHF	25490	Geïsoleerde COX-deficiëntie
718	Geïsoleerd syndroom van Pierre Robin	6		5	Geïsoleerde COX-deficiëntie
23872	Geïsoleerde aangeboren controlaterale synkinesie	1460	Geïsoleerde co-enzym Q-cytochroom C-reductasedeficiëntie	91396	Geïsoleerde cryptoftalmie
19929	Geïsoleerde ACTH-deficiëntie met late aanvang	2609	Geïsoleerde complex I-deficiëntie	25490	Geïsoleerde cytochroom C-oxidasedeficiëntie
26352	Geïsoleerde acute necrotiserende encefalopathie	1460	Geïsoleerde complex III-deficiëntie	5	
22971	Geïsoleerde agammaglobulinemie	21671	Geïsoleerde congenitaal niet-gecorrigeerde transpositie van de grote bloedvaten	24834	Geïsoleerde delta-SPD
44098	Geïsoleerde agenesie van de galblaas	8		0	Geïsoleerde delta-storage pool ziekte
1398	Geïsoleerde agenesie van de kleine hersenen	21671	Geïsoleerde congenitaal niet-gecorrigeerde transpositie van de grote slagaders	24834	Geïsoleerde dense-SPD
1134	Geïsoleerde agenesie van de neus	8		0	Geïsoleerde dense-storage pool ziekte
26886	Geïsoleerde amyelie	21705	Geïsoleerde congenitale acropachie	24834	Geïsoleerde dense-storage pool ziekte
26352	Geïsoleerde ANE	9		0	Geïsoleerde distichiasie
1048	Geïsoleerde anencefalie/exencefalie	28946	Geïsoleerde congenitale adermatoglyfie	99177	Geïsoleerde distichiasie
25092	Geïsoleerde aniridie	5		35093	Geïsoleerde dolichocefalie
79143	Geïsoleerde anonychie	91416	Geïsoleerde congenitale alacrimie	1885	Geïsoleerde ectopia lentis
3387	Geïsoleerde anterieure cervicale hypertrichose	18018	Geïsoleerde congenitale amastie	19964	Geïsoleerde encefalocèle
16251	Geïsoleerde apertura pyriformis stenosis	8		7	Geïsoleerde encefalocèle
26893	Geïsoleerde arhinencefalie	79143	Geïsoleerde congenitale anonychie	93928	Geïsoleerde epispadieën
1134	Geïsoleerde arrhinie	88620	Geïsoleerde congenitale anosmie	30652	Geïsoleerde erfelijke congenitale aangezichtsverlamming
1166	Geïsoleerde asymmetrische crying facies	18018	Geïsoleerde congenitale borsthypoplasie/aplasie	7	Geïsoleerde erfelijke congenitale aangezichtsverlamming
20659	Geïsoleerde asymptomatische hyperCKemie	8	Geïsoleerde congenitale borsthypoplasie/aplasie	30652	Geïsoleerde erfelijke congenitale facialisparalyse
20659	Geïsoleerde asymptomatische verhoging van creatinefosfokinase	29503	Geïsoleerde congenitale elleboogdislocatie	7	Geïsoleerde erfelijke congenitale facialisparalyse
25491	Geïsoleerde ATP-synthasedeficiëntie	2		22110	Geïsoleerde faciale myokymie
34528	Geïsoleerde autosomaal dominante hypomagnesiëmie	16252	Geïsoleerde congenitale gehoorbeentjesmalformatie	6	Geïsoleerde faciale myokymie
19932	Geïsoleerde autosomaal dominante hypomagnesiëmie, Glaudemans-type	6	Geïsoleerde congenitale gehoorbeentjesmalformatie	65683	Geïsoleerde focale corticale dysplasie
15877	Geïsoleerde beenmergmastocytose	432	Geïsoleerde congenitale gonadotropinedeficiëntie	26899	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type 2
		48542	Geïsoleerde congenitale hepatische fibrose	4	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type 2
		6		26896	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type I
		21705	Geïsoleerde congenitale horlogeglasnagels	1	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type I
		9		26897	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ia
		14115	Geïsoleerde congenitale hypoglossie/aglossie	3	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ia
		2		26898	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ib
		14121	Geïsoleerde congenitale maxillomandibulaire fusie	0	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ib
		4		26898	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ic
		91489	Geïsoleerde congenitale megalocornea	7	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type Ic
		2		26899	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type II
		19964	Geïsoleerde congenitale microcefalie	4	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type II
		2		26900	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type IIa
		16251	Geïsoleerde congenitale nasale pyriforme openingstenose	1	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type IIa
		6		26900	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type IIb
		79144	Geïsoleerde congenitale onychodysplasie	8	Geïsoleerde focale corticale dysplasie type IIb
		2		44826	Geïsoleerde focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie
		29503	Geïsoleerde congenitale radiuskopdislocatie	4	Geïsoleerde focale niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
52901	Geïsoleerde follikelstimulerend hormoondeficiëntie	51939 6	Geïsoleerde microsferofakie	439	Geïsoleerde rechterventrikelhypoplasie
51939 8	Geïsoleerde foveale hypoplasie	2609	Geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketencomplex I-deficiëntie	35093	Geïsoleerde scafocefalie
52901	Geïsoleerde FSH-deficiëntie	3208	Geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketencomplex II-deficiëntie	17831 1	Geïsoleerde SCCH
46866 6	Geïsoleerde gegeneraliseerde anhidrose met normale zweetklieren	1460	Geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketencomplex III-deficiëntie	44071 3	Geïsoleerde sedoheptulokinasedeficiëntie
87884	Geïsoleerde genetische doofheid	25490 5	Geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketencomplex IV-deficiëntie	44071 3	Geïsoleerde SHPK-deficiëntie
2440	Geïsoleerde gespleten hand-gespleten voet malformatie	25491 3	Geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketencomplex V-deficiëntie	14124 2	Geïsoleerde spleet van de neusvleugel
19930 2	Geïsoleerde gespleten lip	90641	Geïsoleerde mitochondriale neurosensorische doofheid	45708 3	Geïsoleerde splenogonadale fusie
408	Geïsoleerde glycerolkinasedeficiëntie	90641	Geïsoleerde mitochondriale sensorineurale doofheid	17831 1	Geïsoleerde sternocostoclaviculaire hyperostose
23166 2	Geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type IA	90641	Geïsoleerde NADH-co-enzym Q-reductasedeficiëntie	3208	Geïsoleerde succinaat-co-enzym Q-reductasedeficiëntie
23167 1	Geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type IB	2609	Geïsoleerde NADH-CoQ-reductasedeficiëntie	3208	Geïsoleerde succinaat-CoQ-reductasedeficiëntie
23167 9	Geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type II	2609	Geïsoleerde NADH-CoQ-reductasedeficiëntie	3208	Geïsoleerde succinaat-ubiquinon-reductasedeficiëntie
23169 2	Geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type III	2609	Geïsoleerde NADH-ubiquinonreductasedeficiëntie	99731	Geïsoleerde sulfietoxidasedeficiëntie
2128	Geïsoleerde hemihyperplasie	16251 6	Geïsoleerde nasale pyriforme openinghypoplasie	90674	Geïsoleerde thyroidstimulerend hormoondeficiëntie
2128	Geïsoleerde hemihypertrofie	44788 1	Geïsoleerde nekextensormyopathie	23867 0	Geïsoleerde thyroliberinedeficiëntie
22971 7	Geïsoleerde hypogammaglobulinemie	48055 6	Geïsoleerde neonatale scleroserende cholangitis	23867 0	Geïsoleerde thyrotropine-afgevend hormoondeficiëntie
19963 0	Geïsoleerde hypoplasie van de cerebellaire vermis	13790 2	Geïsoleerde opticushypoplasie/-aplasie	90674	Geïsoleerde thyrotropine-deficiëntie
13790 2	Geïsoleerde hypoplasie/aplasie van de oogzenuw	49909 6	Geïsoleerde opticusneuritis	23867 0	Geïsoleerde thyrotropine-vrijgevende factordeficiëntie
18367 5	Geïsoleerde IgG-subklasse-deficiëntie	16611 9	Geïsoleerde osteopoikilose	26920 6	Geïsoleerde totale cerebellaire vermis-agenesie
51939 2	Geïsoleerde iridoschisis	63440	Geïsoleerde oxycefalie	45475 0	Geïsoleerde tracheo-oesofageale fistel
95854	Geïsoleerde levocardie	26920 9	Geïsoleerde partiële cerebellaire vermis-agenesie	10390 9	Geïsoleerde trehalose-intolerantie
1084	Geïsoleerde lissencefalie type 1 zonder bekende genetische defecten	96269	Geïsoleerde partiële vaginale agenesie	23867 0	Geïsoleerde TRF-deficiëntie
26892 0	Geïsoleerde macrencefalie	718	Geïsoleerde Pierre Robin sequentie	23867 0	Geïsoleerde TRH-deficiëntie
217	Geïsoleerde malformatie van Dandy-Walker	35098	Geïsoleerde plagiocefalie	3366	Geïsoleerde trigonocefalie
26921 2	Geïsoleerde malformatie van Dandy-Walker met hydrocefalus	2924	Geïsoleerde polycystische leverziekte	23867 0	Geïsoleerde TSH-afgevende factordeficiëntie
26921 5	Geïsoleerde malformatie van Dandy-Walker zonder hydrocefalus	2456	Geïsoleerde polythelie	90674	Geïsoleerde TSH-deficiëntie
39147 4	Geïsoleerde mediane aangezichtsspleet-syndroom	→878 84	Geïsoleerde postlinguale genetische doofheid	1460	Geïsoleerde ubiquinon-cytochroom C-reductasedeficiëntie
26892 0	Geïsoleerde megalencefalie	→878 84	Geïsoleerde prelinguale genetische doofheid	26921 8	Geïsoleerde unilaterale hemisferische cerebellaire hypoplasie
51940 2	Geïsoleerde megalopapilla	23867 0	Geïsoleerde prothyroliberinedeficiëntie	860	Geïsoleerde ventriculoarteriële afwijking
23859 3	Geïsoleerde mesenterische lipodystrofie	23867 0	Geïsoleerde protirelinedeficiëntie	96	Geïsoleerde vitamine E-deficiëntie
51939 4	Geïsoleerde microfakie	26469 1	Geïsoleerde pulmonale capillaritis	41177 7	GEKA
				2935	Gekruiste polysyndactylie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
30776 6	Gekruld haar-acrale keratodermie-cariës-syndroom	18023 4	Gemengde kiemceltumor	→168 569	Gepigmenteerde hypertrichose met insuline-afhankelijke diabetes mellitus-syndroom
26790	Gelatineuze ascites	25202 1	Gemengde kiemceltumor van het centrale zenuwstelsel	25446 3	Gepigmenteerde lichen planus
98957	Gelatineuze druppelachtige corneadystrofie	21361 0	Gemengde Mülleriaanse kanker van het baarmoederlichaam	31380 8	Gepigmenteerde orthochromatische leukodystrofie
99829	Gele koorts	21361 0	Gemengde Mülleriaanse kanker van het corpus uteri	25129 5	Gepigmenteerde paraveneuze retinochoroïdale atrofie
662	Gelenagsyndroom	2785	Gemengde renale tubulaire acidose	66627	Gepigmenteerde villonodulaire synovitis
2623	Geleofysische dwerggroei	2785	Gemengde RTA	2808	Gerhardtssyndroom
2623	Geleofysische dysplasie	1879	Gemengde scleroserende botdystrofie	2834	Gerimpelde huidsyndroom
31470 9	Gelokaliseerde AL amyloïdose	32436 4	Gemengde scleroserende botdystrofie met extra-skeletale manifestaties	91352	Germinoom van het centrale zenuwstelsel
31470 9	Gelokaliseerde amyloïdose van de immunoglobulinen	25160 4	Gemistocytair astrocytoma	2078	Geroderma osteodysplastica
79400	Gelokaliseerde epidermolysis bullosa simplex	2084	GEMSS-syndroom	22111 7	Gerstmannsyndroom
90289	Gelokaliseerde fibroserende sclerodermie	26497 8	Geneesmiddel- of stralingsblootstelling-gerelateerde interstitiële longziekte	13946 6	Geslachtsomkering - nier-, bijnier- en longdysgenese
23155 6	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang - intellectuele achterstand-syndroom	90037	Geneesmiddel-geïnduceerde AIHA	2983	Geslachtsontwikkelingsstoornis - intellectuele achterstand-syndroom
25139 3	Gelokaliseerde junctionele epidermolysis bullosa, niet-Herlitz-type	90037	Geneesmiddel-geïnduceerde auto-immune hemolytische anemie	26836 6	Gesloten iniencefalie
90398	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met gemengde eigenschappen van verschillende subtypes	90157	Geneesmiddel-geïnduceerde gelokaliseerde lipodystrofie	1756	Gespleten chorda dorsalis-syndroom
90399	Gelokaliseerde lichen myxoedematosus met monoklonale gammopathie of systemische symptomen	23111 1	Geneesmiddel-geïnduceerde lupus erythematosus	71271	Gespleten hand - gespleten voet - doofheid-syndroom
26353 4	Gelokaliseerde loslatende huid	25132 5	Geneesmiddel-geïnduceerde vasculitis	2437	Gespleten hand - urinewegabnormaliteit - spina bifida
17851 7	Gelokaliseerde pagetoïde reticulose	97368	Geneesmiddel-gerelateerde renale tubulaire dysgenese	2437	Gespleten hand met obstructieve uropathie, spina bifida en diafragma-defecten
26353 4	Gelokaliseerde PSS	13940 2	Geneesmiddelexantheem met eosinofilie en systemische symptomen	2440	Gespleten hand-voetmisvorming
16392 7	Gelokaliseerde pustuleuze psoriasis	25470 4	Genetische hyperferritinemie zonder ijzerstapeling	958	Gespleten hand/gespleten voet - mandibulaire hypoplasie
90289	Gelokaliseerde sclerodermie	98267	Genetische niet-syndromale obesitas	2329	Gespleten hand/gespleten voet - nystagmus
93685	Gelokaliseerde ziekte van Castleman	99845	Genetische terugkerende myoglobulinurie	3329	Gespleten hand/voetmisvorming geassocieerd met aplasie van de lange beenderen
85448	Gelsoline-amyloïdose	22631 6	Genetische transiënte congenitale hypothyreoïdie	3329	Gespleten hand/voetmisvorming met lange beenderendeficiëntie
620	Gemeenschappelijk mesenterium	2075	Genito-palato-cardiaal syndroom	10102 3	Gespleten hard verhemelte
3384	Gemeenschappelijke aortico-pulmonale stam	85201	Genito-patella syndroom	99771	Gespleten huig
3384	Gemeenschappelijke arteriële stam	2163	Genoasyndroom	19930 6	Gespleten lip - alveolus - verhemelte
809	Gemengd bindweefselziekte	85197	Genochondromatose type 1	1995	Gespleten lip - kegel-staafdystrofie-syndroom
45879 2	Gemengd cystisch lymfangioom	93398	Genochondromatose type 2	3429	Gespleten lip - ledemaat- en hartmalformaties-syndroom
50611 2	Gemengd neuro-endocrien - niet neuro-endocrien neoplasma van de pancreas	32981 3	Genoomwijde paternale uniparentale disomie-mozaïcisme	1995	Gespleten lip - progressieve retinopathie-syndroom
25165 6	Gemengd oligoastrocytoma	1454	Gentilesyndroom	1995	Gespleten lip - retinopathie-syndroom
90036	Gemengde AIHA	3411	Geobstrueerde hemivagina en ipsilaterale renale anomalie		
91138	Gemengde cryoglobulinemie	98961	Geografische corneadystrofie		
45879 2	Gemengde cystische lymfatische malformatie	35686	Geografische helicoïde peripapillaire choroïdopathie		
		79137	GEPD		
		64755	Gepigmenteerde behaarde epidermale naevus		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
199306	Gespleten lip en verhemelte	488232	Gespleten voet-misvorming - meso-axiale polydactylie - nagelafwijkingen - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom	1	lymphedema
508476	Gespleten lip en verhemelte - craniofaciale dysmorphie - congenitaal hartdefect - gehoorverlies-syndroom	488232	Gespleten voet-misvorming - meso-axiale polydactylie-syndroom	141209	GLA
888	Gespleten lip en/of gehemelte met muceuze cysten van de onderlip	99772	Gespleten zacht verhemelte	324	GLA-deficiëntie
199306	Gespleten lip/verhemelte	99064	Gespreide en/of overrijdende mitralisklep	849	Glanzmanntrombasthenie
2319	Gespleten lip/verhemelte - abnormale duimen - microcefalie	95461	Gespreide of overrijdende tricuspidalisklep	213833	Glasachtig celcarcinoom van de baarmoederhals
2328	Gespleten lip/verhemelte - afwijkingen aan gelaat, oog, hart en ingewanden	99926	Gestationeel choriocarcinoom	213833	Glasachtig celcarcinoom van de cervix uteri
2003	Gespleten lip/verhemelte - doofheid - heiligbeenlipoom	63275	Gestationeel pemfigoïd	→53271	Glass-Chapman-Hockleysyndroom
3253	Gespleten lip/verhemelte - ectodermale dysplasie-syndroom	280774	GET	2084	Glaucoom - ectopia lentis - microsferofakie - stijve gewrichten - kleine gestalte-syndroom
→1896	Gespleten lip/verhemelte - ectrodactylie	→1426	Gevlekte diafysaire dysplasie	2085	Glaucoom - slaapapneu-syndroom
2001	Gespleten lip/verhemelte - intestinale malrotatie - cardiopathie-syndroom	447740	Gevoeligheid voor gelokaliseerde juveniele parodontitis	238763	Glaucoom secundair aan sferofakie/ectopia lentis en megalocornea
3253	Gespleten lip/verhemelte - syndactylie - pili torti-syndroom	→288	Gewone erfelijke elliptocytose	666	Glazenbottenziekte
141291	Gespleten lipalveole	704	Gewone pemfigus	354	GLB1-deficiëntie
95465	Gespleten mitralisklep	2032	Gewoonlijke interstitiële pneumonie	269197	Glio-ependymale/ependymale cyste
141242	Gespleten neus	324999	Gewrichtscontracturen - musculaire atrofie - microcytaire anemie - panniculitis - geassocieerde lipodystrofie-syndroom	360	Glioblastoma multiforme
217266	Gespleten neus met of zonder anorectale en renale anomalieën	2295	Gewrichtsinstabiliteitssyndroom	360	Glioblastoom
1671	Gespleten ruggenmerg malformatie type 1	2619	Gewrichtsziekte van Mseleni	251582	Gliomatosis cerebri
2017	Gespleten sternum	84090	GFND	251576	Gliosarcoom
99772	Gespleten velum	314769	GH- en PRL-co-afscheidend hypofyse-adenoom	544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome
99772	Gespleten velum palatinum	633	GH-receptordeficiëntie	2791	Globodontie
921	Gespleten verhemelte - coloboom - doofheid-syndroom	22	GHB-acidurie	487	Globoïde cel leukodystrofie
2013	Gespleten verhemelte - grote oren - klein hoofd	1802	Ghosal hematodifysaire dysplasie	83454	Glomangiomatose
2008	Gespleten verhemelte - hartdefect - genitale anomalieën - ectrodactylie-syndroom	1802	Ghosalsyndroom	→69735	Glomerulonefritis - dun haar - teleangiëctasieën-syndroom
2015	Gespleten verhemelte - kleine gestalte - vertebrale anomalieën	83450	Ghost teeth	84090	Glomerulopathie met fibronectineafzettingen
2016	Gespleten verhemelte - laterale synechie-syndroom	314811	Ghrelin-receptordeficiëntie	391651	Glomustumor
2167	Gespleten verhemelte - Potter sequentie - congenitale hartanomalieën - meso-axiale polydactylie - multipale malformaties-syndroom	2494	Gigantisch-hypertrofische gastritis	83454	Glomuveneuze malformatie
2010	Gespleten verhemelte - stijgbeugelfixatie - oligodontie	2025	Gingivale fibromatose - faciale dysmorphie	2616	Gloomy face-syndroom
2439	Gespleten voet misvorming - mandibulofaciale dysostose	3473	Gingivale fibromatose - hepatosplenomegalie - andere anomalieën	221098	Glossofaryngeale neuralgie
		2026	Gingivale fibromatose - hypertrichose-syndroom	141163	Glossopalatine ankylose
		2027	Gingivale fibromatose - progressieve doofheid	404476	GLOW-syndroom
		2709	Gingivale hypertrofie - corneadystrofie	255132	GLRX5-gerelateerde sideroblastische anemie
		44890	GIST	97280	Glucagonoom
		97286	GIST-paraganglioom-dyade	97280	Glucagonoomsyndroom
		358	Gitelmansyndroom	355	Glucocerebrosidasedeficiëntie
		3268	Giuffré-Tsukaharasyndroom	403	Glucocorticoïdegevoelige hypertensie
		56805	GJC2-related congenital primary		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
403	Glucocorticoïdeherstelbaar aldosteronisme	369	Glycogeenfosforylasedeficiëntie in de lever		van hepatische glycogeenstapelsdeficiëntie
786	Glucocorticoïdresistentie	57	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van aldolase A-deficiëntie	2364	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van lactaatdehydrogenasedeficiëntie
79272	Glucosamine N-acetyl-6-sulfatasedeficiëntie	371	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosofruktokinasedeficiëntie in de spier	34587	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van LAMP-2-deficiëntie
466026	Glucose-6-fosfaatdehydrogenasedeficiëntie klasse 1	→319646	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie	365	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van zure maltasedeficiëntie
35710	Glucose-galactose-malabsorptie	713	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie	420429	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van zure maltasedeficiëntie, late aanvang
71277	Glucosetransporter type 1-deficiëntie	97234	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglyceraatmutasedeficiëntie	99849	Glycogeenstapelingsziekte door bèta-enolasedeficiëntie in de spier
79330	Glucosidase 1-deficiëntie	79240	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de lever en de spier	264580	Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosforylasekinase in de lever
79320	Glucosyltransferase 1-deficiëntie	715	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de spier	308670	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, congenitale neuromusculaire vorm
79325	Glucosyltransferase 2-deficiëntie	364	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van G6P-deficiëntie	308655	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, fatale perinatale neuromusculaire vorm
71277	GLUT1-deficiëntiesyndroom	79258	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van G6P-deficiëntie type 1a	308684	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd
71277	GLUT1-DS	79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van G6P-deficiëntie type 1b	308688	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd
25	Glutaaracidemie type 1	364	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie	308698	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd
26791	Glutaaracidemie type 2	79258	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1a	308638	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, niet-progressieve hepatische vorm
35706	Glutaaracidemie type 3	79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	308621	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, progressieve hepatische vorm
25	Glutaaracidurie type 1	79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	308712	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, volwassen neuromusculaire vorm
26791	Glutaaracidurie type 2	2088	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van GLUT2-deficiëntie	137625	Glycogeenstapelingsziekte door glycogeen synthasedeficiëntie in de spieren en het hart
394529	Glutaaracidurie type 2, ernstig neonataal type	367	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeen branching-enzymdeficiëntie	284435	Glycogeenstapelingsziekte door lactaatdehydrogenase H-subeenheiddeficiëntie
35706	Glutaaracidurie type 3	366	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeen debranching-enzymdeficiëntie	284426	Glycogeenstapelingsziekte door lactaatdehydrogenase M-subeenheiddeficiëntie
25	Glutaarzuuracidemie type 1	369	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de lever	308552	Glycogeenstapelingsziekte door zure maltasedeficiëntie, infantiele vorm
25	Glutaarzuuracidurie type 1	368	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de spier	263297	Glycogeenstapelingsziekte met ernstige cardiomyopathie door glycogeeninedeficiëntie
51208	Glutamaat formiminotransferasedeficiëntie	2089	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeen synthasedeficiëntie in de lever	2089	Glycogeenstapelingsziekte type 0a
2195	Glutamaat-aspartaat-transportdefect	2089	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeen synthasedeficiëntie in de lever	137625	Glycogeenstapelingsziekte type 0b
33574	Glutamaat-cysteïneligasedeficiëntie				
25	Glutaryl-co-enzym A dehydrogenasedeficiëntie				
25	Glutaryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie				
25	Glutaryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie				
35706	Glutaryl-CoA-oxidasedeficiëntie				
32	Glutathionsynthetasedeficiëntie				
289846	Glutathionsynthetasedeficiëntie met 5-oxoprolinurie				
289849	Glutathionsynthetasedeficiëntie zonder 5-oxoprolinurie				
33573	Glutathionurie				
261476	Glycerolkinasedeficiëntie - contiguous gene-syndroom				
284408	Glycerolkinasedeficiëntie, infantiele vorm				
284411	Glycerolkinasedeficiëntie, juveniele vorm				
284414	Glycerolkinasedeficiëntie, volwassen vorm				
289891	Glycine N-methyltransferasedeficiëntie				
255182	Glycine-cleavagesysteem L-proteïnedeficiëntie				
407	Glycine-encefalopathie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
364	Glycogeenstapelingsziekte type 1	30855	Glycogeenstapelingsziekte type II, infantiele vorm	79259	Glycogenose als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b
79258	Glycogeenstapelingsziekte type 1a	42042	Glycogeenstapelingsziekte type II, late aanvang	79258	Glycogenose als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1a
79258	Glycogeenstapelingsziekte type 1a	366	Glycogeenstapelingsziekte type III	79259	Glycogenose als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b
79259	Glycogeenstapelingsziekte type 1b	367	Glycogeenstapelingsziekte type IV	79259	Glycogenose als gevolg van glucose-6-fosfatasetransportdefect type 1b
→79259	Glycogeenstapelingsziekte type 1c	30867	Glycogeenstapelingsziekte type IV, congenitale neuromusculaire vorm	2088	Glycogenose als gevolg van GLUT2-deficiëntie
→79259	Glycogeenstapelingsziekte type 1d	30865	Glycogeenstapelingsziekte type IV, fatale perinatale neuromusculaire vorm	367	Glycogenose als gevolg van glycogeen branching-enzymdeficiëntie
365	Glycogeenstapelingsziekte type 2	30868	Glycogeenstapelingsziekte type IV, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	366	Glycogenose als gevolg van glycogeen debranching-enzymdeficiëntie
30855	Glycogeenstapelingsziekte type 2, infantiele vorm	30869	Glycogeenstapelingsziekte type IV, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	369	Glycogenose als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de lever
42042	Glycogeenstapelingsziekte type 2, late aanvang	30863	Glycogeenstapelingsziekte type IV, niet-progressieve hepatische vorm	368	Glycogenose als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de spier
42042	Glycogeenstapelingsziekte type 2, late aanvang	30862	Glycogeenstapelingsziekte type IV, progressieve hepatische vorm	2364	Glycogenose als gevolg van lactaatdehydrogenasedeficiëntie
366	Glycogeenstapelingsziekte type 3	30871	Glycogeenstapelingsziekte type IV, volwassen neuromusculaire vorm	34587	Glycogenose als gevolg van LAMP-2-deficiëntie
367	Glycogeenstapelingsziekte type 4	26458	Glycogeenstapelingsziekte type IXa	365	Glycogenose als gevolg van zure maltasedeficiëntie
30867	Glycogeenstapelingsziekte type 4, congenitale neuromusculaire vorm	79240	Glycogeenstapelingsziekte type IXb	42042	Glycogenose als gevolg van zure maltasedeficiëntie, late aanvang
30865	Glycogeenstapelingsziekte type 4, fatale perinatale neuromusculaire vorm	26458	Glycogeenstapelingsziekte type IXc	99849	Glycogenose door bèta-enolasedeficiëntie in de spier
30868	Glycogeenstapelingsziekte type 4, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	715	Glycogeenstapelingsziekte type IXd	26458	Glycogenose door fosforylasekinasedeficiëntie in de lever
30869	Glycogeenstapelingsziekte type 4, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	715	Glycogeenstapelingsziekte type IXe	30867	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, congenitale neuromusculaire vorm
30863	Glycogeenstapelingsziekte type 4, niet-progressieve hepatische vorm	368	Glycogeenstapelingsziekte type V	30865	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, fatale perinatale neuromusculaire vorm
30862	Glycogeenstapelingsziekte type 4, progressieve hepatische vorm	369	Glycogeenstapelingsziekte type VI	30868	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd
30871	Glycogeenstapelingsziekte type 4, volwassen neuromusculaire vorm	371	Glycogeenstapelingsziekte type VII	30869	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd
368	Glycogeenstapelingsziekte type 5	2088	Glycogeenstapelingsziekte type XI	30863	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, niet-progressieve hepatische vorm
369	Glycogeenstapelingsziekte type 6	57	Glycogeenstapelingsziekte type XII	30862	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, progressieve hepatische vorm
371	Glycogeenstapelingsziekte type 7	→319	Glycogeenstapelingsziekte type XIV	30871	Glycogenose door glycogeen branching-enzymdeficiëntie, volwassen neuromusculaire vorm
26458	Glycogeenstapelingsziekte type 9A	646	Glycogeenstapelingsziekte type XIV		
79240	Glycogeenstapelingsziekte type 9B	26329	Glycogeenstapelingsziekte type XV		
26458	Glycogeenstapelingsziekte type 9C	7	Glycogenose als gevolg van aldolase A-deficiëntie		
715	Glycogeenstapelingsziekte type 9D	57	Glycogenose als gevolg van aldolase A-deficiëntie		
715	Glycogeenstapelingsziekte type 9E	371	Glycogenose als gevolg van fosfofructokinasedeficiëntie in de spier		
97234	Glycogeenstapelingsziekte type 10	→319	Glycogenose als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie		
2088	Glycogeenstapelingsziekte type 11	646	Glycogenose als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie		
28442	Glycogeenstapelingsziekte type 11	713	Glycogenose als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie		
57	Glycogeenstapelingsziekte type 12	97234	Glycogenose als gevolg van fosfoglyceraatmutasedeficiëntie		
→319	Glycogeenstapelingsziekte type 14		Glycogenose als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de lever en de spier		
26329	Glycogeenstapelingsziekte type 15	79240	Glycogenose als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de lever en de spier		
364	glycogeenstapelingsziekte type I	715	Glycogenose als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de spier		
79259	Glycogeenstapelingsziekte type 1b	79258	Glycogenose als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1a		
365	Glycogeenstapelingsziekte type II				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
137625	Glycogenose door glycogeensynthasedeficiëntie in de spieren het hart	715	Glycogenose type 9E	79255	GM1-gangliosidose type 1
		284426	Glycogenose type 11	79256	GM1-gangliosidose type 2
				79257	GM1-gangliosidose type 3
284435	Glycogenose door lactaatdehydrogenase H-subeenheiddeficiëntie	57	Glycogenose type 12	796	GM2-gangliosidose variant 0
		99849	Glycogenose type 13	309246	GM2-gangliosidose, B, AB-variant
284426	Glycogenose door lactaatdehydrogenase M-subeenheiddeficiëntie	→319646	Glycogenose type 14	845	GM2-gangliosidose, B, B1-variant
		263297	Glycogenose type 15	309239	GM2-gangliosidose, B, B1-variant
308552	Glycogenose door zure maltasedeficiëntie, infantiele vorm	364	glycogenose type I	309178	GM2-gangliosidose, B-variant, infantiele vorm
		79258	Glycogenose type Ia		
263297	Glycogenose met ernstige cardiomyopathie door glycogeninedeficiëntie	79259	Glycogenose type Ib	309185	GM2-gangliosidose, B-variant, juveniele vorm
		365	Glycogenose type II		
2089	Glycogenose type 0a	308552	Glycogenose type II, infantiele vorm	309192	GM2-gangliosidose, B-variant, volwassen vorm
137625	Glycogenose type 0b	420429	Glycogenose type II, late aanvang	101006	GM2-synthasedeficiëntie
364	Glycogenose type 1	366	Glycogenose type III	626	GMN
79259	Glycogenose type 1b	367	Glycogenose type IV	2090	GMS-syndroom
→79259	Glycogenose type 1C	308670	Glycogenose type IV, congenitale neuromusculaire vorm	53697	Gnathodiafysaire dysplasie
→79259	Glycogenose type 1D	308655	Glycogenose type IV, fatale perinatale neuromusculaire vorm	602	GNE-myopathie
365	Glycogenose type 2			100075	GNET
308552	Glycogenose type 2, infantiele vorm	308684	Glycogenose type IV, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	79272	GNS-deficiëntie
				329984	Gobletcelcarcinoom
420429	Glycogenose type 2, late aanvang	308698	Glycogenose type IV, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	284395	Goed gedifferentieerd foetaal adenocarcinoom van de long
366	Glycogenose type 3	308638	Glycogenose type IV, niet-progressieve hepatische vorm	99971	Goed gedifferentieerd liposarcoom
367	Glycogenose type 4			213736	Goed gedifferentieerd neuro-endocrien neoplasma van het endometrium
308670	Glycogenose type 4, congenitale neuromusculaire vorm	308621	Glycogenose type IV, progressieve hepatische vorm	263331	Goed gedifferentieerd neuro-endocrien thymuscarcinoom
308655	Glycogenose type 4, fatale perinatale neuromusculaire vorm	308712	Glycogenose type IV, volwassen neuromusculaire vorm		
308684	Glycogenose type 4, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	264580	Glycogenose type IXa	146	Goed gedifferentieerd schildkliercarcinoom
		79240	Glycogenose type IXb	213736	Goed gedifferentieerde endocriene tumor van het baarmoederlichaam
308698	Glycogenose type 4, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	264580	Glycogenose type IXc	213736	Goed gedifferentieerde endocriene tumor van het corpus uteri
308638	Glycogenose type 4, niet-progressieve hepatische vorm	715	Glycogenose type IXd	213736	Goed gedifferentieerde neuro-endocriene tumor van het endometrium
		715	Glycogenose type IXe		
308621	Glycogenose type 4, progressieve hepatische vorm	368	Glycogenose type V	285	Goedaardig gewrichtshypermobiliteitsyndroom
		369	Glycogenose type VI		
308712	Glycogenose type 4, volwassen neuromusculaire vorm	371	Glycogenose type VII	168816	Goedaardig multicystisch peritoneaal mesothelioom
368	Glycogenose type 5	57	Glycogenose type XII		
369	Glycogenose type 6	→319646	Glycogenose type XIV		
371	Glycogenose type 7			1179	Goedaardig paroxysmaal tonisch omhoogdraaien van de ogen in de kinderjaren met ataxie
264580	Glycogenose type 9A	263297	Glycogenose type XV	252164	Goedaardig schwannoom
		2088	Glycogenose van Bickel-Fanconi		
79240	Glycogenose type 9B	93598	Glycolacidurie	610	Goedaardige autosomale dominante myopathie
264580	Glycogenose type 9C	354	GM1-gangliosidose		
715	Glycogenose type 9D	79257	GM1-gangliosidose met aanvang op volwassen leeftijd	157997	Goedaardige cefalische histiocytose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
494541	Goedaardige chorea - striatale betrokkenheid-syndroom met aanvang in de kindertijd	464359	Goedaardige metanefrogene tumor	91348	Gonadotroop adenoom
		86909	Goedaardige myoclonische epilepsie in de kinderjaren	432	Gonadotrope deficiëntie
2841	Goedaardige chronische familiale pemfigus van Hailey-Hailey	209973	Goedaardige nachtelijke alternerende hemiplegie in de kindertijd	562	Gonadotropine-onafhankelijke tot vrouwen beperkte seksuele precociteit
251287	Goedaardige concentrische annulaire maculadystrofie	140927	Goedaardige neonatale-infantiele epilepsie	759	Gonadotropineafhankelijke vroegtijdige puberteit
251287	Goedaardige concentrische ringvormige maculadystrofie	64545	Goedaardige niet-familiale neonatale epileptische aanvallen	2090	Goniodysgenese - intellectuele achterstand - kleine gestalte
440233	Goedaardige congenitale verlamming van de zesde craniale zenuw	25968	Goedaardige occipitale epilepsie	1482	Gonokokken-conjunctivitis
254864	Goedaardige COX-deficiëntie	98816	Goedaardige occipitale epilepsie in de kindertijd met late aanvang	65798	Goodmansyndroom
1945	Goedaardige epilepsie van de kindertijd met centrotemporale pieken	98816	Goedaardige occipitale epilepsie in de kindertijd, Gastaut-type	375	Goodpasturesyndroom
276148	Goedaardige epitheliale tumor van de speekselklieren	98815	Goedaardige occipitale epilepsie in de kindertijd, Panayiotopoulos-type	169105	Goodsyndroom
1429	Goedaardige erfelijke chorea	342	Goedaardige paroxysmale peritonitis	73	Gorhamsyndroom
1429	Goedaardige familiale chorea	71518	Goedaardige paroxysmale torticollis in de kinderjaren	66629	GOSHS
1945	Goedaardige familiale epilepsie in de kinderjaren met rolandische pieken	166299	Goedaardige partiële epilepsie met complexe partiële insulden in de zuigelingentijd	280620	GOSR2-gerelateerde progressieve myoclonusataxie
306	Goedaardige familiale infantiele convulsies	166302	Goedaardige partiële epilepsie met secundair gegeneraliseerde insulden in de zuigelingentijd	2500	Gottronsyndroom
306	Goedaardige familiale infantiele epilepsie	1945	Goedaardige rolandische epilepsie	900	GPA
306	Goedaardige familiale infantiele insulden	324581	Goedaardige Samaritaanse congenitale myopathie	529665	GPAA1-gerelateerd biosynthesedefect
163717	Goedaardige familiale mesiale temporaalkwabepilepsie	65682	Goedaardige terugkerende intrahepatische cholestase	280586	gPAPP-deficiëntie
86814	Goedaardige familiale myoclonische epilepsie, volwassen vorm	99960	Goedaardige terugkerende intrahepatische cholestase type 1	247353	GPP
1949	Goedaardige familiale neonatale convulsies	99961	Goedaardige terugkerende intrahepatische cholestase type 2	721	GPS
1949	Goedaardige familiale neonatale epilepsie	342	Goedaardige terugkerende polyserositis	313808	GPSC
1949	Goedaardige familiale neonatale insulden	180237	Goedaardige tumor van de eileider	403	GRA
140927	Goedaardige familiale neonatale-infantiele epileptische aanvallen	66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndroom	53693	GRACILE-syndroom
65684	Goedaardige focale amyotrofie	351	Goldbergsyndroom	2111	Graham-Boyle-Troxellsyndroom
1544	Goedaardige focale insulden van de adolescentie	166272	Goldblatt-chondrodysplasie	→247691	Grand-Kaine-Fullingsyndroom
254704	Goedaardige hyperferritinemie	2261	Goldblatt-Wallissyndroom	79094	Grange occlusief arterieel syndroom
64545	Goedaardige idiopathische neonatale epileptische aanvallen	374	Goldenharsyndroom	79094	Grangesyndroom
166305	Goedaardige infantiele epileptische aanvallen geassocieerd met milde gastro-enteritis	1986	Gollop-Wolfgangcomplex	98962	Granulaire corneadystrofie type 1
		1791	Gollopsyndroom	98963	Granulaire corneadystrofie type 2
		2092	Goltz-Gorlinsyndroom	98961	Granulaire corneadystrofie type 3
		2092	Goltzsyndroom	98962	Granulaire corneadystrofie type I
		1770	Gonadale dysgenese, XY-type - geassocieerde anomalieën-syndroom	98963	Granulaire corneadystrofie type II
		206484	Gonadoblastoom	98961	Granulaire corneadystrofie type III
				98963	Granulaire-lattice corneadystrofie
				86850	Granulocytair sarcoom
				183	Granulomateuze allergische angiitis
				→90340	Granulomateuze artritis in de kinderjaren
				→90340	Granulomateuze inflammatoire artritis, dermatitis en uveïtis
				64722	Granulomateuze mastitis
				→90340	Granulomateuze synovitis - uveïtis
				33111	Granulomateuze verslachte huid
				900	Granulomatose met polyangiitis

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99915	Granulosacelkanker	32919	Grote gestalte - scoliose - macrodactylie van de grote halluces-syndroom		spier
293375	Grayson-Wilbrandt-corneadystrofie	1		264580	GSD door fosforylasekinasedeficiëntie in de lever
380	Greig cefalopolysyndactyliesyndroom	32919	Grote gestalte - scoliose - macrodactylie van de grote tenen-syndroom		GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, congenitale neuromusculaire vorm
97261	GRFoom	33001	Grote hoogte longoedeem	308670	
721	Grijze bloedplaatjessyndroom	2			
721	Grijze bloedplaatjessyndroom	54142	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome	308655	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, fatale perinatale neuromusculaire vorm
139474	Grisart-Destréesyndroom	3			
391348	Groei- en ontwikkelingsachterstand - hypotonie - visuele beperking - lactatacidose-syndroom	411777	Grzybowskiyndroom		
2067	Groeiachterstand - alopecie - pseudoanodontie - opticusatrofie-syndroom	57	GSD als gevolg van aldolase A-deficiëntie	308684	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd
53693	Groeiachterstand - aminoacidurie - cholestase - ijzerstapeling - melkzuuracidose - vroeg overlijden-syndroom	371	GSD als gevolg van fosfofructokinasedeficiëntie in de spier	308698	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd
→264200	Groeiachterstand - brachydactylie - dysmorfie-syndroom	→319646	GSD als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie		
73272	Groeiachterstand - doofheid - intellectuele achterstand-syndroom	713	GSD als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie	308638	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, niet-progressieve hepatische vorm
3035	Groeiachterstand - hydrocefalie - longhypoplasie-syndroom	97234	GSD als gevolg van fosfoglyceraatmutasedeficiëntie		
73272	Groeiachterstand als gevolg van insuline-achtige groeifactor I-deficiëntie	79240	GSD als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de lever en de spier	308621	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, progressieve hepatische vorm
73273	Groeiachterstand door insuline-achtige groeifactor I-resistentie	715	GSD als gevolg van fosforylasekinasedeficiëntie in de spier	308712	GSD door glycoogeen branching-enzymdeficiëntie, volwassen neuromusculaire vorm
314613	Groeiend teratoom-syndroom	364	GSD als gevolg van G6P-deficiëntie	137625	GSD door glycoogeen synthasedeficiëntie in de spier en het hart
314769	Groeihormoon- en prolactine-co-afscheidend hypofyse-adenoom	79258	GSD als gevolg van G6P-deficiëntie type 1a	284435	GSD door lactaatdehydrogenase H-subeenheiddeficiëntie
633	Groeihormoonreceptordeficiëntie	79258	GSD als gevolg van G6P-deficiëntie type 1a	284426	GSD door lactaatdehydrogenase M-subeenheiddeficiëntie
53693	Groeirestrictie - aminoacidurie - cholestase - ijzerstapeling - melkzuuracidose - vroeg overlijden-syndroom	79259	GSD als gevolg van G6P-deficiëntie type 1b	308552	GSD door zure maltasedeficiëntie, infantiele vorm
391366	Groeiretardatie - milde ontwikkelingsachterstand - chronische hepatitis-syndroom	79259	GSD als gevolg van G6PT-deficiëntie	263297	GSD met ernstige cardiomyopathie door glycogindeficiëntie
99826	Groene aap-ziekte	2088	GSD als gevolg van GLUT2-deficiëntie	2089	GSD type 0a
276405	Groene geelzucht	367	GSD als gevolg van glycoogeen branching-enzymdeficiëntie	137625	GSD type 0b
3217	Groll-Hirschowitzsyndroom	366	GSD als gevolg van glycoogeen debranching-enzymdeficiëntie	364	GSD type 1
98838	Grootcellig lymfoom van het mediastinum	369	GSD als gevolg van glycoogeenfosforylasedeficiëntie in de lever	79259	GSD type 1 niet-a
626	Grote congenitale melanocytair naevus	368	GSD als gevolg van glycoogeenfosforylasedeficiëntie in de spier	79258	GSD type 1a
500095	Grote gestalte - intellectuele achterstand - renale anomalieën-syndroom	2089	GSD als gevolg van hepatische glycoogeen synthasedeficiëntie	79259	GSD type 1b
404443	Grote gestalte - intellectuele beperking - faciale dysmorfie-syndroom	2364	GSD als gevolg van lactaatdehydrogenasedeficiëntie	365	GSD type 2
		34587	GSD als gevolg van LAMP-2-deficiëntie	308552	GSD type 2, infantiele vorm
		365	GSD als gevolg van zure maltasedeficiëntie	420429	GSD type 2, late aanvang
		420429	GSD als gevolg van zure-maltasedeficiëntie, late aanvang	366	GSD type 3
		99849	GSD door bèta-enolasedeficiëntie in de	367	GSD type 4
				308670	GSD type 4, congenitale neuromusculaire vorm
				308655	GSD type 4, fatale perinatale neuromusculaire vorm
				30868	GSD type 4, gecombineerde hepatische

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
4	en myopathische vorm in de kindertijd	79259	GSD-1b	39812	GVH
30869	GSD type 4, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	365	GSD-2	29337	GWCD
8		366	GSD-3	5	
30863	GSD type 4, niet-progressieve	367	GSD-4	99914	Gynandroblastoom
8	hepatische vorm	368	GSD-5	414	Gyrate atrofie van choroidea en retina
30862	GSD type 4, progressieve hepatische vorm	369	GSD-6	414	Gyrate atrofie van het vaatvlies en het netvlies
30871	GSD type 4, volwassen neuromusculaire vorm	371	GSD-7	13944	H-ABC
2		2088	GSD-11	1	
368	GSD type 5	57	GSD-12	16856	H-syndroom
369	GSD type 6	→319	GSD-14	9	
371	GSD type 7	646		364	78
26458	GSD type 9A	79258	GSDI	69084	Haar-nagel ectodermale dysplasie
0		79259	GSDIa	30087	Haarcelleukemie variant
79240	GSD type 9B	365	GSDIb	8	
26458	GSD type 9C	366	GSDII	1408	Haardefect - fotogevoeligheid - intellectuele achterstand-syndroom
0		367	GSDIII	2396	Haberlandsyndroom
715	GSD type 9D	30867	GSDIV	99803	Haddadsyndroom
715	GSD type 9E	0	GSDIV, congenitale neuromusculaire vorm	21702	Hadziselimovicsyndroom
97234	GSD type 10	30865	GSDIV, fatale perinatale neuromusculaire vorm	6	
2088	GSD type 11	5	GSDIV, gecombineerde hepatische en myopathische vorm in de kindertijd	10005	HAE 2
28442	GSD type 11	30868	GSDIV, neuromusculaire vorm op kinderleeftijd	1	
6		57	GSD type 12	30869	4
→319	GSD type 14	646	GSDIV, niet-progressieve hepatische vorm	52862	
26329		GSD type 15	7	GSDIV, progressieve hepatische vorm	3
364	GSD type I		30862	GSDIV, volwassen neuromusculaire vorm	52862
79259	GSD type Ib	1	GSDV	3	HAE met C1Inh-deficiëntie
365	GSD type II	30871	GSDVI	52864	HAE met normale C1-inhibitor
30855	GSD type II, infantiele vorm	2	GSDVII	7	
42042		GSD type II, late aanvang	368	GSDXII	52864
9	369		GSDVIII	7	
366	GSD type III	371	GSDXIII	10005	HAE-I
367	GSD type IV	2088	GSDXIV	0	
26458	GSD type IXa	57	GTP-cyclohydrolase I-deficiëntie	10005	HAE-II
0		99849	GTPCH1-deficiëntie doparesponsieve dystonie	1	
79240	GSD type IXb	→319	GTPCH1-deficiëntie DRD	10005	HAE-III
26458	GSD type IXc	646	GTPCH-deficiëntie	4	
715		GSD type IXd	2102	Guanarito hemorrhagische koorts	966
715	GSD type IXe	98808	Guanidinoacetaat-methyltransferasedeficiëntie	2342	Haim-Munksyndroom
368	GSD type V	98808	Guibaud-Vainselsyndroom	3387	Hairy throat-syndroom
369	GSD type VI	2102	Guineaworm-ziekte	58017	Hairy-cell-leukemie
371	GSD type VII	31923	Guttate hypopigmentatie en puntvormige palmoplantaire keratodermie	2157	HAL-deficiëntie
2088	GSD type XI	4		185	Halaszsyndroom
57	GSD type XII	382		2107	Hall-Riggssyndroom
26329	GSD type XV	2785		2109	Hallerman-Streiff-achtig syndroom
7		231		2109	Hallerman-Streiff-François-syndroom, ernstige vorm
364	GSD-1	32456		2109	Hallerman-Streiff-Françoissyndroom, ernstige vorm
79258	GSD-1a	1		2109	Hallermann-Streiff-achtig syndroom
				2109	Hallermann-Streiff-François syndroom, ernstige vorm

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2109	Hallermann-Streiff-Françoissyndroom, ernstige vorm	6	cardiomyopathie - brachydactylie-syndroom	163690	HCS
2108	Hallermann-Streiffsyndroom	2116	Hartnupstoornis	306741	HD-HA-syndroom
2110	Hallux varus - pre-axiale polysyndactylie-syndroom	875	Harttumor bij kinderen	26106	HDGC
3453	HAM-syndroom	874	Harttumor bij volwassenen	157941	HDL1
289326	HAM/TSP	180118	Hartvormige baarmoeder	98934	HDL2
314555	Hamamysyndroom	84085	HAS	157946	HDL3
2869	Hamartomateuze intestinale polyposis	83601	Hashimoto-encefalitis	98759	HDL4
93946	Hamel cerebro-palato-cardiaal syndroom	2994	Haspesslagh-Fryns-Muelenaeresyndroom	313808	HDLS
79126	Hamman-Richsyndroom	3325	HAT	2237	HDR-syndroom
73229	HANAC-syndroom	2118	Hawkinsinurie	402823	HDV
1927	Hand- en voetmisvorming - plat gelaat-syndroom	163596	Hb Bart's hydrops foetalis	288	HE
2438	Hand-voet-genitaal syndroom	231242	HbC - bèta-thalassemie-syndroom	2119	HEC-syndroom
2438	Hand-voet-uterus-syndroom	231249	HbE - bèta-thalassemie	3377	Hecht-Bealssyndroom
340	Hantavirose	93616	HbH-ziekte	3377	Hechtsyndroom
319247	Hantavirus pulmonair syndroom	352657	HBID	238468	HED
340	Hantaviruskoorts	330032	HbLepore - bèta-thalassemie-syndroom	98813	HED-ID
330012	HAPE	251359	HbS - bèta-thalassemie	1882	HEDH-syndroom
2967	Haptocorrine-deficiëntie	251365	HbSC-ziekte	166412	Heet water-reflexepilepsie
1490	Harboyansyndroom	251370	HbSD-ziekte	99932	Heiner syndroom
899	HARD-syndroom	251375	HbSE-ziekte	319276	Heldercellig adenocarcinoom
2812	Harde-huidsyndroom, Parana-type	251370	HbSE-ziekte	398971	Heldercellig adenocarcinoom van het ovarium
1177	Hardingataxie	251375	HbSE-ziekte	319276	Heldercellig nierceladenocarcinoom
137622	Hardnekkige diarree - choane atresie - ooganomalieën-syndroom	33402	HCC met aanvang in de kindertijd	319276	Heldercellig niercelcarcinoom
626	Harige reuzenmola	86864	HCD	404511	Heldercellig papillair niercelcarcinoom
1070	Haringziekte	93556	HCDD	319276	Heldercellig renaal carcinoom
457	Harlekijnichthyosis	85458	HCHWA	457246	Heldercellig sarcoom van de nier
199282	Harlekijnsyndroom	324723	HCHWA, Arctisch type	97338	Heldercellig sarcoom van de pezen en aponeurosen
→216866	HARP-syndroom	100008	HCHWA, IJslands type	137672	Heldere marginale degeneratie
2115	Harrodsyndroom	324708	HCHWA, Iowa-type	86813	Helicoïde peripapillaire chorioretinale degeneratie
392	Hart-handsyndroom type 1	324713	HCHWA, Italiaans type	528105	HELIX-syndroom
1350	Hart-handsyndroom type 2	100006	HCHWA, Nederlands type	168782	Hellersyndroom
1342	Hart-handsyndroom type 3	324703	HCHWA, Piedmont-type	244242	HELLP-syndroom
168796	Hart-handsyndroom, Sloveens type	324718	HCHWA, Vlaams type	1426	HEM-dysplasie
1342	Hart-handsyndroom, Spaans type	100006	HCHWA-D	25205	Hemangioblastoom
1342	Hart-ledemaatsyndroom type 3	58017	HCL-C		
137628	Hartanomalieën - heterotaxie	300878	HCL-v		
1338	Hartdefect - tonghamartoom - polysyndactylie-syndroom				
1354	Hartdefecten - verkorte ledematen				
16879	Hartgeleidingsziekte - gedilateerde				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	
4		329	Hemofilie C	17839	Hemorragische ziekte door Pittsburgh-mutatie in alfa-1-antitrypsine	
2330	Hemangioom - trombocytopenie-syndroom	16359	Hemoglobine Bart's hydrops foetalis	6		
		6		24724	Hemosiderose van het centrale zenuwstelsel	
83628	Hemangioom van het onderlichaam - urogenitale anomalieën - myelopathie - botmisvormingen - anorectale en arteriële malformaties - renale anomalieën-syndroom	23124	Hemoglobine C - bèta-thalassemie-syndroom	5		
		2		32463	Hendra-virusinfectie	
		2132	Hemoglobine C-ziekte	2		
		90039	Hemoglobine D-ziekte	2136	Hennekamsyndroom	
90053	Hematopoëtische stamceltransplantatie	23124	Hemoglobine E - bèta-thalassemie	9	95159	HEP
		9				
		2133	Hemoglobine E-ziekte	79271	Heparaan-alfa-glucosaminide-N-acetyltransferasedeficiëntie	
56250	Heme oxygenase-1 deficiency	93616	Hemoglobine H-ziekte	79269	Heparaansulfamidasedeficiëntie	
9		33003	Hemoglobine Lepore - bèta-thalassemie-syndroom			
2128	Hemi 3-syndroom	2		3325	Heparinegeïnduceerde trombocytopenie	
95719	Hemiagenesie van de schildklier	33004	Hemoglobine M-ziekte	1	3325	Heparinegeïnduceerde trombocytopenie type 2
86908	Hemiconvulsie - hemiplegie - epilepsie-syndroom	1				
		24424	Hemolyse - verhoogde leverenzymen - laag gehalte aan bloedplaatjes	2	386	Hepatisch cystisch hamartoom
2128	Hemicorporale hypertrofie	2				
44307	Hemicrania continua	24424	Hemolyse - verhoogde leverenzymen - laag gehalte aan bloedplaatjes syndroom	2	156	Hepatische carnitinepalmitoyltransferase 1-deficiëntie
30674	Hemidystonie-hemiatrofie-syndroom	2				
22108	Hemifaciaal spasme	24424	Hemolyse, verhoogde leverenzymen, laag gehalte aan bloedplaatjes gedurende de zwangerschap	2	156	Hepatische carnitinepalmitoyltransferase I-deficiëntie
14114	Hemifaciale hyperplasie	2				
5		90038	Hemolytisch-uremisch syndroom met diarree		2031	Hepatische fibrose - renale cysten - intellectuele achterstand-syndroom
1241	Hemifaciale hyperplasie - strabisme-syndroom	2134	Hemolytisch-uremisch syndroom zonder diarree		369	Hepatische fosforylasedeficiëntie
14114	Hemifaciale hypertrofie				369	Hepatische glycogeenfosforylasedeficiëntie
5		93581	Hemolytisch-uremisch syndroom zonder diarree met anti-factor H-antilichamen		10003	Hepatische solitaire necrotische nodule
14113	Hemifaciale microsomie	5			890	Hepatische veno-occlusieve ziekte
6		35700	Hemolytisch-uremisch syndroom zonder diarree met DGKE-deficiëntie	8	79124	Hepatische veno-occlusieve ziekte - immunodeficiëntie
2549	Hemifaciale microsomie - radiale defecten	8				
14114	Hemifaciale myohyperplasie	86817	Hemolytische anemie als gevolg van adenylaatkinasedeficiëntie		90073	Hepatitis B-herinfectie na levertransplantatie
8		714	Hemolytische anemie als gevolg van difosfoglyceraatmutasedeficiëntie		40282	Hepatitis D-virus
27628	Hemihyperplasie - meervoudige lipomatose-syndroom	712	Hemolytische anemie als gevolg van glucofosfaatisomerasedeficiëntie	3	40282	Hepatitis delta
99802	Hemimegalencefalie				13768	Hepato-encefalopathie door COXPD1
30666	Hemiparkinsonisme-hemiatrofie-syndroom	90030	Hemolytische anemie als gevolg van glutathionreductasedeficiëntie	1		
99050	Hemitruncus arteriosus	35120	Hemolytische anemie als gevolg van pyrimidine-5'-nucleotidasedeficiëntie		13768	Hepato-encefalopathie door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 1
13949	Hemochromatose als gevolg van een defect in ferroportine				1	
79230	Hemochromatose type 2	766	Hemolytische anemie als gevolg van pyruvaatkinasedeficiëntie van de rode bloedcellen		95159	Hepato-erythroëtische porfyrie
22512	Hemochromatose type 3				449	Hepatoblastoom
3		99138	Hemolytische anemie door erythrocytadenosinedeaminase-overproductie		54272	Hepatocellulair adenoom
13949	Hemochromatose type 4				33402	Hepatocellulair carcinoom met aanvang in de kindertijd
1		27594	Hemolytische ziekte van de neonat met Kell allo-immunisatie		52985	Hepatocholangiocarcinoom
44779	Hemochromatose type 5	4			2	
2		274	Hemorragiparous trombocytische dystrofie		905	Hepatolenticulaire degeneratie
15804	Hemofagocytair syndroom geassocieerd met een infectie				64743	Hepatoportale sclerose
8		340	Hemorragische koorts - renaal syndroom		364	Hepatorenale glycogenose
98878	Hemofilie A				882	Hepatorenale tyrosinemie
98879	Hemofilie B					

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
86882	Hepatosplenisch T-cellymfoom		Merzbacher	602	HIBM2
100050	Hereditair angio-oedeem type 1	178506	Hersenverkalking, Rajab-type	79091	HIBM3
100051	Hereditair angio-oedeem type 2	314970	HES-L	324381	HIBM4
100054	Hereditair angio-oedeem type 3	314950	HES-M	178464	HIBM-ERF
357027	Hereditair retinoblastoom	314950	HESN	189	Hidrotische ectodermale dysplasie
352657	Hereditaire goedaardige corneale intra-epitheliale dyskeratose	314962	HESR	1808	Hidrotische ectodermale dysplasie, Christianson-Fourietype
3197	Hereditaire hyperekplexie	263479	Heterochrome iridocyclitis van Fuchs	1809	Hidrotische ectodermale dysplasie, Halaltype
43115	Hereditaire myopathie met lactaatacidose door ISCU-deficiëntie	640	Heterozygote microdeletie 17p11.2p12	343	HIDS
104	Hereditaire opticusatrofie van Leber	→166100	Heterozygote OSMED	137577	HIE
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	→166100	Heterozygote oto-spondylo-mega-epifysaire dysplasie	101088	HIGM1
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	3408	Heupdysplasie - enchondromata - echondroom	101089	HIGM2
30	Hereditaire orootacidurie	2114	Heupdysplasie, Beukes-type	101090	HIGM3
98808	Hereditaire progressieve dystonie met duidelijke diurnale fluctuatie	796	Hexosaminidase A- en B-deficiëntie	101091	HIGM4
36386	Hereditaire sensorische en autonome neuropathie type 1	845	Hexosaminidase A-deficiëntie	101092	HIGM5
773	Heredopathia atactica polyneuritiformis	309239	Hexosaminidase A-deficiëntie, B1-variant	183663	HIGM met gevoeligheid voor opportunistische infecties
183678	Hermansky-Pudlaksyndroom met neutropenie	309178	Hexosaminidase A-deficiëntie, infantiele vorm	183666	HIGM zonder gevoeligheid voor opportunistische infecties
183678	Hermansky-Pudlaksyndroom type 2	309185	Hexosaminidase A-deficiëntie, juveniele vorm	99978	Hilair CCA
999	Hermelijn-fenotype	309192	Hexosaminidase A-deficiëntie, volwassen vorm	99978	Hilair cholangiocarcinoom
2139	Hernández-Aguirre Negretesyndroom	309246	Hexosaminidaseactivatordeficiëntie	2026	Hirsutisme - congenitale gingivale hyperplasie-syndroom
2786	Hernández-Fragososyndroom	309155	Hexosaminidasen A- en B-deficiëntie, infantiele vorm	3283	His-bundeltachycardie
314432	Hernia spiegelii - cryptorchidie-syndroom	309162	Hexosaminidasen A- en B-deficiëntie, juveniele vorm	2157	HIS-deficiëntie
→247691	HERNS-syndroom	309169	Hexosaminidasen A- en B-deficiëntie, volwassen vorm	2157	Histidasedeficiëntie
1930	Herpes simplex-meningo-encefalitis	1041	HF	2157	Histidine ammonia-lyasedeficiëntie
1930	Herpes simplex-neuro-invasie	2438	HFGS	2157	Histidinemie
1930	Herpes simplexvirus-encefalitis	2744	HGPPS	2157	Histidinurie
208524	Herpetiforme pemfigus	79271	HGSNAT-deficiëntie	2158	Histidinurie - nierbuisdefect
1930	Herpetische encefalitis	163	HHCS	86896	Histiocytair sarcoom
209905	Hersen-long-schildkliersyndroom	86908	HHE-syndroom	137675	Histiocytoid cardiomyopathie
168598	Hersendemyelinisatie door methionine-adenosyltransferasedeficiëntie	415	HHH-syndroom	389	Histiocytose X
500150	Hersenmalformaties - musculoskeletale afwijkingen - faciale dysmorphie - intellectuele achterstand-syndroom	276280	HHML	390	Histoplasmose
	Hersenmisvorming - congenitale hartziekte - post-axiale polydactylie-syndroom	157215	HHRH	3325	HIT
75389	Hartziekte - post-axiale polydactylie-syndroom	774	HHT	→138	Hittner-Hirsch-Krehsyndroom
702	Hersensclerose van Pelizaeus-	457	HI	443291	HIV-geassocieerde kankers
		35878	HI/HA-syndroom	1573	HJMD
		88639	HIBCH-deficiëntie	572	HLA klasse 2-negatieve ernstige gecombineerde immuundeficiëntie
				572	HLA klasse 2-negatieve SCID
				→444490	HLP type 1

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
412	HLP type 3	2166	Holoprosencefalie - post-axiale polydactylie	6	
523	HLRCC			2744	Horizontale blikverlamming met progressieve scoliose
2213	HMC-syndroom	3186	Holoprosencefalie - radiale, cardiale en renale anomalieën-syndroom	97231	Houtachtige bindvliesontsteking
178464	HMERF	280200	Holoprosencefalie, lichte vorm	2198	Howell-Evanssyndroom
20	HMG-CoA-lyasedeficiëntie	280200	Holoprosencefalie-achtig	3322	Hoyeraal-Hreidarsson syndroom
35701	HMG-CoA-synthasedeficiëntie	392	Holt-Oramsyndroom	306669	HP-HA-syndroom
157794	HMPS	30924	HOMG1	98808	HPD met duidelijke diurnale fluctuatie
64748	HMSN 3	34528	HOMG2	2162	HPE
773	HMSN 4	31043	HOMG3	280200	HPE, lichte vorm
64751	HMSN 5	→2822	Homocarnosinasedeficiëntie	280200	HPE-L
90120	HMSN 6	→2822	Homocarnosinose	46532	HPFH - bèta-thalassemie-syndroom
401964	HMSN2 met reuzenaxonen	394	Homocystinurie als gevolg van cystathionine-bèta-synthasedeficiëntie	251380	HPFH - sikkelcelziekte
64748	HMSN III			436	HPP
773	HMSN IV	395	Homocystinurie als gevolg van methyleentetrahydrofolaat reductasedeficiëntie	293958	HPPD
90119	HMSN met acrodystrofie	395	Homocystinurie als gevolg van MTHFR-deficiëntie	47044	HPRC
64751	HMSN V	622	Homocystinurie zonder methylmalonacidurie	510	HPRT-deficiëntie graad IV
90120	HMSN VI	622	Homocystinurie zonder methylmalonzuuracidurie	79233	HPRT-deficiëntie, graad I
99950	HMSN, Lom-type	56	Homogeenisaatoxidasedeficiëntie	79233	HPRT-gerelateerd jicht
99950	HMSN-Lom	56	Homogeenistinezuooxidasedeficiëntie	79233	HPRT-gerelateerde hyperurikemie
90117	HMSNP	622	Homocystinurie zonder methylmalonzuuracidurie	79430	HPS
99953	HMSNR	183678	Homocystinurie zonder methylmalonzuuracidurie	231531	HPS2
69084	HMED	231537	Homozygote alfa-thalassemie	231537	HPS7
93111	HNF1B-gerelateerd renale cysten en diabetes-syndroom	→288	Homozygote erfelijke elliptocytose	280663	HPS8
93111	HNF1B-MODY	391665	Homozygote familiale hypercholesterolemie	231500	HPS9
640	HNPP	14	Homozygote familiale hypobètalipoproteïnemie	231500	HPS met longfibrose
2349	Hoffmansyndroom	770	Hondsdotheid	231512	HPS zonder longfibrose
391665	HoFH	98960	Honingraat-corneadystrofie	99880	HPT-JT
414	HOGA	3181	Hoog schouderblad	2323	HRD-syndroom
171201	Hoge anorectale malformatie	217335	Hoog voorhoofd - dun haar - hyperextensibiliteit van de huid - scoliose-syndroom	84085	HS
231080	Hoge graad dysplasie bij patiënten met Barrett-oesofagus	480541	Hooggradig B-cellymfoom met herschikkingen van MYC en BCL2 en/of BCL6	36386	HSAN 1
363396	Hoge myopie - sensorineurale doofheid-syndroom	213777	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van de baarmoederhals	970	HSAN 2
454718	Holmes-Adiesyndroom	213777	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van de cervix uteri	1764	HSAN 3
→994	Holmes-Benacerrafsyndroom	213777	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van de cervix uteri	642	HSAN 4
3328	Holmes-Collinssyndroom	213731	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van het baarmoederlichaam	64752	HSAN 5
93970	Holmes-Gangsyndroom	213731	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van het baarmoederlichaam	139564	HSAN1B
2143	Holmes-Schepenssyndroom	213731	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van het corpus uteri	456318	HSAN1E
79242	Holocarboxylasesynthetasedeficiëntie	213731	Hooggradig neuro-endocrien carcinoom van het corpus uteri	314381	HSAN6
2162	Holoprosencefalie	30793	HOPP-syndroom	391397	HSAN7
2165	Holoprosencefalie - caudale dysgenesie-syndroom				
2163	Holoprosencefalie - craniosynostose-syndroom				
2117	Holoprosencefalie - ectrodactylie - gespleten lip/verhemelte-syndroom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
478664	HSAN8	6	geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	508476	Hyaluronidase 2-deficiëntie
320385	HSAN door TECPR2-mutatie	438279	Humane infectie door orthopoxvirus	67041	Hyaluronidasedeficiëntie
139573	HSAN met doofheid en algemene achterstand	294973	Humerale agenesie/hypoplasie	99927	Hydatidiforme mola
139564	HSAN met hoest en gastro-oesofageale reflux	294973	Humerale intercalaire meromelie	400	Hydatidose
391397	HSAN met hyperhidrose en gastro-intestinale disfunctie	3265	Humero-radiale fusie	2898	Hyde Forster-McCarthy-Berrysyndroom
2182	HSAS	3265	Humero-radiale synostose	2177	Hydranencefalie
388	HSCR	3266	Humero-radio-ulnaire fusie	330021	Hydrargyria
391417	HSD10-deficiëntie	294975	Humero-radio-ulnaire intercalaire transversale meromelie	330061	Hydroa aestivale
85295	HSD10-deficiëntie, atypisch type	3266	Humero-radio-ulnaire synostose	330058	Hydroa vacciniforme
391428	HSD10-deficiëntie, infantiel type	→263463	Humero-spinale dysostose	364039	Hydroa vacciniforme-achtig lymfoom
391428	HSD10-deficiëntie, klassiek type	94056	Humero-ulnaire fusie	364039	Hydroa-achtig cutaan T-cellymfoom
391457	HSD10-deficiëntie, neonataal type	295215	Humero-ulnaire fusie, bilateraal	1397	Hydrocefalie - cerebellaire agenesie-syndroom
391417	HSD10-ziekte	295213	Humero-ulnaire fusie, unilateraal	2181	Hydrocefalie - grote gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom
85295	HSD10-ziekte, atypisch type	94056	Humero-ulnaire synostose	2184	Hydrocefalie - lage umbilicale insertie
391428	HSD10-ziekte, infantiel type	295215	Humero-ulnaire synostose, bilateraal	221126	Hydrocefalie/hydranencefalie als gevolg van cerebrale vasculopathie
391428	HSD10-ziekte, klassiek type	295213	Humero-ulnaire synostose, unilateraal	899	Hydrocefalus - agyrie - retinadysplasie-syndroom
391457	HSD10-ziekte, neonataal type	→263463	Humerospinale dysostose	899	Hydrocefalus - agyrie - retinale dysplasie-syndroom
1930	HSE	97340	Hunter-McAlpine craniosynostose	2186	Hydrocefalus - blauwe sclerae - nefropathie-syndroom
30924	HSH	3365	Hunter-Rudd-Hoffmannsyndroom		
456318	HSN1E	399	Huntington chorea		
1930	HSV-encefalitis	157941	Huntington-achtige ziekte 1	2180	Hydrocefalus - costovertebrale dysplasie - anomalie van Sprengel-syndroom
1930	HSVE	98934	Huntington-achtige ziekte 2	2119	Hydrocefalus - endocardiale fibro-elastose - cataract-syndroom
285	HT-EDS	157946	Huntington-achtige ziekte 3	916	Hydrocefalus - gespleten verhemelte - gewrichtscontracturen-syndroom
289326	HTLV-1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	98759	Huntington-achtige ziekte 4		
482077	HTRA1-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van de cerebrale kleine bloedvaten	363694	HUPRA-syndroom	2183	Hydrocefalus - obesitas - hypogonadisme
228116	Hughes-Stovinsyndroom	740	Hutchinson-Gilford progeriasyndroom	314928	Hydrocefalus met normale druk
293165	Huidfragiliteit - wollig haar - palmoplantaire hyperkeratose-syndroom	330061	Hutchinsons zomerprurigo	2182	Hydrocefalus met stenose van het aquaduct van Sylvius
293165	Huidfragiliteit - wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom	404448	HVDAS	2189	Hydrolethalus
99907	Huisallergische alveolitis	93160	HVDRR	2473	Hydrometrocolpos - post-axiale polydactylie-syndroom
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	364039	HVLL	2704	Hydronefrose - omgekeerde glimlach
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	→247691	HVR	1426	Hydrops - ectopische calcificatie - moth-eaten-syndroom
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	53698	Hyalien lichaamyopathie		
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	498474	Hyaliene fibromatose syndroom	528091	Hydrops - lactaatacidose - sideroblastische anemie - multisysteemfalen-syndroom
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	70587	Hyaliene membraanziekte	1041	Hydrops foetalis
289326	Humaan T-lymfotroop virus type 1-geassocieerde myelopathie/tropische spastische paraparese	530	Hyalinosis cutis et mucosae	16359	Hydrops foetalis van Bart

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6					
79155	Hydroxykynureninurie	83639	Hypercoagulabiliteitssyndroom als gevolg van glycosylfosfatidylinositoldeficiëntie	343	Hyperimmunoglobulinemie D-syndroom
20	Hydroxymethylglutaarzuuracidurie	1032	Hyperdibasische aminoacidurie type 1	71212	Hyperinsulinemische hypoglycemie als gevolg van korte keten 3-hydroxylacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie
401	Hymenolepiase	470	Hyperdibasische aminoacidurie type 2	79299	Hyperinsulinemische hypoglycemie door glucokinasedeficiëntie
30914	Hyper- β -alaninemie	16398	Hyperereklexie - epilepsie-syndroom	32457	Hyperinsulinemische hypoglycemie door HNF1A-deficiëntie
7		5		26345	Hyperinsulinemische hypoglycemie door HNF4A-deficiëntie
343	Hyper-IgD-syndroom	29500	Hyperfalangie	26345	Hyperinsulinemische hypoglycemie door INSR-deficiëntie
10109	Hyper-IgM-syndroom door CD40-deficiëntie	36997	Hyperfalangie van vingers - teenanomalieën - ernstige pectus excavatum-syndroom	26345	Hyperinsulinemische hypoglycemie door INSR-deficiëntie
10108	Hyper-IgM-syndroom door CD40-liganddeficiëntie	9		26345	Hyperinsulinemische hypoglycemie door insulinerceptordeficiëntie
10108	Hyper-IgM-syndroom door CD40L-deficiëntie	1388	Hyperfalangie-clinodactylie van de wijsvinger met syndroom van Pierre Robin	26345	Hyperinsulinemische hypoglycemie door Kir6.2-deficiëntie, diazoxideresistente focale vorm
10109	Hyper-IgM-syndroom door UNG-deficiëntie	13	Hyperfenylalaninemie als gevolg van 6-pyruvoyltetrahydropterine synthasedeficiëntie	27660	Hyperinsulinemische hypoglycemie door SUR1-deficiëntie, diazoxideresistente focale vorm
10109	Hyper-IgM-syndroom door uracil N-glycosylase	23858	Hyperfenylalaninemie als gevolg van BH4-deficiëntie	27659	Hyperinsulinemische hypoglycemie door UCP2-deficiëntie
18366	Hyper-IgM-syndroom met gevoeligheid voor opportunistische infecties	3		27655	Hyperinsulinemische hypoglycemie door UCP2-deficiëntie
10108	Hyper-IgM-syndroom type 1	1578	Hyperfenylalaninemie als gevolg van dehydratasedeficiëntie	35878	Hyperinsulinisme - hyperammoniëmie-syndroom
10108	Hyper-IgM-syndroom type 2	226	Hyperfenylalaninemie als gevolg van dihydropteridinereductasedeficiëntie	71212	Hyperinsulinisme als gevolg van glutamodehydrogenasedeficiëntie
10109	Hyper-IgM-syndroom type 3	2102	Hyperfenylalaninemie als gevolg van GTP-cyclohydrolasedeficiëntie	71212	Hyperinsulinisme als gevolg van korte keten 3-hydroxylacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie
10109	Hyper-IgM-syndroom type 4	1578	Hyperfenylalaninemie als gevolg van pterine-4- α -carbinolamedehydratasedeficiëntie	71212	Hyperinsulinisme als gevolg van SCHAD-deficiëntie
10109	Hyper-IgM-syndroom type 5	23858	Hyperfenylalaninemie als gevolg van tetrahydrobiopterinedeficiëntie	79299	Hyperinsulinisme door glucokinasedeficiëntie
18366	Hyper-IgM-syndroom zonder gevoeligheid voor opportunistische infecties	3		32457	Hyperinsulinisme door HNF1A-deficiëntie
3222	Hyperactiviteit van PRPP-synthetase	50852	Hyperfenylalaninemie door DNAJC12-deficiëntie	26345	Hyperinsulinisme door HNF4A-deficiëntie
30914	Hyperalalinemie	3		26345	Hyperinsulinisme door INSR-deficiëntie
927	Hyperammoniëmie als gevolg van N-acetylglutamaatsynthetasedeficiëntie	1578	Hyperfenylalaninemie met primapterinurie	16599	Hyperinsulinisme door monocarboxylaattransporter 1-deficiëntie
147	Hyperammoniëmie door CPS-deficiëntie	2209	Hyperfenylalaninemische embryopathie	16599	Hyperinsulinisme door SLC16A1-deficiëntie
40194	Hyperammoniëmie door carboanhydrase VA-deficiëntie	24726	Hyperfosfasie - intellectuele achterstand-syndroom	27655	Hyperinsulinisme door UCP2-deficiëntie
16858	Hyperandrogenisme door cortisonereductasedeficiëntie	2		757	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom van Gordon
90	Hyperargininemie	408	Hyperglycerolemie	757	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
234	Hyperbilirubinemie type 2	2410	Hypergonadotropisch hypogonadisme - cataract-syndroom	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
3111	Hyperbilirubinemie, Rotor-type	243	Hypergonadotropische ovariële dysgenese	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
27640	Hyperbiliverdinemie	2157	Hyperhistidinemie	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
30666	Hypercalciëmie door CPS-deficiëntie	742	Hyperimidodipeptidurie	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
1		2314	Hyperimmunoglobuline E - recurrenente infectie-syndroom	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
2196	Hypercalciurie - bilateraal maculair coloboom-syndroom	2314	Hyperimmunoglobuline E-syndroom type 1	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
20990	Hypercholesterolemie door cholesterol 7- α -hydroxylasedeficiëntie	343	Hyperimmunoglobulinemie D met periodieke koorts	682	Hyperkaliëmie - hypertensie-syndroom, Gordon-type
2		343	Hyperimmunoglobulinemie D met terugkerende koorts	1662	Hyperkeratose - contracturen-

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	syndroom	3416	Hyperostosis corticalis generalisata	5	renale tubulaire ziekte door mtDNA-mutatie
2202	Hyperkeratose van handpalm en voetzool - doofheid-syndroom	443098	Hyperostosis cranialis interna	329883	Hypertrofische gastropathie zonder hypoproteïnemie
2198	Hyperkeratose van handpalm of voetzool - oesofageaal carcinoom-syndroom	77296	Hyperostosis frontalis interna	90282	Hypertrofische of verruceuze lupus erythematosus
		99880	Hyperparathyreoïdie - kaaktumorsyndroom	295049	Hypertropfie van de bovenste ledematen
2342	Hyperkeratose van handpalm of voetzool - periodontopathie - onychogrypose-syndroom	3416	Hyperphosphatasemia tarda	295051	Hypertropfie van de onderste ledematen
		→79189	Hyperpipecolatemie	2224	Hypertryptofanemie
2201	Hyperkeratose van handpalm of voetzool - spastische verlamming-syndroom	157798	Hyperplastische polyposissyndroom	217330	Hyperuricemie - anemie - nierfalen
		682	HyperPP	363694	Hyperurikemie - pulmonale hypertensie - nierfalen - alkalose-syndroom
34217	Hyperkeratose van handpalm of voetzool met aritmogene cardiomyopathie	419	Hyperprolinemie type 1	251523	Hyperzinkemie en hypercalprotectinemie
		79101	Hyperprolinemie type II	276429	Hypnic headache
1336	Hyperkeratose-hyperpigmentatie-syndroom	93604	Hyperprostaglandine E-syndroom	276429	Hypnische hoofdpijn
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans	2211	Hypertelorisme - hypospadiëen - polysyndactylie-syndroom	2435	Hypo- en hypermelanotische cutane maculae - vertraagde groei - intellectuele achterstand-syndroom
682	HyperKPP	2745	Hypertelorisme - oesofageale abnormaliteit - hypospadiëen-syndroom	→216866	Hypo-pre-β-lipoproteïnemie - acanthocytose - retinitis pigmentosa - pallidale aantasting
140905	Hyperlipidemie door hepatische lipasedeficiëntie	293958	Hypertelorisme - preauriculaire fistel - punctale fistels - doofheid-syndroom	93160	Hypocalcemische vitamine D-resistente rachitis
140905	Hyperlipidemie door hepatische triacylglycerollipasedeficiëntie	293958	Hypertelorisme - preauriculaire fistel - punctale fistels - gehoorverlies-syndroom	289157	Hypocalciëemische vitamine D-afhankelijke rachitis
140905	Hyperlipidemie door hepatische triglyceridelipasedeficiëntie	1519	Hypertelorisme, Teebi-type	93297	Hypochondrogenesie
140905	Hyperlipidemie door HL-deficiëntie	2213	Hypertelorisme-microtie-aangezichtsspleetsyndroom	429	Hypochondroplasia
140905	Hyperlipidemie door HTGL-deficiëntie	88660	Hypertensie door winstmutaties in de mineralocorticoïdreceptor	36412	Hypocomplementemische urticariële vasculitis
→444490	Hyperlipoproteïnemie type 1	757	Hypertensieve hyperkaliëmie	973	Hypodactylie van vingers 2-5, unilateraal
412	Hyperlipoproteïnemie type 3	423	Hyperthermie door anesthesie	2228	Hypodontie - dysplasia van de nagels
2203	Hyperlysinemie	966	Hypertrichose - acromegaloïd aangezicht-syndroom	2228	Hypodontie - nageldysgenesie
2203	Hyperlysinemie type I	966	Hypertrichose - acromegaloïde gelaatskenmerken-syndroom	436	Hypofosfatase
3124	Hyperlysinemie type II	966	Hypertrichose - atrofische huid - ectropion - macrostomie-syndroom	247667	Hypofosfatase met aanvang in de kindertijd
88618	Hypermethioninemie als gevolg van S-adenosylhomocysteïnehydrolasedeficiëntie	1231	Hypertrichose - atrofische huid - ectropion - macrostomie-syndroom	96253	Hypofysair corticotroop micro-adenoom
289891	Hypermethioninemie door glycine N-methyltransferasedeficiëntie	966	Hypertrichose - grof gelaat-syndroom	99725	Hypofysair gigantisme
289891	Hypermethioninemie door GNMT-deficiëntie	319182	Hypertrichose - kleine gestalte - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	2965	Hypofysair lactotroop adenoom
289290	Hypermethioninemie-encefalopathie door adenosinekinasedeficiëntie	2026	Hypertrichose met of zonder gingivale hyperplasie	91347	Hypofysair thyreotroop adenoom
289290	Hypermethioninemie-encefalopathie door ADK-deficiëntie	2220	Hypertrichosis cubiti	91351	Hypofysaire dermoïde en epidermoïde cysten
73267	Hypernycthemeraal syndroom	2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita	99725	Hypofysaire reuzengroei
414	Hyperornithinemie	2222	Hypertrichosis universalis	95613	Hypofyse-apoplexie
414	Hyperornithinemie - gyrate atrofie van choroïdea en retina-syndroom	1517	Hypertrichotische osteochondrodysplasia, Cantu-type	96253	Hypofyseafhankelijk Cushingsyndroom
415	Hyperornithinemie - hyperammoniëmie - homocitrullinurie-syndroom	217601	Hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van intensieve atletische training	300385	Hypofysecarcinoom
2801	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis	324525	Hypertrofische cardiomyopathie en renale tubulaire ziekte door mitochondriale DNA-mutatie	91354	Hypofysedeficiëntie als gevolg van lege
		32452	Hypertrofische cardiomyopathie en		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	sella turcica-syndroom	4	amelogenesis imperfecta met taurodontie		telecanthus-syndroom
91350	Hypofysedeficiëntie door gespleten cysten van Rathke	44789	Hypomyelinisatie - cerebellaire atrofie - hypoplasie van het corpus callosum-syndroom	3207	hypoplasie van de witte materie - agenesie van het corpus callosum - intellectuele achterstand-syndroom
95496	Hypofysesteelonderbrekingsyndroom	3		27554	Hypoplasie van het corpus callosum - retardatie - geadduceerde duimen - spasticiteit - hydrocefalus-syndroom
95613	Hypofysetumor-apoplexie	85163	Hypomyelinisatie - congenitaal cataract-syndroom	3	
31462	Hypofysische duplicatie	88637	Hypomyelinisatie - hypogonadotroop hypogonadisme - hypodontie-syndroom	755	Hypoplasie van Leydigcellen
10003	Hypogecalcificeerde amelogenesis imperfecta	13944	Hypomyelinisatie met atrofie van basale ganglia en cerebellum	32544	Hypoplasie van Leydigcellen door deficiëntie van luteïniserend hormoon bèta-subeenheid
185	Hypogenetische long-syndroom	1		8	
989	Hypoglossie - hypodactylie-syndroom	36341	Hypomyelinisatie met betrokkenheid van hersenstam en ruggenmerg en beenspasticiteit	32544	Hypoplasie van Leydigcellen door LHB-deficiëntie
→261	Hypogonadisme - gynaecomastie - X-gebonden intellectuele achterstand	2		8	
483		13763	Hypomyeliniserende leukodystrofie - ataxie - hypodontie - hypomyelinisatie-syndroom	96266	Hypoplasie van Leydigcellen door partiële inactivatie van luteïniserend hormoonreceptor
14133	Hypogonadisme - kleine gestalte - coloboom - pre-axiale polydactylie-syndroom	9		96266	Hypoplasie van Leydigcellen door partiële LH-receptorinactivatie
2233	Hypogonadisme - mitralisklepprolaps - intellectuele achterstand-syndroom	49584	Hypomyeliniserende leukodystrofie als gevolg van hikiishi-deficiëntie	96266	Hypoplasie van Leydigcellen door partiële LH-resistentie
29396	Hypogonadotroop hypogonadisme - ernstige microcefalie - sensorineuraal gehoorverlies - dysmorphie-syndroom	4		96266	Hypoplasie van Leydigcellen door partiële resistentie tegen luteïniserend hormoon
7		2680	Hypomyeliniserende neuropathie - artrogrypose-syndroom	96266	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige inactivatie van luteïniserend hormoonreceptor
29396	Hypogonadotroop hypogonadisme - ernstige microcefalie - sensorineurale doofheid - dysmorphie-syndroom	2323	Hypoparathyreoïdie - intellectuele achterstand - dysmorphie-syndroom	96266	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige resistentie tegen luteïniserend hormoon
7		2323	Hypoparathyreoïdie - kleine gestalte - intellectuele achterstand - insulten-syndroom	96265	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige inactivatie van luteïniserend hormoonreceptor
2230	Hypogonadotropisch hypogonadisme - frontopariëtale alopecie-syndroom	2237	Hypoparathyreoïdie - sensorineurale doofheid - nierziekte-syndroom	96265	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige LH-receptorinactivatie
2235	Hypogonadotropisch hypogonadisme - retinitis pigmentosa	3453	Hypoparathyreoïdie - ziekte van Addison - mucocutane candidiasis-syndroom	96265	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige LH-resistentie
36352	Hypohidrose - glazuurhypoplasie - palmoplantaire keratodermie - intellectuele achterstand-syndroom	79477	Hypopigmentatie - immuundeficiëntie met of zonder neurologische aftakeling-syndroom	96265	Hypoplasie van Leydigcellen door volledige resistentie tegen luteïniserend hormoon
52810	Hypohidrose - storing van de elektrolytenbalans - disfunctie van traanklieren - ichthyosis- xerostomie-syndroom	79476	Hypopigmentatie - neurologische aftakeling-syndroom	722	Hypoplasminogenemie
23846	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	32456	Hypopigmentatie - puntvormige palmoplantaire keratodermie-syndroom	2248	Hypoplastisch linkerhartsyndroom
8		1		10003	Hypoplastische amelogenesis imperfecta
1882	Hypohidrotische ectodermale dysplasie - hypothyreoïdie - ciliaire dyskinesie-syndroom	32456	Hypopigmentatie en puntvormige hyperkeratose van handpalm of voetzool	29386	Hypoplastische pancreas - intestinale atresie - hypoplastische galblaas-syndroom
98813	Hypohidrotische ectodermale dysplasie met immuundeficiëntie	1		4	
29396	Hypoinsulinemische hypoglycemie en hemihypertrofie van het lichaam	42665	Hypopigmentatie-dooftsyndroom	3332	Hypoplastische tibiae - postaxiale polydactylie-syndroom
4		→315		327	Hypoproconvertinemie
681	Hypokaliëmie periodieke paralyse	7	Hypopituïtarisme - microftalmie	2494	Hypoproteïnemische hypertrofische gastropathie
681	Hypokaliëmie periodieke verlamming	→315	Hypopituïtarisme - micropenis - gespleten lip/verhemelte	325	Hypoprotrombinemie
30924	Hypomagnesiëmie veroorzaakt door selectieve malabsorptie van magnesium	7		2250	Hyposmie - nasale en oculaire hypoplasie - hypogonadotropisch hypogonadisme-syndroom
1790	Hypomandibulaire faciocraniale dysostose	91354	Hypopituïtarisme als gevolg van lege sella turcica-syndroom	2745	Hypospadieën - dysfagie-syndroom
10003	Hypomaturatie amelogenesis imperfecta	99058	Hypoplasie van de annulus van de mitralisklep	2745	Hypospadieën - hypertelorisme-syndroom
3		18013		2745	
10003	Hypomaturatie-hypoplastische	9	Hypoplasie van de baarmoeder	2261	Hypospadieën - intellectuele achterstand, Goldblatt-type
		2007	Hypoplasie van de neusvleugelkraakbeentjes - coloboom -		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
→1299	Hypospadiëen-hypertelorisme-coloboom en doofheid		Lopes-type	91132	Ichthyosis - folliculaire atrofodermie - hypotrichose - hypohidrose-syndroom
2353	Hypotelorisme - gespleten verhemelte - hypospadiëen	307936	Hypotrichose-osteolyse-periodontitis-palmoplantaire hyperkeratose-syndroom	91132	Ichthyosis - folliculaire atrofodermie - hypotrichose-syndroom
672	Hypothalamisch hamartoblastoomsyndroom	307936	Hypotrichose-osteolyse-periodontitis-palmoplantaire keratodermie-syndroom	2274	Ichthyosis - hepatosplenomegalie - cerebellaire degeneratie-syndroom
443101	Hypothalamische adipsische hypernatriëmie-syndroom	55654	Hypotrichosis simplex	59303	Ichthyosis - hypotrichose - scleroserende cholangitis-syndroom
86906	Hypothalamische hamartomen met gelastische epileptische aanvallen	90368	Hypotrichosis simplex van de schedelhuid	91132	Ichthyosis - hypotrichose-syndroom
→3157	Hypothalamusinsufficiëntie - secundaire microcefalie - visuele beperking - urinewegabnormalieën-syndroom	510	Hypoxanthine guanine fosforibosyltransferasedeficiëntie, graad IV	2278	Ichthyosis - intellectuele achterstand - dwerggroei - nierfunctiestoornis-syndroom
3047	Hypothyreoïdie - dysmorfie - postaxiale polydactylie - intellectuele achterstand	79233	Hypoxanthine-guanine-fosforibosyltransferasedeficiëntie, graad I	363992	Ichthyosis - kleine gestalte - brachydactylie - microsferofakie-syndroom
1226	Hypothyreoïdie - gespleten verhemelte	137577	Hypoxisch en ischemisch hersenletsel bij neonaten	→1643	Ichthyosis - mannelijk hypogonadisme-syndroom
226307	Hypothyreoïdie als gevolg van ontoereikende transcriptiefactoren betrokken bij de ontwikkeling of functie van de hypofyse	137577	Hypoxisch-ischemische encefalopathie	2272	Ichthyosis - orale en digitale anomalieën-syndroom
90673	Hypothyreoïdie als gevolg van TSH-receptormutaties	682	HYPP	88621	Ichthyosis - prematuriteit-syndroom
163690	Hypotonie - cystinurie-syndroom	63440	Hypsicefalie	312	Ichthyosis bullosa
79507	Hypotonie - groeifalen - microcefalie-syndroom	63440	Hypocefalie	455	Ichthyosis bullosa van Siemens
371364	Hypotonie - spraakstoornis - ernstige cognitieve achterstand-syndroom	50918	Hystiocytische necrotiserende lymfadenitis	455	Ichthyosis exfoliativa
91131	Hypotonie en ichthyosis als gevolg van dolicholfosfaatdeficiëntie	251523	Hz/Hc	289586	Ichthyosis exfoliativa
137908	Hypotonie met lactaatacidemie en hyperammoniëmie	576	I-cel ziekte	2273	Ichthyosis follicularis - atrichie - fotofobie-syndroom
137908	Hypotonie met melkzuuracidemie en hyperammoniëmie	480512	IAD	→79503	Ichthyosis hystrix gravior
91132	Hypotrichose - congenitale ichthyosis-syndroom	724	IAEP	79503	Ichthyosis hystrix van Curth-Macklin
69735	Hypotrichose - lymfoedeem - teleangiëctasie - renaal defect-syndroom	158048	IAHS	312	Ichthyosis hystrix, Brocq-type
1573	Hypotrichose met juveniele maculadegeneratie	293168	IAHSP	79503	Ichthyosis hystrix, Curth-Macklin-type
1573	Hypotrichose met juveniele maculadystrofie	254509	Iatrogen botulisme	477	Ichthyosis hystrix, Rheydt-type
444	Hypotrichose, Marie Unna-type	95619	Iatrogene of traumatische hypofysedeficiëntie	281190	Ichthyosis met confetti
330029	Hypotrichose-dooftheid syndroom	363424	IBA57-deficiëntie	281190	Ichthyosis variegata
307936	Hypotrichose-gestreepte palmoplantaire hyperkeratose-acro-osteolyse-periodontitis-syndroom	→33364	IBIDS-syndroom	→79503	Ichthyosis, Lambert-type
307936	Hypotrichose-gestreepte palmoplantaire keratodermie-acro-osteolyse-periodontitis-syndroom	611	IBM	289347	IDH
2266	Hypotrichose-intellectuele achterstand,	602	IBM2	3306	idic(15)
		79091	IBM3	58411	Idiopathic gastroparesis
		52430	IBMPFD	88	Idiopathisch beenmergfalen
		37202	IC/BPS	188	Idiopathisch capillair leksyndroom
		37202	IC/PBS	447881	Idiopathisch hangend hoofd-syndroom
		31709	ICCA-syndroom	86908	Idiopathisch hemiconvulsie - hemiplegie-syndroom
		64734	ICE-syndroom	3260	Idiopathisch hypereosinofiel syndroom
		2268	ICF-syndroom	45452	Idiopathisch neonataal boezemfladderen
		2269	Ichthyosis - alopecie - eclabium - ectropion - intellectuele achterstand-syndroom	20994	Idiopathisch retinale vasculitis -

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3	aneurysma's - neuroretinitis-syndroom	90158	Idiopathische gelokaliseerde lipodystrofie	4	
69061	Idiopathisch steroidensitief nefrotisch syndroom	64722	Idiopathische granulomateuze mastitis	499107	Idiopathische perineuritis optica
930	Idiopathische achalasie	2197	Idiopathische hypercalciurie	494428	Idiopathische pleuroparenchymale fibro-elastose
930	Idiopathische achalasie van de slokdarm	33208	Idiopathische hypersomnie	280917	Idiopathische posterieure uveïtis
724	Idiopathische acute eosinofiele pneumonie	449427	Idiopathische hypertrofe pachymeningitis	1320	Idiopathische progressieve lumbale kyfose
139423	Idiopathische acute transversale myelitis	1572	Idiopathische immunoglobulinedeficiëntie	747	Idiopathische pulmonale alveolaire proteinose
280914	Idiopathische anterieure uveïtis	51608	Idiopathische infantiele arteriële calcificatie	1676	Idiopathische pulmonale arteriële dilatatie
88	Idiopathische aplastische anemie	238624	Idiopathische intracranieële hypertensie	275766	Idiopathische pulmonale arteriële hypertensie
206599	Idiopathische asymptomatische hyperCKemie	85193	Idiopathische juveniele osteoporose	2032	Idiopathische pulmonale fibrose
399307	Idiopathische avasculaire necrose	209919	Idiopathische kopergeassocieerde cirrose	99931	Idiopathische pulmonale hemosiderose
399307	Idiopathische AVN	314017	Idiopathische lineaire interstitiële keratitis	251307	Idiopathische recidiverende pericarditis
1980	Idiopathische basale gangliacalcificatie	33577	Idiopathische lobulaire panniculitis	251307	Idiopathische recurrenente pericarditis
171684	Idiopathische bilaterale vestibulopathie	2032	Idiopathische longfibrose	40923	Idiopathische retinale perivasculitis
60033	Idiopathische bronchiëctasie	353344	Idiopathische maculaire teleangiëctasie type 1	40923	Idiopathische retinale vasculitis
1320	Idiopathische camptocormia	353351	Idiopathische maculaire teleangiëctasie type 3	49041	Idiopathische retroperitoneale fibrose
1320	Idiopathische camptocormie	84065	Idiopathische malabsorptie als gevolg van galzuursynthesedefecten	329874	Idiopathische reuzencelmyocarditis
163703	Idiopathische catastrofale epileptische encefalopathie	73	Idiopathische massieve osteolyse	458718	Idiopathische SCAD
228000	Idiopathische CD4-lymfocytopenie	97560	Idiopathische membraneuze glomerulonefritis	458718	Idiopathische spontane dissectie van kransslagaders
169615	Idiopathische centrale vroegtijdige puberteit	2573	Idiopathische moyamoya-ziekte	99858	Idiopathische syringomyelie
247234	Idiopathische cerebellaire ataxie met late aanvang	2774	Idiopathische multicentrische osteolyse met of zonder nefropathie	35061	Idiopathische terugkerende invaliderende huidherpes
2902	Idiopathische chronische eosinofiele pneumonie	824	Idiopathische myelofibrose	276174	Idiopathische terugkerende stupor
95717	Idiopathische congenitale hypothyreoïdie	247724	Idiopathische myopathie geassocieerd met eosinofilie	256	Idiopathische torsiedystonie
480512	Idiopathische ductopenie	45452	Idiopathische neonatale atriale flutter	98806	Idiopathische torsiedystonie van het gemengde type
480512	Idiopathische ductopenie bij volwassenen	33577	Idiopathische nodulaire panniculitis	3347	Idiopathische tracheobronchomegalie
256	Idiopathische dystonie	51608	Idiopathische obliteratieve arteriopathie	79153	Idiopathische trachyonychie
422	Idiopathische en/of familiale pulmonale arteriële hypertensie	499107	Idiopathische OPN	209956	Idiopathische uveale effusie-syndroom
247724	Idiopathische eosinofiele myositis	499107	Idiopathische optische perineuritis	228140	Idiopathische ventriculaire fibrillatie, niet-Brugada-type
444316	Idiopathische falangeale acro-osteolyse	441	Idiopathische orthostatische hypotensie	130	Idiopathische ventrikelfibrillatie, Brugada-type
84065	Idiopathische galzuormalabsorptie	280921	Idiopathische panuveïtis	280384	IDMDC
35062	Idiopathische gedissemineerde CMV-infectie	747	Idiopathische PAP	580	Iduronaat 2-sulfatasedeficiëntie
35062	Idiopathische gedissemineerde cytomegalovirusinfectie	228140	Idiopathische paroxysmale ventriculaire fibrillatie, niet-Brugada-type	217085	Iduronaat 2-sulfatasedeficiëntie type A
95707	Idiopathische geïsoleerde micropenis	480524	Idiopathische peliosis hepatis	217093	Iduronaat 2-sulfatasedeficiëntie type B
		48052	Idiopathische peliosis hepatitis	92050	IED

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
91132	IFAH-syndroom	85193	IJO	647	Immuundeficiëntie - microcefalie - chromosomale instabiliteit
2273	IFAP-syndroom	20998	IJzer-refractaire ijzerdeficiëntieanemie		
332	IFD	1		70592	Immuundeficiëntie als gevolg van interleukine 1-receptorgeassocieerde kinase 4-deficiëntie
32990 3	Ig-gemedieerde membranoproliferatieve glomerulonefritis	47766 1	IL-21-gerelateerde infantiele IBD	16910 0	Immuundeficiëntie door CD25-deficiëntie
32990 3	Ig-gemedieerde MPGN	47766 1	IL-21-gerelateerde infantiele inflammatoire darmziekte	16914 7	Immuundeficiëntie door deficiëntie van de C1-, C4- of C2-component van het complementsysteem
55590 5	IgA pemphigus	23856 9	IL10-gerelateerde IBD met vroege aanvang	16915 0	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een C5- tot C9-component van het complementsysteem
761	IgA-vasculitis	23856 9	IL10-gerelateerde inflammatoire darmziekte met vroege aanvang	16914 7	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een component van de klassieke route van het complementsysteem
32987 4	IGCM	10007 8	Ileale neuro-endocriene tumor	16915 0	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een late component van het complementsysteem
79099	IGDA	23862 1	Ileo pouch anale anastomose-gerelateerde fecale incontinentie	16914 7	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een component van de klassieke route van het complementsysteem
73272	IGF-1-deficiëntie	85173	IMAGE-syndroom	16915 0	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een late component van het complementsysteem
44940 0	IgG4-gerelateerde aortitis	24771 8	IMAM	16914 7	Immuundeficiëntie door deficiëntie van een vroege component van het complementsysteem
79078	IgG4-gerelateerde dacryoadenitis en sialoadenitis	42062	Iminoglycinurie	33119 0	Immuundeficiëntie door ficolin3-deficiëntie
44956 6	IgG4-gerelateerde eosinofiele angiocentrische fibrose	39898 7	Immatuur teratoom van de eierstok	33118 7	Immuundeficiëntie door MASP-2-deficiëntie
90003	IgG4-gerelateerde hepatopathie	28946 5	Immigratievertragingsziekte	70593	Immuundeficiëntie door selectieve antipolysaccharide-antilichaamdeficiëntie
63999	IgG4-gerelateerde mediastinitis	→244	Immotiele ciliasyndroom, Kartagener-type	34592	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van HLA klasse 1
23859 3	IgG4-gerelateerde mesenteritis	36401 3	Immune foetale hydrops	572	Immuundeficiëntie door verstoorde expressie van HLA klasse 2
44939 5	IgG4-gerelateerde nierziekte	36401 3	Immune HF	20042 1	Immuundeficiëntie met factor H-anomalie
44956 3	IgG4-gerelateerde oftalmische ziekte	36401 3	Immune hydrops foetalis	20041 8	Immuundeficiëntie met factor I-anomalie
44942 7	IgG4-gerelateerde pachymeningitis	1959	Immune pancytopenie	16909 0	Immuundisfunctie door T-celinactivatie door calciuminstroomdefect
28030 2	IgG4-gerelateerde pancreatitis	2901	Immune plexus brachialis neuropathie	52997 7	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recurrenente infecties - lymfopenie-syndroom
44940 0	IgG4-gerelateerde peri-aortitis	86886	Immunoblastische lymfadenopathie	23856 9	Immuundisregulatie - inflammatoire darmziekte - artritis - recurrenente infecties-syndroom
49041	IgG4-gerelateerde retroperitoneale fibrose	761	Immunoglobuline A-vasculitis	20656 9	Immuungemedieerde necrotiserende myopathie
64744	IgG4-gerelateerde schildklierziekte	16911 0	Immunoglobuline zware ketendeficiëntie	3002	Immuungemedieerde trombocytopenie
44776 4	IgG4-gerelateerde scleroserende cholangitis	32990 3	Immunoglobuline-gemedieerde membranoproliferatieve glomerulonefritis	3002	Immuungemedieerde trombocytopenische purpura
44943 2	IgG4-gerelateerde submandibulaire klierziekte	32990 3	Immunoglobuline-gemedieerde MPGN	20656 9	Immuunmyopathie met necrose van myocyten
18367 5	IgG-subklassedeficiëntie met IgA-subklassedeficiëntie	10002 5	Immunoproliferatieve ziekte van de dunne darm	45631 2	IMNEPD
32923 5	IGSF1-deficiëntiesyndroom	97567	Immunotactoidie glomerulopathie		
36401 3	IHF	36401 3	Immuun foetaal oedeem		
37136 4	IHPRF-syndroom	20657 5	Immuun-gemedieerde golvende spierziekte		
91132	IHS	2268	Immuundeficiëntie - centromeerinstabiliteit - faciale anomalieën-syndroom		
59303	IHSC				
23862 4	IIH	935	Immuundeficiëntie - dwerggroei met korte ledematen-syndroom		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
206569	IMNM	4	atrofie met postnatale progressieve microcefalie	254864	Infantiele omkeerbare cytochroom C-oxidasedeficiëntiemyopathie
71276	Imploding antrumsyndroom	77260	Infantiele cerebrale ziekte van Gaucher	67047	Infantiele opticusatrofie met chorea en spastische paraplegie
306431	Imuundeficiëntie met anti-interferon-gamma auto-antilichamen met aanvang op volwassen leeftijd	31709	Infantiele convulsies en choreoathetose	85179	Infantiele osteopetrose met neuroaxonale dysplasie
306431	Imuundeficiëntie met verworven anti-interferon-gamma auto-antilichamen met aanvang op volwassen leeftijd	1310	Infantiele corticale hyperostose	3451	Infantiele spasmen
35069	INAD	199267	Infantiele digitale fibromatose	3173	Infantiele spasmen - brede duimensyndroom
35069	INAD1	87876	Infantiele dysmorfische sialidose	263410	Infantiele spasmen - psychomotorische retardatie - progressieve hersenatrofie - basale gangliaziekte-syndroom
79263	INCL	238455	Infantiele dystonie-parkinsonisme	163708	Infantiele spasmen met late aanvang
231226	Inclusielichaam bèta-thalassemie	99725	Infantiele en juveniele vormen van acromegalie	83330	Infantiele spinale musculaire atrofie
52430	Inclusielichaammyopathie met ziekte van Paget van het bot en frontotemporale dementie	364063	Infantiele epileptische-dyskinetische encefalopathie	83330	Infantiele spinale spieratrofie
602	Inclusielichaammyopathie type 2	293603	Infantiele erfelijke endotheliale dystrofie	255241	Infantiele subacute necrotiserende encefalopathie met leukodystrofie
79091	Inclusielichaammyopathie type 3	247651	Infantiele fosfo-ethanolaminurie	255249	Infantiele subacute necrotiserende encefalopathie met nefrotisch syndroom
199267	Inclusielichaammyositis	289860	Infantiele glycine-encefalopathie	2176	Infantiele systemische hyalinose
602	'Inclusion body'-myopathie type 2	79255	Infantiele GM1-gangliosidose	2768	Infantiele tibia vara
611	'Inclusion body'-myositis	309155	Infantiele GM2 gangliosidose 0-variant	1145	Infantiele X-gebonden spinale musculaire atrofie
464	Incontinentia pigmenti	352563	Infantiele hypertrofische cardiomyopathie door MRPL44-deficiëntie	137675	Infantiele xanthomateuze cardiomyopathie
98848	Indolente systemische mastocytose	247651	Infantiele hypofosfatase	314911	Infantiele ziekte van Canavan
1909	Indomethacine embryofoetopathie	522077	Infantiele hypotonie - oculomotorische anomalieën - hyperkinetische bewegingen - ontwikkelingsachterstand-syndroom	247651	Infantiele ziekte van Rathburn
457205	Infantiel axonale motorische en sensorische neuropathie - opticusatrofie - neurodegeneratie-syndroom	371364	Infantiele hypotonie - psychomotorische achterstand - karakteristiek gelaat-syndroom	565788	Infantiele inflammatoire bowel disease with neurological involvement
89938	Infantiel Barttersyndroom met sensorineurale doofheid	247165	Infantiele kwikintoxicatie	781	Infectie door Coxiella burnetii
178478	Infantiel botulisme	247165	Infantiele kwikvergiftiging	284	Infectie door Echinococcus multilocularis
1313	Infantiel choroïdo-cerebrale calcificatie-syndroom	1928	Infantiele lobaire hyperinflatie	178475	Infectieus botulisme van de huid
300373	Infantiel gigantisme door hypofysehyperplasie	667	Infantiele maligne osteopetrose	279922	Infectieuze anterieure uveïtis
79076	Infantiel juveniel polyposissyndroom	456312	Infantiele multisystemische neurologische-endocriene-pancreatische ziekte	137593	Infectieuze epitheliale keratitis
217371	Infantiel leverfalen, transient	2591	Infantiele myofibromatose	279925	Infectieuze panuveïtis
247165	Infantiele acrodynie	79263	Infantiele NCL	279919	Infectieuze posterieure uveïtis
99749	Infantiele agranulocytose	93591	Infantiele nefronoftise	289347	Infectieve dermatitis geassocieerd met HTLV-1
70590	Infantiele apneu	35069	Infantiele neuroaxonale dystrofie	289347	Infectieve dermatitis geassocieerd met humaan T-lymfotroop virus type 1
51608	Infantiele arteriosclerose	79263	Infantiele neuronale ceroidlipofuscinose	289347	Infectieve dermatitis geassocieerd met humaan T-lymfotroop virus type 1
314911	Infantiele Canavan-ziekte	289860	Infantiele NKH	544482	Infection-related hemolytic uremic syndrome
137675	Infantiele cardiomyopathie met histiocytoïde verandering	289860	Infantiele NKH		
217557	Infantiele cellulaire interstitiële pneumonitis	289860	Infantiele NKH		
313850	Infantiele cerebellaire-retinale degeneratie	289860	Infantiele NKH		
40236	Infantiele cerebrale en cerebellaire	289860	Infantiele NKH		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
155889	Inferieur palpebraal coloboom	289483	Intellectuele achterstand - alacrimie - achalasia-syndroom	7	hyperkinetische beweging - rompataxie-syndroom
280794	Infiltratieve kleine vesiculaire DCM	529965	Intellectuele achterstand - autisme - spraakapraxie - craniofaciale dysmorfie-syndroom	1495	Intellectuele achterstand - hypoplastisch corpus callosum - preauriculair aanhangsel-syndroom
280794	Infiltratieve kleine vesiculaire diffuse cutane mastocytose	364577	Intellectuele achterstand - brachydactylie - syndroom van Pierre Robin	314575	Intellectuele achterstand - hypotonie - brachycefalie - pylorushypertrofie - cryptorchidie-syndroom
85445	Inflammatoire amyloïdose	→324737	Intellectuele achterstand - cataract - coloboom - kyfose-syndroom	314575	Intellectuele achterstand - hypotonie - brachycefalie - pylorusstenose - cryptorchidie-syndroom
529980	Inflammatoire darmziekte - recurrenente sinopulmonale infecties-syndroom	171860	Intellectuele achterstand - cataract - kyfose-syndroom	166108	Intellectuele achterstand - hypotonie - faciale dysmorfie
178342	Inflammatoire myofibroblastische tumor	3042	Intellectuele achterstand - cataract - verkalkte oorschelpen - myopathie-syndroom	3451	Intellectuele achterstand - hypsarithmie
160148	Inflammatoire myoglandulaire poliepen	329224	Intellectuele achterstand - craniofaciale dysmorfie - cryptorchidie-syndroom	513456	Intellectuele achterstand - insulten - abnormale gang - faciale dysmorfie-syndroom
247718	Inflammatoire myopathie met overvloedige macrofagen	3051	Intellectuele achterstand - dun haar - brachydactylie	369837	Intellectuele achterstand - insulten - hypofosfatase - oftalmische-skeletale anomalieën-syndroom
263553	Inflammatoire peeling skin-syndroom	3044	Intellectuele achterstand - dysmorfie - hypogonadisme - diabetes mellitus	369950	Intellectuele achterstand - insulten - macrocefalie - obesitas-syndroom
90003	Inflammatoire pseudotumor van de lever	→280	Intellectuele achterstand - dysmorfie - intra-uteriene groeiretardatie-syndroom	3041	Intellectuele achterstand - kaalheid - patellaluxatie - acromicrie-syndroom
48918	Inflammatoire pseudotumor van skeletspier	171851	Intellectuele achterstand - enteropathie - doofheid - perifere neuropathie - ichthyosis - keratodermie-syndroom	3409	Intellectuele achterstand - kleine gestalte - handcontracturen - genitale anomalieën
238305	Infundibulo-neurohypofysitis	127	Intellectuele achterstand - epilepsie - endocriene stoornissen-syndroom	3074	Intellectuele achterstand - kleine gestalte - hypertelorisme
95513	Infundibulo-panhypofysitis	468620	Intellectuele achterstand - epilepsie - extrapiramideel-syndroom	1240	Intellectuele achterstand - kleine gestalte - wigvormige epifysen van de knieën-syndroom
71273	Ingeklemd linkernieradersyndroom	2139	Intellectuele achterstand - epilepsie - knolvormige neus	457279	Intellectuele achterstand - macrocefalie - hypotonie - gedragsstoornissen-syndroom
247257	Inhalatie-anthrax	435638	Intellectuele achterstand - epilepsie - stereotiepe handbewegingen-syndroom	468678	Intellectuele achterstand - microcefalie - strabisme - gedragsstoornissen-syndroom
247257	Inhalatie-anthraxziekte	391372	Intellectuele achterstand - ernstige spraakachterstand - milde dysmorfie-syndroom	3068	Intellectuele achterstand - myopathie - kleine gestalte - endocrien defect-syndroom
254504	Inhalatiebotulisme	436151	Intellectuele achterstand - expressieve afasie - faciale dysmorfie-syndroom	352530	Intellectuele achterstand - obesitas - hersenmalformaties - faciale dysmorfie-syndroom
63259	Iniencefalie	370010	Intellectuele achterstand - faciale dysmorfie - handanomalieën-syndroom	397973	Intellectuele achterstand - obesitas - prognathie - oog- en huidanomalieën-syndroom
178475	Inoculatiebotulisme	404440	Intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom door SETD5-haploinsufficiëntie	3454	Intellectuele achterstand - ontwikkelingsachterstand - contracturen-syndroom
466650	Inspanningsgebonden hitteberoerte	397709	Intellectuele achterstand - grof gelaat - macrocefalie - cerebellaire hypoplasie-syndroom	3082	Intellectuele achterstand - polydactylie - onkambaar haar-syndroom
357131	Inspanningstrombose van de ondersleutelbeenader	397709	Intellectuele achterstand - grof gelaat - macrocefalie - cerebellaire hypotrofie-syndroom	75858	Intellectuele achterstand - rompbesitas - retinale dystrofie - micropenis
411593	Insuline auto-immun syndroom	508498	Intellectuele achterstand - hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom		
2297	Insulineresistentiesyndroom type A	36984	Intellectuele achterstand -		
2298	Insulineresistentiesyndroom type B				
97279	Insulinoom				
97279	Insuloom				
466926	Insulten - scoliose - macrocefalie-syndroom				
199343	Insulten - sensorineurale doofheid - ataxie - intellectuele achterstand - elektrolytonevenwicht				
542306	Intellectual disability-cardiac arrhythmia syndrome due to GNBS deficiency				
2466	Intellectuele achterstand - afasie - schuifelende gang - geadduceerde duimen-syndroom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
397941	Intellectuele achterstand - rompobesitas-syndroom		psychose - macro-orchidie		celsarcoom
1891	Intellectuele achterstand - spasticiteit - ectrodactylie-syndroom	85273	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Abidi-type	210115	Interleukine-1 receptorantagonistdeficiëntie
457365	Intellectuele achterstand - spierzwakte - kleine gestalte - faciale dysmorfie-syndroom	85276	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Armfield-type	169100	Interleukine-2 receptor alfa-ketendeficiëntie
363528	Intellectuele achterstand - strabisme-syndroom	3056	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Brooks-type	99989	Intermediair DEND-syndroom
436151	Intellectuele achterstand - verlies van expressieve taal - faciale dysmorfie-syndroom	85277	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Cantagrel-type	268162	Intermediaire ahornsiroopurineziekte
363611	Intellectuele achterstand - voedingsproblemen - ontwikkelingsachterstand - microcefalie-syndroom	163971	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Cilliers-type	171208	Intermediaire anorectale malformatie
100973	Intellectuele achterstand geassocieerd met fragile site FRAXE	→457240	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Gu-type	268162	Intermediaire BCKD-deficiëntie
166108	Intellectuele achterstand, Birk-Barel-type	85283	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Miles-Carpenter-type	411634	Intermediaire cystinose
3079	Intellectuele achterstand, Buenos Aires-type	163956	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Nascimento-type	309331	Intermediaire ernstige ziekte van Salla
→324737	Intellectuele achterstand, Kahrizi-type	85322	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Pai-type	268162	Intermediaire esdoornsiroopurineziekte
2557	Intellectuele achterstand, Mietens-Weber-type	→776	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Raymond-type	86797	Intermediaire lichen myxoedematosus
3080	Intellectuele achterstand, Wolff-type	85285	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Schimke-type	268162	Intermediaire maple syrup urine disease
85327	Intellectuele achterstand, X-gebonden - acromegalie - hyperactiviteit	85323	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Seemanova-type	268162	Intermediaire maple syrup urineziekte
163979	Intellectuele achterstand, X-gebonden - craniofacioskeletaal syndroom	85286	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Shashi-type	268162	Intermediaire MSUD
85280	Intellectuele achterstand, X-gebonden - cubitus valgus - dysmorfie	85324	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Shrimpton-type	171433	Intermediaire nemaline myopathie
2958	Intellectuele achterstand, X-gebonden - dysmorfie - cerebrale atrofie	85328	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Siderius-type	210110	Intermediaire osteopetrose
85319	Intellectuele achterstand, X-gebonden - epilepsie - progressieve gewrichtscontracturen - dysmorfie	163976	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Van Esch-type	83418	Intermediaire spinale musculaire atrofie
3052	Intellectuele achterstand, X-gebonden - epileptische aanvallen - psoriasis	→85293	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Vitale-type	83418	Intermediaire spinale spieratrofie
85317	Intellectuele achterstand, X-gebonden - hypogammaglobulinemie - progressieve neurologische achteruitgang	85290	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Wilson-type	279914	Intermediaire uveïtis
85329	Intellectuele achterstand, X-gebonden - hypotonie - faciale dysmorfie - agressief gedrag	→280	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Wittwer-type	268162	Intermediaire vertakte keten-alfa-ketozuurdehydrogenasedeficiëntie
85320	Intellectuele achterstand, X-gebonden - macrocefalie - macro-orchidie	→59	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Zorick-type	268173	Intermitterende ahornsiroopurineziekte
→3057	Intellectuele achterstand, X-gebonden - monoamine-oxidase A-metabolismeanomalie	464311	Intellectuele achterstands syndroom door een puntmutatie in DYRK1A	268173	Intermitterende BCKD-deficiëntie
2898	Intellectuele achterstand, X-gebonden - plagiocefalie	1478	Interatriale communicatie	90283	Intermitterende cutane lupus
3077	Intellectuele achterstand, X-gebonden -	1478	Interaurculaire communicatie	268173	Intermitterende cutane lupus
		51890	Intercostale zenuw-syndroom	268173	Intermitterende esdoornsiroopurineziekte
		86900	Interdigiterende celsarcoom	329967	Intermitterende hydrartrose
		86900	Interdigiterende dendritische	268173	Intermitterende maple syrup urine disease
				268173	Intermitterende maple syrup urineziekte
				268173	Intermitterende MSUD
				→2686	Intermitterende neutropenie
				268173	Intermitterende vertakte keten-alfa-ketozuurdehydrogenasedeficiëntie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
981	Interne halsslagaderagenesie	2869	Intestinale polyposis - huidpigmentatiesyndroom		vancomycineresistente enterokokken
37202	Interstitiële cystitis			90078	Invasieve infecties als gevolg van VRE
37202	Interstitiële cystitis/blaaspijnsyndroom	22837 1	Intoxicatiebotulisme	99925	Invasieve mola
37202	Interstitiële cystitis/pijnlijke blaassyndroom	14043 6	Intra-osseus hemangioom	32464 8	Invasieve niet-tyfeuze salmonella-infectie
79099	Interstitiële granulomateuze dermatitis met artritis	13768 6	Intra-uteriene adhesies	32464 8	Invasieve niet-tyfeuze salmonellose
44042 7	Interstitiële long- en leverziekte	43614 4	Intra-uteriene groeiachterstand - kleine gestalte - diabetes met aanvang in de vroege volwassenheid-syndroom	96092	Invdupdel(8p)
44040 2	Interstitiële longziekte door ABCA3-deficiëntie	85173	Intra-uteriene groeiachterstand - metafysaire dysplasie - congenitale adrenale hypoplasie - genitale anomalieën-syndroom	32932 4	Invers Klippel-Trenaunaysyndroom
44040 2	Interstitiële longziekte door deficiëntie van ATP-binding cassette subfamilie A lid 3			79405	Inverse JEB
44039 2	Interstitiële longziekte door SP-C-deficiëntie			79409	Inverse RDEB
44039 2	Interstitiële longziekte door surfactant proteïne C-deficiëntie	85173	Intra-uteriene groeiachterstand - metafysaire dysplasie - congenitale bijnierhypoplasie - genitale anomalieën-syndroom	79409	Inverse recessieve dystrofische epidermolysis bullosa
40199 6	Interstitiële nefritis met karyomegalie	13768 6	Intra-uteriene groeiachterstand - metafysaire dysplasie - congenitale bijnierhypoplasie - genitale anomalieën-syndroom	96092	Inversie 8p duplicatie/deletie-syndroom
28436 2	Interstitiële tumor van foetale long	13768 6	Intra-uteriene synechia	1451	IOMID-syndroom
99092	Interventriculair septumaneurysma	13768 6	Intra-uteriene verklevingen	49909 6	ION
17848 1	Intestinaal botulisme	91352	Intracranieel germinoom	1186	IOSCA
17847 8	Intestinaal botulisme bij kinderen	46724	Intracraniele arterioveneuze malformatie	27576 6	IPAH
17848 7	Intestinaal botulisme bij volwassenen	25200 6	Intracraniele dooierzaktumor	747	iPAP
17848 7	Intestinaal kolonisatiebotulisme bij volwassenen	25200 6	Intracraniele endodermale sinustumor	23845 5	IPD
86880	Intestinaal T-cellymfoom	42405 8	Intraductaal papillair mucineus carcinoom van de pancreas	37042	IPEX
17848 1	Intestinaal toxemisch botulisme	69665	Intrahepatische zwangerschapscholestase	49442 8	IPPF
17847 8	Intestinaal toxemisch botulisme bij kinderen	28080 2	Intralobair congenitaal longsekwester	88621	IPS
17848 7	Intestinaal toxemisch botulisme bij volwassenen	28080 2	Intralobaire congenitale bronchopulmonale sequestratie	10002 5	IPSID
17848 1	Intestinaal toxine-gemedieerd botulisme	10000 3	Intraneuraal perineurium	39793 3	IQSEC2-gerelateerde syndromale intellectuele achterstand
17847 8	Intestinaal toxine-gemedieerd botulisme bij kinderen	26813 9	Intraoculair medullo-epitheliom	70592	IRAK4-deficiëntie
17848 7	Intestinaal toxine-gemedieerd botulisme bij volwassenen	98839	Intravasculair grootcellig B-cellymfoom	772	IRD
1201	Intestinale atresie type IIIb	98839	Intravasculaire lymfomatose	20998 1	IRIDA-syndroom
92050	Intestinale epitheliale dysplasie	332	Intrinsieke factordeficiëntie	64734	Iridocorneaal endotheliaal syndroom
30924	Intestinale hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie	32464 8	iNTS-ziekte	→782	Irisdysplasie - hypertelorisme - doofheid
30924	Intestinale hypomagnesiëmie type 1	3306	Inv dup(15)	39044	Irismelanoom
3452	Intestinale lipodystrofie	16370 3	Invaliderende epileptische encefalopathie bij schoolkinderen	20994 3	IRVAN-syndroom
3452	Intestinale lipofagische granulomatose	45708 8	Invasieve candidiasis - diepe dermatofytose-syndroom	84142	Isaac-Mertenssyndroom
31437 6	Intestinale obstructie bij de pasgeborene door gyanylaacyclase 2C-deficiëntie	45708 8	Invasieve candidose - diepe dermatofytose-syndroom	84142	Isaacsyndroom
		90078	Invasieve infecties als gevolg van	85200	Ischio-spinale dysostose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
98797	Isochromosomie Yp	2315	JBS	1454	Joubertsyndroom met leverafwijking
98798	Isochromosomie Yq	39771	JBTS met JATD	22049	Joubertsyndroom met nierafwijking
3309	Isochromosoom 5p	5		7	
3310	Isochromosoom 9p	13943	Jeavonsyndroom	22049	Joubertsyndroom met oculair defect
884	Isochromosoom 12p-mozaïcisme	1		3	
884	Isochromosoom 12p-syndroom	30650	JEB met respiratoire en renale betrokkenheid	2318	Joubertsyndroom met oculorenaal defect
3307	Isochromosoom 18p	4			
96055	Isochromosoom 21	79404	JEB, gegeneraliseerd ernstig	22049	Joubertsyndroom met oogafwijking
99731	ISOD	79402	JEB, gegeneraliseerd intermediair	3	
3306	Isodicentrisch 15 chromosoom	79404	JEB-H	22049	Joubertsyndroom met renaal defect
56360	Isolated anencephaly	79405	JEB-I	7	
56395	Isolated congenital aglossia	79406	JEB-lo	22049	Joubertsyndroom met retinopathie
56395	Isolated congenital hypoglossia	79402	JEB-nH gen	3	
56361	Isolated exencephaly	25139	JEB-nH loc	2318	Joubertsyndroom met Senior-Lokensyndroom
54265	Isolated hyperchlorhidrosis	3		475	Joubertsyndroom type A
472	Isosporiase	79403	JEB-PA	2801	JPG
2306	Isotretinoïne-achtig syndroom	30650	JEB-RR	24760	JPLS
2305	Isotretinoïne-embryopathie	4		4	
2305	Isotretinoïnesyndroom	50630	Jejunale atresie - microcefalie - oculaire anomalieën-syndroom	2929	JPS
33	Isovaleriaanacidemie	7		2318	JS type B
33	Isovaleriaanacidurie	1201	Jejuno-ileale atresie	1454	JS-H
33	Isovaleriaanzuur-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	1201	Jejunumatresie	22049	JS-O
30932	ISSD	89840	JEN-nH	3	
43925	ITM2B-amyloïdose	90647	Jervell en Lange-Nielsensyndroom	2318	JS-OR
43925	ITM2B-gerelateerde amyloïdose	33314	Jessner goedaardige lymfocytair infiltratie van de huid	22049	JS-R
43925	ITM2B-gerelateerde cerebrale amyloïde angiopathie	33314	Jessner lymfocytair infiltratie van de huid	7	
3002	ITP	33314	Jessner-Kanof lymfocytair infiltratie van de huid	26137	JTA
45737	ITPA-gerelateerde encefalopathie	33314	Jessner-Kanof lymfocytair infiltratie van de huid	2319	Juberg-Haywardsyndroom
27991	IU	3283	JET	93972	Juberg-Marsidisyndroom
29441	Ivemark II-syndroom	24811	JHD	3283	Junctionaal ectopische tachycardie
97548	Ivemarksyndroom	1		3283	Junctionele ectopische tachycardia
2307	IVIC-syndroom	85414	JIA met systemische aanvang	79403	Junctionele epidermolysis bullosa - pylorusatresie
28119	IWC	2929	JIP	79404	Junctionele epidermolysis bullosa generalisata gravis
1941	JAE	65684	JMADUE	79402	Junctionele epidermolysis bullosa generalisata mitis
30060	JALS	307	JME	79405	Junctionele epidermolysis bullosa inversa
73423	Jamaicaans braaksyndroom	86834	JMML	79406	Junctionele epidermolysis bullosa met late aanvang
73423	Jamaicaanse braakziekte	32499	JMP-syndroom	30650	Junctionele epidermolysis bullosa met respiratoire en renale betrokkenheid
79139	Japanse encefalitis	9		4	
474	JATD	28959	JNA	79402	Junctionele epidermolysis bullosa, Disentis-type
		6		79404	Junctionele epidermolysis bullosa, gegeneraliseerd ernstig
		79264	JNCL	79402	Junctionele epidermolysis bullosa, gegeneraliseerd intermediair
		2314	Jobsyndroom	79404	Junctionele epidermolysis bullosa, Herlitz-Pearson-type
		85320	Johnsonsyndroom	79404	Junctionele epidermolysis bullosa, Herlitz-type
		2027	Jonessyndroom		
		1454	Joubertsyndroom met congenitale leverfibrose		
		1454	Joubertsyndroom met hepatisch defect		
		39771	Joubertsyndroom met JATD		
		5			
		39771	Joubertsyndroom met Jeune asfyxiërende thoracale dystrofie		
		5			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
89840	Junctionele epidermolysis bullosa, niet-Herlitz-type	307	Juvenile myoclonusepilepsie		periodieke verlamming
		79264	Juvenile NCL	2325	Kallinsyndroom
2321	Jung-Wolff-Back-Stahlsyndroom	93592	Juvenile nefronofitose	478	Kallmannsyndroom
31922 3	Junin hemorrhagische koorts	41163 4	Juvenile nefropathische cystinose	2326	Kallmannsyndroom - hartziekte
24779 4	Juveniel cataract - microcornea - renale glucosurie-syndroom	79264	Juvenile neuronale ceroidlipofuscinose	28031 5	Kanaal-centrische pancreatitis
22825 4	Juveniel elastoom zonder osteopoikilose	15771 9	Juvenile of volwassen CACH-syndroom	88642	Kanalopathie-geassocieerde CIP
98977	Juveniel glaucoom	85193	Juvenile osteoporose	88642	Kanalopathie-geassocieerde congenitale ongevoeligheid voor pijn
28959 6	Juveniel nasofaryngeaal angiofibroom	32989 4	Juvenile overlapmyositis	28938 5	Kanker gediagnosticeerd tijdens zwangerschap
31463 2	Juveniel parkinsonisme - neuronale ceroidlipofuscinose	24760 4	Juvenile PLS	18024 2	Kanker van de eileider
15800 0	Juveniel xanthogranuloom	93568	Juvenile PM	71505	Kankergeassocieerde retinopathie
		93568	Juvenile polymyositis	1836	Kantaputra mesomelische dysplasie
1941	Juvenile absence-epilepsie	79076	Juvenile polyposis bij jonge kinderen	→315 7	Kaplowitz-Bodurthasyndroom
30060 5	Juvenile amyotrofische primaire laterale sclerose	2929	Juvenile polyposissyndroom	2122	Kaposiform hemangioendothelioom
19926 0	Juvenile aponeurotische fibromatose	24760 4	Juvenile primaire laterale sclerose	46432 9	Kaposiforme lymfangiomatose
39149 7	Juvenile auto-immune myasthenia gravis	85436	Juvenile psoriatische artritis	33276	Kaposisarcoom
31491 8	Juvenile Canavanziekte	85408	Juvenile reumafactor negatieve polyartritis	18367 5	Kappa-ketendeficiëntie
86834	Juvenile chronische myelomonocytische leukemie	24785 4	Juvenile reumafactor-negatieve polyartritis met antinucleaire antilichamen	2328	Kapur-Toriellosyndroom
41163 4	Juvenile cystinose	24786 1	Juvenile reumafactor-negatieve polyartritis zonder antinucleaire antilichamen	2329	Karsch-Neugebauersyndroom
93672	Juvenile dermatomyositis	93399	Juvenile sialidose type 2	→244	Kartagensyndroom
93672	Juvenile DM	65684	Juvenile spieratrofie van de distale bovenste ledematen	50839	Kattenkrabziekte
98954	Juvenile erfelijke epitheliale dystrofie van Meesmann	65684	Juvenile spieratrofie van distale bovenste extremiteit	195	Kattenogysyndroom
2929	Juvenile gastro-intestinale polyposis	83419	Juvenile spinale spieratrofie	2533	Kawashima-Tsujisyndroom
79256	Juvenile GM1-gangliosidose	585	Juvenile sulfatidose, Austin-type	2306	Kawashimasyndroom
30916 2	Juvenile GM2 gangliosidose 0-variant	26137	Juvenile temporale arteritis	2332	KBG-syndroom
79230	Juvenile hemochromatose	39149 7	Juvenile verworven myasthenie	43921 8	KCNQ2-gerelateerde epileptische encefalopathie
24811 1	Juvenile Huntingtons chorea	31491 8	Juvenile ziekte van Canavan	43921 8	KCNQ2-gerelateerde neonatale epileptische encefalopathie
2028	Juvenile hyaliene fibromatose	30060 5	Juvenile ziekte van Charcot	43921 8	KCNQ2-NEE
85414	Juvenile idiopathische artritis met systemische aanvang	24811 1	Juvenile ziekte van Huntington	96169	KdVS
85435	Juvenile idiopathische reumafactor-positieve polyartritis	30060 5	Juvenile ziekte van Lou Gehrig	480	Kearns-Sayresyndroom
2929	Juvenile intestinale polyposis	2801	Juvenile ziekte van Paget	19926 0	Keasbytumor
65684	Juvenile musculaire atrofie van de distale bovenste ledematen	99100	Juxtapositie van de hartoren	1872	Kegel-staafdystrofie
65684	Juvenile musculaire atrofie van distale bovenste extremiteit	1540	JWS	1873	Kegel-staafdystrofie - amelogenesis imperfecta-syndroom
39149 7	Juvenile myasthenia gravis	2322	Kabuki make-upsyndroom	1871	Kegeldystrofie
86834	Juvenile myelomonocytische leukemie	2322	Kabukisyndroom	20993 2	Kegeldystrofie met supernormaal scotopisch elektroretinogram
307	Juvenile myoclonische epilepsie	85146	Kaesersyndroom	20993 2	Kegeldystrofie met supernormale staaf-ERG
		→682	Kaliumgevoelige normokaliëmiscie	20993 2	Kegeldystrofie met supernormale staafrespons

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2662	Keipertsyndroom	2198	Keratosis palmoplantaris - oesofageaal carcinoom-syndroom	98845	Klassiek Hodgkinlymfoom, lymfocytrijk type
64542	Kennedy-Teebisyndroom	2342	Keratosis palmoplantaris - periodontopathie - onychogrypose-syndroom	98844	Klassiek Hodgkinlymfoom, type gemengde cellulariteit
435628	Keppen-Lubinskisyndroom	34217	Keratosis palmoplantaris met aritmogene cardiomyopathie	98843	Klassiek Hodgkinlymfoom, type nodulaire sclerose
477	Keratitits - ichthyosis - doofheid/Hystrix-achtige ichthyosis - doofheid-syndroom	79141	Keratosis palmoplantaris nummularis	475	Klassiek Joubertsyndroom
447777	Keratocystische odontogene tumor	50942	Keratosis palmoplantaris striata	251867	Klassiek medulloblastoom
494	Keratoderma hereditarium mutilans	50942	Keratosis palmoplantaris striata et areata	93258	Klassiek Pfeiffersyndroom
79395	Keratoderma hereditarium mutilans met ichthyosis	495	Keratosis palmoplantaris transgrediens et progrediens	443192	Klassiek SPS
79501	Keratodermia palmoplantaris papulosa, Buschke-Fischer-Brauer-type	87503	Keratosis palmoplantaris transgrediens van Siemens	443192	Klassiek stiff person-syndroom
79395	Keratodermie - ichthyosiforme dermatose - verhoogde bèta-glucuronidase	50942	Keratosis palmoplantaris varians van Wachters	230839	Klassiekachtig EDS type 1
34217	Keratodermie met wollig haar type I	499	Kerion celsi	230839	Klassiekachtig syndroom van Ehlers-Danlos type 1
65282	Keratodermie met wollig haar type II	529808	Kernicterus spectrum stoornis	90794	Klassieke 21-OHD CAH
420686	Keratodermie met wollig haar type IV	812	Kersrode vlek - myoclonus-syndroom	315311	Klassieke 21-OHD CAH, eenvoudige viriliserende vorm
2202	Keratodermie van handpalm en voetzool - doofheid-syndroom	1201	Kerstboomsyndroom	315306	Klassieke 21-OHD CAH, zoutafvoerende vorm
2198	Keratodermie van handpalm of voetzool - oesofageaal carcinoom-syndroom	293807	Ketaminegeïnduceerde galdilatatie	268145	Klassieke ahornsiroopurineziekte
2342	Keratodermie van handpalm of voetzool - periodontopathie - onychogrypose-syndroom	438075	Ketoacidose als gevolg van monocarboxylaattransporter 1-deficiëntie	329977	Klassieke appendiculaire neuro-endocriene tumor
2201	Keratodermie van handpalm of voetzool - spastische verlamming-syndroom	1399	Ketoacidurie - intellectuele achterstand - ataxie - doofheid-syndroom	268145	Klassieke BCKD-deficiëntie
1010	Keratodermie van handpalm of voetzool en congenitale alopecie, Stevanovic-type	2056	Ketohexokinasedeficiëntie	247525	Klassieke citrullinemie
34217	Keratodermie van handpalm of voetzool met aritmogene cardiomyopathie	35	Ketotische hyperglycinemie	247546	Klassieke citrullinemie type 1
50943	Keratolytisch wintererytheem	98841	Ki-1-positief anaplastisch grootcellig lymfoom	247546	Klassieke citrullinemie type I
495	Keratosis extremitatum hereditaria progrediens	477	KID-syndroom	325524	Klassieke CLAH
218	Keratosis follicularis	477	KID/HID-syndroom	90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie
2339	Keratosis follicularis - dwerggroei - cerebrale atrofie	213837	Kiemcelkanker van de baarmoederhals	315311	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door 21-hydroxylasedeficiëntie, eenvoudige viriliserende vorm
2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans	213751	Kiemcelkanker van het baarmoederlichaam	315306	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie door 21-hydroxylasedeficiëntie, zoutafvoerende vorm
281201	Keratosis linearis - ichthyosis congenita - scleroserende keratodermie-syndroom	401996	KIN	90794	Klassieke congenitale
86919	Keratosis palmaris et plantaris - clinodactylie-syndroom	178487	Kindachtig botulisme	315311	bijnierhyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie
50944	Keratosis palmoplantaris - cystische oogleden - hypodontie - hypotrichose-syndroom	70587	Kinder-ARDS	315306	Klassieke congenitale
28378	Keratosis palmoplantaris - hoornvlieds dystrofie-syndroom	1489	Kinkhoest	90794	bijnierhyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie
		565	Kinky hair disease	315311	Klassieke congenitale
		565	Kinky hair syndroom	315311	bijnierhyperplasie door 21-hydroxylasedeficiëntie, eenvoudige viriliserende vorm
		98673	Kjer optische atrofie		
		93605	Klassiek Barttersyndroom		
		251636	Klassiek ependymoom		
		391	Klassiek Hodgkinlymfoom		
		98846	Klassiek Hodgkinlymfoom, lymfocytarm type		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
315306	Klassieke congenitale bijnierhyperplasie door 21-hydroxylasedeficiëntie, zoutafvoerende vorm	18	Klassieke RTA		skeletanomalieën-syndroom
325524	Klassieke congenitale lipoïde adrenale hyperplasie door STAR-deficiëntie	268145	Klassieke vertakte keten-alfa-ketozuurdehydrogenasedeficiëntie	435804	Kleine gestalte - gevorderde botleeftijd - vroeg beginnende osteoarthritis-syndroom
325524	Klassieke congenitale lipoïde bijnierhyperplasie door STAR-deficiëntie	268145	Klassieke vertakte keten-ketoacidurie	→2995	Kleine gestalte - intellectuele achterstand - ooganomalieën - gespleten lip/verhemelte-syndroom
268145	Klassieke esdoornsiroopurineziekte	3467	Klassieke xanthinurie	420794	Kleine gestalte - kyfose - hypoplasie van de basale ilia - kegelvormige epifysen - faciale dysmorfie-syndroom
93930	Klassieke extrofie van de blaas	85138	Klassieke ziekte van Addison	423454	Kleine gestalte - nageldysplasie - marginale palmoplantaire keratodermie - orale hyperpigmentatie-syndroom
79254	Klassieke fenylketonurie	391	Klassieke ziekte van Hodgkin	488618	Kleine gestalte - ontwikkelingsachterstand - congenitaal hartdefect-syndroom
79254	Klassieke fenylketonurie	99978	Klatskintumor	314394	Kleine gestalte - onychodysplasie - faciale dysmorfie - hypotrichose-syndroom
79239	Klassieke galactosemie	100978	Klaverbladschedel - asfyxiërende thoracale dysplasie-syndroom	391677	Kleine gestalte - optische atrofie - Pelger-Huëtanomalie-syndroom
98962	Klassieke GCD	93267	Klaverbladschedel - meervoudige congenitale anomalieën	3102	Kleine gestalte - Pierre Robin sequentie - gespleten onderkaak - handanomalieën - klompvoet-syndroom
289857	Klassieke glycine-encefalopathie	93274	Klaverbladschedel - micromelische botdysplasie	3102	Kleine gestalte - Pierre Robin syndroom - gespleten onderkaak - handanomalieën - klompvoet-syndroom
98962	Klassieke granulaire corneadystrofie	96147	Kleefstrasyndroom als gevolg van 9q subtelomerische deletie	1937	kleine gestalte - springvingers
58017	Klassieke haarcelleukemie	96147	Kleefstrasyndroom als gevolg van 9q34 microdeletie	1937	Kleine gestalte - trigger fingers
394	Klassieke homocystinurie	96147	Kleefstrasyndroom als gevolg van del(9)(q34)	171706	Kleine gestalte - uitgestelde botleeftijd door schildklierhormoonmetabolismedeficiëntie
313	Klassieke lamellaire ichthyosis	96147	Kleefstrasyndroom als gevolg van monosomie 9q34	2868	Kleine gestalte - valvulaire hartziekte - karakteristiek gelaat-syndroom
98964	Klassieke lattice corneadystrofie	67038	Klein lymfocytair lymfoom	2865	Kleine gestalte - vliesvormige nek - hartziekte
268145	Klassieke maple syrup urine disease	543	Klein niet-gesplitst cellymfoom	2863	Kleine gestalte - wormvormige botten - dextrocardie
268145	Klassieke maple syrup urineziekte	896	Klein-Waardenburgsyndroom	632	Kleine gestalte als gevolg van geïsoleerde groeihormoondeficiëntie met X-gebonden hypogammaglobulinemie
324604	Klassieke MmD	284400	Kleincellig blaascarcinoom	629	Kleine gestalte als gevolg van groeihormoonkwalitytanomalie
268145	Klassieke MSUD	284400	Kleincellig carcinoom van de blaas	633	Kleine gestalte als gevolg van groeihormoonresistentie
324604	Klassieke multi-minicore myopathie	284400	Kleincellig carcinoom van de urineblaas	220465	Kleine gestalte als gevolg van STAT5b-deficiëntie
324604	Klassieke multi-minicore ziekte	370396	Kleincellig ovarieel carcinoom	314811	Kleine gestalte door GHSR-deficiëntie
2584	Klassieke mycosis fungoides	370396	Kleincellig ovariumcarcinoom	314811	Kleine gestalte door groeihormoonsecretagoge receptordeficiëntie
329977	Klassieke neuro-endocriene tumor van de appendix	284400	Kleincellige blaaskanker		
216866	Klassieke pantothenaatkinasegeassocieerde neurodegeneratie	70573	Kleincellige longkanker		
163898	Klassieke paraneoplastische limbische encefalitis	464288	Kleine gestalte - brachydactylie - obesitas - algemene ontwikkelingsachterstand-syndroom		
163898	Klassieke paraneoplastische limbische encefalitis, met of zonder intracellulaire antigenen	85442	Kleine gestalte - cerebellaire defecten - kleine sella turcica		
79254	Klassieke PKU	2994	Kleine gestalte - craniofaciale anomalieën - genitale hypoplasie		
280219	Klassieke PMD	2866	Kleine gestalte - doofheid - neutrofielidisfunctie - dysmorfie-syndroom		
240071	Klassieke progressieve supranucleaire paralyse-syndroom	2332	Kleine gestalte - faciale en skeletale anomalieën - intellectuele achterstand - macrodontie-syndroom		
240071	Klassieke progressieve supranucleaire verlamming-syndroom	397623	Kleine gestalte - gehoorgangatresie - mandibulaire hypoplasie -		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
31480 2	Kleine gestalte door partiële GHR-deficiëntie	1	syndroom type Iij	6	parkinsonisme
31480 2	Kleine gestalte door partiële groeihormoonreceptordeficiëntie	31466 7	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type IIk	2785	Koolstofanhydrase 2-deficiëntie
14094 1	Kleine gestalte door primaire zuurlabiele subeenheiddeficiëntie	91131	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type Im	46472 4	Koorts-geassocieerd acuut infantiel leverfalen-syndroom
2867	Kleine gestalte, Brussel-type	26349 4	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type Io	16370 3	Koortsgeïnduceerde refractaire epileptische encefalopathie bij schoolkinderen
838	Kleine infarcten van cochleair, retinaal en encefalaal weefsel	28007 1	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type Ip	2062	Kopenhagensyndroom
1509	Kleine patellasyndroom	30053 6	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type Ir	565	Kopertransportziekte
16	Kleurenblindheid, blauw monoconisch monochromatisch type	79324	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom Ig	98990	Koraalvormig cataract
39908 1	KLHL9-gerelateerde distale myopathie met aanvang tijdens de kindertijd	79325	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom Ih	57145	Kortdurende unilaterale neuralgiforme aanvallen van hoofdpijn met conjunctivale injectie en traanvorming
28120 1	KLICK-syndroom	79326	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom Ii	1742	Korte arm van chromosoom 5-trisomie
98958	Klimatologische druppelvormige keratopathie	79326	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom Ii	236	Korte arm van chromosoom 9 duplicatie
44797 4	Klippel-Feilanomalie - myopathie - faciale dysmorphie-syndroom	79318	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ia	236	Korte arm van chromosoom 9 trisomie
2345	Klippel-Feilmalformatie	79319	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ib	1715	Korte arm van chromosoom 18 duplicatie
2345	Klippel-Feilsequentie	79320	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ic	1715	Korte arm van chromosoom 18 trisomie
31495 0	Klonaal hyper eosinofiel syndroom	79320	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ic	26792	Korte keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie
485	Kniestdysplasie	79321	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Id	93270	Korte rib-polydactyliesyndroom type 1
2699	Knobbel op het midden van de bovenlip	79321	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Id	93269	Korte rib-polydactyliesyndroom type 2
2698	Knokkelsens - leukonychie - sensorineurale doofheid - keratodermie van handpalm of voetzool-syndroom	79322	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ie	93271	Korte rib-polydactyliesyndroom type 3
2698	Knokkelsens - leukonychie - sensorineurale doofheid - palmoplantaire hyperkeratose-syndroom	79323	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type If	93268	Korte rib-polydactyliesyndroom type 4
2698	Knokkelsens - leukonychie - sensorineurale doofheid - palmoplantaire keratodermie-syndroom	79329	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type IIa	49849 7	Korte rib-polydactyliesyndroom type 5
2349	Kocher-Debré-Semelaignesyndroom	79330	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type IIb	93268	Korte rib-polydactyliesyndroom, Beemer-Langer-type
679	Köhlmeier-Degos-Delort-Tricortsyndroom	79332	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type IIc	93269	Korte rib-polydactyliesyndroom, Majewski-type
96169	Koolen-De Vriessyndroom	79332	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type IIc	93270	Korte rib-polydactyliesyndroom, Saldino-Noonan-type
36396 5	Koolen-De Vriessyndroom als gevolg van een puntmutatie	79333	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type IIe	93271	Korte rib-polydactyliesyndroom, Verma-Naumof-type
39794 1	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II door MAN1B1-deficiëntie	86309	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ij	→126 3	Korte ribben - craniosynostose - polysyndactylie
23845 9	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II f	79327	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type Ik	25151 5	Korte tendo calcaneus
26350 8	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II g	79328	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II l	35717 5	Korte ulna - dysmorphie - hypotonie - intellectuele achterstand-syndroom
95428	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II h	24431 0	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II n	66518	Korte vijfde metacarpalen - insulineresistentie-syndroom
26348 7	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II i	32917 8	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II u	2832	Korte voetwortel - afwezigheid van onderste wimpers
26350	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II g	37092 4	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II x	79157	Korte/vertakte keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie
95428	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II h	37092 7	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II y	95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van chirurgische resectie
26348 7	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne syndroom type II i	44801 0	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type II z	95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van necrotiserende enterocolitis
26350	Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne	30668	Koolmonoxidegeïnduceerd	95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van totale of subtotale aganglionose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van trauma	5		9	
		2798	Kuznieckysyndroom	33002	Kwikintoxicatie
95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van trombose	16899	Kwaadaardig melanoom van het slijmvlies	1	
		9		33002	Kwikvergiftiging
95427	Kortedarmsyndroom als gevolg van volvulus	79105	Kwaadaardig mixoïd fibreus histiocytom	1	
				34217	KWWH type I
25451	KOS	99912	Kwaadaardig ovarieel dysgerminoom	65282	KWWH type II
9		39898		42068	
2839	Kosenowsyndroom	7	Kwaadaardig ovariumteratoom	6	KWWH type IV
56425	Koude agglutininesyndroom	25212		31925	
		8	Kwaadaardig perineurium	4	Kyasanur Forest-ziekte
56425	Koude agglutinineziekte				
15782	Koudegeïnduceerd zweten-syndroom	16881	Kwaadaardig peritoneaal mesothelioom	31925	Kyasanur hemorrhagische koorts
0		1		4	
2351	Kousseffsyndroom	99868	Kwaadaardig thymoom	31925	Kyasanur woudziekte
629	Kowarskisyndroom	98839	Kwaadaardige angio-endotheliomatose	4	
→246	Kozlowski-Brown-Hardwicksyndroom	99912	Kwaadaardige dysgerminomateuze kiemceltumor van de eierstok	1801	Kyfomelische dysplasie
2					
→175	Kraakbeen-haar hypoplasie-achtige skeletdysplasie zonder hypotrichose-syndroom	27614	Kwaadaardige epitheliale tumor van de speekselklieren	49668	Kyfosciose - laterale tongatrofie - hereditaire spastische paraplegie-syndroom
		5		9	
175	Kraakbeen-haaryhypoplasie	18024	Kwaadaardige epitheliale vaginale tumor	49668	Kyfosciose - laterale tongatrofie - HSP-syndroom
		7		9	
46671	Kreukelige retinale pigmentepitheliopathie van Martinique	21361	Kwaadaardige gemengde Mülleriaanse tumor van het baarmoederlichaam	49668	Kyfose - laterale tongatrofie - myofibrillaire myopathie-syndroom
8		0		6	
99827	Krim hemorrhagische koorts	99915	Kwaadaardige granulosaceltumor	79155	Kynureninasedeficiëntie
99827	Krim-Congo hemorrhagische koorts				
99867	Kristallijne stromale dystrofie	99915	Kwaadaardige granulosaceltumor van de eierstok	53654	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome
				5	
→955	Kronkelende fibula - polycystische nieren	21383	Kwaadaardige kiemceltumor van de cervix uteri	27554	L1-syndroom
		7		3	
705	Kropgezwel - doofheid	21375	Kwaadaardige kiemceltumor van het corpus uteri	27554	L1CAM-syndroom
		1		3	
53083	KRT1-gerelateerde diffuse NEPPK	21378	Kwaadaardige Mülleriaanse gemengde tumor van de baarmoederhals	79314	L-2-HGA
8		7		79314	L-2-hydroxyglutaarzuuracidemie
53083	KRT1-gerelateerde diffuse niet-epidermolytische keratodermie	20653	Kwaadaardige niet-dysgerminomateuze kiemceltumor van de eierstok	79314	L-2-hydroxyglutaarzuuracidurie
8		8			
89838	KRT14-gerelateerde autosomaal recessieve EBS			35704	L-Arginine:glycine-amidino-transferasedeficiëntie
		21381	Kwaadaardige perifere neuro-ectodermale tumor van de baarmoederhals	15797	L-CMD
89838	KRT14-gerelateerde autosomaal recessieve epidermolysis bullosa simplex	2		3	
1401	Krullend haar - ankyloblefaron - nageldysplasie-syndroom	21363	Kwaadaardige perifere neuro-ectodermale tumor van het baarmoederlichaam	156	L-CPT1-deficiëntie
		0		156	L-CPT1-deficiëntie
52980	KSS	3148	Kwaadaardige perifere zenuwschedetumor	44073	L-ferritinedeficiëntie
8				1	
29393	KTCNCT	99916	Kwaadaardige Sertoli-Leydigceltumor van de eierstok	21669	L-transpositie van de grote slagaders
6				4	
44777	KTOC			83483	La Crosse-encefalitis
7		99917	Kwaadaardige steroïdeproducerende thecaceltumor van de eierstok, niet verder gespecificeerd	69663	Laag fosfolipidegeassocieerde cholelithiasis
51940	Kuiltje in de oogzenuwkop				
4		25221	Kwaadaardige tritontumor	1652	Laag-moleculgewicht proteïnurie met hypercalciurie en nefrocalcinose
51940	Kuiltje in de papil	2		21373	Laaggradige neuro-endocriene tumor van het baarmoederlichaam
4				6	
→148	Kumar-Levicksyndroom	28938	Kwaadaardige tumor gediagnosticeerd tijdens de zwangerschap	21373	Laaggradige neuro-endocriene tumor van het corpus uteri
7		5		6	
→794	Kurczynski-Caspersyndroom	18024	Kwaadaardige tumor van de eileider	53696	LAAMD
		2			
45474	Kuru	20648	Kwaadaardige vaginale kiemceltumor	53030	Laat aanvangende familiale

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3	encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen	65283	Lang QT-syndroom type 8	2372	Laryngocèle
93589	Laat beginnende nefronoftise	75374	Langdurige elektroretinale responsonderdrukking	137935	Laryngotracheaal angioom
168491	Laat infantiele NCL	5	Lange keten 3-hydroxyacyl-co-enzym A-dehydrogenasedeficiëntie	1202	Larynxatresie
168491	Laat infantiele neuronale ceroidlipofuscinose	5	Lange keten 3-hydroxyacyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	99824	Lassa hemorrhagische koorts
3473	Labandsyndroom	99900	Lange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	99824	Lassakoorts
2363	Lacrimo-auriculo-dento-digitaal syndroom	37553	Lange QT-syndroom type 7	98974	Late erfelijke endotheliale dystrofie
2363	Lacrimo-auriculo-radio-dentaal syndroom	3363	Lange wimpers - intellectuele achterstand	157716	Late infantiele CACH-syndroom
284426	Lactaatdehydrogenase A-deficiëntie	2632	Langer mesomele dysplasie	556037	Late-onset familial hypoaldosteronism
284435	Lactaatdehydrogenase B-deficiëntie	389	Langerhanscelgranulomatose	2789	Laterale meningocèle-syndroom
2965	Lactotroof adenoom	389	Langerhanscelhistiocytose	314432	Laterale ventrale hernia - cryptorchidie-syndroom
2968	LAD	86897	Langerhanscelsarcoom	141136	Laterofaciale microsomie
99844	LAD-1 variant	2368	Laparoschisis	46059	Lathosterolose
99842	LAD-I	→1159	Laplane-Fontaine-Lagarderesyndroom	98964	Lattice corneadystrofie type I
99843	LAD-II	2363	LARD-syndroom	98964	Lattice-corneadystrofie type 1
99844	LAD-III	220465	Laron-achtig syndroom	2398	Launois-Bensaude adenolipomatose
2363	LADD-syndroom	633	Laron-type dwerggroei	2378	Laurin-Sandrowsyndroom
1484	Ladda-Zonana-Ramersyndroom	633	Laronsyndroom	79086	Lawrence-Seipsyndroom
158687	LAEB	294049	Larsen-achtig syndroom van het eiland Réunion	79086	Lawrencesyndroom
324290	Lafora-lichaamziekte met vroege aanvang	284139	Larsen-achtig syndroom, B3GAT3-type	2379	Laxova-Opitzsyndroom
171215	Lage anorectale malformatie	2370	Larsen-achtige benige dysplasie - kleine gestalte-syndroom	137898	LBSL
276435	Lager motorneuronsyndroom met aanvang in de late volwassenheid	2407	Laryngeaal en oculair granulatieweefsel bij kinderen van het Indiase subcontinent syndroom	2369	LBWC-syndroom
1997	Lagofthalmie - gespleten lip en verhemelte-syndroom	2808	Laryngeale abductorparalyse	2004	LC
59135	Laing distale myopathie met vroege aanvang	2375	Laryngeale abductorparalyse - intellectuele achterstand	99900	LCAD
275761	LAL-deficiëntie	2808	Laryngeale abductorverlamming	650	LCAT-deficiëntie
538	LAM	2375	Laryngeale abductorverlamming - intellectuele achterstand	1486	LCCS1
521450	LAMA5-gerelateerd multisystemisch syndroom	100083	Laryngeale neuro-endocriene tumor	137776	LCCS2
→2670	LAMB2-gerelateerd nefrotisch syndroom met infantiele aanvang	2407	Laryngo-onycho-cutaan syndroom	137783	LCCS3
1296	Lambertsyndroom	2004	Laryngo-tracheo-oesofageaal diasteem	363409	LCCS5
441452	Lamellair cataract met vroege aanvang	2004	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur	98964	LCD1
313	Lamellaire ichthyosis	280205	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 0	93558	LCDD
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23	93938	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 1	98964	LCDI
90024	LAMM-syndroom	93939	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 2	5	LCHAD-deficiëntie
98818	Landau-Kleffnersyndroom	93940	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 3	5	LCHADD
269	Landouzy-Dejerine myopathie	93941	Laryngo-tracheo-oesofageale fissuur type 4	52416	LCM
90647	Lang QT-interval - doofheid			626	LCMN
65283	Lang QT-syndroom - syndactylie			363618	LCPS

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
65	Leber congenitale amaurose			8	diafragmatische hernia-syndroom
190	Leber miliair aneurysma	48542	Leigh-achtige encefalopathie - opticusatrofie - perifere neuropathie-syndroom	1237	Letaal hydrocefalus - hartmalformatie - hoge botdensiteit-syndroom
104	Leber's erfelijke optische neuropathie				
104	Leber's opticusatrofie	48542	Leigh-achtige ziekte van de basale ganglia - opticusatrofie - perifere neuropathie-syndroom	2570	Letaal intra-uteriene groeirestrictie - corticale malformatie - congenitale contracturen-syndroom
98955	LECD	1			
650	Lecithine-cholesterol-acyltransferasedeficiëntie	71274	Leiomyomatosis peritonealis disseminata	2371	Letaal Larsen-achtig syndroom
974	Ledemaat-, schedelhuid- en schedeldefecten	64720	Leiomyosarcoom	33108	Letaal meervoudig pterygiumsyndroom
69085	Ledemaat-borstsyndroom	21380	Leiomyosarcoom van de baarmoederhals	86879	Letaal middellijnganuloom
2369	Ledemaat-lichaamswandcomplex	7			
86812	Ledemaatgordel-spierdystrofie - intellectuele achterstand-syndroom	21380	Leiomyosarcoom van de cervix uteri	47804	Letaal non-compactie van het linkerventrikel - insulten - hypotonie - cataract - ontwikkelingsachterstand-syndroom
62	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van alfa-sarcoglycaandeficiëntie	21362	Leiomyosarcoom van het baarmoederlichaam	2736	Letaal omfalocèle - gespleten verhemeltesyndroom
119	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van bèta-sarcoglycaandeficiëntie	21362	Leiomyosarcoom van het corpus uteri	21014	Letaal polymalformatief syndroom, Boissel-type
267	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van calpaindeficiëntie	507	Leishmaniase	1234	Letaal popliteaal pterygiumsyndroom
265	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van caveoline-3-deficiëntie	14093	Lelissyndroom	15868	Letale acantholytische epidermolysis bullosa
219	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van delta-sarcoglycaandeficiëntie	13783	Lemierresyndroom	53696	Letale artrogrypose - anterieure hoorncelziekte-syndroom
268	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van dysferlinedeficiëntie	2382	Lennox-Gastautsyndroom	1187	Letale ataxie met doofheid en opticusatrofie
34515	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van FKRP-deficiëntie	20995	Lens-geïnduceerde endoftalmitis	1187	Letale ataxie met doofheid en optische atrofie
353	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van gamma-sarcoglycaandeficiëntie	20995	Lens-geïnduceerde iridocyclitis	50945	Letale chondrodysplasie van Blomstrand
264	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van lamine A/C-deficiëntie	20995	Lens-geïnduceerde uveïtis	36340	Letale congenitale contractuur syndroom type 5
266	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van myotilinedeficiëntie	70476	Lente-slijmvliesontsteking	→563	Letale dwerggroei met korte ledematen, McAlister-Crane-type
44511	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van POMK-deficiëntie	568	Lenz microftalmie	04	Letale facio-cardio-melische dysplasie
34514	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van telethoninedeficiëntie	2658	Lenz-Majewski hyperostotische dwerggroei	1972	Letale foetale cerebrale-renale-urogenitale agenesie/hypoplasie-syndroom
1878	Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van TRIM32-deficiëntie	500	LEOPARD-syndroom	43989	Letale foetale hersenmalformatie - duodenale atresie - bilaterale renale hypoplasie-syndroom
52430	Ledemaatgordel-spierdystrofie met ziekte van Paget van het bot	33003	Lepore - bèta-thalassemie-syndroom	9	Letale hemolytische anemie - genitale anomalieën-syndroom
16643	Leesgeïnduceerde epileptische aanvallen	548	Lepra	1046	Letale infantiele mitochondriale myopathie
56686	Left sided atrial isomerism	508	Leprechaunisme	25485	Letale infantiele mitochondriale ziekte
549	Legionellose	25203	Leptomeningeale melanomatose	7	Letale Kniest-achtige dysplasie
13760	Legiussyndroom	1		43584	Letale neonatale rigiditeit - multifocale insulten-syndroom
2789	Lehmansyndroom	26883	Leptomyelolipoom	43584	Letale neonatale spasticiteit - epileptische encefalopathie-syndroom
1647	Leichtman-Wood-Rohnsyndroom	8		30031	Letale neurodegeneratieve stoornis door kopertransportdefect
3008	Leigh necrotiserende encefalopathie als gevolg van pyruvaatcarboxylasedeficiëntie	509	Leptospirose	29392	Letale occipitale encefalocèle - skeletdysplasie-syndroom
		240	Léri-Weill-dyschondrosteose		
		510	Lesch-Nyhansyndroom		
		31471	Letaal arteriopathiesyndroom door fibuline-4-deficiëntie		
		1486	Letaal congenitaal contractuursyndroom type 1		
		13777	Letaal congenitaal contractuursyndroom type 2		
		13778	Letaal congenitaal contractuursyndroom type 3		
		48052	Letaal hydranencefalie -		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
216804	Letale osteogenesis imperfecta	210133	Leukonychia totalis - acanthosis-nigricans-achtige laesies - abnormaal haar-syndroom	0	
1832	Letale osteosclerotische botdysplasie	2045	Leukonychia totalis - trichilemmale cysten - ciliaire dystrofie-syndroom	363623	LGMD2T
1423	Letale recessieve chondrodysplasie	79507	Leukotrieen C4-synthasedeficiëntie	352479	LGMD2U
1662	Letale restrictieve dermatopathie	79095	Leverziekte - retinitis pigmentosa - polyneuropathie - epilepsie-syndroom	466801	LGMD2W
464366	Letale skeletdysplasie - foetale akinesie - contracturen - thoracale dysplasie - pulmonaire hypoplasie-syndroom	216694	Levo-transpositie van de grote slagaders	476084	LGMD2X
→300496	Letale variant van Simpson-Golabi- Behmelsyndroom	95854	Levocardie	424261	LGMD2Y
529831	Letrozol-toxiciteit	95854	Levocardie met situs inversus	480682	LGMD2Z
58017	Leukemische reticulo-endotheliose	2363	Levy-Hollistersyndroom	445110	LGMD als gevolg van POMK-deficiëntie
300878	Leukemische reticulo-endotheliose variant	302	Lewandowsky-Lutzsyndroom	93557	LHCDD
163684	Leuko-encefalopathie - dystonie - motorische neuropathie-syndroom	→1896	Lewis-Pashayansyndroom	104	LHON
83629	Leuko-encefalopathie - metafysaire chondrodysplasie-syndroom	99824	LF	99718	LHON-plus-ziekte
2386	Leuko-encefalopathie - palmoplantaire keratodermie-syndroom	844	LGL-syndroom	313	LI
314051	Leuko-encefalopathie - thalamus- en hersenstamanomalieën - hoog lactaatgehalte-syndroom	266	LGMD1A	524	Li-Fraumenisyndroom
313808	Leuko-encefalopathie met axonale sferoiden en gepigmenteerde glia met aanvang in de volwassenheid	264	LGMD1B	91135	Lichaamshuidhyperlaxiteit als gevolg van vitamine K-afhankelijke coagulatiefactordeficiëntie
137898	Leuko-encefalopathie met betrokkenheid van de hersenstam en het ruggenmerg - hoog lactaatgehalte-syndroom	265	LGMD1C	49804	Lichen amyloïdose
139444	Leuko-encefalopathie met bilaterale anterieure temporaalkwabcysten	34516	LGMD1D	49804	Lichen amyloïdosus
363540	Leuko-encefalopathie met milde cerebellaire ataxie en oedeem van de witte materie	34517	LGMD1E	525	Lichen follicularis
135	Leuko-encefalopathie met verdwijnende witte materie	55595	LGMD1F	525	Lichen planopilaris
439224	Leukocyt chemotactische factor 2-amyloïdose	55596	LGMD1G	254395	Lichen planus actinus
2968	Leukocytadhesiedeficiëntie	238755	LGMD1H	525	Lichen planus follicularis
99842	Leukocytadhesiedeficiëntie type I	267	LGMD2A	254478	Lichen planus pemfigoïdes
99843	Leukocytadhesiedeficiëntie type II	268	LGMD2B	254478	Lichen planus pemphigoides
99844	Leukocytadhesiedeficiëntie type III	353	LGMD2C	254463	Lichen planus pigmentosa
99844	Leukocytadhesiedeficiëntie-1 variant	62	LGMD2D	254463	Lichen planus pigmentosus
502444	Leukodystrofie als gevolg van alkalisch ceramidase 3-deficiëntie	119	LGMD2E	254463	Lichen planus pigmentosus inversus
77295	Leukodystrofie met oligodontie	219	LGMD2F	254395	Lichen planus subtropicus
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts	34514	LGMD2G	254395	Lichen planus tropicus
1816	Leukomelanodermie - infantilisme - intellectuele achterstand - hypodontie - hypotrichose-syndroom	1878	LGMD2H	254395	Lichenoid melanodermatitis
2387	Leukonychia totalis	34515	LGMD2I	93557	Lichte en zware ketenafzettingenziekte
		140922	LGMD2J	93558	Lichte ketenafzettingenziekte
		86812	LGMD2K	85443	Lichteketenamyloïdose
		206549	LGMD2L	448251	Lichtenstein-Knorrsyndroom
		206554	LGMD2M	526	Liddlesyndroom
		206559	LGMD2N	99812	LIG4-syndroom
		206564	LGMD2O	293208	Ligamentum arcuatum medianum syndroom
		280333	LGMD2P		
		254361	LGMD2Q		
		363543	LGMD2R		
		36984	LGMD2S		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99812	Ligase 4-syndroom	1		90156	Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis
62	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van alfa-sarcoglycaandeficiëntie	3077	Lindsay-Burnsyndroom	77243	Lipoedeem
119	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van bèta-sarcoglycaandeficiëntie	2611	Lineair hamartoomsyndroom	333	Lipogranulomatose van Farber
267	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van calpaindeficiëntie	2611	Lineair verrucose naevussyndroom	139436	Lipoïde dermatoartritis
265	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van caveoline-3-deficiëntie	140933	Lineaire atrofodermie van Moulin	530	Lipoïdproteïnose
219	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van delta-sarcoglycaandeficiëntie	79150	Lineaire en gedraaide nevoïde hypermelanosis	238593	Lipomateuze mesenteritis
268	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van dysferlinedeficiëntie	228236	Lineaire focale dermale elastose	36397	Lipomatosis dolorosa
34515	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van FKRP-deficiëntie	228236	Lineaire focale elastose	812	Lipomucopolysaccharidose
353	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van gamma-sarcoglycaandeficiëntie	46488	Lineaire IgA-dermatose	268835	Lipomyelomeningocèle
264	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van lamine A/C-deficiëntie	79466	Lineaire inflammatoire verrucose epidermale naevus	401859	Liponzuursynthasedeficiëntie
266	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van myotilinedeficiëntie	254379	Lineaire lichen planus	329481	Lipoproteïne glomerulopathie
445110	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van POMK-deficiëntie	254379	Lineaire LP	69078	Liposarcoom
34514	Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van telethoninedeficiëntie	2612	Lineaire naevus sebaceus-syndroom	238593	Liposclerotische mesenteritis
52430	Limb-girdle-spierdystrofie met ziekte van Paget van het bot	36273	Linitis plastica van de maag	401862	Lipoyltransferase 1-deficiëntie
171673	Limbale stamceldeficiëntie	99111	Linker bovenste holle ader vasthoudend aan linkeratrium	447795	Lipoyltransferase 2-deficiëntie
83467	Limbische encefalitis - neuromyotonie - hyperhidrose - polyneuropathie	99111	Linker VCS vasthoudend aan linkeratrium	2400	Lisker-garcia-ramossyndroom
276402	Limbische encefalitis met Caspr2-antilichamen	99111	Linker vena cava superior vasthoudend aan linkeratrium	101003	Lisonsyndroom
329341	Limbische encefalitis met dipeptidyl-peptidase 6-antilichamen	99095	Linkerventriculaire naar rechteratriale communicatie	531	Lissencefalie als gevolg van 17p13.3-deletie
329341	Limbische encefalitis met DPP6-antilichamen	3427	Linkerventrikel met dubbele uitgang	95232	Lissencefalie door LIS1-mutatie
329341	Limbische encefalitis met DPPX-antilichamen	54260	Linkerventrikelhypertrabeculatie	171680	Lissencefalie door TUBA1A-mutatie
163908	Limbische encefalitis met leucine-rijke glioma-geïnactiveerde 1 antilichamen	888	Lip-pit-syndroom	100011	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type A
163908	Limbische encefalitis met LGI1-antilichamen	435660	LIPE-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	100012	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type B
217253	Limbische encefalitis met N-methyl-D-aspartaatreceptorantilichamen	435660	LIPE-gerelateerde FPLD	100013	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type C
498700	Limbische encefalitis met neurexine-3 antilichamen	255182	Lipoamidedehydrogenasedeficiëntie	100014	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type D
217253	Limbische encefalitis met NMDA-receptorantilichamen	→79474	Lipoatrofie met diabetes, leukomelanodermale papels, leversteatose en hypertrofische cardiomyopathie	100015	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type E
254857	LIMD	90157	Lipoatrofie veroorzaakt door geïnjecteerd geneesmiddel	100016	Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie type F
254857	LIMM	528	Lipoatrofische diabetes	2148	Lissencefalie type 1 als gevolg van doublecortin-genmutatie
16849	LINCL	90160	Lipoatrophia semicircularis	352682	Lissencefalie type 2 zonder betrokkenheid van spieren en ogen
		247762	Lipoblastoom	352682	Lissencefalie type 2 zonder musculaire of oculaire betrokkenheid
		50811	Lipodystrofie - intellectuele achterstand - doofheid-syndroom	86821	Lissencefalie type 3 - familiale foetale akinesiesequentie
		3163	Lipodystrofie - Riegeranomalie - diabetes-syndroom	86822	Lissencefalie type 3 - metacarpaalbotdysplasie
		1979	Lipodystrofie als gevolg van deficiëntie van peptidische groeifactoren		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
89844	Lissencefaliesyndroom, Norman-Roberts-type	2832	Lopes-gorlinsyndroom	83628	LUMBAR-syndroom
533	Listeria-infectie	2266	Lopes-Marques de Fariasyndroom	26838	Lumbosacrale spina bifida aperta
533	Listeriose	67042	LORD	8	
90080	Littekenvorming bij chirurgische glaucoomfiltratieprocedures	79395	Loricrin keratodermie	26875	Lumbosacrale spina bifida cystica
820	Livedo racemosa - cerebrovasculair accident-syndroom	14094	Low-flow priapisme	8	Lunatomalacie
820	Livedo reticularis - cerebrovasculair accident-syndroom	534	Lowe oculo-cerebro-renaal syndroom	97332	Lunatomalacie
54264	Livedoid vasculopathy	534	Lowesyndroom	90285	Lupus erythematosus panniculitis
56684	Liver adenomatosis	844	Lown-Ganong-Levinesyndroom	90285	Lupus erythematosus profundus
98818	LKS	2409	Lowry-MacLeansyndroom	90283	Lupus erythematosus tumidus
36361	LMNA-gerelateerd cardiocutaan progeriasyndroom	2003	Lowry-Yongsyndroom	49825	Luteale fase-afhankelijke febriele episode
15797	LMNA-gerelateerde congenitale spierdystrofie	25447	LP pemfigoïden	1	Luteale fase-afhankelijke periodieke koorts
33108	LMPS	8	LP pigmentosa	1	Luteïniserend hormoonvrijzettend hormoondeficiëntie met ataxie
69085	LMS	25446	LP pigmentosus	1173	Luteïniserend hormoonvrijzettend hormoondeficiëntie met ataxie
104	LOA	3	LPA	302	Lutz-Lewandowsky epidermodysplasia verruciformis
93924	Lobaire holoprosencefalie	25083	LPAC	→269	Lutz-Richner-Landoltsyndroom
2407	LOC-syndroom	1	LPD	7	LVNC
2406	Locked-in-syndroom	69663	LPG	54260	LWNH
75566	Loeffler-endocarditis	71274	LPI	79150	LYG
2407	LOGIC-syndroom	32948	LPL-deficiëntie	86869	LYG
25083	Logopenische primaire progressieve afasie	1	LPP	91546	Lyme borreliose
25083	Logopenische progressieve afasie	7	LPP	538	Lymfangioleiomyomatose
25083	Logopenische variëte PPA	525	LPP	2035	Lymfatische filariasis
2404	Loiasis	37553	LQT7	28968	Lymfo-epitheliaalachtig carcinoom
1120	Longagenesie - hartdefect - duimanomalieën-syndroom	65283	LQT8	2	Lymfoblatoïde variant van NK-cellymfoom
21013	Longfibrose - hepatische hyperplasie - beenmerghypoplasie-syndroom	49848	LRP5-gerelateerde primaire osteoporose	86870	Lymfoedeem - atriumseptumdefecten - faciale veranderingen-syndroom
13763	Longfibrose - immuundeficiëntie - 46,XX gonadale dysgenesie	31405	LTBL	86915	Lymfoedeem - cerebrale arterioveneuze anomalie-syndroom
18015	Longitudinaal vaginaal septum	1	LTC4-synthasedeficiëntie	86914	Lymfoedeem - distichiasis-syndroom
99050	Longslagader afkomstig van de aorta	79507	LTEC	33001	Lymfoedeem - hypoparathyreoïdie-syndroom
99049	Longslagader afkomstig van open ductus arteriosus	2004	LTEC	1563	Lymfoedeem - hypoparathyreoïdie-syndroom
99083	Longslagaderhypoplasie	28020	LTECO	2136	Lymfoedeem - lymfangiectasie - intellectuele achterstand
33001	Loodintoxicatie	5	LTEC1	99141	Lymfoedeem - lymfangiectasie - intellectuele achterstand
33001	Loodvergiftiging	93938	LTEC2	→330	Lymfoedeem - posterieure choane atresie-syndroom
64694	Loopgravenkoorts	93939	LTEC3	01	Lymfoedeem - ptose-syndroom
168	Loose anagen-syndroom	93940	LTEC4	662	Lymfoedeem met gele nagels
41160	LOPD	93941	LTEC I	86886	Lymfogranulomatose X
		53351	LTEC II	31497	Lymfoïd hypereosinofiel syndroom
		53351	LTEC III	0	Lymfoïd hypereosinofiel syndroom
		53351	LTEC IV	31497	Lymfoïde HES
		2575	Lubag	0	Lymfoïde HES
		2312	Lubagsyndroom	79128	Lymfoïde interstitiële pneumonie
		31921	Lubani-Al Saleh-Teebisyndroom	86869	Lymfomatoïde granulomatose
		3	Lukey-Driscollsyndroom	98842	Lymfomatoïde papulose
			Lujo hemorrhagische koorts	44315	Lymfoplasmacytair lymfoom zonder IgM-productie
				9	Lymfoplasmacytair lymfoom zonder IgM-productie
				28030	Lymfoplasmacytaire scleroserende

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2	pancreatitis		paraplegie	370127	Macrotrombocytopenie van Medich
555437	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver	2563	Macrocefalie - obesitas - mentale achterstand - oogafwijkingen-syndroom	217335	MACS-syndroom
1123	Lynch-Lee-Murdaysyndroom	397612	Macrocefalie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	91494	Maculacoloboom - gespleten verhemelte - hallux valgus-syndroom
144	Lynchsyndroom	2429	Macrocefalie - spastische paraplegie - dysmorfie	1243	Maculadystrofie van Best
3196	Lyngstadaassyndroom	137893	Macrocefalische spermakop-syndroom	137814	Maculaire amyloïdose
98842	LyP	79489	Macrocystisch lymfangioom	98969	Maculaire corneadystrofie
2203	Lysine alfa-ketoglutaraat-reductasedeficiëntie	79489	Macrocystische lymfatische malformatie	79457	Maculopapulaire cutane mastocytose
470	Lysinurische proteïne-intolerantie	295044	Macroductylie van de hand	2457	MAD
79284	Lysosomaal membraan-cobalamintransporterdeficiëntie	295241	Macroductylie van de hand, bilateraal	26791	MAD-deficiëntie
61	Lysosomale alfa-D-mannosidasedeficiëntie	295239	Macroductylie van de hand, unilateraal	394529	MAD-deficiëntie, ernstig neonataal type
309282	Lysosomale alfa-D-mannosidasedeficiëntie, infantiele vorm	295047	Macroductylie van de tenen	26791	MADD
309288	Lysosomale alfa-D-mannosidasedeficiëntie, volwassen vorm	295245	Macroductylie van de tenen, bilateraal	394529	MADD, ernstig neonataal type
34587	Lysosomale glycogeenstapelingsziekte met normale zure maltase-activiteit	295243	Macroductylie van de tenen, unilateraal	295223	Madelung-misvorming, bilateraal
35121	Lysosomale zure fosfatedeficiëntie	295044	Macroductylie van de vingers	295221	Madelung-misvorming, unilateraal
275761	Lysosomale zure lipasedeficiëntie	295243	Macroductylie van de vingers, bilateraal	35688	Madelungmisvorming
93561	Lysozym-amyloïdose	295044	Macroductylie van de vingers	137867	Madras motorische neuronziekte
330041	M hemoglobinopathie	295241	Macroductylie van de vingers, bilateraal	48162	MADSAM
98938	MAC	295239	Macroductylie van de vingers, unilateraal	2583	Maduravoet
36412	Mac Duffie hypocomplementemische urticariële vasculitis	295047	Macroductylie van de voet	1942	MAE
36412	Mac Duffiesyndroom	295245	Macroductylie van de voet, bilateraal	199354	Maedasyndroom
319229	Machupo hemorrhagische koorts	295243	Macroductylie van de voet, unilateraal	324972	MAGIC-syndroom
468672	MACOM-syndroom	158061	Macrofaagactivatiesyndroom	572	Majeur histocompatibiliteitscomplex klasse II-expressiedeficiëntie
2477	Macrencefalie	592	Macrofagische myofasciitis	2637	Majewski osteodysplastische primordiale dwerggroei type II
357158	Macroblefaron - ectropion - hypertelorisme - macrostomie-syndroom	33226	Macroglobulinemie van Waldenström	210272	Mal de débarquement
217335	Macrocefalie - alopecie - cutis laxa - scoliose-syndroom	2432	Macrosomie - microftalmie - gespleten verhemelte-syndroom	210272	Mal de débarquement-syndroom
60040	Macrocefalie - capillaire malformatie-syndroom	2563	Macrosomie - obesitas - macrocefalie - oculaire afwijkingen-syndroom	87503	Mal de Meleda
60040	Macrocefalie - cutis marmorata telangiectatica congenita-syndroom	141276	Macrostomie	556	Malakoplakie
210548	Macrocefalie - intellectuele achterstand - autisme-syndroom	83619	Macrostomie - preauriculaire aanhangsels - externe oftalmoplegie	673	Malaria
466791	Macrocefalie - intellectuele achterstand - linkerventrikel non-compactie-syndroom	487796	Macrostrombie	75376	Malattia leventinese
457485	Macrocefalie - intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis - kleine thorax-syndroom	→182050	Macrostrombie	268882	Malformatie van Arnold-Chiari type 1
2427	Macrocefalie - kleine gestalte -	220448	Macrostrombie	1136	Malformatie van Arnold-Chiari type 2
			Macrostrombie	268882	Malformatie van Arnold-Chiari type I
			Macrostrombie	1136	Malformatie van Arnold-Chiari type II
			Macrostrombie	→42775	Malformatie van Dandy-Walker - faciaal hemangiroom-syndroom
			Macrostrombie	1566	Malformatie van Dandy-Walker - postaxiale polyductylie-syndroom
			Macrostrombie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2487	Malformatie van de onderste ledematen - hypospadiëen-syndroom	2	cervicale tumor	397941	MAN1B1-CDG
→42775	Malformatie van het sternum - vasculaire dysplasie-syndroom	213812	Maligne perifere neuro-ectodermale tumor van de baarmoederhals	244310	Man5GlcNAc2-PP-Dol-flippasedeficiëntie
98839	Maligne angio-endotheliomatose	213812	Maligne perifere neuro-ectodermale tumor van de cervix uteri	141174	Mandibulaire arterioveneuze malformatie
679	Maligne atrofische papulose	213630	Maligne perifere neuro-ectodermale tumor van het baarmoederlichaam	363649	Mandibulaire hypoplasie - doofheid - progeroïde kenmerken - lipodystrofie-syndroom
100093	Maligne carcinoïdsyndroom	3148	Maligne perifere zenuwschedetumor	363649	Mandibulaire hypoplasie - gehoorverlies - progeroïd-syndroom
213837	Maligne cervicale kiemceltumor	252128	Maligne perifere zenuwschedetumor met perineurale differentiatie	91412	Mandibulo-palpebrale synkinese - ptose-syndroom
99912	Maligne dysgerminomateuze kiemceltumor van het ovarium	252212	Maligne perifere zenuwschedetumor met rhabdomyosarcomateuze differentiatie	2457	Mandibuloacrale dysplasie
276145	Maligne epitheliale tumor van de speekselklieren	252128	Maligne perineurium	90153	Mandibuloacrale dysplasie met type A-lipodystrofie
180247	Maligne epitheliale vaginale tumor	168811	Maligne peritoneaal mesothelium	90154	Mandibuloacrale dysplasie met type B-lipodystrofie
213610	Maligne gemengde Mülleriaanse tumor van het baarmoederlichaam	499182	Maligne pilomatricoom	357158	Mandibulofaciale dysostose - macroblefaron - macrostomie-syndroom
213610	Maligne gemengde Mülleriaanse tumor van het corpus uteri	69077	Maligne rhabdoïde tumor	443995	Mandibulofaciale dysostose met alopecie
213512	Maligne gemengde Mülleriaanse tumor van het ovarium	3148	Maligne schwannoom	246	Mandibulofaciale dysostose met post-axiale ledemaatanomalieën
99915	Maligne granulosaaceltumor	99916	Maligne Sertoli-Leydigceltumor van het ovarium	245	Mandibulofaciale dysostose met pre-axiale ledemaatanomalieën
99915	Maligne granulosaaceltumor van het ovarium	99917	Maligne steroïdeproducerende thecaceltumor van het ovarium, niet verder gespecificeerd	861	Mandibulofaciale dysostose zonder ledemaatanomalieën
2215	Maligne hyperthermie - artrogrypose - torticollis-syndroom	398987	Maligne teratoom van het ovarium	79113	Mandibulofaciale dysostose, Guion-Almeida type
423	Maligne hyperthermie door anesthesie	99868	Maligne thymoom	1131	Mandibulofaciale dysostose, Toriello-type
466650	Maligne hyperthermie geïnduceerd door lichaamsbeweging	252212	Maligne tritontumor	79113	Mandibulofaciale dysostose-microcefaliesyndroom
213837	Maligne kiemceltumor van de baarmoederhals	289385	Maligne tumor gediagnosticeerd tijdens zwangerschap	306682	Mangaanintoxicatie
206489	Maligne kiemceltumor van de vagina	180242	Maligne tumor van de eileider	306682	Mangaanvergiftiging
213751	Maligne kiemceltumor van het baarmoederlichaam	206489	Maligne vaginale kiemceltumor	306682	Manganisme
252050	Maligne melanoom van de hersenvliezen	943	Malonyl-CoA-decarboxylasedeficiëntie	2717	Manitoba oculo-tricho-anaal syndroom
293181	Maligne migrerende partiële epilepsie op jonge leeftijd	943	Malonzuuracidurie	2234	Mannelijk hypergonadotropisch hypogonadisme - intellectuele achterstand - skeletale anomalieën-syndroom
293181	Maligne migrerende partiële epileptische aanvallen op jonge leeftijd	2229	Maloufsyndroom	401973	Mannelijke EBP-stoornis met neurologische defecten
213787	Maligne Mülleriaanse gemengde tumor van de baarmoederhals	99090	Malpositie van het coronaire ostium	1646	Mannelijke onvruchtbaarheid als gevolg van chromosoom Y-deletie
213787	Maligne Mülleriaanse gemengde tumor van de cervix uteri	→293843	Malpuech aangezichtsspleetsyndroom	171709	Mannelijke onvruchtbaarheid als gevolg van globozoöspermie
3148	Maligne neurilemmoom	→293843	Malpuechsyndroom	529970	Mannelijke onvruchtbaarheid door acefalische spermatozoa
3148	Maligne neurofibroom	293208	MALS		
206538	Maligne niet-dysgerminomateuze kiemceltumor van het ovarium	52417	MALT-lymfoom		
99912	Maligne ovarieel dysgerminoom	1304	Maltakoorts		
3286	Maligne paroxysmale ventriculaire tachycardie	103907	Maltase-glucoamylasedeficiëntie		
21381	Maligne perifere neuro-ectodermale	52417	MALToom		
		180275	Mammaire ziekte van Paget		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
137893	Mannelijke onvruchtbaarheid door macrozoöpermie	→3253	Margarita eiland ectodermale dysplasie	97678	Maternale uniparentale disomie chromosoom 13
→399808	Mannelijke onvruchtbaarheid door NANOS1-mutatie	519410	Marginale degeneratie van Terrien	251009	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 1
171709	Mannelijke onvruchtbaarheid door rondkoppige spermatozoa	101104	Marin-Amatsyndroom	96179	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 2
137893	Mannelijke onvruchtbaarheid geassocieerd met grootkoppige multiflagellaire polyloïde spermatozoa	559	Marinesco-Sjögrensyndroom	96180	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 4
		1423	Maroteaux-Stanescu-Cousinsyndroom		
		1040	Maroteaux-Verloes-Stanescusyndroom		
399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met azoöpermie of oligospermie als gevolg van een enkele genmutatie	42642	Marshallsyndroom met periodieke koorts	96181	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 6
		85321	Martin-Probstsyndroom	96183	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 9
→399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met normale virilisatie als gevolg van maturatie-arrest	→293864	Mártinez-Fríassyndroom	96185	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 16
→399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met normale virilisatie als gevolg van meiose-defect	2466	MASA-syndroom	96186	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 20
		→284963	MASS-syndroom	96187	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 21
399808	Mannelijke onvruchtbaarheid met teratozoöpermie door een enkele genmutatie	2135	Mastocytose - kleine gestalte - gehoorverlies-syndroom	96188	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 22
		101001	Mastsyndroom	261519	Maternale uniparentale disomie van chromosoom X
		3282	MAT	96186	Maternale UPD(20)
79327	Mannosyltransferase 1-deficiëntie	168598	MAT I/III-deficiëntie	2015	Mathieu-De Broca-Bonysyndroom
79326	Mannosyltransferase 2-deficiëntie	168598	MAT-deficiëntie	90056	Matig en ernstig traumatisch hersenletsel
79321	Mannosyltransferase 6-deficiëntie				
79324	Mannosyltransferase 8-deficiëntie				
79328	Mannosyltransferase-7-9-deficiëntie	1349	Maternaal overgeërfde cardiomyopathie en doofheid	169805	Matig ernstige factor 8-deficiëntie
2459	Mansonelliasis	663	Maternaal overgeërfde chronische progressieve externe oftalmoplegie	169796	Matig ernstige factor 9-deficiëntie
2459	Mansonellose				
52416	Mantelcellymfoom	663	Maternaal overgeërfde CPEO	169796	Matig ernstige factor IX-deficiëntie
52416	Mantelzonelymfoom				
98956	Map-dot-fingerprint dystrofie	225	Maternaal overgeërfde diabetes en doofheid	169805	Matig ernstige factor VIII-deficiëntie
511	Maple syrup urine disease				
511	Maple syrup urineziekte	255210	Maternaal overgeërfde infantiele subacute necrotiserende encefalopathie	169805	Matig ernstige hemofilie A
2785	Marble brain disease	254851	Maternaal overgeërfde mitochondriale dystonie	169796	Matig ernstige hemofilie B
228157	Marburg acute multiple sclerose	320360	Maternaal overgeërfde spastische paraplegie	263335	Matig gedifferentieerd neuro-endocrien thymuscarcinoom
99826	Marburg hemorrhagische koorts	320360	Maternaal overgeërfde SPG	178145	Matige multi-minicore ziekte waarbij de hand is betrokken
99826	Marburg-virusziekte	255210	Maternaal overgeërfde ziekte van Leigh	600	MATR3-gerelateerde distale myopathie
500135	MARCH-syndroom	275944	Maternale anti-Kell allo-immunisatie	293603	Maumenee-corneadystrofie
2460	Marden-Walker-achtig syndroom	254528	Maternale del(14)(q32.2)	141171	Maxillaire arterioveneuze malformatie
2461	Marden-Walkersyndroom	2209	Maternale fenylketonurie	1248	Maxillonasale dysostose
2462	Marfanoïd craniosynostosesyndroom	2209	Maternale hyperfenylalaninemie	1248	Maxillonasale dysplasie
2464	Marfanoïd syndroom, De Silva-type	254528	Maternale monosomie 14q32.2	→182050	May-Hegglin-trombocytopenie
→60030	Marfanoïde habitus - craniosynostose-syndroom	2209	Maternale PKU	→182050	May-Hegglinanomalie
314041	Marfanoïde habitus - hernia inguinalis - gevorderde botleeftijd-syndroom	411712	Maternale riboflavinedeficiëntie	→182050	May-Hegglin syndroom
2463	Marfanoïde habitus - intellectuele achterstand, autosomaal recessief				
314041	Marfanoïde habitus - liesbreuk - gevorderde botleeftijd-syndroom				
558	Marfansyndroom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
221074	MBD	523	MCUL	9	maxilla
251858	MBEN	565	MD	98838	Mediastinaal diffuus grootcellig lymfoom met sclerose
91138	MC	273	MD1	63999	Mediastinale fibrose
71529	MC4R-deficiëntie	258	MDC1A	464453	Medicatie-geïnduceerde methemoglobinemie
42	MCAD-deficiëntie	98893	MDC1B	370127	Medich reuzenbloedplaatjessyndroom
42	MCADD	→370953	MDC1C	231	Medinaworm-ziekte
300496	MCAHS type 2	→370953	MDC1D	231	Medinensis
369837	MCAHS type 3	210272	MdD	100025	Mediterraan lymfoom
→56304	McAlister-Cranesyndroom	210272	MdDS	231214	Mediterrane anemie
60040	MCAP	1836	MDK	83313	Mediterrane gevlekte koorts
791406	MCC	319595	MDMD door partiële deficiëntie van signaaltransductor en -activator van transcriptie 1	→2882	Mediterrane macrotrombocytopenie
6	MCC-deficiëntie	238744	MDN-syndroom	171851	MEDNIK-syndroom
93686	MCCD	363649	MDP-syndroom	29073	Medullair plasmacytoom
98969	MCD	363649	MDPL-syndroom	1332	Medullair schildklier carcinoom
1851	MCDK	563	Meadowssyndroom	88949	Medullaire cystische nierziekte type 1
75327	MCDR1	435438	MEAK	1309	Medullaire sponsnier
319640	MCDR2	588	MEB-syndroom	251883	Medullo-epithelioom van het centrale zenuwstelsel
1035	MCDU	370997	MEB-ziekte met bilaterale multicystische leukodystrofie	616	Medulloblastoom
36412	McDuffie hypocomplementemische urticariële vasculitis	98954	MECD	251858	Medulloblastoom met extensieve nodulariteit
36412	McDuffiesyndroom	3032	Meckel-achtig syndroom type 1	2678	Meervoudig café-au-laitsyndroom
2953	mcEDS	3032	Meckelsyndroom type 7	137776	Meervoudig contractuursyndroom, Israëli-Bedouin-type
308425	MCEE-deficiëntie	70588	Meconiumaspiratiesyndroom	137776	Meervoudig contractuursyndroom, Israëli-Bedoeïenen-type
34149	MCKD	314376	Meconiumileus door guanylaatcyclase 2C-deficiëntie	201	Meervoudig hamartomen-syndroom
88949	MCKD1	→1762	MECP2 duplicatiesyndroom	493	Meervoudig keratoacanthoom
88950	MCKD2	93308	MED1	65748	Meervoudig keratoacanthoom, Ferguson-Smith-type
52416	MCL	93307	MED4	587	Meervoudig keratoacanthoom, Muir-Torre-type
59306	McLeod-neuroacanthocytosesyndroom	93311	MED5	79455	Meervoudig mastocytoom
60040	MCM	98838	Med-DLBCL	329314	Meervoudig mitochondriaal DNA-deletiesyndroom door DGUOK-deficiëntie met aanvang op volwassen leeftijd
60040	MCMTC	3453	MEDAC-syndroom	329314	Meervoudig mtDNA-deletie syndroom door DGUOK-deficiëntie met aanvang op volwassen leeftijd
77298	MCOPS3	293208	Mediaan gebogen ligament syndroom	29073	Meervoudig myeloom
85275	MCOPS4	57196	Mediale condenserende osteïtis van het sleutelbeen	435329	Meervoudig ossificerend fibroom
139471	MCOPS6	1993	Mediane bovenlipspleet - lipoom van het corpus callosum - huidpoliepen-syndroom	2990	Meervoudig pterygium-syndroom, Escobar-variant
2556	MCOPS7	141288	Mediane cervicale splinging	→1234	Meervoudig pterygiumsyndroom, Aslan-type
3434	MCOPS8	2006	Mediane lip-/mandibulaspleet		
2470	MCOPS9	2006	Mediane splinging onderste gelaatshelft		
77299	MCOPS10	14123	Mediane splinging van de bovenlip en		
2512	MCPH				
319287	MCRCC				
466718	MCRPE				
59	MCT8-deficiëntie				
809	MCTD				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
65748	Meervoudig zelfhelend plaveiselepthelioom	93311	Meervoudige epifysaire dysplasie type 5		syndroom
300496	Meervoudige aangeboren afwijkingen - hypotonie - epileptische aanvallen-syndroom type 2	166024	Meervoudige epifysaire dysplasie, Al-Gazali-type	2241	Megacystis - microcolon - intestinale hypoperistaltiek-syndroom
280633	Meervoudige aangeboren afwijkingen - hypotonie - insulien-syndroom	166011	Meervoudige epifysaire dysplasie, Beighton-type	2604	Megaduodenum en/of megacystis
26791	Meervoudige acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	166016	Meervoudige epifysaire dysplasie, Lowry-type	402023	Megakaryoblastische acute myeloïde leukemie met t(1;22)(p13;q13)
26791	Meervoudige acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	166029	Meervoudige epifysaire dysplasie, met ernstige proximale femorale dysplasie	402023	Megakaryoblastische AML met t(1;22)(p13;q13)
394529	Meervoudige acyl-CoA-dehydrogenatiedeficiëntie, ernstig neonataal type	166032	Meervoudige epifysaire dysplasie, met mini-epifysen	2477	Megalencefalie
394532	Meervoudige acyl-CoA-dehydrogenatiedeficiëntie, mild type	284139	Meervoudige gewrichtsdislocaties - kleine gestalte - craniofaciale dysmorphie - aangeboren hartafwijkingen syndroom	60040	Megalencefalie - capillaire malformatie - polymicrogyrie-syndroom
2678	Meervoudige café-au-lait vlekken	294049	Meervoudige gewrichtsdislocaties - kleine gestalte - hyperlaxiteit - craniofaciale dysmorphie-syndroom	60040	Megalencefalie - capillaire malformatie-syndroom
79241	Meervoudige carboxylasedeficiëntie met juveniele aanvang	83454	Meervoudige glomustumoren	60040	Megalencefalie - cutis marmorata telangiectatica congenita
79241	Meervoudige carboxylasedeficiëntie met late aanvang		Meervoudige goedaardige circumferentiële huidplooiën op de ledematen	2478	Megalencefalie - cystische leukodystrofie-syndroom
79242	Meervoudige carboxylasedeficiëntie met vroege aanvang	2505		457359	Megalencefalie - ernstige kyfoscoliose - overgroei-syndroom
1486	Meervoudige contractuursyndroom, Fins type	95494	Meervoudige hypofysehormoondeficiënties, genetische vormen	83473	Megalencefalie - polymicrogyrie - post-axiale polydactylie - hydrocefalus-syndroom
523	Meervoudige cutane en uteriene leiomyomen	2300	Meervoudige intestinale atresie	2478	Megalencefalische leuko-encefalopathie met subcorticale cysten
3453	Meervoudige endocriene deficiëntie - ziekte van Addison - candidiasis-syndroom	2678	Meervoudige koffie-met-melk vlekken	2478	Megalencefalische leukodystrofie
652	Meervoudige endocriene neoplasie type 1	321	Meervoudige kraakbeenexostosen	2479	Megalocornea - intellectuele achterstand-syndroom
653	Meervoudige endocriene neoplasie type 2	→636	Meervoudige niet-verbenende fibromatose	238763	Megalocornea - sferofakie - secundair glaucoom-syndroom
247698	Meervoudige endocriene neoplasie type 2A	324299	Meervoudige paragangliomen geassocieerd met erythrocytose	352328	MEGDEL-syndroom
247709	Meervoudige endocriene neoplasie type 2B	324299	Meervoudige paragangliomen geassocieerd met polycythemie	85282	MEHMO-syndroom
247709	Meervoudige endocriene neoplasie type 3	585	meervoudige sulfatasedeficiëntie	2554	Meier-Gorlinsyndroom
276152	Meervoudige endocriene neoplasie type 4	2398	Meervoudige symmetrische lipomatose	→90186	Meige-achtige ziekte
166024	Meervoudige epifysaire dysplasie - macrocefalie - kenmerkend gelaat	3237	Meervoudige synostosensyndroom	93964	Meige-dystonie
166011	Meervoudige epifysaire dysplasie - myopie - doofheid	102	Meervoudige systeematrofie	90186	Meige-lymfoedeem
166002	Meervoudige epifysaire dysplasie door collageen 9-anomalie	227510	Meervoudige systeematrofie, cerebellair type	93964	Meigesyndroom
166016	Meervoudige epifysaire dysplasie met Robin-fenotype	98933	Meervoudige systeematrofie, parkinsoniaans type	98868	Melanesische elliptocytose
93308	Meervoudige epifysaire dysplasie type 1	97252	Mega-cisterna magna	98868	Melanesische ovalocytose
93307	Meervoudige epifysaire dysplasie type 4	238637	Mega-ureter - megacystis-syndroom	252206	Melanoom - astrocytoom-syndroom
		66629	Megacolon - microcefalie	404560	Melanoom - pancreaskanker-syndroom
		280671	Megaconiale congenitale musculaire dystrofie	252206	Melanoom en tumor van het zenuwstelsel-syndroom
		280671	Megaconiale congenitale spierdystrofie	97338	Melanoom van de weke delen
		238637	Megacystis - mega-ureter-syndroom	79146	Melanosis diffusa congenita
		2241	Megacystis - microcolon - intestinale hypoperistaltiek - hydronefrose-	79146	Melanosis universalis hereditaria
				550	MELAS
				2482	Melhem-Fahlsyndroom
				31202	Melioidose
				2483	Melkersson-Rosenthalsyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2485	Meloreostose	3	mycobacteriële ziekten door volledige ISG15-deficiëntie	1836	Mesomele dysplasie, Kantaputratype
1879	Melorheostose met osteopoikilose			2631	Mesomele dysplasie, Kozlowski-Reardon-type
93571	Membranoproliferatieve glomerulonefritis type 2	252046	Meningeaal melanocytoom	2633	Mesomele dysplasie, Nievergelt-type
652	MEN1	2495	Meningeoom	2631	Mesomele dysplasie, Reardon-type
653	MEN2	→823	Meningocèle	85170	Mesomele dysplasie, Savarirayan-type
247698	MEN2A	33475	Meningokokkenmeningitis	1836	Mesomele dysplasie, Thai-type
247709	MEN2B	498251	Menstruatiecyclus-afhankelijke febriele episode	2496	Mesomelie - synostosen-syndroom
276152	MEN4	498251	Menstruatiecyclus-afhankelijke periodieke koorts	2496	Mesomelie - synostosen-syndroom, Verloes-David-Pfeiffer-type
401973	MEND-syndroom	75858	Mentale retardatie - rompobesitas - retinale dystrofie - micropenis	529	Mesosomatische lipomatose, Roch-Leritype
319552	Mendeliaanse gevoeligheid door interleukine 12-receptor bèta 1-deficiëntie	508093	MEPAN-syndroom	98851	Mestcelleukemie
319595	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële deficiëntie van signaaltransductor en -activator van transcriptie 1	330021	Mercurialisme	66661	Mestcelsarcoom
319600	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële interferon-regulerende factor 8-deficiëntie	79140	Merkelcelcarcinoom	171690	Metabole myopathie door lactaattransporterdefect
319600	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële IRF8-deficiëntie	258	Merosinenegatieve congenitale spierdystrofie	88639	Metabool valinedefect
319595	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door partiële STAT1-deficiëntie	551	MERRF	2499	Metachondromatose
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR1-deficiëntie	54370	Mesangiocapillaire glomerulonefritis	512	Metachromatische leukodystrofie
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IFNgammaR2-deficiëntie	386	Mesenchymaal hamartoom van de lever	309263	Metachromatische leukodystrofie, juveniele vorm
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	238593	Mesenterisch lipogranuloom	309256	Metachromatische leukodystrofie, late infantiele vorm
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	238593	Mesenterische panniculitis	309271	Metachromatische leukodystrofie, volwassen vorm
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-1-deficiëntie	391316	Mesiale temporaalkwabepilepsie met ernstige cognitieve regressie met infantiele aanvang	1240	Metafysaire acroscyfodysplasie
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-2-deficiëntie	99701	Mesiale temporaalkwabepilepsie met hippocampale sclerose	1040	Metafysaire anadysplasie
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	157801	Meso-axiale synostotische syndactylie met falangeale reductie	33067	Metafysaire chondrodysplasie, Jansentype
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	295004	Mesoaxiale polydactylie	166038	Metafysaire chondrodysplasie, Kaitilatype
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-1-deficiëntie	95443	Mesocardie	175	Metafysaire chondrodysplasie, McKusick-type
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-2-deficiëntie	289	Mesodermische dysplasie	174	Metafysaire chondrodysplasie, Schmidtype
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	3332	Mesomeel syndroom van Werner	2501	Metafysaire chondrodysplasie, Spahrtype
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	2631	Mesomele dwerggroei - gespleten verhemelte - camptodactylie-syndroom	99646	Metafysaire chondromatose met D-2-hydroxyglutaarzuuracidurie
99898	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-1-deficiëntie	97360	Mesomele dwerggroei - kleine genitaliën-syndroom	2502	Metafysaire dysostose - intellectuele achterstand - conductieve doofheid-syndroom
319547	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige interferon gamma receptor-2-deficiëntie	2632	Mesomele dwerggroei, Langer-type	2504	Metafysaire dysplasie - maxillaire hypoplasie - brachydactie-syndroom
319558	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12B-deficiëntie	2633	Mesomele dwerggroei, Nievergelt-type	→175	Metafysaire dysplasie zonder hypotrichose
319552	Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door volledige IL12RB1-deficiëntie	2634	Mesomele dwerggroei, Reinhardt-Pfeiffer-type	85188	Metafysaire dysplasie, Braun-Tinscherttype
31956	Mendeliaanse gevoeligheid voor	2496	Mesomele dysplasie met acrale synostosen, Verloes-David-Pfeiffer-type	3005	Metafysaire dysplasie, Pyle-type
		85170	Mesomele dysplasie met afwezige fibulae en driehoekige tibiae	213531	Metaplastisch carcinoom van de borst
		2497	Mesomele dysplasie van de bovenste ledematen	2635	Metatropische dwerggroei
				2635	Metatropische dysplasie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
88639	Methacrylacidurie		homocystinurie, type cblC	178464	MFM-titinopathie
31825	Methanolvergiftiging	79283	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblD	558	MFS
1923	Methimazol-embryofoetopathie	79284	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblF	284963	MFS1
1923	Methimazol/carbimazol-embryofoetopathie	369955	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblJ	284973	MFS2
168598	Methionine-adenosyltransferasedeficiëntie	369962	Methylmalonacidurie met homocystinurie, type cblX	67048	MGA 4
86904	Methotrexaatgeassocieerde lymfoproliferatieve stoornissen	27	Methylmalonyl-Co-enzym A-mutasedeficiëntie	67046	MGA1
565785	Methotrexate dose selection	27	Methylmalonyl-CoA-mutasedeficiëntie	111	MGA2
565782	Methotrexate toxicity	308425	Methylmalonzuuracidemie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	67047	MGA3
622	Methylcobalamindeficiëntie	308425	Methylmalonzuuracidemie door methylmalonyl-CoA-racemasedeficiëntie	66634	MGA5
308380	Methylcobalamindeficiëntie type cblDv1	26	Methylmalonzuuracidemie met homocystinurie	445038	MGA7
2169	Methylcobalamindeficiëntie type cblE	79282	Methylmalonzuuracidemie met homocystinurie, type cblC	505208	MGA8
2170	Methylcobalamindeficiëntie type cblG	79283	Methylmalonzuuracidemie met homocystinurie, type cblD	505216	MGA9
395	Methyleentetrahydrofolaat reductasedeficiëntie	79284	Methylmalonzuuracidemie met homocystinurie, type cblF	111	MGA type 2
308425	Methylmalonacidemie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	280183	Methylmalonzuuracidemie, TCb1R-type	79329	MGAT2-CDG
308425	Methylmalonacidemie door methylmalonyl-CoA-racemasedeficiëntie	280183	Methylmalonzuuracidemie, TCbIR-type	→182050	MHA
26	Methylmalonacidemie met homocystinurie	280183	Methylmalonzuuracidemie door een transcobalaminereceptordefect	443162	MHAC
369955	Methylmalonacidemie met homocystinurie type cblJ	308425	Methylmalonzuuracidurie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	391417	MHBD-deficiëntie
369962	Methylmalonacidemie met homocystinurie type cblX	308425	Methylmalonzuuracidurie door methylmalonyl-CoA-racemasedeficiëntie	391428	MHBD-deficiëntie, klassiek type
79282	Methylmalonacidemie met homocystinurie, type cblC	26	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie	391457	MHBD-deficiëntie, neonataal type
79283	Methylmalonacidemie met homocystinurie, type cblD	79282	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblC	572	MHC klasse II-expressiedeficiëntie
79284	Methylmalonacidemie met homocystinurie, type cblF	79283	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblD	391428	MHDB-deficiëntie, infantiel type
280183	Methylmalonacidemie, TCb1R-type	79284	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblF	99826	MHF
280183	Methylmalonacidemie, TCbIR-type	2710	Meyer-Schwickerathsyndroom	386	MHL
280183	Methylmalonacidurie door een transcobalaminereceptordefect	443995	MFDA	79651	mHPA
308425	Methylmalonacidurie door methylmalonyl-CoA-epimerasedeficiëntie	79113	MFDM-syndroom	294016	MIC-CAP-syndroom
308425	Methylmalonacidurie door methylmalonyl-CoA-racemasedeficiëntie	485421	MFF-gerelateerde encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	294016	MIC-CM-syndroom
26	Methylmalonacidurie met homocystinurie	79282	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblC	→293843	Michelssyndroom
79282	Methylmalonacidurie met	79283	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblD	163937	MICPCH
		79284	Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cblF	2511	Microbrachycefalie - ptose - gespleten lip-syndroom
		29	Mevalonzuuracidurie	85172	Microcefale osteodysplastische dysplasie, Saul-Wilson-type
		2710	Meyer-Schwickerathsyndroom	2637	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei type II
		443995	MFDA	2636	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei types I en III
		79113	MFDM-syndroom	2636	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei, Taybi-Linder-type
		485421	MFF-gerelateerde encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	2636	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei, Taybi-Linder-type

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
43618 2	Microcefale primordiale dwerggroei - insulineresistentie-syndroom	1	intellectuele achterstand-syndroom		intellectuele achterstand-syndroom
46863 1	Microcefale primordiale dwerggroei door RTTN-deficiëntie	2519	Microcefalie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand - hartziekte	42330 6	Microcefalie - kleine gestalte - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom
32922 8	Microcefale primordiale dwerggroei door ZNF335-deficiëntie	52144 5	Microcefalie - faciale dysmorfie - oculaire anomalieën - multipale congenitale anomalieën-syndroom	2526	Microcefalie - lymfoedeem - chorioretinopathie-syndroom
31967 1	Microcefale primordiale dwerggroei, Alazami-type	21702 6	Microcefalie - facio-cardio-skeletaal syndroom, Hadziselimovic-type	3434	Microcefalie - microftalmie - ectrodactylie van de onderste ledematen - prognatisme
2636	Microcefale primordiale dwerggroei, Crachami-type	21702 6	Microcefalie - faciocardioskeletaal syndroom	1305	Microcefalie - oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom
31967 5	Microcefale primordiale dwerggroei, Dauber-type	2521	Microcefalie - gespleten verhemelte - abnormale retinale pigmentatie-syndroom	39164 1	Microcefalie - oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom type 1
2617	Microcefale primordiale dwerggroei, Montreal-type	2172	Microcefalie - glomerulonefritis - marfanoïde habitus-syndroom	17170 3	Microcefalie - polymicrogyrie - agenesie van het corpus callosum-syndroom
2643	Microcefale primordiale dwerggroei, Toriello-type	2516	Microcefalie - hartdefect - longmalsegmentatie-syndroom	→313 795	Microcefalie - vingeranomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
32922 8	Microcefale primordiale dwerggroei, Walsh-type	2523	Microcefalie - hersendefect - spasticiteit - hypernatriëmie-syndroom	24076 0	Microcefalie en chromosomale instabiliteit zonder immuundeficiëntie
2508	Microcefalie - agenesie van het corpus callosum - abnormale genitaliën-syndroom	2065	Microcefalie - hiatus hernia - nefrotisch syndroom	2528	Microcefalie-microcorneasyndroom, Seemanova-type
2513	Microcefalie - albinisme - digitale anomalieën-syndroom	2558	Microcefalie - hypergonadotropisch hypogonadisme - kleine gestalte	2512	Microcephalia vera
3433	Microcefalie - brachydactylie - kyfoscoliose	3132	Microcefalie - hypogammaglobulinemie - abnormale immuniteit	2670	Microcorie - congenitale nefrose-syndroom
29401 6	Microcefalie - capillaire malformatie-syndroom	45728 4	Microcefalie - hypoplasie van het corpus callosum - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie-syndroom	2536	Microcornea - glaucoom - afwezige frontale sinussen
2515	Microcefalie - cardiomyopathie-syndroom	50015 9	Microcefalie - hypoplasie van het corpus callosum en de vermis cerebelli - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand-syndroom	36997 0	Microcornea - myopische chorioretinale atrofie - telecanthus-syndroom
32933 2	Microcefalie - cerebellaire hypoplasie - congenitaal hartgeleidingsdefect-syndroom	647	Microcefalie - immuundeficiëntie - lymforeticuloom	23173 6	Microcornea - posterieure megalolenticonus - persistente foetale vasculatuur - coloboom-syndroom
32933 2	Microcefalie - cerebellaire hypoplasie - hartgeleidingsdefect-syndroom	→325 5	Microcefalie - intellectuele achterstand - falangeale en neurologische anomalieën-syndroom	26334 7	Microcornea - staaf-kegeldystrofie - cataract - posterieur stafyloom-syndroom
43417 9	Microcefalie - cerebrale malformatie - orofaciodigitaal syndroom	45735 1	Microcefalie - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies - epilepsie - abnormale spiertonus-syndroom	56924 8	Microcystic stromal tumor
2522	Microcefalie - cervicale wervelfusieanomalieën	45735 1	Microcefalie - intellectuele achterstand - sensorineurale doofheid - epilepsie - abnormale spiertonus-syndroom	79490	Microcystisch lymfangioom
42389 4	Microcefalie - complexe motorische en sensorische axonale neuropathie-syndroom	1305	Microcefalie - intellectuele achterstand - tracheo-oesofageale fistel	98956	Microcystische epitheliale dystrofie van Cogan
48816 8	Microcefalie - congenitaal cataract - psoriasiforme dermatitis-syndroom	39164 1	Microcefalie - intellectuele achterstand - tracheo-oesofageale fistel-syndroom type 1	79490	Microcystische infiltrerende lymfatische malformatie
29401 6	Microcefalie - cutane capillaire malformatie-syndroom	39164 6	Microcefalie - intellectuele achterstand - tracheo-oesofageale fistel-syndroom type 2	79490	Microcystische lymfatische malformatie
1305	Microcefalie - digitale anomalieën - normale intelligentie-syndroom	1229	Microcefalie - intracranieële calcificatie -	83642	Microcytaire anemie met ijzerstapeling in de lever
39164 1	Microcefalie - digitale anomalieën - normale intelligentie-syndroom type 1			83642	Microcytische anemie met ijzerstapeling in de lever
39164 6	Microcefalie - digitale anomalieën - normale intelligentie-syndroom type 2			77301	Microdeletie 9q22.3
2533	Microcefalie - doofheid - intellectuele achterstand			567	Microdeletie 22q11
39795	Microcefalie - dun corpus callosum -			567	Microdeletie 22q11.2
				90024	Microdontie - type I microtie - doofheid
				10108 1	Microduplicatie 17p12
				28020	Microforme holoprosencefalie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
0		16643	Mictiegeïnduceerde epileptische aanvallen	6	
28020	Microforme HPE	0		24781	Milde peroxismale afwijking als gevolg van PEX10-deficiëntie
85275	Microftalmie - ankyloblefaron - intellectuele achterstand	22829	Mid-dermale elastolyse	5	
98938	Microftalmie - anoftalmie - coloboomsyndroom	9		79253	Milde PKU
42409	Microftalmie - coloboom - rhizomele skeletdysplasie	2556	MIDAS-syndroom	41153	Milde PRPP-synthetase-superactiviteit
2556	Microftalmie - dermale aplasie - sclerocornea	225	MIDD	6	
77299	Microftalmie - hersenatrofie-syndroom	42	Middellange keten acyl-co-enzym A-dehydrogenasedeficiëntie	41153	Milde PRPS1-superactiviteit
→2510	Microftalmie - mentale achterstand	42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	6	
2547	Microftalmie - microtie - foetale akinesie	42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	93279	Milde spondylo-epifysaire dysplasie als gevolg van COL2A1-mutatie met vroege-aanvang osteoartritis
25127	Microftalmie - retinitis pigmentosa - foveoschisis - drusen van de optische papil-syndroom	93926	Middellijn interhemisferische variant van holoprosencefalie	531	Miller-Diekersyndroom
1104	Microftalmie met aangezichtsspleten	95443	Middellijnhart	→794	
98938	Microftalmie met colobomateuze cyste	93926	Midden interhemisferische fusievariant	52	Milroy-achtige ziekte
13947	Microftalmie met hersen- en vingeranomalieën	93926	Midden interhemisferische variant van holoprosencefalie	25521	MILS
1106	Microftalmie met ledemaatanomalieën	1456	Midden-aorta dysplastisch syndroom	0	
2556	Microftalmie met lineaire huiddefecten-syndroom	1456	Midden-aortasyndroom	1917	Minamataziekte
568	Microftalmie, Lenz-type	1456	Middenaortasyndroom	45748	MINDS-syndroom
2538	Microgastrie - ledemaatreductiedefect	1456	Middenaortasyndroom	5	
47612	Micrognathie - terugkerende infecties - gedragsstoornissen - milde intellectuele achterstand-syndroom	1456	Middle aortic syndroom	50611	MiNEN van de pancreas
1388	Micrognathie digitaal syndroom	1456	Middle aortic syndroom	2	
1083	Microlissencefalie	2557	Mietensyndroom	757	Mineralocorticoïderesistente hyperkaliëmie
50810	Microlissencefalie - micromelie-syndroom	504	Migrerende myiasis	98832	Minimaal gedifferentieerde acute myeloblastische leukemie
89844	Microlissencefalie type A	29318	Migrerende partiële epilepsie op jonge leeftijd	566	Miosis, congenitaal
93329	Micromelische dysplasie - dislocatie van de radius	29318	Migrerende partiële epileptische aanvallen op jonge leeftijd	49443	MIRAGE-syndroom
727	Micropolyangiitis	1		3	
727	Microscopische polyangiitis	93926	MIH	94125	MIRAS
727	Microscopische polyarteritis	93926	MIH type HPE	29382	MITF-gerelateerd melanoom en niercelcarcinoom-predispositiesyndroom
2551	Microsferofakie - metafysaire dysplasie-syndroom	93926	MIHF	2	
2552	Microsporidiose	93926	MIHV	134	Mitochondriaal acetoacetyl-co-enzym A-thiolasedeficiëntie
2510	Microsyndroom	2558	Mikati-Najjar-Sahlisyndroom	35247	Mitochondriaal DNA-deletiesyndroom met limb-girdle-zwakheid
83463	Microtie	31491	Milde Canavan-Ziekte	0	
13945	Microtie - oogcoloboom - imperforatie van het nasolacrimaal kanaal-syndroom	8		35247	Mitochondriaal DNA-deletiesyndroom met progressieve myopathie
2306	Microtie-aortaboogsyndroom	16980	Milde factor 8-deficiëntie	0	
28952	Microtriplicatie 11q24.1	8		17	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom 9
2290	Microvilleuze inclusieziekte	16979	Milde factor 9-deficiëntie	1933	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidemie
2290	Microvillusinclusieziekte	9	Milde factor IX-deficiëntie	1933	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidurie
		16979	Milde factor VIII-deficiëntie	1933	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonzuuracidurie
		79253	Milde fenylketonurie	25523	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met renale
		41153	Milde fosforibosylpyrofosfaatsynthetase-superactiviteit	5	
		16980	Milde hemofilie A		
		8			
		16979	Milde hemofilie B		
		9			
		79651	Milde HPA		
		79651	Milde hyperfenylalaninemie		
		17143	Milde nemaline myopathie		
		9			
		21679	Milde osteogenesis imperfecta		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	tubulopathie		lactatacidose en beroerteachtige episodes		retinopathie-syndroom
36989 7	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met variabele craniofaciale anomalieën	550	Mitochondriale encefalomyopathie, melkzuuracidose en beroerteachtige episodes	1205	Mitralisatresie
27993 4	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrale vorm door DGUOK-deficiëntie	50809 3	Mitochondriale enoyl-CoA-reductase proteïne-geassocieerde neurodegeneratie-syndroom	95474	Mitralisklep met dubbele opening
36353 4	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, hepatocerebrale vorm	28028 8	Mitochondriale Hsp60-chaperonopathie	→284 963	Mitralisklep-aorta-skelet-huidsyndroom
25487 5	Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom, myopathische vorm	31463 7	Mitochondriale hypertrofische cardiomyopathie met lactatacidose door MTO1-deficiëntie	99062	Mitralisklepagenesie
25521 0	Mitochondriaal DNA-geassocieerd syndroom van Leigh	2597	Mitochondriale myopathie - melkzuuracidose - doofheid-syndroom	3238	Mitralisregurgitatie - doofheid - skeletale anomalieën-syndroom
1349	Mitochondriaal DNA-gerelateerde cardiomyopathie en gehoorverlies	2597	Mitochondriale myopathie - melkzuuracidose - gehoorverlies-syndroom	79105	Mixoid maligne fibrocytoma
25485 1	Mitochondriaal DNA-gerelateerde dystonie	2598	Mitochondriale myopathie en sideroblastaire anemie	45448	Miyoshi myopathie
663	Mitochondriaal DNA-gerelateerde progressieve externe oftalmoplegie	2598	Mitochondriale myopathie en sideroblastische anemie	39909 6	Miyoshi spierdystrofie type 3
35244 7	Mitochondriaal DNA-handhavingssyndroom als gevolg van MGME1-deficiëntie	25486 4	Mitochondriale myopathie met omkeerbare complex IV-deficiëntie	98757	MJD
→906 41	Mitochondriaal niet-syndromaal neurosensorisch gehoorverlies met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden	25486 4	Mitochondriale myopathie met omkeerbare COX-deficiëntie	565	MK
→906 41	Mitochondriaal niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden	25486 4	Mitochondriale myopathie met omkeerbare cytochrom C-oxidasedeficiëntie	42346 1	ML 3 alfa/bèta
31385 0	Mitochondriale aconitasedeficiëntie	550	Mitochondriale myopathie, encefalopathie, lactatacidose en beroerteachtige episodes	42347 0	ML 3 gamma
35321 7	Mitochondriale aspartaat-glutamaattransporter 1-deficiëntie	550	Mitochondriale myopathie, encefalopathie, melkzuuracidose en beroerteachtige episodes	42346 1	ML III alfa/bèta
225	Mitochondriale diabetes	298	Mitochondriale neurogastro-intestinale encefalomyopathie	42347 0	ML III gamma
1194	Mitochondriale encefalo-cardiomyopathie als gevolg van F1Fo ATPase-deficiëntie	90641	Mitochondriale niet-syndromale neurosensorische doofheid	2598	MLASA
1194	Mitochondriale encefalo-cardiomyopathie als gevolg van geïsoleerde ATP-synthasedeficiëntie	90641	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid	2478	MLC
1194	Mitochondriale encefalo-cardiomyopathie als gevolg van geïsoleerde mitochondriale ademhalingsketen complex V-deficiëntie	→906 41	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden	2526	MLCRD
1933	Mitochondriale encefalomyopathie - aminoacidopathie-syndroom	44778 4	Mitochondriale pyruvaat-carrier-deficiëntie	512	MLD
23832 9	Mitochondriale encefalomyopathie als gevolg van COXPD6	25488 1	Mitochondriale spinocerebellaire ataxie met epilepsie	30926 3	MLD, juveniele vorm
23832 9	Mitochondriale encefalomyopathie als gevolg van gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie type 6	50242 3	Mitochondriële myopathie - cerebellaire ataxie - pigmentaire retinopathie-syndroom	30925 6	MLD, late infantiele vorm
550	Mitochondriale encefalomyopathie,	50242 3	Mitochondriële myopathie - cerebellaire atrofie - pigmentaire	30927 1	MLD, volwassen vorm
				2556	MLS-syndroom
				46432 1	MLT
				36997 0	MMCAT-syndroom
				598	MmD
				39909 6	MMD3
				49775 7	MME-gerelateerde autosomaal dominante CMT2
				49775 7	MME-gerelateerde autosomaal dominante erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 2
				49775 7	MME-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2
				3434	MMEP-syndroom
				592	MMF
				26824 9	MMF-embryopathie
				1923	MMI/CMZ-embryofoetopathie
				1923	MMI/CMZ-embryopathie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
213512	MMMT van het ovarium	8	syndroom	65286	Monosomie 3q29
641	MMN	228423	Monocytopenie en mycobacteriële infectie-syndroom	65286	Monosomie 3qter
641	MMNCB	228423	Monocytopenie met susceptibiliteit voor infecties	238750	Monosomie 4q21
137867	MMND	99885	Monogene diabetes van de vroege kindertijd	96145	Monosomie 4qter
293181	MMPEI	98267	Monogene obesitas als gevolg van een leptine-melanocortinepathway-anomalie	281	Monosomie 5p
293181	MMPSI	529468	Monoklonaal MCAS	228384	Monosomie 5q14.3
2479	MMR-syndroom	228423	MonoMAC	314655	Monosomie 5q31.3
1305	MMT	65684	Monomelische amyotrofie	1627	Monosomie 5q35
391641	MMT type 1	86870	Monomorfe NK-cellymfoom	251046	Monosomie 6p22
391646	MMT type 2	2901	Mononeuritis multiplex met brachiale predilectie	96125	Monosomie 6p25
298	MNGIE	293948	Monosomie 1p21.3	171829	Monosomie 6q16
565	MNK	401986	Monosomie 1p31p32	251056	Monosomie 6q25
251656	MOA	456298	Monosomie 1p35.2	96126	Monosomie 7pter
77299	MOBA-syndroom	1606	Monosomie 1p36	904	Monosomie 7q11.23
2560	Möbiussyndroom - axonale neuropathie - hypogonadotropisch hypogonadisme	1606	Monosomie 1pter	251061	Monosomie 7q31
99732	MOCOD	250989	Monosomie 1q21.1	1636	Monosomie 7qter
308386	MOCOD type A	250999	Monosomie 1q41q42	251066	Monosomie 8p11.2
308393	MOCOD type B	238769	Monosomie 1q44	251071	Monosomie 8p23.1
308400	MOCOD type C	36367	Monosomie 1qter	2496	Monosomie 8q13
1305	MODED-syndroom	261349	Monosomie 2p15p16.1	284160	Monosomie 8q21.11
391641	MODED-syndroom type 1	163693	Monosomie 2p21	178303	Monosomie 8q22.1
552	MODY	228402	Monosomie 2q23.1	502	Monosomie 8q24.1
93111	MODY5	1617	Monosomie 2q24	508488	Monosomie 8q24.3
3198	Moersch-Woltmansyndroom	251014	Monosomie 2q31.1	261112	Monosomie 9p
2549	Moeschler-Clarrensyndroom	251019	Monosomie 2q32	324313	Monosomie 9p13
99927	Molazwangerschap	251019	Monosomie 2q32q33	1642	Monosomie 9pter
397973	MOMES-syndroom	251028	Monosomie 2q33.1	77301	Monosomie 9q22.3
2563	MOMO-syndroom	1001	Monosomie 2q37qter	401923	Monosomie 9q31.1q31.3
371428	MONA-spectrum	435638	Monosomie 3p25.3	495818	Monosomie 9q33.3q34.11
324972	Mond- en genitale zweren met ontstoken kraakbeen	1620	Monosomie 3pter	284169	Monosomie 10p11.21p12.31
353253	Mondbranden	1621	Monosomie 3q13	1580	Monosomie 10pter
573	Monilethrix	356947	Monosomie 3q26q27	276413	Monosomie 10q22.3q23.3
573	Moniliform haarsyndroom			96148	Monosomie 10qter
3057	Monoamineoxidase A-deficiëntie			893	Monosomie 11p13
59	Monocarboxylaats transporter 8-deficiëntie			444002	Monosomie 11q22.2q22.3
52946	Monoclonal mast cell activation			2308	Monosomie 11qter

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
313884	Monosomie 12p12.1	1		96059	Mozaïektrisomie 4
94063	Monosomie 12q14	217346	Monosomie 19q13.11	96060	Mozaïektrisomie 5
289513	Monosomie 12q15q21.1	261295	Monosomie 20p12.3	1747	Mozaïektrisomie 7
96149	Monosomie 12qter	313781	Monosomie 20p13	96061	Mozaïektrisomie 8
412035	Monosomie 13q12.3	444051	Monosomie 20q11	99776	Mozaïektrisomie 9
1587	Monosomie 13q14	261311	Monosomie 20q13.33	96063	Mozaïektrisomie 10
1590	Monosomie 13q32	96152	Monosomie 20qter	1698	Mozaïektrisomie 12
96168	Monosomie 13q34	574	Monosomie 21	1703	Mozaïektrisomie 14
261120	Monosomie 14q11.2	261323	Monosomie 21q22.11q22.12	1706	Mozaïektrisomie 15
261144	Monosomie 14q12	268261	Monosomie 21q22.13q22.2	1708	Mozaïektrisomie 16
→3157	Monosomie 14q22	96123	Monosomie 22	1711	Mozaïektrisomie 17
264200	Monosomie 14q22-q23	567	Monosomie 22q11	1724	Mozaïektrisomie 20
264200	Monosomie 14q22q23	48652	Monosomie 22q13	96068	Mozaïektrisomie 22
401935	Monosomie 14q24.1q24.3	99226	Monosomie X	1692	Mozaïektrisomie chromosoom 1
261183	Monosomie 15q11.2	1435	Monosomie Xq21	1723	Mozaïektrisomie chromosoom 2
199318	Monosomie 15q13.3	93277	Monostotische fibreuze dysplasie	100071	Mozaïektrisomie chromosoom 3
261190	Monosomie 15q14	→969	Moore-Federmansyndroom	96059	Mozaïektrisomie chromosoom 4
94065	Monosomie 15q24	2637	MOPD type II	96060	Mozaïektrisomie chromosoom 5
1596	Monosomie 15q26	2636	MOPD types I en III	1747	Mozaïektrisomie chromosoom 7
261211	Monosomie 16p11.2p12.2	77296	Morgagni-Stewart-Morelsyndroom	96061	Mozaïektrisomie chromosoom 8
261236	Monosomie 16p13.11	75858	MORM-syndroom	99776	Mozaïektrisomie chromosoom 9
500055	Monosomie 16p13.2	35737	Morning glory-papilanomalie	96063	Mozaïektrisomie chromosoom 10
352629	Monosomie 16q24.1	35737	Morning glory-syndroom	1698	Mozaïektrisomie chromosoom 12
261250	Monosomie 16q24.3	83467	Morvan fibrillaire chorea	1703	Mozaïektrisomie chromosoom 14
531	Monosomie 17p13.3	83467	Morvansyndroom	1706	Mozaïektrisomie chromosoom 15
97685	Monosomie 17q11	1052	'Mosaic variegated aneuploidy'-syndroom	1708	Mozaïektrisomie chromosoom 16
261265	Monosomie 17q12		Motorische en cognitieve regressie syndroom met aanvang in de kindertijd en met extrapiramidale bewegingsstoornis	1711	Mozaïektrisomie chromosoom 17
363958	Monosomie 17q21.31	2152	Mowat-Wilsonsyndroom	1724	Mozaïektrisomie chromosoom 20
261279	Monosomie 17q23.1q23.2		Moyamoya-angiopathie - kleine gestalte - faciale dysmorfie - hypergonadotroop hypogonadisme-syndroom	96068	Mozaïektrisomie chromosoom 22
1597	Monosomie 17qter	280679	Moyamoya-ziekte	329813	Mozaïsche genoomwijde paternale uniparentale disomie
1598	Monosomie 18p	2573	Moyamoya-ziekte - kleine gestalte - faciale dysmorfie - hypergonadotroop hypogonadisme	329813	Mozaïsche genoomwijde paternale UPD
1600	Monosomie 18q	280679	Moyamoya-ziekte met vroeg aanvangende achalasia	96193	Mozaïsche paternale uniparentale disomie van chromosoom 11
254346	Monosomie 19p13.12	401945	Mozaïekmonosomie X	352734	MP OCA type 1
35700	Monosomie 19p13.13	99228	Mozaïektrisomie 1	727	MPA
		1692	Mozaïektrisomie 2	530995	MPAL
		1723	Mozaïektrisomie 3	289560	MPAN
		100071	Mozaïektrisomie 4	59135	MPD1
				399086	MPD3
				79323	MPDU1-CDG
				293181	MPEI
				54370	MPGN
				79319	MPI-CDG
				79253	mPKU
				3148	MPNST

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
252212	MPNST met rhabdomyosarcomateuze differentiatie	583	MPSVI	319552	MSMD door volledige IL12RB1-deficiëntie
2587	MPO-deficiëntie	276223	MPSVI, langzaam progressief	99898	MSMD door volledige interferon gamma receptor-1-deficiëntie
231736	MPPC-syndroom	276212	MPSVI, snel progressief	319547	MSMD door volledige interferon gamma receptor-2-deficiëntie
83473	MPPH-syndroom	584	MPSVII	319558	MSMD door volledige interleukine 12B-deficiëntie
579	MPS1	99967	MRCLS	319563	MSMD door volledige ISG15-deficiëntie
93473	MPS1H	263347	MRCS-syndroom	504530	MSN-gerelateerde gecombineerde immuundeficiëntie
93476	MPS1H/S	67045	MRGH	157801	MSSD
93474	MPS1S	3109	MRKH-syndroom	65748	MSSE
580	MPS2	247775	MRKH-syndroom type 1	511	MSUD
217085	MPS2A	2578	MRKH-syndroom type 2	320360	MT-ATP6-gerelateerde mitochondriale spastische paraplegie
217093	MPS2B	→457240	MRX35	1332	MTC
581	MPS3	85274	MRXS7	499009	MTCT van syfilis
79269	MPS3A	85324	MRXS9	352470	mtDNA-deletiesyndroom met limb-girdle-zwakheid
79270	MPS3B	93952	MRXSH	352470	mtDNA-deletiesyndroom met progressieve myopathie
79271	MPS3C	2598	MSA	1933	mtDNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidemie
79272	MPS3D	102	MSA	1933	mtDNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonacidurie
582	MPS4	227510	MSA, cerebellair type	1933	mtDNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met methylmalonzuuracidurie
309297	MPS4A	98933	MSA, parkinsoniaans type	255235	mtDNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met renale tubulopathie
309310	MPS4B	227510	MSA-c	369897	mtDNA-depletiesyndroom, encefalomyopathische vorm met variabele craniofaciale anomalieën
583	MPS6	98933	MSA-p	363534	mtDNA-depletiesyndroom, hepatocerebrorenale vorm
276223	MPS6, langzaam progressief	1879	MSBD-syndroom	254875	mtDNA-depletiesyndroom, myopathische vorm
276212	MPS6, snel progressief	254881	MSCAE	255210	mtDNA-geassocieerd syndroom van Leigh
584	MPS7	585	MSD	1349	mtDNA-gerelateerde cardiomyopathie en gehoorverlies
67041	MPS9	480536	MSH3-gerelateerde AFAP	254851	mtDNA-gerelateerde dystonie
579	MPSI	480536	MSH3-gerelateerde geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	663	mtDNA-gerelateerde progressieve externe oftalmoplegie
293181	MPSI	480536	MSH3-gerelateerde geattenueerde familiale polyposis coli	352447	mtDNA-handhavingssyndroom als gevolg van MGME1-deficiëntie
93473	MPSIH	480536	MSH3-gerelateerde geattenueerde FAP		
93476	MPSIH/S	1309	MSK		
580	MPSII	319552	MSMD door interleukine 12-receptor bèta 1-deficiëntie		
217085	MPSIIA	319600	MSMD door partiële interferon-regulerende factor 8-deficiëntie		
217093	MPSIIB	319600	MSMD door partiële IRF8-deficiëntie		
581	MPSIII	319595	MSMD door partiële STAT1-deficiëntie		
79269	MPSIIIA	99898	MSMD door volledige IFNgammaR1-deficiëntie		
79270	MPSIIIB	319547	MSMD door volledige IFNgammaR2-deficiëntie		
79271	MPSIIIC	319558	MSMD door volledige IL12B-deficiëntie		
79272	MPSIIID				
93474	MPSIS				
582	MPSIV				
309297	MPSIVA				
309310	MPSIVB				
67041	MPSIX				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
395	MTHFR-deficiëntie	21709	Mucopolysaccharidose type 2, geattenuerde vorm	50524	Mucopolysaccharidose-achtig syndroom met congenitale hartdefecten en hematopoëtische stoornissen
99701	MTLE-HS	21708	Mucopolysaccharidose type 2A	50524	Mucopolysaccharidose-achtige plusziekte
746	MTP-deficiëntie	21709	Mucopolysaccharidose type 2B	73263	Mucormycose
746	MTPD	581	Mucopolysaccharidose type 3	46486	Mucosaal pemfigoïd
25221	MTT	79269	Mucopolysaccharidose type 3A	52417	Mucosageassocieerd lymfatisch weefsellymfoom
86904	MTX-geassocieerde lymfoproliferatieve stoornissen	79270	Mucopolysaccharidose type 3B	52417	Mucosageassocieerd lymfoïd weefsellymfoom
86904	MTX-LPD	79271	Mucopolysaccharidose type 3C	585	Mucosulfatidose
10002	mu-HCD	79272	Mucopolysaccharidose type 3D	46486	Mucosynechiaal pemfigoïd
10002	Mu-zwareketenziekte	582	Mucopolysaccharidose type 4	586	Mucoviscidose
88949	MUC1-gerelateerde autosomaal dominante medullaïre cystische nierziekte	30929	Mucopolysaccharidose type 4A	56694	Mueller-Weiss syndrome
88949	MUC1-gerelateerde autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte	30931	Mucopolysaccharidose type 4B	444	MUHH
88949	MUCI-gerelateerde ADTKD	583	Mucopolysaccharidose type 6	2576	MUL
39172	Mucineus adenocarcinoom van de appendix	27622	Mucopolysaccharidose type 6, langzaam progressief	2576	Mulibrey-groeistoornis
39896	Mucineus adenocarcinoom van het ovarium	27621	Mucopolysaccharidose type 6, snel progressief	2576	Mulibrey-nanisme
42405	Mucineus cystadenocarcinoom van de pancreas	584	Mucopolysaccharidose type 7	24776	Mülleriaanse aplasie en hyperandrogenisme
20647	Mucineus cystadenoom van ovarium in de kindertijd	67041	Mucopolysaccharidose type 9	1655	Mülleriaanse derivaten - lymfangiectasie - polydactylie-syndroom
31932	Mucineus tubulair en spindelcel renaal carcinoom	579	Mucopolysaccharidose type I	2578	Müllerkanaalplasie - renale dysplasie - anomalieën van de cervicale somieten-syndroom
56367	Mucinous cystadenoma of childhood	93473	Mucopolysaccharidose type IH	2774	Multicentrische carpo-tarsale osteolyse met of zonder nefropathie
575	Muckle-Wellssyndroom	93476	Mucopolysaccharidose type IH/S	37142	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum
2331	Mucocutaan lymfeknoopsyndroom	580	Mucopolysaccharidose type II	→371	Multicentrische osteolyse - nodulosis - artropathie-syndroom
2451	Mucocutane veneuze misvormingen	21708	Mucopolysaccharidose type II, ernstige vorm	428	
42346	Mucolipidose type 3 alfa/bèta	21709	Mucopolysaccharidose type II, geattenuerde vorm	13943	Multicentrische reticulohistiocytose
42347	Mucolipidose type 3 gamma	21708	Mucopolysaccharidose type IIA	6	Multicentrische reuzenlymfeknoophyperplasie
576	Mucolipidose type II	21709	Mucopolysaccharidose type IIB	93686	Multicentrische ziekte van Castleman
576	Mucolipidose type II alfa/bèta	581	Mucopolysaccharidose type III	16881	Multicystisch mesotheloom
577	Mucolipidose type III	79269	Mucopolysaccharidose type IIIA	6	Multicystische dysplastische nier
42346	Mucolipidose type III alfa/bèta	79270	Mucopolysaccharidose type IIIB	1851	Multicystische nierdysplasie
42347	Mucolipidose type III gamma	79271	Mucopolysaccharidose type IIIC	3282	Multifocale atriumtachycardie
578	Mucolipidose type IV	79272	Mucopolysaccharidose type IIID	46432	Multifocale lymfangio-endotheliomatose - trombocytopenie-syndroom
579	Mucopolysaccharidose type 1	93474	Mucopolysaccharidose type IS	1	Multifocale lymfangio-endotheliomatose met trombocytopenie
93473	Mucopolysaccharidose type 1H	582	Mucopolysaccharidose type IV	641	Multifocale motorische neuropathie
93476	Mucopolysaccharidose type 1H/S	30929	Mucopolysaccharidose type IVA	641	Multifocale motorische neuropathie met geleidingsblok
93474	Mucopolysaccharidose type 1S	7	Mucopolysaccharidose type IVB	3286	Multifocale ventriculaire premature contracties
580	Mucopolysaccharidose type 2	30931	Mucopolysaccharidose type IVB		
21708	Mucopolysaccharidose type 2, ernstige vorm	0	Mucopolysaccharidose type IVB		
		67041	Mucopolysaccharidose type IX		
		583	Mucopolysaccharidose type VI		
		27622	Mucopolysaccharidose type VI, langzaam progressief		
		27621	Mucopolysaccharidose type VI, snel progressief		
		584	Mucopolysaccharidose type VII		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
48162	Multifocale verworven demyeliniserende sensorische en motorische neuropathie	166016	Multipetele epifysaire dysplasie, Lowry-type	8	neuropathie met spastische paraplegie
319287	Multiloculair cystisch neoplasma van de nier met laag maligne potentieel	166029	Multipetele epifysaire dysplasie, met ernstige proximale femorale dysplasie	139578	Mutilerende HSN met spastische paraplegie
319287	Multiloculair cystisch nierceladenocarcinoom	166032	Multipetele epifysaire dysplasie, met mini-epifysen	659	Mutilerende hyperkeratose van handpalm of voetzool met periorificiale keratotische plaques
319287	Multiloculair cystisch niercelcarcinoom	284139	Multipetele gewrichtsdislocaties - kleine gestalte - craniofaciale dysmorfie - congenitale hartdefecten	494	Mutilerende keratodermie plus doofheid
319287	Multiloculair heldercellig adenocarcinoom	401869	Multipetele mitochondriale disfunctiesyndroom type 1	659	Mutilerende keratodermie van handpalm of voetzool met periorificiale keratotische plaques
319287	Multiloculair heldercellig carcinoom	401874	Multipetele mitochondriale disfunctiesyndroom type 2	494	Mutilerende keratodermie van Vohwinkel
319287	Multiloculair heldercellig nierceladenocarcinoom	363424	Multipetele mitochondriale disfunctiesyndroom type 3	659	Mutilerende palmoplantaire hyperkeratose met periorificiale keratotische plaques
319287	Multiloculair heldercellig niercelcarcinoom	457406	Multipetele mitochondriale disfunctiesyndroom type 4	659	Mutilerende palmoplantaire keratodermie met periorificiale keratotische plaques
97366	Multiloculaire cyste van de nier	321	Multipetele osteochondromen	247798	MUTYH-gerelateerde AFAP
97366	Multiloculaire niercyste	2215	Multipetele pterygium - maligne hyperthermie-syndroom	247798	MUTYH-gerelateerde geattenuerde familiale adenomateuze polyposis
168816	Multiloculaire peritoneale inclusiecyste	585	Multipetele sulfatasedeficiëntie	247798	MUTYH-gerelateerde geattenuerde familiale polyposis coli
97366598	Multiloculaire renale cyste	569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5	247798	MUTYH-gerelateerde geattenuerde FAP
598	Multiminicore myopathie	569290	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 6	29	MVA
598	Multiminicoreziekte	3151	Multiple sclerose - ichthyosis - factor VIII-deficiëntie-syndroom	2290	MVID
2091	Multinodulair kropgezwel - cystische nier - polydactylie	102	Multisysteematrofie	2582	Myalgie - eosinofilie-syndroom geassocieerd met tryptofaan
500135	Multinucleaire neuronen - anhydramnion - renale dysplasie - cerebellaire hypoplasie - hydranencefalie-syndroom	568047	Multisystemic syndrome associated with primary lymphedema	43393	Myastheen syndroom van Lambert-Eaton
29073	Multipel myeloom	404463	Multisystemisch gladde spierdisfunctiesyndroom	589	Myasthenia gravis
280633	Multipetele congenitale anomalieën - hypotonie - insulden-syndroom	1451	Multisystemische ontstekingsziekte met infantiele aanvang	391490	Myasthenia gravis met aanvang op volwassen leeftijd
300496	Multipetele congenitale anomalieën - hypotonie - insulden-syndroom type 2	1451	Multisystemische ontstekingsziekte met neonatale aanvang	391497	Myasthenia gravis van de kindertijd
369837	Multipetele congenitale anomalieën - hypotonie - insulden-syndroom type 3	2959	Mulvihill-Smithsyndroom	498693	MYBPC1-gerelateerd autosomaal recessief niet-letaal AMC-syndroom
652	Multipetele endocriene neoplasie type 1	2578	MURCS-associatie	498693	MYBPC1-gerelateerd autosomaal recessief niet-letaal arthrogryposis multiplex congenita-syndroom
653	Multipetele endocriene neoplasie type 2	83315	Muriene tyfus	2583	Mycetoom
247698	Multipetele endocriene neoplasie type 2A	588	Muscle-eye-brain disease	314946	Mycobacterium xenopi-infectie
247709	Multipetele endocriene neoplasie type 2B	588	Muscle-eye-brain syndroom	268249	Mycofenolaat-mofetilembryopathie
276152	Multipetele endocriene neoplasie type 4	199340	Musculadystrofie, Sclen-type	83482	Mycoplasma-encefalitis
166002	Multipetele epifysaire dysplasie door collageen 9-anomalie	2579	Musculaire atrofie - ataxie - retinitis pigmentosa - diabetes mellitus	2584	Mycosis fungoides, Alibert-Bazin-type
93308	Multipetele epifysaire dysplasie type 1	2579	Musculaire atrofie - ataxie - retinitis pigmentosa - diabetes mellitus	178512	Mycosis fungoides-geassocieerde folliculaire mucinose
93307	Multipetele epifysaire dysplasie type 4	99849	Musculaire enolasedeficiëntie	183713	MyD88-deficiëntie
93311	Multipetele epifysaire dysplasie type 5	324416	Musculaire hypertrofie - hepatomegalie - polyhydramnion-syndroom		
166024	Multipetele epifysaire dysplasie, Al-Gazali-type	2349	Musculaire pseudohypertrofie - hypothyreoïdie		
166011	Multipetele epifysaire dysplasie, Beighton-type	3079	Mutchinicksyndroom		
		13957	Mutilerende erfelijke sensorische		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
59298	Myelinoclastische diffuse sclerose			9	linked tubular arrays
135	Myelinosis centralis diffusa	86913	Myoclonische status bij niet-progressieve encefalopathieën	28968	Myopericytoom
2585	Myelocerebellaire stoornis	1942	Myoclonische-astatische epilepsie	5	
26881	Myelocystocèle	1942	Myoclonische-astatische epilepsie in de vroege kindertijd	17849	Myopische maculadegeneratie
		1942		3	
49443	Myelodysplasie - infectie - groeirestrictie - adrenale hypoplasie - genitale fenotypes - enteropathie-syndroom	2589	Myoclonus - cerebellaire ataxie - doofheid-syndroom	17849	Myopische maculopathie
		36899	Myoclonus - dystonie-syndroom	3	
		16369		28938	Myosclerose
		6	Myoclonus - nefropathie-syndroom	0	
86841	Myelodysplastisch syndroom geassocieerd met geïsoleerde del(5q) chromosoomabnormaliteit	86913	Myoclonusepilepsie bij niet-progressieve encefalopathieën	30655	Myosferulose
				3	
824	Myelofibrose met myeloïde metaplasie	43543	Myoclonusepilepsie en ataxie door kaliumkanaalmutatie	337	Myositis ossificans progressiva
86850	Myeloïd sarcoom	8		764	Myositis purulenta tropica
16895	Myeloïd/lymfoïd neoplasma geassocieerd met FGFR1-herschikking	551	Myoclonusepilepsie met rafelige rode vezels	764	Myositis tropicans
16894	Myeloïd/lymfoïd neoplasma geassocieerd met PDGFRA-herschikking	551	Myoclonusepilepsie met ragged red fibers	614	Myotonia congenita
16895	Myeloïd/lymfoïd neoplasma geassocieerd met PDGFRB-herschikking	45	Myodenylaat-deaminasedeficiëntie	99734	Myotonia fluctuans
29073	Myelomatose	17846	Myofibrillaire myopathie - titinopathie	99735	Myotonia permanens
93969	Myelomeningocèle	4		3101	Myotonie - intellectuele achterstand - skeletale anomalieën-syndroom
2587	Myeloperoxidasedeficiëntie	17846	Myofibrillaire myopathie met vroeg respiratoir falen	99736	Myotonie - pijnlijke contracties
		4		800	Myotonische chondrodystrofie
824	Myelosclerose met myeloïde metaplasie	368	Myofosforylasedeficiëntie	273	Myotonische dystrofie type 1
		53651		606	Myotonische dystrofie type 2
43757	MYH7-gerelateerd scapuloperoneaal syndroom met late aanvang	6	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome	→524	Myotonische dystrofie type 3
				30	
43757	MYH7-gerelateerde scapuloperoneale spierdystrofie met late aanvang	2601	Myopathie - groeivertraging - intellectuele achterstand - hypospadieën-syndroom	800	Myotonische myopathie, dwerggroei, chondrodystrofie, oculaire en faciale anomalieën
43757	MYH7-gerelateerde SPMD met late aanvang	2598	Myopathie - lactaatacidose - sideroblastische anemie	50854	MYSM1-deficiëntie
		2598	Myopathie - melkzuuracidose - sideroblastische anemie	79105	Myxofibrosarcoom
18205	MYH9-gerelateerd syndroom	1358	Myopathie - syndroom van Moebius-Robin	99967	Myxoïd/ronde cel liposarcoom
18205	MYH9-gerelateerde stoornis	97234	Myopathie als gevolg van fosfoglyceraatmutasedeficiëntie	1359	Myxoom - gevlekte pigmentatie - endocriene overactiviteit
18205	MYH9-gerelateerde syndromale trombocytopenie	88635	Myopathie door casequestrine- en SERCA1-eiwitoverbelasting	57782	Myxoom met fibreuse dysplasie
18205	MYH9-gerelateerde ziekte	43115	Myopathie door ijzer-zwavelclusterdeficiëntie	25164	Myxopapillair ependymoom
18205	MYH9-RD	2596	Myopathie en diabetes mellitus	3	
2588	Myhresyndroom	43115	Myopathie met intolerantie voor lichaamsbeweging, Zweeds type	79270	N-acetyl-alfa-glucosaminidasedeficiëntie
48049	MYO5B-deficiëntie	39793	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 1	583	N-acetylgalactosamine 4-sulfatasedeficiëntie
48049	MYO5B-gerelateerde progressieve familiale intrahepatische cholestase	45636	Myopathie met polyglucosanlichaampjes type 2	30929	N-acetylgalactosamine-6-sulfaatsulfatasedeficiëntie
1942	Myoclonische atonische epilepsie	9	Myopathie van Nonaka	7	
36899	Myoclonische dystonie	602	Myopathie van Salih	576	N-acetylglucosamine 1-fosfotransferasedeficiëntie
→368	Myoclonische dystonie 15	28937	Myopathische intestinale pseudo-obstructie	79329	N-acetylglucosaminyltransferase 2-deficiëntie
99		7		4	
86913	Myoclonische epilepsie bij niet-progressieve encefalopathieën	10407	Myopathy with hexagonally cross-	13775	N-acyl-L-aminozuur-amidohydrolasedeficiëntie
		7		333	N-acylsfingosine-amidohydrolasedeficiëntie
86909	Myoclonische epilepsie in de kindertijd	17188		2608	N-syndroom
				10390	
				8	Na-H-uitwisselingsdeficiëntie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
34592	Naakt lymfocytosyndroom type 1	9		6	
178303	Nabul masker-achtig faciaal syndroom	→1359	NAME-syndroom	289560	NBIA4
1390	Nachtblindheid - skeletale anomalieën - dysmorfie-syndroom	→90625	Nancedoofheid	329284	NBIA5
→98784	Nachtelijke paroxysmale dystonie	35612	Nanoftalmie	397725	NBIA6
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency	251279	Nanoftalmie - retinitis pigmentosa - foveoschisis - drusen van de optische papil-syndroom	289560	NBIA door C19orf12-mutatie
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency	→371428	NAO-syndroom	647	NBS
439196	NAE	247868	NAPS12	240760	NBS-achtige stoornis
→1359	Naevi - atriummyxoom - myxoïde neurofibromata - efeliden-syndroom	2073	Narcolepsie - kataplexie	240760	NBSLD
228254	Naevus elasticus	2073	Narcolepsie type 1	217560	NCHI
370059	Naevus epidermicus verrucosus met angiodysplasie en aneurysmata	83465	Narcolepsie type 2	1947	NCL, Noordse epilepsie variant
263432	Naevus fuscoaeruleus acromiodeltoideus	83465	Narcolepsie zonder kataplexie	2481	NCM
263425	Naevus fusculoeruleus ophthalmomaxillaris	644	NARP-syndroom	75327	NCMD
370052	Naevus sebaceus - malformaties van het centrale zenuwstelsel - aplasia cutis congenita - limbaal dermoïd - gepigmenteerde naevus-syndroom	141115	Nasaal ganglioglioom	91495	NCRNA-ziekte
2612	Naevus sebaceus van Jadassohn	141112	Nasaal glioom	443162	NDE1-gerelateerde microhydranencefalie
2612	Naevus sebaceussyndroom	86879	Nasaal T-cel-/natuurlijke killerlymfoom	399103	Nebulinegerelateerde distale myopathie met vroege aanvang
840	Naevus syringocystadenomatosus papilliferus	141103	Nasale dermoïd-sinuscyste	542592	Necrobiosis lipidica
263432	Naevus van Ito	141103	Nasale dermoïdcyste	158011	Necrobiotisch xanthogranuloom
263425	Naevus van Ota	141118	Nasale encefalocèle	439196	Necrolytisch acraal erytheem
245	NAFD	141112	Nasale gliale heterotopie	391673	Necrotiserende enterocolitis
3137	NAGA-deficiëntie	2662	Naso-digito-akoestisch syndroom	440368	Necrotiserende wekdeleninfectie
79279	NAGA-deficiëntie type 1	150	Nasofaryngeaal carcinoom	2849	Nefroblastomatose - foetale ascites - macrosomie - Wilmstumor-syndroom
79280	NAGA-deficiëntie type 2	141107	Nasofaryngeaal teratoom	654	Nefroblastoom
79281	NAGA-deficiëntie type 3	141083	Nasolacrimale mucocele	93606	Nefrogeen syndroom van ongepaste antidiurese
2614	Nagel - patella-syndroom	2399	Nasopalpebraal lipoom - coloboom-syndroom	223	Nefrogene diabetes insipidus
423454	Nagel- en tandafwijkingen - marginale palmoplantaire keratodermie - orale hyperpigmentatie-syndroom	306577	Natriumkanalopathie-gerelateerde dunnevezelneuropathie	3145	Nefrogene diabetes insipidus - intracranieële calcificatie-syndroom
2613	Nagel-patella-achtige nierziekte	255229	Navajo neurohepatopathie	137617	Nefrogene fibroserende dermatopathie
→1487	Nageldysplasie - camptodactylie - brachydactylie type B	255229	Navajo neuropathie	137617	Nefrogene systemische fibrose
245	Nager acrofaciale dysostose	69739	Navajo-hersenstamsyndroom	93622	Nefrolithiasis type 1
927	NAGS-deficiëntie	3405	Navelstrengulceratie - intestinale atresie-syndroom	93623	Nefrolithiasis type 2
853	NAIT	377	NBCCS	84081	Nefronoftise - hepatische fibrose-syndroom
2229	Najjarsyndroom	157850	NBIA1	3156	Nefronoftise met retinale dystrofie
1063	Nakagawa-angioblastoom	216873	NBIA1, atypische vorm	655	Nefronoftisis
44	NALD	21686	NBIA1, klassieke vorm	2668	Nefropathie - doofheid - hyperparathyreoidie-syndroom
20656	NAM				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
411629	Nefropathische infantiele cystinose	464370	Neonatale allo-immune neutropenie	7	hyperglycinemie
2669	Nefrose - doofheid - urineweg - digitale misvormingen-syndroom	398109	Neonatale auto-immune hemolytische anemie	56304	Neonatale ossale dysplasie type 1
2065	Nefrose - neuronale dysmigratiesyndroom	238688	Neonatale blootstelling aan jodium	398127	Neonatale sclerodermie
300333	Nefrotisch syndroom - doofheid - pretibiale epidermolysis bullosa-syndroom	314911	Neonatale Canavan-ziekte	314911	Neonatale ziekte van Canavan
300333	Nefrotisch syndroom - gehoorverlies - pretibiale epidermolysis bullosa-syndroom	313906	Neonatale congenitale pancreatische cyste	314950	Neoplastisch hypereosinofiel syndroom
217560	NEHI	398117	Neonatale dermatomyositis	94058	Neovasculair glaucoom
464366	NEK9-gerelateerde letale skeletdysplasie	79118	Neonatale diabetes - congenitale hypothyreoïdie - congenitaal glaucoom - hepatische fibrose - polycystische nieren	2337	NEPPK
199244	Nelsonsyndroom	137929	Neonatale disfunctie van de hersenstam	280576	Nestor-Guillermo progeriasyndroom
171439	Nemaline myopathie met aanvang in de kindertijd	398117	Neonatale DM	100075	NET van de maag
171442	Nemaline myopathie met aanvang op volwassen leeftijd	457185	Neonatale encefalomyopathie - cardiomyopathie - ademnood-syndroom	100082	NET van het anaal kanaal
100079	NEN van de appendix	417	Neonatale ernstige primaire hyperparathyreoïdie	100080	NET van het colon
506136	NEN van de oesofagus	69063	Neonatale glomerulopathie door neprilysine-allo-immunisatie	100081	NET van het rectum
398097	Neonataal antifosfolipiden-antilichamensyndroom	289857	Neonatale glycine-encefalopathie	97230	Netelroos door zon
398097	Neonataal antifosfolipidensyndroom	446	Neonatale hemochromatose	158769	Netelroos pigmentosa met plaquevorming
398097	Neonataal APS	59303	Neonatale ichthyosis - scleroserende cholangitis-syndroom	634	Nethertonsyndroom
466784	Neonataal ernstig cardiopulmonair falen als gevolg van een mitochondriaal methylatiedefect	294023	Neonatale inflammatoire huid- en darmziekte	1571	Netvliesloslating - occipitale encefalocèle-syndroom
398097	Neonataal Hughessyndroom	247598	Neonatale intrahepatische cholestase als gevolg van citrinedeficiëntie	2672	Neuhausser-Eichner-Opitzsyndroom
137577	Neonataal hypoxisch en ischemisch hersenletsel	247598	Neonatale intrahepatische cholestase veroorzaakt door citrinedeficiëntie	99078	Neuhausseranomalie
284979	Neonataal marfansyndroom	398124	Neonatale lupus erythematosus	2901	Neuralgische amyotrofie
3455	Neonataal progeroid syndroom	79242	Neonatale meervoudige carboxylasedeficiëntie	2901	Neuralgische schouderamyotrofie
3206	Neonataal syndroom van Schwartz-Jampel	69063	Neonatale membraneuze glomerulopathie met maternale NEP-deficiëntie	351	Neuraminidasedeficiëntie met bèta-galactosidasedeficiëntie
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency	69063	Neonatale membraneuze glomerulopathie met maternale neutrale endopeptidasedeficiëntie	268865	Neurenterische cyste
217563	Neonatale acute ademnood als gevolg van SP-B-deficiëntie	284979	Neonatale MFS	93921	Neurilemmomatose
217563	Neonatale acute ademnood als gevolg van surfactant proteïne B-deficiëntie	391504	Neonatale myasthenia gravis	252164	Neurilemmoom
44	Neonatale adrenoleukodystrofie	→42738	Neonatale neutropenie	252164	Neurilemmoom
398109	Neonatale AHA	289857	Neonatale NKH	2316	Neuro-ectodermaal syndroom van Johnson
398109	Neonatale AIHA	28985	Neonatale non-ketotische	3474	Neuro-ectodermaal syndroom, Zurich-type
		28985		→3464	Neuro-ectodermaal-endocrien syndroom
				3474	Neuro-ectodermale dysplasie, CHIME-type
				33445	Neuro-ectodermale melanolysosomale ziekte
				506098	Neuro-endocrien carcinoom van de pancreas
				100079	Neuro-endocrien neoplasma van de appendix
				50613	Neuro-endocrien neoplasma van de

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6	oesofagus	21686	Neurodegeneratie met ijzeropstapeling in de hersenen type 1, klassieke vorm	9	
100080	Neuro-endocrien neoplasma van het colon	6		98593	Neurogene palpebrale tumor
100078	Neuro-endocrien neoplasma van het ileum	329284	Neurodegeneratie met ijzeropstapeling in de hersenen type 5	431255	Neurogene scapulooperoneale amyotrofie, New England-type
99869	Neuro-endocrien thymuscarcinoom	397725	Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen als gevolg van COASY-mutatie	644	Neurogene spierzwakte - ataxie - retinitis pigmentosa-syndroom
217560	Neuro-endocriene celhyperplasie van de vroege kindertijd	289560	Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen door C19orf12-mutatie	94093	Neuroleptisch maligne syndroom
100075	Neuro-endocriene maagtumor	157850	Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen type 1	36397	Neurolipomatosis
97289	Neuro-endocriene thymustumor	289560	Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen type 4	163746	Neurologisch syndroom van Waardenburg-Shah
100081	Neuro-endocriene tumor van de endeldarm	217382	Neurodegeneratief syndroom als gevolg van cerebraal folaattransportdeficiëntie	137754	Neurologische aandoeningen geassocieerd met aminoacylase 1-deficiëntie
100086	Neuro-endocriene tumor van de galblaas	157846	Neuroferritinopathie	529665	Neurologische ontwikkelingsachterstand - insulten - oftalmische anomalieën - osteopenie - cerebellaire atrofie-syndroom
100080	Neuro-endocriene tumor van de karteldarm	636	Neurofibromatose 1	453499	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom
100078	Neuro-endocriene tumor van de kronkeldarm	137605	Neurofibromatose 1-achtig syndroom	352665	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door 9q21.3 microdeletiesyndroom
100083	Neuro-endocriene tumor van de larynx	638	Neurofibromatose - Noonansyndroom	453504	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorfie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom door een puntmutatie
100075	Neuro-endocriene tumor van de maag	636	Neurofibromatose type 1	206586	Neurolymfomatose
97289	Neuro-endocriene tumor van de thymus	638	Neurofibromatose type 1 - Noonansyndroom	71211	Neuromyelitis optica
100082	Neuro-endocriene tumor van het anaal kanaal	363700	Neurofibromatose type 1 als gevolg van NF1-mutatie of intragenische deletie	1947	Neuronale ceroid lipofuscinose, Noordse epilepsie variant
100080	Neuro-endocriene tumor van het colon	97685	Neurofibromatose type 1 microdeletiesyndroom	99811	Neuronale intestinale pseudo-obstructie
100078	Neuro-endocriene tumor van het ileum	637	Neurofibromatose type 2	2289	Neuronale intranucleaire inclusieziekte
100084	Neuro-endocriene tumor van het middenoor	93921	Neurofibromatose type 3	644	Neuropathie - ataxie - retinitis pigmentosa-syndroom
100081	Neuro-endocriene tumor van het rectum	2678	Neurofibromatose type 6	639	Neuropathie geassocieerd met monoklonale IgM-antilichamen tegen myelinegeassocieerd glycoproteïne
100083	Neuro-endocriene tumor van het strottenhoofd	252183	Neurofibroom	139512	Neuropathie met gehoorvermindering
2673	Neuro-facio-digito-renaal syndroom	3148	Neurofibrosarcoom	217622	Neurosensorisch gehoorverlies met gedilateerde cardiomyopathie
508533	Neuro-immuno-skeletale dysplasiesyndroom door EXTL3-deficiëntie	100073	Neurogeen cervicale rib-syndroom	217622	Neurosensorische doofheid met gedilateerde cardiomyopathie
635	Neuroblastoom	100073	Neurogeen costoclaviculair syndroom	137596	Neurotrofe keratitis
35664	Neurocutaan syndroom, Bicknell-type	3148	Neurogeen sarcoom	137596	Neurotrofe keratopathie
2481	Neurocutane melanocytose	85146	Neurogeen scapulooperoneaal syndroom, Kaeser-type	97330	Neurovasculair compressiesyndroom
2481	Neurocutane melanose	100073	Neurogeen schoudergordelsyndroom	141219	Neusdorsumfistel
88639	Neurodegeneratie als gevolg van 3-hydroxyisobutyryl-CoA-hydrolasedeficiëntie	100073	Neurogeen thoracic outlet compressiesyndroom		
329284	Neurodegeneratie geassocieerd met bèta-propellerproteïne	100073	Neurogeen thoracic outlet-syndroom		
289560	Neurodegeneratie geassocieerd met mitochondriaal membraaneiwit	100073	Neurogeen TOS		
216873	Neurodegeneratie met ijzeropstapeling in de hersenen type 1, atypische vorm	970	Neurogene acro-osteolyse		
		1143	Neurogene arthrogryposis multiplex congenita		
		17802	Neurogene diabetes insipidus		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
141242	Neusvleugelspleet	141179	NICH	→90186	Niet-erfelijk primair lymfoedeem met late aanvang
98908	Neutrale vetstapelingsmyopathie	3051	Nicolaides-Baraitersyndroom	357034	Niet-familiaal retinoblastoom
98907	Neutrale vetstapelingsziekte met ichthyosis	404514	Niercelcarcinoom geassocieerd met een verworven cystische ziekte	238583	Niet-fenylketonurische hyperfenylalaninemie
98908	Neutrale vetstapelingsziekte met myopathie zonder ichthyosis	319308	Niercelcarcinoom met translocatie	508523	Niet-fenylketonurische hyperfenylalaninemie zonder BH4-deficiëntie
183707	Neutrofiel immuundeficiëntiesyndroom	319308	Niercelcarcinoom met translocatie van de MIT-familie	91349	Niet-functionerend hypofysair adenoom
575	Neutrofiële netelroos	2838	Nierkelkdivertikel - doofheid-syndroom	94080	Niet-functionerend paraganglioom
575	Neutrofiële urticaria	99104	Niet afgedekte coronaire sinus	98825	Niet-geclassificeerd gemengd myelodysplastisch/myeloproliferatisch syndroom
169142	Neutrofielspecifieke granuledeficiëntie	2972	Niet doorkomen van tanden - maxillaire hypoplasie - genu valgum	98827	Niet-geclassificeerd myelodysplastisch syndroom
→86872	Neutropenie - hyperlymfocytose met grote granulaire lymfocyten-syndroom	200	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Geïsoleerde agenesie van het corpus callosum	104078	Niet-geclassificeerde intestinale pseudo-obstructie
2690	Neutropenie - monocytopenie - doofheid-syndroom	73267	Niet-24-uurs slaap-waaksyndroom	98825	Niet-geclassificeerde myelodysplastische/myeloproliferatieve ziekte
370059	NEVADA-syndroom	97566	Niet-amyloïde fibrillaire glomerulopathie	251328	Niet-geclassificeerde vasculitis
377	Nevoïd basaalcercarcinoom-syndroom	86861	Niet-amyloïde MIDD	213721	Niet-gedifferentieerd carcinoom van het baarmoederlichaam
→1900	Nevosyndroom	86861	Niet-amyloïde monoklonale immunoglobulineafzettingziekte	213721	Niet-gedifferentieerd carcinoom van het corpus uteri
228264	Nevus anelasticus	79394	Niet-bulleuze congenitale ichthyosiforme erythrodermie	178315	Niet-gedifferentieerd embryonaal sarcoom van de lever
64754	Nevus comedonicussyndroom	48372	Niet-cirrotische nodulatie	178315	Niet-gedifferentieerd sarcoom van de lever
636	NF1	854	Niet-cirrotische poortadertrombose	91140	Niet-gespecificeerde JIA
97685	NF1 microdeletiesyndroom	1581	Niet-distale deletie 10q	91140	Niet-gespecificeerde juveniele idiopathische artritis
137605	NF1-achtig syndroom	96160	Niet-distale deletie 12q	357034	Niet-hereditair retinoblastoom
637	NF2	96164	Niet-distale deletie 20q	163924	Niet-herpetische acute limbische encefalitis
93921	NF3	96112	Niet-distale duplicatie 9q	439202	Niet-herstellend OBPI
2678	NF6	1695	Niet-distale duplicatie 10q	439202	Niet-herstellend OBPL
529980	NFAT5-haploinsufficiëntie	1702	Niet-distale duplicatie 13q	439202	Niet-herstellende obstetrische plexus brachialis-laesie
69087	NFJ-syndroom	1581	Niet-distale monosomie 10q	329883	Niet-hypoproteïnemische hypertrofische gastropathie
638	NFNS	96160	Niet-distale monosomie 12q	329918	Niet-Ig-gemedieerde membranoproliferatieve glomerulonefritis
91349	NFPA	96164	Niet-distale monosomie 20q	329918	Niet-Ig-gemedieerde MPGN
401869	NFU1-deficiëntie	3306	Niet-distale tetrasomie 15q	363999	Niet-immune foetale hydrops
289356	NGCO	96112	Niet-distale trisomie 9q	36399	Niet-immune HF
404454	NGLY1-CDDG	1695	Niet-distale trisomie 10q		
404454	NGLY1-deficiëntie	1702	Niet-distale trisomie 13q		
280576	NGPS	329469	Niet-DS-AMKL		
2770	NHD	206538	Niet-dysgerminomateuze kiemcelkanker van het ovarium		
169079	NHEJ1-deficiëntie	363494	Niet-dysgerminomateuze kiemceltumor van de testis		
276608	NI-PHH	→2199	Niet-epidermolytische keratodermie van handpalm of voetzool		
247598	NICCD	2337	Niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie		
		→2199	Niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie		
		→79452	Niet-erfelijk congenitaal primair lymfoedeem		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
9		91364	Niet-specifieke idiopathische interstitiële pneumonie	432	nIHH
36399	Niet-immune hydrops foetalis	91364	Niet-specifieke interstitiële pneumonie	2322	Niikawa-Kurokisyndroom
9		20657	Niet-specifieke myositis	647	Nijmegen breuksyndroom
32991	Niet-immunoglobuline-gemedieerde membranoproliferatieve glomerulonefritis	2		24076	Nijmegen breuksyndroom-achtige stoornis
8		52808	Niet-specifieke syndromale intellectuele achterstand	0	
32991	Niet-immunoglobuline-gemedieerde MPGN	4		44773	NIK-deficiëntie
8		91492	Niet-syndromaal cataract met vroege aanvang	1	
36399	Niet-immuun foetaal oedeem	91492		781	Nine Mile koorts
9		35099	Niet-syndromale bicoronale synostose	99825	Nipah encefalitis
26354	Niet-inflammatoire gegeneraliseerde peeling skin-syndroom type A	30391	Niet-syndromale biliare atresie	99825	Nipah-virusziekte
8		91495	Niet-syndromale congenitale netvliesloslating	99825	Nipahkoorts
26354	Niet-inflammatoire peeling skin-syndroom type A	91495		59303	NISCH-syndroom
8		49042	Niet-syndromale dentinogenesis imperfecta	86873	NK-cel groot granulaire lymfocyt-leukemie
14117	Niet-involverend congenitaal hemangioom	49042		86873	NK-cel LGL-leukemie
9		49042	Niet-syndromale DGI	26366	
32552	Niet-klasseke CLAH	87884	Niet-syndromale genetische doofheid	5	NK-cel-enteropathie
9		27623	Niet-syndromale mannelijke onvruchtbaarheid als gevolg van asthenozoöpermie	86879	NK/T-cellymfoom
32552	Niet-klasseke congenitale lipoïde adrenale hyperplasie door STAR-deficiëntie	4		407	NKH
9		27623	Niet-syndromale mannelijke onvruchtbaarheid als gevolg van een spermamotiliteitsstoornis	86879	NKTCL
32552	Niet-klasseke congenitale lipoïde bijnierhyperplasie door STAR-deficiëntie	4		52749	NKX6-2-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie
9		3366	Niet-syndromale metopische craniosynostose	7	
98890	Niet-Leber-type opticusatrofie met vroege aanvang	3366		86893	NLPHL
21679	Niet-misvormende osteogenesis imperfecta	35093	Niet-syndromale sagittale synostose	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met macrofaagactivatiesyndroom
6		35098	Niet-syndromale unicononale synostose	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met MAS
41164	Niet-nefropathische cystinose	1581	Niet-telomerische monosomie 10q	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met MAS
1		96160	Niet-telomerische monosomie 12q	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met MAS
84085	Niet-neurogene overactieve blaas	96164	Niet-telomerische monosomie 20q	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met MAS
20998	Niet-papillair overgangscelcarcinoom van de blaas	3306	Niet-telomerische tetrasomie 15q	6	NLRC4-gerelateerd auto-inflammatoir syndroom met MAS
9		96112	Niet-telomerische trisomie 9q	6	NLRC4-gerelateerd MAS
20998	Niet-papillair urotheliaal carcinoom	1695	Niet-telomerische trisomie 10q	6	NLRC4-gerelateerd MAS
9		1702	Niet-telomerische trisomie 13q	6	NLRC4-gerelateerde infantiele enterocolitis - auto-inflammatoir syndroom
79651	Niet-PKU HPA	41170	Niet-tuberculeuze mycobacteriële longziekte	6	NLRC4-gerelateerde infantiele enterocolitis - auto-inflammatoir syndroom
→144	Niet-polyposis Turcotsyndroom	3		24786	NLRP12-geassocieerde erfelijke periodieke koorts-syndroom
1766	Niet-progressieve cerebellaire ataxie - intellectuele achterstand-syndroom	23172	Niet-verworven gecombineerde hypofysehormoondeficiëntie - doofheid - rigide cervicale wervelkolom-syndroom	8	NLRP12-geassocieerde erfelijke periodieke koorts-syndroom
31464	Niet-progressieve cerebellaire ataxie met intellectuele achterstand	0		98907	NLSDI
7		23172	Niet-verworven gecombineerde hypofysehormoondeficiëntie - sensorineuraal gehoorverlies - wervelkolomafwijkingen-syndroom	98908	NLSDM
43627	Niet-progressieve voornamelijk posterieur caverterende leuko-encefalopathie met perifere neuropathie	0		44316	NMC
1		631	Niet-verworven geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	7	
26137	Niet-reuzencel granulomateuze temporale arteritis met eosinofilie	10007	Niet-vloeiende variant van PPA	39150	NMG
6	Niet-secreterend chemodectoom	0		4	
10110	Niet-secreterend paraganglioom	20991	Niet-Wilsoniaanse hepatische kopertoxicose bij baby's en kinderen	86867	NMZL
94080	Niet-secreterend paraganglioom	9		2615	NNS
36349	Niet-seminomateuze kiemceltumor van de testis	36355	Nieuw beginnende refractaire status epilepticus	31204	Nocardiose
4		8		86867	Nodaal marginaal zone B-cellymfoom
90031	Niet-sferocytische hemolytische anemie als gevolg van hexokinasedeficiëntie	98757	Nigro-spino-dentatale degeneratie met nucleaire oftalmoplogie	86893	Nodulair lymfocyt-predominant Hodgkinlymfoom
				13781	Nodulaire cutane amyloïdose
				0	
				47774	Nodulaire fasciitis
				2	

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
90393	Nodulaire lichen myxedematosus	48047	NR1H4-deficiëntie	96210	OBSOLEET: Zeldzame genetische doofheid
15877 2	Nodulaire netelroos pigmentosa	634	NS	35273 1	OCA1
2149	Nodulaire neuronale heterotopie	88616	NS-ARID	35273 4	OCA1-MP
33577	Nodulaire niet-suppurratieve panniculitis	2701	NS/LAH	35273 7	OCA1-TS
48372	Nodulaire regeneratieve hyperplasie van de lever	417	NSHPT	79431	OCA1A
15877 2	Nodulaire urticaria pigmentosa	93606	NSIAD	79434	OCA1B
→371 428	Nodulos - artropathie - osteolyse-syndroom	91364	NSIP	79432	OCA2
2700	Noma	44036	NSTI	79433	OCA3
1451	NOMID-syndroom	45484	NTHL1-gerelateerde AFAP	37009 1	OCA5
54260	Non-compactie van het linkerventrikel	45484	NTHL1-gerelateerde geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	37009 7	OCA6
50607 5	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	45484	NTHL1-gerelateerde geattenueerde FAP	35274 5	OCA7
407	Non-ketotische hyperglycinemie	10007	NTOS	79431	OCA-1A
79452	Nonne-Milroy lymfoedeem	3	NTOS	79432	OCA-2
648	Noonansyndroom	98991	Nucleair cataract met vroege aanvang	79433	OCA-3
500	Noonansyndroom met meervoudige lentigines	31479	Null hypofyse-adenoom	79435	OCA-4
36397 2	Noonansyndroom-achtige stoornis met JMML	28023	Nulsyndroom	21701 7	Occipitale atretische cefalocèle - ongewoon gelaat - grote voeten-syndroom
36397 2	Noonansyndroom-achtige stoornis met juveniele myelomonocyttaire leukemie	44316	NUT-middellijncarcinoom	26882 3	Occipitale encefalocèle
2701	Noonansyndroomachtige aandoening met loose-anagen haar	54	OA1	198	Occipitale hoorn-syndroom
16857 2	Noord-Amerikaanse myopathie	39815	OAFNS	28064 0	Occipitale malformaties van corticale ontwikkeling
1947	Noordse epilepsie	1106	OAS	28064 0	Occipitale MCD
28062 0	Noordzee progressieve myoclonusepilepsie	414	OAT-deficiëntie	28064 0	Occipitale pachygyrie en polymicrogyrie
230	Noradrenalinedeficiëntie	374	OAV-dysplasie	35335 1	Occlusieve idiopathische juxtafoveale retinale teleangiëctasie
230	Norepinefrinedeficiëntie	374	OAVS	51608	Occlusieve infantiele arteriopathie
→682	Normo-KPP	97297	Oberklaid-Dankssyndroom	1647	OCCS
→682	Normo-PP	88643	Obesitas - colitis - hypothyreoïdie - cardiale hypertrofie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	99889	Occulte ectopische ACTH-secretie
→682	Normokaliëmische periodieke paralyse	66628	Obesitas als gevolg van congenitale leptinedeficiëntie	24783 4	Occulte maculadystrofie
→682	Normokaliëmische PP	71529	Obesitas als gevolg van melanocortine-4-receptordeficiëntie	84085	Occulte neuropathische blaas
812	Normomorfe sialidose	71526	Obesitas als gevolg van pro-opiomelanocortinedeficiëntie	2704	Ochoasyndroom
432	Normosmisch congenitaal hypogonadotroop hypogonadisme	71528	Obesitas als gevolg van prohormoonconvertase-I-deficiëntie	24783 4	OCMD
432	Normosmisch idiopathisch hypogonadotroop hypogonadisme	39761	Obesitas door CEP19-deficiëntie	534	OCR
36355 8	NORSE	17949	Obesitas door congenitale leptineresistentie	534	OCRL
75327	North-Carolina-maculadystrofie	0	Obesitas door leptinereceptorgendeficiëntie	664	OCT-deficiëntie
178	Notochordaal sarcoom	17949	Obesitas door leptinereceptorgendeficiëntie	158	OCTN2-deficiëntie
2703	Novasyndroom	4	Obesitas door leptinereceptorgendeficiëntie	35274 0	Oculair albinisme met congenitale sensorineurale doofheid
31492 8	NPH	36987	Obesitas door SIM1-deficiëntie	1000	Oculair albinisme met laat optredende sensorineurale doofheid
3032	NPHP3-gerelateerd Meckel-achtig syndroom	3	Obesitas door SIM1-deficiëntie	54	Oculair albinisme type 1
		1303	Obliteratieve bronchiolitis		
		64743	Obliteratieve portale venopathie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
178333	Oculair albinisme, Forsius-Eriksson-type		hypopigmentatiesyndroom, Preus-type	93929	OEIS complex
54	Oculair albinisme, Nettleship-Falls-type	557003	Oculocerebrodentale syndroom	→3464	Oerter-Friedman-Andersonsyndroom
99922	Oculair cicatricieel pemfigoid	352731	Oculocutaan albinisme type 1	99976	Oesofageaal adenocarcinoom
411641	Oculaire cystinose	352734	Oculocutaan albinisme type 1 met minimale pigmentatie	418945	Oesofageaal carcinoom, speekselklier-type
1125	Oculaire motorische apraxie, Cogan-type	79431	Oculocutaan albinisme type 1A	99977	Oesofageaal epidermoïd carcinoom
2788	Oculaire vorm van osteogenesis imperfecta	79434	Oculocutaan albinisme type 1B	506136	Oesofageaal NEN
157962	Oculo-auriculair syndroom, Schorderet-type	79432	Oculocutaan albinisme type 2	506136	Oesofageaal neuro-endocrien neoplasma
398156	Oculo-auriculo-fronto-nasaal syndroom	79433	Oculocutaan albinisme type 3	99977	Oesofageaal plaveiselcelcarcinoom
374	Oculo-auriculo-vertebraal spectrum	79435	Oculocutaan albinisme type 4	1199	Oesofageale atresie
2549	Oculo-auriculo-vertebraal spectrum met radiale defecten	370091	Oculocutaan albinisme type 5	100047	Oesofageale duplicatiecyste
374	Oculo-auriculo-vertebraal syndroom	370097	Oculocutaan albinisme type 6	785	Oestrogenresistentiesyndroom
374	Oculo-auriculo-vertebrale dysplasie	352745	Oculocutaan albinisme type 7	2792	OFC-syndroom
1647	Oculo-cerebro-cutaan syndroom	79434	Oculocutaan albinisme, Amish type	2712	OFCD-syndroom
2707	Oculo-cerebro-faciaal syndroom, Kaufman-type	28378	Oculocutane tyrosinemie	488265	OFD
534	Oculo-cerebro-renaal syndroom	2709	Oculodentaal syndroom, Rutherford-type	2750	OFD1
534	Oculo-cerebro-renaal syndroom van Lowe	98897	Oculofaryngeale distale myopathie	2751	OFD2
2710	Oculo-dento-digitale dysplasie	270	Oculofaryngeale spierdystrofie	2752	OFD3
2710	Oculo-dento-ossale dysplasie	1154	Oculomelische amyoplasie	2753	OFD4
1305	Oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom	2718	Oculotrichodysplasie	2919	OFD5
391641	Oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom type 1	166272	ODCD	2754	OFD6
3339	Oculo-ectodermiaal syndroom	2710	ODDD-syndroom	→2750	OFD7
2712	Oculo-facio-cardio-dentaal syndroom	1305	ODED-syndroom	2755	OFD8
98897	Oculo-faryngo-distale myopathie	391641	ODED-syndroom type 1	141007	OFD9
1876	Oculo-gastro-intestinale spierdystrofie	2722	Odonto-onycho dysplasie - alopecie-syndroom	2756	OFD10
2108	Oculo-mandibulo-faciaal syndroom	2721	Odonto-onycho-dermale dysplasie	141000	OFD11
1794	Oculo-maxillo-faciale dysostose	→2036	Odonto-onycho-hypohidrotische dysplasie - middellijn-defecten van de schedelhuid	141327	OFD12
2713	Oculo-osteocutaan syndroom	69082	Odonto-tricho-unguaal-digito-palmair syndroom	141330	OFD13
99806	Oculo-oto-dentaal syndroom	69082	Odonto-tricho-unguaal-digito-palmair syndroom, Mendoza-Valiente-type	434179	OFD14
→1200	Oculo-oto-faciale dysplasie	69082	Odonto-tricho-unguaal-digito-palmair syndroom, Mendoza-Valiente-type	508501	OFD18
2307	Oculo-oto-radiaal syndroom	166272	Odontochondrodysplasie	2750	OFDI
2714	Oculo-palato-cerebraal syndroom	447777	Odontogeen keratocystoom	2750	OFDSI
2714	Oculo-palato-cerebrale dwerggroei	247685	Odontohypofosfatase	391655	Off-periodes in de ziekte van Parkinson zonder respons op orale behandeling
→293843	Oculo-palato-skeletaal syndroom	77295	Odontoleukodystrofie	1106	Oftalmoacromelisch syndroom
2715	Oculo-reno-cerebellair syndroom	2724	Odontomatose - aortae esophagus stenosis-syndroom	2741	Oftalmomandibulomelische dysplasie
→293843	Oculo-skeletaal-abdominaal syndroom	1811	Odontomicronychiale dysplasie	1186	Oftalmoplegie - hypotonie - ataxie - hypoaacusis - athetose-syndroom
2717	Oculo-tricho-anaal syndroom	2723	Odontotrichomelisch syndroom	2743	Oftalmoplegie - intellectuele achterstand - lingua scrotalis-syndroom
2719	Oculocerebrale hypopigmentatiesyndroom, Cross-type	1487	ODP	424080	OGCT van de pancreas
2720	Oculocerebrale				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
75382	Oguchi's ziekte	3363	Oliver-McFarlanesyndroom	137675	Oncocytische cardiomyopathie
75382	Oguchisyndroom	2920	Oliversyndroom	352540	Oncogene hypofosfatemische osteomalacie
1186	OHAHA-syndroom	2732	Olivopontocerebellaire atrofie - doofheid	352540	Oncogene osteomalacie
2728	Ohdo-Madokoro-Sonodasyndroom	166063	Olivopontocerebellaire hypoplasie	99123	Onderbreking van de vena cava inferior
2728	Ohdosyndroom	166068	Olivopontocerebellaire hypoplasie met foetale aanvang	141064	Onderlipfistel
64739	OHSS	659	Olmstedsyndroom	99123	Onderste holle ader onderbreking
1934	Ohtaharasyndroom	1183	OMA-syndroom	99803	Ondine-Hirschsprungsyndroom
3411	OHVIRA-syndroom	99075	Omcirkelende dubbele aortaboog	661	Ondines vloek
666	OI	247834	OMD	661	Ondinesyndroom
314029	OI met hoge botmassa	39041	Omennsyndroom	90002	Ongedifferentieerd bindweefselsyndroom
216796	OI type 1	3164	Omfalocesyndroom, Shprintzen-Goldberg-type	424970	Ongedifferentieerd carcinoom van de lever en intrahepatische galwegen
216804	OI type 2	660	Omfalocèle	423786	Ongedifferentieerd carcinoom van de maag
216812	OI type 3	93929	Omfalocèle - cloacale exstrofie - anusatresie - spinaal defect-syndroom	424080	Ongedifferentieerd carcinoom van de pancreas met osteoclastachtige reuzencellen
216820	OI type 4	490	Omfalomesenterische cyste	418951	Ongedifferentieerd carcinoom van de slokdarm
216828	OI type 5	98951	Omgekeerd Marcus-Gunn-fenomeen	424970	Ongedifferentieerd carcinoom van lever en IBT
2729	Okamotosyndroom	2704	Omgekeerde glimlach - neurogene blaas	423786	Ongedifferentieerd gastrisch carcinoom
69088	OL-EDA-ID	254864	Omkeerbare infantiele ademhalingsketendeficiëntie	418951	Ongedifferentieerd oesofageaal carcinoom
→113	Oleisyndroom	254864	Omkeerbare infantiele cytochrom C-oxidasedeficiëntie	2023	Ongedifferentieerd pleomorfe sarcoom
478	Olfacto-genitale pathologische sequentie	69744	Omlinjnde palmoplantaire hypokeratose	86830	Ongedifferentieerde myeloproliferatieve ziekte
1957	Olfactorisch neuroblastoom	2741	OMM-syndroom	2759	Ongeperforeerde orofarynx - costovertebrale anomalieën-syndroom
85410	Oligoarticulaire JIA	2733	Omodysplasie	1264	Onkambaar haar - retinale pigmentdystrofie - tandanomalieën - brachydactylie-syndroom
247839	Oligoarticulaire JIA met antinucleaire antilichamen	496693	Omphalocèle - hernia diafragmatica - cardiovasculaire anomalieën - radiale straal defect-syndroom	1410	Onkambaar haarsyndroom
247846	Oligoarticulaire JIA zonder antinucleaire antilichamen	210115	OMPP	→33364	ONMR-syndroom
85410	Oligoarticulaire juveniele idiopathische artritis	1183	OMS	99139	Onstabile hemoglobineziekte
247839	Oligoarticulaire juveniele idiopathische artritis met antinucleaire antilichamen	319266	Omsk hemorragische koorts	210272	Ontscheppingssyndroom
247846	Oligoarticulaire juveniele idiopathische artritis zonder antinucleaire antilichamen	254509	Onbedoeld botulisme	313892	Ontwikkelings- en spraakachterstand door SOX5-deficiëntie
251656	Oligoastrocytoma	158019	Onbepaalde celhistiocytose	79134	Ontwikkelingsachterstand - epilepsie - neonatale diabetes-syndroom
75378	Oligocone trichromasie	103920	Onbepaalde colitis	99989	Ontwikkelingsachterstand - epilepsie - neonatale diabetes-syndroom, intermediaire vorm
75378	Oligoconoon syndroom	158019	Onbepaalde dendritische cel neoplasma	369891	Ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorfie-syndroom door MED13L-deficiëntie
973	Oligodactylie van vingers 2-5, unilateraal	158019	Onbepaalde dendritische celtumor		
251627	Oligodendroglioom	442835	Onbepaalde EOEE		
99798	Oligodontie	442835	Onbepaalde epileptische encefalopathie met vroege aanvang		
300576	Oligodontie - kankerpredispositie-syndroom	97244	Onbuigzame wervelkolomsyndroom		
2260	Oligomeganefronie	2737	Onchocerciasis		
2260	Oligomeganefronische nierhypoplasie				
137831	Oligophrenin-1-syndroom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2101	Ontwikkelingsachterstand - hypotonie - hypertrofie van de extremiteiten-syndroom	2725	Oogdefecten - arachnodactylie - cardiopathie	247245	Oppervlakkige siderose
459061	Ontwikkelingsachterstand - kleine gestalte - dysmorfe kenmerken - schaars haar-syndroom	139431	Ooglidmyoclonie met en zonder absences	247245	Oppervlakkige siderose van het centrale zenuwstelsel
79157	Ontwikkelingsachterstand als gevolg van 2-methylbutyryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	420556	Oogruisfenomeen	247245	Oppervlakkige siderose van het CZS
289307	Ontwikkelingsachterstand door ALDH6A1-deficiëntie	313800	Oogzenuwoedeem - splenomegalie-syndroom	2788	OPPG
289307	Ontwikkelingsachterstand door methylmalonaat-semialdehydedehydrogenasedeficiëntie	2554	Oor-patella-kleine gestalte-syndroom	2746	Opsismodysplasie
289307	Ontwikkelingsachterstand door MMSDH-deficiëntie	155838	Oorschelpfistel of cyste	1183	Opsoclonus - myoclonus - ataxie-syndroom
329195	Ontwikkelingsachterstand met ASS en ganginstabiliteit	391320	Oost-Texas-bloedingsstoornis	1183	Opsoclonus - myoclonus-syndroom
329195	Ontwikkelingsachterstand met autismespectrumstoornis en ganginstabiliteit	83594	Oosterse paardenencefalitis	543470	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome
79107	Ontwikkelingsgerelateerde misvormingen - doofheid - dystonie	83594	Oosterse paardenencefalomyelitis	1215	Opticusatrofie - doofheid - polyneuropathie - myopathie-syndroom
209908	Ontwikkelingsgerelateerde verbale dyspraxie	48686	Op lichaamsholte gebaseerd lymfoom	401777	Opticusatrofie - intellectuele achterstand-syndroom
2412	Ontwrichting van de heup - dysmorphie-syndroom	98890	OPA2	→1215	Opticusatrofie - oftalmoplegie - ptose - doofheid - myopathie-syndroom
251332	Onverklaarbare langdurige koorts/inflammatoir syndroom	67036	OPA3, autosomaal dominant	496790	Opticusatrofie - perifere neuropathie - ontwikkelingsachterstand-syndroom
284362	Onvolgroeide interstitiële mesenchymale tumor	49042	Opalescerende tanden zonder OI	98673	Opticusatrofie type 1
314466	Onvolledig syndroom van Meigs	49042	Opalescerende tanden zonder osteogenesis imperfecta	98890	Opticusatrofie type 2
254693	Onvolledige hydatidiforme mola	90650	OPD I syndroom	98673	Opticusatrofie van Kjer
254693	Onvolledige molazwangerschap	90652	OPD II syndroom	67047	Opticusatrofiesyndroom van Costeff
157769	Onvolledige situs inversus	90650	OPD syndroom 1	363746	Optische ataxie - oculaire apraxie - simultaanagnosie-syndroom
180079	Onvolledige unilaterale aplasie van het kanaal van Müller	90652	OPD syndroom 2	1215	Optische atrofie - doofheid - polyneuropathie - myopathie-syndroom
180079	Onvolledige unilaterale Mülleriaanse aplasie	98897	OPDM	98673	Optische atrofie type 1
238744	Onycho-digito-mammair syndroom	228190	Open ductus Botalli - bicuspide aortaklep - handanomaliëen-syndroom	98890	Optische atrofie type 2
2614	Onycho-osteodysplasie	268363	Open iniencefalie	2086	Optische banenglioom
→33364	Onycho-tricho-dysplasie - neutropenie-syndroom	99990	Opflakking van tyfus	→502363	Oraal plaveiselcelcarcinoom van de tong
300504	Onychocytisch matricoom	137831	OPHN1-syndroom	508501	Oraal-faciaal-digitaal syndroom met kleine gestalte en brachymesofalangie
300512	Onychomatricoom	1308	Opitz C-trigonocefalie	141007	Oraal-faciaal-digitaal syndroom met retinale afwijkingen
2786	OOCHS	2745	Opitz G/BBB-syndroom	2750	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 1
99806	OOD	1308	Opitz trigonocefalie C-syndroom	2751	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 2
2721	OODD	97297	Opitz trigonocefalie-achtig syndroom	2752	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 3
		1308	Opitz trigonocefaliesyndroom	2753	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 4
		1786	Opitz-Caltabianosyndroom	2919	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 5
		270	OPMD	2754	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 6
		256	Oppenheimdystonie	→2750	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 7
		79490	Oppervlakkig lymfangioom	2755	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 8
		455	Oppervlakkige epidermolytische ichthyosis	141007	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 9
		98961	Oppervlakkige granulaire corneadystrofie	2756	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 10
		247245	Oppervlakkige hemosiderose van het centrale zenuwstelsel	141000	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 11
		247245	Oppervlakkige hemosiderose van het CZS		
		79490	Oppervlakkige lymfatische malformatie		
		519406	Oppervlakkige puntvormige keratopathie van Thygeson		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
141327	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 12	2756	Orofaciogitaal syndroom type 10	2653	Osteochondrodysplastische dwerggroei - doofheid - retinitis pigmentosa
141330	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 13	141000	Orofaciogitaal syndroom type 11	2380	Osteochondrose van de femorale epifyse
434179	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 14	141327	Orofaciogitaal syndroom type 12	97336	Osteochondrose van de humeruskop
508501	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 18	141330	Orofaciogitaal syndroom type 13	97337	Osteochondrose van de patella
2755	Oraal-faciaal-digitaal syndroom, Edwards-type	434179	Orofaciogitaal syndroom type 14	97335	Osteochondrose van de tibia-tuberkel
141000	Oraal-faciaal-digitaal syndroom, Gabrielli-type	508501	Orofaciogitaal syndroom type 18	3314	Osteochondrose van falangeale epifysen
353253	Orale dysesthesie	2755	Orofaciogitaal syndroom, Edwards-type	97332	Osteochondrose van het halvemaansbeentje
31142	Orale erosieve lichen planus	141000	Orofaciogitaal syndroom, Gabrielli-type	2768	Osteochondrosis deformans tibiae
357154	Orale submucuze fibrose	2919	Orofaciogitaal syndroom, Thurston-type	564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone
500062	ORAS	141077	Orofaryngeaal teraatom	563991	Osteochondrosis of the tarsal bone
52994	Orbitaal leiomyoom	93958	Oromandibulaire dystonie	424080	Osteoclastische reuzenceltumor van de pancreas
268139	Orbitaal medullo-epitheliom	30	Orootzuuracidurie	363976	Osteoclastoom
1647	Orbitale cyste met cerebrale en focale dermale misvormingen	30	Orotidyl-decarboxylasedeficiëntie	2763	Osteocraniosplenisch syndroom
2612	Organoïde naevussyndroom	30	Orotinezuuracidurie	2763	Osteocraniostenose
166421	Orgasme-geïnduceerde epileptische aanvallen	64692	Oroyakoorts	2484	Osteodysplasie van Melnick-Needles
414	Ornithine aminotransferasedeficiëntie	443236	Orthostatische intolerantie door NET-deficiëntie	488265	Osteofibreuze dysplasie
664	Ornithine carbamoyltransferasedeficiëntie	→293843	OSA-syndroom	668	Osteoëen sarcoom
664	Ornithine transcarbamylasedeficiëntie	93382	Osebold-Remondinisyndroom	666	Osteogenesis imperfecta
415	Ornithinetranslocase-deficiëntie	2760	OSLAM-syndroom	2771	Osteogenesis imperfecta - congenitale gewrichtscontracturen-syndroom
415	Ornithinetransporterdeficiëntie	1427	OSMED	2773	Osteogenesis imperfecta - retinopathie - epileptische aanvallen - intellectuele achterstand-syndroom
415	ORNT1-deficiëntie	357154	OSMF	314029	Osteogenesis imperfecta met hoge botmassa
2319	Orocraniodigitaal syndroom	140436	Osseuze veneuze malformatie	216796	Osteogenesis imperfecta type 1
353253	Orodynie	73230	Ossificatie-anomalieën - psychomotorische ontwikkelingsachterstand-syndroom	216804	Osteogenesis imperfecta type 2
494526	Orofaciële-romp-ledematen-dyskinesie met aanvang in de zuigelingentijd	57196	Osteitis condensans van het sleutelbeen	216812	Osteogenesis imperfecta type 3
2756	Orofaciogitaal syndroom met fibula-aplasie	800	Osteo-chondro-musculaire dystrofie	216820	Osteogenesis imperfecta type 4
141007	Orofaciogitaal syndroom met retinale afwijkingen	58040	Osteoblastoom	216828	Osteogenesis imperfecta type 5
2750	Orofaciogitaal syndroom type 1	2764	Osteochondritis dissecans	2645	Osteoglofone dwerggroei
2751	Orofaciogitaal syndroom type 2	251262	Osteochondritis dissecans en kleine gestalte	2645	Osteoglofone dysplasie
2752	Orofaciogitaal syndroom type 3	2380	Osteochondritis van de femorale epifyse	2777	Osteomesopycnose
2753	Orofaciogitaal syndroom type 4	97335	Osteochondritis van de tibia-tuberkel	824	Osteomyelofibrose
2919	Orofaciogitaal syndroom type 5	3314	Osteochondritis van falangeale epifysen	399293	Osteonecrose van de kaak
2754	Orofaciogitaal syndroom type 6	97332	Osteochondritis van het halvemaansbeentje	2780	Osteopathia striata - craniale sclerose-syndroom
→2750	Orofaciogitaal syndroom type 7	2653	Osteochondrodysplastisch nanisme - doofheid - retinitis pigmentosa	2779	Osteopathia striata - hyperpigmentatie - witte voorhoofdslok-syndroom
2755	Orofaciogitaal syndroom type 8				
141007	Orofaciogitaal syndroom type 9				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2324	Osteopenie - intellectuele achterstand - dun haar-syndroom	50006 2	Otulipenie	21374 6	Overgangscelcarcinoom van het corpus uteri
91133	Osteopenie - myopie - gehoorverlies - intellectuele achterstand - faciale dysmorfie	93111	Ouderdomsdiabetes bij jongeren type 5	31946 2	Overgeërfd kankerpre-dispositiesyndroom door biallelische BRCA2-mutaties
17838 9	Osteopetrose - hypogammaglobulinemie-syndroom	552	Ouderdomsdiabetes op jonge leeftijd	10005 4	Overgeërfd oestrogenafhankelijk angio-oedeem
53	Osteopetrose autosomaal dominant type 2	21350 4	Ovarieel adenocarcinoom	10005 4	Overgeërfd oestrogenafhankelijk angioneurotisch oedeem
2785	Osteopetrose met renale tubulaire acidose	21351 2	Ovarieel carcinosarcoom	10005 4	Overgeërfd oestrogengeassocieerd angio-oedeem
94063	Osteopoiikilose - klein gestalte - intellectuele achterstand	31447 3	Ovarieel fibroom	10005 4	Overgeërfd oestrogengeassocieerd angioneurotisch oedeem
2787	Osteoporose - macrocefalie - blindheid - gewrichtshyperlaxiteit-syndroom	31447 8	Ovarieel fibrothecoom	31946 5	Overgeërfde acute myeloïde leukemie
2786	Osteoporose - oculocutane hypopigmentatie-syndroom	39897 1	Ovarieel heldercellig adenocarcinoom	31946 5	Overgeërfde AML
2788	Osteoporose - pseudoglioom	39898 7	Ovarieel immatuur teratoom	28216 6	Overgeërfde CJD
666	Osteopsathyrose	39896 1	Ovarieel mucineus adenocarcinoom	28954 8	Overgeërfde geïsoleerde adrenale insufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie
52112 7	Osteoradionecrose van de mandibula	21351 2	Ovariële maligne gemengde epitheliale mesenchymale tumor	28954 8	Overgeërfde geïsoleerde bijnierinsufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie
52112 7	Osteoradionecrose van de onderkaak	21351 2	Ovariële maligne Sertoli-Leydigceltumor	28216 6	Overgeërfde ziekte van Creutzfeldt-Jakob
668	Osteosarcoom	99916	Ovariële maligne Sertoli-Leydigceltumor	37	Overgeërfde zinkdeficiëntie
2760	Osteosarcoom - ledemaatanomalieën - erytroïde macrocytose-syndroom	99916	Ovariële Sertoli-Leydigceltumor	3203	Overgehydrateerde erfelijke stomatocytose
75325	Osteosclerose - ichthyosis - vroegtijdig ovariumfalen-syndroom	99853	Ovarioleukodystrofie	99932	Overgevoeligheid voor koemelk
17837 7	Osteosclerose - ontwikkelingsachterstand - craniosynostose	64739	Ovariumhyperstimulatiesyndroom	13763 4	Overgroei - macrocefalie - faciale dysmorfie-syndroom
2905	Osteosclerotisch myeloom	20647 3	Ovariumtumor met laag kwaadaardig potentieel	49848 5	Overgroei - verminderde metafysaire modellering - spondylaire dysplasie-syndroom
50054 8	Osteosclerotische metafysaire dysplasie	20647 3	Ovariumtumor met laag maligne potentieel	49848 8	Overgroeisyndroom met 2q37 translocatie
664	OTC-deficiëntie	294	Overdracht van moeder op kind van cytomegalovirus-syndroom	47783 1	Overgroeisyndroom van Kosaki
1308	OTCS	292	Overdracht van moeder op kind van enterovirusinfectie	42017 9	Overgroeisyndroom van Malan
2793	Oto-onycho-peroneaal syndroom	70596	Overdracht van moeder op kind van infectie met Epstein-Barrvirus	40444 3	Overgroeisyndroom van Tatton-Brown-Rahman
2791	Otodentaal syndroom	293	Overdracht van moeder op kind van infectie met herpes-simplexvirus	20657 2	Overlapmyositis
2791	Otodentale dysplasie	295	Overdracht van moeder op kind van parvovirus-syndroom	20657 2	Overlapmyositis met aanvang op volwassen leeftijd
2792	Otofaciocervicaal syndroom	290	Overdracht van moeder op kind van rubellasyndroom	29500 2	Overtollige falangen
14113 6	Otomandibulair syndroom	290	Overdracht van moeder op kind van rubellasyndroom	29500 2	Overtollige falanx
14113 6	Otomandibulaire dysostose	49900 9	Overdracht van moeder op kind van syfilis	832	OXCT1-deficiëntie
90650	Otopalatodigitaal syndroom type 1	858	Overdracht van moeder op kind van toxoplasmose	31	Oxoglutaaracidurie
90652	Otopalatodigitaal syndroom type 2	291	Overdracht van moeder op kind van varicellasyndroom	33572	Oxoprolinurie als gevolg van oxoprolinasedeficiëntie
1427	Otospondylomegaepifysaire dysplasie	3197	Overdreven schrikreflex		
→502 363	OTSCC	28022 4	Overgangs-PMD		
69082	OTUDP-syndroom	21374 6	Overgangscelcarcinoom van het baarmoederlichaam		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
79302	Oxysterol 7-alfa-hydroxylasedeficiëntie	14096	Palmoplantaire hyperkeratose, Nagashima-type	811	Pancreasinsufficiëntie en beenmergdysfunctie
35664	P5CS-deficiëntie	6			
35120	P5N-deficiëntie	79141	Palmoplantaire hyperkeratosis nummularis	55695	Pancreatic agenesis-holoprosencephaly syndrome
98971	PACD			5	
2796	Pachydermoperiostose	495	Palmoplantaire keratoderma transgrediens en progrediens	42404	Pancreatisch acinaire celcarcinoom
2798	Pachygyrie - intellectuele achterstand - epilepsie	86919	Palmoplantaire keratodermie - clinodactylie-syndroom	6	
2309	Pachyonychia congenita			93292	Pancreatisch adenoom
1952	Pacmandysplasia			50611	Pancreatisch gemengd neuro-endocrien - niet neuro-endocrien neoplasma
14098	PACNS	50944	Palmoplantaire keratodermie - cystische oogleden - hypodontie - hypotrichose-syndroom	2	
47774	PADMAL	2202	Palmoplantaire keratodermie - doofheid-syndroom	42405	Pancreatisch intraductaal papillair mucineus carcinoom
441	PAF			8	
95232	PAFAH1B1-geassocieerde lissencefalie	2202	Palmoplantaire keratodermie - gehoorverlies-syndroom	50611	Pancreatisch MiNEN
52430	Pagetoïd neuroskeletaal syndroom	2198	Palmoplantaire keratodermie - oesofageaal carcinoom-syndroom	2	
52430	Pagetoïde amyotrofe laterale sclerose			42405	Pancreatisch mucineus cystadenocarcinoom
17851	Pagetoïde reticulose, Woringer-Kolopp-type	2342	Palmoplantaire keratodermie - periodontopathie - onychogrypose-syndroom	3	
991	PAGOD-syndroom			8	Pancreatisch NEC
716	PAH-deficiëntie	384	Palmoplantaire keratodermie - sclerodactylie-syndroom	50609	Pancreatisch neuro-endocrien carcinoom
90797	PAIS			8	
1388	Palatodigitaal syndroom, Catel-Manzke-type	2201	Palmoplantaire keratodermie - spastische paralyse-syndroom	42408	Pancreatisch ongedifferentieerd carcinoom met osteoclastachtige reuzencellen
16392	PALE	1010	Palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie, Stevanovic-type	0	
17169	Pallidopiramidaal syndroom	1366	Palmoplantaire keratodermie en congenitale alopecie, Wallis-type	9	Pancreatisch plaveiselcelcarcinoom
672	Pallister-Hallsyndroom			97278	Pancreatisch polypeptidoom
2804	Pallister-W-syndroom	34217	Palmoplantaire keratodermie met aritmogene cardiomyopathie	42407	Pancreatisch sereus cystadenocarcinoom
2184	Palmer-Pagonsyndroom	→219	Palmoplantaire keratodermie met tonotubulair keratine	3	
659	Palmoplantaire en periorificiale keratodermie	9		42406	Pancreatisch solide pseudopapillair carcinoom
50944	Palmoplantaire hyperkeratose - cystische oogleden - hypodontie - hypotrichose-syndroom	79141	Palmoplantaire keratodermie nummularis	5	
2202	Palmoplantaire hyperkeratose - doofheid-syndroom	→219	Palmoplantaire keratodermie van Thost-Unna	97282	Pancreatische cholera
2202	Palmoplantaire hyperkeratose - gehoorverlies-syndroom	14096	Palmoplantaire keratodermie, Nagashima-type	8	
2198	Palmoplantaire hyperkeratose - oesofageaal carcinoom-syndroom	678	Palmoplantaire keratose - periodontopathie-syndroom	30910	Pancreatische colipasedeficiëntie
2342	Palmoplantaire hyperkeratose - periodontopathie - onychogrypose-syndroom	→795	Palmoplantaire porokeratose van Mantoux	8	
384	Palmoplantaire hyperkeratose - sclerodactylie-syndroom	16392	Palmoplantaire pustulose	65288	Pancreatische en cerebellaire agenesis
2201	Palmoplantaire hyperkeratose - spastische verlamming-syndroom	7		2255	Pancreatische hypoplasie - diabetes - congenitale hartziekte
85112	Palmoplantaire hyperkeratose - XX geslachtsomkering - predispositie voor plaveiselcelcarcinoom	53857	Palmoplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome	42408	Pancreatische osteoclastische reuzenceltumor
34217	Palmoplantaire hyperkeratose met aritmogene cardiomyopathie	4		0	
		25152	PAMI-syndroom	30903	Pancreatische triacylglycerollipasedeficiëntie
		3		1	
		767	PAN	677	Pancreatoblastoom
		43975	PAN van een enkel orgaan	40176	Pancytopenie - ontwikkelingsachterstand-syndroom
		5		4	
		19933	Pancreasinsufficiëntie - anemie - hyperostose	31747	Pancytopenie door IKZF1-mutaties
		7		3	
				66624	PANDAS
				95513	Panhypofysitis
				90695	Panhypopituitarisme
				25130	Panniculitis met uveïtis en systemische granulomatose met infantiele aanvang
				4	
				90159	Panniculitis-geïnduceerde gelokaliseerde lipodystrofie
				15785	Pantothenaatskinasegeassocieerde neurodegeneratie
				0	
				44042	PAP, eiland Réunion-type

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
7		63455	Paraneoplastische pemfigus		hemoglobinurie
69126	PAPA-syndroom	71505	Paraneoplastische retinopathie	98810	Paroxysmale niet-kinesiogene dyskinesie
21381	Papillair carcinoom van de baarmoederhals	27992	Paraneoplastische uveïtis	98810	Paroxystische niet-kinesiogene choreoathetose
21381	Papillair carcinoom van de cervix uteri	23144	Paraparetische variant van GBS	56608	Partiële clinical situation with a withdrawn orphan designation
21372	Papillair carcinoom van het baarmoederlichaam	23144	Paraparetische variant van syndroom van Guillain-Barré	5	Partieel albinisme - immuundeficiëntie-syndroom
21372	Papillair carcinoom van het corpus uteri	2824	Paraplegie - intellectuele achterstand - hyperkeratose-syndroom	381	Partieel cataract met vroege aanvang
31929	Papillair niercelcarcinoom	31827	Paraquatvergiftiging	98992	Partiële duplicatie van chromosoom 20p
146	Papillair of folliculair schildkliercarcinoom	2646	Parastremmatische dwerggroei	574	Partiële agenesie van de pancreas
31929	Papillair renale cel-adenocarcinoom	36347	Paratesticulair adenocarcinoom	2805	Partiële agenesie van het corpus callosum - hypoplasie van de cerebellaire vermis met cysten in de posterieure fossa-syndroom
31929	Papillair renale celcarcinoom	44322	Paratyfus	40195	Partiële androgeenresistentiesyndroom
25196	Papillaire glioneuronale tumor	2825	PARC-syndroom	90797	Partiële chromosoom Y-deletie
25191	Papillaire tumor van het pineale gebied	56798	Parenteral nutrition-associated cholestasis	1646	Partiële cryptofthalmie
1475	Papillo-renaal syndroom	26882	Pariëtale encefalocèle	98950	Partiële deficiëntie van methylmalonyl-CoA-mutase
678	Papillon-Lefèvresyndroom	851	Paris-Trousseau trombocytopenie	79312	Partiële duplicatie van chromosoom 20p
2807	Papilloom van de plexus choroïdeus	30667	PARK9	26131	Partiële duplicatie van de korte arm van chromosoom 20
22826	Papula-elastorrhix	19935	PARK14	26131	Partiële epilepsie met auditieve aura
15800	Papulair xanthoom	17169	Parkinson-piramidaal syndroom	10104	Partiële epilepsie met auditieve kenmerken
86819	Papulaire atrichie	90020	Parkinsonisme - dementie - ALS-complex	10104	Partiële HPRT1-deficiëntie
90395	Papulaire mucinose in de zuigelingentijd	17850	Parkinsonisme met alveolaire hypoventilatie en mentale depressie	79233	Partiële HPRT-deficiëntie
49804	Papuleuze amyloïdose	53583	Paroxysmale dystonische choreoathetose met episodische ataxie en spasticiteit	79233	Partiële hypoxanthine-guanine-fosforibosyltransferase 1-deficiëntie
679	Papulosis atrophicans maligna	46348	Paroxysmale extreme pijn-stoornis	79233	Partiële hypoxanthine-guanine-fosforibosyltransferasedeficiëntie
46445	Paracetamolvergiftiging	15783	Paroxysmale hemicranie	79292	Partiële LCAT-deficiëntie
99056	Parachute-tricuspidalisklep	5	Paroxysmale hypnagoge dyskinesie	343	Partiële mevalonaatkinasedeficiëntie
73260	Paracoccidioidomycosis	→987	Paroxysmale hypnagoge dystonie	25469	Partiële mola hydatidiformis
32429	Paraganglioom - somatostatinoom - polycythemie	84	Paroxysmale hypnogene dyskinesie	3	Partiële molazwangerschap
97286	Paraganglioom en gastrisch stromaal sarcoom	→987	Paroxysmale inspannings-geïnduceerde dyskinesie	25469	Partiële pancreatische agenesie
326	Parahemofilie	84	Paroxysmale kinesigene dyskinesie en infantiele convulsies	2805	Partiële reuzengroei - naevi - hemihypertrofie - macrocefalie-syndroom
14124	Paramediane nasale spleet	98811	Paroxysmale kinesigene dyskinesie en infantiele convulsies	744	Partiële situs inversus
684	Paramyotonia congenita	31709	Paroxysmale kinesigene dyskinesie en infantiele convulsies	15776	Partiële trisomie van chromosoom 20p
684	Paramyotonia congenita van Von Eulenburg	98809	Paroxysmale kinesigene dyskinesie en infantiele convulsies	26131	Partiële trisomie van de korte arm van chromosoom 20
2812	Parana hardehuidsyndroom	98809	Paroxysmale kinesigene dyskinesie	26131	Partington-Andersonsyndroom
99889	Paraneoplastisch Cushingsyndroom	98809	Paroxysmale koude hemoglobinurie	42775	Pascual-Castroviejosyndroom type 2
1183	Paraneoplastisch opsoclonus - myoclonus - ataxie-syndroom	90035	Paroxysmale nachtelijke dyskinesie	28947	PASH-syndroom
1183	Paraneoplastische opsoclonus-myoclonus	→987	Paroxysmale nachtelijke dyskinesie		
		84	Paroxysmale nachtelijke dyskinesie		
		447	Paroxysmale nachtelijke dyskinesie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
8		28966	PBL	28915	PDDR1
1252	Pashayan-Prozanskysyndroom	6		7	
1252	Pashayansyndroom	2309	PC	43982	PDE4D-haploinsufficiëntie-syndroom
→150	Patella-aplasie - coxa vara - tarsale synostose	54247	PCA	2	
9		88628	PCARP	765	PDH
86789	Patella-aplasie/hypoplasie	23142	PCB variant van GBS	79246	PDH-fosfatasedeficiëntie
26130	Paternaal 20q13.2q13.3 microdeletiesyndroom	6		79243	PDHAD
4		23142	PCB variant van syndroom van Guillain-Barré	25513	PDHBD
25452	Paternale del (14)(q32.2)	6		8	
5		24719	PCCA	765	PDHC
26130	Paternale del(20)(q13.2q13.3)	8		79246	PDHPD
4		244	PCD	2796	PDP
26130	Paternale monosomie 20q13.2q13.3	17854	PCDLBCL,LT	85453	PDR
4		4		75496	PDS
25100	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 1	17854	PCFCL	2835	Pectus excavatum - macrocefalie - dysplastische nagels-syndroom
4		0			
96190	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 5	90035	PCH	98811	PED
		2254	PCH1	33402	Pediatisch HCC
96191	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 6	2524	PCH2	33402	Pediatisch hepatocellulair carcinoom
		97249	PCH3	43917	Pediatische AIS
96192	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 7	16606	PCH4	5	
		3		43917	Pediatische arteriële ischemische beroerte
99324	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 13	16606	PCH5	5	
		8			
96194	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 20	16607	PCH6	66624	Pediatische auto-immune neuropsychiatrische stoornissen geassocieerd met streptokokkeninfecties
		3			
96195	Paternale uniparentale disomie van chromosoom 21	28433	PCH7	66624	Pediatische auto-immunstoornissen geassocieerd met streptokokkeninfecties
		9			
26152	Paternale uniparentale disomie van chromosoom X	32456	PCH8		
4		9			
96194	Paternale UPD(20)	36992	PCH9	48780	Pediatische collageen gastritis
		0		9	
2439	Patterson-Stevenson-Fontainesyndroom	97249	PCH met optische atrofie	→903	Pediatische granulomateuze artritis
				40	
2439	Patterson-Stevensonsyndroom	97249	PCH zonder dyskinesie		
79136	PATX	41149	PCH10	47773	Pediatische multiple sclerose
		3		8	
93126	Pauci-immune glomerulonefritis	71528	PCI-deficiëntie		
				93552	Pediatische systemische lupus erythematosus
97563	Pauci-immune glomerulonefritis met ANCA	45471	PCL		
		4		52573	Pediatische ziekte van Basedow
97563	Pauci-immune glomerulonefritis met antineutrofiel cytoplasmatisch antilichaam	2924	PCLD	1	
				93682	Pediatische ziekte van Castleman
97564	Pauci-immune glomerulonefritis zonder ANCA	17853	PCMZL	52573	Pediatische ziekte van Graves
		6		1	
97564	Pauci-immune glomerulonefritis zonder antineutrofiel cytoplasmatisch antilichaam	43813	PCNA-gerelateerde progressieve neurodegeneratieve fotosensitiviteit-syndroom	44413	Peeling skin - leukonychie - acrale puntvormige keratoses - cheilitis - knokkelkussens-syndroom
		4		8	
85410	Pauciarticulaire chronische artritis	14098	PCNSV	26354	Peeling skin-syndroom type A
		9		8	
24783	Pauciarticulaire chronische artritis met antinucleaire antilichamen	10133	PCT	26355	Peeling skin-syndroom type B
9		0		3	
24784	Pauciarticulaire chronische artritis zonder antinucleaire antilichamen	16374	PCWH	26355	Peeling skin-syndroom type C
6		6		8	
2038	PAVM	46135	PCZSL		
				99807	PEHO-achtig syndroom
186	PBC	90020	PDALS	2836	PEHO-syndroom
75373	PBCRA	29346	PDCD		
		2			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
48686	PEL				
280270	Pelizaeus-Merzbacher-achtige ziekte	163746	Perifere demyeliniserende neuropathie - centrale dysmyeliniserende leukodystrofie - syndroom van Waardenburg - ziekte van Hirschsprung	500062	Periodieke koorts - panniculitis - dermatose-syndroom met aanvang in de zuigelingentijd
280293	Pelizaeus-Merzbacher-achtige ziekte door AIMP1-mutatie	1795	Perifere dysostose	397750	Periodieke verlamming met later aanvangende distale motorneuropathie
280282	Pelizaeus-Merzbacher-achtige ziekte door GJC2-mutatie	2400	Perifere motorische neuropathie - dysautonomie	397755	Periodieke verlamming met voorbijgaand compartimentachtig syndroom
280288	Pelizaeus-Merzbacher-achtige ziekte door HSPD1-mutatie	213812	Perifere neuro-ectodermale baarmoederhalskanker	→682	Periodieke verlamming type 3
97352	Pellagra	213812	Perifere neuro-ectodermale cervicale kanker	79136	Periodieke vestibulocerebellaire ataxie
→220295	Pellagra-achtige huiduitslag - neurologische manifestaties-syndroom	213630	Perifere neuro-ectodermale kanker van het baarmoederlichaam	342	Periodieke ziekte
83628	PELVIS-syndroom	213630	Perifere neuro-ectodermale kanker van het corpus uteri	139426	Periorale myoclonie met absences
93333	Pelviscapulaire dysplasie	397744	Perifere neuropathie - myopathie - heesheid - doofheid-syndroom	519400	Peripapillair stafyloom
63275	Pemfigoïde gestationis	397744	Perifere neuropathie - myopathie - heesheid - gehoorverlies-syndroom	563	Peripartum cardiomyopathie
79481	Pemfigus foliaceus	90120	Perifere neuropathie en opticusatrofie	168816	Peritoneaal cystisch mesothelioom
79479	Pemfigus vegetans	171848	Perifere neuropathie, Fiskstrand-type	171676	Periventriculaire leukomalacie
2841	Pemphigus chronicus benignus familiaris	370348	Perifere PNET	98892	Periventriculaire nodulaire heterotopie
79480	Pemphigus erythematous	370348	Perifere primitieve neuro-ectodermale tumor	438266	PERM
79481	Pemphigus foliaceus	99084	Perifere pulmonalisklepstenose	99885	Permanente neonatale diabetes mellitus
208524	Pemphigus herpetiformis	84142	Perifere zenuwhyperexcitabiliteit	65288	Permanente neonatale diabetes mellitus - pancreatische en cerebellaire agenesie-syndroom
63455	Pemphigus paraneoplastica	137577	Perinatale asfyxie	2971	Peroxisomale acyl-CoA-oxidasedeficiëntie
79480	Pemphigus seborrhoicus	137577	Perinatale hypoxie	93598	Peroxisomale alanineglyoxylaat-aminotransferasedeficiëntie
79479	Pemphigus vegetans	247623	Perinatale letale fosfo-ethanolaminurie	2855	Perraultsyndroom
704	Pemphigus vulgaris	313855	Perinatale letale gebogen botdysplasie	75374	PERRS
1466	Pena-Shokeirsyndroom type 2	247623	Perinatale letale hypofosfatase	178509	Perrysyndroom
705	Pendredsyndroom	247623	Perinatale letale ziekte van Rathburn	91495	Persistent hyperplastisch primair glasachtig lichaam
398053	Peniel adenocarcinoom	83628	Perineaal hemangioom - malformaties van externe genitaliën - lipomyelomeningocèle - vesicorenal afwijkingen - anusatresie - huidaanhangsel-syndroom	91495	Persistente foetale vasculatuursyndroom
398058	Peniel plaveiselcelcarcinoom	95706	Perineale, scrotale of penoscrotale hypospadiëën	97341	Persistente plaocïde maculopathie
227	Peniele duplicatie	65250	Perineurale cyste	300324	Persistente polyklonale B-cellymfocytose
2842	Penoscrotale transpositie	100002	Perineurium van de weke delen	300324	Persistente polyklonale B-cellymfocytose met binucleaire lymfocyt
313936	PENS-syndroom	42642	Periodieke koorts - afteuze stomatitis - faryngitis - adenopathie-syndroom	99076	Persistente vijfde aortaboog
11	Penta-X	436166	Periodieke koorts - infantiele enterocolitis - auto-inflammatoir syndroom	228190	Persistierende ductus arteriosus - bicuspidale aortaklep - handanomaliëen-syndroom
1335	Pentalogie van Cantrell			46627	Persistierende ductus arteriosus met faciale dysmorfie en abnormale vijfde vingers
11	Pentasomie X			39814	Persistierende idiopathische
2843	Pentosurie				
352447	PEO - myopathie - emaciatie-syndroom				
2905	PEP				
2880	PEPCK-deficiëntie				
767	Periarteriitis nodosa				
439755	Periarteriitis nodosa van een enkel orgaan				
2847	Pericardiaal en diafragmatisch defect				
2848	Pericarditis - arthropathie - camptodactylie-syndroom				
252164	Perifeer fibroblastoom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
7	aangezichtspijn	44381	PGM3-gerelateerde congenitale glycosylatiestoornis	1388	Pierre Robin sequentie - hyperfalangie - clinodactylie-syndroom
99120	Persisterende klep van Eustachius	25196	PGNT	3104	Pierre Robin sequentie - oligodactylie-syndroom
99109	Persisterende linker bovenste holle ader verbonden met het linkeratrium via de kroonboezem	757	PHA2	2886	Pierre Robin syndroom - congenitaal hartdefect - talipes-syndroom
99109	Persisterende linker VCS verbonden met het linkeratrium via de sinus coronarius	88938	PHA2A	2888	Pierre Robin syndroom - faciodigitale anomalie-syndroom
99109	Persisterende linker vena cava superior verbonden met het linkeratrium via de sinus coronarius	88939	PHA2B		
		88940	PHA2C		
99109	Persisterende linker vena cava superior verbonden met het linkeratrium via de sinus coronarius	30052	PHA2D	→166	Pierre Robin syndroom - foetale chondrodysplasie-syndroom
		5		100	
2856	Persisterende Mülleriaanse derivaten	30053	PHA2E	1388	Pierre Robin syndroom - hyperfalangie - clinodactylie-syndroom
43134	Persisterende urachus	756	PHA type 1	39814	
		42775	PHACE-syndroom	7	PIFP
2856	Persisterende-gang-van-Müller-syndroom	757	PHAI	21755	PIG
1489	Pertussis	79483	Phakomatosis cesioflammea	7	
707	Pest	79484	Phakomatosis cesiomarmorata	48863	PIGG-CDG
709	Peters anomalie met dwerggroei met korte ledematen	2874	Phakomatosis pigmentokeratotica	5	
708	Peters congenitaal glaucoom	2875	Phakomatosis pigmentovascularis	3474	PIGL-CDG
708	Petersanomalie	79483	Phakomatosis pigmentovascularis type 2	83639	PIGM-CDG
2776	Petit-Frynsyndroom	79485	Phakomatosis pigmentovascularis type 3	978	Pigmentanomalie - ectrodactylie - hypodontie-syndroom
2963	Petty-Laxova-Wiedemannsyndroom	79484	Phakomatosis pigmentovascularis type 5	44796	Pigmentatiedefecten - palmoplantaire keratodermie - huidcarcinoom-syndroom
2963	Pettysyndroom	79485	Phakomatosis spilorosea	1	
42642	PFAPA-syndroom	17184	PHARC-syndroom	999	Pigmentatiestoornis met gehoorverlies
1980	PFBC	8		→193	Pigmentretinopathie - intellectuele achterstand-syndroom
90042	PFCP	2876	PHAVER-syndroom	28063	PIGN-CDG
41220	PFE	22841	PHD-syndroom	3	
33577	Pfeiffer-Weber-Christiansyndroom	0		36983	PIGT-CDG
93258	Pfeiffersyndroom type 1	48652	Phelan-McDermidsyndroom	7	
93259	Pfeiffersyndroom type 2	716	Phenylketonurie	48050	PIHL
93260	Pfeiffersyndroom type 3	→168		6	
2019	PFFD	569	PHID	37202	Pijnlijke blaassyndroom
172	PFIC	91495	PHPV	32463	Pijnlijke blauwe plekken-syndroom
79306	PFIC1	30924	PHSH	6	
79304	PFIC2	18026		99736	Pijnlijke congenitale myotonie
79305	PFIC3	1	Phyllodestumor van de borst	99736	Pijnlijke myotonie
48048	PFIC4	49822	Phyllodestumor van de prostaat	64686	Pijnlijke oftalmoplegie
48047	PFIC5	8		30050	Pijnlijke orbitale en systemische neurofibromen - marfanoïde habitus-syndroom
91495	PFVS	→333		1	
→903	PGA	64	PIBIDS-syndroom	169	Pili annulati
39793	PGBM1	2884	Piebaldisme	720	Pili bifurcati
31964	PGM1-CDG	2885	Piebaldisme - neurologische defecten-syndroom	79492	Pili gemini
31964	PGM1-gerelateerde congenitale glycosylatiestoornis	→126		79492	Pili multigemini
44381	PGM3-CDG	3	Piepkorndysplasie	2889	Pili torti
		1		2891	Pili torti - ontwikkelingsachterstand - neurologische abnormaliteiten
		2886	Pierre Robin sequentie - congenitaal hartdefect - talipes-syndroom	2890	Pili torti - onychodysplasie
		2888	Pierre Robin sequentie - faciodigitale anomalie-syndroom	1410	Pili trianguli et canaliculi
		→166		2741	Pillaysyndroom
		100	Pierre Robin sequentie - foetale chondrodysplasie-syndroom	25161	Pilocytisch astrocytoom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2		7		9	
2892	Pilodentale dysplasie - refractiefoutensyndroom	444138	PLACK-syndroom	502363	Plaveiselcelcarcinoom van de mondholte
499182	Pilomatrixcarcinoom	300359	PLAID	500464	Plaveiselcelcarcinoom van de neusholte en neusbijholten
228379	Pilomatrixdysplasie	35069	PLAN	500464	Plaveiselcelcarcinoom van de neusholte en sinussen
91414	Pilomatrixoom	199251	Plantaire fibromatose	99977	Plaveiselcelcarcinoom van de oesofagus
251615	Pilomyxoid astrocytoom	251515	Plantaire flexie-contractuur	500478	Plaveiselcelcarcinoom van de orofarynx
251919	Pineale parenchymale tumor van intermediaire differentiatie	487825	Plantaire lipomatose - faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	424039	Plaveiselcelcarcinoom van de pancreas
251909	Pineoblastoom	487825	Plantaire lipomatose - ongewoon gelaat - ontwikkelingsachterstand-syndroom	398058	Plaveiselcelcarcinoom van de penis
251912	Pineocytoom	289666	Plasmablastisch lymfoom	99977	Plaveiselcelcarcinoom van de slokdarm
49382	Pingelapese blindheid	29073	Plasmacellenmyeloom	500481	Plaveiselcelcarcinoom van de speekselklieren
3353	Pinheiro-Freire Maia-Mirandasyndroom	454714	Plasmacelleukemie	494448	Plaveiselcelcarcinoom van de vulva
247165	Pink disease	29073	Plasmacelmyeloom	424996	Plaveiselcelcarcinoom van galblaas en EBT
→2510	Pinsky-Di George-Harleysyndroom	86855	Plasmacytoom	424019	Plaveiselcelcarcinoom van het anaal kanaal
279904	PIOL	329	Plasmatromboplastine-antecedentdeficiëntie	213716	Plaveiselcelcarcinoom van het baarmoederlichaam
→79189	Pipecolinezuuracidemie	722	Plasminogeendeficiëntie type 1	423994	Plaveiselcelcarcinoom van het colon
2561	Piramidale molaren - abnormale bovenlip-syndroom	439881	Plastische bronchitis	213716	Plaveiselcelcarcinoom van het corpus uteri
221150	Pitt-Hopkins-achtig syndroom	1968	Plat gelaat - microstomie - ooranomalie-syndroom	424002	Plaveiselcelcarcinoom van het rectum
2896	Pitt-Hopkinssyndroom	79434	Platina oculocutaan albinisme	424975	Plaveiselcelcarcinoom van lever en IBT
93395	Pitt-Williams brachydactylie	2899	Platyspondylie - amelogenesis imperfecta-syndroom	300359	PLCG2-geassocieerde antilichaamdeficiëntie en immuundisregulatie
251623	Pituicytoom	85166	Platyspondyliche dysplasie, Torrance-type	137810	PLCNA
2897	Pityriasis rubra pilaris	85166	Platyspondyliche dysplasie, type Torrance-Luton	99969	Pleomorf liposarcoom
2869	PJS	85166	Platyspondyliche letale skeletdysplasie, Torrance-type	293199	Pleomorf rhabdomyosarcoom
157850	PKAN	213767	Plaveiselcelcarcinoom van de baarmoederhals	454821	Pleomorf speekselklieradenoom
216873	PKAN, atypische vorm	213767	Plaveiselcelcarcinoom van de cervix uteri	251607	Pleomorf xanthoastrocytoom
216866	PKAN, klassieke vorm	423968	Plaveiselcelcarcinoom van de dunne darm	2900	Pleonosteose van Léri
238455	PKDYS	424996	Plaveiselcelcarcinoom van de galblaas en extrahepatische galwegen	449266	Pleuraal empyeem
716	PKU	494547	Plaveiselcelcarcinoom van de hypofarynx	50251	Pleuraal mesothelioom
226	PKU type 2	494550	Plaveiselcelcarcinoom van de larynx	64742	Pleuro-pulmonaal blastoom
477787	PLA2G4A-gerelateerde bloedplaatjesdisfunctie	424975	Plaveiselcelcarcinoom van de lever en intrahepatische galwegen	99131	Pleuropericardiale cyste
199351	PLA2G6-gerelateerde dystonie-parkinsonisme	502366	Plaveiselcelcarcinoom van de lip	64742	Pleuropulmonaal blastoom
521426	PLAA-geassocieerde neurologische ontwikkelingsstoornis	41895	Plaveiselcelcarcinoom van de maag	99933	Pleuropulmonaal blastoom type I
521426	PLAAND			99934	Pleuropulmonaal blastoom type II
43916	Placentale insufficiëntie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99935	Pleuropulmonaal blastoom type III	26790	PMP	→333	Pollittsyndroom
25189	Plexus choroideus-carcinoom	47639	PMP2-gerelateerde CMT1	64	
2807	plexus choroideus-papilloom	47639	PMP2-gerelateerde erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 1	11	Poly-X
53707	PLG-related hereditary angioedema with normal C1Inh	47639	PMP2-gerelateerde neuropathie van Charcot-Marie-Tooth type 1	767	Polyarteriitis nodosa
28035	PLIN1-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	47639	PMP2-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1	43975	Polyarteriitis nodosa van een enkel orgaan
28035	PLIN1-gerelateerde FPLD	47639	PMP22-RAI1 contiguous gene duplicatiesyndroom	29207	Polyarthritiser enterica
2770	PLO-SL	47781	PMSE-syndroom	85435	Polyarthritis met reumafactor
2770	PLOSL	50053	PNDM	85408	Polyarthritis zonder reumafactor
130	Plots onverwacht nachtelijk overlijden-syndroom	99885	Pneumoblastoom	24785	Polyarthritis zonder reumafactor met antinucleaire antilichamen
2375	Plottsyndroom	64741	Pneumocystose	4	Polyarthritis zonder reumafactor zonder antinucleaire antilichamen
28023	PLP1-nulsyndroom	723	Pneumokokkenmeningitis	24786	Polycystische lipomembraneuze osteodysplasie met scleroserende leuko-encefalopathie
678	PLS	55655	Pneumonie veroorzaakt door Pseudomonas aeruginosa-infectie	2795	Polycystische ovaria - urethrale sfincterdisfunctie-syndroom
35689	PLS	90066	PNH	729	Polycythemia rubra vera
99969	PLS met aanvang op volwassen leeftijd	447	PNP-deficiëntie	729	Polycythemia vera
35689	PLS met aanvang op volwassen leeftijd	760	PNPasedeficiëntie		Polydactylie - gespleten lip/verhemelte - psychomotorische retardatie-syndroom
85166	PLSD-T	760	PNPO-deficiëntie	2754	
58017	Pluizebolleukemie	79096	PNPO-gerelateerde neonatale epileptische encefalopathie	93339	Polydactylie van een bifalangeale duim
33001	Plumbisme	79096	POADS	93336	Polydactylie van een trifalangeale duim
732	PM	246	POEMS-syndroom	93337	Polydactylie van een wijsvinger
764	PM	2905	POH	2917	Polydactylie-myopiesyndroom
45470	PMA	2762	Poikilodermie - alopecie - retrognathie - gespleten verhemelte-syndroom	18022	Polyembryoom
702	PMD	2825	Poikilodermie met neutropenia, Clericuzio-type	9	
2856	PMDS	22104	Poikilodermie met neutropenie	45353	Polyendocrien-polyneuropathiesyndroom
308	PME type 1	22104	Poikilodermie van Kindler	3	
501	PME type 2	2908	Poikilodermie van Rothmund-Thomson type 1	93308	Polyepifysaire dysplasie type 1
26351	PME type 3	2909	Poikilodermie van Rothmund-Thomson type 2	93307	Polyepifysaire dysplasie type 4
40208	PME type 5	22100	POIKTMP-syndroom	93311	Polyepifysaire dysplasie type 5
28062	PME type 6	22101	POIS	50053	Polyhydramnion - megalencefalie - symptomatische epilepsie-syndroom
43543	PME type 7	22104	Pokkuri doodsyndroom	3	
42402	PME type 8	22104	Polandanomalie	45032	Polyklonaal hyperviscositeitssyndroom
45726	PME type 9	27994	Polandsequentie	2	
35259	PMED	7	Polandsyndroom	44787	Polymerase-proofreading-gerelateerde adenomateuze polyposis
21726	PML	130	POLD	7	
28027	PMLD	2911	Poliepen en vlekken-syndroom	30057	Polymicrogyrie door TUBB2B-mutatie
28028	PMLD1	2911	Poliomyelitis	3	
79318	PMM2-CDG	31380		25097	Polymicrogyrie met opticushypoplasie
		2869		2	
		2912		64745	Polymorfe eruptie van de zwangerschap
				1243	Polymorfe vitelline maculadystrofie
				93569	Polymyalgia rheumatica
				732	Polymyositis
				2905	Polyneuropathie - Endocrinopathie - Plasmacel-dyscrasie
				17184	Polyneuropathie - gehoorverlies - ataxie - retinitis pigmentosa - cataract-syndroom
				8	

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2926	Polyneuropathie - handdefect-syndroom	411493	Pontocerebellaire hypoplasie type 10	137839	Postanginale sepsis van Lemierre
2928	Polyneuropathie - intellectuele achterstand - acromicrie - vroegtijdige menopauze-syndroom	1300	Popliteaal websyndroom	420584	Postaxiale polydactylie - anterieure hypofyseafwijkingen - faciale dysmorfie-syndroom
		95699	POR-deficiëntie		
		95699	PORD		
639	Polyneuropathie geassocieerd met IgM monoklonale gammopathie met anti-MAG	2940	Porencefalie	2916	Postaxiale polydactylie - dentale en vertebrale anomalieën-syndroom
		2941	Porencefalie - cerebellaire hypoplasie - inwendige misvormingen	2919	Postaxiale polydactylie met mediane splijting van de bovenlip
93276	Polyostotische fibreuze dysplasie	306547	Porencefalie - microcefalie - bilateraal congenitaal cataract-syndroom	2730	Postaxiale tetramelische oligodactylie
160148	Polypoïde verzakkende vouwen	100924	Porfyrie door ALA-dehydratasedeficiëntie	263352	Postcardiotomie-rechterventrikelsufficiëntie
208981	Polyradiculoneuropathie geassocieerd met IgG/IgA/IgM monoklonale gammopathie zonder bekende antilichamen	100924	Porfyrie door ALAD-deficiëntie	97349	Postencefalitisch parkinsonisme
		100924	Porfyrie door delta-aminolevulinaatdehydratasedeficiëntie (ALAD)	98993	Posterieur polair cataract met vroege aanvang
		100924	Porfyrie door delta-aminolevulinezuurdehydratasedeficiëntie	98993	Posterieur subcapsulair cataract
141091	Polyrhinie	100924	Porfyrie door delta-aminolevulinezuurdehydratasedeficiëntie	441447	Posterieur subcapsulair cataract met vroege aanvang
93338	Polysyndactylie	100924	Porfyrie van Doss	98971	Posterieure amorfe corneadystrofie
2934	Polysyndactylie - hartmisvorming			98971	Posterieure amorfe stromale dystrofie
93405	Polysyndactylie, Haas-type			54247	Posterieure corticale atrofie
228410	Polyvalvulaire hartziekte-syndroom	100924	Porokeratose van Mibelli	2064	Posterieure fusie van lumbosacrale wervels - blefaroptose-syndroom
139426	POMA	735	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata	95706	Posterieure hypospadieën
1183	POMA-syndroom	737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata	268810	Posterieure meningocèle
71526	POMC-deficiëntie	166286	Porokeratotische eccriene naevus	98973	Posterieure polymorfe corneadystrofie
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24	166286	Porokeratotische eccriene ostiale en dermale kanaalnaevus	98973	Posterieure polymorfe dystrofie
99748	Pontiackoorts	101330	Porphyria cutanea tarda	93110	Posterieure urethra-klap
477749	Pontiene autosomaal dominante microangiopathie met leuko-encefalopathie	443057	Porphyria cutanea tarda type I	→87884	Postlinguale niet-syndromale genetische doofheid
		443062	Porphyria cutanea tarda type II	477673	Postnatale microcefalie - infantiele hypotonie - spastische diplegie - dysartrie - intellectuele achterstand-syndroom
		79473	Porphyria variegata	279947	Postgastische ziekte-syndroom
324569	Pontocerebellaire hypoplasie als gevolg van CHMP1A-mutatie	246	Post-axiale acrodysostose	563	Postpartum cardiomyopathie
411493	Pontocerebellaire hypoplasie als gevolg van CLP1-mutatie	246	Post-axiale acrofaciale dysostose	443173	Postpartum psychose
		2920	Post-axiale polydactylie - intellectuele achterstand	98913	Postsynaptische congenitale myasthene syndromen
2254	Pontocerebellaire hypoplasie type 1	93334	Post-axiale polydactylie type A	163921	Posttransplantatie acute limbische encefalitis
2524	Pontocerebellaire hypoplasie type 2	93335	Post-axiale polydactylie type B	443236	Posturale orthostatische tachycardie-syndroom door NET-deficiëntie
97249	Pontocerebellaire hypoplasie type 3	93406	Post-axiale syndactylie met metacarpale synostose	238606	POT
		48435	Post-infectieuze vasculitis	1713	Potocki-Lupskisyndroom
166063	Pontocerebellaire hypoplasie type 4	2942	Post-poliomyelitis syndroom	443236	POTS door NET-deficiëntie
		2942	Post-poliomyelitissequelae	3316	Potter sequentie - gespleten lip/verhemelte - cardiopathie-syndroom
166068	Pontocerebellaire hypoplasie type 5	2942	Post-poliomyelitis syndroom	21706	Pouchitis
		2942	Post-poliomyelitis syndroom		
166073	Pontocerebellaire hypoplasie type 6	2942	Post-poliomyelitis syndroom		
		2942	Post-poliomyelitis syndroom		
284339	Pontocerebellaire hypoplasie type 7	2942	Post-poliomyelitis syndroom		
		2942	Post-poliomyelitis syndroom		
324569	Pontocerebellaire hypoplasie type 8	70568	Post-transplantatie lymfoproliferatieve aandoening		
		137839	Postanginale sepsis secundair aan orofaryngeale infectie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
7		25129	PPRCA		leukemie/lymfoom
2876	Powell-Chandra-Saalsyndroom	5		99861	Precursor T-cel acute lymfocytische leukemie
2201	Powell-Venencie-Gordonsyndroom	39898	PPSPC	99861	Precursor T-cel acute lymfocytische leukemie/lymfoom
31456	PPAOS	0		45708	Predispositie voor invasieve schimmelinfectie door CARD9-deficiëntie
44787	PPAP	32497	PRAAS	8	Predispositie voor myeloproliferatief neoplasma met aanvang op volwassen leeftijd als gevolg van een 14q32-duplicatie
44787	PPAP	7		→878	Prelinguale niet-syndromale genetische doofheid
79083	PPARG-gerelateerde familiale partiële lipodystrofie	739	Prader-Labhart-Willisyndroom	84	Premature chromosoomcondensatie met microcefalie en intellectuele achterstand
79083	PPARG-gerelateerde FPLD	39807	Prader-Willi-achtig syndroom	2	Premature sluiting van de ductus arteriosus
28434	PPB-familiaal tumorpredispositiesyndroom	3		294	Prenatale CMV-infectie
28434	PPBFTDS	17182	Prader-Willi-achtig syndroom door deletie 6q16	294	Prenatale cytomegalovirusinfectie
30032	PPBL	9	Prader-Willi-achtig syndroom door een puntmutatie	292	Prenatale enterovirusinfectie
16882	PPC	9	Prader-Willi-habitus - osteopenie - camptodactylie	24763	Prenatale goedaardige fosfo-ethanolaminurie
98973	PPCD	3409	Prader-Willisyndroom	8	Prenatale goedaardige hypofosfatase
93339	PPD1	739	Prader-Willisyndroom door imprinting-mutatie	8	Prenatale goedaardige ziekte van Rathburn
93336	PPD2	0		293	Prenatale infectie met herpes-simplexvirus
93337	PPD3	17791	Prader-Willisyndroom door maternale uniparentale disomie van chromosoom 15	291	Prenatale Varicella-virusinfectie
93338	PPD4	8	Prader-Willisyndroom door paternale 15q11q13-deletie	52573	Prepuberale anorexia nervosa
75567	PPFG	9	Prader-Willisyndroom door paternale deletie van 15q11q13 type 1	8	Presynaptische congenitale myasthene syndromen
41169	PPI-REE	1	Prader-Willisyndroom door paternale deletie van 15q11q13 type 2	79410	Pretibiale dystrofische epidermolysis bullosa
41169	PPI-responsieve oesofageale eosinofilie	4	Prader-Willisyndroom door paternale deletie van 15q11q13 type 2	2958	Prieto-Badia-Mulassyndroom
41169	PPIRee	7	Prader-Willisyndroom door translocatie	1451	Prieur-Griscellisyndroom
2202	PPK - doofheid-syndroom	245	Pre-axiale acrodysostose	31468	Primair botlymfoom
79141	PPK nummularis	2957	Pre-axiale deficiëntie - post-axiale polydactylie - hypospadiëen-syndroom	4	Primair C-ALCL
86923	PPK, Gamborg-Nielsen-type	2921	Pre-axiale polydactylie - coloboom - intellectuele achterstand-syndroom	5	Primair congenitaal glaucoom
14096	PPK, Nagashima-type	9		8	Primair cutaan agressief epidermotroop CD8+ T-cellymfoom
1010	PPK-CA, Stevanovic-type	33339	Pre-axiale polydactylie type 1	5	Primair cutaan anaplastisch grootcellig lymfoom
1366	PPK-CA, Wallis-type	9	Pre-axiale polydactylie type 2	2	Primair cutaan CD4+ klein/middelgroot pleomorfe T-cellymfoom
494	PPK-mutilans en doofheid	33337	Pre-axiale polydactylie type 3	4	Primair cutaan diffuus grootcellig B-cellymfoom, been-type
79501	PPKP1	33338	Pre-axiale polydactylie type 4	8	Primair cutaan epidermotroop cytotoxisch CD8+ T-cellymfoom
79502	PPKP2	2	Pre-Descemet-corneadystrofie		
38	PPKP3	5	Pre-eclampsie		
30801	PPKP3 zonder elastoïdose	1309	Precaliciële canaliculaire ectasie		
3077	PPM-X	99860	Precursor B-cel acute lymfoblastische leukemie		
18943	PPNAD	99860	Precursor B-cel acute lymfoblastische leukemie/lymfoom		
37034	PPNET	99860	Precursor B-cel acute lymfocytische leukemie		
97278	PPoom	99860	Precursor B-cel acute lymfocytische leukemie/lymfoom		
16392	PPP	99861	Precursor T-cel acute lymfoblastische leukemie		
30801	PPP3 zonder elastoïdose	99861	Precursor T-cel acute lymfoblastische leukemie		
79502	PPPP	99861	Precursor T-cel acute lymfoblastische leukemie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
178540	Primair cutaan follikelcenterlymfoom	5	de lever	→244	Primaire ciliaire dyskinesie, Kartagener-type
178533	Primair cutaan gamma/delta-positief T-cellymfoom	289356	Primair niet-gestationeel choriocarcinoom van het ovarium	477781	Primaire condylaire hyperplasie
178536	Primair cutaan marginale zone B-cellymfoom	289356	Primair niet-gestationeel ovarieel choriocarcinoom	90042	Primaire congenitale erythrocytose
86885	Primair cutaan niet-gespecificeerd perifeer T-cellymfoom	279897	Primair oculocerebraal lymfoom	91138	Primaire cryoglobulinemie
86885	Primair cutaan perifeer T-cellymfoom niet anders gespecificeerd	279897	Primair oculocerebraal non-Hodgkinlymfoom	451602	Primaire cutane plasmocytose
86885	Primair cutaan perifeer T-cellymfoom NOS	168829	Primair peritoneaal carcinoom	98807	Primaire dystonie met gemengd fenotype
46135	Primair CZS-lymfoom	168829	Primair peritoneaal sereus carcinoom	256	Primaire dystonie met vroege aanvang
48686	Primair effusielymfoom	398980	Primair peritoneaal sereus/papillair carcinoom	99657	Primaire dystonie, DYT2-type
412206	Primair falen van tanderuptie	100021	Primair plasmacytoom van het bot	98805	Primaire dystonie, DYT4-type
3337	Primair Fanconi renotubulair syndroom	2420	Primair pulmonaal lymfoom	98806	Primaire dystonie, DYT6-type
3337	Primair Fanconisyndroom	289390	Primair Sjögren-Gougerotsyndroom	98807	Primaire dystonie, DYT13-type
268861	Primair gekluisterd ruggenmergsyndroom	289390	Primair Sjögrensyndroom	370103	Primaire dystonie, DYT17-type
100085	Primair hepatisch neuro-endocrien carcinoom	98841	Primair systemisch ALCL	306734	Primaire dystonie, DYT21-type
46135	Primair hersenlymfoom	268861	Primair tethered cord syndroom	464440	Primaire dystonie, DYT27 type
369929	Primair hyperaldosteronisme - insulteren - neurologische anomalieën-syndroom	945	Primaire acalvaria	99867	Primaire epitheliale neoplasmata van de thymus
314950	Primair hypereosinofiel syndroom	930	Primaire achalasie	263310	Primaire epitheliale neoplasmata van de thymus type A
2232	Primair hypergonadotropisch hypogonadisme - partiële alopecie-syndroom	506334	Primaire adrenale insufficiëntie - steroïderesistent nefrotisch syndroom door SGPL1-deficiëntie	263324	Primaire epitheliale neoplasmata van de thymus type AB
458768	Primair intralymfatisch angio-endothelium	85443	Primaire amyloïdose	263317	Primaire epitheliale neoplasmata van de thymus type B
279904	Primair intraoculair lymfoom	228272	Primaire anetodermie	99867	Primaire epitheliale tumor van de thymus
279904	Primair intraoculair non-Hodgkinlymfoom	140989	Primaire angitis van het centrale zenuwstelsel	263310	Primaire epitheliale tumor van de thymus type A
137926	Primair laryngeaal lymfangioom	1572	Primaire antilichaamdeficiëntie	263324	Primaire epitheliale tumor van de thymus type AB
90186	Primair lymfoedeem met late aanvang	522037	Primaire auto-immune enteropathie	263317	Primaire epitheliale tumor van de thymus type B
319667	Primair lymfoom van het bindvlies	2285	Primaire basilaire invaginatie	90026	Primaire erythermalgie
46135	Primair lymfoom van het centrale zenuwstelsel	99878	Primaire bij schildklierhyperplasie	90026	Primaire erytromelalgie
168811	Primair maligne peritoneaal mesothelium	189427	Primaire bilaterale macronodulaire adrenale hyperplasie	357220	Primaire essentiële cutis verticis gyrata
98838	Primair mediastinaal grootcellig B-cellymfoom	189427	Primaire bilaterale macronodulaire bij nierhyperplasie	98957	Primaire familiale amyloïdose van het hoornvlies
98838	Primair mediastinaal heldercellig lymfoom van het B-celtype	186	Primaire biliaire cholangitis	90042	Primaire familiale en congenitale polycytemie
252050	Primair melanoom van het centrale zenuwstelsel	186	Primaire biliaire cirrose	1980	Primaire familiale hersenverkalking
252050	Primair melanoom van het CZS	779	Primaire biliaire cirrose en systemische sclerodermie	90042	Primaire familiale polycythemie
10008	Primair neuro-endocrien carcinoom van	267	Primaire calpainopathie	268861	Primaire gekluisterde conus-syndroom
		169464	Primaire CD59-deficiëntie	314709	Primaire gelokaliseerde amyloïdose
		244	Primaire ciliaire dyskinesie	137810	Primaire gelokaliseerde cutane nodulaire amyloïdose
		24752	Primaire ciliaire dyskinesie - retinitis pigmentosa-syndroom	18943	Primaire gepigmenteerde nodulaire

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
9	adrenale dysplasie	97560	Primaire membraneuze glomerulonefritis	9	sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome
18943	Primaire gepigmenteerde nodulaire adrenocorticale ziekte	97560	Primaire membraneuze nefropathie	56564	Primary desmosis coli
633	Primaire GH-ongevoeligheid	54370	Primaire membranoproliferatieve glomerulonefritis	1	Primary hypomagnesemia with refractory seizures and intellectual deficiency
633	Primaire GH-resistentie	30655	Primaire microcefalie - epilepsie - permanente neonatale diabetes-syndroom	8	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement
633	Primaire groeihormoonongevoeligheid	39140	Primaire microcefalie - milde intellectuele achterstand - vroeg beginnende diabetes-syndroom	56417	Primitieve neuro-ectodermale tumor van het baarmoederlichaam
633	Primaire groeihormoonresistentie	824	Primaire myelofibroze	4	Primitieve neuro-ectodermale tumor van het corpus uteri
874	Primaire harttumor bij volwassenen	35722	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	21363	Primitieve poortadertrombose
31495	Primaire HES	23860	Primaire orthostatische tremor	0	Primitieve renale tubule-syndroom
682	Primaire hyperkaliëmische periodieke verlamming	43973	Primaire PAN	854	Primordiaal kleine gestalte - microdontie - opaliserende en wortelloze tanden-syndroom
416	Primaire hyperoxalurie	875	Primaire pediatische cardiale tumor	3033	Prionproteïne systemische amyloidose
93598	Primaire hyperoxalurie type 1	875	Primaire pediatische harttumor	→263	PRKAR1B-gerelateerde neurodegeneratieve dementie met intermediaire filamenten
93599	Primaire hyperoxalurie type 2	43973	Primaire periarteriitis nodosa	7	PRL-secreterend hypofysair adenoom
93600	Primaire hyperoxalurie type 3	43973	Primaire polyarteriitis nodosa	39760	PRloom
682	Primaire hyperPP	729	Primaire polycythemie	6	Proaccelerinedeficiëntie
33208	Primaire hypersonnie	75567	Primaire progressieve bevroren gang	2965	Proboscis lateralis
1572	Primaire hypogammaglobulinemie	31456	Primaire progressieve spraakapraxie	326	Progeria
30924	Primaire hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie	27576	Primaire pulmonale arteriële hypertensie	14109	Progeria - kleine gestalte - gepigmenteerde naevi
75391	Primaire immuundeficiëntie door MCM4-deficiëntie	2257	Primaire pulmonale hypoplasie	9	Progeroïd en marfanoïd aspect - lipodystrofie-syndroom
75391	Primaire immuundeficiëntie met deficiëntie van natuurlijke killercellen en adrenale insufficiëntie	358	Primaire renale tubulaire hypokaliëmische hypomagnesiëmie met hypocalciurie	740	Progeroïd syndroom, De Barsy-type
44773	Primaire immuundeficiëntie met verscheiden afwijkende lymfoïde immuniteit	41220	Primaire retentie van de tanden	2959	Progeroïd syndroom, Petty-type
43116	Primaire immuundeficiëntie met virale infectie na mazelen-bof-rodehond-vaccinatie	124	Primaire rode bloedcelanemie	30038	Progeroïde kenmerken - vatbaarheid voor hepatocellulair carcinoom-syndroom
43116	Primaire immuundeficiëntie met virale infectie na MBR-vaccinatie	171	Primaire scleroserende cholangitis	2	Progeroïd syndroom, De Barsy-type
90023	Primaire immuundeficiëntiesyndroom als gevolg van p14-deficiëntie	99856	Primaire syringomyelie	2962	Progeroïd syndroom, Petty-type
90023	Primaire immuundeficiëntiesyndroom met kleine gestalte	31470	Primaire systemische amyloidose	2963	Progeroïde kenmerken - vatbaarheid voor hepatocellulair carcinoom-syndroom
73272	Primaire insuline-achtige groeifactordeficiëntie	98807	Primaire torsiedystonie met voornamelijk craniocervicale of bovenste ledematen-aanvang	43595	Progressief misvormende osteogenesis imperfecta
90362	Primaire intestinale lymfangiectasie	23158	Primaire unilaterale adrenale hyperplasie	2	Progressief neurosensorisch gehoorverlies - hypertrofische cardiomyopathie-syndroom
14043	Primaire intra-osseuze veneuze malformatie	23158	Primaire unilaterale bijnierhyperplasie	2	Progressieve arteriële occlusieve ziekte - hypertensie - hartdefecten - botfragiliteit - brachysyndactylie
48050	Primaire intrahepatische lithiasis	14098	Primaire vasculitis van het centrale zenuwstelsel	79094	Progressieve autosomaal recessieve ataxie - doofheid-syndroom
35689	Primaire laterale sclerose	75564	Primaire verworven sideroblastische anemie	44825	Progressieve autosomaal recessieve ataxie - sensorineuraal gehoorverlies-syndroom
35689	Primaire laterale sclerose met aanvang op volwassen leeftijd	85138	Primaire ziekte van Addison	1	Progressieve bifocale chorioretinale atrofie
31966	Primaire lymfoïde conjunctivale tumor	56263	Primary biliary cholangitis/primary	75373	Progressieve bifocale chorioretinale atrofie
22827	Primaire macula-atrofie			→972	Progressieve bulbair paralyse in de
23864	Primaire mega-ureter, volwassen aanvang vorm				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
29	kinderjaren	2744	Progressieve externe oftalmoplegie en scoliose	8	type 7
13944	Progressieve caviterende leuko-encefalopathie	172	Progressieve familiale intrahepatische cholestase	42402	Progressieve myoclonische epilepsie type 8
79087	Progressieve cefalothoracale lipodystrofie	79306	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 1	45726	Progressieve myoclonische epilepsie type 9
24719	Progressieve cerebello-cerebrale atrofie	79304	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 2	45726	Progressieve myoclonus epilepsie type 9
46692	Progressieve contracturen met aanvang in de kindertijd - limb-girdle-zwakte - spierdystrofie-syndroom	79305	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 3	308	Progressieve myoclonusepilepsie type 1
22039	Progressieve cutane systemische sclerodermie	48048	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 4	501	Progressieve myoclonusepilepsie type 2
22039	Progressieve cutane systemische sclerose	48047	Progressieve familiale intrahepatische cholestase type 5	26351	Progressieve myoclonusepilepsie type 3
53030	Progressieve dementie met neuroserpine-inclusielichamen	75327	Progressieve foveale dystrofie	40208	Progressieve myoclonusepilepsie type 5
1328	Progressieve diafysaire dysplasie	19928	Progressieve geïsoleerde segmentale anhidrose	28062	Progressieve myoclonusepilepsie type 6
49664	Progressieve diffuse hersenatrofie met vroege aanvang - microcefalie - spierzwakte - opticusatrofie-syndroom	1214	Progressieve hemifaciale atrofie	43543	Progressieve myoclonusepilepsie type 7
495	Progressieve diffuse keratoderma van handpalm of voetzool	1871	Progressieve kegeldystrofie	42402	Progressieve myoclonusepilepsie type 8
495	Progressieve diffuse palmoplantaire keratodermie	73	Progressieve massieve osteolyse	35265	Progressieve neurodegeneratie met vroege aanvang - blindheid - ataxie - spasticiteit-syndroom
495	Progressieve diffuse PPK	47781	Progressieve microcefalie - insulden - corticale blindheid - ontwikkelingsachterstand-syndroom	726	Progressieve neuronale degeneratie in de kinderjaren met leverziekte
3235	Progressieve doofheid met stijgbeugelfixatie	21726	Progressieve multifocale leuko-encefalitis	22801	Progressieve neurosensorische doofheid - hypertrofische cardiomyopathie-syndroom
43826	Progressieve encefalomyelitis met rigiditeit en myoclonus	21726	Progressieve multifocale leuko-encefalopathie	2062	Progressieve niet-infectieuze anterieure vertebrale fusie
50014	Progressieve encefalopathie - gehoorverlies - hypoplasie van de pons - hersenatrofie-syndroom met vroege aanvang	45470	Progressieve musculaire atrofie	10007	Progressieve niet-vloeiende afasie
2836	Progressieve encefalopathie - optische atrofie	42402	Progressieve myoclonische epilepsie door CERS1-deficiëntie	15802	Progressieve nodulaire histiocytose
99852	Progressieve encefalopathie met ernstige infantiele anorexia	26351	Progressieve myoclonische epilepsie door KCTD7-deficiëntie	2762	Progressieve ossale heteroplasie
43136	Progressieve encefalopathie met leukodystrofie door DECR-deficiëntie	43543	Progressieve myoclonische epilepsie door KV3.1-deficiëntie	337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie
2836	Progressieve encefalopathie met oedeem, hypsaritmie en optische atrofie	45726	Progressieve myoclonische epilepsie door LMNB2-deficiëntie	3322	Progressieve pancytopenie - immuundeficiëntie - cerebellaire hypoplasie
49675	Progressieve encefalopathie met vroege aanvang - spastische ataxie - distale spinale musculaire atrofie-syndroom	35259	Progressieve myoclonische epilepsie met dystonie	21739	Progressieve polyneuropathie met bilaterale striatale necrose
1947	Progressieve epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom, Fins type	53029	Progressieve myoclonische epilepsie met neuroserpine-inclusielichamen	1159	Progressieve pseudoreumatoïde artropathie in de kinderjaren
45721	Progressieve essentiële tremor - spraakstoornis - faciale dysmorfie - intellectuele achterstand - gedragsstoornis-syndroom	308	Progressieve myoclonische epilepsie type 1	35271	Progressieve retinale dystrofie door een defect van het retinoltransport
35244	Progressieve externe oftalmoplegie - myopathie - emaciatie-syndroom	501	Progressieve myoclonische epilepsie type 2	44797	Progressieve scapulohumerale peroneale distale myopathie
		26351	Progressieve myoclonische epilepsie type 3	22801	Progressieve sensorineurale doofheid - hypertrofische cardiomyopathie-syndroom
		16369	Progressieve myoclonische epilepsie type 4	45739	Progressieve spondylo-epimetafysaire dyplasie - kleine gestalte - korte vierde metatarsalen - intellectuele achterstand-syndroom
		40208	Progressieve myoclonische epilepsie type 5	24010	Progressieve supranucleaire paralyse -
		28062	Progressieve myoclonische epilepsie type 6		
		43543	Progressieve myoclonische epilepsie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3	corticobasaal parkinsonisme	8		83330	Proximale spinale spieratrofie type 1
240085	Progressieve supranucleaire paralyse - parkinsonisme-syndroom	485358	Propylthiouracil-embryopathie	83418	Proximale spinale spieratrofie type 2
240112	Progressieve supranucleaire paralyse - progressieve niet-vloeiende afasie-syndroom	324977	Proteasoomdisfunctiesyndroom	83419	Proximale spinale spieratrofie type 3
240094	Progressieve supranucleaire paralyse - zuivere akinesie met bevroren gang-syndroom	324977	Proteasoomgeassocieerd auto-inflammatoir syndroom	83420	Proximale spinale spieratrofie type 4
683	Progressieve supranucleaire verlamming	26349	Proteïne-S verworven deficiëntie	370079	Proximale trisomie 16p11.2
240112	Progressieve supranucleaire verlamming - apraxie van de spraak-syndroom	2969	Proteus-achtig syndroom	→480	Proximale tubulopathie - diabetes mellitus - cerebellaire ataxie-syndroom
240103	Progressieve supranucleaire verlamming - corticobasaal parkinsonisme	744	Proteussyndroom	397606	PrP systemische amyloidose
240085	Progressieve supranucleaire verlamming - parkinsonisme-syndroom	411696	Protonpompinhibitor-responsieve oesofageale eosinofilie	3222	PRPP-synthetase-superactiviteit
240103	Progressieve supranucleaire verlamming - corticobasaal parkinsonisme	251598	Protoplasmisch astrocytoom	3222	PRPS1-superactiviteit
240085	Progressieve supranucleaire verlamming - parkinsonisme-syndroom	79473	Protoporfyrinogeenoxidasedeficiëntie	47159	pRTA
240112	Progressieve supranucleaire verlamming - progressieve niet-vloeiende afasie-syndroom	325	Protrombinedeficiëntie	→566243	PRTA
240085	Progressieve supranucleaire verlamming - parkinsonisme-syndroom	3250	Proximaal symfalangisme	544469	PRTA
240112	Progressieve supranucleaire verlamming - progressieve niet-vloeiende afasie-syndroom	502437	Proximale 4q25 deletiesyndroom	2970	PRUNE1-related neurological syndrome
240094	Progressieve supranucleaire verlamming - zuivere akinesie met bevroren gang-syndroom	52022	Proximale 11p deletiesyndroom	89843	Prune belly-syndroom
316	Progressieve symmetrische erytrokeratodermie, Gottron-type	261197	Proximale 16p11.2 microdeletiesyndroom	64745	Pruriginuze dystrofische epidermolysis bullosa
316	Progressiva symmetrica erytrokeratodermia	370079	Proximale 16p11.2 microduplicatiesyndroom	284417	Pruritische urticariële papels en plaques van de zwangerschap
2965	Prolactinesecreterend hypofysair adenoom	502437	Proximale del(4)(q25)	171	PSAT-deficiëntie
2965	Prolactinoom	261197	Proximale Del(16)(p11.2)	228402	PSC
742	Prolidasedeficiëntie	370079	Proximale dup(16)(p11.2)	99000	Pseudo-Angelmansyndroom
86872	Proliferatie van grote granulaire lymfocyten	261197	Proximale monosomie 16p11.2	314459	Pseudo-Best-ziekte
512017	Proliferatieve stoornis van granulaire lymfocyten van de NK-celijn	261197	Proximale monosomy 4q25	180079	Pseudo-Demons-Meigssyndroom
221126	Proliferatieve vasculopathie en hydranencefalie/hydrocefalie	502437	Proximale myopathie met extrapiramidale tekenen	577	Pseudo-eenhoornige baarmoeder
492	Prolifererende trichilemmale cyste	401768	Proximale myopathie met focale depletie van mitochondria	59181	Pseudo-Hurler polydystrofie
419	Prolineoxidasedeficiëntie	521305	Proximale myotonische dystrofie	314459	Pseudo-inflammatoire fundusdystrofie van Sorsby
300878	Prolymfocytische variant van haarcelleukemie	606	Proximale myotonische myopathie	314459	Pseudo-Meigssyndroom
300878	Prolymfocytische variant van HCL	606	Proximale renale tubulaire acidose	263482	Pseudo-Morquiosyndroom type 2
2083	Prominente glabella - microcefalie - hypogenitalisme-syndroom	47159	Proximale renale tubulaire acidose met oculaire abnormaliteiten en intellectuele achterstand	2971	Pseudo-NALD
296635	Propionacidemie	93607	Proximale spinale musculaire atrofie	2971	Pseudo-neonatale adrenoleukodystrofie
35	Propionacidurie	70	Proximale spinale musculaire atrofie type 1	1229	Pseudo-TORCH-syndroom
35	Propionyl-CoA-carboxylasedeficiëntie	83330	Proximale spinale musculaire atrofie type 2	2166	Pseudo-trisomie 13-syndroom
35	Propionzuuracidemie	83418	Proximale spinale musculaire atrofie type 3	52530	Pseudo-von Willebrandziekte
35	Propionzuuracidurie	83419	Proximale spinale musculaire atrofie type 4	52530	Pseudo-Von Willebrandziekte type 2B
48535	Propylthiouracil-embryofoetopathie	83420	Proximale spinale spieratrofie	→300	Pseudo-Zellweger-syndroom
		70		750	Pseudoachondroplasie
				750	Pseudoachondroplastische dysplasie
				750	Pseudoachondroplastische spondylo-epifysaire dysplasie
				2971	Pseudoachondroplastische spondylo-epifysaire dysplasie
				526	Pseudoadrenoleukodystrofie
				22112	Pseudoaldosteronisme
					Pseudoaminopterinesyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
0		22829	Pseudoxanthoma elasticum-achtige papillaire dermale elastolyse	8	
132	Pseudocholinesterasedeficiëntie	3		26922	PTCD
85174	Pseudodiastrofische dysplasie	28079	Pseudoxanthomateuze DCM	9	
526	Pseudohyperaldosteronisme type 1	4		1578	Pterine-4-alfa-carbinolaminedehydratasedeficiëntie
88660	Pseudohyperaldosteronisme type 2	28079	Pseudoxanthomateuze diffuse cutane mastocytose		Pterygium colli - intellectuele achterstand - digitale anomalieën-syndroom
756	Pseudohypoaldosteronisme type 1	4		2988	
757	Pseudohypoaldosteronisme type 2	22822	Pseudoxanthoom-achtige focale dermale elastose met late aanvang	86789	PTLAH
88938	Pseudohypoaldosteronisme type 2A	7		70568	PTLD
88939	Pseudohypoaldosteronisme type 2B	95496	PSIS		Ptose - bovenste oculaire bewegingsbeperking - afwezigheid van traanpunt-syndroom
88940	Pseudohypoaldosteronisme type 2C	85436	Psoriasis-gerelateerde JIA	22839	6
30052	Pseudohypoaldosteronisme type 2D	85436	Psoriasis-gerelateerde juveniele idiopathische artritis	2997	Ptose - stembandparalyse-syndroom
30053	Pseudohypoaldosteronisme type 2E	24011	PSP-AOS	2997	Ptose - stembandverlamming-syndroom
79443	Pseudohypoparathyreoïdie type 1A	24010	PSP-CBS	2999	Ptose - strabisme - ectopische pupillen-syndroom
94089	Pseudohypoparathyreoïdie type 1B	24010	PSP-corticobasaalsyndroom	→293	Ptose - strabisme - rectus abdominis diastasis-syndroom
79444	Pseudohypoparathyreoïdie type 1C	24010	PSP-corticobasaalsyndroom	843	
94090	Pseudohypoparathyreoïdie type 2	24008	PSP-p	→284	Ptose - syndactylie - leermoeilijkheden-syndroom
2976	Pseudoleprechaunismesyndroom van Patterson	5	PSP-PAGF	25191	5
2976	Pseudoleprechaunismesyndroom, Patterson-type	24009	PSP-parkinsonisme	48535	8
43988	Pseudomembraneuze bronchitis	4		8	PTU-embryofoetopathie
26790	Pseudomyxoma peritonei	24008	PSP-parkinsonisme	48535	8
25196	Pseudopapillair ganglioglioneurocytoom	24011	PSP-PNFA	23158	0
25196	Pseudopapillair neurocytoom met gliale differentiatie	2	PSP-syndroom	60039	Pudendale algie
2980	Pseudopapilloedeem - blefarofimose - handanomalieën-syndroom	683	PSP-syndroom	60039	Pudendale neuralgie
129	Pseudopelade van Brocq	24009	PSP-zuivere akinesie met bevroren gang	60039	Pudendale neuralgie door pudendale zenuwklemming
2985	Pseudoprogeriasyndroom	4		60039	Pudendale zenuwklemming-syndroom
79445	Pseudopseudohypoparathyreoïdie	26354	PSS type A	60039	Pudendalgie
47774	Pseudosarcomateuze fasciitis	8		44317	3
47774	Pseudosarcomateuze fibromatose	26355	PSS type B	2038	Pulmonaal arterioveneus aneurysma
3103	Pseudothalidomidesyndroom	3	PSST	64741	Pulmonaal blastoom
23862	Pseudotumor cerebri	99928	PSTPIP1-geassocieerd inflammatoir syndroom met myeloid-gerelateerd proteïnemie	60026	Pulmonaal pseudolymfoom
83316	Pseudotyfus van Californië	25152	Psychogene bewegingsstoornissen	99084	Pulmonaaltakstenose
753	Pseudovaginale perineoscrotale hypospadiëën	3	Psychogene dystonie	984	Pulmonale agenesie
28915	Pseudovitamine D-deficiënte rachitis	71519	Psychogene bewegingsstoornissen	60025	Pulmonale alveolaire microlithiasis
99000	Pseudovitelliforme maculadystrofie	71519	Psychogene dystonie	44042	7
758	Pseudoxanthoma elasticum	32463	Psychogene onderhuidse bloedingen	→331	Pulmonale arteriële hypertensie - leukopenie - atriumseptumdefect-syndroom
91135	Pseudoxanthoma elasticum-achtig syndroom	6	Psychogene purpura	176	
43627	Pseudoxanthoma elasticum-achtige huidmanifestaties met retinitis pigmentosa	6	Psychogene purpura	2038	Pulmonale arterioveneuze malformatie
		50524	Psychomotorische regressie - oculomotorische apraxie - bewegingsstoornis - nefropathie-syndroom	1208	Pulmonale atresie - intact ventriculair septum-syndroom
		2		1207	Pulmonale atresie met ventrikelseptumdefect
		88618	Psychomotorische retardatie als gevolg van S-adenosylhomocysteïnehydrolasedeficiëntie		
		52530	PT-VWD		
		329	PTA-deficiëntie		
		97290	PTC-RCC		
		24769	PTC-syndroom		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
199241	Pulmonale capillaire hemangiomatose	308013	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 3 zonder elastoïdose	3	MyD88-deficiëntie
217080	Pulmonale fungale infecties bij risicopatiënten	64745	PUPPP	764	Pyomyositis
991	Pulmonale hypoplasie - agonadisme - dextrocardie - diafragmatische hernia-syndroom	438213	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom	63440	Pyrgocefalie
217557	Pulmonale interstitiële glycogenose	438216	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom door een puntmutatie	79096	Pyridoxaalfosfaatafhankelijke epilepsie
2414	Pulmonale lymfangiomatose	760	Purinenucleosidefosforylasedeficiëntie	79096	Pyridoxaalfosfaatresponsieve epilepsie
411703	Pulmonale niet-tuberculeuze mycobacteriële infectie	761	Purpura reumatica	79096	Pyridoxamine 5'-fosfaatoxidasedeficiëntie
60026	Pulmonale nodulaire lymfoïdhyperplasie	761	Purpura van Henoch-Schönlein	79096	Pyridoxamine 5'-oxidasedeficiëntie
→636	Pulmonale stenose met café-au-lait vlekken	538866	Pustular pyoderma gangrenosum	3006	Pyridoxine-afhankelijke epilepsie
31837	Pulmonale veno-occlusieve ziekte	293173	Pustuleuze eruptie door geneesmiddelen	32	Pyroglutamaacidurie
85202	Pulmonalisklepstenose - brachytelefangisme - verkalking van kraakbeenderen-syndroom	163927	Pustulosis palmaris et plantaris	293633	Pyrroline-5-carboxylaatreductase 1-deficiëntie
98984	Pulverachtig cataract	48377	Pustulosis subcornealis	3008	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie
97353	Punch drunk-syndroom	93110	PUV	353308	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie type A
99710	Puntvormige acrokeratodermie met sproetachtige pigmentatie	729	PV	353314	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie type B
308013	Puntvormige hyperkeratose type 3 zonder elastoïdose	101206	PVA/ADA, Fallot-type	353320	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie type C
79501	Puntvormige hyperkeratose van handpalm of voetzool type 1	398069	PWS als gevolg van een puntmutatie	353314	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie, ernstig neonataal type
79502	Puntvormige hyperkeratose van handpalm of voetzool type 2	398073	PWS-achtig	353320	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie, goedaardig type
38	Puntvormige hyperkeratose van handpalm of voetzool type 3	398079	PWS-achtig als gevolg van een puntmutatie	353308	Pyruvaatcarboxylasedeficiëntie, infantiel type
308013	Puntvormige hyperkeratose van handpalm of voetzool type 3 zonder elastoïdose	251607	PXA	79243	Pyruvaatdecarboxylasedeficiëntie
79501	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 1	758	PXE	79243	Pyruvaatdehydrogenase E1-alfa-deficiëntie
79502	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 2	91135	PXE-achtig syndroom	255138	Pyruvaatdehydrogenase E1-bèta-deficiëntie
38	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 3	436274	PXE-achtig syndroom met retinitis pigmentosa	79244	Pyruvaatdehydrogenase E2-deficiëntie
79501	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 1	228227	PXE-achtige focale dermale elastose met late aanvang	255182	Pyruvaatdehydrogenase E3-bindend proteïnedeficiëntie
79502	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 2	228293	PXE-achtige papillaire dermale elastolyse	2394	Pyruvaatdehydrogenase E3-deficiëntie
38	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 3	763	Pycnodyostose	255182	Pyruvaatdehydrogenase proteïne X-componentdeficiëntie
308013	Puntvormige keratodermie van handpalm of voetzool type 3 zonder elastoïdose	293633	PYCR1-deficiëntie	255182	Pyruvaatdehydrogenasecomplex component E3-deficiëntie
79502	Puntvormige palmoplantaire hyperkeratose type 2	293633	PYCR1-deficiëntie	765	Pyruvaatdehydrogenasedeficiëntie
38	Puntvormige palmoplantaire hyperkeratose type 3	293633	PYCR1-gerelateerd DeBarsysyndroom	79246	Pyruvaatdehydrogenasefosfatasedeficiëntie
79501	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 1	481152	PYCR2-gerelateerde microcefalie - progressieve leuko-encefalopathie	766	Pyruvaatkinasedeficiëntie van de erythrocyten
79502	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 2	3003	Pyknoachondrogenese	781	Q-koorts
38	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 3	64280	Pyknolepsie	602	Quadricepssparende myopathie
79501	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 1	48104	Pyoderma gangrenosum	542568	Quadracuspid aortic valve
79502	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 2	289478	Pyoderma gangrenosum - acne - hidradenitis suppurativa	781	Quadrilaterale koorts
38	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 3	69126	Pyogene artritis - pyoderma gangrenosum - acne-syndroom	9	Quadrupel X
		18371	Pyogene bacteriële infecties door	869	Quaternair A-syndroom
				220436	Quebec bloedplaatjesstoornis
				781	Querykoorts

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
346	Quinquauds folliculitis decalvans	9		85445	Reactieve amyloïdose
1437	R(1) syndroom	100020	RAEB-2	29207	Reactieve artritis
1447	R(4) syndroom			857	REAR-syndroom
1450	R(8) syndroom	168960	RAEB-t	96167	Rec8-syndroom
1446	R(22) syndroom			96167	Rec(8)-syndroom
261529	r(Y)	1832	Rainesyndroom		
240760	RAD50-deficiëntie	178307	RAK	94125	Recessief mitochondriaal ataxiesyndroom
1121	Radiale deficiëntie - tibiale hypoplasie-syndroom	268114	RALD	89842	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa - gegeneraliseerde andere
93321	Radiale hemimelie	3018	Rambaud-Galian-Touchardsyndroom	79409	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa inversa
	Radiale hypoplasie - trifalangeale duimen - hypospadiëen - maxillair diasteem	3018	Rambaud-Galiansyndroom		
2252	Radiale hypoplasie - trifalangeale duimen - hypospadiëen - maxillair diasteem	3018	Rambaud-Gallian-syndroom	89842	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa, gegeneraliseerd intermediair
93321	Radiale klomphand	3018	Rambaud-Gallian-Touchard-syndroom		
3026	Radiale lijnhypoplasie - choane atresie-syndroom	3019	Ramonsyndroom	89842	Recessieve dystrofische epidermolysis bullosa, niet-Hallopeau-Siemens-type
93321	Radiale longitudinale meromelie	1051	Ramos-Arroyosyndroom		
93321	Radiale straalagenesie	3021	RAPADILINO-syndroom	280384	Recessieve intellectuele achterstand - motorische disfunctie - meervoudige gewrichtscontracturen-syndroom
521123	Radiatiegeïnduceerde plexopathie	→1071	Rapp-Hodgkinsyndroom	461	Recessieve X-gebonden ichthyosis
90021	Radiatiemyelitis	565779	Rare disorder potentially indicated for transplant or complication after transplantation	99081	Rechter aortaboog
99789	Radiculaire dentinedysplasie	75564	RARS	99110	Rechter bovenste holle ader verbonden met het linkeratrium
→2712	Radiculomegalie van de hoektanden - congenitaal cataract	438114	RARS-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	99119	Rechter onderste holle ader verbonden met het linkeratrium
3015	Radio-renaal syndroom	268114	RAS-geassocieerde auto-immune leukoproliferatieve ziekte	99119	Rechter VCI verbonden met het linkeratrium
3269	Radio-ulnaire fusie	1929	Rasmussen subacute encefalitis	99110	Rechter VCS verbonden met het linkeratrium
295219	Radio-ulnaire fusie, bilateraal	1929	Rasmussensyndroom	99119	Rechter vena cava inferior verbonden met het linkeratrium
295217	Radio-ulnaire fusie, unilateraal	31205	Rattenbeetkoorts	99110	Rechter vena cava superior verbonden met het linkeratrium
71289	Radio-ulnaire synostose - amegakaryocytische trombocytopenie-syndroom	31205	Rattenbeetziekte	3426	Rechterventrikel met dubbele uitgang
3268	Radio-ulnaire synostose - microcefalie - scoliose-syndroom	99852	Ravine-syndroom	423712	Rechterventrikel met dubbele uitgang met atrioventriculair septumdefect, pulmonalisklepstenose, heterotaxie
3270	Radio-ulnaire synostose - ontwikkelingsachterstand - hypotonie-syndroom	79127	RB-ILD	→423693	Rechterventrikel met dubbele uitgang met doubly committed ventrikelseptumdefect
→193	Radio-ulnaire synostose - retinale pigmentafwijkingen	98961	RBCD	99046	Rechterventrikel met dubbele uitgang met non-committed subpulmonaal ventrikelseptumdefect
295219	Radio-ulnaire synostose, bilateraal	93111	RCAD-syndroom	423693	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal of doubly-committed ventrikelseptumdefect
295217	Radio-ulnaire synostose, unilateraal	177	RCDP	99043	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal of doubly-committed ventrikelseptumdefect met pulmonalisklepstenose
294979	Radio-ulnaire terminale transversale meromelie	284388	RCVS	→423693	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal ventrikelseptumdefect
420741	Radiosensitiviteit - immuundeficiëntie - dysmorphe kenmerken - leerproblemen-syndroom	79408	RDEB generalisata gravis	99045	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subpulmonaal ventrikelseptumdefect
100057	RAE	89842	RDEB generalisata mitis		
10001	RAEB-1	89841	RDEB, centripetalis		
		89842	RDEB, gegeneraliseerd intermediair		
		79408	RDEB, Hallopeau-Siemens type		
		79408	RDEB, Hallopeau-Siemens-type		
		89842	RDEB, niet-Hallopeau-Siemens-type		
		89841	RDEB-Ce		
		89842	RDEB-gegeneraliseerde andere		
		79409	RDEB-I		
		89842	RDEB-O		
		79408	RDEB-sev gen		
		314962	Reactief hypereosinofiel syndroom		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
99045	Rechterventrikel met dubbele uitgang met transpositie van de grote slagaders	217330	REN-geassocieerde FJHN	3032	Renale-hepatische-pancreatische dysplasie - Dandy-Walker cysten-syndroom
99043	Rechterventrikel met dubbele uitgang, Fallot-type	217330	REN-geassocieerde nierziekte	93975	Renier-Gabreels-Jaspersyndroom
96167	Recombinant 8-syndroom	1475	Renaal coloboosyndroom	294415	Reno-hepatico-pancreatische dysplasie
96167	Recombinant chromosoom 8-syndroom	1652	Renaal Fanconisyndroom met nefrocalcinose en nierstenen	3033	Renotubulaire dysgenese
424002	Rectaal plaveiselcelcarcinoom	319319	Renaal medullair carcinoom	494344	REER-gerelateerd neurologisch ontwikkelingsyndroom
171220	Rectale duplicatie	171871	Renaal pseudohypoaldosteronisme type 1	566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha
100081	Rectale NET	857	Renaal-oor-anaal-radiaal syndroom	566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta
100081	Rectale neuro-endocriene tumor	411709	Renale agenesie	73273	Resistentie tegen IGF-1
51890	Rectus abdominis-syndroom	319308	Renale celcarcinoom met translocatie van de MIT-familie	424	Resistentie tegen schildklierstimulerend hormoon
480864	Recurrente metabole encefalomyopathische crises - rhabdomyolyse - hartritmestoornis - intellectuele achterstand-syndroom	93111	Renale cysten - ouderdomsdiabetes bij jongeren-syndroom	99832	Resistentie tegen thyrotropineafscheidend hormoon-syndroom
169467	Recurrente Neisseria-infecties door factor D-deficiëntie	93111	Renale cysten en diabetes-syndroom	→566243	Resistentie van de hypofyse tegen schildklierhormoon
838	RED-M	93108	Renale dysplasie	247257	Respiratoire anthraxziekte
97239	Reducing body-myopathie	3404	Renale dysplasie - ledemaatdefecten-syndroom	79127	Respiratoire bronchiolitis - interstitiële longziekte
98826	Refractaire anemia	→1768	Renale dysplasie - megalocyste - sirenomelie-syndroom	70587	Respiratory distress-syndroom bij jonge kinderen
86839	Refractaire anemie met exces aan blasten	3404	Renale dysplasie - mesomelie - radiohumerale fusie-syndroom	70587	Respiratory distress-syndroom bij neonaten
100019	Refractaire anemie met exces aan blasten 1	3156	Renale dysplasie - retinale aplasie-syndroom	412	Restant-hyperlipoproteïnemie
168960	Refractaire anemie met exces aan blasten in transformatie	140969	Renale dysplasie - retinale pigmentdystrofie - cerebellaire ataxie - skeletdysplasie-syndroom	1662	Restrictieve dermopathie
100020	Refractaire anemie met exces aan blasten type 2	34528	Renale hypomagnesiëmie type 2	100000	Reticulair perineurium
75564	Refractaire anemie met ringsideroblasten	31043	Renale hypomagnesiëmie type 3	178307	Reticulaire acropigmentatie van Kitamura
398063	Refractaire CD	93101	Renale hypoplasie	33355	Reticulaire dysgenese
398063	Refractaire coeliakie	71273	Renale notenkrakersyndroom	99002	Reticulaire dystrofie van het retinale pigmentepitheel
398063	Refractaire spruw	18	Renale tubulaire acidose type 1	79145	Reticulaire pigmentanomalie van flexuren
1525	Reginato-Schiapachassesyndroom	47159	Renale tubulaire acidose type 2	86900	Reticulumcelsarcoom
1433	Regionale choroïdale atrofie en alopecie	2785	Renale tubulaire acidose type 3	458763	Retiform hemangio-endothelium
83450	Regionale odontodysplasie	3033	Renale tubulaire dysgenese	284247	Retinaal arterieel macroaneurysma en supravulvulaire pulmonale stenose
300865	Regressieve atypische histiocytose	97367	Renale tubulaire dysgenese als gevolg van tweeling-tweelingtransfusie	3018	Retinaal ischemisch syndroom - hyalinose van de kleine bloedvaten in het spijsverteringskanaal - diffuse cerebrale calcificaties
1040	Regressieve metafysaire dysplasie	97369	Renale tubulaire dysgenese van genetische oorsprong	1574	Retinadegeneratie - nanofthalmos - glaucoom-syndroom
448267	Regressieve spondylometafysaire dysplasie	112	Renale tubulaire normotensieve hypokaliëmie met hypercalciurie	67042	Retinadegeneratie met late aanvang
2634	Reinhardt-Pfeiffer mesomele dysplasie	254902	Renale tubulopathie - encefalopathie - leverfalen-syndroom		
530792	RELA-fusie-positief ependymoom	→2578	Renale-genitale-middenooranomalieën		
217330	REN-geassocieerde familiale juveniele hyperuricemische nefropathie	294415	Renale-hepatische-pancreatische dysplasie		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
397758	Retinadystrofie met anomalieën van de binnenste nucleaire laag en ganglioncellen		achterstand-syndroom	1190	Reuzencilchondrodysplasie
75326	Retinale arteriële tortuositeit	85332	Retinitis pigmentosa en intellectuele achterstand door del(X)(p11.3)	251579	Reuzencilglioblastoom
75326	Retinale arteriolaire tortuositeit	85332	Retinitis pigmentosa en intellectuele achterstand door monosomie Xp11.3	363976	Reuzenceltumor van het bot
71213	Retinale capillaire malformatie	85332	Retinitis pigmentosa en intellectuele achterstand door Xp11.3 microdeletie	284388	Reversibele cerebrale vasoconstrictiesyndroom
352718	Retinale dystrofie - iriscoloboom - comedogene acne-syndroom	52427	Retinitis punctata albescens	3088	Revesz-Debusesyndroom
436245	Retinale dystrofie - juveniel cataract - kleine gestalte-syndroom	838	Retino-cochleo-cerebrale vasculopathie	3088	Reveszsyndroom
397758	Retinale dystrofie met binnenste retinale disfunctie en ganglioncelanomalieën	790	Retinoblastoom	3096	Reyesyndroom
75326	Retinale hemorrhagie met vasculaire tortuositeit	→64	Retinohepato-endocrinologisch syndroom	199267	Reyetumor
319640	Retinale maculaire dystrofie type 2	2305	Retinoïde-embryopathie	779	Reynoldssyndroom
75327	Retinale North-Carolina-maculadystrofie 1	40366	Retinoïde-embryopathie	244310	RFT1-CDG
247691	Retinale vasculopathie en cerebrale leuko-encefalopathie	2305	Retinoïnezuur-embryopathie	251975	RGNT
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	3088	Retinopathie - anemie - afwijkingen van het centrale zenuwstelsel-syndroom	71275	Rh-deficiëntiesyndroom
353356	Retinale vasoproliferatieve tumor	90050	Retinopathie van de prematuur	71275	Rh-nulsyndroom
791	Retinitis pigmentosa	139455	Retinopathie, Burgess-Black-type	69077	Rhabdoïde tumor
886	Retinitis pigmentosa - doofheid	838	Retinopathie, encefalopathie, doofheid geassocieerd met microangiopathie	3097	Rhabdomyomateuze dysplasie - cardiopathie - genitale anomalieën-syndroom
494439	Retinitis pigmentosa - doofheid - hypothyreoïdie - vroegtijdige veroudering - faciale dysmorfie-syndroom	53540	Retinoschisis met vroege nyctalopie	780	Rhabdomyosarcoom
494439	Retinitis pigmentosa - gehoorverlies - hypothyreoïdie - vroegtijdige veroudering - faciale dysmorfie-syndroom	778	Rett syndroom	213802	Rhabdomyosarcoom van de baarmoederhals
494439	Retinitis pigmentosa - gehoorverlies - hypothyreoïdie - vroegtijdige veroudering - karakteristieke gelaatsvorm-syndroom	3095	Rettsyndroomvariant	213802	Rhabdomyosarcoom van de cervix uteri
140976	Retinitis pigmentosa - hypopituïtarisme - nefronftisis - skeletdysplasie-syndroom	85408	Reumafactor-negatieve JIA	213615	Rhabdomyosarcoom van het baarmoederlichaam
3085	Retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand - doofheid - hypogonadisme-syndroom	247854	Reumafactor-negatieve JIA met antinucleaire antilichamen	213615	Rhabdomyosarcoom van het corpus uteri
3085	Retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand - labyrinthische doofheid - hypogonadisme-syndroom	247861	Reumafactor-negatieve JIA zonder antinucleaire antilichamen	3098	Rhizomeel syndroom, Urbach-type
3085	Retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand - sensorineuraal gehoorverlies - hypogonadisme-syndroom	85408	Reumafactor-negatieve juveniele idiopathische artritis	177	Rhizomele chondrodysplasia punctata
436245	Retinitis pigmentosa - juveniel cataract - kleine gestalte - intellectuele	247854	Reumafactor-negatieve juveniele idiopathische artritis met antinucleaire antilichamen	309789	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 1
		247861	Reumafactor-negatieve juveniele idiopathische artritis zonder antinucleaire antilichamen	309796	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 2
		85435	Reumafactor-positieve polyarticulaire JIA	309803	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 3
		85435	Reumafactor-positieve polyarticulaire juveniele idiopathische artritis	468717	Rhizomele chondrodysplasia punctata type 5
		3099	Reumatische koorts	2831	Rhizomele dysplasie, Patterson-Lowry-type
		761	Reumatoïde purpura	1453	Rhizomele kleine gestalte met claviculair defect
		99852	Réunion-eiland - anorexie - onbedwingbaar braken - neurologische tekenen-syndroom	93569	Rhizomele pseudopolyartritis
		2494	Reuze hypertrofische gastritis	59315	Rhombencefalosynapsis
		643	Reuzenaxonale neuropathie	→1071	RHS
		274	Reuzenbloedplaatjessyndroom	140976	RHYNS-syndroom
		397	Reuzencil-arteritis	217055	RI-CMT type A
		139436	Reuzencil-histiocytomatose		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
254334	RI-CMT type B	1437	Ringchromosoom 1	254411	Ringvormige atrofische lichen planus
		1437	Ringchromosoom 1 syndroom		
369867	RI-CMT type C	96171	Ringchromosoom 2	254411	Ringvormige atrofische LP
		96171	Ringchromosoom 2 syndroom		
435998	RI-CMT type D	96172	Ringchromosoom 3	281139	Ringvormige epidermolytische ichthyosis
		96172	Ringchromosoom 3 syndroom		
97229	Riboflavintransporterdeficiëntie	1447	Ringchromosoom 4	254424	Ringvormige lichen planus
440706	Ribose-5-P isomerase-deficiëntie	1447	Ringchromosoom 4 syndroom		
141184	RICH	251043	Ringchromosoom 5	254424	Ringvormige LP
				675	Ringvormige pancreas
2323	Richardson-Kirksyndroom	251043	Ringchromosoom 5 syndroom	499103	RINR
→2353	Richieri Costa-Guion-Almeida-Rodinisyndroom	1448	Ringchromosoom 6	97238	Rippling-spierziekte
		1448	Ringchromosoom 6 syndroom		
1794	Richieri-Costa-Gorlinsyndroom	1449	Ringchromosoom 7	206575	Rippling-spierziekte met myasthenia gravis
606	Rickersyndroom	1449	Ringchromosoom 7 syndroom	93307	rMED
83312	Rickettsiapokken	1450	Ringchromosoom 8	544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy
420741	RIDDLE-syndroom	1450	Ringchromosoom 8 syndroom	420741	RNF168-deficiëntie
64744	Riedel-thyreïditis	96173	Ringchromosoom 9		
91483	Riegeranomalie	96173	Ringchromosoom 9 syndroom	71273	RNS
91483	Riegeranomalie	1438	Ringchromosoom 10	3103	Roberts-SC-focomeliesyndroom
		1438	Ringchromosoom 10 syndroom	3103	Robertssyndroom
3163	Riegeranomalie - partiële lipodystrofie-syndroom	96175	Ringchromosoom 11	3103	Robertssyndroom
		96175	Ringchromosoom 11 syndroom	3104	Robin sequentie - oligodactylie-syndroom
319251	Rift Valley-koorts	1439	Ringchromosoom 12	→709	Robinow-achtig syndroom
2834	Rimpelige huidsyndroom	1439	Ringchromosoom 12 syndroom	97360	Robinow-dwerggroei
217335	RIN2-deficiëntie	96176	Ringchromosoom 13	83311	Rocky Mountain vlekkenkoorts
		96176	Ringchromosoom 13 syndroom		
217335	RIN2-syndroom	1440	Ringchromosoom 14	231031	Rode palmenziekte
		1440	Ringchromosoom 14 syndroom		
1437	Ring 1	96177	Ringchromosoom 15	293987	ROHHAD
96171	Ring 2	96177	Ringchromosoom 15 syndroom		
96172	Ring 3	96178	Ringchromosoom 16	293987	ROHHADNET
1447	Ring 4	96178	Ringchromosoom 16 syndroom		
251043	Ring 5	1441	Ringchromosoom 17	247775	Rokitansky sequentie
		1441	Ringchromosoom 17 syndroom		
1448	Ring 6	1442	Ringchromosoom 18	1945	Rolandische epilepsie
1449	Ring 7	1442	Ringchromosoom 18 syndroom	163727	Rolandische epilepsie - paroxysmale inspanningsgeïnduceerde dystonie - schrijfkramp-syndroom
1450	Ring 8	1443	Ringchromosoom 19		
96173	Ring 9	1443	Ringchromosoom 19 syndroom	163721	Rolandische epilepsie - spraakdyspraxie-syndroom
1438	Ring 10	1444	Ringchromosoom 20		
96175	Ring 11	1444	Ringchromosoom 20 syndroom	101016	Romano-Wardsyndroom
1439	Ring 12	1445	Ringchromosoom 21		
96176	Ring 13	1446	Ringchromosoom 22	3110	Rombosyndroom
1440	Ring 14	1446	Ringchromosoom 22 syndroom	171709	Rondkoppig sperma-syndroom
96177	Ring 15	261529	Ringchromosoom Y	79433	Rood oculocutaan albinisme
96178	Ring 16			1837	Rosenberg-Lohrsyndroom
1441	Ring 17	261529	Ringchromosoom Y syndroom	329	Rosenthalfactordeficiëntie
1442	Ring 18			329	Rosenthalsyndroom
1443	Ring 19	91481	Ringdermoid van het hoornvlies	2909	Rothmund-Thomsonsyndroom
1444	Ring 20	91481	Ringdermoidsyndroom		
1446	Ring 22	169	Ringed hair-ziekte	3111	Rotorsyndroom

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
251975	Rozetvormende glioneuronale tumor	494421	Sacrococcygeaal teratoom	3047	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpsonsyndroom
1323	Rozin-camptodactyliesyndroom	→3027	Sacrococcygeale dysgenese-associatie	2013	Say-Barber-Hobbssyndroom
1507	RRS			3132	Say-Barber-Millersyndroom
818	RSH-syndroom	85165	SADDAN	3133	Say-Field-Coldwellsyndroom
293848	RTLA	2872	Sagittale craniostenose met congenitale hartziekte, mentale achterstand en mandibulaire ankylose	3369	Say-Meyersyndroom
2909	RTS			3047	SBBYSS
221008	RTS1	300493	Saglikersyndroom	79157	SBCAD-deficiëntie
221016	RTS2	2256	Saito-Kuba-Tsurutasyndroom	464288	SBIDDS
83616	Rubella-panencefalitis	2613	Salcedosyndroom	481	SBMA
783	Rubinstein-Taybisyndroom	370938	Salt-and-pepper-syndroom	3103	SC-focomelie
353281	Rubinstein-Taybisyndroom door 16p13.3-microdeletie	369992	SAM-syndroom	3103	SC-pseudothalidomidesyndroom
353277	Rubinstein-Taybisyndroom door CREBBP-mutaties	458758	Samengesteld hemangio-endotheloom	98755	SCA1
353284	Rubinstein-Taybisyndroom door EP300-haplo-insufficiëntie	168966	Samengesteld Hodgkin- en non-Hodgkinlymfoom	98756	SCA2
1768	Rudd-Klimeksyndroom	168966	Samengesteld lymfoom	98757	SCA3
→798	Rudigersyndroom	53721	SAMS 1-31	276238	SCA3, Joseph-type
79433	Rufous oculocutaan albinisme	397623	SAMS-syndroom	276244	SCA3, Machado-type
90058	Ruggenmergletsel	228123	San Joaquin valleikoorts	276241	SCA3, Thomas-type
1672	Russell diëncefale cachexie	96167	San-Luis-Valleysyndroom	98765	SCA4
1672	Russellsyndroom	71272	Sandifersyndroom	98766	SCA5
2709	Rutherforddsyndroom	70595	SANDO	98758	SCA6
3121	Ruvalcabasyndroom	2378	Sandrowsyndroom	94147	SCA7
247691	RVCL	2323	Sanjad-Sakatisyndroom	98760	SCA8
247691	RVCL-S	588	Santavuori congenitale musculaire dystrofie	98761	SCA10
293848	rvFTD	2155	Santos-Mateus-Lealsyndroom	98767	SCA11
461	RXLI	98868	SAO	98762	SCA12
16	S-kegeltjesmonochromatie	247234	SAOA	98768	SCA13
16	S-kegeltjesmonochromatisme	793	SAPHO-syndroom	98763	SCA14
319239	Sabia hemorrhagische koorts	54368	Sarcocystose	98769	SCA15/16
3124	Saccharopine dehydrogenasedeficiëntie	797	Sarcoïd van Boeck	→98769	SCA16
3124	Saccharopinurie	797	Sarcoïdose	98759	SCA17
286	Sack-Barabassyndroom	→90340	Sarcoïdose met vroege aanvang	98771	SCA18
98841	sACL	3129	Sarcosine dehydrogenasecomplexdeficiëntie	98772	SCA19/22
83628	SACRAL-syndroom	3129	Sarcosinemie	101110	SCA20
397927	Sacrale agenesie - abnormale ossificatie van de wervellichamen - persisterende chorda dorsalis-syndroom	54368	Sarcosporidiose	101111	SCA25
3027	Sacrale agenesiesyndroom	1878	Sarcotubulaire myopathie	101112	SCA26
→83628	Sacrale hemangiomen - meervoudige congenitale afwijkingen-syndroom	3130	Satoyoshisyndroom	98764	SCA27
2351	Sacrale meningocele - conotroncale hartdefecten	330015	Saturnisme	101109	SCA28
3027	Sacrale regressiesyndroom	425120	SAVI	208513	SCA29

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
211017	SCA30	2		519930	Schimmelkeratitis
217012	SCA31	324262	SCAR13	2612	Schimmelpenningsyndroom
276183	SCA32	352403	SCAR14	798	Schinzal-Giedionsyndroom
1955	SCA34	404499	SCAR15	3138	Schinzelsyndroom
276193	SCA35	412057	SCAR16	63862	Schisisassociatie
276198	SCA36	453521	SCAR17	1247	Schistosomiasis
363710	SCA37	363432	SCAR18	799	Schizencefalie
423296	SCA38	448251	SCAR19	96369	Schizofrenie met vroege aanvang
423275	SCA40	397709	SCAR20	98973	Schlichtingdystrofie
497764	SCA43	466794	SCAR21	3143	Schmidtsyndroom
95433	SCABD	404493	SCAR23	2252	Schmitt-Gillenwater-Kellysyndroom
26792	SCAD-deficiëntie	3134	SCARF-syndroom	3144	Schneckenbeckendysplasie
26792	SCADD	95434	SCASI	37748	Schnitzlersyndroom
254881	SCAE	85297	SCAX3	98967	Schnyders kristallijne corneadystrofie
168624	Scafocefalie - macrocefalie - maxillaire retrusie - intellectuele achterstand	85292	SCAX4	98967	Schnyders kristallijne dystrofie zonder kristallen
370052	SCALP-syndroom	314978	SCAX5	→392	Schouder- en thoraxmisvorming - congenitale hartziekte
64753	SCAN 2	284400	SCCB	97330	Schoudergordelsyndroom
94124	SCAN1	98967	SCCD	166427	Schrikepilepsie
840	SCAP	370396	SCCO	93921	Schwannomatose
2839	Scapuloiliacale dysostose	98967	SCD	357237	SCID als gevolg van CARD11-deficiëntie
431255	Scapuloperoneale neuropathie	420402	SCD-syndroom	228003	SCID als gevolg van CORO1A-deficiëntie
431255	Scapuloperoneale spinale musculaire atrofie	449280	Scedosporiose	228003	SCID als gevolg van coronine-1A-deficiëntie
431255	Scapuloperoneale spinale spieratrofie	399329	SCFE	420573	SCID als gevolg van CTPS1-deficiëntie
64753	SCAR1	1383	Schaap-Taylor-Baraitersyndroom	275	SCID door artemisdeficiëntie
1170	SCAR2	71212	SCHAD-deficiëntie	275	SCID door DCLRE1C-deficiëntie
95433	SCAR3	370039	Schaudersyndroom	317425	SCID door DNA-PKcs-deficiëntie
95434	SCAR4	2036	Schedelhuid-oor-tepelsyndroom	397787	SCID door IKK2-deficiëntie
83472	SCAR5	1003	Schedelhuiddefecten - postaxiale polydactylie-syndroom	504523	SCID door LAT-deficiëntie
284332	SCAR6	2353	Schilbach-Rottsyndroom	280142	SCID door LCK-deficiëntie
284324	SCAR7	59298	Schilders ziekte	280142	SCID door lymfocyt-specifieke eiwitrosinekinasedeficiëntie
88644	SCAR8	95716	Schildklierdyschromogenese	317428	SCID door ORAI1-deficiëntie
139485	SCAR9	95712	Schildklierectopie	331206	SCID door volledige RAG1/2-deficiëntie
284289	SCAR10	95720	Schildklierhypoplasie	33355	SCID met leukopenie
284271	SCAR11	97285	Schildklierlymfoom	275	SCID, Athabaskan-type
28428	SCAR12	1830	Schimke immuno-ossale dysplasie	275	SCID, Athabaskan-type
		1830	Schimkesyndroom	276	SCIDX1
				185	Scimitarsyndroom
				70573	SCLC
				75840	Scleroatonische spierdystrofie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
384	Scleroatrofisch syndroom	29519	SD2c	43974	Secundaire polyarteriitis nodosa
35276	Scleroedeem	9		6	
		93404	SD3	42025	Secundaire pulmonale alveolaire
35276	Scleroedeem van Buschke	93406	SD5	9	proteïnose
		84064	SD/THE	99930	Secundaire pulmonale hemosiderose
16763	Scleromyxoedeem	26346	SDCD, CHST3-type	44777	Secundaire scleroserende cholangitis
5		3		4	
90400	Scleromyxoedeem zonder monoklonale gammopathie	16857	sdCHC	99857	Secundaire syringomyelie
		7		45905	SED, Stanescu type
10000	Scleroserend perineuriom	30086	SDRPL	1	
		9		16365	SED-BDS
	Scleroserende dysplasie van het bot - ichthyosis - vroegtijdig ovariumfalen-syndroom	811	SDS	4	
75325		373	SDYS	94068	SEDC
		15802	Sea-blue histiocytose	567	Sedlackovasyndroom
63999	Scleroserende mediastinitis	9		2528	Seemanova-Lesnysyndroom
23859	Scleroserende mesenteritis	→182	Sebastiansyndroom	25161	SEGA
3		050		8	
3152	Sclerosteose	841	Sebocystomatose	31466	Segmentaal progressief
384	Sclerolyse	16860	Seborroe-achtige dermatitis met psoriasiforme elementen	2	overgroeisyndroom met fibroadipose hyperplasie
188	SCLS	6		67039	Segmentale odontomaxillaire dysplasie
1671	SCM type 1	79480	Seborroïsche pemfigus		
33117	SCN4	98873	SEC23B-CDG	13760	Segmentale uitloper - lipomatose - arterioveneuze malformatie - epidermale naevus
6		808	Seckelsyndroom	8	
832	SCOT-deficiëntie	36405	SECORD	455	SEI
1509	Scott-Taorsyndroom	5		18367	Selectieve IgG-subklasse-deficiëntie
806	Scottsyndroom	31496	Secundair hypereosinofiel syndroom	5	
86813	SCRA	2		33123	Selectieve IgM-deficiëntie
83317	Scrubtyfus	95427	Secundair kortedarmsyndroom	5	
794	SCS	13942	Secundaire acute transversale myelitis	33123	Selectieve immunoglobuline M-deficiëntie
29519	SD1, Castilla-type	0		5	
3		85445	Secundaire amyloïdose	35858	Selectieve malabsorptie van cobalamine met proteïnurie
29518	SD1, Lueken-type	16961	Secundaire centrale vroegtijdige puberteit	8	
9		8		→566	Selectieve resistentie van de hypofyse tegen schildklierhormoon
29519	SD1, Montagu-type	52986	Secundaire erythermalgie	243	
1		4		99798	Selectieve tandagenesie
29518	SD1, Weidenreich-type	52986	Secundaire erytromelalgie	4	
7		4		10006	Semantische dementie
29518	SD1a	31496	Secundaire HES	9	Semantische primaire progressieve afasie
7		2		10006	Semantische variante PPA
29518	SD1b	2615	Secundaire hypertrofische osteoperiostose met pernio	9	
9		14028	Secundaire hypoparathyreoïdie door verminderde parathormoonsecretie	9	SEMD type 2
29519	SD1c	6		93356	
1		90363	Secundaire intestinale lymfangiectasie	17186	SEMD, aggrecan-type
29519	SD1d	39918	Secundaire niet-traumatische avasculaire necrose	6	
3		0		16845	SEMD, Geneviève-type
29519	SD2, Debeer-type	39918	Secundaire niet-traumatische AVN	4	
7		0		93351	SEMD, Irapa-type
29519	SD2, Malik-type	3452	Secundaire niet-tropische spruw	15672	SEMD, MATN3-gerelateerd
9		43974	Secundaire PAN	8	
29519	SD2, Vordingborg-type	6		15672	SEMD, matrilin-type
5		42025	Secundaire PAP	8	
29519	SD2a	9		93356	SEMD, Missouri-type
5		43974	Secundaire periarteriitis nodosa	93352	SEMD, Shohat-type
29519	SD2b	6			
7					

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
93359	SEMD-JL	5		→300	
93360	SEMD-MD	42407	Sereus cystadenocarcinoom van de	496	SGBS2
16845	SEMDG	3	pancreas	45708	SGF
4		20647	Sereus cystadenoom van ovarium in de kindertijd	3	
93359	SEMDJL1	0		2063	SGFLD-syndroom
93360	SEMDJL2	20647	Sereus of mucineus cystadenoom in de kindertijd	35710	SGLT1-deficiëntie
42040	Semicirculair kanaal-dehiscentiesyndroom	0		69076	SGLT2-deficiëntie
90160	Semicirculaire lipoatrofie	16882	Sereus oppervlak papilcarcinoom	2462	SGS
22038	Semilobaire holoprosencefalie	9		798	SGS
6		13946	SERKAL-syndroom	2407	Shabbirsyndroom
842	Seminomateuze kiemceltumor van de testis	56367	Seromucinous cystadenoma of childhood	897	Shah-Waardenburgsyndroom
842	Seminoom van de testis	56358	Seronegative autoimmune hepatitis	29822	Shapirosyndroom
32928	SENDA	9		809	Sharpsyndroom
4		43116	Serotonerge syndroom	28112	SHCB
39759	Senescente T-cellen - lymfadenopathie - immundeficiëntie-syndroom als gevolg van p110delta-activerende mutatie	50609	Serotonine-producerende neuro-endocriene tumor van de pancreas	1147	Sheldon-Hallsyndroom
2183	Sengers-Hamel-Ottensyndroom	0		3329	SHFLD-syndroom
33000	Seniele systemische amyloidose	50609	Serotonine-producerende pancreatische NET	2440	SHFM
1		0	Serotonine-producerende pancreatische neuro-endocriene tumor	3329	SHFM-geassocieerd met aplasie van de lange beenderen
1292	Seniorsyndroom	50609	Serotonine-producerende PNET	90038	Shiga-achtige toxinegeassocieerde HUS
1515	Sensenbrennersyndroom	0		810	Shigellose
2663	Sensorineuraal gehoorverlies - cataract - skeletale anomalieën - cardiomyopathie-syndroom	43116	Serotonine-toxiciteit	15801	SHML
		43116	Serotoninestorm	4	
		43116	Serotoninesyndroom	99063	Shoncomplex
97229	Sensorineuraal gehoorverlies - pontobulbaire paralyse	43116	Serotoninetoxidroom	3163	SHORT-syndroom
66633	Sensorineuraal gehoorverlies - vroege vergrijzing - essentiële tremor-syndroom	56366	Serous cystadenoma of childhood	31479	Shox-gerelateerde kleine gestalte
		6		5	
21762	Sensorineuraal gehoorverlies met gedilateerde cardiomyopathie	51435	Serpentine-achtig syndroom	2462	Shprintzen-Goldbergsyndroom
857	Sensorineurale doofheid met anusatresie en hypoplastische duimen	2		567	Shprintzensyndroom
		35686	Serpigineuze choroïditis	3165	Shulmansyndroom
21762	Sensorineurale doofheid met gedilateerde cardiomyopathie	75508	Servelle-Martorellsyndroom	812	Sialidose type 1
70595	Sensorische ataxische neuropathie - dysartrie - oftalmoparese-syndroom	19934	SeSAME-syndroom	87876	Sialidose type 2
		3		93400	Sialidose type 2, congenitale vorm
85162	Sensorische en motorische neuronopathie met faciale aanvang	1807	Setleissyndroom	93399	Sialidose type 2, juveniele vorm
90118	SEOAN als gevolg van MFN2-deficiëntie	1807		3166	Sialurie
22837	SEOAN door NEFL-deficiëntie	54230	Severe combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency	3166	Sialurie, Frans type
4		1		98920	SIANRF
70594	Sepiapterinereductasedeficiëntie	53895	Severe combined immunodeficiency due to CD70 deficiency	→333	SIBIDS-syndroom
90051	Sepsis bij premature baby's	8		64	
13783	Septische flebitis van de inwendige halsader	36348	Sex cord-stromale tumor van de testis	611	sIBM
3157	Septo-optische dysplasie	9		838	SICRET-syndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	3162	Sezary-lymfoom	16859	SIDDT
28019	Septopreoptische holoprosencefalie	3162	Sezarysyndroom	3	
5		3449	Sferofakie - brachymorfie	54028	Sideropenische dysfagie
28019	Septopreoptische HPE	30655	Sferulocytose	3167	Siegler-Brewer-Careysyndroom
		3		→244	Siewertsyndroom
		36986	SFID-syndroom	25136	Sikkelcel - hemoglobine C-ziekte
		1		5	
		48823	SFMMP	25137	Sikkelcel - hemoglobine D-ziekte
		2		0	
		373	SGBS	25137	Sikkelcel - hemoglobine E-ziekte
		373	SGBS1	5	

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
232	Sikkelcelanemie		ontwikkelingsachterstand-syndroom	818	SLOS
232	Sikkelcelziekte		Skeletdysplasie met korte ledematen	816	SLS
25135	Sikkelcelziekte - bèta-thalassemie-syndroom	935	en met ernstige gecombineerde immuundeficiëntie	70472	SLSJ-COX-deficiëntie
71276	Silent sinussyndroom	800	Skeletdysplasie van Burton	3156	SLSN
813	Silver-Russell-dwerggroei	1426	Skeletdysplasie, Greenberg-type	98849	SM-AHN
→300	Simpson-Golabi-Behmelsyndroom type 2	3385	Slaapziekte	98849	SM-AHNMD
496		52503	SLC6A8-deficiëntie	70	SMA
50016	SIN3A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	23845	9 SLC35A1-CDG	83330	SMA1
3		35696	1 SLC35A2-CDG	83418	SMA2
50016	SIN3A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom als gevolg van een puntmutatie	37094	3 SLC35A3-CDG	83419	SMA3
6		99843	SLC35C1-CDG	83420	SMA4
85191	Singleton-Mertendysplasie	3144	SLC35D1-CDG	83330	SMA type 1
85191	Singleton-Mertensyndroom	46869	9 SLC39A8-CDG	83418	SMA type 2
52139	SINO-syndroom	46869	9 SLC39A8-deficiëntie	83419	SMA type 3
15801	Sinushistiocytose met massieve lymfadenopathie	46869	9 SLC39A8-deficiëntie	83420	SMA type 4
32432	Sinusknoopdisfunctie en doofheid	536	SLE	83330	SMA type I
1		93552	SLE, pediatrische aanvang	83418	SMA type II
890	Sinusoïdale obstructiesyndroom	26333	9 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien thymuscarcinoom	83419	SMA type III
24769	Sipplesyndroom	50609	8 Slecht gedifferentieerd NEN van de pancreas	83420	SMA type IV
8		28440	0 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien carcinoom van de blaas	48681	SMABF
3169	Sirenomelie	21377	7 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien carcinoom van de cervix uteri	20933	SMAFK
2882	Sitosterolemie	21377	7 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien carcinoom van de cervix uteri	27643	SMAJ
15776	Situs ambiguus	21373	1 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien carcinoom van het corpus uteri	36344	SMALED
9		21373	1 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien carcinoom van het endometrium	20934	SMALED1
15776	Situs ambiguus	21377	7 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien cervicaal carcinoom	36345	SMALED2
10106	Situs inversus	50609	8 Slecht gedifferentieerd neuro-endocrien neoplasma van de pancreas	46696	SMARCA4-deficiënt sarcoom van de thorax
3		50609	8 Slecht gedifferentieerd pancreatisch NEN	46696	SMARCA4-deficiënt thoracaal sarcoom
10106	Situs inversus totalis	50609	8 Slecht gedifferentieerd pancreatisch neuro-endocrien neoplasma	98920	SMARD1
48843	SIX2-gerelateerde FND	32998	4 Slijmbekerceladenocarcinoïd	40452	SMARD2
48843	SIX2-gerelateerde frontonasale dysplasie	32998	4 Slijmbekercelcarcinoïd	481	SMAX1
816	Sjögren-Larssonsyndroom	32998	4 Slijmbekercelcarcinoom	1145	SMAX2
800	SJS	32998	4 Slijmbekerceltumor	13955	SMAX3
800	SJS1	46486	Slijmvliespempfigoïd	98959	SMCD
3206	SJS2	88633	SLK	85167	SMD-CRD
95455	SJS-TEN			33069	SMEI
50678	SJS/TEN-overlapsyndroom			15877	Smeulende systemische mastocytose
4				5	
47783	Skeletale overgroei - craniofaciale dysmorfie - hyperelastische huid - wittestofletsels-syndroom			93974	Smith-Fineman-Myerssyndroom
1				818	Smith-Lemli-Opitzsyndroom
2565	Skeletdysplasie - brachydactylie-syndroom				
1858	Skeletdysplasie - epilepsie - kleine gestalte-syndroom				
50853	Skeletdysplasie - T-cel-immuundeficiëntie -				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
178355	Smith-McCort-dysplasie	279882	Spasmus nutans	320406	Spastische paraplegie - optische atrofie - neuropathie-syndroom
488168	SMO-deficiëntie	557056	Spastic ataxia-dysarthria due to glutaminase deficiency	464282	Spastische paraplegie - psychomotorische achterstand - insulten-syndroom
86854	SMZL	401866	Spasticiteit - ataxie - ganganomaliën-syndroom	464282	Spastische paraplegie - psychomotorische retardatie - insulten-syndroom
293987	Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - hypothalamische disfunctie - hypoventilatie - autonome disregulatie - neurale tumoren-syndroom	401866	Spasticiteit met hyperglycinemie met aanvang in de kindertijd	100996	Spastische paraplegie - retinale degeneratie-syndroom
293987	Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - hypothalamische disfunctie - hypoventilatie - autonome disregulatie-syndroom	401866	Spasticiteit met variante non-ketotische hyperglycinemie met aanvang in de kindertijd	2826	Spastische paraplegie - vroegtijdige puberteit
141184	Snel involuerend congenitaal hemangioom	313772	Spastisch ataxie - myoclonische epilepsie - neuropathie-syndroom met vroege aanvang	431329	Spastische paraplegie als gevolg van partiële TFG-deficiëntie
91496	Snowflake vitreoretinale degeneratie	2572	Spastische ataxie - corneadystrofie-syndroom	139480	Spastische paraplegie door neuropathisch target esterasesmutatie
3157	SOD	2572	Spastische ataxie - oculaire anomalieën-syndroom	139480	Spastische paraplegie door NTE-mutatie
67039	SOD	1182	Spastische ataxie met congenitale miosis	99015	Spastische paraplegie type 2
99903	Sudoku	99015	Spastische gang type 2	447997	Spastische quadriplegie - dun corpus callosum - progressieve postnatale microcefalie-syndroom
314394	SOFT-syndroom	447753	Spastische paraparese - amyopathie - cataracten - gastro-oesofageale reflux-syndroom	3011	Spastische quadriplegie - retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand-syndroom
137608	SOLAMEN-syndroom	2815	Spastische paraparese - doofheid	447997	Spastische tetraplegie - dun corpus callosum - progressieve postnatale microcefalie-syndroom
424065	Solide pseudopapillair carcinoom van de pancreas	101003	Spastische paraparese - vitiligo - vroegtijdige vergrijzing - kenmerkend gelaat	3011	Spastische tetraplegie - retinitis pigmentosa - intellectuele achterstand-syndroom
424065	Solide pseudopapillair neoplasma van de pancreas	101000	Spastische paraparese met aanvang in de kinderjaren - distale musculaire atrofie	397946	SPAX2
79455	Solitair mastocytoom	101000	Spastische paraparese met aanvang in de kinderjaren - distale spieratrofie	314603	SPAX3
86855	Solitair plasmacytoom	99015	Spastische paraparese type 2	254343	SPAX4
83468	Solitaire botcyste	100998	Spastische paraplegie - amyotrofie van handen en voeten	313772	SPAX5
2126	Solitaire fibreuze tumor	329475	Spastische paraplegie - Botziekte van Paget	98	SPAX6
100035	Solitaire necrotische nodule van de lever	→71277	Spastische paraplegie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom	1182	SPAX7
209964	Solitaire rectale ulcussyndroom	2819	Spastische paraplegie - faciale-cutane laesies	527497	SPAX8
2612	Solomonsyndroom	2818	Spastische paraplegie - glaucoom - intellectuele achterstand	158	SPCD
314769	Somatolactotropinoom	2822	Spastische paraplegie - intellectuele achterstand - dun corpus callosum-syndroom	295195	SPD1
314769	Somatomammotropinoom	521390	Spastische paraplegie - intellectuele achterstand - nystagmus - obesitas-syndroom	295197	SPD2
314769	Somatoprolactinoom	2820	Spastische paraplegie - nefritis - doofheid	295199	SPD3
97283	Somatostatinoom	2821	Spastische paraplegie - neuropathie - poikilodermie	295197	SPD, Debeer-type
2564	Sommer-Hinessyndroom			295199	SPD, Malik-type
391677	SOPH-syndroom			29519	SPD, Vordingborg-type
1471	Sorsbysyndroom				
530983	SOX5-haploinsufficiëntie-syndroom				
65682	Spakenburgse ziekte				
352403	SPARCA				
352403	SPARCA1				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
5		3		9	
70593	Specifieke antipolysacharide-antilichaamdeficiëntie	101004	SPG24	397946	SPG58
352403	Spectrinegeassocieerde autosomaal recessieve cerebellaire ataxie	101005	SPG25	401795	SPG59
352403	Spectrinegeassocieerde autosomaal recessieve cerebellaire ataxie type 1	101006	SPG26	401800	SPG60
213557	Speekselklier-type carcinoom van de borst	101007	SPG27	401780	SPG61
213557	Speekselklier-type kanker van de borst	101008	SPG28	401785	SPG62
→2909	Spellacy-Gibbs-Wattssyndroom	101009	SPG29	401805	SPG63
→71277	SPEMR	101010	SPG30	401810	SPG64
1855	SPENCD	101011	SPG31	320396	SPG65
→1855	SPENCDI	171622	SPG32	401815	SPG66
99865	Spermatocytisch seminoom	171607	SPG34	401820	SPG67
306617	SPG1	171629	SPG35	→320406	SPG68
99015	SPG2	320365	SPG36	401830	SPG69
100985	SPG4	171612	SPG37	401835	SPG70
100986	SPG5A	171617	SPG38	401840	SPG71
100988	SPG6	139480	SPG39	401849	SPG72
99013	SPG7	320355	SPG41	444099	SPG73
100989	SPG8	171863	SPG42	468661	SPG74
100991	SPG10	320370	SPG43	459056	SPG75
2822	SPG11	320401	SPG44	488594	SPG76
100993	SPG12	320396	SPG45	466722	SPG77
100994	SPG13	320391	SPG46	513436	SPG78
100995	SPG14	306511	SPG48	268129	Spheroid-body-myopathie
100996	SPG15	320385	SPG49	498494	Spiegelbeeld-polydactylie
100997	SPG16	319199	SPG53	2378	Spiegelhanden en -voeten - nasale defecten
100998	SPG17	320380	SPG54	3004	Spiegelpolydactylie - vertebrale segmentatie - ledemaatdefecten-syndroom
209951	SPG18	320375	SPG55	2576	Spier-lever-hersenen-oog nanisme
100999	SPG19	320411	SPG56	588	Spier-oog-hersenen-syndroom
101000	SPG20	43132	SPG57	588	Spier-oog-hersensyndroom
101001	SPG21			588	Spier-oog-hersenziekte

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
370997	Spier-oog-hersenziekte met bilaterale multicystische leukodystrofie		syndroom met aanvang in de zuigelingentijd	3	
→258	Spierdystrofie - spongiose van witte stof-syndroom	453521	Spinocerebellaire ataxie autosomaal recessief type 17	211017	Spinocerebellaire ataxie type 30
424261	Spierdystrofie met progressieve zwakte, distale contracturen en rigide wervelkolom	1955	Spinocerebellaire ataxie en erytrokeratodermie	217012	Spinocerebellaire ataxie type 31
602	Spierdystrofie van Nonaka	94124	Spinocerebellaire ataxie met axonale neuropathie type 1	276183	Spinocerebellaire ataxie type 32
171445	Spierfilaminopathie	64753	Spinocerebellaire ataxie met axonale neuropathie type 2	1955	Spinocerebellaire ataxie type 34
3176	Spina bifida - hypospadie	254881	Spinocerebellaire ataxie met epilepsie	276193	Spinocerebellaire ataxie type 35
268369	Spina bifida aperta	363710	Spinocerebellaire ataxie met gewijzigde verticale oogbewegingen	276198	Spinocerebellaire ataxie type 36
53721	Spinaal arterioveneus metamerisch syndroom	1186	Spinocerebellaire ataxie met infantiele aanvang	363710	Spinocerebellaire ataxie type 37
1217	Spinale atrofie - oftalmoplegie - piramidaal syndroom	98755	Spinocerebellaire ataxie type 1	423296	Spinocerebellaire ataxie type 38
73245	Spinale musculaire atrofie - malformatie van Dandy-Walker - cataracten-syndroom	98756	Spinocerebellaire ataxie type 2	423275	Spinocerebellaire ataxie type 40
2590	Spinale musculaire atrofie - progressieve myoclonische epilepsie-syndroom	98757	Spinocerebellaire ataxie type 3	458798	Spinocerebellaire ataxie type 41
486811	Spinale musculaire atrofie met congenitale botfracturen met prenatale aanvang	276238	Spinocerebellaire ataxie type 3, Joseph-type	458803	Spinocerebellaire ataxie type 42
98920	Spinale musculaire atrofie met respiratoire insufficiëntie	276244	Spinocerebellaire ataxie type 3, Machado-type	497764	Spinocerebellaire ataxie type 43
276435	Spinale musculaire atrofie, Jokela-type	98765	Spinocerebellaire ataxie type 4	412057	Spinocerebellaire ataxie, autosomaal recessief type 16
83420	Spinale musculaire atrofie, volwassen vorm	98766	Spinocerebellaire ataxie type 5	404493	Spinocerebellaire ataxie, autosomaal recessief, type 23
73245	Spinale spieratrofie - malformatie van Dandy-Walker - cataracten-syndroom	98758	Spinocerebellaire ataxie type 6	276241	Spinocerebellaire ataxie, Thomas-type
2590	Spinale spieratrofie - progressieve myoclonische epilepsie-syndroom	94147	Spinocerebellaire ataxie type 7	3177	Spinocerebellaire degeneratie - hoornvliesdystrofie-syndroom
1145	Spinale spieratrofie met artrogrypose	98760	Spinocerebellaire ataxie type 8	99903	Spirillum rattenbeetkoorts
486811	Spinale spieratrofie met congenitale botbreuken met prenatale aanvang	98761	Spinocerebellaire ataxie type 10	141242	Spleet van de neusvleugelrand
98920	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 1	98767	Spinocerebellaire ataxie type 11	300869	Splenisch diffuus kleincellig B-cellymfoom van de rode pulpa
404521	Spinale spieratrofie met respiratoire insufficiëntie type 2	98762	Spinocerebellaire ataxie type 12	300869	Splenisch diffuus lymfoom van de rode pulpa
83420	Spinale spieratrofie, volwassen vorm	98768	Spinocerebellaire ataxie type 13	86854	Splenisch marginale zone lymfoom
210584	Spindelcelhemangio-endothelioom	98763	Spinocerebellaire ataxie type 14	2063	Splenogonadale fusie - ledemaatdefecten - micrognatie-syndroom
210584	Spindelcelhemangioom	98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	47612	Splenomegalie - neutropenie - reumatoïde artritis-syndroom
2074	Spinocerebellaire ataxie - amyotrofie - doofheid-syndroom	→98769	Spinocerebellaire ataxie type 16	1997	Splijting - ectropion - conische tanden-syndroom
1185	Spinocerebellaire ataxie - dysmorphie-syndroom	98759	Spinocerebellaire ataxie type 17	320406	SPOAN
352403	Spinocerebellaire ataxie - psychomotorische achterstand-	98771	Spinocerebellaire ataxie type 18	93357	SPONASTRIME-dysplasie
		98772	Spinocerebellaire ataxie type 19/22	93357	Spondylaire en nasale veranderingen met striae van de metafysen (SPONASTRIME)-dysplasie
		101110	Spinocerebellaire ataxie type 20	3275	Spondylo-carpo-tarsale synostose
		98773	Spinocerebellaire ataxie type 21	1855	Spondylo-enchondrodysplasie
		→98772	Spinocerebellaire ataxie type 22		
		101108	Spinocerebellaire ataxie type 23		
		101111	Spinocerebellaire ataxie type 25		
		101112	Spinocerebellaire ataxie type 26		
		98764	Spinocerebellaire ataxie type 27		
		101109	Spinocerebellaire ataxie type 28		
		20851	Spinocerebellaire ataxie type 29		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam		
→1855	Spondylo-enchondrodysplasie met immuundisregulatie		calcificatie-syndroom	2	hypospadiëën - intellectuele achterstand-syndroom		
1855	Spondylo-enchondromatose	93359	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit	53647	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		
94068	Spondylo-epifysaire dysplasia congenita	93359	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit type 1	1	Spondylometafysaire dysplasie - gebogen onderarmen - faciale dysmorfie-syndroom		
93284	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda	93360	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit type 2	16855	2	Spondylometafysaire dysplasie met enchondromateuze veranderingen	
1159	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda - progressieve artropathie	93359	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit, Beighton-type	1855	Spondylometafysaire dysplasie met ernstige genu valgum		
16366	5	93360	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit, Hall-type	93316	→1855	5	Spondylometafysaire dysplasie met gecombineerde immuundeficiëntie
16365	4	93360	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met gewrichtslaxiteit, leptodactylisch type	85167	Spondylometafysaire dysplasie met kegel-staafdystrofie		
16364	9	93360	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met meervoudige dislocaties	16855	5	Spondylometafysaire dysplasie, A4-type	
16366	8	93360	Spondylo-epimetafysaire dysplasie met meervoudige dislocaties, Hall-type	93316	Spondylometafysaire dysplasie, Algerijns type		
1830	Spondylo-epifysaire dysplasie - nefrotisch syndroom	93356	Spondylo-epimetafysaire dysplasie type 2	37001	9	Spondylometafysaire dysplasie, Czarny-Ratajczak-type	
→932	84	17186	6	16854	4	Spondylometafysaire dysplasie, Golden-type	
35329	8	93347	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, anauxetisch type	93315	Spondylometafysaire dysplasie, 'hoekfractuur'-type		
26346	3	→836	29	93314	Spondylometafysaire dysplasie, Kozlowski-type		
→932	84	16845	4	93316	Spondylometafysaire dysplasie, Schmidt-type		
16365	4	99642	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Handigodu-type	93317	Spondylometafysaire dysplasie, Sedaghatian-type		
93283	Spondylo-epifysaire dysplasie, Kimberley-type	93351	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Irapa-type	93315	Spondylometafysaire dysplasie, Sutcliffe-type		
16366	8	37001	5	1856	Spondyloperifere dysplasie - korte ulna-syndroom		
26348	2	15672	8	54260	Sponsachtig myocardium		
16364	9	93347	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Menger-type	141	Sponsachtige degeneratie van de hersenen		
→263	463	93356	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Missouri-type	44318	0	Spontaan lek van cerebrospinaal vocht	
16366	2	93282	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Pakistani-type	44318	0	Spontane intracraniale hypotensie	
45905	1	93352	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Shohat-type	29822	Spontane periodieke hypothermie		
93346	Spondylo-epimetafysaire dysplasia congenita, Strudwick-type	93357	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Sponastrime-type	27662	4	Sporadisch feochromocytoom	
16845	1	1190	Spondylo-humero-femorale dysplasie	27662	1	Sporadisch feochromocytoom/secretierend paraganglioom	
16844	3	22838	7	→656	Sporadisch idiopathisch steroideresistent nefrotisch syndroom		
93358	Spondylo-epimetafysaire dysplasie - korte ledematen - abnormale	85194	Spondylo-oculair syndroom	27662	7	Sporadisch secretierend paraganglioom	
		3180	Spondylocamptodactyliesyndroom	24723	4	Sporadische ataxie met aanvang bij volwassenen met onbekende oorzaak	
		94095	Spondylocostale dysostose - anusatresie - genito-urinaire malformatie-syndroom				
		32925	Spondylocostale dysostose -				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
204	Sporadische CJD	36236	SSSS	461	Steroïdesulfatasedeficiëntie
1665	Sporadische foetale hersendisruptiesequentie	83484	St. Louis-encefalitis	909	Sterol 27-hydroxylasedeficiëntie
30677	Sporadische hyperekplexie	49382	Staaftjesmonochromatie	46059	Sterol C5-desaturatedeficiëntie
6		49382	Staaftjesmonochromatisme	48816	Sterol-C4-methyloxidasedeficiëntie
22514	Sporadische IBSN	50243	STAG1-gerelateerde intellectuele achterstand - faciale dysmorfie - gastro-oesofageale reflux-syndroom	8	
7		4		50678	Stevens-Johnson/TEN-overlapsyndroom
→656	Sporadische idiopathische nefrose	16895	Stamcelleukemie/lymfoom	4	Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-overlapsyndroom
611	Sporadische 'inclusion body'-myositis	3		50678	
22514	Sporadische infantiele bilaterale striatale necrose	1798	Stanescu osteosclerose	4	Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-overlapsyndroom
7		3235	Stapedo-vestibulaire ankylose	90654	Sticklersyndroom type 2
22514	Sporadische infantiele striatonigrale degeneratie	14091	Stapes-ankylose met brede duimen en tenen	16610	Sticklersyndroom type 3
7		7		0	
22514	Sporadische infantiele striatonigrale necrose	36236	Staphylococcal scalded skin-syndroom	16610	Sticklersyndroom, non-oculair type
7				0	
22751	Sporadische olivopontocerebellaire atrofie type 1	99919	Staphylococcale toxischeshocksyndroom	90653	Sticklesyndroom type 1
0		99919	Staphylococcale TSS	3197	Stiff baby-syndroom
22751	Sporadische OPCA type 1	14095	STAR-syndroom	4	Stiff leg-syndroom
0		2		44380	
44305	Sporadische porphyria cutanea tarda	827	Stargardt 1	4	Stiff man-syndroom
7				3198	Stiff person-syndroom en verwante aandoeningen
204	Sporadische ziekte van Creutzfeldt-Jakob	85146	Stark-Kaesyrsyndroom	3198	Stiff person-syndroom en verwante aandoeningen
826	Sporotrichose	39131	STAT1-deficiëntie	3197	Stijve baby-syndroom
46428	SPPRS-syndroom	1		44380	Stijve benen-syndroom
2		2314	STAT3-deficiëntie	4	
70594	SPR-deficiëntie	43815	STAT3-gerelateerde multisystemische auto-immuunziekte met vroege aanvang	2833	Stijve huidsyndroom
20990	Spraak- en taalstoornis met orofaciale dyspraxie	9		31478	Stil hypofyse-adenoom
8				6	
20990	Spraak-taalstoornis type 1	32928	Statische encefalopathie in de kindertijd met neurodegeneratie in de volwassenheid	42512	STING-geassocieerde vasculopathie met aanvang in de zuigelingentijd
8		4		0	
20990	Spraakapraxie tijdens de kindertijd	841	Steatocystoma multiplex	2972	Stoelinga-de Koomen-Davissyndroom
8				98984	Stoffig cataract
3181	Sprengelmisvorming	3184	Steatocystoma multiplex - neonatale tanden-syndroom	3074	Stoll-Géraudel-Chauvinsyndroom
234	Sprinz-Nelsonsyndroom			2878	Stoll-Lévy-Francfortsyndroom
3198	SPS	43811	Steelsyndroom	16857	Stomatinedeficiënte cryohydrocytose
1509	SPS	7		7	
43125	SPSMA	565	Steely hair disease	98868	Stomatocytische elliptocytose
5		273	Steinert myotonische dystrofie	35325	Stomatodynne
86884	SPTCL	337	Stenen man syndroom	3	
51083	SQTS			35325	Stomatopyrosis
32473	SRD5A3-CDG	99084	Stenose van een tak van de longslagader	3	
7					
83601	SREAT	21011	Steriele multifocale osteomyelitis met periostitis en pustulose	24776	Storing van het kanaal van Müller en hyperandrogenisme
33000	SSA	5		8	
1		2017	Sternale bifurcatie	45709	Straalschimmelziekte
22	SSADH-deficiëntie	2017	Sternale splijting	5	
46692	SSM-syndroom	753	Steroïde 5-alfa-reductasedeficiëntie	1662	Strakke huid contracturen-syndroom
6		3196	Steroïdedehydrogenasedeficiëntie - dentale anomalieën	52112	Stralingsgeïnduceerde plexopathie
2806	SSPE	→690	Steroïdegevoelig nefrotisch syndroom zonder renale biopsie	3	
50944	SSPS	61		2863	Stratton-Parkersyndroom
37092	SSR4-CDG	83601	Steroïderesponsieve encefalopathie geassocieerd met auto-immune thyroiditis	99905	Streptobacillaire rattenbeetkoorts
7				99918	Streptococcale toxischeshocksyndroom
2323	SSS			99918	Streptococcale TSS
				54449	Streptococcus pneumoniae-associated hemolytic uremic syndrome
				3	
				66529	Stresscardiomyopathie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
90041	Stresserythrocytose	251618	Subependymaal reuzencelastrocytoom	1	
90041	Stresspolycytemie			391351	SURF1-gerelateerde ernstige demyeliniserende ziekte van Charcot-Marie-Tooth
213711	Stromaal sarcoom van het baarmoederlichaam	101030	Subependymale nodulaire heterotopie	391351	SURF1-gerelateerde ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4
213711	Stromaal sarcoom van het corpus uteri	251639	Subependymoom	96170	Surnumerair der(22) syndroom
137599	Stromale keratitis	98957	Subepitheliale amyloïdose van het hoornvlies	295002	Surnumeraire falangen
76	Strongyloïdiasis	98959	Subepitheliale mucineuze corneadystrofie	141096	Surnumeraire neusvleugel
370921	STT3A-CDG	155878	Submucosaal gespleten verhemelte	838	Susacsyndroom
370924	STT3B-CDG	3190	Subpulmonale stenose	331226	Susceptibiliteit voor infectie door TYK2-deficiëntie
328	Stuart-Prowerfactordeficiëntie	1606	Subtelomerische 1p36-deletie	391311	Susceptibiliteit voor virale en mycobacteriële infecties
79093	Subacute angiohypertrofische myelomalacie	96168	Subtelomerische deletie 13q34	98985	Suturaal cataract met vroege aanvang
163525	Subacute cutane lupus erythematosus	1398	Subtotale afwezigheid van het cerebellum	3193	SVAS
2806	Subacute inclusielichaam encefalitis	832	Succinyl-CoA-acetoacetaattransferasedeficiëntie	86813	Sveinsson chorioretinale atrofie
206594	Subacute inflammatoire demyeliniserende polyneuropathie	832	Succinyl-CoA:3-ketozuur-CoA-transferasedeficiëntie	3243	Sweetsyndroom
206594	Subacute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathie	832	Succinyl-CoA:3-oxozuur-CoA-transferasedeficiëntie	3205	SWS
98824	Subacute myeloïde leukemie	22	Succinyl-semialdehydedehydrogenasedeficiëntie	90038	Sxt-HUS
79093	Subacute necrotiserende myelitis	702	Sudanofiele leukodystrofie, Paelizeus-Merzbacher-type	306731	Sydenhamchorea
2806	Subacute scleroserende leuko-encefalitis	399329	SUFE	1570	Symbrachydactylie van handen en voeten
2806	Subacute scleroserende panencefalitis	3412	Sujansky-Leonardsyndroom	3237	Symfalangisme - brachydactylie
356	Subacute spongiforme encefalopathie, Gerstmann-Straussler-type	99732	Sulfietoxidasedeficiëntie door molybdeen-cofactordeficiëntie	3246	Symfalangisme met meervoudige anomalieën van handen en voeten
79093	Subacute stijgende necrotiserende myelitis	308386	Sulfietoxidasedeficiëntie door molybdeen-cofactordeficiëntie type A	3250	Symfalangisme, Cushing-type
99113	Subaortaal verloop van de armhoofdader	308393	Sulfietoxidasedeficiëntie door molybdeen-cofactordeficiëntie type B	60015	Symmetrische pariëtale foramina
99113	Subaortaal verloop van de brachiocefalische ader	308400	Sulfietoxidasedeficiëntie door molybdeen-cofactordeficiëntie type C	1314	Symmetrische thalamische calcificaties
99113	Subaortaal verloop van de vena brachiocephalica	99731	Sulfocysteïnurie	99995	Sympathetische reflexdystrofie
3191	Subaortale stenose - kleine gestalte-syndroom	57145	SUNCT-syndroom	79098	Sympathische oftalmie
48377	Subcorneale pustuleuze dermatitis	130	SUNDS	79098	Sympathische uveïtis
48377	Subcorneale pustuleuze dermatose	155884	Superieur palpebraal coloboom	171714	Symptomatisch epilepsiesyndroom met aanvang in de zuigelingentijd - ontwikkelingsstilstand - blindheid-syndroom
99796	Subcorticale bandheterotopie	88633	Superieure limbische keratoconjunctivitis	276630	Symptomatische vorm van Coffin-Lowrysyndroom bij vrouwelijke dragers
313808	Subcorticale gliose van Neumann	180182	Supernumerary breasts	449291	Symptomatische vorm van fragiele X-syndroom in een vrouwelijke drager
99796	Subcorticale laminaire heterotopie	1461	Supero-inferieure ventrikels	465508	Symptomatische vorm van hemochromatose type 1
101029	Subcorticale nodulaire heterotopie	764	Suppuratieve myositis	177926	Symptomatische vorm van hemofilie A bij vrouwelijke dragers
86884	Subcutaan panniculitisachtig T-cellymfoom	530792	Supratentorieel C11ORF95-RELA-gefuseerd ependymoom	177929	Symptomatische vorm van hemofilie B bij vrouwelijke dragers
86884	Subcutaan panniculitisch T-cellymfoom	3193	Supravalvulaire aortastenose	465508	Symptomatische vorm van HFE-gerelateerde erfelijke hemochromatose
306553	Subcutane sferulocystische ziekte	3192	Supravalvulaire pulmonalisklepstenose	465508	Symptomatische vorm van klassieke hemochromatose
		39135	SURF1-gerelateerde CMT4	20654	Symptomatische vorm van

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
6	spierdystrofie van Duchenne en Becker bij vrouwelijke dragers	295012	Syndactylie, want-type	915	Syndroom van Aarskog
98915	Synaptische congenitale myasthene syndromen	→1159	Syndesmodysplastische dwerggroei	3163	Syndroom van Aarskog-Ose-Pande
357332	Syndactylie - camptodactylie en clinodactylie van de vijfde vingers - gespleten halluces-syndroom	52	Syndromaal galweggebrek	915	Syndroom van Aarskog-Scott
357332	Syndactylie - camptodactylie en clinodactylie van de vijfde vingers - gespleten tenen-syndroom	457223	Syndromaal sensorineuraal gehoorverlies door COXPD	124	Syndroom van Aase
3253	Syndactylie - ectodermale dysplasie - gespleten lip/verhemelte	84064	Syndromale diarree	916	Syndroom van Aase-Smith
294026	Syndactylie - nystagmus-syndroom door 2q31.1 microduplicatie	84064	Syndromale diarree/Tricho-hepato-enterisch syndroom	124	Syndroom van Aase-Smith II
294026	Syndactylie - nystagmus-syndroom door dup(2)(q31.1)	568	Syndromale microftalmie type 1	800	Syndroom van Aberfeld
294026	Syndactylie - nystagmus-syndroom door trisomie 2q31.1	77298	Syndromale microftalmie type 3	921	Syndroom van Abruzzo-Erickson
3259	Syndactylie - polydactylie - oorlel-syndroom	85275	Syndromale microftalmie type 4	79099	Syndroom van Ackerman
85203	Syndactylie - pre-axiale polydactylie - sternale misvorming-syndroom	178364	Syndromale microftalmie type 5	974	Syndroom van Adams-Oliver
140952	Syndactylie - telecanthus - anogenitale en renale malformaties	139471	Syndromale microftalmie type 6	454718	Syndroom van Adie
93402	Syndactylie type 1	2556	Syndromale microftalmie type 7	50812	Syndroom van Ahn-Lerman-Sagie
3255	Syndactylie type 1 - microcefalie - intellectuele achterstand	3434	Syndromale microftalmie type 8	50	Syndroom van Aicardi
295193	Syndactylie type 1, Castilla-type	2470	Syndromale microftalmie type 9	51	Syndroom van Aicardi-Goutières
295189	Syndactylie type 1, Lueken-type	77299	Syndromale microftalmie type 10	→357225	Syndroom van Akesson
295191	Syndactylie type 1, Montagu-type	178364	Syndromale microftalmie/anoftalmie door OTX2-mutatie	2232	Syndroom van Al Awadi-Farag-Teebi
295187	Syndactylie type 1, Weidenreich-type	228426	Syndromale multisystemische auto-immuunziekte door Itch-deficiëntie	2153	Syndroom van Al Gazali-Donnai-Muller
295187	Syndactylie type 1a	98606	Syndromale oogkasrandhypoplasie	2773	Syndroom van Al Gazali-Nair
295189	Syndactylie type 1b	281090	Syndromale recessieve X-gebonden ichthyosis	52	Syndroom van Alagille
295191	Syndactylie type 1c	281090	Syndromale RXLI	261600	Syndroom van Alagille als gevolg van 20p12 microdeletie
295193	Syndactylie type 1d	457223	Syndromale sensorineurale doofheid door COXPD	261600	Syndroom van Alagille als gevolg van del(20)(p12)
93403	Syndactylie type 2	457223	Syndromale sensorineurale doofheid door gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie	261619	Syndroom van Alagille als gevolg van een JAG1-puntmutatie
93404	Syndactylie type 3	457223	Syndromale sensorineurale doofheid door gecombineerde oxidatieve fosforyleringdeficiëntie	261629	Syndroom van Alagille als gevolg van een NOTCH2-puntmutatie
93405	Syndactylie type 4	281090	Syndromale X-gebonden ichthyosis	261600	Syndroom van Alagille als gevolg van monosomie 20p12
93406	Syndactylie type 5	85274	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand 7	52	Syndroom van Alagille-Watson
295012	Syndactylie type 6	85279	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand als gevolg van JARID1C-mutaties	261619	Syndroom van Alagille-Watson als gevolg van een JAG1-puntmutatie
2498	Syndactylie type 8	85295	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand type 10	261629	Syndroom van Alagille-Watson als gevolg van een NOTCH2-puntmutatie
157801	Syndactylie type 9	85286	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand type 11	261600	Syndroom van Alagille-Watson als gevolg van monosomie 20p12
93404	Syndactylie van vingers 4 en 5	563708	Syndromic congenital sodium diarrhea	319671	Syndroom van Alazami
157801	Syndactylie, Malik-Percin-type	2612	Syndroom met lineaire talgkliernaevus	85332	Syndroom van Aldred
		313936	Syndroom met papulaire epidermale naevi met skyline basaalcellagen	59	Syndroom van Allan-Herndon-Dudley
				726	Syndroom van Alpers
				726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher
				63	Syndroom van Alport
				1035	Syndroom van Ampola
				1496	Syndroom van Andermann
				37553	Syndroom van Andersen
				37553	Syndroom van Andersen-Tawil
				83	Syndroom van Antley-Bixler
				87	Syndroom van Apert
				79235	Syndroom van Arias
				950	Syndroom van Arkless-Graham

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1187	Syndroom van Arts	1246	Syndroom van Biemond	→293843	Syndroom van Carnevale
1253	Syndroom van Ascher	14133	Syndroom van Biemond type 2	→293843	Syndroom van Carnevale-Krajewska-Fischetto
137686	Syndroom van Asherman	3			
453499	Syndroom van Au-Kline	1248	Syndroom van Binder	480520	Syndroom van Caroli
1074	Syndroom van Aughton-Hufnagle	3304	Syndroom van Bindewald-Ulmer-Müller	65282	Syndroom van Carvajal
1995	Syndroom van Ausems-Wittebol Post-Hennekam	123	Syndroom van Björnstad	94095	Syndroom van Casamassima-Morton-Nance
		464	Syndroom van Bloch-Siemens		
782	Syndroom van Axenfeld	464	Syndroom van Bloch-Sulzberger	1101	Syndroom van Cassia-Stocco-dos Santos
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	2724	Syndroom van Boder	2513	Syndroom van Castro Gago-Pombo-Novo
1435	Syndroom van Ayazi	163	Syndroom van Bonneau-Beaumont	800	Syndroom van Catel-Hempel
1272	Syndroom van Aymé-Gripp	1261	Syndroom van Bonnemann-Meinecke-Reich	1388	Syndroom van Catel-Manzke
352577	Syndroom van Bainbridge-Roppers	53719	Syndroom van Bonnet-Dechaume-Blanc	2718	Syndroom van Cecato de Lima-Pinheiro
1658	Syndroom van Baird	1933	Syndroom van Booth-Haworth-Dilling	46627	Syndroom van Char
109	Syndroom van Bannayan-Riley-Ruvalcaba	127	Syndroom van Borjeson-Forssman-Lehmann	1964	Syndroom van Char-Douglas-Dungan
		1264	Syndroom van Bork	167	Syndroom van Chédiak-Higashi
1229	Syndroom van Baraitser-Brett-Piesowicz	69737	Syndroom van Bosley-Salih-Alorainy	167	Syndroom van Chédiak-Higashi-Steinbrink
2753	Syndroom van Baraitser-Burn	2250	Syndroom van Bosma-Henkin-Christiansen	955	Syndroom van Cheney
1229	Syndroom van Baraitser-Reardon	1180	Syndroom van Boucher-Neuhauser	2888	Syndroom van Chitayat-Meunier-Hodgkinson
2237	Syndroom van Barakat	50814	Syndroom van Boyadjiev-Jabs	1436	Syndroom van Christian
1231	Syndroom van Barber-Say	199	Syndroom van Brachmann-de Lange	314597	Syndroom van Chudley-McCullough
79087	Syndroom van Barraquer-Simons	441	Syndroom van Bradbury-Eggleston	3068	Syndroom van Chudley-Rozdilsky
2698	Syndroom van Bart-Pumphrey	52047	Syndroom van Braddock	183	Syndroom van Churg-Strauss
111	Syndroom van Barth	→261323	Syndroom van Braddock-Carey	2272	Syndroom van Clayton Smith-Donnai
1234	Syndroom van Bartsocas-Papas	1538	Syndroom van Braddock-Jones-Supernau	53721	Syndroom van Cobb
112	Syndroom van Bartter	2669	Syndroom van Braun-Bayer	191	Syndroom van Cockayne
50810	Syndroom van Basel-Vanagaite-Sirota	1116	Syndroom van Bronsiegel-Zelnick	90321	Syndroom van Cockayne type 1
1875	Syndroom van Bassoe	79493	Syndroom van Brooke-Spiegler	90322	Syndroom van Cockayne type 2
1948	Syndroom van Battaglia-Neri	2771	Syndroom van Bruck	90324	Syndroom van Cockayne type 3
1401	Syndroom van Baughman	130	Syndroom van Brugada	90324	Syndroom van Cockayne type 3
166113	Syndroom van Bazex	3057	Syndroom van Brunner	90321	Syndroom van Cockayne type I
1059	Syndroom van Bean	528	Syndroom van Brunzell	90322	Syndroom van Cockayne type II
363444	Syndroom van Beaulieu-Boycott-Innes	→528	Syndroom van Brunzell	192	Syndroom van Coffin-Lowry
116	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	131	Syndroom van Budd-Chiari	1465	Syndroom van Coffin-Siris
238613	Syndroom van Beckwith-Wiedemann als gevolg van NSD1-mutatie	2285	Syndroom van Bull-Nixon	2050	Syndroom van Cole-Carpenter
96193	Syndroom van Beckwith-Wiedemann als gevolg van paternale uniparentale disomie van chromosoom 11	1200	Syndroom van Burn-McKeown	2412	Syndroom van Collins-Pope
		800	Syndroom van Burton	35173	Syndroom van Conradi-Hünemann-Happle
1237	Syndroom van Beemer-Ertbruggen	79501	Syndroom van Buschke-Fischer-Brauer	1488	Syndroom van Cooper-Jabs
1240	Syndroom van Bellini	1307	Syndroom van Buttiens-Fryns	199	Syndroom van Cornelia de Lange
100978	Syndroom van Benallegue-Lacete	1408	Syndroom van Calderón-González-Cantu	67047	Syndroom van Costeff
1241	Syndroom van Bencze	2163	Syndroom van Camero-Lituanica-Cohen	201	Syndroom van Cowden
528	Syndroom van Beradinelli-Seip	3261	Syndroom van Canale-Smith	→377	Syndroom van Cramer-Niederdelmann
171839	Syndroom van Berant	2233	Syndroom van Cantalamessa-Baldini-Ambrosi	202	Syndroom van Crandall
2182	Syndroom van Bickers-Adams	1335	Syndroom van Cantrell	205	Syndroom van Crigler-Najjar
		171839	Syndroom van Capra-DeMarco	79234	Syndroom van Crigler-Najjar type 1
		1358	Syndroom van Carey-Fineman-Ziter	79235	Syndroom van Crigler-Najjar type 2
				1545	Syndroom van Crisponi

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
891	Syndroom van Criswick-Schepens	2668	Syndroom van Edwards-Patton-Dilly	→2995	Syndroom van Fryns-Aftimos
1380	Syndroom van Crome	23083	Syndroom van Ehlers-Danlos door tenascin-X-deficiëntie	2497	Syndroom van Fryns-Hofkens-Fabry
2930	Syndroom van Cronkrite-Canada	9		551	Syndroom van Fukuhara
3207	Syndroom van Curatolo-Cilio-Pessagno	198	Syndroom van Ehlers-Danlos type 9	506358	Syndroom van Gabriele-de Vries
1552	Syndroom van Currarino	198	Syndroom van Ehlers-Danlos type IX	3035	Syndroom van Game-Friedman-Paradice
952	Syndroom van Curry-Hall	2953	Syndroom van Ehlers-Danlos, Kosho-type	3469	Syndroom van Garcia-Lurie
1553	Syndroom van Curry-Jones	2953	Syndroom van Ehlers-Danlos, musculocontracturaal type	2075	Syndroom van Gardner-Silengo-Wachtel
1495	Syndroom van Da Silva	2953		2074	Syndroom van Gemignani
2186	Syndroom van Daentl-Townsend-Siegel	75496	Syndroom van Ehlers-Danlos, progeroïd type	2077	Syndroom van German
1563	Syndroom van Dahlberg	820	Syndroom van Ehrmann-Sneddon	496693	Syndroom van Gershoni-Baruch
1563	Syndroom van Dahlberg-Borer-Newcomer	97214	Syndroom van Eisenmenger	1117	Syndroom van Gershoni-Baruch-Leibo
2181	Syndroom van Daish-Hardman-Lamont	289	Syndroom van Ellis Van Creveld	356	Syndroom van Gerstmann-Straussler-Scheinker
2962	Syndroom van De Barse	2516	Syndroom van Ellis-Yale-Winter	1065	Syndroom van Gillespie
3157	Syndroom van De Morsier	1299	Syndroom van Elshahy-Waters	358	Syndroom van Gitelman
→910	Syndroom van De Sanctis-Cacchione	1997	Syndroom van Elsching	373	Syndroom van Golabi-Rosen
→2697	Syndroom van Deal-Barrat-Dillon	96170	Syndroom van Emanuel	351	Syndroom van Goldberg
141330	Syndroom van Degner	3226	Syndroom van Emberger	166272	Syndroom van Goldblatt
314451	Syndroom van Demons-Meigs	1927	Syndroom van Emery-Nelson	3026	Syndroom van Goldblatt-Viljoen
220	Syndroom van Denys-Drash	1959	Syndroom van Evans	374	Syndroom van Goldenhar
3177	Syndroom van Der Kaloustian-Jarudi-Khoury	2064	Syndroom van Faulk-Epstein-Jones	53540	Syndroom van Goldmann-Favre
3270	Syndroom van Der Kaloustian-McIntosh-Silver	1184	Syndroom van Fenton-Wilkinson-Toselano	3032	Syndroom van Goldston
1425	Syndroom van Desbuquois	2180	Syndroom van Ferlini-Ragno-Calzolari	1532	Syndroom van Gómez-López-Hernández
→3464	Syndroom van Devriendt-Legius-Fryns	29207	Syndroom van Fiessinger-Leroy-Reiter	3034	Syndroom van Gonzales-del Angel
1014	Syndroom van Devriendt-Vandenbergh-Fryns	2756	Syndroom van Figuera	75389	Syndroom van Goossens-Devriendt
1914	Syndroom van di Sala	1272	Syndroom van Fine-Lubinsky	376	Syndroom van Gordon
1493	Syndroom van Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara	2036	Syndroom van Finlay-Marks	1173	Syndroom van Gordon-Holmes
91500	Syndroom van Dobrin	1825	Syndroom van Finucane-Kurtz-Scott	377	Syndroom van Gorlin
3262	Syndroom van Dobrow	98919	Syndroom van Fisher	2095	Syndroom van Gorlin-Chaudhry-Moss
508	Syndroom van Donohue	2824	Syndroom van Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert	377	Syndroom van Gorlin-Goltz
870	Syndroom van Down	2047	Syndroom van Flynn-Aird	505	Syndroom van Graham Little
220	Syndroom van Drash	79093	Syndroom van Foix-Alajouanine	505	Syndroom van Graham Little-Piccardi-Lassueur
94086	Syndroom van Drummond	2048	Syndroom van Foix-Chavany-Marie	52055	Syndroom van Graham-Cox
233	Syndroom van Duane	3238	Syndroom van Forney	2097	Syndroom van Grant
234	Syndroom van Dubin-Johnson	3238	Syndroom van Forney-Robinson-Pascoe	381	Syndroom van Griscelli
235	Syndroom van Dubowitz	3219	Syndroom van Fountain	79476	Syndroom van Griscelli type 1
293208	Syndroom van Dunbar	3219		79477	Syndroom van Griscelli type 2
2953	Syndroom van Dünbar	2795	Syndroom van Fowler-Christmas-Chapple	79478	Syndroom van Griscelli type 3
2348	Syndroom van Dunnigan	861	Syndroom van Franceschetti-Klein	381	Syndroom van Griscelli-Pruniéras
→331176	Syndroom van Dursun	2523	Syndroom van Franek-Bocker-Kahlen	79476	Syndroom van Griscelli-Pruniéras type 1
2274	Syndroom van Dykes-Markes-Harper	2052	Syndroom van Fraser	79477	Syndroom van Griscelli-Pruniéras type 2
2970	Syndroom van Eagle-Barret	→264200	Syndroom van Frias	79478	Syndroom van Griscelli-Pruniéras type 3
3380	Syndroom van Edwards	2487	Syndroom van Fried-Goldberg-Mundel	758	Syndroom van Gronblad-Strandberg-Touraine
		1969	Syndroom van Friedman-Goodman	2101	Syndroom van Grubben-de Cock-Borghraef
		2215	Syndroom van Froster-Iskenius-Watson-Hall		
		2057	Syndroom van Frydman-Cohen-Karmon		
		2059	Syndroom van Fryns		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
98916	Syndroom van Guillain-Barré, acute inflammatoire demyeliniserende polyradiculoneuropathische vorm	2	zonder longfibrose	1485	Syndroom van Johnston-Aarons-Schellely
		23151	Syndroom van Hermansky-Pudlak	475	Syndroom van Joubert
2104	Syndroom van Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano	2	zonder pulmonale fibrose	2754	Syndroom van Joubert met oraal-faciaal-digitaal syndroom
		84085	Syndroom van Hinman		
1661	Syndroom van Guízar-Vázquez-Luengas-Muñoz	84085	Syndroom van Hinman-Allen	2754	Syndroom van Joubert met orofaciodigitaal defect
		1979	Syndroom van Hoepffner-Dreyer-Reimers		
1562	Syndroom van Gunal-Seber-Basaran	45471	Syndroom van Holmes-Adie	475	Syndroom van Joubert-Boltshauser
1858	Syndroom van Gurrieri-Sammito-Bellussi			10103	Syndroom van Juberg-Hellman
2957	Syndroom van Guttmacher	2167	Syndroom van Holzgreve	989	Syndroom van Jussieu
2342	Syndroom van Haim-Munk	2167	Syndroom van Holzgreve-Wagner-Rehder	25451	Syndroom van Kagami-Ogata
955	Syndroom van Hajdu-Cheney	580	Syndroom van Hunter		
2985	Syndroom van Hal-Berg-Rudolph	21708	Syndroom van Hunter type A	25453	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2 hypermethylatie
2521	Syndroom van Halal			5	
1809	Syndroom van Halal-Setton-Wang	21709	Syndroom van Hunter type B	25452	Syndroom van Kagami-Ogata door maternale 14q32.2 microdeletie
138	Syndroom van Hall-Hittner			3	
15785	Syndroom van Hallervorden-Spatz	→350	Syndroom van Hunter-Carpenter-McDonald	96334	Syndroom van Kagami-Ogata door paternale uniparentale disomie van chromosoom 14
69		2715	Syndroom van Hunter-Jurenka-Thompson		
2926	Syndroom van Hamanishi-Ueba-Tsuji	1390	Syndroom van Hunter-Thompson-Reed	→324	Syndroom van Kahrizi
1217	Syndroom van Hamano-Tsakamoto			737	
989	Syndroom van Hanhart	384	Syndroom van Huriez	2324	Syndroom van Kaler-Garrity-Stern
186	Syndroom van Hanot	93473	Syndroom van Hurler	949	Syndroom van Kaplan-Plauchu-Fitch
3294	Syndroom van Hapnes-Boman-Skeie	93476	Syndroom van Hurler-Scheie	1381	Syndroom van Karandikar-Maria-Kamble
85182	Syndroom van Hardcastle	2282	Syndroom van Ieshima-Koeda-Inagaki		
1415	Syndroom van Hardikar	1150	Syndroom van Illum	2330	Syndroom van Kasabach-Merritt
49679	Syndroom van Harel-Yoon	35858	Syndroom van Imerslund-Gräsbeck	→200	Syndroom van Kasznica-Carlson-Coppedge
0		1006	Syndroom van Ipp-Gelfand	8	
2117	Syndroom van Hartsfield	86915	Syndroom van Irons-Bhan	2473	Syndroom van Kaufman-McKusick
1071	Syndroom van Hay-Wells	86915	Syndroom van Irons-Bianchi	480	Syndroom van Kearns-Sayre
2492	Syndroom van Hecht-Scott	79144	Syndroom van Iso-Kikuchi	79233	Syndroom van Kelley-Seegmiller
2787	Syndroom van Heide	→333	Syndroom van Itin	→313	Syndroom van Kelly-Kirson-Wyatt
3220	Syndroom van Heimler	64			
40444	Syndroom van Helsmoortel-Van Der Aa	3236	Syndroom van Jackson-Barr	54028	Syndroom van Kelly-Paterson
8		1540	Syndroom van Jackson-Weiss	2333	Syndroom van Kenny
2135	Syndroom van Hennekam-Beemer	2848	Syndroom van Jacobs	2333	Syndroom van Kenny-Caffey
3411	Syndroom van Herlyn-Werner	2308	Syndroom van Jacobsen	3351	Syndroom van Kersey
79430	Syndroom van Hermansky-Pudlak	→636	Syndroom van Jaffe-Campanacci	85202	Syndroom van Keutel
23150	Syndroom van Hermansky-Pudlak met longfibrose	2269	Syndroom van Jagell-Holmgren-Hofer	2988	Syndroom van Khalifa-Graham
18367	Syndroom van Hermansky-Pudlak met neutropenie	1873	Syndroom van Jalili	2908	Syndroom van Kindler
8		1891	Syndroom van Jancar	99741	Syndroom van King-Denborough
23150	Syndroom van Hermansky-Pudlak met pulmonale fibrose	2590	Syndroom van Jankovic-Rivera	1183	Syndroom van Kinsbourne
18367	Syndroom van Hermansky-Pudlak type 2	2311	Syndroom van Jarcho-Levin	10099	Syndroom van Kjellin
		6	91412	Syndroom van Jaw-Winking	
23153	Syndroom van Hermansky-Pudlak type 1	31379	Syndroom van Jawad	26149	Syndroom van Kleefstra
7	Syndroom van Hermansky-Pudlak type 8	5	Syndroom van Jensen	26165	Syndroom van Kleefstra als gevolg van een puntmutatie
23153		→523			
28066	Syndroom van Hermansky-Pudlak type 9	68	474	33543	Syndroom van Kleine-Levin
3	Syndroom van Hermansky-Pudlak	2315	Syndroom van Jeune	2110	Syndroom van Kleiner-Holmes
23151		2316	Syndroom van Johanson-Blizzard	90308	Syndroom van Klippel-Trénaunay
		1112	Syndroom van Johnson-McMillin	2346	Syndroom van Klippel-Trénaunay-
			Syndroom van Johnson-Munson		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	Weber	2743	Syndroom van Levic-Stefanovic-Nikolic	2578	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2
157823	Syndroom van Klüver-Bucy	48162	Syndroom van Lewis-Sumner	57782	Syndroom van Mazabraud
1571	Syndroom van Knobloch	2390	Syndroom van Lichstenstein	562	Syndroom van McCune-Albright
1571	Syndroom van Knobloch-Layer	1275	Syndroom van Liebenberg	2471	Syndroom van McDonough
1946	Syndroom van Kohlschütter-Tonz	60030	Syndroom van Loeyes-Dietz	→357225	Syndroom van McDowall
51890	Syndroom van Kómár	52054	Syndroom van Longman-Tolmie	2473	Syndroom van McKusick-Kaufman
→1215	Syndroom van Konigsmark-Knox-Hussels	100	Syndroom van Louis-Bar	2001	Syndroom van McPherson-Clemens
2892	Syndroom van Kopysc-Barczyk-Krol	534	Syndroom van Lowe	2999	Syndroom van McPherson-Hall
99749	Syndroom van Kostmann	2408	Syndroom van Lowe-Kohn-Cohen	3097	Syndroom van Meacham
1129	Syndroom van Kosztolanyi	844	Syndroom van Lown-Ganong-Levine	3097	Syndroom van Meacham-Winn-Culler
99741	Syndroom van Koussef-Nichols	1533	Syndroom van Lowry	564	Syndroom van Meckel
3082	Syndroom van Kozłowski-Krajewska	1824	Syndroom van Lowry-Wood	564	Syndroom van Meckel-Gruber
2204	Syndroom van Kozłowski-Tsuruta	2410	Syndroom van Lubinsky	2476	Syndroom van Medeira-Dennis-Donnai
1345	Syndroom van Krasnow-Qazi	→1762	Syndroom van Lubs-Arena	50815	Syndroom van Mégarbané-Loiselet
709	Syndroom van Krause-Kivlin	776	Syndroom van Lujan	3038	Syndroom van Mehes
709	Syndroom van Krause-van Schooneveld-Kivlin	776	Syndroom van Lujan-Fryns	2196	Syndroom van Meier-Blumberg-Imahorn
284149	Syndroom van Kreiborg-Pakistani	2928	Syndroom van Lundberg	314451	Syndroom van Meigs
306674	Syndroom van Kufor-Rakeb	537	Syndroom van Lyell	2484	Syndroom van Melnick-Needles
2505	Syndroom van Kunze-Riehm	247262	Syndroom van Mabry	3216	Syndroom van Mengel-Konigsmark
1149	Syndroom van Kuskokwim	2220	Syndroom van MacDermot-Patton-Williams	565	Syndroom van Menkes
530983	Syndroom van Lamb-Shaffer	2083	Syndroom van MacDermot-Winter	2867	Syndroom van Mievis-Verellen-Dumoulin
502	Syndroom van Langer-Giedion	79495	Syndroom van Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera	246	Syndroom van Miller
220465	Syndroom van Laron met immuundeficiëntie	1574	Syndroom van Mackay-Shek-Carr	98919	Syndroom van Miller-Fisher
503	Syndroom van Larsen	163634	Syndroom van Maffucci	94091	Syndroom van Mills
99094	Syndroom van Laubry-Pezzi	77297	Syndroom van Majeed	→293843	Syndroom van Mingarelli
2377	Syndroom van Laurence-Moon	293843	Syndroom van Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale	→193	Syndroom van Mirhosseini-Holmes-Walton
3246	Syndroom van Learman	→2712	Syndroom van Marashi-Gorlin	521219	Syndroom van Mirizzi
3008	Syndroom van Leigh als gevolg van PC-deficiëntie	91412	Syndroom van Marcus-Gunn	570	Syndroom van Möbius
3008	Syndroom van Leigh als gevolg van pyruvaatcarboxylasedeficiëntie	1120	Syndroom van Mardini-Nyhan	570	Syndroom van Moebius
70474	Syndroom van Leigh met cardiomyopathie	558	Syndroom van Marfan	2751	Syndroom van Mohr
255241	Syndroom van Leigh met leukodystrofie	284963	Syndroom van Marfan type 1	2753	Syndroom van Mohr-Majewski
255249	Syndroom van Leigh met nefrotisch syndroom	284973	Syndroom van Marfan type 2	52368	Syndroom van Mohr-Tranebjaerg
70472	Syndroom van Leigh, Frans-Canadees type	2767	Syndroom van Maroteaux-Le Merrer-Bensahel	1433	Syndroom van Moloney
70472	Syndroom van Leigh, Saguenay-Lac-Saint-Jean-type	950	Syndroom van Maroteaux-Malamut	2565	Syndroom van Mononen-Karnes-Senac
2044	Syndroom van Leisti-Hollister-Rimoin	560	Syndroom van Marshall	158003	Syndroom van Montgomery
497906	Syndroom van Lenk-Ploski	561	Syndroom van Marshall-Smith	141327	Syndroom van Moran-Barroso
240	Syndroom van Léry-Weill	908	Syndroom van Martin-Bell	52056	Syndroom van Morava-Mehes
510	Syndroom van Lesch-Nyhan	1387	Syndroom van Martsof	2570	Syndroom van Morse-Rawnsley-Sargent
		2470	Syndroom van Matthew-Wood	3347	Syndroom van Mounier-Kühn
		3109	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	2572	Syndroom van Mousa-Al Din-Al Nassar
		247775	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 1	261537	Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van 2q22 microdeletie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
261537	Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van del(2)q(22)	884	Syndroom van Pallister-Killian	769	Syndroom van Rabson-Mendenhall
261552	Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van een ZEB2-puntmutatie	98815	Syndroom van Panayiotopoulos	50811	Syndroom van Rajab-Spranger
261537	Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van monosomie 2q22	2750	Syndroom van Papillon-Léage-Psaume	99843	Syndroom van Rambam-Hasharon
2574	Syndroom van Moynahan	678	Syndroom van Papillon-Lefèvre	3020	Syndroom van Ramsay Hunt
53271	Syndroom van Muenke	90307	Syndroom van Parkes Weber	3023	Syndroom van Rasmussen-Johnsen-Thomsen
587	Syndroom van Muir-Torre	1214	Syndroom van Parry-Romberg	2840	Syndroom van Ray-Peterson-Scott
2028	Syndroom van Murray-Puretic-Drescher	94083	Syndroom van Partington	1188	Syndroom van Reardon-Baraitser
109	Syndroom van Myhre-Riley-Smith	94083	Syndroom van Partington-Mulley	2631	Syndroom van Reardon-Hall-Slaney
69087	Syndroom van Naegeli	1394	Syndroom van Pascual-Castroviejo type 1	523	Syndroom van Reed
69087	Syndroom van Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	2278	Syndroom van Passwell-Goodman-Siprkowski	→566243	Syndroom van Refetoff
245	Syndroom van Nager	3378	Syndroom van Patau	2634	Syndroom van Reinhardt-Pfeiffer
2211	Syndroom van Naguib-Richieri-Costa	2976	Syndroom van Patterson	29207	Syndroom van Reiter
2615	Syndroom van Nakajo-Nishimura	699	Syndroom van Pearson	3242	Syndroom van Renpenning
2822	Syndroom van Nakamura-Osame	994	Syndroom van Pena-Shokeir type 1	1399	Syndroom van Richards-Rundle
627	Syndroom van Nance-Horan	2849	Syndroom van Perlman	240071	Syndroom van Richardson
2663	Syndroom van Nathalie	2850	Syndroom van Perniola-Krajewska-Carnevale	3101	Syndroom van Richieri Costa-da Silva
2671	Syndroom van Neu-Laxova	2855	Syndroom van Perrault	→2995	Syndroom van Richieri Costa-Guion Almeida
2479	Syndroom van Neuhäuser	709	Syndroom van Peters-plus	2511	Syndroom van Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos
3350	Syndroom van Neuhauser-Daly-Magnelli	2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	3102	Syndroom van Richieri Costa-Pereira
2633	Syndroom van Nievergelt	710	Syndroom van Pfeiffer	1784	Syndroom van Richieri-Costa-Colletto
1422	Syndroom van Nivelon-Nivelon-Mabille	3224	Syndroom van Pfeiffer-Kapferer	28378	Syndroom van Richner-Hanhart
1884	Syndroom van Noble-Bass-Sherman	2921	Syndroom van Pfeiffer-Mayer	782	Syndroom van Rieger
2970	Syndroom van Obrinsky	2871	Syndroom van Pfeiffer-Palm-Teller	1764	Syndroom van Riley-Day
2143	Syndroom van oculaire en faciale anomalieën, telecanthus en doofheid	2872	Syndroom van Pfeiffer-Singer-Zschiesche	7	Syndroom van Ritscher-Schinzl
999	Syndroom van O'Doherty	505	Syndroom van Piccardi-Lassueur-Little	1803	Syndroom van Rivera-Perez-Salas
2253	Syndroom van O'Donnell-Pappas	487825	Syndroom van Pierpont	97360	Syndroom van Robinow
276432	Syndroom van Ogden	1566	Syndroom van Pierquin	97360	Syndroom van Robinow-Silverman-Smith
93293	Syndroom van Okihiro	1388	Syndroom van Pierre Robin met hyperfalangie en clinodactylie	→794	Syndroom van Robinow-Sorauf
261638	Syndroom van Okihiro als gevolg van 20q13 microdeletie	2670	Syndroom van Pierson	2780	Syndroom van Robinow-Unger
261638	Syndroom van Okihiro als gevolg van del(20)(q13)	529965	Syndroom van Pilarowski-Bjornsson	49827	Syndroom van Rogers
261647	Syndroom van Okihiro als gevolg van een puntmutatie	→280	Syndroom van Pitt-Rogers-Danks	353298	Syndroom van Roifman
261638	Syndroom van Okihiro als gevolg van monosomie 20q13	1078	Syndroom van Piussan-Lenaerts-Mathieu	221139	Syndroom van Roifman-Chitayat
3191	Syndroom van Onat	54028	Syndroom van Plummer-Vinson	→1855	Syndroom van Roifman-Melamed
2745	Syndroom van Opitz	370022	Syndroom van Poretti-Boltshauser	3109	Syndroom van Rokitansky
2745	Syndroom van Opitz-Frias	52022	Syndroom van Potocki-Shaffer	221008	Syndroom van Rothmund-Thomson type 1
93932	Syndroom van Opitz-Kaveggia	398069	Syndroom van Prader-Willi door een puntmutatie	221016	Syndroom van Rothmund-Thomson type 2
1338	Syndroom van Ostravik-Lindemann-Solberg	2956	Syndroom van Prata-Liberal-Goncalves	3111	Syndroom van Rotor
99965	Syndroom van O'Sullivan-McLeod	3042	Syndroom van Primrose	3115	Syndroom van Roussy-Lévy
1179	Syndroom van Ouvrier-Bilson	978	Syndroom van Propping Zerres	1323	Syndroom van Rozin-Hertz-Goodman
2802	Syndroom van Pagon-Bird-Detter	2508	Syndroom van Proud	783	Syndroom van Rubinstein-Taybi
1993	Syndroom van Pai	2508	Syndroom van Proud-Levine-Carpenter	435953	Syndroom van Ruijs-Aalfs
		2028	Syndroom van Puretic		
		3010	Syndroom van Qazi-Markouizos		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1834	Syndroom van Russell-Weaver-Bull	4	van 11p15 microduplicatie	233	Syndroom van Stilling-Turk-Duane
→709	Syndroom van Saal-Greenstein	23113	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van dup(7)(p11.2p13)	3199	Syndroom van Stimmler
794	Syndroom van Saethre-Chatzen	7		3200	Syndroom van Stoll-Alembik-Finck
→170	Syndroom van Salamon	23114	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van imprintdefect van 11p15	3201	Syndroom van Stoll-Kieny-Dott
140969	Syndroom van Saldino-Mainzer	0		3204	Syndroom van Stormorken
2230	Syndroom van Salti-Salem	96182	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van maternale uniparentale disomie van chromosoom 7	3204	Syndroom van Stormorken-Sjaastad-Langset
79269	Syndroom van Sanfilippo type A			1277	Syndroom van Stratton-Garcia-Young
79270	Syndroom van Sanfilippo type B	23114	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van maternale uniparentale disomie van chromosoom 11	506307	Syndroom van Stromme
79271	Syndroom van Sanfilippo type C	7		3205	Syndroom van Sturge-Weber
79272	Syndroom van Sanfilippo type D			3205	Syndroom van Sturge-Weber-Dimitri
398069	Syndroom van Schaaf-Yang	23113	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van trisomie 7p11.2-p13	3205	Syndroom van Sturge-Weber-Krabbe
93474	Syndroom van Scheie	23113	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van trisomie 7p11.2p13	3206	Syndroom van Stuve-Wiedemann
3145	Syndroom van Schofer-Beetz-Bohl	397590	Syndroom van Silver-Russell door een puntmutatie	3206	Syndroom van Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2
3041	Syndroom van Scholte-Begeer-van Essen	1968	Syndroom van Simosa-Penchaszadeh-Bustos	166277	Syndroom van Suarez-Stickler
50944	Syndroom van Schöpf-Schulz-Passarge	373	Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel	2752	Syndroom van Sugarman
800	Syndroom van Schwartz-Jampel	373	Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel type 1	498602	Syndroom van Sugarman-Hager-Kulik
800	Syndroom van Schwartz-Jampel type 1	50809	Syndroom van Singh-Williams-McAlister	65682	Syndroom van Summerskill-Walsh-Tygstrup
3206	Syndroom van Schwartz-Jampel type 2	816	Syndroom van Sjögren-Larsson	3210	Syndroom van Summitt
800	Syndroom van Schwartz-Jampel-Aberfeld	513456	Syndroom van Skraban-Deardorff	242	Syndroom van Swyer
1514	Syndroom van Scott-Bryant-Graham	457485	Syndroom van Smith-Kingsmore	487796	Syndroom van Takenouchi-Kosaki
1778	Syndroom van Seaver-Cassidy	818	Syndroom van Smith-Lemli-Opitz	66529	Syndroom van Tako-tsubo
647	Syndroom van Seemanova type 2	819	Syndroom van Smith-Magenis	66529	Syndroom van Takotsubo
2759	Syndroom van Seghers	820	Syndroom van Sneddon	99045	Syndroom van Taussig-Bing
→1768	Syndroom van Selig-Benacerraf-Greene	3063	Syndroom van Snyder-Robinson	90650	Syndroom van Taybi
3232	Syndroom van Sellars-Beighton	2234	Syndroom van Sohval-Soffer	2636	Syndroom van Taybi-Linder
79480	Syndroom van Senejar-Usher	1064	Syndroom van Sommer-Rathbun-Battles	2432	Syndroom van Teebi-Al Saleh-Hassoon
1369	Syndroom van Sengers	1529	Syndroom van Sommer-Young-Wee-Frye	1094	Syndroom van Teebi-Kaurah
84081	Syndroom van Senior-Boichis	1355	Syndroom van Sonoda	1974	Syndroom van Teebi-Naguib-Alawadi
3156	Syndroom van Senior-Loken	821	Syndroom van Sotos	3291	Syndroom van Teebi-Shaltout
477	Syndroom van Senter	420179	Syndroom van Sotos 2	2885	Syndroom van Telfer-Sugar-Jaeger
363523	Syndroom van Shaheen	757	Syndroom van Spitzer-Weinstein	254516	Syndroom van Temple
1506	Syndroom van Sharma-Kapoor-Ramji	234	Syndroom van Sprinz-Nelson	96184	Syndroom van Temple door maternale uniparentale disomie van chromosoom 14
91355	Syndroom van Sheehan	3186	Syndroom van Steinfeld	254531	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2 hypomethylatie
1008	Syndroom van Shokeir	3194	Syndroom van Stern-Lubinsky-Durrie	254525	Syndroom van Temple door paternale 14q32.2 microdeletie
811	Syndroom van Shwachman	36426	Syndroom van Stevens-Johnson	420561	Syndroom van Temple-Baraitser
811	Syndroom van Shwachman-Bodian-Diamond	506784	Syndroom van Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-overlapsyndroom	1777	Syndroom van Temtamy
811	Syndroom van Shwachman-Diamond	95455	Syndroom van Stevens-Johnson/toxische epidermale necrolyse-spectrum	1777	Syndroom van Temtamy-Shalash
3168	Syndroom van Sillence	828	Syndroom van Stickler	140917	Syndroom van Teunissen-Cremers
100998	Syndroom van Silver			1780	Syndroom van Thakker-Donnai
813	Syndroom van Silver-Russell				
23113	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van 7p11.2-p13 microduplicatie				
23113	Syndroom van Silver-Russell als gevolg van 7p11.2p13 microduplicatie				
23114	Syndroom van Silver-Russell als gevolg				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
500095	Syndroom van Thauvin-Robinet-Faivre	3440	Syndroom van Waardenburg	3240	Syndroom van Yoshimura-Takeshita
3235	Syndroom van Thies-Reis	896	Syndroom van Waardenburg met ledemaatanomalieën	488642	Syndroom van You-Hoover-Fong
3316	Syndroom van Thomas	894	Syndroom van Waardenburg type 1	3055	Syndroom van Young-Hughes
2031	Syndroom van Thompson-Baraitser	895	Syndroom van Waardenburg type 2	477817	Syndroom van Yuan-Harel-Lupski
2866	Syndroom van Thong-Douglas-Ferrante	896	Syndroom van Waardenburg type 3	3472	Syndroom van Yunis-Varon
2919	Syndroom van Thurston	894	Syndroom van Waardenburg type I	217017	Syndroom van Zechi-Ceide
1547	Syndroom van Tonoki-Ohura-Niikawa	895	Syndroom van Waardenburg type II	912	Syndroom van Zellweger
1827	Syndroom van Toriello	896	Syndroom van Waardenburg type III	3253	Syndroom van Zlotogora-Ogur
3338	Syndroom van Toriello-Carey	897	Syndroom van Waardenburg-Shah	3253	Syndroom van Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum
79347	Syndroom van Toriello-Higgins-Miller	357332	Syndroom van Wahab	913	Syndroom van Zollinger-Ellison
3339	Syndroom van Toriello-Lacassie-Droste	1068	Syndroom van Walker-Dyson	2835	Syndroom van Zori-Stalker-Williams
857	Syndroom van Townes	899	Syndroom van Walker-Warburg	3474	Syndroom van Zurich-Kaye
857	Syndroom van Townes-Brocks	1453	Syndroom van Wallis-Zieff-Goldblatt	319332	SYNE1-gerelateerde AMC
412022	Syndroom van Traboulsi	3214	Syndroom van Warburg-Thomsen	319332	SYNE1-gerelateerde arthrogryposis multiplex congenita
861	Syndroom van Treacher-Collins	1052	Syndroom van Warburton-Anyane-Yebo	544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy
→1215	Syndroom van Tref-Sanborn-Carey	96061	Syndroom van Warkany	3263	Syngathie - gespleten verhemelte
3173	Syndroom van Tsao-Ellingson	1046	Syndroom van Waters-West	3262	Syngathie - meervoudige anomalieën-syndroom
2997	Syndroom van Tucker	→636	Syndroom van Watson	3267	Synostose van de achterhoofdsnaad
3225	Syndroom van Tugland-Bellman	2907	Syndroom van Weary	3267	Synostose van de lambdanaad
881	Syndroom van Turner	3447	Syndroom van Weaver	3267	Synostose van de lambdaïdale naad
2614	Syndroom van Turner-Kieser	3344	Syndroom van Weismann-Netter	3267	Synostose van de lambdaïdnaad
3404	Syndroom van Ulbright-Hodes	3344	Syndroom van Weismann-Netter-Stuhl	35098	Synostotische plagiocefalie
221145	Syndroom van Urban-Rifkin-Davis	→166100	Syndroom van Weissenbacher-Zweymuller	3273	Synoviaal sarcoom
1548	Syndroom van Van Benthem-Driessen-Hanveld	1373	Syndroom van Wellesley-Carman-French	793	Synovitis - acne - pustulose - hyperostose - osteitis
1122	Syndroom van Van den Berghe-Dequeker	652	Syndroom van Wermer	93403	Synpolydactylie
2478	Syndroom van Van der Knaap	2435	Syndroom van Westerhof-Beemer-Cormane	295195	Synpolydactylie type 1
888	Syndroom van Van Der Woude	→2750	Syndroom van Whelan	295197	Synpolydactylie type 2
314679	Syndroom van Van Maldergem	2779	Syndroom van Whyte-Murphy	295199	Synpolydactylie type 3
2754	Syndroom van Váradi	3454	Syndroom van Wieacker-Wolff	295197	Synpolydactylie, Debeer-type
2754	Syndroom van Váradi-Papp	116	Syndroom van Wiedemann-Beckwith	295199	Synpolydactylie, Malik-type
508488	Syndroom van Verheij	3455	Syndroom van Wiedemann-Rautenstrauch	295195	Synpolydactylie, Vordingborg-type
2899	Syndroom van Verloes-Bourguignon	319182	Syndroom van Wiedemann-Steiner	3275	Synspondylisme
2496	Syndroom van Verloes-David	3456	Syndroom van Wildervanck	93926	Syntelencefalie
50817	Syndroom van Verloes-Deprez	2515	Syndroom van Winship-Viljoen-Leary	840	Syringadenoma papilliferum
2983	Syndroom van Verloes-Gillerot-Fryns	280	Syndroom van Winship-Viljoen-Leary	840	Syringocystadenoma papilliferum
2551	Syndroom van Verloes-Van Maldergem-de Marneffe	3080	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	188	Systemisch capillair leksyndroom
3429	Syndroom van Verloove-Vanhorick-Brubakk	3463	Syndroom van Wolff-Zimmermann	314701	Systemische AL-amyloidose
97282	Syndroom van Verner-Morrison	→3255	Syndroom van Woods-Crouchman-Huson	→528	Systemische cystische angiomatose -
1493	Syndroom van Vici	2790	Syndroom van Worth		
494	Syndroom van Vohwinkel	3411	Syndroom van Wunderlich		
892	Syndroom van von Hippel-Lindau	53719	Syndroom van Wyburn-Mason		
3439	Syndroom van von Voss-Cherstvoy	412069	Syndroom van Xia-Gibbs		
2180	Syndroom van Waaler-Aarskog				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	syndroom van Seip				
364033	Systemische EBV+ T-cel LPD van de kindertijd	86872	T-cel-leukemie met grote granulaire lymfocyten	499004	TBM
364033	Systemische EBV-positieve T-cel lymfoproliferatieve ziekte van de kindertijd	300857	T-cel/histiocyt-rijk grootcellig B-cellymfoom	857	TBS
364033	Systemische Epstein-Barrvirus-positieve T-cel lymfoproliferatieve ziekte van de kindertijd	86886	T-cellymfoom, AILD-type	2967	TCI-deficiëntie
401996	Systemische karyomegalie	86872	T-LGL	103918	TCP
536	Systemische lupus erythematosus	86871	T-PLL	397959	TCR-alfa-bèta+ T-celdeficiëntie
98849	Systemische mastocytose met een geassocieerd hematologisch neoplasma	586	Taaislijmziekte	397959	TCR-alfa-bèta-positieve T-celdeficiëntie
98849	Systemische mastocytose met een geassocieerde klonale hematologische, niet van mastocyten afkomstige ziekte	1350	Tabatzniksyndroom	2655	TD
90069	Systemische monochloroacetaatvergiftiging	3384	TAC	1860	TD1
439762	Systemische PAN	447896	TACH	93274	TD2
439762	Systemische periarteriitis nodosa	457077	TAFRO-syndroom	3352	TDO-syndroom
439762	Systemische polyarteriitis nodosa	567	Takao-syndroom	1519	Teebi hypertelorisme-syndroom
85414	Systemische polyarthritis	567	Takaosyndroom	1519	Teebisyndroom
158	Systemische primaire carnitinedeficiëntie	2905	Takatsukisyndroom	297	Tekenencefalitis
90291	Systemische sclerodermie	3287	Takayasu-arteritis	3292	Tel Hashomer camptodactyliesyndroom
90291	Systemische sclerose	66529	Tako-Tsubo-cardiomyopathie	90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
220407	Systemische sclerose zonder sclerodermie	66529	Takotsubo-cardiomyopathie	90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
522077	SYT1-gerelateerde neurologische ontwikkelingsstoornis	101028	TALDO-deficiëntie	284227	Teleangiectasie - erythrocytose - monoklonale gammopathie - vloeistof rond de nieren - intrapulmonale shunting-syndroom
134	T2-deficiëntie	370052	Talgkliernaevus - CZS-malformaties - aplasia cutis congenita - limbaal dermoïd - gepigmenteerde naevus-syndroom	3293	Telecanthus - hypertelorisme - strabisme - pes cavus-syndroom
99861	T-ALL	2886	Talipes equinovarus - atriumseptumdefect - Robin sequentie - persistente linker vena cava superior-syndroom	488642	TELO2-gerelateerde intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis
169160	T-B+ SCID als gevolg van CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	50809	Talo-patello-scafoïdosteolyse	1590	Telomerische 13q-deletie
169157	T-B+ SCID als gevolg van CD45-deficiëntie	2228	Tand- en nagelsyndroom	1596	Telomerische 15q deletiesyndroom
276	T-B+ SCID als gevolg van gammaketendeficiëntie	2095	Tand- en oogafwijkingen - persistente ductus arteriosus - normale intelligentie-syndroom	1597	Telomerische 17q-deletie
169154	T-B+ SCID als gevolg van IK-7R-alfa-deficiëntie	1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	36367	Telomerische deletie 1q
35078	T-B+ SCID als gevolg van JAK3-deficiëntie	180	Tapetochoroïdale dystrofie	280	Telomerische deletie 4p
86872	T-cel chronische lymfocyttaire leukemie	3320	TAR-syndroom	96145	Telomerische deletie 4q
86871	T-cel chronische lymfocyttaire leukemie	65250	Tarlovycyste	1627	Telomerische deletie 5q
86872	T-cel LGL leukemie	2886	TARP-syndroom	96126	Telomerische deletie 7p
86871	T-cel polymfocyten leukemie	99170	Tarsale kink-syndroom	1636	Telomerische deletie 7q36
324294	T-cel-immuundeficiëntie door RHOH-deficiëntie	1412	Tarsale-carpale coalitiesyndroom	1642	Telomerische deletie 9p
324294	T-cel-immuundeficiëntie met epidermodysplasia verruciformis	163654	Tattoodysplasie	1580	Telomerische deletie 10p
		3289	Taurodontie	96148	Telomerische deletie 10q
		2731	Taurodontie - afwezige tanden - dun haar	2308	Telomerische deletie 11q
		→33364	Taysyndroom	96149	Telomerische deletie 12q
		98960	TBCD	96150	Telomerische deletie 14q
		488632	TBCK-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	531	Telomerische deletie 17p
		297	TBE	96129	Telomerische deletie 19p
				96152	Telomerische deletie 20q
				96069	Telomerische duplicatie 1p36
				96070	Telomerische duplicatie 2p
				96094	Telomerische duplicatie 2q
				96071	Telomerische duplicatie 3p

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
96072	Telomerische duplicatie 4p	33577	Terugkerende febriële nodulaire panniculitis	8	
96096	Telomerische duplicatie 4q			48540	Tetrasomie 16p12.1p12.3
96097	Telomerische duplicatie 5q			5	
1745	Telomerische duplicatie 6p	90052	Terugkerende hepatitis C-virusgeïnduceerde leverziekte bij levertransplantaatrecipiënten	3307	Tetrasomie 18p
96098	Telomerische duplicatie 6q			96055	Tetrasomie 21
96074	Telomerische duplicatie 7p	49910	Terugkerende idiopathische neuroretinitis	9	Tetrasomie X
96100	Telomerische duplicatie 8q	3		746	TFP-deficiëntie
96101	Telomerische duplicatie 9q	16914	Terugkerende infectie door specifieke granulaire deficiëntie	746	TFPD
96102	Telomerische duplicatie 10q			22512	TFR2-gerelateerde hemochromatose
96103	Telomerische duplicatie 11q	18367	Terugkerende infecties geassocieerd met zeldzame immunoglobuline-isotypesdeficiëntie	3	
96105	Telomerische duplicatie 13q	5		47611	TFRC-gerelateerde gecombineerde immuundeficiëntie
1705	Telomerische duplicatie 14q			3	
1707	Telomerische duplicatie 15q	69665	Terugkerende intrahepatische zwangerschapscholestase	99042	TGA met coarctatie
96078	Telomerische duplicatie 16p	91547	Terugkerende koorts	21672	TGA met hartmalformatie
96106	Telomerische duplicatie 16q			9	
3379	Telomerische duplicatie 17q	728	Terugkerende polychondritis	66627	TGCT
1716	Telomerische duplicatie 18q	60032	Terugkerende respiratoire papillomatose	3329	TH-SHFM
1717	Telomerische duplicatie 19q	842	Testiculair seminoom	3312	Thalidomide-embryopathie
96107	Telomerische duplicatie 20q			2655	Thanatofore dwerggroei
96109	Telomerische duplicatie 22q	36348	Testiculair teratoom	93274	Thanatofore dwerggroei - klaverbladschedel
1762	Telomerische duplicatie Xq	3		1860	Thanatofore dwerggroei type 1
1620	Telomerische monosomie 3p	36349	Testiculaire niet-dysgerminomateuze kiemceltumor	93274	Thanatofore dwerggroei type 2
75565	TEMF	4		2655	Thanatofore dysplasie
35273	Temperatuurgevoelig oculocutane abinisme type 1	36349	Testiculaire niet-seminomateuze kiemceltumor	1860	Thanatofore dysplasie type 1
		983	Testiculaire regressie-syndroom	93274	Thanatofore dysplasie type 2
28422	TEMPI-syndroom			→175	Thanatofore dysplasie, Glasgow-variant
397	Temporale arteritis	842	Testiculaire seminomateuze kiemceltumor	43616	THBD-gerelateerde bloedingsstoornis
36341	Temtamy pre-axiale brachydactylie-syndroom	36348	Testiculaire tumor van sex cord-stromale oorsprong	9	
		9		43616	THBD-gerelateerde coagulopathie
66627	Tenosynoviale reuzenceltumor	3000	Testotoxicose	9	
13783	Ter Haarsyndroom	3299	Tetanus	99917	Thecacelkanker (steroïdeproducerend), niet verder gespecificeerd
		9	Tetra X		
14110	Teratoom van de nasofarynx	29497	Tetra-amelie	88633	Theodore superieure limbische keratoconjunctivitis
		1		88633	Theodoresyndroom
36348	Teratoom van de testis	3301	Tetra-amelie - multipele malformatiesyndroom	49827	Thiaminegevoelige megaloblastische anemie-syndroom
				26818	Thiamineresponsieve ahornsiropurineziekte
25201	Teratoom van het centrale zenuwstelsel	19931	Tetragametisch chimerisme	4	
88630	Terminale osseuze dysplasie - pigmentatiedefecten-syndroom	0		26818	Thiamineresponsieve BCKD-deficiëntie
88619	Terugkerende acute necrotiserende encefalopathie	29328	Tetrahydrobiopterineresponsieve HPA/PKU	4	
		4		19934	Thiamineresponsieve encefalopathie
64740	Terugkerende acute pancreatitis	29328	Tetrahydrobiopterineresponsieve hyperfenylalaninemie/fenylketonurie	8	
19926	Terugkerende digitale fibreuse tumor in de kinderjaren	3303	Tetralogie van Fallot		
		2564	Tetramelische monodactylie	26818	Thiamineresponsieve esdoornsiropurineziekte
2672	Terugkerende encefalopathie in de kinderjaren	3305	Tetraploidie	4	
99991	Terugkerende epidemische tyfus	3309	Tetrasomie 5p	26818	Thiamineresponsieve maple syrup urine disease
		3310	Tetrasomie 9p	4	
29338	Terugkerende erfelijke cornea-erosies	28952	Tetrasomie 11q24.1	26818	Thiamineresponsieve maple syrup urineziekte
		2		4	
33577	Terugkerende febriële nodulaire niet-suppuratieve panniculitis	884	Tetrasomie 12p		Thiamineresponsieve megaloblastische anemie met diabetes mellitus en sensorineurale doofheid
		31458	Tetrasomie 15(q25-qter)	49827	
		8		49827	Thiamineresponsieve megaloblastische
		31458	Tetrasomie 15q26		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	anemie-syndroom		trifalangeale duim-syndroom	→314	Tomé-Brunet-Fardeausyndroom
26818 4	Thiamineresponsieve MSUD	3329	Tibiale hemimelie met gespleten hand/voetmisvorming	632	
26818 4	Thiamineresponsieve vertakte keten- alfa-ketozuurdehydrogenasedeficiëntie	3329	Tibiale hemimelie- ectrodactyliesyndroom	28061 5	Toms River-hemoglobinoopathie
→300	Thiolasedeficiëntie	93322	Tibiale longitudinale meromelie	45471 8	Tonische pupil - peesareflexie- syndroom
36344 4	THOC6-gerelateerd ontwikkelingsachterstand - microcefalie - faciale dysmorphie-syndroom	609	Tibiale spierdystrofie	→371 428	Torg-Winchestersyndroom
2547	Thomas-Jewett-Rainessyndroom	29502 8	Tibiofibulaire fusie	51084	Torsade-de-pointes-syndroom met kort koppelingsinterval
1861	Thoracale dysplasie - hydrocefalie- syndroom	29502 8	Tibiofibulaire synostose	3341	Torticollis - keloïden - cryptorchidie - renale dysplasie-syndroom
26874 0	Thoracale spina bifida aperta, bovenste deel	29498 1	Tibiofibulaire terminale transversale meromelie	97330	TOS
97330	Thoracic outlet-syndroom	42665	Tietzsyndroom	2701	Tostisyndroom
1335	Thoraco-abdominaal syndroom	98871	Tijdelijke erythroblastopenie in de kinderjaren	98994	Totaal cataract met vroege aanvang
1759	Thoraco-abdominale enterische duplicatie	98871	Tijdelijke verworven zuivere rode bloedcelaplasie	29497 1	Totale amelie
3317	Thoracalaryngopelvische dysplasie	65283	Timothysyndroom	49382	Totale kleurenblindheid
26838 4	Thoracolumbosacrale spina bifida aperta	91500	TINU-syndroom	2796	Touraine-Solente-Golesyndroom
26875 2	Thoracolumbosacrale spina bifida cystica	35254 0	TIO	17847 5	Toxine-gemedieerd botulisme van de huid
1803	Thoracomelische dysplasie	48048 3	TJP2-deficiëntie	23080 0	Toxinegemedieerd infectief botulisme
99832	THR-resistentiesyndroom	48861 8	TKT-deficiëntie	23080 0	Toxinegemedieerd infectieus botulisme
30085 7	THRLBCL	42056 1	TMBTS	537	Toxische epidermale necrolyse
36258	Thromboangiitis obliterans	→139 4	TMCO1-defectsyndroom	95455	Toxische epidermolysie
3326	Thymische-renale-anale-longdysplasie	42061 1	TMD	27989 4	Toxische maculopathie door antimalariageeneesmiddelen
99867	Thymoom	609	TMD	22797 2	Toxische olie-syndroom
16910 5	Thymoom - immuundeficiëntie- syndroom	31466 7	TMEM165-CDG	29317 3	Toxische pustulodermie
26331 0	Thymoom type A	46670 3	TMEM199-CDG	3343	Toxocariasis
26332 4	Thymoom type AB	1194	TMEM70-gerelateerde mitochondriale encefalo-cardio-myopathie	858	Toxoplasma-embryofoetopathie
26331 7	Thymoom type B	56256 9	TMEM94-associated congenital heart defect-facial dysmorphism- developmental delay syndrome	858	Toxoplasma-embryopathie
83471	Thymusaplasie	99886	TNDM	93164	TPHA
99868	Thymuscarcinoom	32960	TNF-receptor 1-geassocieerd periodiek syndroom	44446 3	TPPII-gerelateerde immuundeficiëntie, auto-immuniteit en neuro- ontwikkelingsachterstand met verstoorde glycolyse en lysosomale expansie
91347	Thyreïdstimulerend hormoon- secreterend hypofyse-adenoom	29316 8	Toenemende erfelijke spastische paralyse met aanvang tijdens de vroege kindertijd	2950	TPT-PS-syndroom
79102	Thyreotoxische hypokaliëmisches periodieke verlamming	29316 8	Toenemende erfelijke spastische verlamming met aanvang tijdens de vroege kindertijd	3346	Tracheale agenesie
79102	Thyreotoxische periodieke paralyse	64686	Tolosa-Huntsyndroom	45475 0	tracheo-oesofageale fistel, H-type
79102	Thyreotoxische periodieke verlamming	1920	Tolueen-embryopathie	3347	Tracheobronchomegalie
91347	Thyreotroop adenoom	640	Tomaculeuze neuropathie	3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica
3327	Thyrocerebrorenaal syndroom			3348	Tracheopathia osteoplastica
2091	Thyroid-renale-digitale anomalieën			3052	Tranebjaerg-Sveigaardsyndroom
2768	Tibia vara - Blount			10102 8	Transaldolasedeficiëntie
3329	Tibiale aplasie - ectrodactylie			2967	Transcobalamine I-deficiëntie
93322	Tibiale hemimelie				
988	Tibiale hemimelie - polysyndactylie -				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
859	Transcobalamine II-deficiëntie	1809	Trichodysplasie - abnormale dermatoglyfen - intellectuele achterstand-syndroom	3369	Trigonocefalie - kleine gestalte - ontwikkelingsachterstand
2967	Transcobalamine-1-deficiëntie			1308	Trigonocefalie C-syndroom
859	Transcobalaminedeficiëntie	79129	Trichodysplasie - amelogenesis imperfecta-syndroom	3374	Triopie
199247	Transcortinedeficiëntie			868	Triosefosfaatisomerasedeficiëntie
495	Transgrediens et progrediens PPK	3361	Trichodysplasie - xerodermie-syndroom	485405	Trip(16)(p12.1p12.3)
87503	Transgrediens keratodermie van handpalm of voetzool van Siemens	864	Trichofolliculoom	869	Triple A-syndroom
87503	Transgrediens palmoplantaire keratodermie van Siemens	499182	Trichomatrisch carcinoom	415	Triple H-syndroom
300293	Transiënte infantiele hypertriglyceridemie en hepatosteatose	3363	Trichomegalie - pigmentdegeneratie van de retina - dwerggroei	3375	Triple X-syndroom
488618	Transketolasedeficiëntie	565	Trichopoliodystrofie	3375	Triplo-X-syndroom
39812	Transplantaat-versus-gastheerziekte	77258	Trichorhinofalangeaal syndroom type 1 en 3	3376	Triploïdie
85451	Transthyretine-amyloïde cardiopathie	502	Trichorhinofalangeaal syndroom type 2	3377	Trismus - pseudocamptodactylie
85447	Transthyretine-amyloïde neuropathie	→33364	Trichorrhexis nodosasyndroom	1692	Trisomie 1 mozaïcisme
85447	Transthyretine-amyloïde polyneuropathie	33364	Trichothiodystrofie	96069	Trisomie 1pter
85451	Transthyretinegerelateerde familiale amyloïde cardiomyopathie	→33364	Trichothiodystrofie - neurocutaan syndroom	261344	Trisomie 1q
141276	Transversale aangezichtsspleet	→33364	Trichothiodystrofie - osteosclerose	250994	Trisomie 1q21.1
32960	TRAPS-syndroom	→33364	Trichothiodystrofie - zongevoeligheid	1723	Trisomie 2 mozaïcisme
399175	Traumatische avasculaire necrose	→33364	Trichothiodystrofie met congenitale ichthyosis	96070	Trisomie 2pter
399175	Traumatische AVN	→33364	Trichothiodystrofie type B	313947	Trisomie 2q23.1
165955	Traumatische myiasis	→33364	Trichothiodystrofie type C	96094	Trisomie 2qter
103909	Trehalasedeficiëntie	→33364	Trichothiodystrofie type D	100071	Trisomie 3 mozaïcisme
1685	Trematodeninfectie	→33364	Trichothiodystrofie type E	96071	Trisomie 3pter
447896	Tremor - ataxie - centrale hypomyelinisatie-syndroom	→33364	Trichothiodystrofie type F	96095	Trisomie 3q26
3350	Tremor - nystagmus - duodenale ulcus-syndroom	→33364	Trichothiodystrofie type G	251038	Trisomie 3q29
1552	Triade van Currarino	1209	Tricuspidalisatiesie	96059	Trisomie 4 mozaïcisme
2970	Triadesyndroom	95457	Tricuspidalisklepagenesie	1738	Trisomie 4p
444463	TRIANGLE-ziekte	95458	Tricuspidalisklepprolaps	96072	Trisomie 4pter
863	Trichinellose	2950	Trifalangeale duim - polysyndactyliesyndroom	96096	Trisomie 4qter
863	Trichinose	2947	Trifalangeale duimen - brachyectrodactylie-syndroom	96060	Trisomie 5 mozaïcisme
3352	Tricho-dento-ossaal syndroom	3133	Trifalangeale duimen - dislocatie van patella	1742	Trisomie 5p
84064	Tricho-hepato-enterisch syndroom	221091	Trigeminusneuralgie	329802	Trisomie 5p13
3355	Tricho-odonto-onychiale dysplasie	565612	Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy	228415	Trisomie 5q35
3355	Tricho-odonto-onychiale dysplasie met botdeficiëntie in frontopariëtaal gebied	3365	Trigonocefalie - brede duimen	96097	Trisomie 5qter
1264	Tricho-retino-dento-digitaal syndroom	3368	Trigonocefalie - gespleten neus - acrale anomalieën	1745	Trisomie 6pter
3351	Trichodentaal syndroom			96098	Trisomie 6qter
3353	Trichodermodyplasie - dentale veranderingen			1747	Trisomie 7 mozaïcisme
228379	Trichodysplasia spinulosa			314034	Trisomie 7p22.1
				96074	Trisomie 7pter
				96121	Trisomie 7q11.23
				96061	Trisomie 8 mozaïcisme
				264450	Trisomie 8p
				251076	Trisomie 8p23.1

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
1752	Trisomie 8q	3380	Trisomie 18	10391	Tropische pancreatitis
22839	Trisomie 8q12	1715	Trisomie 18p	8	Tropische pyomyositis
9		1716	Trisomie 18qter	764	
96100	Trisomie 8qter	1717	Trisomie 19qter	28932	Tropische spastische paraparese
99776	Trisomie 9 mozaïcisme	1724	Trisomie 20 mozaïcisme	6	
236	Trisomie 9p	26131	Trisomie 20p	10100	Troyersyndroom
96101	Trisomie 9qter	8		983	TRS
96063	Trisomie 10 mozaïcisme	96107	Trisomie 20qter	3384	Truncus arteriosus
17192	Trisomie 10p	870	Trisomie 21	29320	Truncus coeliacus compressiesyndroom
9		96068	Trisomie 22 mozaïcisme	8	
27642	Trisomie 10q22.3q23.3	1727	Trisomie 22q11.2	22837	TS
2		96109	Trisomie 22qter	9	
96102	Trisomie 10qter	1738	Trisomie van de korte arm van chromosoom 4	35273	TS OCA type 1
30030	Trisomie 11p15.4	3375	Trisomie X	7	
96103	Trisomie 11qter	21737	Trisomie Xp11.22p11.23	66627	TSGCT
1698	Trisomie 12 mozaïcisme	7		91347	TSH-secreterend hypofyse-adenoom
1699	Trisomie 12p	26148	Trisomie Xq27.3-q28	91347	TSHoom
3378	Trisomie 13	3		13767	Tsjechische dysplasie, metatarsaal type
96105	Trisomie 13qter	26148	Trisomie Xq27.3q28	8	TSP
1703	Trisomie 14 mozaïcisme	3		28932	
26122	Trisomie 14q11.2	1762	Trisomie Xq28	3387	Tsukahara-Kajjisyndroom
9		88629	Tritan-kleurenblindheid	3268	Tsukaharasyndroom
48828	Trisomie 14q32	88629	Tritanopie	83317	Tsutsugamushikoorts
0		49827	TRMA	54057	TTP
1705	Trisomie 14qter	1349	tRNA-LYS-gerelateerde cardiomyopathie - gehoorverlies-syndroom	85447	TTR-amyloïde neuropathie
1706	Trisomie 15 mozaïcisme	99928	Trofoblasttumor aan de implantatiezijde van de placenta	85451	TTR-gerelateerde amyloïde cardiomyopathie
23844	Trisomie 15q11q13	32931	Trombocytemie met defecten aan distale ledematen	85451	TTR-gerelateerde cardiale amyloïdose
6		9		49900	4
1707	Trisomie 15qter	3204	Trombocytopenie - asplenie - miosis-syndroom	49900	Tuberculeuze meningitis
1708	Trisomie 16 mozaïcisme	3320	Trombocytopenie - afwezige radius-syndroom	3389	Tuberculose
26120	Trisomie 16p11.2p12.2	45707	Trombocytopenie - anasarca - koorts - nierinsufficiëntie - organomegalie-syndroom	805	Tubereuze sclerose
4		7		805	Tubereuze sclerose complex
26124	Trisomie 16p13.11	→261	Trombocytopenie - Robin sequentie-syndroom	88924	Tubereuze sclerose/polycystische nierziekte contiguous gene-syndroom
3		323		805	Tubereuze sclerosis
96078	Trisomie 16pter	67044	Trombocytopenie met congenitale dyserythropoëtische anemie	2593	Tubulair aggregaatmyopathie
96106	Trisomie 16qter	3002	Trombocytopenische purpura, auto-immuun	10004	Tubulaire duplicatie van de oesofagus
1711	Trisomie 17 mozaïcisme	43616	Trombomodulinegerelateerde bloedingsstoornis	8	Tubulaire duplicatie van de oesofagus
26129	Trisomie 17p	9		73224	
1713		Trisomie 17p11.2	43616	Trombomodulinegerelateerde coagulopathie	46716
47781	Trisomie 17p11.2-p12	54057	Trombotische trombocytopenische purpura	6	Tubulo-interstitiële nefritis en uveïtis-syndroom
7		7	31932	5	
21738	Trisomie 17p13.3	75565	Tropische endomyocardfibrose	→203	Tuffli-Laxovasyndroom
13947	Trisomie 17q11.2	10391	Tropische kalkvormende chronische pancreatitis	6	Tufted angioom
4		8		1063	
26127	Trisomie 17q12				Tularemie
21734	Trisomie 17q21.31				
3379	Trisomie 17qter				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
157826	Tumor van Neumann		deficiëntie		dominante tubulo-interstitiële nierziekte
352540	Tumorgeïnduceerde osteomalacia	28378	Tyrosinemie als gevolg van TAT-deficiëntie	35120	UMPH1-deficiëntie
289539	Tumorgevoeligheid verbonden met kiemlijn BAP1-mutaties	28378	Tyrosinemie als gevolg van tyrosine aminotransferasedeficiëntie	3138	UMS
32960	Tumornecrosefactorreceptor 1-geassocieerd periodiek syndroom	882	Tyrosinemie type 1	83468	Unicamerale botcyste
879	Tungiasis	28378	Tyrosinemie type 2	357034	Unilateraal retinoblastoom
99053	Tunnel-subaortastenose	69723	Tyrosinemie type 3	93176	Unilaterale congenitale megacalycese
211	Turbantumor-syndroom	882	Tyrosinemie type I	268947	Unilaterale focale polymicrogyrie
211	Turbantumorsyndroom	28378	Tyrosinemie type II	101071	Unilaterale hemisferische polymicrogyrie
99818	Turcotsyndroom met polyposis	69723	Tyrosinemie type III	97363	Unilaterale MCDK
99413	Turnersyndroom door structurele X-chromosoomafwijkingen	75840	UCMD	99802	Unilaterale megalencefalie
63440	Turricefalie	90002	UCTD	97363	Unilaterale multicystische dysplastische nier
180086	Twee baarmoeders	609	Udd myopathie	97363	Unilaterale multicystische nierdysplasie
95431	Tweelingtransfusiesyndroom	79238	UDP-galactose-4-epimerasedeficiëntie	97363	Unilaterale multicystische renale dysplasie
99745	Tyfeuze koorts	205	UDP-glucuronosyltransferasedeficiëntie	268943	Unilaterale polymicrogyrie
99745	Tyfoïde salmonellose	178315	UES	93100	Unilaterale renale agenesie
99745	Tyfus	205	UGT-deficiëntie	93172	Unilaterale renale dysplasie
99745	Tyfuskoorts	79234	UGT-deficiëntie type 1	97361	Unilaterale renale hypoplasie
2198	Tylose - oesofageaal carcinoom	79235	UGT-deficiëntie type 2	295012	Unilaterale syndactylie van vingers 2-5
3258	Type 7-syndactylie	3403	Uhl-anomalie	1464	Univentriculair hart
280210	Type II connatale ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	2032	UIP	99069	Univentriculair hart met enkelvoudige atrioventriculaire klep
93554	Type II gemengde cryoglobulinemie	374	Uitgebreid spectrum van hemifaciale microsomie	620	Universeel mesenterium
93554	Type II MC	3038	Uitgestelde spraak - faciale asymmetrie - strabisme - oorlelplooiën-syndroom	79146	Universele melanose
93555	Type III gemengde cryoglobulinemie	1306	Uitgezaaide dermatofibrose met osteopoikilose	251009	UPD(1)mat
93555	Type III MC	536	Uitgezaaide lupus erythematosus	251004	UPD(1)pat
90038	Typisch hemolytisch uremisch syndroom	519408	Ulcus van Mooren	96179	UPD(2)mat
90038	Typische HUS	308	ULD	96180	UPD(4)mat
171436	Typische nemaline myopathie	3406	Ulerythema ophryogenes	96190	UPD(5)pat
158766	Typische netelroos pigmentosa	320	Ulicksyndroom	96181	UPD(6)mat
158766	Typische urticaria pigmentosa	1837	Ulna metafysair dysplasiesyndroom	96191	UPD(6)pat
1895	Typus Edinburgensis	2497	Ulna-hypoplasie	96182	UPD(7)mat
79431	Tyrosinase-negatief oculocutaan albinisme	2249	Ulna-hypoplasie - intellectuele achterstand	96192	UPD(7)pat
101150	Tyrosinehydroxylasedeficiënte doparesponsieve dystonie	52056	Ulna/fibulalijndefect - brachydactylie-syndroom	96183	UPD(9)mat
101150	Tyrosinehydroxylasedeficiëntie	3138	Ulnair-mammair syndroom	231147	UPD(11)mat
69723	Tyrosinemie als gevolg van 4-hydroxyfenylpyrodruivenzuuroxidasedeficiëntie	3138	Ulnair-mammair syndroom van Pallister	96193	UPD(11)pat
69723	Tyrosinemie als gevolg van 4-hydroxyfenylpyruvaatdioxygenasedeficiëntie	93320	Ulnaire hemimelie	97678	UPD(13)mat
69723	Tyrosinemie als gevolg van HPD-	1122	Ulnaire hypoplasie - gespleten voet-syndroom	99324	UPD(13)pat
		1122	Ulnaire hypoplasie - kreeftklauwmisvorming van de voeten-syndroom	96184	UPD(14)mat
		93320	Ulnaire klomphand	96334	UPD(14)pat
		93320	Ulnaire longitudinale meromelie	98754	UPD(15)mat
		88950	UMOD-gerelateerde ADTKD	98795	UPD(15)pat
		88950	UMOD-gerelateerde autosomaal	96185	UPD(16)mat

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	
96186	UPD(20)mat	7	insufficiëntie	483		
96194	UPD(20)pat	18012	uterus subseptus	3092	Vaste subaortastenose	
96187	UPD(21)mat	9		85128	Västerbottendystrofie	
96195	UPD(21)pat	17833	UV-sensitief syndroom	16908	5	Watbaarheid voor luchtweginfecties geassocieerd met mutatie in de CD8-alfaketen
96188	UPD(22)mat	8				
26151	UPD(X)mat	1473	Uveaal coloboom - gespleten lip en verhemelte - intellectuele achterstand	52047	Vater-achtig syndroom met pulmonale hypertensie, abnormale oren en groeiachterstand	
26152		UPD(X)pat	39044			Uveaal melanoom
			39044	Uveamelanoom		
2023	UPS	3437	Uveomeningitisyndroom	887	VATER-associatie	
48166	UPS18-deficiëntie	3412	VACTERL met hydrocefalus	22837	9	VATS
5		887	VACTERL-associatie			
93583	Upshaw-Schulmansyndroom	887	VACTERL/VATER-associatie	898	VCAN-gerelateerde vitreoretinopathie	
43134	Urachaal divertikel	88635	Vacuolaire aggregatie myopathie	567	VCFS	
488		Urachale cyste	88635	Vacuolaire myopathie met aggregaten van proteïnen van het sarcoplasmatisch reticulum	99123	VCI-onderbreking
43134	Urachale sinus	600			VCPDM	
3409	Urban-Rogers-Meyersyndroom	2478	Vacuolerende megalencefalische leuko-encefalopathie met subcorticale cysten	28915	7	VDDI
1839	Urban-Schösser-Spohnsyndroom	18024	Vaginaal carcinoom	93160	VDDR II	
94059	Uremische pruritus	7		28915	7	VDDR-I
105	Urethrale atresie	18015	Vaginaal septum	2460	VDEGS	
35120	Uridine-5'-monofosfaathydrolasedeficiëntie	4		93160	VDRR II	
79238	Uridinedifosfaatgalactose-4-epimerasedeficiëntie	65681	Vaginale atresie	53887	2	Vegetative pyoderma gangrenosum
30	Uridinemonofosfaatsynthetasedeficiëntie	20648	Vaginale kiemcelkanker	3424	Velo-faciaal-skeletaal syndroom	
21012	Urocaanzuuracidurie	9		15804	8	VAHS
2704		Urofaciaal syndroom	22812	3	Valleikoorts	29207
98606	Urrrets-Zavaliasyndroom	99054	Valvulaire pulmonalisklepstenose	35713	1	Veneus cervicale rib-syndroom
79457	Urticaria pigmentosa	2806	Van Bogaer-encefalitis	35713	1	Veneus costoclaviculair syndroom
15876	Urticaria pigmentosa met plaquevorming	3417	Van den Boschsyndroom	35713	1	Veneus hyperabductiesyndroom
886		USH	2460	Van den Ende-Guptasyndroom	35713	1
23116	USH1	21679	Van der Hoevesyndroom	35713	1	Veneus schoudergordelsyndroom
23117		USH2		6	35713	1
23118	USH3		45474	Variabel proteasesensitieve prionopathie	35713	1
886		Ushersyndroom	1052	Variabele aneuploidie-mozaïek-syndroom	35713	1
23116	Ushersyndroom type 1	31465	Variant ABèta2M-amyloïdose	35713	1	Veneuze malformaties met glomuscellen
23117		Ushersyndroom type 2	79473	Variërende porfyrie	83454	Venezolaanse hemorrhagische koorts
23118	Ushersyndroom type 3		40455	Vasculitis door ADA2-deficiëntie	31923	4
21361		Uterien carcinosarcoom	3		3201	
18013	Uteriene hypoplasie	40455	Vasculitis door DADA2	21669	4	Ventriculaire inversie
43916	Uteroplacentale vasculaire	35335	Vasoproliferatieve tumor van de oculaire fundus	860	Ventriculoarteriële afwijking met	
		6	Vasoproliferatieve tumor van de retina			
		35335	Vasoproliferatieve tumor van het netvlies			
		→261	Vasquez-Hurst-Sotosyndroom			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	atrioventriculaire concordantie				
21669	Ventriculoarteriële en atrioventriculaire afwijking	3034	Vertraagde membraanuze craniale ossificatie	95626	Verworven neurogene diabetes insipidus
44398	Ventriculomegalie - cystische nierziekte	90065	Verworven aneurysmale subarachnoïdale hemorragie	84142	Verworven neuromyotonie
99094	Ventrikelseptumdefect met aorta-insufficiëntie	52866	Verworven angio-oedeem met C1Inh-deficiëntie	79087	Verworven partiële lipodystrofie
99099	Verdeeld linkeratrium	3		31469	Verworven porencefalie
99098	Verdeeld rechteratrium	10005	Verworven angio-oedeem met normale C1-remmer	7	Verworven primaire erythrocytose
50243	Verdikking van de voorhoofdsnaad - ptose - faciale dysmorphie-syndroom	7	Verworven angio-oedeem met normale C1INH	26348	Verworven protrombinedeficiëntie
2405	Verdikte oorlellen - conductieve doofheid	10005	Verworven angio-oedeem met normale C1INH	22824	Verworven pseudoxanthoma elasticum
73	Verdwijnend bot-ziekte	10005	Verworven angio-oedeem type 1	7	Verworven purpura fulminans
983	Verdwijnende testes-syndroom	10005	Verworven angio-oedeem type 2	7	Verworven PXE
983	Verdwijnende testis-syndroom	5		48527	Verworven schizencefalie
46667	Vergiftiging als gevolg van een scorpioenensteek	52866	Verworven angioneurotisch oedeem met C1-inhibitor-deficiëntie	5	
44928	Vergiftiging door een slangenbeet	3	Verworven angioneurotisch oedeem met C1Inh-deficiëntie	91136	Verworven syndroom van Fanconi geassocieerd met monoklonale Ig lichte ketens
60015	Vergrote pariëtale foramina	52866	Verworven angioneurotisch oedeem met C1Inh-deficiëntie	91136	Verworven syndroom van Fanconi geassocieerd met monoklonale immunoglobuline lichte ketens
53540	Verhoogde S-conussyndroom	10005	Verworven angioneurotisch oedeem type 1	91136	Verworven syndroom van Fanconi secundair aan monoklonale gammopathie
19926	Verkalkend aponeurotisch fibroom	10005	Verworven angioneurotisch oedeem type 2	91136	Verworven syndroom van Fanconi secundair aan monoklonale gammopathie
49918	Verkalkt epitheliaal carcinoom van Malherbe	5		22824	Verworven syndroom van Gronblad-Strandberg-Touraine
3020	Verlamming van de gelaatszenuw door VZV	10005	Verworven angioneurotisch oedeem type 2	7	Verworven trombotische trombocytopenische purpura
46431	Verruceus hemangioom	95626	Verworven CDI	93585	Verworven TTP
79467	Verruceuze naevus	95626	Verworven centrale diabetes insipidus	99147	Verworven Von Willebrandsyndroom
39932	Verschuiving van de bovenste femurepifyse	22828	Verworven cutis laxa	45470	Verworven ziekte van Creutzfeldt-Jakob
561	Versnelde skeletale maturatie - faciale dysmorphie - groeiachterstand-syndroom	5		99147	Verworven ziekte van Von Willebrand
14120	Verspreid lymfangioom	46487	Verworven epidermolysis bullosa	24720	Verzamelkanaalcarcinoom
54251	Verspreide aseptische abcessen	98818	Verworven epileptische afasie	3	
39758	Verspreide granulomateuze dermatofytose	79086	Verworven gegeneraliseerde lipodystrofie	35272	Verzwakt Chédiak-Higashisyndroom
14120	Verspreide lymfangiomatose	20657	Verworven golvende spierziekte	3	
14120	Verspreide lymfatische malformatie	5		43134	Vesico-urachaal divertikel
22826	Verspreide naevus anelasticus	23140	Verworven HbH-ziekte	7	
79152	Verspreide oppervlakkige actinische porokeratose	1		25217	Vestibulair schwannoom
511	Vertakte keten-ketoacidurie	15805	Verworven hemofagocytair lymfocytair geassocieerd met een kwaadaardige ziekte	5	
25518	Vertakte keten-ketozuurdehydrogenasecomplexdeficiëntie	73274	Verworven hemofilie	816	Vetalcoholoxidoreductasedeficiëntie
511	Vertakte keten-ketozuurdehydrogenasedeficiëntie	23140	Verworven hemoglobine H-ziekte	549	Veteranenziekte
		2221	Verworven hypertrichosis lanuginosa	36397	Vetweefselreuma
		26348	Verworven hypoprotrombinemie	32930	Vetzuurhydroxylasegeassocieerde neurodegeneratie
		454	Verworven ichthyosis	8	
		75564	Verworven idiopathische sideroblastische anemie	892	VHL
		30643	Verworven immuundeficiëntie met aanvang op volwassen leeftijd	49334	Vibratoir angio-oedeem
		1		8	
		37559	Verworven kinky hair-syndroom	49334	Vibratoire urticaria
		79086	Verworven lipoatrofische diabetes	2	
		46445	Verworven methemoglobinemie	50539	VIDD
		3		5	
		589	Verworven myasthenie	3433	Viljoen-Kallis-Vogessyndroom
		39149	Verworven myasthenie met volwassen aanvang		
		0			

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
221	Volwassen dermatomyositis	2	glutaaracidurie type 2	6	encefalopathie - corticale blindheid - intellectuele achterstand - faciale dismorfie-syndroom
2666	Volwassen familiale nefronoftise - spastische quadriparesis-syndroom	32994 2	Voorbijgaande neonatale MAD-deficiëntie		
24767 6	Volwassen fosfo-ethanolaminurie	32994 2	Voorbijgaande neonatale MADD	36405 5	Vroeg beginnende ernstige retinale dystrofie
30916 9	Volwassen GM2 gangliosidose 0-variant	32994 2	Voorbijgaande neonatale meervoudige acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	256	Vroeg beginnende gegeneraliseerde dystonie met aanvang in de ledematen
21015 9	Volwassen HCC	39150 4	Voorbijgaande neonatale myasthenia gravis	98815	Vroeg beginnende goedaardige occipitale epilepsie in de kindertijd
21015 9	Volwassen hepatocellulair carcinoom	39150 4	Voorbijgaande neonatale verworven myasthenie	88660	Vroeg beginnende hypertensie met exacerbatie tijdens de zwangerschap
24767 6	Volwassen hypofosfatase	93164	Voorbijgaande pseudohypoadosteronisme	43921 2	Vroeg beginnende myopathie - areflexie - ademhalingsproblemen - dysfagie-syndroom
2688	Volwassen idiopathische neutropenie	49835 9	Voorbijgaande reactieve papulotranslucente acrokeratodermie	15794 1	Vroeg beginnende prionziekte met duidelijke psychiatrische kenmerken
79262	Volwassen NCL	3402	Voorbijgaande tyrosinemie bij de neonat	256	Vroeg beginnende torsiedystonie
79262	Volwassen neuronale ceroidlipofuscinose	3402	Voorbijgaande tyrosinemie bij de pasgeborene	1243	Vroeg beginnende vitelliforme maculadystrofie
902	Volwassen progeria	14107 1	Voordarm duplicatiecyste van de tong	1934	Vroege infantiele epileptische encefalopathie
86875	Volwassen T-celleukemie/lymfoom	70476	Voorjaarskeratoconjunctivitis	1934	Vroege infantiele epileptische encefalopathie met suppressie-uitbarstingen
20658 3	Volwassen ziekte met polyglucosanlichaampjes	46693 4	VPS11-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leuko-encefalopathie	1935	Vroege myoclonische encefalopathie
98872	Volwassen zuivere rode bloedcelplasie	46693 4	VPS11-gerelateerde autosomaal recessieve hypomyeliniserende leukodystrofie	1935	Vroege myoclonische encefalopathie met suppressie-uitbarstingen
70578	Volwassenen-ARDS	36985 2	VPS45-deficiëntie	2114	Vroegtijdige degeneratieve osteoarthropathie van de heup
83600	Von Economo-encefalitis	35335 6	VPTR	3000	Vroegtijdige puberteit beperkt tot mannen
23855 7	Von Hippel-Lindau-afhankelijke polycytemie	834	Vrij siaalzuurstapelingsziekte	95486	Vroegtijdige sluiting van de persisterende ductus arteriosus
386	Von Meyenburgcomplexen-ziekte	30932 4	Vrij siaalzuurstapelingsziekte, infantiele vorm	27643 2	Vroegtijdige uiterlijke veroudering - ontwikkelingsachterstand - hartaritmie-syndroom
42061 1	Voorbijgaand myeloproliferatief syndroom	98985	Vroeg aanvangend cataract met Y-vormige sutureopaciteiten	36366 5	Vroegtijdige veroudering-syndroom, Penttinen-type
42061 1	Voorbijgaande abnormale myelopoëse	53029 8	Vroeg aanvangende familiale encefalopathie met neuroserpine-inclusielichamen	10103 9	Vrouwelijke beperkte epilepsie met intellectuele achterstand
79411	Voorbijgaande bulleuze dermolysie van de neonat	50523 7	Vroeg aanvangende insulden - distale ledemaatanomalieën - faciale dismorfie - globale ontwikkelingsachterstand-syndroom	48819 1	Vrouwelijke onvruchtbaarheid als gevolg van meiotisch arrest van de oöcyt
2312	Voorbijgaande familiale neonatale hyperbilirubinemie	28937 7	Vroeg aanvangende myopathie met fatale cardiomyopathie	40446 6	Vrouwelijke onvruchtbaarheid door zona pellucida-defect
28987 7	Voorbijgaande hyperammonemie van de neonat	1943	Vroeg aanvangende progressieve encefalopathie met migrerende continue myoclonus	99094	VSD met aorta-insufficiëntie
16913 9	Voorbijgaande hypogammaglobulinemie bij zuigelingen	1177	Vroeg beginnende cerebellaire ataxie met behoud van peesreflexen	35713 1	VTOS
30029 3	Voorbijgaande infantiele hypertriglyceridemie en leververvetting	1667	Vroeg beginnende diabetes mellitus met meervoudige epifysaire dysplasie	49444 8	Vulvaire plaveiselcelcarcinoom
66529	Voorbijgaande linkerventriculaire apicale bolling-syndroom	41198	Vroeg beginnende epileptische	13758 3	Vulvaire intraepitheliale neoplasie
42061 1	Voorbijgaande myeloproliferatieve ziekte			13758 3	Vulvaire intraepitheliale tumor
39150 4	Voorbijgaande neonatale auto-immune myasthenia gravis				
28061 5	Voorbijgaande neonatale cyanose en anemie door Toms-River-hemoglobine				
99886	Voorbijgaande neonatale diabetes mellitus				
32994 2	Voorbijgaande neonatale glutaaracidemie type 2				
32994	Voorbijgaande neonatale				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
83453	Vulvovaginaal gingivaal syndroom	228254	Weidman juveniel elastoom	829	Wissler-Fanconisyndroom
206492	Vulvovaginaal rhabdomyosaroom	3449	Weill-Marchesansyndroom	2228	Witkopsyndroom
888	VWS	2815	Wells-Jankovicsyndroom	101068	Witscheldystrofie
2804	W-syndroom	901	Wellssyndroom	171723	Witte sponsachtige naevus
1106	Waardenburg anoftalmiesyndroom	3172	Wenkbrauw duplicatie - syndactylie-syndroom	171723	Witte sponsachtige naevus van Cannon
897	Waardenburg-Hirschsprungsyndroom	1979	Werner-achtig syndroom als gevolg van gecombineerde groeifactordeficiëntie	228290	Witte vezelige papulose van de hals
98960	Waardenburg-Jonker-corneadystrofie	902	Wernersyndroom	2475	Witte voorhoofdslok met misvormingen
352740	Waardenburgsyndroom type 2 met oculair albinisme	83476	West Nile-encefalitis	→280	Wittwersyndroom
897	Waardenburgsyndroom type 4	83476	West-Nijl-koorts	3237	WL-syndroom
280558	WABS	83593	Westerse paardenencefalitis	3344	WNS
466943	WAC-gerelateerd faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom	83593	Westerse paardenencefalomyelitis	247768	WNT4-deficiëntie
247709	Wagenmann-Froboesesyndroom	3451	Westsyndroom	228123	Woestijnkoorts
898	Wagnersyndroom	952	Weyers acrodentale dysostose	228123	Woestijnreuma
893	WAGR-syndroom	952	Weyers acrofaciale dysostose	1667	Wolcott-Rallison syndroom
90033	wAHA	51636	WHIM-syndroom	280	Wolf-Hirschhornsyndroom
90033	wAIHA	2053	Whistling face-syndroom	411590	Wolfram-achtig syndroom
2379	Waismansyndroom	370131	White bloedplaatjessyndroom	64694	Wolhyniakoorts
295012	Want-hand	168593	Wiegendood - dysgenese van de testes	170	Wollig haar
2510	WARBM1	2703	Wijnvlekken - mega cisterna magna - hydrocefalus	→170	Wollig haar - hypotrichose - naar buiten gekeerde onderlip - uitstaande orensyndroom
2510	Warburg-microsyndroom	1388	Wijsvingeranomalie - syndroom van Pierre Robin	65282	Wollig haar - palmoplantaire hyperkeratose - gedilateerde cardiomyopathie-syndroom
1914	Warfarine-embryofoetopathie	85446	Wild type ABeta2-microglobuline-amyloïdose	420686	Wollig haar - palmoplantaire hyperkeratose-syndroom
1914	Warfarine-embryopathie	330001	Wild type ATTR-amyloïdose	65282	Wollig haar - palmoplantaire keratodermie - gedilateerde cardiomyopathie-syndroom
1541	Warman-Mulliken-Haywardsyndroom	330001	Wild type ATTR-gerelateerde amyloïdose	420686	Wollig haar - palmoplantaire keratodermie-syndroom
90033	Warme AIHA	85446	Wild-type ABeta2M-amyloïdose	79414	Wollig haar-naevus
280558	Warsaw breakage-syndroom	739	Willi-Pradersyndroom	178475	Wondbotulisme
568056	Warts-immunodeficiency-lymphoedema-anogenital dysplasia syndrome	904	Williams-Beurensyndroom	165955	Wondmyiasis
906	WAS	411501	Williams-Campbellsyndroom	3464	Woodhouse-Sakatisyndroom
100067	Waterhouse-Friderichsensyndroom	904	Williamssyndroom	2571	Woods-Black-Norburysyndroom
97282	Waterige diarree - hypokaliëmie - achloorhydrie-syndroom	51636	WILM	170	Wooly hair
33577	WCD	654	Wilmstumor	166277	Wormiaanse botstructuren - meervoudige fracturen - dentinogenesis imperfecta - skeletdysplasie
284395	W DFA	893	Wilmstumor - aniridie - genito-urinaire anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom	3465	Worster-Droughtsyndroom
97282	WDHA-syndroom	220	Wilmstumor - DSD-syndroom	69745	Wratachtig dyskeratoom
99971	WDLS	220	Wilmstumor - geslachtsontwikkelingsstoornis-syndroom	51636	Wratten - hypogammaglobulinemie -
603	WDM	3459	Wilson-Turnersyndroom		
→3447	Weaver-achtig syndroom	→371428	Winchestersyndroom		
3448	Weaver-Williamssyndroom	169095	Winged helix-deficiëntie		
3447	Weaversyndroom	906	Wiskott-Aldrichsyndroom		
33577	Weber-Christian panniculitis				
1521	Webster-Demingsyndroom				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	infecties - myelokathexis-syndroom				syndroom
51636	Wratten - infecties - leukopenie - myelokathexis-syndroom	35173	X-gebonden chondrodysplasia punctata type 2	53351	X-gebonden dystonie - parkinsonisme
2834	Wrinkly skin syndroom	43114	X-gebonden colobomateuze microftalmie - microcefalie - intellectuele achterstand - kleine gestalte-syndroom	75497	X-gebonden Ehlers-Danlossyndroom
1667	WRS	0		29362	X-gebonden endotheliale corneadystrofie
902	WS			85294	X-gebonden epilepsie - leermoeilijkheden - gedragsstoornissen
894	WS1	43114	X-gebonden colobomateuze microftalmie - microcefalie - kleine gestalte - psychomotorische achterstand-syndroom	13958	X-gebonden erfelijke sensorische en autonome neuropathie met doofheid
895	WS2	0		3	
896	WS3			86788	X-gebonden ernstige congenitale neutropenie
897	WS4			44319	X-gebonden erythropoëtische protoporfyrie
16374	WS4 plus	67044	X-gebonden congenitale dyserythropoëtische anemie met trombocytopenie	7	
2834	WSS				X-gebonden faciale dysmorfie - kleine gestalte - choane atresie - intellectuele achterstand-syndroom beperkt tot vrouwen
3466	WT bloedsyndroom van de ledematen	79495	X-gebonden congenitale gegeneraliseerde hypertrichose	48088	
3459	WTS	1661	X-gebonden corneaal dermoïd	0	
899	WWS			→994	X-gebonden foetale akinesiesyndroom
43	X-ALD	52503	X-gebonden creatinetransporterdeficiëntie	1497	X-gebonden gecompliceerde dysgenese van het corpus callosum
96201	X-chromosoom, kleine ringen	85453	X-gebonden cutane amyloïdose		
43	X-gebonden adrenoleukodystrofie	198	X-gebonden cutis laxa	30661	X-gebonden gecompliceerde spastische paraplegie type 1
47	X-gebonden agammaglobulinemie			7	
43	X-gebonden ALD	95702	X-gebonden cytomegalische congenitale bijnierhypoplasie	90625	X-gebonden geïsoleerd neurosensorisch gehoorverlies type DFN
88917	X-gebonden Alportsyndroom	13955	X-gebonden dHMN3	7	
85278	X-gebonden Angelman-achtig syndroom	7		90625	X-gebonden geïsoleerd sensorineuraal gehoorverlies type DFN
181	X-gebonden anhidrotische ectodermale dysplasie	1145	X-gebonden distale arthrogryposis multiplex congenita	90625	
2182	X-gebonden aquaductale stenose	13955	X-gebonden distale erfelijke motorische neuropathie type 3	23169	X-gebonden geïsoleerde groeihormoondeficiëntie
85292	X-gebonden ataxie-dementiesyndroom	7		2	
85297	X-gebonden ataxie-dooftheidsyndroom	13955	X-gebonden distale spinale musculaire atrofie type 3	90625	X-gebonden geïsoleerde neurosensorische doofheid type DFN
	X-gebonden atresie van de uitwendige gehoorgang - verwijde inwendige gehoorgang - faciale dysmorfie-syndroom	7		90625	X-gebonden geïsoleerde sensorineurale doofheid type DFN
50018		13955	X-gebonden distale spinale spieratrofie type 3	90625	
8		7		→906	X-gebonden gemengd conductief en neurosensorisch gehoorverlies
13958	X-gebonden auditieve neuropathie met perifere sensorische neuropathie type 1	35173	X-gebonden dominante chondrodysplasia punctata	25	
3		16396	X-gebonden dominante chondrodysplasie - hydrocefalie - microftalmie	→906	X-gebonden gemengd conductief en sensorineuraal gehoorverlies
481	X-gebonden BSMA	6		25	
481	X-gebonden bulbospinale amyotrofie			→906	X-gebonden gemengde conductieve en neurosensorische doofheid
481	X-gebonden bulbospinale musculaire atrofie	16396	X-gebonden dominante chondrodysplasie, Chassaing-Lacombe-type	25	
481	X-gebonden bulbospinale spieratrofie	6		→906	X-gebonden gemengde conductieve en sensorineurale doofheid
111	X-gebonden cardioskeletale myopathie en neutropenie	44319	X-gebonden dominante erythropoëtische protoporfyrie	25	
		7		→906	X-gebonden gemengde doofheid met perilymfatische fistel
		44319	X-gebonden dominante protoporfyrie	25	
		7		→906	X-gebonden gemengde doofheid met perilymfatische gusher
32923	X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met laat beginnende testesvergroting	85321	X-gebonden doofheid - intellectuele achterstands syndroom	25	
5				32460	X-gebonden gespleten verhemelte en ankyloglossie
		→906	X-gebonden doofheid type 2	1	
32923	X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met macro-orchidie met late aanvang	25		13958	X-gebonden HSAN met doofheid
5				3	
596	X-gebonden centronucleaire myopathie	13955	X-gebonden dSMA3	2182	X-gebonden HSAS
		7		2182	X-gebonden hydrocefalus
16396	X-gebonden cerebraal-cerebellair-coloboomsyndroom	36372	X-gebonden dyserythropoëtische anemie met abnormale bloedplaatjes en neutropenie		X-gebonden hydrocefalus - cerebellaire agenesie - intellectuele achterstand-syndroom
1		7		1397	
13939	X-gebonden cerebrale adrenoleukodystrofie	373	X-gebonden dysplasie - gigantisme-		
6				2182	X-gebonden hydrocefalus met stenose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	van het aquaduct van Sylvius		hypotonie - bewegingsstoornis-syndroom	→1762	X-gebonden intellectuele achterstand, Lubs-type
101088	X-gebonden hyper-IgM-syndroom		X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - terugkerende infectiesyndroom	163937	X-gebonden intellectuele achterstand, Najm-type
391327	X-gebonden hyperostose van het schedeldak	→1762	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie-syndroom	93945	X-gebonden intellectuele achterstand, Porteous-type
89936	X-gebonden hypofosfatemie	59	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie-syndroom	3242	X-gebonden intellectuele achterstand, Renpenning-type
89936	X-gebonden hypofosfatemische rachitis	457240	X-gebonden intellectuele achterstand - kleine gestalte - overgewicht-syndroom	3063	X-gebonden intellectuele achterstand, Snyder-type
181	X-gebonden hypohidrotische ectodermale dysplasie	1568	X-gebonden intellectuele achterstand - malformatie van Dandy-Walker - basale gangliaziekte - insulten-syndroom	85326	X-gebonden intellectuele achterstand, Stoll-type
461	X-gebonden ichthyosis	251383	X-gebonden intellectuele achterstand - microcefalie - corticale malformatie - dunne habitus-syndroom	93950	X-gebonden intellectuele achterstand, Sutherland-Haan-type
231692	X-gebonden IGHD	163937	X-gebonden intellectuele achterstand - microcefalie - pontocerebellaire hypoplasie-syndroom	85278	X-gebonden intellectuele achterstand, Zuid-Afrikaans type
2571	X-gebonden immunoneurologische stoornis	163937	X-gebonden intellectuele achterstand - microcefalie - testiculaire falen	792	X-gebonden juveniele retinoschisis
37042	X-gebonden immuundisregulatie - polyendocrinopathie - enteropathie-syndroom	163956	X-gebonden intellectuele achterstand - nageldystrofie - epileptische aanvallen-syndroom	90001	X-gebonden kegeldisfunctiesyndroom met myopie
137831	X-gebonden intellectueel defect - cerebellaire hypoplasie	85332	X-gebonden intellectuele achterstand - retinitis pigmentosa-syndroom	482606	X-gebonden keloïde littekenvorming - verminderde gewrichtsmobiliteit - verhoogde papilexcavatie-syndroom
→2466	X-gebonden intellectuele achterstand - agenesie van het corpus callosum - spastische quadriparesis-syndroom	423479	X-gebonden intellectuele achterstand - spasticiteit van de ledematen - retinale dystrofie - diabetes insipidus-syndroom	1131	X-gebonden kieuwboogsyndroom
480907	X-gebonden intellectuele achterstand - algemene ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorfie - sacraal caudaal restant-syndroom	→702	X-gebonden intellectuele achterstand - spastische paraplegie met ijzerafzettingen-syndroom	565	X-gebonden koperdeficiëntie
85338	X-gebonden intellectuele achterstand - ataxie - apraxie	→59	X-gebonden intellectuele achterstand - spastische quadriparesis	79447	X-gebonden letaal meervoudig pterygiumsyndroom
1193	X-gebonden intellectuele achterstand - Atkin-type	3242	X-gebonden intellectuele achterstand als gevolg van PQBP1-mutaties	452	X-gebonden lissencefalie - agenesie van het corpus callosum - genitale anomalieën-syndroom
324410	X-gebonden intellectuele achterstand - cardiomegalie - congestief hartfalen-syndroom	364028	X-gebonden intellectuele achterstand door GRIA3-mutaties	452	X-gebonden lissencefalie met abnormale genitaliën
459070	X-gebonden intellectuele achterstand - cerebellaire hypoplasie - spondylo-epifysaire dysplasie-syndroom	67045	X-gebonden intellectuele achterstand met geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	452	X-gebonden lissencefalie met ambigue genitaliën
85295	X-gebonden intellectuele achterstand - choreoathetose - abnormaal gedrag-syndroom	776	X-gebonden intellectuele achterstand met marfanoïde habitus	2148	X-gebonden lissencefalie type 1
85278	X-gebonden intellectuele achterstand - craniofaciale dysmorfie - epilepsie - oftalmoplegie - cerebellaire atrofie	85274	X-gebonden intellectuele achterstand, Ahmad-type	1131	X-gebonden mandibulofaciale dysostose
94083	X-gebonden intellectuele achterstand - dystonie - dysartrie	85293	X-gebonden intellectuele achterstand, Cabezas-type	1131	X-gebonden mandibulofaciale dysostose met ledemaatanomalieën
85282	X-gebonden intellectuele achterstand - epileptische aanvallen - hypogenitalisme - microcefalie - obesitas	→93950	X-gebonden intellectuele achterstand, Fichera-type	319605	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten
3459	X-gebonden intellectuele achterstand - gynaecomastie - obesitas-syndroom	93947	X-gebonden intellectuele achterstand, Golabi-Ito-Hall-type	319623	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door CYBB-deficiëntie
3055	X-gebonden intellectuele achterstand - hypogonadisme - ichthyosis - obesitas - kleine gestalte-syndroom	93952	X-gebonden intellectuele achterstand, Hedera-type	319612	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door IKBKG-deficiëntie
457260	X-gebonden intellectuele achterstand -	163961	X-gebonden intellectuele achterstand, Kroes-type	319612	X-gebonden Mendeliaanse gevoeligheid voor mycobacteriële ziekten door NEMO-deficiëntie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	cryptorchidie-syndroom		ataxie		
504530	X-gebonden Moesin-geassocieerde immuundeficiëntie	54	X-gebonden recessief oculair albinisme	93349	X-gebonden spondylo-epimetafysaire dysplasie
319605	X-gebonden MSMD	1652	X-gebonden recessieve hypercalciurische hypofosfatemische rachitis	168544	X-gebonden spondylometafysaire dysplasie
319623	X-gebonden MSMD door CYBB-deficiëntie	1652	X-gebonden recessieve nefrolithiase	→90625	X-gebonden stapes-gushersyndroom
319612	X-gebonden MSMD door IKBKG-deficiëntie	85453	X-gebonden reticulair pigmentstoornis	1018	X-gebonden syndroom van Alport - diffuse leiomyomatose
319612	X-gebonden MSMD door NEMO-deficiëntie	1852	X-gebonden retinale dysplasie		
98863	X-gebonden musculaire dystrofie van Emery-Dreifuss	792	X-gebonden retinoschisis	480880	X-gebonden tot vrouwen beperkte faciale dysmorfie - kleine gestalte - choane atresie - intellectuele achterstand
25980	X-gebonden myopathie met overmatige autofagie	431272	X-gebonden scapuloperoneaal syndroom	852	X-gebonden trombocytopenie met normale bloedplaatjes
178461	X-gebonden myopathie met posturale musculaire atrofie	431272	X-gebonden scapuloperoneale musculaire dystrofie	317476	X-gelinkte immuundeficiëntie met magnesiumdefect, Epstein-Barrvirusinfectie en neoplasie
178461	X-gebonden myopathie met posturale spieratrofie	75563	X-gebonden scapuloperoneale spierdystrofie	300373	X-LAG (X-gebonden acrogigantisme)
596	X-gebonden myotubulaire myopathie	2802	X-gebonden sideroblastaire anemie	538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency
456328	X-gebonden myotubulaire myopathie - abnormale genitaliën-syndroom	2802	X-gebonden sideroblastaire anemie en spinocerebellaire ataxie	538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency
85334	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Bertini-type	2802	X-gebonden sideroblastaire anemie met ataxie	93601	Xanthine-oxidasedeficiëntie
85336	X-gebonden neurodegeneratief syndroom, Hamel-type	75563	X-gebonden sideroblastische anemie	93601	Xanthine-oxidoreductasedeficiëntie
314978	X-gebonden niet-progressieve cerebellaire ataxie	2802	X-gebonden sideroblastische anemie en spinocerebellaire ataxie	3467	Xanthine-urilithiase
90625	X-gebonden niet-syndromaal neurosensorisch gehoorverlies type DFN	1436	X-gebonden skeletdysplasie - intellectuele achterstand-syndroom	93602	Xanthinedehydrogenase en xanthine-aldehyde-oxidasedualdeficiëntie
90625	X-gebonden niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies type DFN	3175	X-gebonden spasticiteit - intellectuele achterstand - epilepsie-syndroom	93601	Xanthinedehydrogenasedeficiëntie
777	X-gebonden niet-syndromale intellectuele achterstand	99015	X-gebonden spastische paraplegie type 2	3467	Xanthinesteen ziekte
90625	X-gebonden niet-syndromale neurosensorische doofheid type DFN	100997	X-gebonden spastische paraplegie type 16	93601	Xanthinurie type I
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	171607	X-gebonden spastische paraplegie type 34	93602	Xanthinurie type II
293707	X-gebonden Ohdosyndroom	98863	X-gebonden spastische paraplegie type 7	158003	Xanthoma disseminatum
16	X-gebonden onvolledige achromatopsie	481	X-gebonden spinale en bulbaire musculaire atrofie	79433	Xanthous oculocutaan albinisme
306597	X-gebonden Opitz BBB/G-syndroom	481	X-gebonden spinale en bulbaire spieratrofie	79155	Xanthureenacidurie
306597	X-gebonden Opitz G/BBB-syndroom	404521	X-gebonden spinale musculaire atrofie met respiratoire insufficiëntie	67044	XDAT
306597	X-gebonden Opitzsyndroom	1145	X-gebonden spinale musculaire atrofie type 2	93602	XDH en AOX dual-deficiëntie
98890	X-gebonden opticusatrofie met vroege aanvang	1145	X-gebonden spinale spieratrofie type 2	93601	XDH-deficiëntie
391330	X-gebonden osteoporose met fracturen	85297	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 3	53351	XDP
363654	X-gebonden parkinsonisme - spasticiteit-syndroom	85292	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 4	293621	XECD
1175	X-gebonden progressieve cerebellaire	314978	X-gebonden spinocerebellaire ataxie type 5	910	Xeroderma pigmentosum
		431272	X-gebonden SPMD	→910	Xeroderma pigmentosum met neurologische manifestatie
				90342	Xeroderma pigmentosum variant
				220295	Xeroderma pigmentosum/Cockaynesyndroom-complex
				75496	XGPT-deficiëntie
				181	XHED
				101088	XHIGM
				3469	XK-aprosencefalie

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3469	XK-afrosencefalie-syndroom	8		21357	Zeldzame varianten van adenocarcinoom van het corpus uteri
3469	XK-syndroom	26148	Xq27.3-q28 microduplicatiesyndroom	4	Zelfhelend plaveiselepitheeloom type 1
452	XLAG (X-gebonden lissencefalie met abnormale genitaliën)-syndroom	3		65748	Zelfhelende collodionbaby
596	XLCNM	26148	Xq27.3q28-duplicatiesyndroom	2	
44319	XLDPP	3		28112	Zelfhelende papulaire mucinose
7		45632	Xq28 "contiguous gene"-deletiesyndroom	90397	Zellweger-achtig syndroom zonder peroxisomale anomalieën
26458	XLG	8		50812	Zellwegerachtig "contiguous gene"-deletiesyndroom
0		2855	XX gonodale dysgenese - doofheid-syndroom	36994	Zeta-geassocieerde-proteïne 70-deficiëntie
89936	XLH	243	XX vrouwelijke gonadale dysgenese	2	Zichtbare en exsudatieve idiopathische juxtafoveale retinale teleangiëctasie
461	XLI	393	XX, mannelijk syndroom	911	Ziekte van Addison
596	XLMTM	243	XX-GD	58	Ziekte van Alexander
54	XLOA	3375	XXX-syndroom	36371	Ziekte van Alexander type I
30659	XLOS	16855	XY geslachtsomkering - bijnierfalen	7	Ziekte van Alexander type II
7		8		2	Ziekte van Andersen
44319	XLP	2843	Xylitol-dehydrogenasedeficiëntie	367	Ziekte van Anderson
7		75496	Xylosylproteïne 4-β-galactosyltransferasedeficiëntie	71	Ziekte van Anderson-Fabry
85453	XLPR	37093	XYLT1-CDG	324	Ziekte van Arndt-Gottron
44319	XLPP	0		5	Ziekte van Basedow met aanvang in de kindertijd
792	XLRS	8	XY-syndroom	14	Ziekte van Bassen-Kornzweig
75563	XLSA	2616	Yakut kleine gestalte-syndroom	79264	Ziekte van Batten
2802	XLSA-A	99829	Yellow Jack	117	Ziekte van Behçet
23139	XLTT	707	Yersiniose	797	Ziekte van Besnier-Boeck-Schaumann
3		99829	YF	321	Ziekte van Bessel-Hagen
25980	XMEA	662	YNS	1243	Ziekte van Best
31747	XMEN	2828	YOPD	2768	Ziekte van Blount
6		2255	Yorifuji-Okunosyndroom	84081	Ziekte van Boichis
17846	XMPMA	3471	Youngsyndroom	99990	Ziekte van Brill
1		50635	YY1-haploinsufficiëntie-syndroom	99990	Ziekte van Brill-Zinsser
93601	XO-deficiëntie	8		36258	Ziekte van Buerger
93601	XOR-deficiëntie	15779	Zaagtand-polyposis	79306	Ziekte van Byler
910	XP	8		1309	Ziekte van Cacchi-Ricci
22029	XP/CS-complex	31921	Zambiaanse hemorrhagische koorts	1310	Ziekte van Caffey
5		3		79395	Ziekte van Camisa
21737	Xp11.22p11.23 microduplicatiesyndroom	98912	ZASP-gerelateerde myofibrillaire myopathie	1328	Ziekte van Camurati-Engelmann
26147	Xp21 contiguous gene deletiesyndroom	97240	Zebra body-myopathie	141	Ziekte van Canavan
6		18026		53035	Ziekte van Caroli
26147	Xp21 microdeletiesyndroom	7	Zeer groot adenofibroom van de borst	2902	Ziekte van Carrington
6		26793	Zeer lange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	64692	Ziekte van Carrion
28418	Xp22.13p22.2 duplicatiesyndroom	21352		160	Ziekte van Castleman
0		8	Zeldzaam adenocarcinoom van de borst	3386	Ziekte van Chagas
1643	Xp22.3 microdeletiesyndroom	98619	Zeldzame geïsoleerde myopie	803	Ziekte van Charcot
36365	XPDS	98345	Zeldzame idiopathische mannelijke onvruchtbaarheid	90103	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - doofheid - intellectuele achterstand
4		10168	Zeldzame niet-syndromale intellectuele achterstand	90658	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth -
90342	XPV	5			
31438	Xq12-q13.3 duplicatiesyndroom	10168	Zeldzame NSID		
9		5			
1435	Xq21 microdeletiesyndroom	21357	Zeldzame varianten van adenocarcinoom van het baarmoederlichaam		
1018	Xq22.3 microdeletiesyndroom	4			
52125	Xq25 microduplicatiesyndroom				
8					
52125	Xq25 microtriplicatie				

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
	doofheid-syndroom	99951	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4E	324	Ziekte van Fabry
93114	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - nefropathie-syndroom	99952	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4F	2088	Ziekte van Fanconi-Bickel
64751	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - piramidale kenmerken-syndroom	99953	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4G	333	Ziekte van Farber
36398 1	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth met focaal gevouwen myeline	99954	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4H	→972 29	Ziekte van Fazio-Londe
10107 5	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1, X-gebonden	13951 5	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4J	24716 5	Ziekte van Feer
10108 1	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1A	39135 1	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4K	53693	Ziekte van Fellman
10108 2	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1B	99014	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 5, X-gebonden	65748	Ziekte van Ferguson-Smith
10108 3	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1C	90120	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 6	29207	Ziekte van Fiessinger-Leroy
10108 4	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1D	35267 5	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 6, X-gebonden	20933 5	Ziekte van Finkel
90658	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1E	1496	Ziekte van Charlevoix	409	Ziekte van Flegel
10108 5	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1F	167	Ziekte van Chédiak-Higashi	366	Ziekte van Forbes
10107 6	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2, X-gebonden	98879	Ziekte van Christmas	10002 6	Ziekte van Franklin
98856	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B1	188	Ziekte van Clarkson	682	Ziekte van Gamstorp
10110 1	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B2	190	Ziekte van Coats	99000	Ziekte van Gass
22837 4	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2B5	32456 1	Ziekte van Cole	355	Ziekte van Gaucher
10110 2	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2H	366	Ziekte van Cori	2072	Ziekte van Gaucher - oftalmoplegie - cardiovasculaire calcificatie-syndroom
30031 9	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2P	201	Ziekte van Cowden	77259	Ziekte van Gaucher type 1
39796 8	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2R	207	Ziekte van Crouzon	77260	Ziekte van Gaucher type 2
44307 3	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2S	1525	Ziekte van Currarino	77261	Ziekte van Gaucher type 3
49527 4	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2T	96253	Ziekte van Cushing	2072	Ziekte van Gaucher type 3C
64748	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 3	34587	Ziekte van Danon	77260	Ziekte van Gaucher, acute neuronopathische vorm
10107 7	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 3, X-gebonden	218	Ziekte van Darier	77261	Ziekte van Gaucher, chronische neuronopathische vorm
10107 8	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4, X-gebonden	316	Ziekte van Darier-Gottron	85212	Ziekte van Gaucher, foetale vorm
99948	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4A	218	Ziekte van Darier-White	77259	Ziekte van Gaucher, non-neuronopathische vorm
99955	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B1	390	Ziekte van Darling	85212	Ziekte van Gaucher, perinatale letale vorm
99956	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B2	75565	Ziekte van Davies	77261	Ziekte van Gaucher, subacute neuronopathische vorm
36398 1	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4B3	21027 2	Ziekte van de ontscheping	2073	Ziekte van Gélineau
99949	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4C	33355	Ziekte van De Vaal	73	Ziekte van Gorham
99950	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 4D	71277	Ziekte van De Vivo	73	Ziekte van Gorham-Stout
		679	Ziekte van Degos	59135	Ziekte van Gowers
		1652	Ziekte van Dent	52573 1	Ziekte van Graves met aanvang in de kindertijd
		93622	Ziekte van Dent type 1	495	Ziekte van Greither
		93623	Ziekte van Dent type 2	90020	Ziekte van Guam
		36397	Ziekte van Dercum	79277	Ziekte van Günther
		15801 4	Ziekte van Destombes-Rosaï-Dorfman	79263	Ziekte van Hagberg-Santavuori
		71211	Ziekte van Devic	2841	Ziekte van Hailey-Hailey
		98907	Ziekte van Dorfman-Chanarin	79263	Ziekte van Haltia-Santavuori
		79145	Ziekte van Dowling-Degos	2116	Ziekte van Hartnup
		234	Ziekte van Dubin-Sprinz	369	Ziekte van Hers
		1656	Ziekte van Duhring-Brocq	1486	Ziekte van Herva
		239	Ziekte van Dyggve-Melchior-Clausen	1164	Ziekte van Hinson-Pepys
		40923	Ziekte van Eales	41159	Ziekte van Hirata
		33445	Ziekte van Elejalde		
		35687	Ziekte van Erdheim-Chester		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
3		20643	Ziekte van Krabbe, vroege aanvang	79452	Ziekte van Milroy
65684	Ziekte van Hirayama	6		822	Ziekte van Minkowski-Chauffard
388	Ziekte van Hirschsprung	79262	Ziekte van Kufs	582	Ziekte van Morquio
2155	Ziekte van Hirschsprung - doofheid - polydactylie	83419	Ziekte van Kugelberg-Welander	30929	Ziekte van Morquio type A
2151	Ziekte van Hirschsprung - ganglioneuroblastoom	1149	Ziekte van Kuskokwim	7	
		767	Ziekte van Küssmaul-Maier	30931	Ziekte van Morquio type B
		501	Ziekte van Lafora	0	
2152	Ziekte van Hirschsprung - intellectuele achterstand	32429	Ziekte van Lafora met vroege aanvang	54057	Ziekte van Moschowitz
		0		2770	Ziekte van Nasu-Hakola
2153	Ziekte van Hirschsprung - nagelhypoplasie - dysmorphie-syndroom	354	Ziekte van Landing	34217	Ziekte van Naxos
		23103	Ziekte van Lane	77292	Ziekte van Niemann-Pick type A
2150	Ziekte van Hirschsprung - type D-brachydactylie	1		77293	Ziekte van Niemann-Pick type B
		99718	Ziekte van Leber-plus	646	Ziekte van Niemann-Pick type C
26153	Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van 2q22 microdeletie	19925	Ziekte van Ledderhose	21697	Ziekte van Niemann-Pick type C, ernstig met vroeg infantiele neurologische aanvang
7		1		5	
		2380	Ziekte van Legg-Calvé-Perthes		
26153	Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van del(2)(q22)	25524	Ziekte van Leigh met leukodystrofie	21697	Ziekte van Niemann-Pick type C, ernstig perinataal
7		1		2	
26155	Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van een ZEB2-puntmutatie	70474	Ziekte van Leigh met myopathie	21698	Ziekte van Niemann-Pick type C, juveniele neurologische aanvang
2		25524	Ziekte van Leigh met nefrotisch syndroom	1	
		9		21698	Ziekte van Niemann-Pick type C, klassieke vorm
26153	Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van monosomie 2q22	314	Ziekte van Leiner	1	
7		65285	Ziekte van Lhermitte-Duclos	21697	Ziekte van Niemann-Pick type C, late infantiele neurologische aanvang
		892	Ziekte van Lindau	8	
397	Ziekte van Horton	666	Ziekte van Lobstein	21698	Ziekte van Niemann-Pick type C, volwassen neurologische aanvang
399	Ziekte van Huntington	803	Ziekte van Lou Gehrig	6	
40190	Ziekte van Huntington-achtig syndroom door C9ORF72-expansies	534	Ziekte van Lowe	→646	Ziekte van Niemann-Pick type D
1		73260	Ziekte van Lutz-Splendore-Almeida	→646	Ziekte van Niemann-Pick, Nova Scotia-type
93473	Ziekte van Hurler	91546	Ziekte van Lyme	2254	Ziekte van Norman
93277	Ziekte van Jaffe-Lichtenstein	90020	Ziekte van Lytico-Bodig	79255	Ziekte van Norman-Landing
16849	Ziekte van Jansky-Bielschowsky	98757	Ziekte van Machado	649	Ziekte van Norrie
1		98757	Ziekte van Machado-Joseph	649	Ziekte van Norrie-Warburg
29073	Ziekte van Kahler	27623	Ziekte van Machado-Joseph type 1	79293	Ziekte van Norum
79280	Ziekte van Kanzaki	8		75382	Ziekte van Oguchi
2331	Ziekte van Kawasaki	27624	Ziekte van Machado-Joseph type 2	296	Ziekte van Ollier
481	Ziekte van Kennedy	1		99803	Ziekte van Ondine-Hirschsprung
97332	Ziekte van Kienbock	27624	Ziekte van Machado-Joseph type 3	49041	Ziekte van Ormond
50918	Ziekte van Kikuchi	4		97335	Ziekte van Osgood-Schlatter
50918	Ziekte van Kikuchi-Fujimoto	2398	Ziekte van Madelung	729	Ziekte van Osler-Vaquez
482	Ziekte van Kimura	35688	Ziekte van Madelung	50943	Ziekte van Oudtshoorn
679	Ziekte van Kohlmeier-Degos	43827	Ziekte van Mahvash	326	Ziekte van Owren
3197	Ziekte van Kok	4		18027	Ziekte van Paget van de borst
2764	Ziekte van König	22107	Ziekte van Marchiafava-Bignami	5	
487	Ziekte van Krabbe	4		18027	Ziekte van Paget van de tepel
20643	Ziekte van Krabbe, infantiele vorm	447	Ziekte van Marchiafava-Micheli	5	
6		583	Ziekte van Maroteaux-Lamy	35713	Ziekte van Paget-Schrotter
20643	Ziekte van Krabbe, klassieke vorm	368	Ziekte van McArdle	1	
6		85195	Ziekte van McCabe		
20644	Ziekte van Krabbe, laat infantiele/juveniele vorm	90186	Ziekte van Meige	97336	Ziekte van Panner
3		87503	Ziekte van Meleda		
20644	Ziekte van Krabbe, late aanvang	2494	Ziekte van Ménétrier	2828	Ziekte van Parkinson met aanvang op jonge leeftijd
3		565	Ziekte van Menkes		
20644	Ziekte van Krabbe, volwassen vorm	79078	Ziekte van Mikulicz	2828	Ziekte van Parkinson met vroege aanvang
8					

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam	ORPH A Nummer	Ziektenaam
2379	Ziekte van Parkinson met vroege aanvang - intellectuele achterstand	79263	Ziekte van Santavuori-Haltia	0	gevolg van NF1-mutatie of intragenische deletie
85453	Ziekte van Partington	59298	Ziekte van Schilder	903	Ziekte van Von Willebrand
702	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	3137	Ziekte van Schindler	166078	Ziekte van von Willebrand type 1
280229	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher bij vrouwelijke dragers	79279	Ziekte van Schindler type 1	166081	Ziekte van von Willebrand type 2
280210	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, connatale vorm	79280	Ziekte van Schindler type 2	166084	Ziekte van von Willebrand type 2A
280219	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, klassieke vorm	79281	Ziekte van Schindler type 3	166087	Ziekte van von Willebrand type 2B
280234	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, nulsyndroom	35069	Ziekte van Seitelberger	166090	Ziekte van von Willebrand type 2M
280224	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, overgangsvorm	97337	Ziekte van Sinding-Larsen-Johansson	166093	Ziekte van von Willebrand type 2N
280224	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, transitionele vorm	584	Ziekte van Sly	166096	Ziekte van von Willebrand type 3
2380	Ziekte van Perthes	48377	Ziekte van Sneddon-Wilkinson	52530	Ziekte van von Willebrand, bloedplaatjes-type
365	Ziekte van Pompe	79264	Ziekte van Spielmeyer-Vogt	53696	Ziekte van Vuopala
308552	Ziekte van Pompe, infantiele vorm	94068	Ziekte van Spranger-Wiedemann	898	Ziekte van Wagner
420429	Ziekte van Pompe, late aanvang	827	Ziekte van Stargardt	90362	Ziekte van Waldmann
666	Ziekte van Porak en Durante	240071	Ziekte van Steele-Richardson-Olszewski	33577	Ziekte van Weber-Christian
3005	Ziekte van Pyle	273	Ziekte van Steinert	83330	Ziekte van Werdnig-Hoffmann
86861	Ziekte van Randall	85414	Ziekte van Still	681	Ziekte van Westphall
436	Ziekte van Rathbun	829	Ziekte van Still met aanvang op volwassen leeftijd	3452	Ziekte van Whipple
247676	Ziekte van Rathburn bij volwassenen	100984	Ziekte van Strümpell	903	Ziekte van Willebrand
247667	Ziekte van Rathburn met aanvang in de kindertijd	247165	Ziekte van Swift	166078	Ziekte van Willebrand type 1
773	Ziekte van Refsum	247165	Ziekte van Swift-Feer	166081	Ziekte van Willebrand type 2
772	Ziekte van Refsum, infantiele vorm	31150	Ziekte van Tangier	166096	Ziekte van Willebrand type 3
773	Ziekte van Refsum, klassieke vorm	98839	Ziekte van Tappeiner-Pfleger	905	Ziekte van Wilson
773	Ziekte van Refsum, volwassen vorm	371	Ziekte van Tarui	75233	Ziekte van Wolman
29207	Ziekte van Reiter	845	Ziekte van Tay-Sachs	139420	Ziektegeassocieerde transversale myelitis
774	Ziekte van Rendu-Osler	309239	Ziekte van Tay-Sachs, B1-variant	448237	Zikavirusinfectie
774	Ziekte van Rendu-Osler-Weber	309178	Ziekte van Tay-Sachs, B-variant, infantiele vorm	448237	Zikavirusziekte
606	Ziekte van Ricker	309185	Ziekte van Tay-Sachs, B-variant, juveniele vorm	60014	Zilverkleuring
64744	Ziekte van Riedel	309192	Ziekte van Tay-Sachs, B-variant, volwassen vorm	3473	Zimmermann-Labandsyndroom
158014	Ziekte van Rosai-Dorfman	3314	Ziekte van Thiemann, familiale vorm	439196	Zinkresponsief necrolytisch acraal erytheem
158014	Ziekte van Rosai-Dorfman-Destombes	614	Ziekte van Thomsen en Becker	1775	Zinsser-Engman-Colesyndroom
309334	Ziekte van Salla	1822	Ziekte van Trevor	254395	Zomerse actinische lichenoïde eruptie
796	Ziekte van Sandhoff	83317	Ziekte van Tsutsugamushi	97230	Zonne-urticaria
309155	Ziekte van Sandhoff, infantiele vorm	75840	Ziekte van Ullrich	98995	Zonulair cataract met vroege aanvang
309162	Ziekte van Sandhoff, juveniele vorm	308	Ziekte van Unverricht-Lundborg	112	Zoutafvoerende tubulopathie, lus van Henle-type
309169	Ziekte van Sandhoff, volwassen vorm	3408	Ziekte van Upington	112	Zoutverliezende tubulaire stoornis, lus van Henle-type
581	Ziekte van Sanfilippo	530	Ziekte van Urbach-Wiethe		
79263	Ziekte van Santavuori	2806	Ziekte van Van Bogaert		
		3416	Ziekte van Van Buchem		
		729	Ziekte van Vaquez		
		3437	Ziekte van Vogt-Koyanagi-Harada		
		364	Ziekte van von Gierke		
		892	Ziekte van Von Hippel-Lindau		
		636	Ziekte van Von Recklinghausen		
		36370	Ziekte van Von Recklinghausen als		

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

ORPHA A Num mer	Ziektenaam
912	ZS
98868	Zuidoost-Aziatische ovalocytose
23162 5	Zuiver aldosteronproducerend bijnierschorscarcinoom
23162 5	Zuiver aldosteronsecreterend bijnierschorscarcinoom
23162 5	Zuiver APAC
441	Zuiver autonoom falen
475	Zuiver Joubertsyndroom
441	Zuivere dysautonomie
69084	Zuivere ectodermale dysplasie van haar en nagel
31946 5	Zuivere familiale acute myeloïde leukemie
31946 5	Zuivere familiale AML
441	Zuivere idiopathische dysautonomie
25485 4	Zuivere mitochondriale myopathie
365	Zure alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie
30855 2	Zure alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, infantiele vorm
42042 9	Zure alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, late aanvang
355	Zure bèta-glucosidasedeficiëntie
69665	Zwangerschapscholestase
99926	Zwangerschapsgerelateerd choriocarcinoom
93556	Zware ketenafzettingziekte
44258 2	Zwareketenamyloïdose
86864	Zwareketenziekte
29518 7	Zygodactylie type 1
29518 9	Zygodactylie type 2
29519 1	Zygodactylie type 3
29519 3	Zygodactylie type 4
29519 3	Zygodactylie, Castilla-type
29518 9	Zygodactylie, Lueken-type
29519 1	Zygodactylie, Montagu-type
29518 7	Zygodactylie, Weidenreich-type
73263	Zygomycose

→ Deze ziekte is verwijderd en verplaatst naar een andere (zie bijlage). Gelieve nu het aangegeven ORPHA-nummer te gebruiken.

Lijst van ziekten om te gebruiken in plaats van achterhaalde entiteiten

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
59	Syndroom van Allan-Herndon-Dudley	163982	X-gebonden intellectuele achterstand - spastische quadriparese
59	Syndroom van Allan-Herndon-Dudley	85337	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Zorick-type
64	Alströmsyndroom	3087	Retinohepato-endocrinologisch syndroom
113	Bazex-Dupré-Christolsyndroom	79458	Oleleysyndroom
113	Bazex-Dupré-Christolsyndroom	79458	Congenitale hypotrichose - milia
122	Birt-Hogg-Dubesyndroom	338	Familiaal meervoudig fibrofolliculoom
138	CHARGE-syndroom	1474	Coloboom - microftalmie - hartziekte - gehoorverlies
138	CHARGE-syndroom	1474	Hittner-Hirsch-Krehsyndroom
144	Lynchsyndroom	99817	Niet-polyposis Turcotsyndroom
170	Wollig haar	1409	Wollig haar - hypotrichose - naar buiten gekeerde onderlip - uitstaande orensyndroom
170	Wollig haar	1409	Syndroom van Salamon
175	Kraakbeen-haarhypoplasie	1838	Metafysaire dysplasie zonder hypotrichose
175	Kraakbeen-haarhypoplasie	1838	Kraakbeen-haar hypoplasie-achtige skeletdysplasie zonder hypotrichose-syndroom
175	Kraakbeen-haarhypoplasie	93275	Thanatofore dysplasie, Glasgow-variant
193	Cohensyndroom	3084	Syndroom van Mirhosseini-Holmes-Walton
193	Cohensyndroom	3084	Pigmentretinopathie - intellectuele achterstandsyndroom
193	Cohensyndroom	2829	Partington-Andersonsyndroom
193	Cohensyndroom	3271	Radio-ulnaire synostose - retinale pigmentafwijkingen
193	Cohensyndroom	3271	Buntinx-Lormans-Martinsyndroom
244	Primaire ciliaire dyskinesie	98861	Primaire ciliaire dyskinesie, Kartagener-type
244	Primaire ciliaire dyskinesie	98861	Dextrocardie - bronchiëctase - sinusitis
244	Primaire ciliaire dyskinesie	98861	Immotiele ciliasyndroom, Kartagener-type
244	Primaire ciliaire dyskinesie	98861	Kartagenersyndroom
244	Primaire ciliaire dyskinesie	98861	Siewertsyndroom
258	Congenitale spierdystrofie type 1A	1877	Spierdystrofie - spongiose van witte stof-syndroom
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	85291	Intellectuele achterstand,

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
			X-gebonden, Wittwer-type
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	85291	Wittwersyndroom
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	98788	Syndroom van Pitt-Rogers-Danks
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	98788	Intellectuele achterstand - dysmorfie - intra-uteriene groeiretardatie-syndroom
287	Ehlers-Danlossyndroom, klassiek type	230845	Ehlers-Danlossyndroom, vasculair-achtig type
287	Ehlers-Danlossyndroom, klassiek type	230845	EDS, vasculair-achtig type
288	Erfelijke elliptocytose	98867	Erfelijke pyropoikilocytose
288	Erfelijke elliptocytose	98864	Gewone erfelijke elliptocytose
288	Erfelijke elliptocytose	98865	Homozygote erfelijke elliptocytose
300	Bifunctioneel enzymdeficiëntie	2981	Pseudo-Zellweger-syndroom
300	Bifunctioneel enzymdeficiëntie	2981	Thiolasedeficiëntie
377	Syndroom van Gorlin	2081	Cerebrale reuzengroei - kaakcysten-syndroom
377	Syndroom van Gorlin	2081	Syndroom van Cramer-Niederdelmann
392	Holt-Oramsyndroom	1940	Schouder- en thoraxmisvorming - congenitale hartziekte
480	Syndroom van Kearns-Sayre	3390	Proximale tubulopathie - diabetes mellitus - cerebellaire ataxie-syndroom
528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	1060	Systemische cystische angiomatose - syndroom van Seip
528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	1060	Syndroom van Brunzell
528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	228429	Gegeneraliseerde congenitale lipodystrofie met myopathie
528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	228429	GCL4
528	Congenitale lipodystrofie van Berardinelli-Seip	228429	Gegeneraliseerde congenitale lipodystrofie type 4
636	Neurofibromatose type 1	3444	Syndroom van Watson
636	Neurofibromatose type 1	3444	Pulmonale stenose met café-au-lait vlekken
636	Neurofibromatose type 1	2029	Meervoudige niet-verbenede fibromatose
636	Neurofibromatose type 1	2029	Syndroom van Jaffe-Campanacci
646	Ziekte van Niemann-Pick type C	79289	Ziekte van Niemann-Pick type D
646	Ziekte van Niemann-Pick type C	79289	Ziekte van Niemann-Pick, Nova Scotia-type
656	Familiaal idiopathisch steroïderesistent nefrotisch syndroom	84271	Sporadisch idiopathisch steroïderesistent nefrotisch syndroom
656	Familiaal idiopathisch steroïderesistent nefrotisch	84271	Sporadische idiopathische nefrose

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
	syndroom		
672	Pallister-Hallsyndroom	2113	Congenitaal hypothalamisch hamartoomsyndroom
672	Pallister-Hallsyndroom	2113	CHHS
672	Pallister-Hallsyndroom	2113	Congenitaal hamartoom van de hypothalamus
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Normokaliëmische periodieke paralyse
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Kaliumgevoelige normokaliëmische periodieke verlamming
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Normo-KPP
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Normo-PP
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Normokaliëmische PP
682	Hyperkaliëmische periodieke paralyse	680	Periodieke verlamming type 3
702	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	85333	X-gebonden intellectuele achterstand - spastische paraplegie met ijzerafzettingen-syndroom
702	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	85333	Arenasyndroom
709	Syndroom van Peters-plus	3105	Robinow-achtig syndroom
709	Syndroom van Peters-plus	3105	Syndroom van Saal-Greenstein
776	X-gebonden intellectuele achterstand met marfanoïde habitus	163953	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Raymond-type
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	1831	De Hauweresyndroom
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	1831	De Hauwere-Chittysyndroom
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	1831	Irisdysplasie - hypertelorisme - doofheid
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	1219	Aurocefalosyndactylie
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	1219	Auralcefalosyndactylie
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	1219	Kurczynski-Caspersonsyndroom
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	3106	Syndroom van Robinow-Sorauf
798	Schinzel-Giedionsyndroom	3118	Rudigersyndroom
823	Geïsoleerde spina bifida	93968	Meningocèle
869	Triple A-syndroom	99777	Achalasie-alacrimiesyndroom
897	Syndroom van Waardenburg-Shah	918	ABCD-syndroom
897	Syndroom van Waardenburg-Shah	918	Albinisme - black lock - celmigratiestoornis van de darmneurocyten - sensorineurale doofheid
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Syndroom van De Sanctis-Cacchione
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum met neurologische manifestatie

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
912	Syndroom van Zellweger	1271	Bowensyndroom
955	Acro-osteolyse, dominant type	2853	Kronkelende fibula - polycystische nieren
955	Acro-osteolyse, dominant type	2853	Exnersyndroom
969	Acromicrische dysplasie	2569	Moore-Federmansyndroom
969	Acromicrische dysplasie	2569	Dwerggroei - stijf gewricht - oculaire abnormaliteiten
994	Foetale akinesie-deformatiesequentie	995	X-gebonden foetale akinesiesyndroom
994	Foetale akinesie-deformatiesequentie	995	Holmes-Benacerrafsyndroom
1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	171836	Amelogenesis imperfecta - gingivale hyperplasie-syndroom
1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	171836	Amelogenesis imperfecta - tandvleeshyperplasie-syndroom
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	3022	Rapp-Hodgkinsyndroom
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	3022	Anhidrotische ectodermale dysplasie - gespleten lip/verhemelte-syndroom
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	3022	Ectodermale dysplasie, Rapp-Hodgkin-type
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	3022	Ectodermale dysplasie-syndroom, Rapp-Hodgkin-type
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	3022	RHS
1071	Ankyloblefaron - ectodermale defecten - gespleten lip/verhemelte-syndroom	99694	Alveolaire synechie - ankyloblefaron - ectodermale dysplasie-syndroom
1159	Progressieve pseudoreumatoïde artropathie in de kinderjaren	2654	Syndesmodysplastische dwerggroei
1159	Progressieve pseudoreumatoïde artropathie in de kinderjaren	2654	Laplane-Fontaine-Lagarderesyndroom
1200	Choane atresie - gehoorverlies - hartdefecten - craniofaciale dysmorphie-syndroom	77302	Oculo-oto-faciale dysplasie
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom	3349	Syndroom van Treft-Sanborn-Carey
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom	3349	Opticusatrofie - oftalmoplegie - ptose - doofheid - myopathie-syndroom
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom	3212	Autosomaal dominante opticusatrofie en congenitale doofheid
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom	3212	Autosomaal dominante optische atrofie en congenitale doofheid
1215	Autosomaal dominante opticusatrofie-plus syndroom	3212	Syndroom van Konigsmark-Knox-Hussels

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
1234	Syndroom van Bartsocas-Papas	79446	Meervoudig pterygiumsyndroom, Aslantype
1263	Boemerang-dysplasie	156723	Piepkorndysplasie
1263	Boemerang-dysplasie	156723	Korte ribben - craniosynostose - polysyndactylie
1299	Branchio-skeleto-genitaal syndroom	157788	Hypospadieën - hypertelorisme - coloboom en doofheid
1359	Carneycomplex	623	NAME-syndroom
1359	Carneycomplex	623	Naevi - atriummyxoom - myxoïde neurofibromata - efeliden-syndroom
1394	Cerebro-facio-thoracale dysplasie	228407	Craniofaciale dysmorfie - skeletale anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
1394	Cerebro-facio-thoracale dysplasie	228407	TMCO1-defectsyndroom
1426	Dysplasie van Greenberg	99645	Gevlekte diafysaire dysplasie
1466	COFS-syndroom	1317	CAMFAK-syndroom
1466	COFS-syndroom	1317	CAMAK-syndroom
1466	COFS-syndroom	1317	Cataract - microcefalie - artrogrypose - kyfose-syndroom
1466	COFS-syndroom	1317	Cataract - microcefalie - groeifalen - kyfoscoliose-syndroom
1487	Cookssyndroom	2355	Kumar-Levicksyndroom
1487	Cookssyndroom	2355	Nageldysplasie - camptodactylie - brachydactylie type B
1509	Coxo-podo-patellair syndroom	3112	Patella-aplasie - coxa vara - tarsale synostose
1643	Xp22.3 microdeletiesyndroom	431	Ichthyosis - mannelijk hypogonadisme-syndroom
1762	Trisomie Xq28	85281	MECP2 duplicatiesyndroom
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndroom van Lubs-Arena
1762	Trisomie Xq28	85281	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - terugkerende infectiesyndroom
1762	Trisomie Xq28	85281	X-gebonden intellectuele achterstand, Lubs-type
1768	Familiale caudale dysgenese	1850	Renale dysplasie - megalocyste - sirenomelie-syndroom
1768	Familiale caudale dysgenese	1850	Syndroom van Selig-Benacerraf-Greene
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	50816	Spondylometafysaire dysplasie met gecombineerde immuundeficiëntie
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	50816	SPENCDI
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	50816	Spondylo-enchondrodysplasie met immuundisregulatie

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
1855	Spondylo-enchondrodysplasie	50816	Syndroom van Roifman-Melamed
1896	EEC-syndroom	1888	Ectrodactylie - ectodermale dysplasie zonder splijting
1896	EEC-syndroom	1888	EEC-syndroom zonder gespleten lip/verhemelte
1896	EEC-syndroom	1889	Ectrodactylie - gespleten verhemelte-syndroom
1896	EEC-syndroom	1889	ECP-syndroom
1896	EEC-syndroom	2389	Lewis-Pashayansyndroom
1896	EEC-syndroom	2389	Gespleten lip/verhemelte - ectrodactylie
1900	Ehlers-Danlossyndroom, kyfoscoliotisch type	2691	Nevosyndroom
1900	Ehlers-Danlossyndroom, kyfoscoliotisch type	2691	Cerebrale reuzengroei, Nevo-type
2008	Acro-cardio-faciaal syndroom	1894	Ectrodactylie - spina bifida - cardiopathie-syndroom
2008	Acro-cardio-faciaal syndroom	1894	Syndroom van Kasznica-Carlson-Coppedge
2036	Schedelhuid-oor-tepelsyndroom	3391	Odonto-onychohypohidrotische dysplasie - middellijndefecten van de schedelhuid
2036	Schedelhuid-oor-tepelsyndroom	3391	Ectodermale dysplasie - adrenale cyste
2036	Schedelhuid-oor-tepelsyndroom	3391	Ectodermale dysplasie - bijniercyste
2036	Schedelhuid-oor-tepelsyndroom	3391	Tuffli-Laxovasyndroom
2052	Syndroom van Fraser	2051	Fraser-achtig syndroom
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	496	Palmoplantaire keratodermie van Thost-Unna
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	496	Niet-epidermolytische keratodermie van handpalm of voetzool
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	496	Niet-epidermolytische palmoplantaire keratodermie
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	89833	Palmoplantaire keratodermie met tonotubulair keratine
2353	Schilbach-Rottsyndroom	1251	Blefarofacio-skeletaal syndroom
2353	Schilbach-Rottsyndroom	1251	Richieri Costa-Guion-Almeida-Rodinisyndroom
2462	Shprintzen-Goldbergsyndroom	2352	Kozlowski-Brown-Hardwicksyndroom
2466	MASA-syndroom	85330	X-gebonden intellectuele achterstand - agenesie van het corpus callosum - spastische quadriparese-syndroom
2470	Syndroom van Matthew-Wood	91129	Anoftalmie - hart- en longanomalieën - intellectuele achterstand
2510	Microsyndroom	2895	Pinsky-Di George-Harleysyndroom

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
2510	Microsyndroom	2895	Microftalmie - mentale achterstand
2512	Autosomaal recessieve primaire microcefalie	52183	Premature chromosoomcondensatie met microcefalie en intellectuele achterstand
2526	Microcefalie - lymfoedeem - chorioretinopathie-syndroom	1432	Autosomaal dominant chorioretinopathie □ microcefalie-syndroom
2578	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	1092	Renale-genitale-middenooranomalieën
2609	Geïsoleerde complex I-deficiëntie	936	Barnsteenzuuracidemie
2616	3M-syndroom	2661	Dwerggroei - grote wervels
2637	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei type II	46658	Primordiaal kleine gestalte - microdontie - opaliserende en wortelloze tanden-syndroom
2670	Syndroom van Pierson	306507	LAMB2-gerelateerd nefrotisch syndroom met infantiele aanvang
2686	Cyclische neutropenie	2689	Intermitterende neutropenie
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	1981	Fanconisyndroom - ichthyosis - dysmorphie-syndroom
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	1981	Syndroom van Deal-Barrat-Dillon
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	3438	Galwegmisvorming - nierfalen
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	3438	Cholestatische geelzucht - renale tubulaire insufficiëntie
2697	Artrogrypose - nierfunctiestoornis - cholestase-syndroom	3438	Lutz-Richner-Landoltsyndroom
2707	Oculo-cerebro-faciaal syndroom, Kaufman-type	329255	Blefarofimose - intellectuele achterstands syndroom door UBE3B-deficiëntie
2712	Oculo-facio-cardio-dentaal syndroom	3013	Radiculomegalie van de hoektanden - congenitaal cataract
2712	Oculo-facio-cardio-dentaal syndroom	3013	Syndroom van Marashi-Gorlin
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	90649	Orofaciodigitaal syndroom type 7
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	90649	OFD7
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	90649	Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 7
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	90649	Syndroom van Whelan
2796	Pachydermoperiostose	964	Acromegalie - cutis verticis gyrate - corneaal leukoom-syndroom

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
2822	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 11	2168	Homocarnosinose
2822	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 11	2168	Homocarnosinasedeficiëntie
2882	Sitosterolemie	101022	Mediterrane macrotrombocytopenie
2909	Rothmund-Thomsonsyndroom	3333	Bindweefsel dysplasie, Spellacy-type
2909	Rothmund-Thomsonsyndroom	3333	Spellacy-Gibbs-Wattssyndroom
2911	Polandsyndroom	956	Acro-pectoro-renale dysplasie
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	2649	Kleine gestalte - intellectuele achterstand - ooganomaliën - gespleten lip/verhemelte-syndroom
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	2649	Syndroom van Richieri Costa-Guion Almeida
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	94084	Cerebro-oculo-faciaal-lymfatisch syndroom
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	94084	Syndroom van Fryns-Aftimos
3027	Caudale regressiesyndroom	1773	Sacrocoecygeale dysgenesie-associatie
3057	Monoamineoxidase A-deficiëntie	3065	Intellectuele achterstand, X-gebonden - monoamine-oxidase A-metabolisme anomalie
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1102	Anoftalmie - hypothalamo-hypofysaire insufficiëntie
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1102	14q22 microdeletiesyndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1102	Al Frayh-Facharzt-Haquesyndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1102	Monosomie 14q22
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1678	Dincsoy-Salih-Patelsyndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	1678	Faciale dysmorphie - ambigue genitaliën - hypopituitarisme - korte ledematen
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	2243	Hypopituitarisme - micropenis - gespleten lip/verhemelte
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	2244	Hypopituitarisme - microftalmie
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	2244	Kaplowitz-Bodurthas syndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	370006	Hypothalamusinsufficiëntie - secundaire microcefalie - visuele beperking - urineweg anomalieën-syndroom
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	93943	Dysgenesie van het corpus callosum - hypopituitarisme-syndroom
3202	Gedehydrateerde erfelijke stomatocytose	100039	Familiale pseudohyperkaliëmie type

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
			1
3253	Syndroom van Zlotogora-Ogur	90338	Margarita eiland ectodermale dysplasie
3255	Filippisyndroom	137658	Microcefalie - intellectuele achterstand - falangeale en neurologische anomalieën-syndroom
3255	Filippisyndroom	137658	Syndroom van Woods-Crouchman-Huson
3447	Syndroom van Weaver	3446	Weaver-achtig syndroom
3460	Torg-Winchestersyndroom	2775	Autosomaal recessieve carpotarsale osteolyse
3460	Torg-Winchestersyndroom	2775	Erfelijke multicentrische osteolyse
3464	Woodhouse-Sakatisyndroom	1011	Alopecie - hypogonadisme - extrapiramidale stoornis-syndroom
3464	Woodhouse-Sakatisyndroom	1011	Syndroom van Devriendt-Legius-Fryns
3464	Woodhouse-Sakatisyndroom	2676	Neuro-ectodermaal-endocrien syndroom
3464	Woodhouse-Sakatisyndroom	2676	Oerter-Friedman-Andersonsyndroom
3471	Youngsyndroom	1301	Bronchiëctasie - oligospermie
33001	Lymfoedeem - distichiasis-syndroom	1683	Distichiasie - congenitale hartdefecten - perifere vasculaire anomalieën
33001	Lymfoedeem - distichiasis-syndroom	2419	Lymfoedeem - ptose-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	1245	BIDS-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	1245	Amish 'brittle hair' syndroom
33364	Trichothiodystrofie	1245	Trichothiodystrofie type D
33364	Trichothiodystrofie	670	PIBIDS-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	670	Trichothiodystrofie - zongevoeligheid
33364	Trichothiodystrofie	670	Trichothiodystrofie type F
33364	Trichothiodystrofie	453	IBIDS-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	453	Taysyndroom
33364	Trichothiodystrofie	453	Trichothiodystrofie met congenitale ichthyosis
33364	Trichothiodystrofie	453	Trichothiodystrofie type E
33364	Trichothiodystrofie	2739	Onycho-tricho-dysplasie - neutropenie-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	2739	ONMR-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	2739	Syndroom van Itin
33364	Trichothiodystrofie	2739	Trichothiodystrofie type G
33364	Trichothiodystrofie	3123	Broos haar syndroom, Sabinas-type
33364	Trichothiodystrofie	3123	Broos haar - intellectuele achterstand
33364	Trichothiodystrofie	3123	Broos haar - mentale deficiëntie
33364	Trichothiodystrofie	3123	Broos haar - mentale retardatie
33364	Trichothiodystrofie	3123	Trichothiodystrofie type B

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
33364	Trichothiodystrofie	231256	Bèta-thalassemie - trichothiodystrofie
33364	Trichothiodystrofie	75790	Pollittsyndroom
33364	Trichothiodystrofie	75790	Trichorrhix nodosasyndroom
33364	Trichothiodystrofie	75790	Trichothiodystrofie - neurocutaan syndroom
33364	Trichothiodystrofie	75790	Trichothiodystrofie type C
33364	Trichothiodystrofie	75789	SIBIDS-syndroom
33364	Trichothiodystrofie	75789	Trichothiodystrofie - osteosclerose
35069	Infantiele neuroaxonale dystrofie	2174	Syndroom van Hunter-Carpenter-McDonald
36899	Myoclonus - dystonie-syndroom	210566	Myoclonische dystonie 15
36899	Myoclonus - dystonie-syndroom	210566	DYT15
42738	Ernstige congenitale neutropenie	37629	Neonatale neutropenie
42775	PHACE-syndroom	1564	Malformatie van Dandy-Walker - faciaal hemangioom-syndroom
42775	PHACE-syndroom	3195	Malformatie van het sternum - vasculaire dysplasie-syndroom
52368	Syndroom van Mohr-Tranebjaerg	3213	Doofheid - opticoakoestische zenuw atrofie - dementie
52368	Syndroom van Mohr-Tranebjaerg	3213	Syndroom van Jensen
52430	Inclusielichaammyopathie met ziekte van Paget van het bot en frontotemporale dementie	54238	Myotonische dystrofie type 3
53271	Syndroom van Muenke	1535	Craniosynostose - dysmorphie - brachydactylie
53271	Syndroom van Muenke	1535	Glass-Chapman-Hockleysyndroom
56304	Atelosteogenese type II	2640	Letale dwerggroei met korte ledematen, McAlister-Crane-type
56304	Atelosteogenese type II	2640	McAlister-Cranesyndroom
60030	Syndroom van Loeys-Dietz	97295	Furlongsyndroom
60030	Syndroom van Loeys-Dietz	97295	Marfanoïde habitus - craniosynostose-syndroom
69061	Idiopathisch steroïdsensitief nefrotisch syndroom	97552	Steroïdegevoelig nefrotisch syndroom zonder renale biopsie
69735	Hypotrichose - lymfoedeem - teleangiëctasie - renaal defect-syndroom	2087	Glomerulonefritis - dun haar - teleangiëctasieën-syndroom
71277	Encefalopathie als gevolg van GLUT1-deficiëntie	2816	Spastische paraplegie - epilepsie - intellectuele achterstand-syndroom
71277	Encefalopathie als gevolg van GLUT1-deficiëntie	2816	SPEMR
79189	Stoornis van de peroxisoombiogenese	34	Pipecolinezuuracidemie
79189	Stoornis van de peroxisoombiogenese	34	Hyperpipecolatemie

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	79261	Glycogeenstapelingsziekte type 1d
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	79261	Glycogenose type 1D
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	79260	Glycogeenstapelingsziekte type 1c
79259	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glucose-6-fosfatasedeficiëntie type 1b	79260	Glycogenose type 1C
79452	Ziekte van Milroy	79450	Niet-erfelijk congenitaal primair lymfoedeem
79452	Ziekte van Milroy	79450	Milroy-achtige ziekte
79474	Atypisch Wernersyndroom	156156	Lipoatrofie met diabetes, leukomelanodermale papels, leversteatose en hypertrofische cardiomyopathie
79489	Macrocystische lymfatische malformatie	79486	Cystisch hygroom
79500	DOORS-syndroom	1674	Digito-reno-cerebraal syndroom
79500	DOORS-syndroom	1674	Eronen-Somer-Gustafssonsyndroom
79502	Puntvormige palmoplantaire keratodermie type 2	736	Palmoplantaire porokeratose van Mantoux
79503	Ichthyosis hystrix van Curth-Macklin	79504	Ichthyosis hystrix gravior
79503	Ichthyosis hystrix van Curth-Macklin	79504	Ichthyosis, Lambert-type
83628	LUMBAR-syndroom	2125	Sacrale hemangiomen - meervoudige congenitale afwijkingen-syndroom
83629	Leuko-encefalopathie - metafysaire chondrodysplasie-syndroom	168448	Spondylo-epimetafysaire dysplasie, Bieganski-type
85199	Craniosynostose - anale anomalieën - porokeratose	2060	Fukuda-Miyanae-Nakatasyndroom
85293	Cabezassyndroom	85289	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Vitale-type
86872	T-cel-leukemie met grote granulaire lymfocyten	2687	Neutropenie - hyperlymfocytose met grote granulaire lymfocyten-syndroom
87884	Niet-syndromale genetische doofheid	216445	Prelinguale niet-syndromale genetische doofheid
87884	Niet-syndromale genetische doofheid	216445	Geïsoleerde prelinguale genetische doofheid
87884	Niet-syndromale genetische doofheid	216452	Postlinguale niet-syndromale genetische doofheid
87884	Niet-syndromale genetische doofheid	216452	Geïsoleerde postlinguale genetische doofheid
90186	Ziekte van Meige	90185	Niet-erfelijk primair lymfoedeem met late aanvang

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
90186	Ziekte van Meige	90185	Meige-achtige ziekte
90340	Blausyndroom	3274	Granulomateuze artritis in de kinderjaren
90340	Blausyndroom	3274	Auto-inflammatoire granulomateuze in de kinderjaren
90340	Blausyndroom	3274	Granulomateuze inflammatoire artritis, dermatitis en uveïtis
90340	Blausyndroom	3274	Granulomateuze synovitis - uveïtis
90340	Blausyndroom	3274	PGA
90340	Blausyndroom	3274	Pediatische granulomateuze artritis
90340	Blausyndroom	90341	Sarcoïdose met vroege aanvang
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengde doofheid met perilymfatische fistel
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	Conductieve doofheid met stapesfixatie
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	DFNX2
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	Nancedoofheid
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden doofheid type 2
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengd conductief en neurosensorisch gehoorverlies
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengd conductief en sensorineuraal gehoorverlies
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengde conductieve en neurosensorische doofheid
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengde conductieve en sensorineurale doofheid
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden gemengde doofheid met perilymfatische gusher
90625	X-gebonden niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFN	383	X-gebonden stapes-gushersyndroom
90635	Autosomaal dominante niet-syndromale sensorineurale doofheid type DFNA	1767	Familiale progressieve vestibulocochleaire disfunctie
90641	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid	168609	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
90641	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid	168609	Mitochondriaal niet-syndromaal neurosensorisch gehoorverlies met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden
90641	Mitochondriale niet-syndromale sensorineurale doofheid	168609	Mitochondriaal niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies met gevoeligheid voor blootstelling aan aminoglycosiden
91387	Familiaal thoracaal aorta-aneurysma	88636	Aortadilatatie - gewrichtshypermobiliteit - arteriële tortuositeit
93284	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda	163673	Spondylo-epifysaire dysplasie, Byers-type
93284	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda	163673	Spondylo-epifysaire dysplasie - puntvormige corneadystrofie-syndroom
93950	X-gebonden intellectuele achterstand, Sutherland-Haantype	93944	X-gebonden intellectuele achterstand, Fichera-type
95699	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie	63269	Antley-Bixlersyndroom met genitale anomalie en stoornis van steroïdogenese
95699	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie	63269	Antley-Bixler-achtig syndroom - ambigue genitaliën - verstoorde steroïdogenese
95699	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie	63269	Antley-Bixlersyndroom type 2
95699	Congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van cytochroom P450-oxidoreductasedeficiëntie	63269	Antley-Bixlersyndroom, POR-gerelateerd
97229	Riboflavinetransporterdeficiëntie	56965	Progressieve bulbaire paralyse in de kinderjaren
97229	Riboflavinetransporterdeficiëntie	56965	Ziekte van Fazio-Londe
98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	98770	Spinocerebellaire ataxie type 16
98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	98770	SCA16
98772	Spinocerebellaire ataxie type 19/22	101107	Spinocerebellaire ataxie type 22
98772	Spinocerebellaire ataxie type 19/22	101107	SCA22
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	98812	Paroxysmale hypnogene dyskinesie
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	98812	Nachtelijke paroxysmale dystonie
98784	Autosomaal dominante nachtelijke	98812	Paroxysmale hypnagoge dyskinesie

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
	frontaalkwabepilepsie		
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	98812	Paroxysmale hypnagoge dystonie
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	98812	Paroxysmale nachtelijke dyskinesie
98808	Autosomaal dominante doparesponsieve dystonie	101151	Dystonie 14
98808	Autosomaal dominante doparesponsieve dystonie	101151	DYT14
98892	Periventriculaire nodulaire heterotopie	82004	Ehlers-Danlossyndroom met periventriculaire heterotopie
98892	Periventriculaire nodulaire heterotopie	82004	EDS met periventriculaire heterotopie
98967	Corneadystrofie van Schnyder	98968	Centrale discoïde corneadystrofie
137834	Frank-Ter Haarsyndroom	1266	Dermato-cardio-skeletaal syndroom, Borrone-type
156731	Dyssegmentale dysplasie, Rolland-Desbuquois-type	1804	Dyssegmentale dysplasie - glaucoom
166100	Sticklersyndroom type 3	3450	Syndroom van Weissenbacher- Zweymuller
166100	Sticklersyndroom type 3	3450	Heterozygote OSMED
166100	Sticklersyndroom type 3	3450	Heterozygote otospondylo-mega-epifysaire dysplasie
166100	Sticklersyndroom type 3	3450	Pierre Robin sequentie - foetale chondrodysplasie-syndroom
166100	Sticklersyndroom type 3	3450	Pierre Robin syndroom - foetale chondrodysplasie-syndroom
168569	H-syndroom	254723	Gepigmenteerde hypertrichose met insuline-afhankelijke diabetes mellitus-syndroom
168569	H-syndroom	254723	PHID
168569	H-syndroom	254712	Familiale sinus histiocytose met massieve lymfadenopathie
168569	H-syndroom	254712	Familiale SHML
168569	H-syndroom	254712	Familiale ziekte van Rosaï-Dorfmann
168569	H-syndroom	254707	Faisalabad histiocytose
168569	H-syndroom	254707	FHC
178464	Erfelijke myopathie met vroeg respiratoir falen	34521	Distale myopathie met vroege betrokkenheid van de ademhalingspijpen
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	850	May-Hegglin-trombocytopenie
18205	MYH9-gerelateerde ziekte	850	MHA

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
0			
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	850	May-Hegglinomalie
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	850	May-Hegglynsyndroom
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	1984	Fechtnersyndroom
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	1984	Alportsyndroom met leukocytinclusies en macrotrombocytopenie
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	1019	Epsteinsyndroom
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	1019	Alportsyndroom met macrotrombocytopenie
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	807	Sebastiansyndroom
182050	MYH9-gerelateerde ziekte	807	Macrotrombocytopenie met leukocytinclusies
216866	Klassieke pantothenaatkinasegeassocieerde neurodegeneratie	157855	HARP-syndroom
216866	Klassieke pantothenaatkinasegeassocieerde neurodegeneratie	157855	Hypo-pre-β-talipoproteinemie - acanthocytose - retinitis pigmentosa - pallidale aantasting
220295	Xeroderma pigmentosum/Cockaynesyndroom-complex	2837	Pellagra-achtige huiduitslag - neurologische manifestaties-syndroom
221061	Erfelijke cerebrale caverneuze malformatie	2486	Dwarse ledemaatdeficiëntie - hemangioom-syndroom
231568	Gegeneraliseerde dominante dystrofische epidermolysis bullosa	216989	Autosomale dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Pasini-type
231568	Gegeneraliseerde dominante dystrofische epidermolysis bullosa	216989	DDEB, Pasini-type
231568	Gegeneraliseerde dominante dystrofische epidermolysis bullosa	79407	Autosomaal dominante dystrofische epidermolysis bullosa, Cockayne-Touraine-type
231568	Gegeneraliseerde dominante dystrofische epidermolysis bullosa	79407	DDEB, Cockayne-Touraine-type
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	3421	Cerebroretinale vasculopathie
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	3421	CRV
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	3421	Grand-Kaine-Fullingsyndroom
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	63261	HERNS-syndroom
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie	63261	Erfelijke endotheliopathie - retinopathie - nefropathie -

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
1	en systemische manifestaties		cerebrovasculair accident-syndroom
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	71291	Erfelijke vasculaire retinopathie
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	71291	Erfelijke vasculaire retinopathie - fenomeen van Raynaud - migraine-syndroom
247691	Retinale vasculopathie met cerebrale leuko-encefalopathie en systemische manifestaties	71291	HVR
261323	21q22.11q22.12 microdeletiesyndroom	3323	Trombocytopenie - Robin sequentie-syndroom
261323	21q22.11q22.12 microdeletiesyndroom	3323	Syndroom van Braddock-Carey
261483	Xq27.3q28-duplicatiesyndroom	3423	Vasquez-Hurst-Sotosyndroom
261483	Xq27.3q28-duplicatiesyndroom	3423	Hypogonadisme - gynaecomastie - X-gebonden intellectuele achterstand
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	1792	Humerospinale dysostose
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	93280	Spondylo-epifysaire dysplasie, Omani-type
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	93280	Humero-spinale dysostose
264200	14q22q23 microdeletiesyndroom	2055	Groeiachterstand - brachydactylie - dysmorfie-syndroom
264200	14q22q23 microdeletiesyndroom	2055	Syndroom van Frias
284160	8q21.11 microdeletiesyndroom	238766	Ptose - syndactylie - leerproblemen-syndroom
284963	Syndroom van Marfan type 1	99715	MASS-syndroom
284963	Syndroom van Marfan type 1	99715	Mitralisklep-aorta-skelet-huidsyndroom
293843	3MC-syndroom	2453	Malpuechsyndroom
293843	3MC-syndroom	2453	3MC3-syndroom
293843	3MC-syndroom	2453	Malpuech aangezichtsspleetsyndroom
293843	3MC-syndroom	2506	Michelssyndroom
293843	3MC-syndroom	2506	3MC1-syndroom
293843	3MC-syndroom	2506	Oculo-palato-skeletaal syndroom
293843	3MC-syndroom	2998	Syndroom van Carnevale
293843	3MC-syndroom	2998	3MC2-syndroom
293843	3MC-syndroom	2998	OSA-syndroom

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
3			
293843	3MC-syndroom	2998	Oculo-skeletaal-abdominaal syndroom
293843	3MC-syndroom	2998	Ptose - strabisme - rectus abdominis diastasis-syndroom
293843	3MC-syndroom	2998	Syndroom van Carnevale-Krajewska-Fischetto
293843	3MC-syndroom	2998	Syndroom van Mingarelli
293864	Hypoplastische pancreas - intestinale atresie - hypoplastische galblaas-syndroom	137862	Mártinez-Fríassyndroom
293864	Hypoplastische pancreas - intestinale atresie - hypoplastische galblaas-syndroom	137862	Duodenale en extrahepatische galatresie - hypoplastische pancreas - intestinale malrotatie
300496	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom type 2	79022	Simpson-Golabi-Behmelsyndroom type 2
300496	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom type 2	79022	Letale variant van Simpson-Golabi-Behmelsyndroom
300496	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulten-syndroom type 2	79022	SGBS2
300751	Familiale gedilateerde cardiomyopathie met geleidingsdefect door LMNA-mutatie	83618	Ernstige gedilateerde cardiomyopathie als gevolg van lamine A/C-mutatie
300751	Familiale gedilateerde cardiomyopathie met geleidingsdefect door LMNA-mutatie	83618	Ernstige gedilateerde cardiomyopathie met of zonder myopathie
313795	Syndroom van Jawad	137653	Microcefalie - vingeranomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
313795	Syndroom van Jawad	137653	Syndroom van Kelly-Kirson-Wyatt
314632	ATP13A2-gerelateerde juveniele neuronale ceroidlipofuscinose	3336	Tomé-Brunet-Fardeausyndroom
319646	PGM1-CDG	711	Glycogeenstapelingsziekte type 14
319646	PGM1-CDG	711	Fosfoglucomutase 1-deficiëntie
319646	PGM1-CDG	711	GSD als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie
319646	PGM1-CDG	711	GSD type 14
319646	PGM1-CDG	711	GSD-14
319646	PGM1-CDG	711	GSDXIV
319646	PGM1-CDG	711	Glycogeenstapelingsziekte

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
6			als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie
319646	PGM1-CDG	711	Glycogeenstapelingsziekte type XIV
319646	PGM1-CDG	711	Glycogenose als gevolg van fosfoglucomutasedeficiëntie
319646	PGM1-CDG	711	Glycogenose type 14
319646	PGM1-CDG	711	Glycogenose type XIV
320406	Spastische paraplegie - optische atrofie - neuropathie-syndroom	401825	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 68
320406	Spastische paraplegie - optische atrofie - neuropathie-syndroom	401825	SPG68
324737	SRD5A3-CDG	168972	Syndroom van Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intellectuele achterstand - cataract - coloboom - kyfose-syndroom
324737	SRD5A3-CDG	168972	Intellectuele achterstand, Kahrizi-type
324737	SRD5A3-CDG	139477	Al-Gazali-Dattanisyndroom
324737	SRD5A3-CDG	139477	CDG1Q
329931	C3-glomerulonefritis	93559	C3-afzetting glomerulonefritis zonder proliferatie
331176	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door G6PC3-deficiëntie	178503	Syndroom van Dursun
331176	Autosomaal recessieve ernstige congenitale neutropenie door G6PC3-deficiëntie	178503	Pulmonale arteriële hypertensie - leukopenie - atriumseptumdefect-syndroom
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	1557	Cutis verticis gyrata - intellectuele achterstand-syndroom
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	1557	Syndroom van McDowall
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	217315	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - sensorineurale doofheid
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	217315	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - neurosensorisch gehoorverlies
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	217315	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - neurosensorische doofheid
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	217315	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - sensorineuraal gehoorverlies
357225	Primaire niet-essentiële cutis	79482	Cutis verticis gyrata -

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
5	verticis gyrata		schildklieraplasie - intellectuele achterstand-syndroom
357225	Primaire niet-essentiële cutis verticis gyrata	79482	Syndroom van Akesson
370109	Ataxia-telangiectasia variant	370114	Gecombineerde cervicale dystonie
370114	Gecombineerde cervicale dystonie	293838	Fatale infantiele encefalopathie - pulmonale hypertensie-syndroom
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	52428	Congenitale spierdystrofie type 1C
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	52428	CMD1C
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	52428	MDC1C
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	98894	Congenitale spierdystrofie type 1D
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	98894	CMD1D
370953	Congenitale spierdystrofie door dystroglycanopathie	98894	MDC1D
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	3460	Torg-Winchestersyndroom
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	3460	Winchestersyndroom
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	85196	Nodulosis - artropathie - osteolyse-syndroom
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	85196	Multicentrische osteolyse - nodulosis - artropathie-syndroom
371428	Multicentrische osteolyse - nodulose - artropathie-spectrum	85196	NAO-syndroom
399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met azoöspermie of oligospermie als gevolg van een enkele genmutatie	217034	Mannelijke onvruchtbaarheid met normale virilisatie als gevolg van meiose-defect
399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met azoöspermie of oligospermie als gevolg van een enkele genmutatie	217034	Azoöspermie als gevolg van maturatie-arrest
399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met azoöspermie of oligospermie als gevolg van een enkele genmutatie	217034	Azoöspermie als gevolg van meiose-defect
399805	Mannelijke onvruchtbaarheid met azoöspermie of oligospermie als gevolg van een enkele genmutatie	217034	Mannelijke onvruchtbaarheid met normale virilisatie als gevolg van maturatie-arrest
399808	Mannelijke onvruchtbaarheid met teratozoöspermie door een enkele genmutatie	352613	Mannelijke onvruchtbaarheid door NANOS1-mutatie
401973	MEND-syndroom	352487	Digitale anomalieën - intellectuele achterstand - kleine gestalte

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose zonder doofheid
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	AR dRTA zonder doofheid
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	AR dRTA zonder gehoorverlies
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose zonder gehoorverlies
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	Distale renale tubulaire acidose type 1c
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93609	dRTA type 1c
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose met doofheid
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	AR dRTA met doofheid
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	AR dRTA met gehoorverlies
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	Autosomaal recessieve distale RTA met doofheid
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose met gehoorverlies
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	Distale renale tubulaire acidose type 1b
402041	Autosomaal recessieve distale renale tubulaire acidose	93611	dRTA type 1b
423693	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal of doubly-committed ventrikelseptumdefect	99044	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal ventrikelseptumdefect
423693	Rechterventrikel met dubbele uitgang met subaortaal of doubly-committed ventrikelseptumdefect	99047	Rechterventrikel met dubbele uitgang met doubly committed ventrikelseptumdefect
444490	Familiaal chylomicronemiesyndroom	411	Hyperlipoproteïnemie type 1
444490	Familiaal chylomicronemiesyndroom	411	HLP type 1
448242	Autosomaal recessieve brachyolmie	93301	Brachyolmie type 1, Hobaek-type
448242	Autosomaal recessieve brachyolmie	93303	Brachyolmie type 1, Toledo-type
457059	Pseudo-hypoparathyreoïdie met Albright erfelijke osteodystrofie	665	Albright erfelijke osteodystrofie
457240	X-gebonden intellectuele achterstand - kleine gestalte - overgewicht-syndroom	3059	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Gu-type
457240	X-gebonden intellectuele achterstand - kleine gestalte - overgewicht-syndroom	3059	MRX35
50236	Plaveiselcelcarcinoom van de mondholte	457252	Oraal plaveiselcelcarcinoom van

→ Gebruik dit ORPHA-nummer		In plaats van de achterhaalde entiteiten	
ORPHA Nummer	Te gebruiken ziekte	Achterhaald ORPHA-nummer	Achterhaalde entiteiten
3			de tong
502363	Plaveiselcelcarcinoom van de mondholte	457252	OTSCC
530995	Acute leukemie met gemengd fenotype	98837	Acute bifenotypische leukemie
530995	Acute leukemie met gemengd fenotype	98836	Bilineale acute leukemie
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	Resistentie van de hypofyse tegen schildklierhormoon
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	PRTN
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	165994	Selectieve resistentie van de hypofyse tegen schildklierhormoon
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Gegeneraliseerde resistentie tegen schildklierhormoon
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Doofheid - schildklierhormoonresistentie-syndroom
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	3221	Syndroom van Refetoff

Bij vragen of opmerkingen, gelieve ons te contacteren: contact.orphanet@inserm.fr

Hoofdredacteur : Ana Rath – Redacteur : Annie Olry

Technische support : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Photography: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

The correct form when quoting this document is :

« List of rare diseases and synonyms listed in alphabetical order », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, Januari 2020,

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/NL/Zeldzame_ziektenlijst_in_alfabetische_volgorde.pdf

Deze Orphanet Report Series zijn onderdeel van Direct Grant N°831390 die financiering van het Europees Gezondheidsprogramma (2014-2020) heeft ontvangen.

De inhoud van deze Orphanet Report Series vertegenwoordigt enkel de mening van de auteur en is zijn/haar eigen verantwoordelijkheid; het kan niet worden beschouwd als de mening van de Europese Commissie en/of het Uitvoerend Agentschap voor consumenten, gezondheid, landbouw en voeding of een andere instelling van de Europese Unie. De Europese Commissie en het Agentschap kunnen niet verantwoordelijk worden gesteld voor het gebruik dat wordt gemaakt van de informatie die het bevat.