

Orpha Code	Preferred term (Dutch term)	Synonyms NL
<b>Diseases</b>		
15	Achondroplasia	
17	Fatale infantiele melkzuuracidose met methylmalonacidurie	Fatale infantiele lactaatacidose met methylmalonzuuracidurie   Mitochondriaal DNA-depletiesyndroom 9
20	3-hydroxy-3-methylglutaarzuuracidurie	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyasedeficiëntie   HMG-CoA-lyasedeficiëntie   Hydroxymethylglutaarzuuracidurie
25	Glutaryl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	GA1   GCDHD   Glutaaracidemie type 1   Glutaaracidurie type 1   Glutaarzuuracidemie type 1   Glutaarzuuracidurie type 1   Glutaryl-CoA dehydrogenasedeficiëntie   Glutaryl-co-enzym A dehydrogenase-deficiëntie
27	Vitamine B12-resistente methylmalonacidemie	Methylmalonyl-Co-enzym A-mutasedeficiëntie   Methylmalonyl-CoA-mutasedeficiëntie   Vitamine B12-resistente methylmalonacidurie   Vitamine B12-resistente methylmalonzuuracidemie   Vitamine B12-resistente methylmalonzuuracidurie
33	Isovaleriaanacidemie	Isovaleriaanacidurie   Isovaleriaanzuur-CoA-dehydrogenasedeficiëntie
37	Acrodermatitis enteropathica	AEZ   Acrodermatitis enteropathica, zinkdeficiëntie-type   Congenitale zinkdeficiëntie   Overgeërfde zinkdeficiëntie
42	Middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie	ACADM-deficiëntie   Carnitinedeficiëntie secundair aan middellange keten acyl-CoA-dehydrogenasedeficiëntie   MCAD-deficiëntie   MCADD   Middellange keten acyl-co-enzym A-dehydrogenasedeficiëntie
43	X-gebonden adrenoleukodystrofie	ALD   X-ALD   X-gebonden ALD
51	Syndroom van Aicardi-Goutières	Encefalopathie met calcificatie van de basale ganglia   Encefalopathie met intracraniale calcificatie en chronische lymfocytose van het cerebrospinaal vocht
60	Alfa-1 antitrypsinedeficiëntie	
63	Syndroom van Alport	Alport-doorfheid - nefropathie
70	Proximale spinale spieratrofie	Proximale spinale musculaire atrofie   SMA
95	Ataxie van Friedreich	FA   FRDA
97	Familiale paroxysmale ataxie	Episodische ataxie type 2
100	Ataxie-teleangiëctasie	Syndroom van Louis-Bar
104	Hereditaire opticusneuropathie van Leber	Hereditaire opticusatrofie van Leber   Hereditaire opticusneuropathie van Leber   LHON   LOA   Leber's erfelijke optische neuropathie   Leber's opticusatrofie
110	Bardet-Biedlsyndroom	BBS
117	Ziekte van Behçet	
124	Anemie van Blackfan-Diamond	Aangeboren hypoplastische anemie, Blackfan-Diamond-type   Anemie van Diamond-Blackfan   Congenitaal PRCA   Congenitale hypoplastische anemie, Blackfan-Diamond-type   Congenitale zuivere rode cel aplasie   Primaire rode bloedcelanemie   Syndroom van Aase   Syndroom van Aase-Smith II

125	Bloomsyndroom	BSyn Bangungut   Droomziekte   Idiopathische ventrikelfibrillatie, Brugada-type   Plots onverwacht nachtelijk overlijden-syndroom   Pokkuri doodsyndroom   SUNDS
130	Syndroom van Brugada	Cerebrale autosomaal dominante arteriopathie met subcorticale infarcten en leuko-encefalopathie   Erfelijke multi-infarctdementie
136	CADASIL	
144	Lynchsyndroom	
145	Erfelijk borst- en ovariumkankersyndroom	
154	Familiale geïsoleerde gedilateerde cardiomyopathie	
157	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie	CPT2   CPT2-deficiëntie   CPTII   Carnitinepalmitoyltransferased efficiëntie type 2
158	Systemische primaire carnitinedeficiëntie	CDSP   CUD   Carnitine-opnamedeficiëntie   Carnitinetransporterdefect   Deficiëntie van de carnitinetransporter van het plasmamembraan   OCTN2-deficiëntie   SPCD
167	Syndroom van Chédiak-Higashi	Chédiak-Higashi-Steinbrinksyndroom   Chédiak-Higashisyndroom   Syndroom van Chédiak-Higashi-Steinbrink   Ziekte van Chédiak-Higashi
175	Kraakbeen-haarhypoplasie	Autosomaal recessieve metafysaire chondrodysplasie   Metafysaire chondrodysplasie, McKusick-type
180	Choroïderemie	CHM   Tapetochoroïdale dystrofie
198	Occipitale hoorn-syndroom	EDS IX   Syndroom van Ehlers-Danlos type 9   Syndroom van Ehlers-Danlos type IX   X-gebonden cutis laxa
201	Syndroom van Cowden	Meervoudig hamartomen-syndroom   Ziekte van Cowden
214	Cystinurie	Cystinurie - lysinurie-syndroom
215	Congenitale stationaire nachtblindheid	Congenitale essentiële nyctalopie
223	Nefrogene diabetes insipidus	
225	Maternaal overgeërfde diabetes en doofheid	MIDD   Mitochondriale diabetes
229	Familiale aortadissectie	Annuloaortische ectasie   Cystische mediale necrose van de aorta
232	Sikkelcelanemie	Sikkelcelziekte
244	Primaire ciliaire dyskinesie	PCD
269	Facio-scapulo-humerale dystrofie	FSH-dystrofie   FSHD   Facio-scapulo-humerale myopathie   Facio-scapulo-humerale spierdystrofie   Landouzy-Dejerine myopathie
270	Oculofaryngeale spierdystrofie	OPMD
273	Steinert myotonische dystrofie	DM1   MD1   Myotonische dystrofie type 1   Ziekte van Steinert

275	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door DCLRE1C-deficiëntie	Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie door artemisdeficiëntie Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie, Athabaskan-type Ernstige gecombineerde immuundeficiëntie, Athabaskan-type SCID door DCLRE1C-deficiëntie SCID door artemisdeficiëntie SCID, Athabaskan-type SCID, Athabaskan-type
285	Ehlers-Danlossyndroom, hypermobiliteit-type	BJHS EDS III Ehlers-Danlossyndroom type 3 Ehlers-Danlossyndroom, hypermobiel type Goedaardig
286	Ehlers-Danlossyndroom, vasculair type	gewrichtshypermobiliteitsyndroom HT-EDS
287	Ehlers-Danlossyndroom, klassiek type	EDS IV EDS type 4 Ehlers-Danlossyndroom type 4 Ehlers-Danlossyndroom type IV Sack-Barabassyndroom
296	Ziekte van Ollier	EDS, klassiek type
306	Goedaardige familiale infantiele epilepsie	Dyschondroplasie BFIE BFIS Goedaardige familiale infantiele convulsies Goedaardige familiale infantiele insulten
312	Autosomaal dominante epidermolytische ichthyosis	BCIE Bulleuze congenitale ichthyosiforme erythrodermie Bulleuze congenitale ichthyosiforme erythrodermie van Brock Bulleuze ichthyosis EHK EI Epidermolytische hyperkeratose Ichthyosis bullosa Ichthyosis hystrix, Brocq-type
313	Lamellaire ichthyosis	Congenitale lamellaire ichthyosis Klassieke lamellaire ichthyosis LI
321	Multipele osteochondromen	Meervoudige kraakbeenexostosen Ziekte van Bessel-Hagen
324	Ziekte van Fabry	Alfa-galactosidase A-deficiëntie Angiokeratoma corporis diffusum Ceramide trihexosidasedeficiëntie Diffuus angiokeratoom FD GLA-deficiëntie Ziekte van Anderson-Fabry
327	Congenitale factor VII-deficiëntie	Congenitale factor 7-deficiëntie Congenitale proconvertinedeficiëntie Hypoproconvertinemie
329	Congenitale factor XI-deficiëntie	Congenitale factor 11-deficiëntie Hemofilie C PTA-deficiëntie Plasmatromboplastine-antecedentdeficiëntie Rosenthalfactordeficiëntie Rosenthalsyndroom
337	Progressieve ossificerende fibrodysplasie	Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) Myositis ossificans progressiva Steneman syndroom
342	Familiale Middellandse Zeekoorts	FMF Familiale mediterrane koorts Familiale paroxysmale polyserositis Goedaardige paroxysmale peritonitis Goedaardige terugkerende polyserositis Periodieke ziekte
358	Syndroom van Gitelman	Gitelmansyndroom Primaire renale tubulaire hypokaliëmische hypomagnesiëmie met hypocalciurie

366	Glycogeenstapelingsziekte type 3	Amylo-1,6-glucosidasedeficiëntie   GSD als gevolg van glycogeen debranching-enzymdeficiëntie   GSD type 3   GSD type III   GSD-3   GSDIII   Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeen debranching-enzymdeficiëntie   Glycogeenstapelingsziekte type III   Glycogenose als gevolg van glycogeen debranching-enzymdeficiëntie   Glycogenose type 3   Glycogenose type III   Ziekte van Cori   Ziekte van Forbes
368	Glycogeenstapelingsziekte type 5	GSD als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de spier   GSD type 5   GSD type V   GSD-5   GSDV   Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de spier   Glycogeenstapelingsziekte type V   Glycogenose als gevolg van glycogeenfosforylasedeficiëntie in de spier   Glycogenose type 5   Glycogenose type V   Myofosforylasedeficiëntie   Ziekte van $McArdle$
388	Ziekte van Hirschsprung	Aganglionisch megacolon   Congenitale intestinale aganglionose   HSCR
394	Klassieke homocystinurie	Cystathionine- $\beta$ -synthasedeficiëntie   Homocystinurie als gevolg van cystathionine- $\beta$ -synthasedeficiëntie
395	Homocystinurie als gevolg van methyleentetrahydrofolaat reductasedeficiëntie	Homocystinurie als gevolg van MTHFR-deficiëntie   MTHFR-deficiëntie   Methyleentetrahydrofolaat reductasedeficiëntie
399	Ziekte van Huntington	Huntington chorea
405	Familiale hypocalciurische hypercalciëmie	FBH   FBHH   FHH   Familiale goedaardige hypercalciëmie   Familiale goedaardige hypocalciurische hypercalciëmie
414	Gyrate atrofie van choroidea en retina	Gyrate atrofie van het vaatvlies en het netvlies   HOGA   Hyperornithinemie   Hyperornithinemie - gyrate atrofie van choroidea en retina-syndroom   OAT-deficiëntie   Ornithine aminotransferasedeficiëntie
423	Maligne hyperthermie door anesthesie	Hyperthermie door anesthesie
429	Hypochondroplasia	
432	Normosmisch congenitaal hypogonadotroop hypogonadisme	Geïsoleerde congenitale gonadotropinedeficiëntie   Gonadotrope deficiëntie   Normosmisch idiopathisch hypogonadotroop hypogonadisme   nIHH
447	Paroxysmale nachtelijke hemoglobinurie	PNH   Ziekte van Marchiafava-Micheli
461	Recessieve X-gebonden ichthyosis	RXLI   Steroidesulfatasedeficiëntie   X-gebonden ichthyosis   XLI
478	Kallmannsyndroom	Congenitaal hypogonadotropisch hypogonadisme met anosmie   Olfacto-genitale pathologische sequentie
480	Syndroom van Kearns-Sayre	Kearns-Sayresyndroom
512	Metachromatische leukodystrofie	Arylsulfatase A-deficiëntie   MLD

523	Erfelijke leiomyomatose en niercelkanker	Erfelijke leiomyomatose   Erfelijke leiomyomatose en renale celkanker   Erfelijke leiomyomatose met niercarcinoom   Erfelijke leiomyomatose met niercelkanker   Erfelijke meervoudige cutane leiomyomen   Familiale leiomyomatose cutis et uteri   Familiale leiomyomatose met niercarcinoom   Familiale leiomyomatose met niercelkanker   Familiale meervoudige cutane leiomyomen   HLRCC   MCUL   Meervoudige cutane en uteriene leiomyomen   Syndroom van Reed
524	Li-Fraumenisyndroom	
536	Systemische lupus erythematosus	SLE   Uitgezaaide lupus erythematosus
550	MELAS	Mitochondriale encefalomyopathie, lactaatacidose en beroerteachtige episodes   Mitochondriale encefalomyopathie, melkzuuracidose en beroerteachtige episodes   Mitochondriale myopathie, encefalopathie, lactaatacidose en beroerteachtige episodes   Mitochondriale myopathie, encefalopathie, melkzuuracidose en beroerteachtige episodes
551	MERRF	Myoclonusepilepsie met rafelige rode vezels   Myoclonusepilepsie met ragged red fibers   Syndroom van Fukuhara
552	MODY	Ouderdomsdiabetes op jonge leeftijd
558	Syndroom van Marfan	MFS   Marfansyndroom
562	Syndroom van McCune-Albright	Gonadotropine-onafhankelijke tot vrouwen beperkte seksuele precociteit
569	Familiale of sporadische hemiplegische migraine	
570	Syndroom van Moebius	Congenitale faciale diplegie   Syndroom van Möbius
580	Mucopolysaccharidose type 2	Iduronaat 2-sulfatasedeficiëntie   MPS2   MPSII   Mucopolysaccharidose type II   Syndroom van Hunter
581	Mucopolysaccharidose type 3	MPS3   MPSIII   Mucopolysaccharidose type III   Ziekte van Sanfilippo
586	Taaistijmziekte	Cystische fibrose (CF)   Mucoviscidose
587	Muir-Torresyndroom	Meervoudig keratoacanthoom, Muir-Torre-type
590	Congenitaal myastheen syndroom	CMS
597	Central core myopathie	
606	Proximale myotonische myopathie	Myotonische dystrofie type 2   Proximale myotonische dystrofie   Rickersyndroom   Ziekte van Ricker
610	Bethlem myopathie	Goedaardige autosomale dominante myopathie
611	'Inclusion body'-myositis	IBM   Sporadische 'inclusion body'-myositis   sIBM
614	Ziekte van Thomsen en Becker	Myotonia congenita

631	Niet-verworven geïsoleerde groei hormoondeficiëntie	Congenitale IGHD Congenitale geïsoleerde GH- deficiëntie Congenitale geïsoleerde groei hormoondeficiëntie
635	Neuroblastoom	
636	Neurofibromatose type 1	NF1 Neurofibromatose 1 Ziekte van Von Recklinghausen
637	Neurofibromatose type 2	Bilaterale akoestische neurofibromatose Centrale neurofibromatose NF2
641	Multifocale motorische neuropathie	MMN MMNCB Multifocale motorische neuropathie met geleidingsblok
644	NARP-syndroom	Neurogene spierzwakte - ataxie - retinitis pigmentosa-syndroom Neuropathie - ataxie - retinitis pigmentosa-syndroom
652	Multipele endocriene neoplasie type 1	MEN1 Meervoudige endocriene neoplasie type 1 Syndroom van Wermer
653	Multipele endocriene neoplasie type 2	MEN2 Meervoudige endocriene neoplasie type 2
656	Familiaal idiopathisch stereoïderesistent nefrotisch syndroom	Familiaal idiopathisch nefrotisch syndroom
661	Ondinesyndroom	CCHS Centrale congenitale hypoventilatiesyndroom Congenitale centrale alveolaire hypoventilatiesyndroom Ondines vloek
663	Mitochondriaal DNA-gerelateerde progressieve externe oftalmoplegie	Maternaal overgeërfde CPEO Maternaal overgeërfde chronische progressieve externe oftalmoplegie mtDNA-gerelateerde progressieve externe oftalmoplegie
666	Osteogenesis imperfecta	Brozebottenziekte Glazenbottenziekte OI Oste opsathyrose Ziekte van Lobstein Ziekte van Porak en Durante
676	Erfelijke chronische pancreatitis	
684	Paramyotonia congenita van Von Eulenburg	Paramyotonia congenita
713	Glycogeenstapelingsziekte als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie	GSD als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1- deficiëntie Glycogenose als gevolg van fosfoglyceraatkinase 1-deficiëntie
726	Syndroom van Alpers-Huttenlocher	Alpers progressieve scleroserende poliodystrofie Alpers- Huttenlochersyndroom Alperssyndroom Progre ssieve neuronale degeneratie in de kinderjaren met leverziekte Syndroom van Alpers
730	Autosomaal dominante polycystische nierziekte	ADPKD
731	Autosomaal recessieve polycystische nierziekte	AR-PKD
733	Familiale adenomateuze polyposis	Colorectale adenomateuze polyposis FAP Familiale polyposis coli
739	Prader-Willisyndroom	Prader-Labhart-Willisyndroom Willi- Pradersyndroom
743	Ernstige erfelijke trombofilie als gevolg van congenitale proteïne S-deficiëntie	Autosomaal recessieve trombofilie als gevolg van congenitale proteïne S-deficiëntie
750	Pseudoachondroplasie	Pseudoachondroplastische dysplasie Pseudoachondroplastische spondylo- epifysaire dysplasie
758	Pseudoxanthoma elasticum	PXE Syndroom van Gronblad-Strandberg- Touraine

760	Purinucleosidefosforilasedeficiëntie Hemolytische anemie als gevolg van	PNP-deficiëntie   PNPasedeficiëntie
766	pyruvaatkinasedeficiëntie van de rode bloedcellen	Pyruvaatkinasedeficiëntie van de erythrocyten
767	Polyarteritis nodosa	PAN   Periarteriitis nodosa   Periarteritis nodosa   Polyarteriitis nodosa   Ziekte van Küssmaul-Maier
774	Erfelijke hemorragische teleangiëctasie	HHT   Ziekte van Rendu-Osler   Ziekte van Rendu- Osler-Weber
778	Rett syndroom	
790	Retinoblastoom	
791	Retinitis pigmentosa	
803	Amyotrofe laterale sclerose	ALS   Ziekte van Charcot   Ziekte van Lou Gehrig
805	Tubereuze sclerose complex	Bournevillesyndroom   Tubereuze sclerose   Tubereuze sclerosis
813	Syndroom van Silver-Russell	Silver-Russell-dwerggroei
821	Syndroom van Sotos	Cerebrale reuzengroei
822	Erfelijke sferocytose	Ziekte van Minkowski-Chauffard
827	Ziekte van Stargardt	Fundus flavimaculatus   Stargardt 1
828	Syndroom van Stickler	Erfelijke progressieve artro-oftalmopathie
839	Finse congenitale nefrose	Finnish congenitale nefrose
846	Alfa-thalassemie	
847	Alfa-thalassemie - X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom	ATR-X-syndroom
848	Bèta-thalassemie	
892	Ziekte van Von Hippel-Lindau	Cerebello-retinale angiomatose, familiaal   Familiale cerebello-retinale angiomatose   Syndroom van von Hippel- Lindau   VHL   Ziekte van Lindau
897	Syndroom van Waardenburg-Shah	Shah- Waardenburgsyndroom   WS4   Waardenburg- Hirschsprungsyndroom   Waardenburgsyndroom type 4
905	Ziekte van Wilson	Hepatolenticulaire degeneratie
909	Cerebrotendineuze xanthomatose	CTX   Sterol 27-hydroxylasedeficiëntie
912	Syndroom van Zellweger	Cerebrohepatorenaal syndroom   ZS
1159	Progressieve pseudoreumatoïde artropathie in de kinderjaren	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda - progressieve artropathie
1180	Ataxie - hypogonadisme - choroïdale dystrofie- syndroom	Syndroom van Boucher-Neuhauser
1214	Progressieve hemifaciale atrofie	Syndroom van Parry-Romberg
1243	Vitelliforme maculadystrofie van Best	BMD   BVMD   Maculadystrofie van Best   Polymorfe vitelline maculadystrofie   Vitelliforme maculadystrofie met juveniele aanvang   Vitelliforme maculadystrofie type 2   Vroeg beginnende vitelliforme maculadystrofie   Ziekte van Best
1331	Familiale prostaatkanker	
1359	Carneycomplex	Carneysyndroom   Myxoom - gevlekte pigmentatie - endocriene overactiviteit
1428	Familiale chondromalacia patellae	
1496	Agnesie van het corpus callosum - neuronopathie-syndroom	Syndroom van Andermann   Ziekte van Charlevoix

1572	Algemene variabele immuundeficiëntie	CVID Idiopathische immunoglobulinedeficiëntie Primaire antilichaamdeficiëntie Primaire hypogammaglobulinemie
1598	Monosomie 18p	18p-syndroom De Grouchysyndroom
1652	Ziekte van Dent	Dentsyndroom Laag-molecuulgewicht proteïnurie met hypercalciurie en nefrocalcinose Renaal Fanconisyndroom met nefrocalcinose en nierstenen X-gebonden recessieve hypercalciurische hypofosfatemische rachitis X-gebonden recessieve nefrolithiase
1775	Dyskeratosis congenita	DC DKC Zinsser-Engman-Colesyndroom
1826	Frontometafysaire dysplasie	
1872	Kegel-staafdystrofie	
1942	Myoclonische-astatische epilepsie	Doosesyndroom EMAS Epilepsie met myoclonische-astatische insulten Epilepsie met myoclonische-atonische insulten MAE Myoclonische atonische epilepsie Myoclonische-astatische epilepsie in de vroege kindertijd
1945	Rolandische epilepsie	BECS BECTS BRE Centrotemporale epilepsie Goedaardige epilepsie van de kindertijd met centrotemporale pieken Goedaardige familiale epilepsie in de kinderjaren met rolandische pieken Goedaardige rolandische epilepsie
1949	Goedaardige familiale neonatale epilepsie	BFNS Goedaardige familiale neonatale convulsies Goedaardige familiale neonatale insulten
1980	Bilaterale striatopallidentate calcinose	BSPDC Cerebrovasculaire ferrocalcinose Idiopathische basale gangliacalcificatie PFBC Primaire familiale hersenverkalking
2073	Narcolepsie type 1	Narcolepsie - kataplexie Ziekte van Gélineau
2111	Cystisch hamartoom van long en nier	Graham-Boyle-Troxellsyndroom
2134	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom	Atypische HUS D-HUS Hemolytisch-uremisch syndroom zonder diarree aHUS
2148	Lissencefalie type 1 als gevolg van doublecortin-genmutatie	X-gebonden lissencefalie type 1
2199	Epidermolytische palmoplantaire keratodermie	Diffuse erythrodermische palmoplantaire keratodermie, Voerner-type Diffuse erythrodermische palmoplantaire keratodermie, Vörner-type EPPK Epidermolytische keratodermie van handpalm of voetzool Epidermolytische palmoplantaire keratodermie van Voerner Epidermolytische palmoplantaire keratodermie van Vörner
2295	Familiaal gewrichtshypermobiliteitssyndroom	Familiaal gewrichtsinstabiliteitssyndroom Familiale gewrichtslaxiteit Gewrichtsinstabiliteitssyndroom
2309	Pachyonychia congenita	m
2346	Angio-osteohypertrofisch syndroom	PC Syndroom van Klippel-Trénaunay-Weber



2612	Lineaire naevus sebaceus-syndroom	Naevus sebaceus van Jadassohn   Naevus sebaceussyndroom   Organoïde naevussyndroom   Schimmelpenningsyndroom   Solomonsyndroom   Syndroom met lineaire talgkliernaevus
2721	Odonto-onycho-dermale dysplasie	OODD
2836	PEHO-syndroom	Progressieve encefalopathie - optische atrofie   Progressieve encefalopathie met oedeem, hypsaritmie en optische atrofie
2841	Familiale goedaardige chronische pemfigus	Goedaardige chronische familiale pemfigus van Hailey-Hailey   Pemphigus chronicus benignus familiaris   Ziekte van Hailey-Hailey
2869	Syndroom van Peutz-Jeghers	Hamartomateuze intestinale polyposis   Intestinale polyposis - huidpigmentatie-syndroom   PJS   Poliepen en vlekken-syndroom
2875	Phakomatosis pigmentovascularis	
2884	Piebaldisme	
2897	Pityriasis rubra pilaris	
2909	Rothmund-Thomsonsyndroom	Poikilodermie van Rothmund-Thomson   RTS
2940	Porencefalie	
2953	Syndroom van Ehlers-Danlos, musculocontracturaal type	Distale artrogrypose met eigenaardig gelaat en hydronefroze   Geadduceerde duim - klompvoet-syndroom   Syndroom van Dünbar   Syndroom van Ehlers-Danlos, Kosho-type   mcEDS
3095	Atypisch Rettsyndroom	Atypische RTT   Rettsyndroomvariant
3143	Auto-immune polyendocrinopathie type 2	APS type 2   APS2   Auto-immune schildklierziekte en/of type 1-diabetes - ziekte van Addison   Auto-immuun polyendocrien syndroom type 2   Auto-immuun polyglandulair syndroom type 2   Schmidtsyndroom
3156	Syndroom van Senior-Loken	Nefronoftise met retinale dystrofie   Renale dysplasie - retinale aplasie-syndroom   SLSN
3197	Erfelijke hyperekplexie	Congenitaal stiff man-syndroom   Congenitaal stijve man-syndroom   Familiale schrikziekte   Hereditaire hyperekplexie   Overdreven schrikreflex   Stiff baby-syndroom   Stijve baby-syndroom   Ziekte van Kok
3221	Gegeneraliseerde resistentie tegen schildklierhormoon	Doofheid - schildklierhormoonresistentie-syndroom   Syndroom van Refetoff
3261	Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom	ALPS   FAS-deficiëntie   Syndroom van Canale-Smith
3286	Catecholaminerge polymorfe ventrikeltachycardie	Bidirectionele tachycardie geïnduceerd door catecholamine   CPVT   Dubbele tachycardie geïnduceerd door catecholaminen   Maligne paroxysmale ventriculaire tachycardie   Multifocale ventriculaire premature contracties
3337	Primair Fanconisyndroom	Primair Fanconi renotubulair syndroom
3440	Syndroom van Waardenburg	

3463	Syndroom van Wolfram	DIDMOAD-syndroom   Diabetes insipidus - diabetes mellitus - opticusatrofie - doofheid-syndroom
26106	Erfelijke diffuse maagkanker	Erfelijk diffuus gastrisch adenocarcinoom   Erfelijke diffuse gastrische kanker   Erfelijke diffuse kanker van de maag   FDGC   Familiale diffuse gastrische kanker   Familiale diffuse kanker van de maag   Familiale diffuse maagkanker   HDGC
28378	Tyrosinemie type 2	Keratosis palmoplantaris - hoornvliedsyndroom   Oculocutane tyrosinemie   Syndroom van Richner-Hanhart   Tyrosinemie als gevolg van TAT-deficiëntie   Tyrosinemie als gevolg van tyrosine aminotransferasedeficiëntie   Tyrosinemie type II
29072	Erfelijk feochromocytoom-paraganglioom	Familiaal feochromocytoom-paraganglioom
30924	Primaire hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie	HOMG1   HSH   Hypomagnesiëmie veroorzaakt door selectieve malabsorptie van magnesium   Intestinale hypomagnesiëmie met secundaire hypocalciëmie   Intestinale hypomagnesiëmie type 1   PHS
32960	Tumornecrosefactorreceptor 1-geassocieerd periodiek syndroom	Familiale Ierse koorts   TNF-receptor 1-geassocieerd periodiek syndroom   TRAPS-syndroom
33069	Dravetsyndroom	DS   Ernstige myoclonische epilepsie in de vroege kinderjaren   Ernstige myoclonusepilepsie in de vroege kinderjaren   SMEI
33574	Glutamaat-cysteïneligasedeficiëntie	Gamma-glutamylcysteïnesynthetasedeficiëntie
34149	Autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte	ADTKD   Autosomaal dominante medullaire cystische nierziekte   MCKD
34515	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2I	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2I   Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2I   LGMD2I   Ledemaatgordel-spierdystrofie als gevolg van FKRP-deficiëntie   Limb-girdle-spierdystrofie als gevolg van FKRP-deficiëntie
35122	Congenitale sucrase-isomaltasedeficiëntie	CSID   Congenitale sucrase-isomaltose-malabsorptie   Congenitale sucrose-intolerantie   Disacharide-intolerantie
35125	Epidermale naevussyndroom	Epidermaal hamartoomsyndroom
35173	X-gebonden dominante chondrodysplasia punctata	CDPX2   CDPXD   CPXD   Chondrodysplasia calcificans congenita   Syndroom van Conradi-Hünemann-Happle   X-gebonden chondrodysplasia punctata type 2
35708	Aromatisch L-aminozuur-decarboxylasedeficiëntie	AADC-deficiëntie

36383	COL4A1-gerelateerde familiale vasculaire leuko-encefalopathie	COL4A1-gerelateerde kleine bloedvatenziekte in de hersenen met hemorragie COL4A1-gerelateerde retinale arteriolaire tortuositeit - infantiele hemiparese - autosomaal dominante leuko-encefalopathie-syndroom
36387	Gegeneraliseerde epilepsie met febrile aanvallen - plus	GEFS+
37553	Syndroom van Andersen-Tawil	LQT7 Lange QT-syndroom type 7 Syndroom van Andersen
39041	Omennsyndroom	Gecombineerde immuundeficiëntie met hypereosinofilie
45358	Congenitale fibrose van extraoculaire spieren	FEOM
47044	Erfelijk papillair niercelcarcinoom	Erfelijk papillair renale celcarcinoom HPRCC
49382	Achromatopsie	ACHM Pingelapese blindheid Staafjesmonochromatie Staafjesmonochromatisme Totale kleurenblindheid Volledige of onvolledige kleurenblindheid
50942	Gegroefde palmoplantaire keratodermie	Keratosis palmoplantaris striata Keratosis palmoplantaris striata et areata Keratosis palmoplantaris varians van Wachters
51083	Familiale korte QT-syndroom	SQTS
52430	Inclusielichaammyopathie met ziekte van Paget van het bot en frontotemporale dementie	IBMPFD Ledemaatgordel-spierdystrofie met ziekte van Paget van het bot Limb-girdle-spierdystrofie met ziekte van Paget van het bot Pagetoïd neuroskeletaal syndroom Pagetoïde amyotrofe laterale sclerose
52503	X-gebonden creatinetransporterdeficiëntie	Creatinetransporterdeficiëntie SLC6A8-deficiëntie
54260	Non-compactie van het linkerventrikel	LVNC Linkerventrikelhypertrabeculatie Sponsachtig myocardium
64545	Goedaardige idiopathische neonatale epileptische aanvallen	BINS Goedaardige niet-familiale neonatale epileptische aanvallen
64745	Pruritische urticariële papels en plaques van de zwangerschap	PUPPP Polymorfe eruptie van de zwangerschap
64753	Spinocerebellaire ataxie met axonale neuropathie type 2	AOA2 Ataxie - oculomotorische apraxie type 2 SCAN 2 SCAR1
64755	Becker naevussyndroom	Gepigmenteerde behaarde epidermale naevus
69076	Familiale renale glucosurie	SGLT2-deficiëntie
69663	Laag fosfolipidegeassocieerde cholelithiasis	ABCB4-genmutatiegeassocieerde cholelithiasis Cholelithiasis met ABCB4-genmutatie LPAC
69665	Intrahepatische zwangerschapscholestase	Terugkerende intrahepatische zwangerschapscholestase Zwangerschapscholestase
70592	Immuundeficiëntie als gevolg van interleukine 1-receptorgeassocieerde kinase 4-deficiëntie	IRAK4-deficiëntie
70594	Doparesponsieve dystonie als gevolg van sepiapterinereductasedeficiëntie	Autosomaal recessieve sepiapterinereductasedeficiënte DRD DRD als gevolg van SRD SPR-deficiëntie Sepiapterinereductasedeficiëntie

70595	Sensorische ataxische neuropathie - dysartrie - oftalmoparese-syndroom	SANDO
73229	HANAC-syndroom	Autosomaal dominante familiale hematurie - retinale arteriële tortuositeit - contracturen-syndroom   Erfelijke angiopathie - nefropathie - aneurysmata - spierkrampen-syndroom
73273	Groeiachterstand door insuline-achtige groeifactor I-resistentie	Resistentie tegen IGF-1
75249	Familiale geïsoleerde restrictieve cardiomyopathie	Familiale of idiopathische restrictieve cardiomyopathie
77293	Ziekte van Niemann-Pick type B	
79146	Familiale progressieve hyperpigmentatie	Melanosis diffusa congenita   Melanosis universalis hereditaria   Universele melanose
79230	Hemochromatose type 2	Juvenile hemochromatose GALT-deficiëntie   Galactose-1-fosfaat
79239	Klassieke galactosemie	uridyltransferasedeficiëntie   Galactosemie type 1
79276	Acute intermitterende porfyrie	EPP   Erythropoëtische protoporfyrie
79278	Autosomale erythropoëtische protoporfyrie	L-2-HGA   L-2-hydroxyglutaarzuuracidemie
79314	L-2-hydroxyglutaarzuuracidurie	CDG-If   CDG-syndroom type If   CDG1F   Congenitale defecten van de glycosylering type 1f   Congenitale defecten van de glycosylering type If   Congenitale glycosylatiestoornis type 1f   Congenitale glycosylatiestoornis type If   Koolhydraatdeficiënt glycoproteïne-syndroom type If
79323	MPDU1-CDG	
79397	Epidermolysis bullosa simplex met gevlekte pigmentatie	EBS-MP Epidermolysis bullosa letalis   JEB, gegeneraliseerd ernstig   JEB-H   Junctionele epidermolysis bullosa generalisata
79404	Junctionele epidermolysis bullosa, gegeneraliseerd ernstig	gravis   Junctionele epidermolysis bullosa, Herlitz-Pearson-type   Junctionele epidermolysis bullosa, Herlitz-type
79430	Syndroom van Hermansky-Pudlak	HPS
79432	Oculocutaan albinisme type 2	OCA-2   OCA2
79443	Pseudohypoparathyreoïdie type 1A	AHO-PHP-syndroom Ia   Erfelijke osteodystrofie van Albright - PHP-syndroom Ia
79445	Pseudopseudohypoparathyreoïdie	AHO-PHP-syndroom   Erfelijke osteodystrofie van Albright - PPHP-syndroom
79457	Maculopapulaire cutane mastocytose	Urticaria pigmentosa
84064	Syndromale diarree	Fenotypische diarree   SD/THE   Syndromale diarree/Tricho-hepato-enterisch syndroom   Tricho-hepato-enterisch syndroom
84081	Syndroom van Senior-Boichis	Nefronoftise - hepatische fibrose-syndroom   Ziekte van Boichis
85128	Bothnia retinale dystrofie	Västerbottendystrofie
85167	Spondylometafysaire dysplasie met kegelstaafdystrofie	SMD-CRD

85451	ATTRV122I-amyloïdose	ATTR-cardiomyopathie ATTRV122I-gerelateerde amyloïdose TTR-gerelateerde amyloïde cardiomyopathie TTR-gerelateerde cardiale amyloïdose Transthyretine-amyloïde cardiopathie Transthyretinegerelateerde familiale amyloïde cardiomyopathie
86923	Erfelijke palmoplantaire keratodermie, Gamborg-Nielsen-type	Erfelijke palmoplantaire hyperkeratose, Gamborg-Nielsen-type PPK, Gamborg-Nielsen-type
87884	Niet-syndromale genetische doofheid	Geïsoleerde genetische doofheid
88642	Kanalopathie-geassocieerde congenitale ongevoelghied voor pijn	Kanalopathie-geassocieerde CIP
88661	Amelogenesis imperfecta	
88924	Autosomaal dominante polycystische nierziekte type 1 met tubereuze sclerose	Tubereuze sclerose/polycystische nierziekte contiguous gene-syndroom
89838	Epidermolysis bullosa simplex, autosomaal recessieve K14	EBS, autosomaal recessieve K14 EBS-AR KRT14 KRT14-gerelateerde autosomaal recessieve EBS KRT14-gerelateerde autosomaal recessieve epidermolysis bullosa simplex
89936	X-gebonden hypofosfatemie	X-gebonden hypofosfatemische rachitis XLH
90342	Xeroderma pigmentosum variant	XPV
90348	Autosomaal dominante cutis laxa	ADCL
90794	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie	Klassieke 21-OHD CAH Klassieke congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie
91387	Familiaal thoracaal aorta-aneurysma	Familiaal thoracaal aorta-aneurysma en -dissectie
91492	Niet-syndromaal cataract met vroege aanvang	
93111	Renale cysten en diabetes-syndroom	HNF1B-MODY HNF1B-gerelateerd renale cysten en diabetes-syndroom MODY5 Ouderdomsdiabetes bij jongeren type 5 RCAD-syndroom Renale cysten - ouderdomsdiabetes bij jongeren-syndroom Renale disfunctie - diabetes met vroege aanvang-syndroom
93114	Autosomaal dominante intermediaire ziekte van Charcot-Marie-Tooth type E	CMTDIE Ziekte van Charcot-Marie-Tooth - nefropathie-syndroom
93279	Milde spondylo-epifysaire dysplasie als gevolg van COL2A1-mutatie met vroege-aanvang	
93284	osteoarthritis	
93284	Spondylo-epifysaire dysplasia tarda	
93311	Multipale epifysaire dysplasie type 5	BHMED Bilaterale erfelijke micro-epifysaire dysplasie EDM5 MED5 Meervoudige epifysaire dysplasie type 5 Polyepifysaire dysplasie type 5
93314	Spondylometafysaire dysplasie, Kozlowski-type	
93921	Neurofibromatose type 3	NF3 Neurilemmomatose
94068	Spondylo-epifysaire dysplasia congenita	Congenitale spondylo-epifysaire dysplasie SEDC Ziekte van Spranger-Wiedemann
94089	Pseudohypoparathyreoïdie type 1B	

95494	Gecombineerde hypofysehormoondeficiënties, genetische vormen	Familiaal congenitaal hypopituitarisme   Meervoudige hypofysehormoondeficiënties, genetische vormen
95716	Familiale schildklierdyschromogenese	Schildklierdyschromogenese
98267	Genetische niet-syndromale obesitas	Monogene obesitas als gevolg van een leptine-melanocortinepathway-anomalie
98673	Autosomaal dominante opticusatrofie, klassieke vorm	Autosomaal dominante opticusatrofie, Kjer-type   Autosomaal dominante optische atrofie, klassieke vorm   Kjer optische atrofie   Opticusatrofie type 1   Opticusatrofie van Kjer   Optische atrofie type 1
98756	Spinocerebellaire ataxie type 2	SCA2
98758	Spinocerebellaire ataxie type 6	SCA6
98760	Spinocerebellaire ataxie type 8	SCA8
98764	Spinocerebellaire ataxie type 27	SCA27
98766	Spinocerebellaire ataxie type 5	SCA5
98769	Spinocerebellaire ataxie type 15/16	SCA15/16
98784	Autosomaal dominante nachtelijke frontaalkwabepilepsie	ADNFLE
98808	Autosomaal dominante doparesponsieve dystonie	Autosomaal dominant syndroom van Segawa   DYT5a   Erfelijke progressieve dystonie met duidelijke diurnale fluctuatie   GTPCH1-deficiëntie DRD   GTPCH1-deficiëntie doparesponsieve dystonie   HPD met duidelijke diurnale fluctuatie   Hereditaire progressieve dystonie met duidelijke diurnale fluctuatie
98809	Paroxysmale kinesiogene dyskinesie	Familiale PKD   Familiale paroxysmale kinesiogene dyskinesie   Paroxysmale kinesiogene choreoathetose
98820	Familiale focale epilepsie met variabele foci	FFEVF   Familiale partiële epilepsie met variabele foci
98878	Hemofilie A	Factor 8-deficiëntie   Factor VIII-deficiëntie
98895	Becker-spierdystrofie	BMD   Becker-dystrofinopathie
98896	Duchenne-spierdystrofie	DMD   Ernstige dystrofinopathie, Duchenne-type
98960	Corneadystrofie van Thiel-Behnke	"Curly fiber" corneadystrofie   Corneadystrofie van de laag van Bowman type 2   Corneadystrofie van de laag van Bowman type II   Dystrofie van het anterieure grensmembraan type 2   Dystrofie van het anterieure grensmembraan type II   Honingraat-corneadystrofie   TBCD   Waardenburg-Jonker-corneadystrofie
99013	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 7	SPG7
99015	Spastische paraplegie type 2	SPG2   Spastische gang type 2   Spastische paraparese type 2   X-gebonden spastische paraplegie type 2
99718	Ziekte van Leber-plus	LHON-plus-ziekte
99749	Syndroom van Kostmann	Ernstige congenitale neutropenie type 3   Infantiele agranulocytose
99943	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2J	CMT2J

100973	FRAXE intellectueel defect	Intellectuele achterstand geassocieerd met fragiele site FRAXE
100976	Badpak-ichthyosis	BSI
100985	Autosomaal dominante spastische paraplegie type 4	Autosomaal dominante familiale spastische paraplegie type 2   SPG4
101001	Autosomaal recessieve spastische paraplegie type 21	Mastsyndroom   SPG21
101039	Vrouwelijke beperkte epilepsie met intellectuele achterstand	EFMR   Syndroom van Juberg-Hellman
101075	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1, X-gebonden	CMT1X   CMTX1
101076	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2, X-gebonden	CMTX2
101081	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1A	CMT1A   Microduplicatie 17p12
101685	Zeldzame niet-syndromale intellectuele achterstand	Zeldzame NSID
137678	Tsjechische dysplasie, metatarsaal type	
139455	Autosomaal recessieve bestrofinopathie	Retinopathie, Burgess-Black-type
139536	Distale erfelijke motorische neuropathie type 5	Distale HMN V   Distale erfelijke motorische neuropathie type V   Distale spinale musculaire atrofie type 5   Distale spinale spieratrofie type 5   dHMN5
140957	Autosomaal dominante macrotrombocytopenie	
163634	Syndroom van Maffucci	
163690	Hypotonie - cystinurie-syndroom	HCS
163937	X-gebonden intellectuele achterstand, Najm-type	MICPCH   X-gebonden intellectuele achterstand - microcefalie - pontocerebellaire hypoplasie-syndroom
163956	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Nascimento-type	X-gebonden intellectuele achterstand - nageldystrofie - epileptische aanvallen-syndroom
166002	Multipele epifysaire dysplasie door collageen 9-anomalie	Meervoudige epifysaire dysplasie door collageen 9-anomalie
166119	Geïsoleerde osteopoikilose	
169186	Autosomaal recessieve centronucleaire myopathie	AR-CNM
169189	Autosomaal dominante centronucleaire myopathie	AD-CNM
199267	Infantiele digitale fibromatose	Inclusielichaammyositis   Reyetumor   Terugkeren de digitale fibreuze tumor in de kinderjaren
199627	Atypisch autisme	
200418	Immuundeficiëntie met factor I-anomalie	Complete factor I-deficiëntie
206549	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie type 2L	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie type 2L   Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie type 2L   LGMD2L
208513	Spinocerebellaire ataxie type 29	Congenitale niet-progressieve spinocerebellaire ataxie   SCA29
209886	Familiale juveniele hyperuricemische nefropathie type 1	FJHN type 1   Familiale juveniele jicht-achtige nefropathie   Familiale nefropathie met jicht   UMOD-geassocieerde FJHN   UMOD-geassocieerde familiale juveniele hyperuricemische nefropathie
209905	Hersen-long-schildklierensyndroom	Choreoathetose - hypothyreoïdie - neonatale ademnood-syndroom
220460	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	AFAP   Geattenueerde FAP   Geattenueerde familiale polyposis coli

221046	Poikilodermie met neutropenie	Poikilodermie met neutropenia, Clericuzio-type
221150	Pitt-Hopkins-achtig syndroom	
227535	Erfelijke borstkanker	Erfelijk borstcarcinoom   Familiaal borstcarcinoom   Familiale borstkanker
228285	Verworven cutis laxa	Cutis laxa acquisita
230839	Klassiekachtig syndroom van Ehlers-Danlos type 1	Klassiekachtig EDS type 1   Syndroom van Ehlers-Danlos door tenascin-X-deficiëntie
238468	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	Anhidrotische ectodermale dysplasie   HED
247525	Citrullinemie type I	ASS-deficiëntie   Argininobarnsteenzuursynthesedeficiëntie   Argininobarnsteenzuursynthesedeficiëntie   Argininosuccinaatsynthesedeficiëntie   Argininosuccinaatsynthesedeficiëntie   CTLN1   Citrullinemie type 1   Klassieke citrullinemie
247868	NLRP12-geassocieerde erfelijke periodieke koorts-syndroom	FCAS2   Familiaal koud auto-inflammatoir syndroom 2   NAPS12
252183	Neurofibroom	
254892	Autosomaal dominante progressieve externe oftalmoplegie	adPEO
263463	CHST3-gerelateerde skeletdysplasie	Chondrodysplasie met congenitale gewrichtsdislocaties, CHST3-type   SDCD, CHST3-type   Spondylo-epifysaire dysplasie met congenitale gewrichtsdislocaties, CHST3-type
263534	Acrale peeling skin-syndroom	Acrale PSS   Acrale loslatende huid   Gelokaliseerde PSS   Gelokaliseerde loslatende huid
264580	Glycogeenstapelingsziekte type 9A	GSD door fosforylasekinasedeficiëntie in de lever   GSD type 9A   GSD type 9C   GSD type IXa   GSD type IXc   Glycogeenstapelingsziekte door deficiëntie van fosforylasekinase in de lever   Glycogeenstapelingsziekte type 9C   Glycogeenstapelingsziekte type IXa   Glycogeenstapelingsziekte type IXc   Glycogenose door fosforylasekinasedeficiëntie in de lever   Glycogenose type 9A   Glycogenose type 9C   Glycogenose type IXa   Glycogenose type IXc   XLG
275761	Lysosomale zure lipasedeficiëntie	LAL-deficiëntie
275864	Gedragvariant van frontotemporale dementie	bv-FTD
275872	Frontotemporale dementie met motorische neuronziekte	FTD-ALS   FTD-MND   Frontotemporale dementie met amyotrofe laterale sclerose
276580	Autosomaal dominant hyperinsulinisme door Kir6.2-deficiëntie	Autosomaal dominante hyperinsulinemische hypoglycemie door Kir6.2-deficiëntie
276598	Diazoxideresistent focaal hyperinsulinisme door SUR1-deficiëntie	Hyperinsulinemische hypoglycemie door SUR1-deficiëntie, diazoxideresistente focale vorm
282166	Overgeërfde ziekte van Creutzfeldt-Jakob	Overgeërfde CJD
284289	Autosomaal recessieve cerebellaire ataxie met aanvang in de volwassenheid	Autosomaal recessieve spinocerebellaire ataxie type 10   SCAR10
284984	Aneurysma - osteoarthritis-syndroom	



289266	Epileptische encefalopathie en intellectuele achterstand met vroege aanvang door GRIN2A-mutatie	
289548	Overgeërfde geïsoleerde adrenale insufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie	Overgeërfde geïsoleerde bijnierinsufficiëntie door CYP11A1-deficiëntie
289601	Erfelijke arteriële en articulaire meervoudige calcificatie-syndroom	CALJA Calcificatie van gewrichten en slagaders
293987	Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - hypothalamische disfunctie - hypoventilatie - autonome disregulatie-syndroom	ROHHAD ROHHADNET Snel aanvangende obesitas in de kindertijd - hypothalamische disfunctie - hypoventilatie - autonome disregulatie - neurale tumoren-syndroom
300547	Autosomaal recessieve infantiele hypercalciëmie	Familiale infantiele hypercalciëmie met onderdrukt intact parathyreoïdhormoon
300751	Familiale gedilateerde cardiomyopathie met geleidingsdefect door LMNA-mutatie	
313808	Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met axonale sferoïden en gepigmenteerde glia	ALSP Autosomaal dominante leuko-encefalopathie met neuro-axonale sferoïden Erfelijke diffuse leuko-encefalopathie met sferoïden FPSG Familiale dementie, Neumann-type Familiale progressieve subcorticale gliose GPSC Gepigmenteerde orthochromatische leukodystrofie HDLS Leuko-encefalopathie met axonale sferoïden en gepigmenteerde glia met aanvang in de volwassenheid POLD Subcorticale gliose van Neumann
313936	PENS-syndroom	Syndroom met papulaire epidermale naevi met skyline basaalcellagen
314647	Niet-progressieve cerebellaire ataxie met intellectuele achterstand	
314795	Shox-gerelateerde kleine gestalte	
314811	Kleine gestalte door GHSR-deficiëntie	Ghrelin-receptordeficiëntie Kleine gestalte door groeihormoonsecretagoge receptordeficiëntie
319462	Overgeërfd kankerpredispositiesyndroom door biallelische BRCA2-mutaties	
324611	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 door KIF5A-mutatie	CMT2 door KIF5A-mutatie
329235	X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met laat beginnende testesvergroting	IGSF1-deficiëntiesyndroom X-gebonden centrale congenitale hypothyreoïdie met macro-orchidie met late aanvang
329336	Chronische progressieve externe oftalmoplegie met mitochondriale myopathie met aanvang op volwassen leeftijd	CPEO met mitochondriale myopathie met aanvang op volwassen leeftijd
329457	Distale artrogrypose type 5D	DA5D Distale artrogrypose type 5 zonder oftalmoparese Distale artrogrypose type 5 zonder oftalmoplegie
352490	Autismespectrumstoornis door AUTS2-deficiëntie	ASD als gevolg van AUTS2-deficiëntie AUTS2-syndroom
352577	Ernstige voedingsproblemen - groeifalen - microcefalie door ASXL3-deficiëntie-syndroom	Syndroom van Bainbridge-Roppers
352582	Familiale infantiele myoclonische epilepsie	FIME

352731	Oculocutaan albinisme type 1	OCA1
363611	Intellectuele achterstand - voedingsproblemen - ontwikkelingsachterstand - microcefalie-syndroom	
363649	Mandibulaire hypoplasie - doofheid - progeroïde kenmerken - lipodystrofie-syndroom	MDP-syndroom   MDPL-syndroom   Mandibulaire hypoplasie - gehoorverlies - progeroid-syndroom
363686	Ernstige intellectuele achterstand - taalachterstand - strabisme - grimasserend gezicht - lange vingers-syndroom	
370022	Ataxie - intellectuele achterstand - oculomotorische apraxie - cerebellaire cysten-syndroom	Syndroom van Poretti-Boltshauser
370109	Ataxia-telangiectasia variant	
370334	Extraskeetaal Ewingsaroom	EOE   Extraosiaal Ewingsaroom   Extraosiale Ewingtumor   Extraskeletale Ewingtumor
391330	X-gebonden osteoporose met fractures	
391651	Glomustumor	
391665	Homozygote familiale hypercholesterolemie	
401996	Interstitiële nefritis met karyomegalie	KIN   Systemische karyomegalie
404560	Familiaal atypisch meervoudig moedervlek-melanoomsyndroom	B-K-moedervleksyndroom   FAMM-PC-syndroom   FAMMM-syndroom   Familiaal Clark-naevussyndroom   Familiaal atypisch moedervleksyndroom   Familiaal atypische meervoudige moedervlek-melanoom - pancreascarcinoom-syndroom   Familiaal dysplastische naevus-syndroom   Melanoom - pancreaskanker-syndroom
411590	Wolfram-achtig syndroom	
420611	Voorbijgaand myeloproliferatief syndroom	TMD   Voorbijgaande abnormale myelopoëse   Voorbijgaande myeloproliferatieve ziekte
435804	Kleine gestalte - gevorderde botleeftijd - vroeg beginnende osteoarthritis-syndroom	
439854	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogeenstapelingsziekte	Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van GSD   Fatale congenitale hypertrofische cardiomyopathie als gevolg van glycogenose
440392	Interstitiële longziekte door SP-C-deficiëntie	Interstitiële longziekte door surfactant proteïne C-deficiëntie
442835	Onbepaalde epileptische encefalopathie met vroege aanvang	Onbepaalde EOEE
443197	X-gebonden erythropoëtische protoporfyrie	X-gebonden dominante erythropoëtische protoporfyrie   X-gebonden dominante protoporfyrie   XLDPP   XLP   XLPP
444463	Auto-immune hemolytische anemie - auto-immune trombocytopenie - primaire immuundeficiëntie-syndroom	Evanssyndroom geassocieerd met primaire immuundeficiëntie   TPPII-gerelateerde immuundeficiëntie, auto-immuniteit en neuro-ontwikkelingsachterstand met verstoorde glycolyse en lysosomale expansie   TRIANGLE-ziekte
449291	Symptomatische vorm van fragiele X-syndroom in een vrouwelijke drager	

457260	X-gebonden intellectuele achterstand - hypotonie - bewegingsstoornis-syndroom	
458718	Idiopathische spontane dissectie van kransslagaders	Idiopathische SCAD
464321	Multifocale lymfangio-endotheliomatose - trombocytopenie-syndroom	Cutaneoviscerale angiomatose - trombocytopenie-syndroom   MLT   Multifocale lymfangio-endotheliomatose met trombocytopenie
465508	Symptomatische vorm van hemochromatose type 1	Symptomatische vorm van HFE-gerelateerde erfelijke hemochromatose   Symptomatische vorm van klassieke hemochromatose
466026	Glucose-6-fosfaatdehydrogenasedeficiëntie klasse 1	Ernstige hemolytische anemie als gevolg van G6PD-deficiëntie   G6PD-deficiëntie klasse 1
468678	Intellectuele achterstand - microcefalie - strabisme - gedragsstoornissen-syndroom	
486815	Congenitale musculaire dystrofie - respiratoir falen - huidafwijkingen - gewrichtshyperlaxiteit-syndroom	Congenitale musculaire dystrofie, Davignon-Chauveau-type   Congenitale spierdystrofie - ademhalingsfalen - huidafwijkingen - gewrichtshypermobiliteit-syndroom   Congenitale spierdystrofie, Davignon-Chauveau-type
488333	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2W	Autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2 als gevolg van een HARS-mutatie   CMT2W
494444	DIAPH1-gerelateerd sensorineuraal gehoorverlies - trombocytopenie-syndroom	DIAPH1-gerelateerde sensorineurale doofheid - trombocytopenie-syndroom
496790	Opticusatrofie - perifere neuropathie - ontwikkelingsachterstand-syndroom	Syndroom van Harel-Yoon
497737	Epidermolytische naevus	Epidermale naevus met epidermolytische hyperkeratose   Epidermolytische epidermale naevus   Epidermolytische verruceuze epidermale naevus
497757	MME-gerelateerde autosomaal dominante ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2	MME-gerelateerde autosomaal dominante erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 2
528084	Niet-specifieke syndromale intellectuele achterstand	Complexe neurologische ontwikkelingsstoornis
530983	Syndroom van Lamb-Shaffer	SOX5-haploinsufficiëntie-syndroom
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome	
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy	
289877	Voorbijgaande hyperammonemie van de neonat	
576349	NLRC4-gerelateerd familiaal auto-inflammatoir syndroom door koude	FCAS4 ; Familiaal auto-inflammatoir syndroom door koude 4 ; NLRC4-gerelateerde familiale koude-urticaria

## Category

99	Autosomale dominante cerebellaire ataxie	ADCA   Autosomale dominante spinocerebellaire ataxie
166	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth/Erfelijke motorische en sensorische neuropathie	CMT/HMSN   Charcot-Marie-Tooth erfelijke neuropathie
352	Galactosemie	
442	Congenitale hypothyreoïdie	
593	Myofibrillaire myopathie	

599	Distale myopathie	Distale musculaire dystrofie   Distale spierdystrofie
1531	Craniosynostose	
34526	Familiale primaire hypomagnesiëmie	
35696	Mitochondriale stoornis door een defect in de mitochondriale proteïnsynthese	COXPD   Gecombineerd OXPHOS-defect   Gecombineerde OXPHOS-deficiëntie   Gecombineerde oxidatieve fosforylatiedeficiëntie Serinedeficiëntie
35705	Glutaaracidemie type 3	
48471	Lissencefalie	
68335	Chromosomale anomalie	
68367	Zeldzame aangeboren stofwisselingsziekte	Zeldzame metabole ziekte   Zeldzame stofwisselingsziekte
68373	Peroxisomale ziekte	
68402	Zeldzame parkinsoniaanse stoornis	Zeldzame hypokinetische bewegingsstoornis
79163	Klassieke organische acidurie	
79167	Metabole stoornis van de ureumcyclus en de ammoniakdetoxificatie	
79373	Ectodermale dysplasiesyndroom	
79386	Zeldzame huidtumor of hamartoom	
87277	Zeldzame intellectuele achterstand	
90692	Zeldzame endocriene groeiziekte	
93419	Zeldzame botziekte	
93457	Niet-syndroomaal ledemaatreductiedefect	Niet-syndromale hypoplasie van de ledematen
93460	Overgroeisyndroom	
93547	Syndromale renale of urinewegmalformatie	
93626	Zeldzame renale ziekte	
93890	Zeldzame ontwikkelingsstoornis tijdens embryogenese	Malformatiesyndroom
96346	Anorectale malformatie	
97245	Congenitale myopathie	
97593	Pseudohypoparathyreoïdie	
97929	Zeldzame hartziekte	
97935	Zeldzame gastro-enterologische ziekte	
97966	Zeldzame oftalmische stoornis	
97978	Zeldzame endocriene ziekte	
98006	Zeldzame neurologische ziekte	Zeldzame zenuwstelselziekte
98033	Zeldzame neurologische ziekte met psychiatrische betrokkenheid	
98053	Zeldzame genetische ziekte	
98127	Autosomale anomalie	
98158	Chromosoom Y structurele anomalie	
98258	Infantiele epilepsiesyndroom	
98473	Spierdystrofie	
99739	Zeldzame familiale stoornis met hypertrofische cardiomyopathie	Zeldzame familiale stoornis met hypertrofische obstructieve cardiomyopathie   Zeldzame familiale stoornis met hypertrofische subaortale stenose
100091	Adrenale/paragangliale tumor	
101998	Zeldzame epilepsie	
102002	Zeldzame ataxie	
102015	Autosomaal recessieve limb-girdle-spierdystrofie	Autosomaal recessieve bekken- en schoudergordel-spierdystrofie   Autosomaal recessieve ledemaatgordel-spierdystrofie

102369	Zeldzame syndromale intellectuele achterstand	
109007	Artrogryposesyndroom	
140162	Overgeërfd kankerpre-dispositiesyndroom	
156601	Zeldzame genetische leverziekte	
165704	Niet-syndromale urogenitale kanaalmalformatie	
166472	Monogene ziekte met epilepsie	
169355	Immuundeficiëntiesyndroom met auto-immuniteit	
	Niet-verworven gecombineerde	
178025	hypofysehormoondeficiënties zonder extra-hypofysaire malformaties	
180772	Zeldzame ziekte met autisme	
181393	Groeihormoonongevoelighedsyndroom	GHIS Kleine gestalte door een defect in groeihormoonreceptor of postreceptorroute
181399	Zeldzame hyperthyreoïdie	
181412	Adrenogenitaal syndroom	
182070	Zeldzame neurodegeneratieve ziekte	
183518	Zeldzame genetische ataxie	
183757	Zeldzame genetische intellectuele achterstand	
183763	Zeldzame genetische syndromale intellectuele achterstand	
206656	Niet-dystrofische myopathie	
207085	Kwalitatieve of kwantitatieve defecten van dystrofine	Dystrofinopathie
217569	Hypertrofische cardiomyopathie	Hypertrofische subaortastenose Obstructieve hypertrofische cardiomyopathie
217595	Syndroom geassocieerd met hypertrofische cardiomyopathie	
217598	Niet-familiale hypertrofische cardiomyopathie	
217604	Gedilateerde cardiomyopathie	
217607	Familiale gedilateerde cardiomyopathie	
223713	Stoornis van de mitochondriale oxidatieve fosforylatie	OXPHOS-ziekte
261721	Anomalie van chromosoom 9	
261748	Anomalie van chromosoom 17	
261857	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 1	Partiële deletie van chromosoom 1p Partiële monosomie van chromosoom 1p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 1
261866	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 2	Partiële deletie van chromosoom 2p Partiële monosomie van chromosoom 2p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 2
261875	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 3	Partiële deletie van chromosoom 3p Partiële monosomie van chromosoom 3p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 3
261902	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 6	Partiële deletie van chromosoom 6p Partiële monosomie van chromosoom 6p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 6

261956	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 16	Partiële deletie van chromosoom 16p Partiële monosomie van chromosoom 16p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 16
261974	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 18	Partiële deletie van chromosoom 18p Partiële monosomie van chromosoom 18p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 18
261983	Partiële deletie van de korte arm van chromosoom 19	Partiële deletie van chromosoom 19p Partiële monosomie van chromosoom 19p Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom 19
262010	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 2	Partiële deletie van chromosoom 2q Partiële monosomie van chromosoom 2q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 2
262029	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 4	Partiële deletie van chromosoom 4q Partiële monosomie van chromosoom 4q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 4
262056	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 7	Partiële deletie van chromosoom 7q Partiële monosomie van chromosoom 7q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 7
262083	Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 10	Partiële deletie van chromosoom 10q Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 10 Partiële monosomie van chromosoom 10q
262092	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 11	Partiële deletie van chromosoom 11q Partiële monosomie van chromosoom 11q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 11
262101	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 13	Partiële deletie van chromosoom 13q Partiële monosomie van chromosoom 13q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 13
262110	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 14	Partiële deletie van chromosoom 14q Partiële monosomie van chromosoom 14q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 14
262128	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 16	Partiële deletie van chromosoom 16q Partiële monosomie van chromosoom 16q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 16
262137	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 17	Partiële deletie van chromosoom 17q Partiële monosomie van chromosoom 17q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 17
262146	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 18	Partiële deletie van chromosoom 18q Partiële monosomie van chromosoom 18q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 18
262173	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 21	Partiële deletie van chromosoom 21q Partiële monosomie van chromosoom 21q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 21

262182	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom 22	Partiële deletie van chromosoom 22q Partiële monosomie van chromosoom 22q Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom 22
262643	Partiële trisomie/tetrasomie van chromosoom 9	Partiële duplicatie/triplicatie van chromosoom 9
262658	Partiële trisomie/tetrasomie van de korte arm van chromosoom 12	Partiële duplicatie/triplicatie van chromosoom 12p Partiële duplicatie/triplicatie van de korte arm van chromosoom 12 Partiële trisomie/tetrasomie van chromosoom 12p
262698	Partiële duplicatie van de korte arm van chromosoom 2	Partiële duplicatie van chromosoom 2p Partiële trisomie van chromosoom 2p
262725	Partiële trisomie/tetrasomie van de korte arm van chromosoom 5	Partiële duplicatie/triplicatie van chromosoom 5p Partiële duplicatie/triplicatie van de korte arm van chromosoom 5 Partiële trisomie/tetrasomie van chromosoom 5p
262794	Partiële duplicatie van de korte arm van chromosoom 16	Partiële duplicatie van chromosoom 16p Partiële trisomie van chromosoom 16p Partiële trisomie van de korte arm van chromosoom 16
262812	Partiële trisomie/tetrasomie van de korte arm van chromosoom 18	Partiële duplicatie/triplicatie van chromosoom 18p Partiële duplicatie/triplicatie van de korte arm van chromosoom 18 Partiële trisomie/tetrasomie van chromosoom 18p
262833	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 1	Partiële duplicatie van chromosoom 1q Partiële trisomie van chromosoom 1q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 1
262860	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 4	Partiële duplicatie van chromosoom 4q Partiële trisomie van chromosoom 4q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 4
262869	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 5	Partiële duplicatie van chromosoom 5q Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 5 Partiële trisomie van chromosoom 5q
262878	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 6	Partiële duplicatie van chromosoom 6q Partiële trisomie van chromosoom 6q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 6
262887	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 7	Partiële duplicatie van chromosoom 7q Partiële trisomie van chromosoom 7q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 7
262905	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 9	Partiële duplicatie van chromosoom 9q Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 9 Partiële trisomie van chromosoom 9q
262932	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 13	Partiële duplicatie van chromosoom 13q Partiële trisomie van chromosoom 13q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 13
262950	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 15	Partiële duplicatie van chromosoom 15q Partiële trisomie van chromosoom 15q Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 15

262959	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 16	Partiële duplicatie van chromosoom 16q   Partiële trisomie van chromosoom 16q   Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 16
262968	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 17	Partiële duplicatie van chromosoom 17q   Partiële trisomie van chromosoom 17q   Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 17
262977	Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 18	Partiële duplicatie van chromosoom 18q   Partiële trisomie van chromosoom 18q   Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom 18
263708 263711	Complexe chromosomale herschikking X chromosoom-anomalie	
263731	Partiële monosomie van de korte arm van chromosoom X	Partiële deletie van chromosoom Xp   Partiële deletie van de korte arm van chromosoom X   Partiële monosomie van chromosoom Xp
263756	Partiële deletie van de lange arm van chromosoom X	Partiële deletie van chromosoom Xq   Partiële monosomie van chromosoom Xq   Partiële monosomie van de lange arm van chromosoom X
263775	Partiële duplicatie van de korte arm van chromosoom X	Partiële duplicatie van chromosoom Xp   Partiële trisomie van chromosoom Xp   Partiële trisomie van de korte arm van chromosoom X
263783	Partiële duplicatie van de lange arm van chromosoom 14	Partiële duplicatie van chromosoom Xq   Partiële trisomie van chromosoom Xq   Partiële trisomie van de lange arm van chromosoom X
281217	Autosomaal ichthyosis-syndroom	
284993	Marfan en Marfan-gerelateerde stoornissen	
289899	Organische acidurie	
290842	Auto-inflammatoir syndroom waarbij de huid betrokken is	
294057	Zeldzame naevus	
294953	Niet-syndromale overgroei van de ledematen	
307061	Zeldzame genetische tremorstoornis	
363294	Genetisch syndromaal syndroom van Pierre Robin	
370106	Zeldzame stoornis met dystonie en andere neurologische of systemische manifestatie	
399846	Zeldzame stoornis met vrouwelijke onvruchtbaarheid als gevolg van congenitaal hypogonadotroop hypogonadisme	
447985	Partiële duplicatie van de korte arm van chromosoom 19	Partiële duplicatie van chromosoom 19p   Partiële trisomie van chromosoom 19p   Partiële trisomie van de korte arm van chromosoom 19
466658	Zeldzame ziekte met maligne hyperthermie	
477759	COL4A1- of COL4A2-gerelateerde ziekte van de cerebrale kleine bloedvaten	COL4A1- of COL4A2-gerelateerde cerebrale angiopathie
477811	Zeldzame hypercholesterolemie	
485382	Genetic non-acquired premature ovarian failure	



498477 Ectrodactylie met en zonder andere manifestaties

### Clinical syndrome

1799	Familiale ontwikkelingsdysfasie	Billard-Toutain-Maheutsyndroom   FOXP2-geassocieerde dysfasie
1934	Vroege infantiele epileptische encefalopathie	EIEE   Ohtahasyndroom   Vroege infantiele epileptische encefalopathie met suppressie-uitbarstingen

### Clinical group

19	2-hydroxyglutaaracidemie   2-hydroxyglutaaracidurie   2-hydroxyglutaarzuuracidemie	2-hydroxyglutaaracidemie   2-hydroxyglutaaracidurie   2-hydroxyglutaarzuuracidemie
55	Oculocutaan albinisme	OCA
247	Aritmogene cardiomyopathie van het rechterventrikel	ARVC   ARVD   Aritmogene rechterventrikeldysplasie
251	Multipele epifysaire dysplasie	EDM   MED   Meervoudige epifysaire dysplasie   Polyepifysaire dysplasie
254	Spondylometafysaire dysplasie	
262	Spierdystrofie van Duchenne en Becker	Ernstige dystrofinopathie, Duchenne en Becker-type
282	Frontotemporale dementie	FTD
303	Dystrofische epidermolysis bullosa	DEB   Dermolytische epidermolysis bullosa   EBD   Epidermolysis bullosa dystrophica
304	Epidermolysis bullosa simplex	EBS   EEB
418	Congenitale adrenale hyperplasie	CAH   Congenitale bijnierhyperplasie
607	Nemaline myopathie	
685	Erfelijke spastische paraplegie	Erfelijke spastische paraparese   Familiale spastische paraplegie   HSP   SPG   Ziekte van Strümpell-Lorrain
768	Familiaal lange QT-syndroom	Congenitale lange QT-syndroom
823	Geïsoleerde spina bifida	
1505	Korte ribben - polydactylie-syndroom	
2014	Gespleten verhemelte	
3280	Syringomyelie	Hydromyelie
64747	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth, X-gebonden	CMTX   X-gebonden erfelijke motorische en sensorische neuropathie
65753	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 1	Autosomaal dominante demyeliniserende ziekte van Charcot-Marie-Tooth   CMT1   Charcot-Marie-Tooth neuropathie type 1   Erfelijke motorische en sensorische neuropathie type 1
91024	Autosomaal recessieve axonale erfelijke motorische en sensorische neuropathie	AR-CMT2   Autosomaal recessieve axonale ziekte van Charcot-Marie-Tooth type 2
93442	Chondrodysplasia punctata	CDP
93573	Thrombotische microangiopathie	
97556	Congenitaal en infantiel nefrotisch syndroom	
98249	Ehlers-Danlossyndroom	
98306	Familiale partiële lipodystrofie	FPLD
98672	Autosomaal dominante opticusatrofie	ADOA   Autosomaal dominante optische atrofie   DOA
102009	Klassieke lissencefalie	Lissencefalie type 1
155867	Paramediane aangezichtsspleet	Tessiernummer 1-1 en 2-12 aangezichtsspleet

165985	Diazoxidesensitief diffuus hyperinsulinisme	Hyperinsulinemische hypoglycemie, diazoxidesensitieve diffuse vorm
166311	Goedaardige partiële infantiele epileptische aanvallen	
206647	Myotone dystrofie	
206973	Congenitale myotonie	
238666	Geïsoleerd congenitaal hypogonadotroop hypogonadisme	
248095	Primaire hypertrofische osteoartropathie	Idiopathische hypertrofische osteoartropathie   PHO
254837	Niet-gespecificeerde mitochondriale stoornis	
271861	Erfelijke ATTR-amyloïdose	Familiale TTR-gerelateerde amyloïdose   Familiale transthyretinegerelateerde amyloïdose
281097	Autosomaal recessieve congenitale ichthyosis	ARCI
281210	X-gebonden ichthyosis-syndroom	
306498	PTEN-hamartoomtumorsyndroom	PHTS
320335	Zuivere of complexe erfelijke spastische paraplegie	Zuivere of complexe familiale spastische paraplegie   Zuivere of gecompliceerde erfelijke spastische paraplegie   Zuivere of gecompliceerde familiale spastische paraplegie
435365	Foetale obstructie van de onderste urinewegen	LUTO
443909	Hereditaire nonpolyposis colonkanker	Erfelijke nonpolyposis colorectale kanker   Familiale nonpolyposis colonkanker   Familiale nonpolyposis colorectale kanker   HNPCC
530313	PIK3CA-gerelateerd overgroeisyndroom	PROS
544458	Hemolytic uremic syndrome	

## Clinical subtype

47	Geïsoleerde agammaglobulinemie	BTK-deficiëntie   Bruton-type agammaglobulinemie
383	Niet-syndromale genetische doofheid	Conductieve doofheid met stapesfixatie   DFNX2   Nancedoofheid   X-gebonden doofheid type 2   X-gebonden gemengd conductief en neurosensorisch gehoorverlies   X-gebonden gemengd conductief en sensorineuraal gehoorverlies   X-gebonden gemengde conductieve en neurosensorische doofheid   X-gebonden gemengde conductieve en sensorineurale doofheid   X-gebonden gemengde doofheid met perilymfatische gusher   X-gebonden stapes-gushersyndroom
1018	X-gebonden syndroom van Alport - diffuse leiomyomatose	Xq22.3 microdeletiesyndroom
1860	Thanatofore dysplasie	TD1   Thanatofore dwerggroei type 1
2028	Hyaliene fibromatose syndroom	Syndroom van Murray-Puretic-Drescher   Syndroom van Puretic
2578	Syndroom van Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Atypisch MRKH-syndroom   MRKH-syndroom type 2   MURCS-associatie   Müllerkanaalplasie - renale dysplasie - anomalieën van de cervicale somieten-syndroom

30925	Centrale diabetes insipidus	Erfelijke CDI   Erfelijke neurogene diabetes insipidus
77259	Ziekte van Gaucher	GD1   Ziekte van Gaucher, non-neuronopathische vorm
79253	Fenylketonurie	Afwijkende PKU   Afwijkende fenylketonurie   Milde PKU   mPKU
79254	Fenylketonurie	Klassieke PKU   Klassieke fenylketonurie
79255	GM1-gangliosidose	Infantiele GM1-gangliosidose   Ziekte van Norman-Landing CbIC-defect   Cobalamine C-defect   Gecombineerd defect in adenosylcobalamine- en methylcobalaminesynthese, type cbIC   Methylmalonacidemie met homocystinurie, type cbIC   Methylmalonzuuracidemie met homocystinurie, type cbIC   Methylmalonzuuracidurie met homocystinurie, type cbIC
79282	Methylmalonacidurie met homocystinurie	
79305	Progressieve familiale intrahepatische cholestase	PFIC3
79651	Fenylketonurie	Milde HPA   Niet-PKU HPA   mHPA
83330	Proximale spinale spieratrofie	Infantiele spinale musculaire atrofie   Infantiele spinale spieratrofie   Proximale spinale musculaire atrofie type 1   SMA type 1   SMA type I   SMA-I   SMA1   Ziekte van Werdnig-Hoffmann
88917	Syndroom van Alport	
88918	Syndroom van Alport	
88919	Syndroom van Alport	
88949	Autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte	ADTKD-MUC1   MCKD1   MUC1-gerelateerde autosomaal dominante medullaire cystische nierziekte   MUC1-gerelateerde ADTKD   Medullaire cystische nierziekte type 1
90308	Angio-osteohypertrofisch syndroom	
90653	Syndroom van Stickler	
90654	Syndroom van Stickler	
93100	Renale agenesie	
93328	Omodysplasie	
93473	Mucopolysaccharidose type 1	MPS1H   MPS1H   Mucopolysaccharidose type 1H   Mucopolysaccharidose type 1H   Ziekte van Hurler
93598	Primaire hyperoxalurie	Glycolacidurie   Peroxisomale alanineglyoxylaat-aminotransferasedeficiëntie
93600	Primaire hyperoxalurie	
93616	Alfa-thalassemie	Alfa-thalassemie intermedia   HbH-ziekte
93622	Ziekte van Dent	Nefrolithiasis type 1
93623	Ziekte van Dent	Nefrolithiasis type 2
93929	Exstrofie - epispadieën-complex	OEIS complex   Omfalocèle - cloacale exstrofie - anusatresie - spinaal defect-syndroom
98892	Nodulaire neuronale heterotopie	
98991	Niet-syndroomaal cataract met vroege aanvang	
99361	Multipele endocriene neoplasie type 2	Familiale MTC
99858	Primaire syringomyelie	
101070	Bilaterale polymicrogyrie	

101088	Hyper-IgM-syndroom met gevoeligheid voor opportunistische infecties	HIGM1   Hyper-IgM-syndroom door CD40-liganddeficiëntie   Hyper-IgM-syndroom door CD40L-deficiëntie   Hyper-IgM-syndroom type 1  XHIGM
139396	X-gebonden adrenoleukodystrofie	
139399	X-gebonden adrenoleukodystrofie	
166260	Dentinogenesis imperfecta	Capdepont-tanden   DGI-2   DI-2   Dentinogenesis imperfecta, Shields-type 2
171871	Pseudohypoaldosteronisme type 1	Autosomaal dominant pseudohypoaldosteronisme type 1
171876	Pseudohypoaldosteronisme type 1	Autosomaal recessief pseudohypoaldosteronisme type 1
216445	Niet-syndromale genetische doofheid	Geïsoleerde prelinguale genetische doofheid
216452	Niet-syndromale genetische doofheid	Geïsoleerde postlinguale genetische doofheid
216796	Osteogenesis imperfecta	Adair-Dightonsyndroom   Milde osteogenesis imperfecta   Niet-misvormende osteogenesis imperfecta   OI type 1   Van der Hoevesyndroom
216812	Osteogenesis imperfecta	Ernstige osteogenesis imperfecta   OI type 3   Progressief misvormende osteogenesis imperfecta
216820	Osteogenesis imperfecta	OI type 4
216828	Osteogenesis imperfecta	OI type 5
216866	Pantothenaatskinasegeassocieerde neurodegeneratie	NBIA1, klassieke vorm   Neurodegeneratie met ijzeropstapeling in de hersenen type 1, klassieke vorm   PKAN, klassieke vorm
216981	Ziekte van Niemann-Pick type C	Ziekte van Niemann-Pick type C, klassieke vorm
217085	Mucopolysaccharidose type 2	Iduronaat 2-sulfatasedeficiëntie type A   MPS2A   MPSIIA   Mucopolysaccharidose type 2A   Mucopolysaccharidose type II, ernstige vorm   Mucopolysaccharidose type IIA   Syndroom van Hunter type A CPT2, myopathische vorm   CPT2, volwassen aanvang vorm   CPTII, myopathische vorm   CPTII, volwassen aanvang vorm   Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie, volwassen aanvang vorm   Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, myopathische vorm   Carnitinepalmitoyltransferasedeficiëntie type 2, volwassen aanvang vorm
228302	Carnitinepalmitoyltransferase II-deficiëntie	
231169	Ushersyndroom	USH1
231178	Ushersyndroom	USH2
231512	Syndroom van Hermansky-Pudlak	HPS zonder longfibrose   Syndroom van Hermansky-Pudlak zonder pulmonale fibrose
231679	Niet-verworven geïsoleerde groeihormoondeficiëntie	Congenitale IGHD type II   Congenitale geïsoleerde GH-deficiëntie type II   Congenitale geïsoleerde groeihormoondeficiëntie type II
247667	Hypofosfatase	Fosfo-ethanolaminurie met aanvang in de kindertijd   Ziekte van Rathburn met aanvang in de kindertijd

247698	Multipele endocriene neoplasie type 2	MEN2A   Meervoudige endocriene neoplasie type 2A   PTC-syndroom   Sipplesyndroom
247798	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	MUTYH-gerelateerde AFAP   MUTYH-gerelateerde geattenueerde FAP   MUTYH-gerelateerde geattenueerde familiale polyposis coli
247806	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	APC-gerelateerde AFAP   APC-gerelateerde geattenueerde FAP   APC-gerelateerde geattenueerde familiale polyposis coli
250984	Syndroom van Stickler	
252018	Extragenadaal teratoom	
255182	Pyruvaatdehydrogenasedeficiëntie	2-oxo-glutaraatcomplexdeficiëntie   Diaforasedeficiëntie   Dihydrolipoyldehydrogenasedeficiëntie   Glycine-cleavagesysteem L-proteïnedeficiëntie   Lipoamidedehydrogenasedeficiëntie   Pyruvaatdehydrogenase proteïne X-componentdeficiëntie   Pyruvaatdehydrogenasecomplex component E3-deficiëntie   Vertakte keten-ketozuurdehydrogenasecomplexdeficiëntie
268261	DYRK1A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	21q22.13q22.2 microdeletiesyndroom   Del(21)(q22.13q22.2)   Monosomie 21q22.13q22.2
280229	Ziekte van Pelizaeus-Merzbacher	
284343	Pleuropulmonaal blastoom	DICER1-syndroom   PPB-familiaal tumorpre-dispositiesyndroom   PPBFTDS
284408	Geïsoleerde glycerolkinasedeficiëntie	
284963	Syndroom van Marfan	MFS1
293910	Familiale geïsoleerde aritmogene rechterventrikeldysplasie	Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, klassieke vorm   Familiale geïsoleerde aritmogene ventriculaire cardiomyopathie, rechterdominante vorm   Familiale geïsoleerde aritmogene ventrikeldysplasie, klassieke vorm
309185	Ziekte van Tay-Sachs	GM2-gangliosidose, B-variant, juveniele vorm   Hexosaminidase A-deficiëntie, juveniele vorm
309282	Alfa-mannosidose	Lysosomale alfa-D-mannosidasedeficiëntie, infantiele vorm
309297	Mucopolysaccharidose type 4	GALNS-deficiëntie   Galactosamine-6-sulfatasedeficiëntie   MPS4A   MPSIVA   Mucopolysaccharidose type IVA   N-acetylgalactosamine-6-sulfaatsulfatasedeficiëntie   Ziekte van Morquio type A
315306	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie	Klassieke 21-OHD CAH, zoutafvoerende vorm   Klassieke congenitale bijnierhyperplasie door 21-hydroxylasedeficiëntie, zoutafvoerende vorm
315311	Klassieke congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie	Klassieke 21-OHD CAH, eenvoudige viriliserende vorm   Klassieke congenitale bijnierhyperplasie door 21-hydroxylase-deficiëntie, eenvoudige viriliserende vorm

329918	Primaire membranoproliferatieve glomerulonefritis	C3-glomerulopathie   Niet-Ig-gemedieerde MPGN   Niet-Ig-gemedieerde membranoproliferatieve glomerulonefritis   Niet-immunoglobuline-gemedieerde MPGN
353284	Syndroom van Rubinstein-Taybi	
391646	Feingoldsyndroom	Brachydactylie - kleine gestalte - microcefalie-syndroom   Brunner-Wintersyndroom type 2   FGLDS2   FS2   MMT type 2   Microcefalie - digitale anomalieën - normale intelligentie-syndroom type 2   Microcefalie - intellectuele achterstand - tracheo-oesofageale fistel-syndroom type 2
402041	Distale renale tubulaire acidose	AR dRTA   Autosomaal recessieve distale RTA
454840	Geattenueerde familiale adenomateuze polyposis	NTHL1-gerelateerde AFAP   NTHL1-gerelateerde geattenueerde FAP
464311	DYRK1A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	DYRK1A-gerelateerd intellectuele achterstandsyndroom door een puntmutatie
466950	WAC-gerelateerd faciale dysmorfie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom	
556030	Familiaal hypoaldosteronisme	

## Malformation syndrome

8	47,XYX-syndroom	Disomie Y   Dubbele Y syndroom   XYX-syndroom
40	Acromesomele dysplasie, Maroteaux-type	
52	Syndroom van Alagille	Arteriohepatische dysplasie   Syndromaal galweggebrek   Syndroom van Alagille-Watson
53	Albers-Schönberg osteopetrose	Osteopetrose autosomaal dominant type 2
72	Angelman syndroom	
84	Fanconi-anemie	Fanconi-pancytopenie
87	Syndroom van Apert	ACS 1   Acrocefalosyndactylie type 1
107	BOR-syndroom	Branchio-oto-renaal syndroom
109	Syndroom van Bannayan-Riley-Ruvalcaba	BRRS   Syndroom van Myhre-Riley-Smith
115	Congenitale contracturale arachnodactylie	Bealssyndroom   CCA-syndroom   Distale artrogrypose type 9
116	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	BWS   Exomfalos - macroglossie - gigantisme-syndroom   Syndroom van Wiedemann-Beckwith
122	Birt-Hogg-Dubesyndroom	Fibrofolliculomen met trichodiscomen en acrochorda
126	Blefarofimose - epicanthus inversus - ptose-syndroom	Blefarofimose types 1 en 2
127	Syndroom van Borjeson-Forsman-Lehmann	BFLS   Borjeson-Forsman-Lehmannsyndroom   Intellectuele achterstand - epilepsie - endocriene stoornissen-syndroom
138	CHARGE-syndroom	CHARGE-associatie   Coloboom - hartdefecten - choane atresie - groei- en ontwikkelingsachterstand - genito-urinaire problemen - oorafwijkingen-syndroom   Syndroom van Hall-Hittner
140	Campomele dysplasie	Campomele dwerggroei
162	Cataract - glaucoom-syndroom	

192	Syndroom van Coffin-Lowry	CLS
193	Cohensyndroom	
195	Kattenooisyndroom	CES
199	Syndroom van Cornelia de Lange	Syndroom van Brachmann-de Lange
207	Ziekte van Crouzon	Crouzon craniofaciale dysostose
233	Duane-retractiesyndroom	DRS DURS Syndroom van Duane Syndroom van Stilling-Turk-Duane
236	Trisomie 9p	Duplicatie 9p Korte arm van chromosoom 9
240	Léri-Weill-dyschondrosteose	duplicatie Korte arm van chromosoom 9
249	Fibreuze dysplasie van het bot	trisomie
280	Syndroom van Wolf-Hirschhorn	Syndroom van Léri-Weill
281	Monosomie 5p	4p-syndroom Distale deletie 4p Distale monosomie 4p Telomerische deletie 4p Wolf-Hirschhornsyndroom
289	Syndroom van Ellis Van Creveld	Cri-du-chat syndroom Deletie 5p
308	Ziekte van Unverricht-Lundborg	Chondro-ectodermale dysplasie Mesodermische dysplasie
373	Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel	PME type 1 Progressieve myoclonische epilepsie type 1 Progressieve myoclonusepilepsie type 1 ULD
374	Syndroom van Goldenhar	DGSX Dysmorfiesyndroom van Simpson SDYS SGBS SGBS1 Syndroom van Golabi-Rosen Syndroom van Simpson-Golabi-Behmel type 1 X-gebonden dysplasie - gigantisme-syndroom
377	Syndroom van Gorlin	Facio-auriculo-vertebrale dysplasie Goldenharsyndroom OAV-dysplasie OAVS Oculo-auriculo-vertebraal spectrum Oculo-auriculo-vertebraal syndroom Oculo-auriculo-vertebrale dysplasie Uitgebreid spectrum van hemifaciale microsomie
380	Greig cefalopolysyndactyliesyndroom	Basaalcelnaevussyndroom NBCCS Nevoïd
392	Holt-Oramsyndroom	basaalcelcarcinoom-syndroom Syndroom van Gorlin-Goltz
464	Incontinentia pigmenti	Atrioidigitale dysplasie type 1 Hart-handsyndroom type 1
474	Syndroom van Jeune	Syndroom van Bloch-Siemens Syndroom van Bloch-Sulzberger
475	Syndroom van Joubert	Asfyxiërende thoracale dystrofie van Jeune Asfyxiërende thoracale dystrofie van de nieuwgeborene JATD
500	Noonansyndroom met meervoudige lentigines	CPD IV Cerebelloparenchymale stoornis IV Joubertsyndroom type A Klassiek Joubertsyndroom Syndroom van Joubert-Boltshauer Zuiver Joubertsyndroom
502	Trichorhinofalangeaal syndroom type 2	Cardiomyopathische lentiginose Familiale meervoudige lentigines-syndroom LEOPARD-syndroom
534	Oculo-cerebro-renaal syndroom van Lowe	Deletie 8q24.1 Monosomie 8q24.1 Syndroom van Langer-Giedion
		Lowe oculo-cerebro-renaal syndroom Lowsyndroom OCR OCRL Oculo-cerebro-renaal syndroom Syndroom van Lowe Ziekte van Lowe

		22q11DS CATCH 22 Cayler cardiofaciaal syndroom Conotruncaal afwijkend gezichtssyndroom Conotruncale anomalieën aangezicht syndroom DiGeorge-sequentie DiGeorge-syndroom DiGeorgesyndroom Microdeletie 22q11 Microdeletie 22q11.2 Monosomie 22q11 Sedlackovasyndroom Shprintzensyndroom Takao-syndroom Takaosyndroom VCFS Velocardiofaciaal syndroom
567	22q11.2 deletiesyndroom	
627	Syndroom van Nance-Horan	
640	Erfelijke neuropathie met vatbaarheid voor drukverlammingen	Erfelijke drukneuropathie HNPP Heterozygote microdeletie 17p11.2p12 Tomaculeuze neuropathie
648	Noonansyndroom	
705	Pendredsyndroom	Kropgezwel - doofheid Peters anomalie met dwerggroei met korte ledematen Syndroom van Krause-Kivlin Syndroom van Krause-van Schooneveld-Kivlin
709	Syndroom van Peters-plus	
710	Syndroom van Pfeiffer	ACS 5 Acrocefalosyndactylie type 5
718	Geïsoleerd syndroom van Pierre Robin	Geïsoleerde Pierre Robin sequentie
744	Proteussyndroom	Partiële reuzengroei - naevi - hemihypertrofie - macrocefalie-syndroom
782	Syndroom van Axenfeld-Rieger	Syndroom van Axenfeld Syndroom van Rieger
783	Syndroom van Rubinstein-Taybi	16p13.3 deletiesyndroom Rubinstein-Taybisyndroom
792	X-gebonden retinoschisis	X-gebonden juveniele retinoschisis XLRS
794	Syndroom van Saethre-Chotzen	ACS 3 Acrocefalosyndactylie type 3 SCS
818	Syndroom van Smith-Lemli-Opitz	7-dehydrocholesterolreductasedeficiëntie RSH-syndroom SLOS Smith-Lemli-Opitzsyndroom
819	Syndroom van Smith-Magenis	17p11.2 microdeletiesyndroom Anusatresie met hand-, voet- en ooranomalieën REAR-syndroom Renaal-oor-anaal-radiaal syndroom Sensorineurale doofheid met anusatresie en hypoplastische duimen Syndroom van Townes TBS
857	Syndroom van Townes-Brocks	
861	Syndroom van Treacher-Collins	Mandibulofaciale dysostose zonder ledemaatanomalieën Syndroom van Franceschetti-Klein
870	Syndroom van Down	Downsyndroom Trisomie 21
881	Syndroom van Turner	45,X syndroom 45,X/46,XX syndroom
884	Tetrasomie 12p	Isochromosoom 12p-mozaïcisme Isochromosoom 12p-syndroom Syndroom van Pallister-Killian
887	VACTERL/VATER-associatie	VACTERL-associatie VATER-associatie
888	Syndroom van Van Der Woude	Gespleten lip en/of gehemelte met muceuze cysten van de onderlip Lip-pit-syndroom VWS



893	WAGR-syndroom	Del(11)(p13) Deletie 11p13 Monosomie 11p13 Wilmstumor - aniridie - genito-urinaire anomalieën - intellectuele achterstand-syndroom
904	Williamssyndroom	Deletie 7q11.23 Monosomie 7q11.23 Williams-Beurensyndroom
908	Fragiele X-syndroom	FRAXA-syndroom FXS FraX-syndroom Syndroom van Martin-Bell
915	Syndroom van Aarskog-Scott	Facio-digito-genitaal syndroom Faciogenitale dysplasie Syndroom van Aarskog
955	Acro-osteolyse, dominant type	Acro-dento-osteodysplasie Acro-osteolyse met osteoporose en veranderingen in schedel en onderkaak Artro-dento-osteodysplasie Syndroom van Cheney Syndroom van Hajdu-Cheney
959	Acro-renaal-oculair syndroom	
974	Syndroom van Adams-Oliver	AOS Congenitale schedelhuiddefecten met distale ledemaatanomalieën Congenitale schedelhuiddefecten met distale ledemaatreductieanomalieën Ledemaat-, schedelhuid- en schedeldefecten
1001	2q37 microdeletiesyndroom	Albright erfelijke osteodystrofie-achtig syndroom Brachydactylie - intellectuele achterstand-syndroom Del(2)(q37) Deletie 2q37 Erfelijke osteodystrofie van Albright type 3 Monosomie 2q37qter
1031	Tandglazuur - nieren-syndroom	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinose-syndroom
1114	Aplasia cutis congenita	
1190	Atelosteogenese I	AO1 AOI Reuzencilchondrodysplasie Spondylohumero-femorale dysplasie
1276	Brachydactylie - arteriële hypertensie-syndroom	Bilginturan brachydactylie Bilginturansyndroom Brachydactylie type E met kleine gestalte en hypertensie
1305	Feingoldsyndroom	Brunner-Wintersyndroom Digitale anomalieën met korte palpebrale fissuren en atresie van oesofagus of duodenum FGLDS FS MMT MODED-syndroom Microcefalie - digitale anomalieën - normale intelligentie-syndroom Microcefalie - intellectuele achterstand - tracheo-oesofageale fistel Microcefalie - oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom OED-syndroom Oculo-digito-oesofageaal-duodenaal syndroom
1306	Buschke-Ollendorffsyndroom	Uitgezaaide dermatofibrose met osteopoikilose
1328	Ziekte van Camurati-Engelmann	Progressieve diafysaire dysplasie
1340	Cardiofaciocutaan syndroom	CFC-syndroom
1425	Syndroom van Desbuquois	DBQD Desbuquoissyndroom Dysplasie van Desbuquois
1442	Ringchromosoom 18 syndroom	Ring 18 Ringchromosoom 18
1444	Ringchromosoom 20 syndroom	Ring 20 Ringchromosoom 20
1446	Ringchromosoom 22 syndroom	R(22) syndroom Ring 22 Ringchromosoom 22
1452	Cleidocraniale dysplasie	Cleidocraniale dysostose

1465	Syndroom van Coffin-Siris	CSS
1520	Cranio-fronto-nasale dysplasie	CFND   CFNS   Cranio-fronto-nasaal syndroom
1522	Craniometafysaire dysplasie	
1552	Syndroom van Currarino	Triade van Currarino
1570	Symbrachydactylie van handen en voeten	De Smet-Fabry-Frynssyndroom
1571	Syndroom van Knobloch	Netvliesloslating - occipitale encefalocèle-syndroom   Syndroom van Knobloch-Layer
1590	Distale monosomie 13q	13q32-deletie   Deletie 13q32   Distale 13q-deletie   Monosomie 13q32   Telomerische 13q-deletie
1600	Monosomie 18q	18q deletiesyndroom   18q- syndroom   Deletie 18q
1606	1p36 deletiesyndroom	Del(1)(p36)   Deletie 1p36   Deletie 1pter   Monosomie 1p36   Monosomie 1pter   Subtelomerische 1p36-deletie
1636	Distale monosomie 7q36	Distale deletie 7q36   Monosomie 7qter   Telomerische deletie 7q36
1642	Distale monosomie 9p	Distale deletie 9p   Monosomie 9pter   Telomerische deletie 9p
1708	Mozaïektrisomie 16	Mozaïektrisomie chromosoom 16   Trisomie 16 mozaïcisme
1713	217p11.2 microduplicatiesyndroom	Potocki-Lupskisyndroom   Trisomie 17p11.2
1717	Distale trisomie 19q	Distale duplicatie 19q   Telomerische duplicatie 19q   Trisomie 19qter
1727	22q11.2 microduplicatiesyndroom	Dup(22)(q11)   Duplicatie 22q11.2   Trisomie 22q11.2
1756	Caudale duplicatie	Dipygus   Gespleten chorda dorsalis-syndroom
1762	Trisomie Xq28	Distale duplicatie Xq   Telomerische duplicatie Xq
1797	Autosomaal dominante spondylocostale dysostose	Autosomaal dominante spondylocostale dysplasie
1885	Geïsoleerde ectopia lentis	Ectopia lentis-syndroom   Familiale ectopia lentis
1892	Ectrodactylie - polydactylie-syndroom	
1906	Foetaal valproaatsyndroom	Foetaal valproïnezuursyndroom
1915	Foetaal alcohol syndroom	Alcohol antenatale infectie
2019	Femur-fibula-ulna-complex	FFU-complex   Femur-fibula-ulna-dysostose   Femur-fibula-ulna-syndroom   PFFD
2044	Floating-Harborsyndroom	Syndroom van Leisti-Hollister-Rimoin
2065	Galloway-Mowatsyndroom	Gallowaysyndroom   Microcefalie - hiatus hernia - nefrotisch syndroom   Nefrose - neuronale dysmigratiesyndroom
2108	Hallermann-Streiffsyndroom	Dyscefaal syndroom van François   Oculo-mandibulo-faciaal syndroom
2152	Mowat-Wilsonsyndroom	Ziekte van Hirschsprung - intellectuele achterstand
2237	Hypoparathyreoïdie - sensorineurale doofheid - nierziekte-syndroom	HDR-syndroom   Syndroom van Barakat
2254	Pontocerebellaire hypoplasie type 1	PCH1   Ziekte van Norman
2322	Kabukisyndroom	Kabuki make-upsyndroom   Niikawa-Kurokisyndroom
2332	KBG-syndroom	Kleine gestalte - faciale en skeletale anomalieën - intellectuele achterstand - macrodontie-syndroom

2345	Geïsoleerd Klippel-Feilsyndroom	Congenitale cervicale vertebrale fusie   Congenitale gefuseerde cervicale segmenten   Klippel-Feilmalformatie   Klippel-Feilsequentie
2412	Ontwrichting van de heup - dysmorphie-syndroom	Syndroom van Collins-Pope
2440	Geïsoleerde gespleten hand-gespleten voet malformatie	Ectrodactylie   Gespleten hand-voetmisvorming   SHFM
2499	Metachondromatose	
2526	Microcefalie - lymfoedeem - chorioretinopathie-syndroom	MLCRD
2588	Myhresyndroom	Faciale dysmorphie - intellectuele achterstand - kleine gestalte - gehoorverlies
2614	Nagel - patella-syndroom	Onycho-osteodysplasie   Syndroom van Turner-Kieser
2616	3M-syndroom	3-M-syndroom   Dolichospondylische dysplasie   Gloomy face-syndroom   Le Merrer-syndroom   Yakut kleine gestalte-syndroom
2637	Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroei type II	MOPD type II   Majewski osteodysplastische primordiale dwerggroei type II
2662	Keipertsyndroom	Naso-digito-akoestisch syndroom
2701	Noonansyndroomachtige aandoening met loose-anagen haar	NS/LAH   Tostisyndroom
2707	Oculo-cerebro-faciaal syndroom, Kaufman-type	
2710	Oculo-dento-digitale dysplasie	Meyer-Schwickerathsyndroom   ODDD-syndroom   Oculo-dento-ossale dysplasie
2712	Oculo-facio-cardio-dentaal syndroom	Cataract - microftalmie - radiculomegalie - hartseptumdefect-syndroom   OFCD-syndroom
2750	Orofaciodigitaal syndroom type 1	OFD1   OFDI   OFDSI   Oraal-faciaal-digitaal syndroom type 1   Syndroom van Papillon-Léage-Psaume
2771	Syndroom van Bruck	Osteogenesis imperfecta - congenitale gewrichtscontracturen-syndroom
2856	Persisterende-gang-van-Müller-syndroom	PMDS   Persisterende Mülleriaanse derivaten
2886	TARP-syndroom	Pierre Robin sequentie - congenitaal hartdefect - talipes-syndroom   Pierre Robin syndroom - congenitaal hartdefect - talipes-syndroom   Talipes equinovarus - atriumseptumdefect - Robin sequentie - persisterende linker vena cava superior-syndroom
2896	Pitt-Hopkinssyndroom	
2911	Polandsyndroom	Polandanomalie   Polandsequentie
2924	Geïsoleerde polycystische leverziekte	ADPCLD   Autosomaal dominante polycystische leverziekte   PCLD
2990	Autosomaal recessief meervoudig pterygium-syndroom	Autosomaal recessief niet-letaal meervoudig pterygium-syndroom   EVMPS   Escobarsyndroom   Meervoudig pterygium-syndroom, Escobar-variant
2995	Cerebro-fronto-faciaal syndroom van Baraitser-Winter	

3027	Caudale regressiesyndroom	Caudale dysplasie   Sacrale agenesiesyndroom   Sacrale regressiesyndroom
3047	Blefarofimose - intellectuele achterstand-syndroom, SBBYS-type	Hypothyreoïdie - dysmorfie - postaxiale polydactylie - intellectuele achterstand   SBBYSS   Say-Barber-Biesecker-Young-Simpsonsyndroom
3051	Intellectuele achterstand - dun haar - brachydactylie	Nicolaides-Baraitersyndroom
3071	Costellosyndroom	FCS-syndroom   Facio-cutaneo-skeletaal syndroom
3103	Robertssyndroom	Pseudothalidomidesyndroom   Roberts-SC-focomeliesyndroom   SC-focomelie   SC-pseudothalidomidesyndroom
3138	Ulnair-mammair syndroom	Schinzelsyndroom   UMS   Ulnair-mammair syndroom van Pallister
3157	Septo-optische dysplasie-spectrum	SOD   Septo-optische dysplasie   Syndroom van De Morsier
3205	Syndroom van Sturge-Weber	Angiomatose van Sturge-Weber-Krabbe   Encefalofaciale angiomatose   Encefalotrigeminale angiomatose   SWS   Syndroom van Sturge-Weber-Dimitri   Syndroom van Sturge-Weber-Krabbe
3206	Syndroom van Stuve-Wiedemann	Dysplasie van Stuve-Wiedemann   Neonataal syndroom van Schwartz-Jampel   SJS2   Syndroom van Schwartz-Jampel type 2   Syndroom van Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2
3238	Cardiospondylocarpofaciaal syndroom	Mitralisregurgitatie - doofheid - skeletale anomalieën-syndroom   Syndroom van Forney   Syndroom van Forney-Robinson-Pascoe
3275	Spondylo-carpo-tarsale synostose	Synspondylisme
3306	Duplicatie/inversie 15q11	Inv dup(15)   Isodicentrisch 15 chromosoom   Niet-distale tetrasomie 15q   Niet-telomerische tetrasomie 15q   idic(15)
3307	Tetrasomie 18p	Isochromosoom 18p
3309	Tetrasomie 5p	Isochromosoom 5p
3310	Tetrasomie 9p	Isochromosoom 9p
3329	Tibiale aplasie - ectrodactylie	Aplasia van de tibia met gespleten-hand/gespleten-voetmisvorming   Gespleten hand/voetmisvorming geassocieerd met aplasia van de lange beenderen   Gespleten hand/voetmisvorming met lange beenderendeficiëntie   SHFLD-syndroom   SHFM-geassocieerd met aplasia van de lange beenderen   TH-SHFM   Tibiale hemimelie met gespleten hand/voetmisvorming   Tibiale hemimelie-ectrodactyliesyndroom
3339	Syndroom van Toriello-Lacassie-Droste	Aplasia cutis congenita - epibulbaire dermoïden-syndroom   Oculo-ectodermaal syndroom
3342	Arteriële tortuositeitsyndroom	ATS
3375	Trisomie X	47,XXX-syndroom   Triple X-syndroom   Triplo-X-syndroom   XXX-syndroom

3377	Trismus - pseudocamptodactylie	Distale artrogrypose type 7 Dutch-Kentuckysyndroom Hecht-Bealssyndroom Hechtsyndroom
3378	Trisomie 13	Syndroom van Patau
3454	Intellectuele achterstand - ontwikkelingsachterstand - contracturen-syndroom	Contracturen van de voeten - musculaire atrofie - oculomotorische apraxie-syndroom Contracturen van de voeten - spieratrofie - oculomotorische apraxie-syndroom Syndroom van Wieacker-Wolff
36367	Distale monosomie 1q	Distale deletie 1q Monosomie 1qter Telomerische deletie 1q
42775	PHACE-syndroom	Pascual-Castroviejosyndroom type 2
48652	Monosomie 22q13	22q13-deletie Phelan-McDermid syndroom
60030	Syndroom van Loey-Dietz	Aorta-aneurysmasyndroom als gevolg van TGF- $\beta$ -receptorenanomaliën
60040	Megalencefalie - capillaire malformatie - polymicrogyrie-syndroom	MCAP MCM MCMTC Macrocefalie - capillaire malformatie-syndroom Macrocefalie - cutis marmorata telangiectatica congenita-syndroom Megalencefalie - capillaire malformatie-syndroom Megalencefalie - cutis marmorata telangiectatica congenita
65286	3q29 microdeletiesyndroom	3q subtelomerisch deletiesyndroom 3qter-deletie Del(3)(q29) Monosomie 3q29 Monosomie 3qter
75857	6q terminale deletie-syndroom	
77258	Trichorhinofalangeaal syndroom type 1 en 3	
79113	Mandibulofaciale dysostose-microcefaliesyndroom	MFDM-syndroom Mandibulofaciale dysostose, Guion-Almeida type
79490	Microcystische lymfatische malformatie	Capillair lymfangioom Capillaire lymfatische malformatie Cutaan lymphangioma circumscriptum Microcystisch lymfangioom Microcystische infiltrerende lymfatische malformatie Oppervlakkig lymfangioom Oppervlakkige lymfatische malformatie
83454	Glomuveneuze malformatie	Erfelijke meervoudige glomangiomen Glomangiomatose Meervoudige glomustumoren VMGLOM Veneuze malformaties met glomuscellen
85193	Idiopathische juveniele osteoporose	IJO Juveniele osteoporose
85200	Ischio-vertebraal syndroom	Ischio-spinale dysostose Ischio-vertebrale dysplasie
85279	Syndromale X-gebonden intellectuele achterstand als gevolg van JARID1C-mutaties	
85287	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Siderius-type	
85328	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Turner-type	
85329	Intellectuele achterstand, X-gebonden - hypotonie - faciale dysmorfie - agressief gedrag	
93256	Fragiele X-geassocieerde tremor/ataxiesyndroom	FXTAS-syndroom
93304	Autosomaal dominante brachyolmie	Brachyolmie type3
93383	Brachydactylie type B	

93388	Brachydactylie type A1	Brachydactylie, Farabee-type
96061	Mozaïektrisomie 8	Mozaïektrisomie chromosoom 8   Syndroom van Warkany
96072	4p16.3 microduplicatiesyndroom	Distale duplicatie 4p   Distale trisomie 4p   Telomerische duplicatie 4p   Trisomie 4pter
96096	Distale trisomie 4q	Distale duplicatie 4q   Telomerische duplicatie 4q   Trisomie 4qter
96102	Distale trisomie 10q	Distale duplicatie 10q   Telomerische duplicatie 10q   Trisomie 10qter
96121	7q11.23 microduplicatiesyndroom	Dup(7)(q11.23)   Trisomie 7q11.23
96125	Distale monosomie 6p	6p subtelomerische deletiesyndroom   6p25 microdeletiesyndroom   Distale deletie 6p   Monosomie 6p25
96129	Distale monosomie 19p13.3	Distale deletie 19p   Telomerische deletie 19p
96145	Distale monosomie 4q	Distale deletie 4q   Monosomie 4qter   Telomerische deletie 4q
96148	Distale monosomie 10q	Distale deletie 10q   Monosomie 10qter   Telomerische deletie 10q
96168	Monosomie 13q34	Del(13)(q34)   Distale deletie 13q34   Subtelomerische deletie 13q34
96169	Koolen-De Vriessyndroom	KdVS
96170	Syndroom van Emanuel	Surnumerair der(22) syndroom   der(22)t(11;22) syndroom
96181	Maternale uniparentale disomie van chromosoom 6	UPD(6)mat
97297	Bohring-Opitzsyndroom	BOS-syndroom   Bohringsyndroom   C-achtig syndroom   Oberklaid-Dankssyndroom   Opitz trigonocefalie-achtig syndroom
98797	Isochromosomie Yp	
98938	Colobomateuze microftalmie	MAC   Microftalmie - anoftalmie - coloboomsyndroom   Microftalmie met colobomateuze cyste
99741	Syndroom van King-Denborough	Syndroom van Koussef-Nichols
99776	Mozaïektrisomie 9	Mozaïektrisomie chromosoom 9   Trisomie 9 mozaïcisme
137605	Legiussyndroom	NF1-achtig syndroom   Neurofibromatose 1-achtig syndroom
137667	Capillaire malformatie-arterioveneuze malformatie	CM-AVM
137888	Auriculocondylair syndroom	"Vraagtekenoor"-syndroom
139474	17q11.2 microduplicatiesyndroom	Dup(17)(q11.2)   Grisart-Destréesyndroom   Trisomie 17q11.2
140944	CLOVES-syndroom	Congenitale lipomateuze overgroei - vasculaire malformatie - epidermale naevi - skeletale anomalie-syndroom   Congenitale lipomateuze overgroei - vasculaire malformatie - epidermale naevi - spinale anomalie-syndroom
141136	Hemifaciale microsomie	Eerste kieuwboogsyndroom   Laterofaciale microsomie   Otomandibulair syndroom   Otomandibulaire dysostose
163976	Intellectuele achterstand, X-gebonden, Van Esch-type	
171680	Lissencefalie door TUBA1A-mutatie	
199318	15q13.3 microdeletiesyndroom	Del(15)(q13.3)   Monosomie 15q13.3
217340	17q21.31 microduplicatiesyndroom	Dup(17)(q21.31)   Trisomie 17q21.31

217377	Xp11.22p11.23 microduplicatiesyndroom	Dup(X)(p11.22p11.23) Trisomie Xp11.22p11.23
221061	Erfelijke cerebrale caverneuze malformatie	Erfelijk caverneus angioom van de hersenen Erfelijk caverneus hemangioom van de hersenen Erfelijk cerebraal cavernoom Familiaal caverneus angioom van de hersenen Familiaal caverneus hemangioom van de hersenen Familiaal cerebraal cavernoom Familiale cerebrale caverneuze malformatie
228384	5q14.3 microdeletiesyndroom	Del(5)(q14.3) Monosomie 5q14.3
228402	2q23.1 microdeletiesyndroom	Del(2)(q23.1) Monosomie 2q23.1 Pseudo-Angelmansyndroom
228410	Polyvalvulaire hartziekte-syndroom	PHD-syndroom
238446	15q11q13 microduplicatiesyndroom	15q11q13 duplicatiesyndroom Dup(15)(q11q13) Trisomie 15q11q13
238769	1q44 microdeletiesyndroom	Del(1)(q44) Monosomie 1q44
250989	1q21.1 microdeletiesyndroom	Del(1)(q21) Monosomie 1q21.1
250994	1q21.1 microduplicatiesyndroom	Dup(1)(q21.1) Trisomie 1q21.1
251014	2q31.1 microdeletiesyndroom	Del(2)(q31.1) Monosomie 2q31.1
251038	3q29 microduplicatiesyndroom	Trisomie 3q29
251071	8p23.1 microdeletiesyndroom	Del(8)(p23.1) Monosomie 8p23.1
251076	8p23.1 duplicatiesyndroom	Dup(8)(p23.1) Trisomie 8p23.1
254516	Syndroom van Temple	15q11.2 BP1-BP2
261183	15q11.2 microdeletiesyndroom	microdeletiesyndroom Del(15)(q11.2) Monosomie 15q11.2
261190	15q14 microdeletiesyndroom	Del(15)(q14) Monosomie 15q14
261197	Proximale 16p11.2 microdeletiesyndroom	Proximale Del(16)(p11.2) Proximale monosomie 16p11.2
261204	16p11.2p12.2 microduplicatiesyndroom	Dup(16)(p11.2p12.2) Trisomie 16p11.2p12.2
261211	16p11.2p12.2 microdeletiesyndroom	Del(16)(p11.2p12.2) Monosomie 16p11.2p12.2
261222	Distale 16p11.2 microdeletiesyndroom	Distale del(16)(p11.2) Distale monosomie 16p11.2
261236	16p13.11 microdeletiesyndroom	Del(16)(p13.11) Monosomie 16p13.11
261243	16p13.11 microduplicatiesyndroom	Dup(16)(p13.11) Trisomie 16p13.11
261257	Distale 17p13.3 microdeletiesyndroom	Distale del(17)(p13.3) Distale monosomie 17p13.3
261265	17q12 microdeletiesyndroom	Del(17)(q12) Monosomie 17q12
261272	17q12 microduplicatiesyndroom	Dup(17)(q12) Trisomie 17q12
261295	20p12.3 microdeletiesyndroom	Del(20)(p12.3) Monosomie 20p12.3
261330	Distale 22q11.2 microdeletiesyndroom	Distale del(22)(q11.2) Distale monosomie 22q11.2
261337	Distale 22q11.2 microduplicatiesyndroom	Distale dup(22)(q11.2) Distale trisomie 22q11.2
261494	Syndroom van Kleefstra	
276413	10q22.3q23.3 microdeletiesyndroom	Del(10)(q22.3q23.3) Deletie 10q22.3q23.3 Monosomie 10q22.3q23.3
280640	Occipitale pachygyrie en polymicrogyrie	Occipitale MCD Occipitale malformaties van corticale ontwikkeling
293939	Distale Xq28 microduplicatiesyndroom	Distale Dup(X)q(28) Distale trisomie Xq28
293948	1p21.3 microdeletiesyndroom	Del(1)(p21.3) Monosomie 1p21.3
300496	Multipele congenitale anomalieën - hypotonie - insulden-syndroom type 2	MCAHS type 2 Meervoudige aangeboren afwijkingen - hypotonie - epileptische aanvallen-syndroom type 2
314034	7p22.1 microduplicatiesyndroom	Dup(7)(p22.1) Trisomie 7p22.1

319182	Syndroom van Wiedemann-Steiner	Hypertrichose - kleine gestalte - faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand-syndroom
329224	Intellectuele achterstand - craniofaciale dysmorphie - cryptorchidie-syndroom	
363972	Noonansyndroom-achtige stoornis met juveniele myelomonocyttaire leukemie	CBL-syndroom  Noonansyndroom-achtige stoornis met JMML
369891	Ontwikkelingsachterstand - faciale dysmorphie-syndroom door MED13L-deficiëntie	
370079	Proximale 16p11.2 microduplicatiesyndroom	Proximale dup(16)(p11.2)  Proximale trisomie 16p11.2
391372	Intellectuele achterstand - ernstige spraakachterstand - milde dysmorphie-syndroom	FOXP1-syndroom
391677	Kleine gestalte - optische atrofie - Pelger-Huëtanomalie-syndroom	SOPH-syndroom
401973	MEND-syndroom	Mannelijke EBP-stoornis met neurologische defecten
401986	1p31p32 microdeletiesyndroom	Del(1)(p31p32)  Monosomie 1p31p32
404440	Intellectuele achterstand - faciale dysmorphie-syndroom door SETD5-haploinsufficiëntie	
404443	Grote gestalte - intellectuele beperking - faciale dysmorphie-syndroom	DNMT3A-gerelateerd overgroeisyndroom  Overgroeisyndroom van Tatton-Brown-Rahman ADNP-gerelateerde syndromale intellectuele achterstand -
404448	ADNP-syndroom	autismespectrumstoornis  HVDAS  Syndroom van Helsmoortel-Van Der Aa
404473	Ernstige intellectuele achterstand - progressieve spastische diplegie-syndroom	
412069	AHDC1-gerelateerd intellectuele achterstand - obstructieve slaapapneu - milde dysmorphie-syndroom	Syndroom van Xia-Gibbs
420179	Overgroeisyndroom van Malan	Syndroom van Sotos 2 Del(3)p(25.3)  Intellectuele achterstand -
435638	3p25.3 microdeletiesyndroom	epilepsie - stereotiepe handbewegingen-syndroom  Monosomie 3p25.3
447980	19p13.3 microduplicatiesyndroom	Dup(19)(p13.3)
453499	Neurologische ontwikkelingsstoornis - craniofaciale dysmorphie - hartdefect - skeletanomalieën-syndroom	Syndroom van Au-Kline
457193	Autosomaal dominante intellectuele achterstand - craniofaciale anomalieën - hartdefecten-syndroom	
457485	Macrocefalie - intellectuele achterstand - neurologische ontwikkelingsstoornis - kleine thorax-syndroom	MINDS-syndroom  Syndroom van Smith-Kingsmore
466943	WAC-gerelateerd faciale dysmorphie - ontwikkelingsachterstand - gedragsstoornissen-syndroom	
476126	Micrognathie - terugkerende infecties - gedragsstoornissen - milde intellectuele achterstand-syndroom	
480520	Syndroom van Caroli	
481152	PYCR2-gerelateerde microcefalie - progressieve leuko-encefalopathie	



485350	CLCN4-gerelateerde X-gebonden intellectuele achterstand-syndroom	
488586	Congenitale amyoplasie	Amyoplasia congenita
488632	TBCK-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	
508498	Intellectuele achterstand - hartanomalieën - kleine gestalte - gewrichtslaxiteit-syndroom	
521258	Xq25 microduplicatiesyndroom	Dup(X)(q25) Xq25 microtriplicatie

### Morphological anomaly

619	Gemeenschappelijk mesenterium	Universeel mesenterium
741	Familiale mitralisklepprolaps	
1478	Interatriale communicatie	ASD Atriumseptumdefect Interauriculaire communicatie
1880	Ebsteinmalformatie	Ebstein-anomalie van de tricuspidalklep
2128	Geïsoleerde hemihyperplasie	Geïsoleerde hemihypertrofie Hemi 3-syndroom Hemicorporale hypertrofie
2149	Nodulaire neuronale heterotopie	
3181	Sprengelmisvorming	Hoog schouderblad
3193	Supravalvulaire aortastenose	SVAS
3366	Geïsoleerde trigonocefalie	Niet-syndromale metopische craniosynostose
30391	Galatresie	Galgangatresie Niet-syndromale biliare atresie
35098	Geïsoleerde plagiocefalie	Niet-syndromale unicononale synostose Synostotische plagiocefalie
35099	Geïsoleerde brachycefalie	Niet-syndromale bicoronale synostose
83463	Microtie	
93108	Renale dysplasie	
93338	Polysyndactylie	PPD4 Pre-axiale polydactylie type 4
95496	Hypofysesteelonderbrekingsyndroom	Ectopische neurohypofyse PSIS
95706	Posterieure hypospadiëën	Perineale, scrotale of penoscrotale hypospadiëën
99796	Subcorticale bandheterotopie	Subcorticale laminaire heterotopie
99798	Oligodontie	Selectieve tandagenesie
101023	Gespleten hard verhemelte	
137902	Geïsoleerde opticushypoplasie/-aplasie	Geïsoleerde hypoplasie/aplasie van de oogzenuw
199306	Gespleten lip/verhemelte	Alveolaire gespleten lip en verhemelte FLP Gespleten lip - alveolus - verhemelte Gespleten lip en verhemelte
250923	Geïsoleerde aniridie	
268820	Craniale meningocèle	
268835	Lipomyelomeningocèle	
268861	Primaire gekluisterde conus-syndroom	Primair gekluisterd ruggenmerg-syndroom Primair tethered cord syndroom
294983	Acheirie	Congenitale afwezigheid van de hand
294988	Congenitale afwezigheid/hypoplasie van de duim	Duimhypodactylie Duimoligodactylie
295047	Macroductylie van de tenen	Macroductylie van de voet
295051	Hypertrofie van de onderste ledematen	

### Histopathological subtype

93213	Familiaal idiopathisch stereoïderesistent nefrotisch syndroom	Familiaal idiopathisch stereoïderesistent nefrotisch syndroom met focale segmentale glomerulosclerose
-------	---	---

93218	Sporadisch idiopathisch stereoïderesistent nefrotisch syndroom	Sporadisch idiopathisch stereoïderesistent nefrotisch syndroom met focale segmentale glomerulosclerose
329931	Primaire membranoproliferatieve glomerulonefritis	

## Etiological subtype

181	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	Christ-Siemens-Tourainesyndroom   X-gebonden anhidrotische ectodermale dysplasie   XHED
248	Hypohidrotische ectodermale dysplasie	AR-HED   Autosomaal recessieve anhidrotische ectodermale dysplasie
777	Zeldzame niet-syndromale intellectuele achterstand	
2512	Geïsoleerde congenitale microcefalie	Echte microcefalie   MCPH   Microcephalia vera
71529	Genetische niet-syndromale obesitas	MC4R-deficiëntie
79269	Mucopolysaccharidose type 3	Heparaansulfamidasedeficiëntie   MPS3A   MPSIII A   Mucopolysaccharidose type 3A   Mucopolysaccharidose type IIIA
79270	Mucopolysaccharidose type 3	MPS3B   MPSIIIB   Mucopolysaccharidose type 3B   Mucopolysaccharidose type IIIB   N-acetyl-alfa-glucosaminidasedeficiëntie
88616	Zeldzame niet-syndromale intellectuele achterstand	AR-NSID   NS-ARID
90635	Niet-syndromale genetische doofheid	Autosomaal dominant geïsoleerd neurosensorisch gehoorverlies type DFNA   Autosomaal dominant geïsoleerd sensorineuraal gehoorverlies type DFNA   Autosomaal dominant niet-syndromaal neurosensorisch gehoorverlies type DFNA   Autosomaal dominant niet-syndromaal sensorineuraal gehoorverlies type DFNA   Autosomaal dominante geïsoleerde neurosensorische doofheid type DFNA   Autosomaal dominante geïsoleerde sensorineurale doofheid type DFNA   Autosomaal dominante niet-syndromale neurosensorische doofheid type DFNA
90636	Niet-syndromale genetische doofheid	Autosomaal recessieve geïsoleerde neurosensorische doofheid type DFNB   Autosomaal recessieve geïsoleerde sensorineurale doofheid type DFNB   Autosomaal recessieve niet-syndromale neurosensorische doofheid type DFNB
90641	Niet-syndromale genetische doofheid	Geïsoleerde mitochondriale neurosensorische doofheid   Geïsoleerde mitochondriale sensorineurale doofheid   Mitochondriale niet-syndromale neurosensorische doofheid
93579	Atypisch hemolytisch uremisch syndroom	Atypisch HUS met H-factoranomalie   D-HUS met H-factoranomalie   Hemolytisch-uremisch syndroom zonder diarree met H-factoranomalie   aHUS met H-factoranomalie
93613	Cystinurie	

94065	SIN3A-gerelateerde intellectuele achterstand-syndroom	Del(15)(q24)  Monosomie 15q24
96147	Syndroom van Kleefstra	9p subtelomerisch deletiesyndroom 9qSTDS  Kleefstrasyndroom als gevolg van 9q subtelomerische deletie  Kleefstrasyndroom als gevolg van del(9)(q34)  Kleefstrasyndroom als gevolg van monosomie 9q34
96182	Syndroom van Silver-Russell	UPD(7)mat
96184	Syndroom van Temple	UPD(14)mat
96193	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	Mozaïsche paternale uniparentale disomie van chromosoom 11 UPD(11)pat
96334	Syndroom van Kagami-Ogata	UPD(14)pat
98754	Prader-Willisyndroom	UPD(15)mat
98793	Prader-Willisyndroom	
98794	Angelman syndroom	Angelmansyndroom door maternale monosomie 15q11q13
98913	Congenitaal myastheen syndroom	
99413	Syndroom van Turner	
99810	Porencefalie	
100050	Erfelijk angio-oedeem met C1Inh-deficiëntie	Erfelijk angioneurotisch oedeem type 1 HAE-I Hereditair angio-oedeem type 1
177901	Prader-Willisyndroom	
177910	Prader-Willisyndroom	
178469	Zeldzame niet-syndromale intellectuele achterstand	
228363	Laat infantiele neuronale ceroidlipofuscinose	
231117	Syndroom van Beckwith-Wiedemann	
231140	Syndroom van Silver-Russell	
231144	Syndroom van Silver-Russell	
261537	Mowat-Wilsonsyndroom	Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van 2q22 microdeletie Syndroom van Mowat-Wilson als gevolg van del(2)q(22) Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van 2q22 microdeletie Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van del(2)(q22) Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van monosomie 2q22
261552	Mowat-Wilsonsyndroom	Ziekte van Hirschsprung en intellectuele achterstand als gevolg van een ZEB2-puntmutatie
261572	Blefarofimose - epicanthus inversus - ptose-syndroom	Blefarofimose types 1 en 2 als gevolg van een puntmutatie
261600	Syndroom van Alagille	Arteriohepatische dysplasie als gevolg van monosomie 20p12 Galwegaandoening als gevolg van monosomie 20p12 Syndroom van Alagille als gevolg van del(20)(p12) Syndroom van Alagille als gevolg van monosomie 20p12 Syndroom van Alagille-Watson als gevolg van monosomie 20p12

261619	Syndroom van Alagille	Arteriohepatische dysplasie als gevolg van een JAG1-puntmutatie Galwegaandoening als gevolg van een JAG1-puntmutatie Syndroom van Alagille-Watson als gevolg van een JAG1-puntmutatie
261652	Syndroom van Kleefstra	
293633	Syndroom van De Barsy	PYCR1-deficiëntie Pyrroline-5-carboxylaatreductase 1-deficiëntie
309789	Rhizomele chondrodysplasia punctata	
330050	Encefalopathie door een defect van mitochondriale en peroxisomale deling	
363700	Neurofibromatose type 1	Ziekte van Von Recklinghausen als gevolg van NF1-mutatie of intragenische deletie
363958	Koolen-De Vriessyndroom	Del(17)(q21.31) Monosomie 17q21.31
398069	Prader-Willisyndroom	PWS als gevolg van een puntmutatie Syndroom van Schaaf-Yang
438216	PURA-gerelateerde ernstige neonatale hypotonie - insulten - encefalopathie-syndroom	

### Biological anomaly

206599	Geïsoleerde asymptomatische verhoging van creatinefosfokinase	Geïsoleerde asymptomatische hyperCKemie Idiopathische asymptomatische hyperCKemie
--------	---	---

### Non rare in Europe

106	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Autisme	
155	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Familiale geïsoleerde hypertrofische cardiomyopathie	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Familiale geïsoleerde hypertrofische obstructieve cardiomyopathie Familiale geïsoleerde hypertrofische subaortale stenose Familiale of idiopathische hypertrofische obstructieve cardiomyopathie Familiale of idiopathische hypertrofische subaortale stenose Hypertrofische obstructieve cardiomyopathie Primitieve hypertrofische obstructieve cardiomyopathie Primitieve hypertrofische subaortale stenose
164	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Cerebrale caverneuze malformaties	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Caverneus angioom van de hersenen Caverneus hemangioom van de hersenen Cerebraal cavernoom
336	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Fibromusculaire dysplasie van de slagaders	
357	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Syndroom van Gilbert	Familiale cholemie Hyperbilirubinemie type 1
362	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Glucose-6-fosfaatdehydrogenasedeficiëntie	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Favisme G6PD-deficiëntie
406	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Heterozygote familiale hypercholesterolemie	
462	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Autosomale dominante ichthyosis vulgaris	

484	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Syndroom van Klinefelter	
555	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Coeliakie	
618	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Primair ovariumfalen	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Hypergonadotropisch ovariumfalen   POF   Primaire ovariuminsufficiëntie   Vroegtijdig ovariumfalen   Vroegtijdig ovariuminsufficiëntie   Vroegtijdige menopauze   Universeel mesenterium
64738	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Niet-zeldzame trombofilie	
95698	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Niet-klassieke congenitale adrenale hyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie	NCAH   Niet-klassieke congenitale bijnierhyperplasie als gevolg van 21-hydroxylasedeficiëntie
97562	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Goedaardige familiale hematurie	
319658	NIET ZELDZAME ZIEKTE IN EUROPA: Onverklaarbare intellectuele achterstand	

## Obsoleete

77	OBSOLEET: Aniridie	
1034	OBSOLEET: Amnionstrengen	OBSOLEET: ADAM-syndroom   Amnionmisvorming - adhesie - mutilatie-syndroom
98335	OBSOLEET: Mannelijke onvruchtbaarheid met normale virilisatie als gevolg van een verworven testiculair defect	
98670	OBSOLEET: Vitreoretinale degeneratie	
99876	OBSOLEET: Ehlers-Danlossyndroom, arthrochhalasis-type	
247871	OBSOLEET: Vitiligogeassocieerde auto-immuunziekte	
294937	OBSOLEET: Brachydactylie	
294992	OBSOLEET: Geïsoleerde gespleten hand-gespleten voet malformatie	OBSOLEET: Ectrodactylie van de hand
308604	OBSOLEET: Glycogeenstapelingsziekte type 2	OBSOLEET: Alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, volwassen vorm   GSD door zure maltasedeficiëntie, volwassen vorm   GSD type 2, volwassen vorm   GSD type II, volwassen vorm   Glycogeenstapelingsziekte door zure maltasedeficiëntie, volwassen vorm   Glycogeenstapelingsziekte type II, volwassen vorm   Glycogenose door zure maltasedeficiëntie, volwassen vorm   Glycogenose type 2, volwassen vorm   Glycogenose type II, volwassen vorm   Ziekte van Pompe, volwassen vorm   Zure alfa-1,4-glucosidasedeficiëntie, volwassen vorm
480773	OBSOLEET: FATCO-syndroom	OBSOLEET: FATCO-syndroom