



ΕΦΗΜΕΡΙΔΑ ΤΗΣ ΚΥΒΕΡΝΗΣΕΩΣ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑΣ

17 Ιανουαρίου 2024

ΤΕΥΧΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ

Αρ. Φύλλου 248

ΑΠΟΦΑΣΕΙΣ

Αριθμ. Γ2δ/67445

Έκδοση Ελληνικού Καταλόγου Σπανίων Νοσημάτων.

Ο ΥΦΥΠΟΥΡΓΟΣ ΥΓΕΙΑΣ

Έχοντας υπόψη:

- Την παρ. 6 του άρθρου πρώτου του ν. 4286/2014 (Α' 194).
- Το άρθρο 12 του ν. 4213/2013 (Α' 261).
- Την υπό στοιχεία Γ2δ/10748/27.02.2021 υπουργική απόφαση «Έκδοση Καταλόγου Κωδικών της Διεθνούς Στατιστικής Ταξινόμησης Νόσων και Συναφών Προβλημάτων Υγείας (ICD-International Classification of Diseases)» (Β' 782).
- Την υπό στοιχεία Γ2δ/82848/02.03.2021 υπουργική

απόφαση «Έκδοση Καταλόγου Κωδικών της Ελληνικής Ταξινόμησης Ιατρικών Πράξεων» (Β' 814).

5) Την υπ' αρ. 37310/2023 κοινή απόφαση του Πρωθυπουργού και του Υπουργού Υγείας «Ανάθεση αρμοδιοτήτων στον Υφυπουργό Υγείας, Μάριο Θεμιστοκλέους» (Β' 4435).

6) Την υπ' αρ. 672/2023 εισήγηση του Κέντρου Τεκμηρίωσης και Κοστολόγησης Νοσοκομειακών Υπηρεσιών Α.Ε.

7) Την υπό στοιχεία Β1α/1485/10.01.2024 εισήγηση της Γενικής Διεύθυνσης Οικονομικών Υπηρεσιών του Υπουργείου Υγείας, σύμφωνα με την οποία από το περιεχόμενο της παρούσας απόφασης δεν προκύπτει δαπάνη σε βάρος του τακτικού προϋπολογισμού του Υπουργείου Υγείας, αποφασίζουμε:

Την έκδοση του Ελληνικού Καταλόγου Σπανίων Νοσημάτων (ORPHAcodes). Ο κατάλογος παρατίθεται στο παράρτημα, το οποίο αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της παρούσας.

ORPHA codes

Ελληνικός κατάλογος σπανίων νοσημάτων (ORPHAcodes)

Έκδοση 2023 - v.1



Υπουργείο Υγείας
Αθήνα



Κέντρο Τεκμηρίωσης & Κοστολόγησης
Νοσοκομειακών Υπηρεσιών (ΚΕ.ΤΕ.Κ.Ν.Υ.)
Αθήνα

Δεκέμβριος 2023

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Πάνω από το 10% του πληθυσμού στο κόσμο, περίπου 475 εκ άνθρωποι πάσχουν από μία σπάνια ασθένεια. Μία ασθένεια, στην Ευρώπη, χαρακτηρίζεται σπάνια όταν προσβάλλει λιγότερα από 5 στα 10.000 άτομα. Οι περισσότερες σπάνιες ασθένειες είναι γενετικής φύσης και μπορεί να εκδηλωθούν είτε κατά τη γέννηση ή στην παιδική ηλικία, είτε στην ενήλικη ζωή. Το Orphanet είναι ένας ευρωπαϊκός ιστότοπος ο οποίος παρέχει πληροφορίες για σπάνιες παθήσεις και για τις αντίστοιχες διαγνώσεις, για ορφανά φάρμακα, κλινικές δοκιμές και δίκτυα ειδικών επαγγελματιών στον τομέα της υγείας. Ο Ευρωπαϊκός ιστότοπος ιδρύθηκε στη Γαλλία από το INSERM (Γαλλικό Εθνικό Ινστιτούτο για την Υγεία και την Ιατρική Έρευνα) το 1997. Αυτή η πρωτοβουλία έγινε ευρωπαϊκή προσπάθεια από το 2000, υποστηριζόμενη από επιχορηγήσεις της Ευρωπαϊκής Επιτροπής: Το Orphanet σταδιακά εξελίχθηκε σε μία Κοινοπραξία 40 χωρών, εντός και εκτός Ευρώπης. Στην Ελλάδα σύμφωνα με το νόμο υπ' αριθμ. 4213/2013 (ΦΕΚ 261/Α/3-12-2013) το Orphanet ορίζεται ως η επίσημη βάση δεδομένων για τις Σπάνιες Παθήσεις. Πρόκειται για πολύ σοβαρές χρόνιες ασθένειες που μπορεί να επιφέρουν απώλεια ζωής ή αναπηρία. Στο μεγαλύτερο μέρος τους είναι ανίατες, ενώ σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να εφαρμοστεί θεραπεία ώστε να βελτιωθεί η ποιότητα αλλά και το προσδόκιμο επιβίωσης του ασθενή. Συνολικά έχουν καταγραφεί παγκοσμίως 6.000 – 8.000 σπάνια νοσήματα. Το Orphanet λοιπόν, στοχεύει στην παροχή πληροφοριών υψηλής ποιότητας για σπάνιες ασθένειες και στη διασφάλιση ίσης πρόσβασης στη γνώση για όλους τους ενδιαφερόμενους. Το ORPHAcode είναι ένας μοναδικός αριθμός που διατηρεί επίσης την ονοματολογία σπάνιων ασθενειών Orphanet απαραίτητη για τη βελτίωση της ορατότητας των σπάνιων ασθενειών στα συστήματα πληροφοριών υγείας και έρευνας.

Δημιουργία Εθνικού Μητρώου Σπανίων Νοσημάτων

Η καταγραφή των σπανίων παθήσεων αποτελεί προτεραιότητα σε Ευρωπαϊκό επίπεδο, ωστόσο οι προσπάθειες που έχουν γίνει έως τώρα χαρακτηρίζονται ως αποσπασματικές. Η ανάπτυξη ενός εθνικού αρχείου σπανίων παθήσεων είναι βασική προτεραιότητα για τη χώρα μας. Λόγω της δυσκολίας του εγχειρήματος, η επιλογή των

νοσημάτων και ο τρόπος καταγραφής τους αποτέλεσε αντικείμενο μελέτης. Αρχικά και μέχρι να αποκτηθεί η κατάλληλη εμπειρία αποφασίσθηκε η πιλοτική καταγραφή τεσσάρων σπανίων νοσημάτων: της Ινοκυστικής Νόσου (αρχικά για παιδιά), της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας, της Νόσου Gaucher και της Νόσου Pompe.

Το Κέντρο Τεκμηρίωσης και Κοστολόγησης Νοσοκομειακών Υπηρεσιών – Ελληνικό Ινστιτούτο DRG ως φορέας υπεύθυνος για τις ιατρικές κωδικοποιήσεις ανέλαβε τη μετάφραση και κατάρτιση του καταλόγου των σπανίων νοσημάτων, την οποία και εισηγήθηκε στο Υπουργείο Υγείας προς δημοσίευση του. Ο Ελληνικός Κατάλογος Σπανίων Νοσημάτων αποτυπώνει τη λίστα με όλα τα σπάνια νοσήματα, το μοναδικό κωδικό Orphacode που αντιστοιχίζονται καθώς και συνώνυμα και εναλλακτικούς όρους που χρησιμοποιούνται στην αποτύπωση κάθε νόσου. Ο κωδικός Orphacode καθώς και ο κωδικός ICD-10 θα αποτυπώνονται στο εθνικό μητρώο σπανίων παθήσεων που ετοιμάζεται, με κύριο στόχο το όφελος του τελικού αποδέκτη, που δεν είναι άλλος από τον ασθενή.

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
166024	Multiple epiphyseal dysplasia, Al-Gazali type		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία, τύπου Al-Gazali	
166024	Multiple epiphyseal dysplasia, Al-Gazali type	Multiple epiphyseal dysplasia-macrocephaly-distinctive facies syndrome		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία, τύπου Al-Gazali	Σύνδρομο πολλαπλής επιφυσειακής δυσπλασίας-μακροκεφαλίας-διακριτικού προσώπου
58	Alexander disease		E75.2	Νόσος Alexander	
58	Alexander disease	AxD		Νόσος Alexander	AxD
166032	Multiple epiphyseal dysplasia, with miniepiphyseal		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία, με μικροεπιφύσεις	
61	Alpha-mannosidosis		E77.1	Άλφα-μαννοσίδωση	
61	Alpha-mannosidosis	Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency		Άλφα-μαννοσίδωση	Ανεπάρκεια λυσοσωμικής άλφα-D-μαννοσιδάσης
166029	Multiple epiphyseal dysplasia, with severe proximal femoral dysplasia		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία, με σοβαρή δυσπλασία του εγγύς μηριαίου	
166038	Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type		Q78.5	Μεταφυσειακή χονδροδυσπλασία, τύπου Kaitila	
93	Aspartylglucosaminuria		E77.1	Ασπαρτυλογλυκοζαμινουρία	
93	Aspartylglucosaminuria	Aspartylglucosaminidase deficiency		Ασπαρτυλογλυκοζαμινουρία	Ανεπάρκεια ασπαρτυλογλυκοζαμινιδάσης
166035	Brachydactyly-short stature-retinitis pigmentosa syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-κοντού αναστήματος-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας	
585	Multiple sulfatase deficiency		E75.2	Πολλαπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	
585	Multiple sulfatase deficiency	Juvenile sulfatidosis, Austin type		Πολλαπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	Νεανική σουλφατίδωση, τύπου Austin
585	Multiple sulfatase deficiency	MSD		Πολλαπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	MSD
585	Multiple sulfatase deficiency	Mucosulfatidosis		Πολλαπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	Βλενοσουλφατίδωση
118	Beta-mannosidosis		E77.1	Βήτα-μαννοσίδωση	
118	Beta-mannosidosis	Beta-mannosidase deficiency		Βήτα-μαννοσίδωση	Ανεπάρκεια βήτα-μαννοσιδάσης
141	Canavan disease		E75.2	Νόσος Canavan	
141	Canavan disease	ACY2 deficiency		Νόσος Canavan	Ανεπάρκεια ACY2
141	Canavan disease	Aminoacylase 2 deficiency		Νόσος Canavan	Ανεπάρκεια αμινοακυλάσης 2
141	Canavan disease	Aspartoacylase deficiency		Νόσος Canavan	Ανεπάρκεια ασπαρτοακυλάσης
141	Canavan disease	Spongy degeneration of the brain		Νόσος Canavan	Σπογγώδης εκφύλιση του εγκεφάλου
166063	Pontocerebellar hypoplasia type 4		Q04.3	Γεφυροπαραγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 4	
166063	Pontocerebellar hypoplasia type 4	Fatal infantile encephalopathy with olivopontocerebellar hypoplasia		Γεφυροπαραγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 4	Θανατηφόρα βρεφική εγκεφαλοπάθεια με ελαιογεφυροπαραγκεφαλιδική υποπλασία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
166063	Pontocerebellar hypoplasia type 4	Olivopontocerebellar hypoplasia		Γεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία τύπου 4	Ελαιογεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία
166063	Pontocerebellar hypoplasia type 4	PCH4		Γεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία τύπου 6	PCH4
166073	Pontocerebellar hypoplasia type 6		Q04.3	Γεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία τύπου 6	
166073	Pontocerebellar hypoplasia type 6	Fatal infantile encephalopathy with mitochondrial respiratory chain defects		Γεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία τύπου 6	Θανατηφόρα βρεφική εγκεφαλοπάθεια με έλλειψη της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
166073	Pontocerebellar hypoplasia type 6	PCH6		Γεφυροπαραγκεφαλική υποπλασία τύπου 6	PCH6
213	Cystinosis		E72.0	Κυστίνωση	
213	Cystinosis	Protein defect of cystin transport		Κυστίνωση	Έλλειψη πρωτεΐνης στη μεταφοράς κυστίνης
333	Farber disease		E75.2	Νόσος Farber	
333	Farber disease	Acid ceramidase deficiency		Νόσος Farber	Ανεπάρκεια όξινης κεραμιδάσης
333	Farber disease	Farber lipogranulomatosis		Νόσος Farber	Λιποκοκκιωμάτωση Farber
349	Fucosidosis		E77.1	Φουκοσίδωση	
349	Fucosidosis	Alpha-L-fucosidase deficiency		Φουκοσίδωση	Ανεπάρκεια άλφα-L-φουκοσιδάσης
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Ανεπάρκεια όξινης άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	GSD due to acid maltase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	GSD λόγω ανεπάρκειας όξινης μαλτάσης
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	GSD type 2		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	GSD τύπου 2
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	GSD type II		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	GSD τύπου II
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glycogen storage disease type 2		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glycogen storage disease type II		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου II
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glycogenesis due to acid maltase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας όξινης μαλτάσης
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glycogenesis type 2		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Γλυκογένεση τύπου 2
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glycogenesis type II		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Γλυκογένεση τύπου II
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Pompe disease		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης	Νόσος Pompe
366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου αποδιακλάδωσης γλυκογόνου	
366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency	Amylo-1,6-glucosidase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου αποδιακλάδωσης γλυκογόνου	Ανεπάρκεια αμυλο-1,6-γλυκοσιδάσης

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Amylopectinosis		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Αμυλοπηκτινώση
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Andersen disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Νόσος Andersen
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	GSD due to glycogen branching enzyme deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	GSD type 4		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	GSD τύπου 4
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	GSD type IV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	GSD τύπου IV
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glycogen storage disease type 4		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glycogen storage disease type IV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glycogenesis due to glycogen branching enzyme deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glycogenesis type 4		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση τύπου 4
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency	Glycogenesis type IV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση τύπου IV
166100	Autosomal dominant otospondyloomegaepiphyseal dysplasia		Q87.0	Αυτοσωμική επικρατούσα ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	
166100	Autosomal dominant otospondyloomegaepiphyseal dysplasia	AD OSMED		Αυτοσωμική επικρατούσα ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	AD OSMED
166100	Autosomal dominant otospondyloomegaepiphyseal dysplasia	Stickler syndrome type 3		Αυτοσωμική επικρατούσα ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	Σύνδρομο Stickler τύπου 3
166100	Autosomal dominant otospondyloomegaepiphyseal dysplasia	Stickler syndrome, non-ocular type		Αυτοσωμική επικρατούσα ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	Σύνδρομο Stickler, μη οφθαλμικού τύπου
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	GSD due to muscle phosphofruktokinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	GSD λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	GSD type 7		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	GSD τύπου 7
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	GSD type VII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	GSD τύπου VII
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Glycogen storage disease type 7		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 7
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Glycogen storage disease type VII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου VII
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Glycogenesis due to muscle phosphofruktokinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Glycogenesis type 7		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Γλυκογένεση τύπου 7
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Glycogenesis type VII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Γλυκογένεση τύπου VII
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofruktokinase deficiency	Tarui disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	Νόσος Tarui
166105	FASTKD2-related infantile mitochondrial encephalomyopathy		G71.3	Βρεφική μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια που σχετίζεται με το FASTKD2	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	GSD λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	GSD type 6		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	GSD τύπου 6
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	GSD type VI		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	GSD τύπου VI
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Glycogen storage disease type 6		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 6
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Glycogen storage disease type VI		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου VI
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Glycogenosis due to liver glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Glycogenosis type 6		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση τύπου 6
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Glycogenosis type VI		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Γλυκογένεση τύπου VI
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Hepatic glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Hepatic phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Hers disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Νόσος Hers
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency	Liver glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria		D59.5	Παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία	
447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	Marchiafava-Micheli disease		Παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία	Νόσος Marchiafava-Micheli
447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	PNH		Παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία	PNH
166108	Intellectual disability, Birk-Barel type		Q87.8	Νοητική υστέρηση, τύπου Birk-Barel	
166108	Intellectual disability, Birk-Barel type	Intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism syndrome		Νοητική υστέρηση, τύπου Birk-Barel	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποτονίας-δυσμορφισμού προσώπου
166113	Bazex syndrome			Σύνδρομο Bazex	
166113	Bazex syndrome	Acrokeratosis of Bazex		Σύνδρομο Bazex	Ακροκεράτωση Bazex
166113	Bazex syndrome	Acrokeratosis paraneoplastica		Σύνδρομο Bazex	Παρανεοπλασματική ακροκεράτωση
166113	Bazex syndrome	Acrokeratosis paraneoplastica of Bazex		Σύνδρομο Bazex	Παρανεοπλασματική ακροκεράτωση Bazex
166119	Isolated osteopoikilosis		Q78.8	Μεμονωμένη οστεοποικίλωση	
487	Krabbe disease		E75.2	Νόσος Krabbe	
487	Krabbe disease	GALC deficiency		Νόσος Krabbe	Ανεπάρκεια GALC

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
487	Krabbe disease	Galactocerebrosidase deficiency		Νόσος Krabbe	Ανεπάρκεια γαλακτοκερεβροσιδάσης
487	Krabbe disease	Galactosylceramidase deficiency		Νόσος Krabbe	Ανεπάρκεια γαλακτοσυλκεραμιδάσης
487	Krabbe disease	Globoid cell leukodystrophy		Νόσος Krabbe	Λευκοδυστροφία σφαιροειδών κυττάρων
583	Mucopolysaccharidosis type 6		E76.2	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	
583	Mucopolysaccharidosis type 6	ARSB deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Ανεπάρκεια ARSB
583	Mucopolysaccharidosis type 6	ASB deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Ανεπάρκεια ASB
583	Mucopolysaccharidosis type 6	Arylsulfatase B deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Ανεπάρκεια αρυλσουλφάτασης Β
583	Mucopolysaccharidosis type 6	MPS6		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	MPS6
583	Mucopolysaccharidosis type 6	MPSVI		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	MPSVI
583	Mucopolysaccharidosis type 6	Maroteaux-Lamy disease		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Νόσος Maroteaux-Lamy
583	Mucopolysaccharidosis type 6	Mucopolysaccharidosis type VI		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VI
583	Mucopolysaccharidosis type 6	N-acetylgalactosamine 4-sulfatase deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	Ανεπάρκεια Ν-ακετυλογαλακτοζαμίνης 4-σουλφάτασης
166272	Odontochondrodysplasia		Q78.8	Οδοντοχονδροϋσπλασία	
166272	Odontochondrodysplasia	Chondrodysplasia-dentinogenesis imperfecta-joint laxity syndrome		Οδοντοχονδροϋσπλασία	Σύνδρομο χονδροϋσπλασίας-ατελούς οδοντογένεσης-αρθρικής χαλαρότητας
166272	Odontochondrodysplasia	Goldblatt chondrodysplasia		Οδοντοχονδροϋσπλασία	Χονδροϋσπλασία Goldblatt
166272	Odontochondrodysplasia	Goldblatt syndrome		Οδοντοχονδροϋσπλασία	Σύνδρομο Goldblatt
166272	Odontochondrodysplasia	ODCD		Οδοντοχονδροϋσπλασία	ODCD
576	Mucopolipidosis type II		E77.0	Βλεννολιπίδωση τύπου II	
576	Mucopolipidosis type II	I-cell disease		Βλεννολιπίδωση τύπου II	Νόσος των κυττάρων I
576	Mucopolipidosis type II	Mucopolipidosis type II alpha/beta		Βλεννολιπίδωση τύπου II	Βλεννολιπίδωση τύπου II άλφα/βήτα
576	Mucopolipidosis type II	N-acetylglucosamine 1-phosphotransferase deficiency		Βλεννολιπίδωση τύπου II	Ανεπάρκεια Ν-ακετυλογλυκοζαμίνης 1-φωσφοτρανσφεράσης
166277	Wormian bone-multiple fractures-dentinogenesis imperfecta-skeletal dysplasia		Q78.8	Wormian οστό-πολλαπλά κατάγματα-οδοντιγένεση ατελής-σκελετική δυσπλασία	
166277	Wormian bone-multiple fractures-dentinogenesis imperfecta-skeletal dysplasia	Suarez-Stickler syndrome		Wormian οστό-πολλαπλά κατάγματα-οδοντιγένεση ατελής-σκελετική δυσπλασία	Σύνδρομο Suarez-Stickler
812	Sialidosis type 1		E77.1	Σιαλίδωση τύπου 1	
812	Sialidosis type 1	Cherry-red spot-myoclonus syndrome		Σιαλίδωση τύπου 1	Σύνδρομο σπόρου κερασιού-μυοκλονού

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
812	Sialidosis type 1	Lipomucopolysaccharidosis		Σιαλίδωση τύπου 1	Λιποβλενοπολυσακχαρίδωση
812	Sialidosis type 1	Normomorphpic sialidosis		Σιαλίδωση τύπου 1	Νορμομορφική σιαλίδωση
166282	Familial sick sinus syndrome		I49.5	Οικογενές σύνδρομο άρρωστου κόλπου	
578	Mucopolipidosis type IV		E75.1	Βλενολιπίδωση τύπου IV	
166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus		Q82.5	Μυρμηκιδώδης εκκρινής στοματικός και δερματικός πόρος σπίλου	
166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus	Comedo nevus of the palm		Μυρμηκιδώδης εκκρινής στοματικός και δερματικός πόρος σπίλου	Comedo σπίλος της παλάμης
166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus	Porokeratotic eccrine nevus		Μυρμηκιδώδης εκκρινής στοματικός και δερματικός πόρος σπίλου	Μυρμηκιδώδης εκκρινής σπίλος
577	Mucopolipidosis type III		E77.0	Βλενολιπίδωση τύπου III	
577	Mucopolipidosis type III	Pseudo-Hurler polydystrophy		Βλενολιπίδωση τύπου III	Πολυδυστροφία ψευδο-Hurler
166291	Dirofilariasis		B74.8	Διροφιλαρίωση	
166308	Benign infantile focal epilepsy with midline spikes and waves during sleep		G40.0	Καλοήθης βρεφική εστιακή επιληψία με αιχμές και κύμματα μέσης γραμμής κατά τη διάρκεια του ύπνου	
166308	Benign infantile focal epilepsy with midline spikes and waves during sleep	BIMSE		Καλοήθης βρεφική εστιακή επιληψία με αιχμές και κύμματα μέσης γραμμής κατά τη διάρκεια του ύπνου	BIMSE
166305	Benign infantile seizures associated with mild gastroenteritis		G40.4	Καλοήθεις βρεφικές επιληπτικές κρίσεις που σχετίζονται με ήπια γαστρεντερίτιδα με έναρξη	
2912	Poliomyelitis		A80.4	Πολιομυελίτιδα	
2912	Poliomyelitis		A80.2	Πολιομυελίτιδα	
2912	Poliomyelitis		A80.3	Πολιομυελίτιδα	
2912	Poliomyelitis		A80.9	Πολιομυελίτιδα	
2912	Poliomyelitis		A80.0	Πολιομυελίτιδα	
2912	Poliomyelitis		A80.1	Πολιομυελίτιδα	
166302	Benign partial epilepsy with secondarily generalized seizures in infancy		G40.1	Καλοήθης μερική επιληψία με δευτερογενείς γενικευμένες κρίσεις στη βρεφική ηλικία	
166299	Benign partial epilepsy of infancy with complex partial seizures		G40.2	Καλοήθης μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας με σύνθετες επιληπτικές κρίσεις	
796	Sandhoff disease		E75.0	Νόσος Sandhoff	
796	Sandhoff disease	GM2 gangliosidosis 0 variant		Νόσος Sandhoff	GM2 γαγγλιοσίδωση 0 παραλλαγή
796	Sandhoff disease	Hexosaminidases A and B deficiency		Νόσος Sandhoff	Ανεπάρκεια εξοσαμινιδάσων Α και Β
166409	Photosensitive epilepsy		G40.5	Φωτοευαίσθητη επιληψία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
461	Recessive X-linked ichthyosis		Q80.1	Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύαση	
461	Recessive X-linked ichthyosis	RXLI		Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύαση	RXLI
461	Recessive X-linked ichthyosis	Steroid sulfatase deficiency		Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύαση	Ανεπάρκεια σουλφατάσης στεροειδών
461	Recessive X-linked ichthyosis	X-linked ichthyosis		Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύαση	Φυλοσύνδετη ιχθύαση
461	Recessive X-linked ichthyosis	XLI		Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύαση	XLI
166421	Orgasm-induced seizures		G40.5	Επιληπτικές κρίσεις που προκαλούνται από οργασμό	
166418	Eating reflex epilepsy		G40.5	Διατροφική ανανακλαστική επιληψία	
166418	Eating reflex epilepsy	Eating epilepsy		Διατροφική ανανακλαστική επιληψία	Διατροφική επιληψία
166418	Eating reflex epilepsy	Eating seizures		Διατροφική ανανακλαστική επιληψία	Διατροφικές επιληπτικές κρίσεις
166415	Audiogenic seizures		G40.5	Ακουστικές επιληπτικές κρίσεις	
584	Mucopolysaccharidosis type 7		E76.2	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	
584	Mucopolysaccharidosis type 7	Beta-glucuronidase deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	Ανεπάρκεια βήτα-γλυκουρονιδάσης
584	Mucopolysaccharidosis type 7	MPS7		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	MPS7
584	Mucopolysaccharidosis type 7	MPSVII		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	MPSVII
584	Mucopolysaccharidosis type 7	Mucopolysaccharidosis type VII		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VII
584	Mucopolysaccharidosis type 7	Sly disease		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	Νόσος Sly
166412	Hot water reflex epilepsy		G40.5	Ανανακλαστική επιληψία από ζεστό νερό	
166433	Reading seizures		G40.5	Επιληψία επαγόμενη από ανάγνωση	
166430	Micturation-induced seizures		G40.5	Επιληψία επαγόμενη από νυκτουρία	
881	Turner syndrome		Q96.0	Σύνδρομο Turner	
881	Turner syndrome	45,X syndrome	Q96.1	Σύνδρομο Turner	Σύνδρομο 45,X
881	Turner syndrome	45,X/46,XX syndrome	Q96.8	Σύνδρομο Turner	Σύνδρομο 45,X/46,XX
881	Turner syndrome		Q96.9	Σύνδρομο Turner	
881	Turner syndrome		Q96.2	Σύνδρομο Turner	
881	Turner syndrome		Q96.3	Σύνδρομο Turner	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
881	Turner syndrome		Q96.4	Σύνδρομο Turner	
166427	Startle epilepsy		G40.5	Επιληψία Startle	
166424	Thinking seizures		G40.5	Επιληψία επαγόμενη από σκέψη	
95	Friedreich ataxia		G11.1	Friedreich αταξία	
95	Friedreich ataxia	FA		Friedreich αταξία	FA
95	Friedreich ataxia	FRDA		Friedreich αταξία	FRDA
848	Beta-thalassemia		D56.1	Β-μεσογειακή αναιμία	
846	Alpha-thalassemia		D56.0	Άλφα-θαλασσαιμία	
586	Cystic fibrosis		E84.0	Κυστική ίνωση	
586	Cystic fibrosis	CF	E84.1	Κυστική ίνωση	CF
586	Cystic fibrosis	Mucoviscidosis	E84.8	Κυστική ίνωση	Βλεννοϊσοσκίδωση
586	Cystic fibrosis		E84.9	Κυστική ίνωση	
261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy		G71.0	Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	
261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy	EDMD		Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	EDMD
550	MELAS		G71.3	MELAS	
550	MELAS	Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes		MELAS	Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
550	MELAS	Mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes		MELAS	Μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
550	MELAS	Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes		MELAS	Μιτοχονδριακή μυπάθεια, εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
269	Facioscapulohumeral dystrophy		G71.0	Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	
269	Facioscapulohumeral dystrophy	FSH dystrophy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	FSH δυστροφία
269	Facioscapulohumeral dystrophy	FSHD		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	FSHD
269	Facioscapulohumeral dystrophy	Facioscapulohumeral muscular dystrophy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
269	Facioscapulohumeral dystrophy	Facioscapulohumeral myopathy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυπάθεια
269	Facioscapulohumeral dystrophy	Landouzy-Dejerine dystrophy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	Landouzy-Dejerine δυστροφία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
269	Facioscapulohumeral dystrophy	Landouzy-Dejerine myopathy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	Landouzy-Dejerine μυσπάθεια
480	Kearns-Sayre syndrome		H49.8	Σύνδρομο Kearns-Sayre	
163898	Classic paraneoplastic limbic encephalitis		G13.1	Κλασική παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163898	Classic paraneoplastic limbic encephalitis	Classic paraneoplastic limbic encephalitis, with or without intracellular antigens		Κλασική παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	Κλασική παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα, με ή χωρίς ενδοκυτταρικά αντιγόνα
163908	Limbic encephalitis with LGI1 antibodies		G04.8	Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα LGI1	
163908	Limbic encephalitis with LGI1 antibodies	Limbic encephalitis with leucine-rich glioma-inactivated 1 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα LGI1	Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα πλούσια σε λευκίνη με αδραντοποιημένα γλιώματα αντισωμάτων 1
551	MERRF		G71.3	MERRF	
551	MERRF	Fukuhara syndrome		MERRF	Σύνδρομο Fukuhara
551	MERRF	Myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibres		MERRF	Μυοκλονική επιληψία που σχετίζεται με τραχιές-κόκκινες ίνες
597	Central core disease		G71.2	Νόσος του κεντρικού πυρήνα	
163746	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg		E75.2	Περιφερική απομυελινωτική νευροπάθεια-κεντρική δυσμυελινωτική λευκοδυστροφία-σύνδρομο	
163746	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg	Neurologic Waardenburg-Shah syndrome		Περιφερική απομυελινωτική νευροπάθεια-κεντρική δυσμυελινωτική λευκοδυστροφία-σύνδρομο	Νευρολογικό σύνδρομο Waardenburg-Shah
163746	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg	PCWH		Περιφερική απομυελινωτική νευροπάθεια-κεντρική δυσμυελινωτική λευκοδυστροφία-σύνδρομο	PCWH
163746	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg	WS4 plus		Περιφερική απομυελινωτική νευροπάθεια-κεντρική δυσμυελινωτική λευκοδυστροφία-σύνδρομο	WS4 plus
684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg		G71.1	Συγγενής παραμυστονία του Von Eulenburg	
684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg	Paramyotonia congenita		Συγγενής παραμυστονία του Von Eulenburg	Συγγενής παραμυστονία
163931	Acrodermatitis continua of Hallopeau		L40.2	Συνεχής ακροδερματίτιδα του Hallopeau	
273	Steinert myotonic dystrophy		G71.1	Μυοτονική δυστροφία Steinert	
273	Steinert myotonic dystrophy	Myotonic dystrophy type 1		Μυοτονική δυστροφία Steinert	Μυοτονική δυστροφία τύπου 1
273	Steinert myotonic dystrophy	Steinert disease		Μυοτονική δυστροφία Steinert	Νόσος Steinert
163927	Pustulosis palmaris et plantaris		L40.3	Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	
163927	Pustulosis palmaris et plantaris	LPP		Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	LPP
163927	Pustulosis palmaris et plantaris	Localized pustular psoriasis		Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	Τοπική φλυκταίνωδης ψωρίαση
163927	Pustulosis palmaris et plantaris	PPP		Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	PPP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
163927	Pustulosis palmaris et plantaris	Palmoplantar pustulosis		Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	Παλαμοπελματιαία φλυκταίνωση
163937	X-linked intellectual disability, Najm type		Q04.3	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Najm	
163937	X-linked intellectual disability, Najm type	MICPCH		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Najm	MICPCH
163937	X-linked intellectual disability, Najm type	X-linked intellectual disability-microcephaly-pontocerebellar hypoplasia syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Najm	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-γεφυροπαραγκεφαλιδικής υποπλασίας
163934	Atopic keratoconjunctivitis		H16.2	Ατοπική κερατοεπιπεφυκίτιδα	
163924	Non-herpetic acute limbic encephalitis		G04.8	Μη ερπητική οξεία μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
614	Thomsen and Becker disease		G71.1	Νόσος Thomsen and Becker	
614	Thomsen and Becker disease	Myotonia congenita		Νόσος Thomsen and Becker	Συγγενής μυοτονία
163921	Posttransplant acute limbic encephalitis		G04.8	Οξεία μεταμοσχευτική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163921	Posttransplant acute limbic encephalitis	PALE		Οξεία μεταμοσχευτική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	PALE
163966	X-linked dominant chondrodysplasia, Chassaing-Lacombe type		Q87.8	Φυλοσύνδετη επικρατής χονδροδυσπλασία τύπου Chassaing Lacombe	
163966	X-linked dominant chondrodysplasia, Chassaing-Lacombe type	X-linked dominant chondrodysplasia-hydrocephaly-microphthalmia syndrome		Φυλοσύνδετη επικρατής χονδροδυσπλασία τύπου Chassaing Lacombe	Σύνδρομο φυλοσύνδετης επικρατούσας χονδροδυσπλασίας-υδροκεφαλίας-μικροφθαλμίας
163971	X-linked intellectual disability, Cilliers type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Cilliers	
163971	X-linked intellectual disability, Cilliers type	X-linked intellectual disability-microcephaly-testicular failure syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Cilliers	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-ανεπάρκειας όρχεων
163976	X-linked intellectual disability, Van Esch type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Van Esch	
163979	X-linked intellectual disability-craniofacioskeletal syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, κρανιοπροσωποσκελετικό	
163956	X-linked intellectual disability, Nascimento type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Nascimento	
163956	X-linked intellectual disability, Nascimento type	X-linked intellectual disability-nail dystrophy-seizures syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Nascimento	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, δυστροφία νυχιών-επιληπτικών κρίσεων
163961	X-linked cerebral-cerebellar-coloboma syndrome		Q87.8	Φυλοσύνδετο σύνδρομο εγκεφαλικού-παραγκεφαλικού-κολοβώματος	
163961	X-linked cerebral-cerebellar-coloboma syndrome	X-linked intellectual disability, Kroes type		Φυλοσύνδετο σύνδρομο εγκεφαλικού-παραγκεφαλικού-κολοβώματος	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Kroes
164726	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to radiation		D46	Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα που σχετίζονται με την ακτινοβολία	
164726	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to radiation	AML and myelodysplastic syndromes related to radiation		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα που σχετίζονται με την ακτινοβολία	AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα που σχετίζονται με την ακτινοβολία
324	Fabry disease		E75.2	Νόσος Fabry	
324	Fabry disease	Alpha-galactosidase A deficiency		Νόσος Fabry	Ανεπάρκεια άλφα-γαλακτοσιδάσης Α

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
324	Fabry disease	Anderson-Fabry disease		Νόσος Fabry	Νόσος Anderson-Fabry
324	Fabry disease	Angiokeratoma corporis diffusum		Νόσος Fabry	Διάχυτο αγγειοκεράτωμα
324	Fabry disease	Diffuse angiokeratoma		Νόσος Fabry	Διάχυτο αγγειοκεράτωμα
324	Fabry disease	FD		Νόσος Fabry	FD
163985	Hyperekplexia-epilepsy syndrome		G25.8	Σύνδρομο υπερεκπληξίας-επιληψίας	
778	Rett syndrome		F84.2	Σύνδρομο Rett	
72	Angelman syndrome		Q93.5	Σύνδρομο Angelman	
307	Juvenile myoclonic epilepsy		G40.3	Νεανική μυοκλονική επιληψία	
307	Juvenile myoclonic epilepsy	JME		Νεανική μυοκλονική επιληψία	JME
307	Juvenile myoclonic epilepsy	Juvenile myoclonus epilepsy		Νεανική μυοκλονική επιληψία	Νεανική μυοκλονική επιληψία
1941	Juvenile absence epilepsy		G40.3	Νεανική αφαιρετική επιληψία	
1941	Juvenile absence epilepsy	JAE		Νεανική αφαιρετική επιληψία	JAE
892	Von Hippel-Lindau disease		Q85.8	Νόσος Von Hippel-Lindau	
892	Von Hippel-Lindau disease	Familial cerebelloretinal angiomatosis		Νόσος Von Hippel-Lindau	Οικογενής εγκεφαλοαμφιβληστροειδική αγγειωμάτωση
892	Von Hippel-Lindau disease	Lindau disease		Νόσος Von Hippel-Lindau	Νόσος Lindau
892	Von Hippel-Lindau disease	VHL		Νόσος Von Hippel-Lindau	VHL
892	Von Hippel-Lindau disease	Von Hippel-Lindau syndrome		Νόσος Von Hippel-Lindau	Σύνδρομο Von Hippel-Lindau
731	Autosomal recessive polycystic kidney disease		Q61.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη πολυκυστική νόσος των νεφρών	
731	Autosomal recessive polycystic kidney disease	AR-PKD		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πολυκυστική νόσος των νεφρών	AR-PKD
164736	Familial advanced sleep-phase syndrome		G47.2	Οικογενές σύνδρομο προχωρημένης φάσης ύπνου	
164736	Familial advanced sleep-phase syndrome	FASPS		Οικογενές σύνδρομο προχωρημένης φάσης ύπνου	FASPS
138	CHARGE syndrome		Q87.8	Σύνδρομο CHARGE	
138	CHARGE syndrome	CHARGE association		Σύνδρομο CHARGE	CHARGE σύνδεσμος
138	CHARGE syndrome	Coloboma-heart defects-atresia choanae-retardation of growth and development-genitourinary problems-ear abnormalities syndrome		Σύνδρομο CHARGE	Σύνδρομο κολοβώματος-καρδιακών βλαβών-ατρησίας χοανών-καθυστερήσης ανάπτυξης και αύξησης-συρρογεννητικών προβλημάτων-βλαβών αυτιών

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
138	CHARGE syndrome	Hall-Hittner syndrome		Σύνδρομο CHARGE	Σύνδρομο Hall-Hittner
558	Marfan syndrome		Q87.4	Σύνδρομο Marfan	
558	Marfan syndrome	MFS		Σύνδρομο Marfan	MFS
165805	Familial mesial temporal lobe epilepsy with febrile seizures		G40.0	Οικογενής επιληψία έσω κροταφικού λοβού με πυρετικούς σπασμούς	
803	Amyotrophic lateral sclerosis		G12.2	Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	
803	Amyotrophic lateral sclerosis	ALS		Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	ALS
803	Amyotrophic lateral sclerosis	Charcot disease		Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	Νόσος Charcot
803	Amyotrophic lateral sclerosis	Lou Gehrig disease		Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	Νόσος Lou Gehrig
100	Ataxia-telangiectasia		G11.3	Αταξία-τηλαγγειεκτασία	
100	Ataxia-telangiectasia	Louis-Bar syndrome		Αταξία-τηλαγγειεκτασία	Σύνδρομο Louis-Bar
733	Familial adenomatous polyposis		D12.6	Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	
733	Familial adenomatous polyposis	Colorectal adenomatous polyposis		Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	Αδενωματώδης πολυποδίαση του παχέος εντέρου
733	Familial adenomatous polyposis	FAP		Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	FAP
733	Familial adenomatous polyposis	Familial polyposis coli		Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	Οικογενής πολυποδίαση coli
399	Huntington disease		G10	Ασθένεια Huntington	
399	Huntington disease	Huntington chorea		Ασθένεια Huntington	Χορεία Huntington
165955	Wound myiasis		B87.1	Μύιαση τραύματος	
165955	Wound myiasis	Traumatic myiasis		Μύιαση τραύματος	Τραυματική μύιαση
501	Lafora disease		G40.3	Νόσος Lafora	
501	Lafora disease	EPM2		Νόσος Lafora	EPM2
501	Lafora disease	PME type 2		Νόσος Lafora	PME τύπου 2
501	Lafora disease	Progressive myoclonic epilepsy type 2		Νόσος Lafora	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 2
501	Lafora disease	Progressive myoclonus epilepsy type 2		Νόσος Lafora	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 2
870	Down syndrome		Q90.0	Σύνδρομο Down	
870	Down syndrome	Trisomy 21	Q90.1	Σύνδρομο Down	Τρισωμία 21

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
870	Down syndrome		Q90.2	Σύνδρομο Down	
870	Down syndrome		Q90.9	Σύνδρομο Down	
165958	Cavitary myiasis		B87.8	Σπηλαιώδης μύιαση	
512	Metachromatic leukodystrophy		E75.2	Μεταχρωματική λευκοδυστροφία	
512	Metachromatic leukodystrophy	Arylsulfatase A deficiency		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία	Ανεπάρκεια αρυλοσουλφατάσης Α
512	Metachromatic leukodystrophy	MLD		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία	MLD
166011	Multiple epiphyseal dysplasia, Beighton type		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Beighton	
166011	Multiple epiphyseal dysplasia, Beighton type	Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-deafness syndrome		Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Beighton	Σύνδρομο πολλαπλής επιφυσαϊκής δυσπλασίας-μυωπίας-κώφωσης
166011	Multiple epiphyseal dysplasia, Beighton type	Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-hearing loss syndrome		Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Beighton	Σύνδρομο πολλαπλής επιφυσαϊκής δυσπλασίας-μυωπίας-απώλειας ακοής
567	22q11.2 deletion syndrome		D82.1	22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	
567	22q11.2 deletion syndrome	22q11DS		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	22q11DS
567	22q11.2 deletion syndrome	CATCH 22		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	CATCH 22
567	22q11.2 deletion syndrome	Cayler cardiofacial syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Καρδιοπροσωπικό σύνδρομο Cayler
567	22q11.2 deletion syndrome	Conotruncal anomaly face syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Σύνδρομο ομότρυφης ανωμαλίας προσώπου
567	22q11.2 deletion syndrome	DiGeorge sequence		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Ακολουθία DiGeorge
567	22q11.2 deletion syndrome	DiGeorge syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Σύνδρομο DiGeorge
567	22q11.2 deletion syndrome	Microdeletion 22q11.2		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Μικροέλλειψη 22q11.2
567	22q11.2 deletion syndrome	Monosomy 22q11		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Monosomy 22q11
567	22q11.2 deletion syndrome	Sedlackova syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Σύνδρομο Sedlackova
567	22q11.2 deletion syndrome	Shprintzen syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Σύνδρομο Shprintzen
567	22q11.2 deletion syndrome	Takao syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Σύνδρομο Takao
567	22q11.2 deletion syndrome	Velocardiofacial syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	Υπερρωικοκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο
166016	Multiple epiphyseal dysplasia, Lowry type		Q78.8	Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Lowry	
166016	Multiple epiphyseal dysplasia, Lowry type	Multiple epiphyseal dysplasia with Robin phenotype		Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Lowry	Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία με φαινότυπο Robin
232	Sickle cell anemia		D57.0	Δρεπανοκυτταρική αναιμία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
232	Sickle cell anemia		D57.1	Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
232	Sickle cell anemia		D57.2	Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
536	Systemic lupus erythematosus		M32.0	Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	
536	Systemic lupus erythematosus	Disseminated lupus erythematosus	M32.1	Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	Διάχυτος ερυθηματώδης λύκος
536	Systemic lupus erythematosus	SLE	M32.8	Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	SLE
536	Systemic lupus erythematosus		M32.9	Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	
166002	Multiple epiphyseal dysplasia due to collagen 9 anomaly		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία λόγω ανωμαλίας του κολλαγόνου 9	
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe		E72.0	Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Lowe disease		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Νόσος Lowe
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Lowe oculo-cerebro-renal dystrophy		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Οφθαλμο-εγκεφαλο-νεφρική δυστροφία Lowe
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Lowe oculo-cerebro-renal syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Οφθαλμο-εγκεφαλο-νεφρικό σύνδρομο Lowe
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Lowe oculocerebrorenal dystrophy		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Οφθαλμοεγκεφαλονεφρική δυστροφία Lowe
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Lowe syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Σύνδρομο Lowe
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	OCRL		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	OCRL
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe	Phosphatidylinositol 4,5-bisphosphate 5-phosphatase deficiency		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	Ανεπάρκεια φωσφατιδυλινωσιτόλης 4,5-διφωσφορικής 5-φωσφατάσης
790	Retinoblastoma		C69.2	Ρετινοβλάστωμα	
165991	Exercise-induced hyperinsulinism		E16.1	Υπερinsουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	
165991	Exercise-induced hyperinsulinism	EIHI		Υπερinsουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	EIHI
165991	Exercise-induced hyperinsulinism	Exercise-induced hyperinsulinemic hypoglycemia		Υπερinsουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαιμία που προκαλείται από την άσκηση
165991	Exercise-induced hyperinsulinism	Hyperinsulinism due to SLC16A1 deficiency		Υπερinsουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας SLC16A1
165991	Exercise-induced hyperinsulinism	Hyperinsulinism due to monocarboxylate transporter 1 deficiency		Υπερinsουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα 1
652	Multiple endocrine neoplasia type 1		D44.8	Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 1	
652	Multiple endocrine neoplasia type 1	MEN1		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 1	MEN1
652	Multiple endocrine neoplasia type 1	Wermer syndrome		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 1	Σύνδρομο Wermer
908	Fragile X syndrome		Q99.2	Σύνδρομο του εύθραυστου X	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
908	Fragile X syndrome	FRAXA syndrome		Σύνδρομο του εύθραυστου Χ	Σύνδρομο FRAXA
908	Fragile X syndrome	FXS		Σύνδρομο του εύθραυστου Χ	FXS
908	Fragile X syndrome	FraX syndrome		Σύνδρομο του εύθραυστου Χ	Σύνδρομο FraX
908	Fragile X syndrome	Martin-Bell syndrome		Σύνδρομο του εύθραυστου Χ	Σύνδρομο Martin-Bell
3099	Rheumatic fever		I00	Ρευματικός πυρετός	
3099	Rheumatic fever	Acute rheumatic fever	I01.0	Ρευματικός πυρετός	Οξύς ρευματικός πυρετός
3099	Rheumatic fever		I01.1	Ρευματικός πυρετός	
3099	Rheumatic fever		I01.2	Ρευματικός πυρετός	
3099	Rheumatic fever		I01.8	Ρευματικός πυρετός	
3099	Rheumatic fever		I01.9	Ρευματικός πυρετός	
739	Prader-Willi syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Prader-Willi	
739	Prader-Willi syndrome	Prader-Labhart-Willi syndrome		Σύνδρομο Prader-Willi	Σύνδρομο Prader-Labhart-Willi
580	Mucopolysaccharidosis type 2		E76.1	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	
580	Mucopolysaccharidosis type 2	Hunter syndrome		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	Σύνδρομο Hunter
580	Mucopolysaccharidosis type 2	Iduronate 2-sulfatase deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	Ιδουρονικό 2-σουλφατάση
580	Mucopolysaccharidosis type 2	MPS2		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	MPS2
580	Mucopolysaccharidosis type 2	MPSII		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	MPSII
580	Mucopolysaccharidosis type 2	Mucopolysaccharidosis type II		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου II
579	Mucopolysaccharidosis type 1		E76.0	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	
579	Mucopolysaccharidosis type 1	Alpha-L-iduronidase deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	Ανεπάρκεια άλφα-L-ιδουρονιδάσης
579	Mucopolysaccharidosis type 1	MPS1		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	MPS1
579	Mucopolysaccharidosis type 1	MPSI		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	MPSI
579	Mucopolysaccharidosis type 1	Mucopolysaccharidosis type I		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου I
905	Wilson disease		E83.0	Νόσος Wilson	
905	Wilson disease	Hepatolenticular degeneration		Νόσος Wilson	Ηπατοφθαλμική/Ηπατοφακοειδής εκφύλιση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
792	X-linked retinoschisis		Q14.1	Φυλοσύνδετη ρετινόσχιση	
792	X-linked retinoschisis	X-linked juvenile retinoschisis		Φυλοσύνδετη ρετινόσχιση	Νεανική φυλοσύνδετη ρετινόσχιση
792	X-linked retinoschisis	XLRS		Φυλοσύνδετη ρετινόσχιση	XLRS
163525	Subacute cutaneous lupus erythematosus		L93.1	Υποξύς δερματικός ερυθηματώδης λύκος	
827	Stargardt disease		H35.5	Νόσος Stargardt	
827	Stargardt disease	Fundus flavimaculatus		Νόσος Stargardt	Ωχροκηλιδώδης βυθός
827	Stargardt disease	Stargardt 1		Νόσος Stargardt	Stargardt 1
906	Wiskott-Aldrich syndrome		D82.0	Σύνδρομο Wiskott-Aldrich	
906	Wiskott-Aldrich syndrome	Eczema-thrombocytopenia-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο Wiskott-Aldrich	Σύνδρομο εκζέματος-θρομβοπενίας-ανοσοανεπάρκειας
906	Wiskott-Aldrich syndrome	WAS		Σύνδρομο Wiskott-Aldrich	WAS
904	Williams syndrome		Q93.8	Σύνδρομο Williams	
904	Williams syndrome	Deletion 7q11.23		Σύνδρομο Williams	Έλλειψη 7q11.23
904	Williams syndrome	Monosomy 7q11.23		Σύνδρομο Williams	Μονοσωμία 7q11.23
904	Williams syndrome	Williams-Beuren syndrome		Σύνδρομο Williams	Σύνδρομο Williams-Beuren
280	Wolf-Hirschhorn syndrome		Q93.3	Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	4p- syndrome		Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	Σύνδρομο 4p
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	Distal deletion 4p		Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	Περφερική έλλειψη 4p
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	Distal monosomy 4p		Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	Περφερική μονοσωμία 4p
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	Telomeric deletion 4p		Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	Τελομερική έλλειψη 4p
162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis		Q30.8	Μεμονωμένη συγγενής στένωση ρινικού πυροειδούς ανοίγματος	
162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Isolated apertura pyriformis stenosis		Μεμονωμένη συγγενής στένωση ρινικού πυροειδούς ανοίγματος	Μεμονωμένη στένωση ρινικού πυροειδούς ανοίγματος
162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis	Isolated nasal pyriform aperture hypoplasia		Μεμονωμένη συγγενής στένωση ρινικού πυροειδούς ανοίγματος	Μεμονωμένη συγγενής υποπλασία ρινικού πυροειδούς ανοίγματος
15	Achondroplasia		Q77.4	Αχονδροπλασία	
96	Ataxia with vitamin E deficiency		G11.1	Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης E	
96	Ataxia with vitamin E deficiency	AVED		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης E	AVED

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96	Ataxia with vitamin E deficiency	Ataxia with isolated vitamin E deficiency		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης Ε	Αταξία με μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης Ε
96	Ataxia with vitamin E deficiency	Familial isolated vitamin E deficiency		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης Ε	Οικογενής μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης Ε
96	Ataxia with vitamin E deficiency	Friedreich-like ataxia		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης Ε	Αταξία ομοιάζουσα με Friedreich
96	Ataxia with vitamin E deficiency	Isolated vitamin E deficiency		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης Ε	Μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης Ε
162526	Isolated congenital auditory ossicle malformation		Q16.3	Μεμονωμένη συγγενής δυσπλασία ακουστικού οσταρίου	
162526	Isolated congenital auditory ossicle malformation	Congenital auditory ossicle malformation without external ear abnormality		Μεμονωμένη συγγενής δυσπλασία ακουστικού οσταρίου	Συγγενής δυσπλασία ακουστικού οσταρίου χωρίς ανωμαλία του εξωτερικού ωτός
101	Dentatorubral pallidolusian atrophy		G11.8	Οδοντοερυθρο-ωχρολουϊσιανή ατροφία	
101	Dentatorubral pallidolusian atrophy	DRPLA		Οδοντοερυθρο-ωχρολουϊσιανή ατροφία	DRPLA
101	Dentatorubral pallidolusian atrophy	Dentatorubropallidolusian atrophy		Οδοντοερυθρο-ωχρολουϊσιανή ατροφία	Οδοντοερυθροωχρολουϊσιανή ατροφία
101	Dentatorubral pallidolusian atrophy	Naito-Oyanagi disease		Οδοντοερυθρο-ωχρολουϊσιανή ατροφία	Νόσος Naito-Oyanagi
783	Rubinstein-Taybi syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Rubinstein-Taybi	
783	Rubinstein-Taybi syndrome	Broad thumb-hallux syndrome		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi	Σύνδρομο ευρυγώνιου αντίχειρα
783	Rubinstein-Taybi syndrome	Broad thumbs-halluces syndrome		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi	Σύνδρομο ευρυγώνιου αντίχειρα
163649	Spondyloepiphyseal dysplasia, Nishimura type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Nishimura	
163649	Spondyloepiphyseal dysplasia, Nishimura type	Spondyloepiphyseal dysplasia-craniosynostosis-cleft palate-cataract-intellectual disability syndrome		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Nishimura	Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσαϊκής δυσπλασίας-κρανιοσυνώστεσης-σχισμής υπερώας-καταράκτη-νοητικής
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency		E23.0	Μη επίκτητη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	Congenital IGHD		Μη επίκτητη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	Συγγενής IGHD
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	Congenital isolated GH deficiency		Μη επίκτητη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency	Congenital isolated growth hormone deficiency		Μη επίκτητη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα	
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency	SCIDX1		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα	SCIDX1
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency	T-B+ SCID due to gamma chain deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα	T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency	T-B+ severe combined immunodeficiency, X-linked		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα	T-B+ σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, φυλοσύνδετη
163654	Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Cantu	
163654	Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type	SED-BDS		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Cantu	SED-BDS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
163654	Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type	Spondyloepiphyseal dysplasia-brachydactyly-speech disorder syndrome		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Cantu	Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσιακής δυσπλασίας-βραχυδακτυλίας-διαταραχής λόγου
163654	Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type	Tattoo dysplasia		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Cantu	Δυσπλασία Tattoo
481	Kennedy disease		G12.2	Νόσος Kennedy	
481	Kennedy disease	SBMA		Νόσος Kennedy	SBMA
481	Kennedy disease	SMAX1		Νόσος Kennedy	SMAX1
481	Kennedy disease	X-linked BSMA		Νόσος Kennedy	Φυλοσύνδετο BSMA
481	Kennedy disease	X-linked bulbospinal amyotrophy		Νόσος Kennedy	Φυλοσύνδετη βολβωνωτιαία αμυοτροφία
481	Kennedy disease	X-linked bulbospinal muscular atrophy		Νόσος Kennedy	Φυλοσύνδετη βολβωνωτιαία μυϊκή ατροφία
481	Kennedy disease	X-linked spinal and bulbar muscular atrophy		Νόσος Kennedy	Φυλοσύνδετη νωτιαία και βολβική μυϊκή ατροφία
664	Ornithine transcarbamylase deficiency		E72.4	Ανεπάρκεια ορνιθίνης τρανσκαρβαμύλασης	
664	Ornithine transcarbamylase deficiency	OCT deficiency		Ανεπάρκεια ορνιθίνης τρανσκαρβαμύλασης	Ανεπάρκεια OCT
664	Ornithine transcarbamylase deficiency	OTC deficiency		Ανεπάρκεια ορνιθίνης τρανσκαρβαμύλασης	Ανεπάρκεια OTC
664	Ornithine transcarbamylase deficiency	Ornithine carbamoyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια ορνιθίνης τρανσκαρβαμύλασης	Ανεπάρκεια καρβαμυλοτρανσφεράσης ορνιθίνης
163668	Spondyloepiphyseal dysplasia, MacDermot type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου MacDermot	
163668	Spondyloepiphyseal dysplasia, MacDermot type	Spondyloepiphyseal dysplasia-myopia-sensorineural deafness syndrome		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου MacDermot	Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσιακής δυσπλασίας-μυωπίας-νευροαισθητηριακής κώφωσης
163668	Spondyloepiphyseal dysplasia, MacDermot type	Spondyloepiphyseal dysplasia-myopia-sensorineural hearing loss syndrome		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου MacDermot	Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσιακής δυσπλασίας-μυωπίας-νευροαισθητηριακής απώλειας ακοής
163662	Spondyloepiphyseal dysplasia, Reardon type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Reardon	
394	Classic homocystinuria		E72.1	Κλασική ομοκυστινουρία	
394	Classic homocystinuria	Cystathionine beta-synthase deficiency		Κλασική ομοκυστινουρία	Ανεπάρκεια βήτα-συνθετάσης κυσταθειονίνης
394	Classic homocystinuria	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency		Κλασική ομοκυστινουρία	Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας βήτα-συνθετάσης κυσταθειονίνης
163665	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda, Kohn type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία tarda, τύπου Kohn	
508	Leprechaunism		E34.8	Λεπρεχαουνισμός	
508	Leprechaunism	Donohue syndrome		Λεπρεχαουνισμός	Σύνδρομο Donohue
436	Hypophosphatasia		E83.3	Υποφωσφατασία	
436	Hypophosphatasia	HPP		Υποφωσφατασία	HPP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
436	Hypophosphatasia	Phosphoethanolaminuria		Υποφωσφατασία	Φωσφατιδοαιθανολαμινουρία
436	Hypophosphatasia	Rathbun disease		Υποφωσφατασία	Νόσος Rathbun
429	Hypochondroplasia		Q77.4	Υποχονδροπλασία	
104	Leber hereditary optic neuropathy		H47.2	Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber	
104	Leber hereditary optic neuropathy	LHON		Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber	LHON
104	Leber hereditary optic neuropathy	Leber optic atrophy		Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber	Οπτική νευροπάθεια του Leber
163634	Maffucci syndrome		Q78.4	Σύνδρομο Maffucci	
163717	Benign familial mesial temporal lobe epilepsy		G40.0	Καλοήθης οικογενής επιληψία έσω κροταφικού λοβού	
163717	Benign familial mesial temporal lobe epilepsy	Benign FMTLE		Καλοήθης οικογενής επιληψία έσω κροταφικού λοβού	Καλοήθης FMTLE
163708	Cryptogenic late-onset epileptic spasms		G40.4	Κρυπτογενείς επιληπτικοί σπασμοί όψιμης έναρξης	
163708	Cryptogenic late-onset epileptic spasms	Late-onset infantile spasms		Κρυπτογενείς επιληπτικοί σπασμοί όψιμης έναρξης	Βρεφικοί σπασμοί όψιμης έναρξης
636	Neurofibromatosis type 1		Q85.0	Νευροϊνωμάτωση τύπου 1	
636	Neurofibromatosis type 1	NF1		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1	NF1
636	Neurofibromatosis type 1	Von Recklinghausen disease		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1	Νόσος Von Recklinghausen
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome		G40.5	Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	AERRPS		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	AERRPS
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Acute encephalitis with refractory repetitive partial seizures		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Όξεία εγκεφαλίτιδα με ανθεκτικές επαναλαμβανόμενες μερικές κρίσεις
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Acute non-herpetic encephalitis with severe refractory status epilepticus		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Όξεία μη ερπητική εγκεφαλίτιδα με σοβαρή ανθεκτική επιληπτική κατάσταση
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	DESC syndrome		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Σύνδρομο DESC
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Devastating epileptic encephalopathy in school-aged children		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Καταστροφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σε παιδιά σχολικής ηλικίας
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	FIRES		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	FIRES
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Fever-induced refractory epileptic encephalopathy in school-aged children		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Ανθεκτική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που προκαλείται από πυρετό σε παιδιά σχολικής ηλικίας
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Idiopathic catastrophic epileptic encephalopathy		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Ιδιοπαθής καταστροφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Severe refractory status epilepticus owing to presumed encephalitis		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	Σοβαρή ανθεκτική επιληπτική κατάσταση λόγω εικαζόμενης εγκεφαλίτιδας
649	Norrie disease		H35.5	Νόσος Norrie	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
649	Norrie disease	Atrophia bulborum hereditaria		Νόσος Norrie	Κληρονομική βολβική ατροφία
649	Norrie disease	Episkopi blindness		Νόσος Norrie	Επισκοπική τύφλωση
649	Norrie disease	Norrie-Warburg disease		Νόσος Norrie	Νόσος Norrie-Warburg
163727	Rolandic epilepsy-paroxysmal exercise-induced dystonia-writer's cramp syndrome		G40.4	Σύνδρομο Ρολάνδειου επιληψίας-παροξυσμικής άσκησης που προκαλείται από δυστονία-κράμπα του συγγραφέα	
163727	Rolandic epilepsy-paroxysmal exercise-induced dystonia-writer's cramp syndrome	Rolandic epilepsy exercise-induced dystonia		Σύνδρομο Ρολάνδειου επιληψίας-παροξυσμικής άσκησης που προκαλείται από δυστονία-κράμπα του συγγραφέα	Δυστονία που προκαλείται από άσκηση κατά την Ρολάνδειο επιληψία
163721	Rolandic epilepsy-speech dyspraxia syndrome			Σύνδρομο Ρολάνδειου επιληψίας-δυσπραξίας ομιλίας	
163684	Leukoencephalopathy-dystonia-motor neuropathy syndrome		E75.2	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-δυστονίας-κινητικής νευροπάθειας	
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy		Q04.8	Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy	CDFE syndrome		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	Σύνδρομο CDFE
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy	CDFES		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	CDFES
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy	CNTNAP2-related DEE		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	DEE που σχετίζεται με το CNTNAP2
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy	Cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	Σύνδρομο φλοιϊκής δυσπλασίας-εστιακής επιληψίας
379	Chronic granulomatous disease		D71	Χρόνια κοκκιωματώδης νόσος	
379	Chronic granulomatous disease	CGD		Χρόνια κοκκιωματώδης νόσος	CGD
379	Chronic granulomatous disease	Chronic septic granulomatosis		Χρόνια κοκκιωματώδης νόσος	Χρόνια σηπτική κοκκιωματώση
16	Blue cone monochromatism		H53.5	Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	
16	Blue cone monochromatism	Atypical X-linked achromatopsia		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Άτυπη φυλοσύνδετη αχρωματοψία
16	Blue cone monochromatism	Blue cone monochromacy		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Μονοχρωματία μπλε κωνίων
16	Blue cone monochromatism	Color blindness, blue monocone monochromatic type		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Αχρωματοψία, μπλε μονόκωνου μονόχρωμου τύπου
16	Blue cone monochromatism	S cone monochromacy		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Μονοχρωματία S κωνίων
16	Blue cone monochromatism	S cone monochromatism		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Μονοχρωματισμός S κωνίων
16	Blue cone monochromatism	X-linked incomplete achromatopsia		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	Φυλοσύνδετη ατελής αχρωματοψία
163699	Alveolar soft tissue sarcoma		C49.9	Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού ιστού	
163699	Alveolar soft tissue sarcoma	ASPS		Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού ιστού	ASPS
163699	Alveolar soft tissue sarcoma	Alveolar soft part sarcoma		Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού ιστού	Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού τμήματος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
644	NARP syndrome		E88.8	Σύνδρομο NARP	
644	NARP syndrome	Neurogenic muscle weakness-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο NARP	Σύνδρομο νευρογενούς μυϊκής αδυναμίας-αταξίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας
644	NARP syndrome	Neuropathy-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο NARP	Σύνδρομο νευροπάθειας-αταξίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
637	Neurofibromatosis type 2		Q85.0	Νευροϊνωμάτωση τύπου 2	
637	Neurofibromatosis type 2	NF2		Νευροϊνωμάτωση τύπου 2	NF2
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome		G40.4	Σύνδρομο δράσης μυόκλωνος-νεφρικής ανεπάρκειας	
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome	AMRF		Σύνδρομο δράσης μυόκλωνος-νεφρικής ανεπάρκειας	AMRF
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome	EPM4		Σύνδρομο μυόκλωνου δράσης-νεφρικής ανεπάρκειας	EPM4
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome	Myoclonus-nephropathy syndrome		Σύνδρομο μυόκλωνου δράσης-νεφρικής ανεπάρκειας	Σύνδρομο μυόκλωνου-νεφροπάθειας
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome	Progressive myoclonic epilepsy type 4		Σύνδρομο μυόκλωνου δράσης-νεφρικής ανεπάρκειας	Προοδευτική μυοκλωνική επιληψία τύπου 4
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome	Progressive myoclonic epilepsy type 4		Σύνδρομο μυόκλωνου δράσης-νεφρικής ανεπάρκειας	Προοδευτική επιληψία μυόκλωνου τύπου 4
163693	2p21 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	
163693	2p21 microdeletion syndrome	2p21 deletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	2p21 σύνδρομο έλλειψης
163693	2p21 microdeletion syndrome	Del(2)(p21)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	Del(2)(p21)
163693	2p21 microdeletion syndrome	Monosomy 2p21		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	Μονοσωμία 2p21
163690	Hypotonia-cystinuria syndrome		E72.0	Σύνδρομο υποτονίας-κυστινουρίας	
163690	Hypotonia-cystinuria syndrome	HCS		Σύνδρομο υποτονίας-κυστινουρίας	HCS
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva		M61.1	Προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία	
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	FOP		Προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία	FOP
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Myositis ossificans progressiva		Προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία	Προοδευτική οστεοποιός μωσσίτιδα
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Stone man syndrome		Προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία	Σύνδρομο Stone Man
377	Gorlin syndrome		C44.9	Σύνδρομο Gorlin	
377	Gorlin syndrome	Basal cell nevus syndrome		Σύνδρομο Gorlin	Σύνδρομο βασικοκυτταρικού σπίλου
377	Gorlin syndrome	Gorlin-Goltz syndrome		Σύνδρομο Gorlin	Σύνδρομο Gorlin-Goltz
377	Gorlin syndrome	NBCCS		Σύνδρομο Gorlin	NBCCS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
377	Gorlin syndrome	Nevoid basal cell carcinoma syndrome		Σύνδρομο Gorlin	Σύνδρομο βασικοκυτταρικού καρκινώματος
648	Noonan syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Noonan	
281	Monosomy 5p		Q93.4	Μονοσωμία 5p	
281	Monosomy 5p	Cri du chat syndrome		Μονοσωμία 5p	Σύνδρομο Cri du chat (Κραυγής γάτας)
281	Monosomy 5p	Deletion 5p		Μονοσωμία 5p	έλλειψη 5p
752	46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency		E29.1	46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3	
752	46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency	17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3	Ανεπάρκεια 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3
752	46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency	17-ketoreductase deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3	Ανεπάρκεια 17-κετορεδοκτάσης
752	46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency	17-ketosteroidreductase deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3	Ανεπάρκεια 17-κετοστεροειδούς αναγωγάσης
214	Cystinuria		E72.0	Κυστινουρία	
214	Cystinuria	Cystinuria-lysinuria syndrome		Κυστινουρία	Σύνδρομο κυστινουρίας-λυσινουρίας
510	Lesch-Nyhan syndrome		E79.1	Σύνδρομο Lesch-Nyhan	
510	Lesch-Nyhan syndrome	HPRT complete deficiency		Σύνδρομο Lesch-Nyhan	Πλήρης ανεπάρκεια HPRT
510	Lesch-Nyhan syndrome	HPRT deficiency grade IV		Σύνδρομο Lesch-Nyhan	Ανεπάρκειας HPRT βαθμού IV
510	Lesch-Nyhan syndrome	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase complete deficiency		Σύνδρομο Lesch-Nyhan	Πλήρης ανεπάρκεια φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης υποξανθίνης γουανίνης
510	Lesch-Nyhan syndrome	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade IV		Σύνδρομο Lesch-Nyhan	Ανεπάρκεια φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης υποξανθίνης γουανίνης, βαθμού IV
524	Li-Fraumeni syndrome		C97	Σύνδρομο Li-Fraumeni	
699	Pearson syndrome		D64.0	Σύνδρομο Pearson	
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies		G60.0	Κληρονομική νευροπάθεια με προδιάθεση παράλυσης πίεσης	
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Current pressure-sensitive neuropathy		Κληρονομική νευροπάθεια με πιθανότητα παράλυσης πίεσης	Οικογενής ευαίσθητη στην πίεση νευροπάθεια
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	HNPP		Κληρονομική νευροπάθεια με πιθανότητα παράλυσης πίεσης	HNPP
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Heterozygous microdeletion 17p11.2p12		Κληρονομική νευροπάθεια με πιθανότητα παράλυσης πίεσης	Ετερόζυγη μικροέλλειψη 17p11.2p12
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Potato-grubbing palsy		Κληρονομική νευροπάθεια με προδιάθεση παράλυσης πίεσης	Παράλυση εμφανιζόμενη κατά το ξερίζωμα πατάτας (Potato-grubbing)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Tomaculous neuropathy		Κληρονομική νευροπάθεια με προδιάθεση παράλυσης πίεσης	Αλλαντοειδής (Tomaculous) νευροπάθεια
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Tulip-bulb digger's palsy		Κληρονομική νευροπάθεια με προδιάθεση παράλυσης πίεσης	Παράλυση του εκκαφέα βολβών τουλίπας (Tulip-bulb digger's palsy)
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency		E88.0	Ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης	
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Alpha-1-proteinase inhibitor deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης	Ανεπάρκεια αναστολέα άλφα-1-πρωτεΐάσης
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Alpha1-antitrypsin deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης	Ανεπάρκεια άλφα1-αντιθρυψίνης
857	Townes-Brocks syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Townes-Brock	
857	Townes-Brocks syndrome	Imperforate anus-hand, foot and ear anomalies syndrome		Σύνδρομο Townes-Brock	Σύνδρομο ανωμαλιών αδιάτρητου πρωκτού-χειριού, ποδιού και αυτιού
857	Townes-Brocks syndrome	REAR syndrome		Σύνδρομο Townes-Brock	Σύνδρομο REAR
857	Townes-Brocks syndrome	Renal-ear-anal-radial syndrome		Σύνδρομο Townes-Brock	Σύνδρομο νεφρού-αυτιού-πρωκτού-ακτινωτού
857	Townes-Brocks syndrome	Sensorineural deafness with imperforate anus and hypoplastic thumbs		Σύνδρομο Townes-Brock	Αισθητηριακή κώφωση με αδιάτρητο πρωκτό και υποπλαστικούς αντίχειρες
857	Townes-Brocks syndrome	Sensorineural hearing loss with imperforate anus and hypoplastic thumbs		Σύνδρομο Townes-Brock	Νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με αδιάτρητο πρωκτό και υποπλαστικούς αντίχειρες
857	Townes-Brocks syndrome	TBS		Σύνδρομο Townes-Brock	TBS
857	Townes-Brocks syndrome	Townes syndrome		Σύνδρομο Townes-Brock	Σύνδρομο Townes
682	Hyperkalemic periodic paralysis		G72.3	Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Adynamia episodica hereditaria		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Επεισοδιακή κληρονομική αδυναμία
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Familial hyperPP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Οικογενής hyperPP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Familial hyperkalemic periodic paralysis		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Οικογενής υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Gamstorp disease		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Νόσος Gamstorp
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Gamstorp episodic adynamia		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Gamstorp επεισοδιακή αδυναμία
682	Hyperkalemic periodic paralysis	HYP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	HYP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	HyperKPP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	HyperKPP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	HyperPP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	HyperPP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Hyperkalemic PP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Υπερκαλιαιμική PP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Primary hyperPP		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Πρωτογενής hyperPP
682	Hyperkalemic periodic paralysis	Primary hyperkalemic periodic paralysis		Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Πρωτοπαθής υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
800	Schwartz-Jampel syndrome		Q78.8	Σύνδρομο Schwartz-Jampel	
800	Schwartz-Jampel syndrome	Aberfeld syndrome	G71.1	Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Σύνδρομο Aberfeld
800	Schwartz-Jampel syndrome	Burton skeletal dysplasia		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Σκελετική δυσπλασία Burton
800	Schwartz-Jampel syndrome	Burton syndrome		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Σύνδρομο Burton
800	Schwartz-Jampel syndrome	Catel-Hempel syndrome		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Σύνδρομο Catel-Hempel
800	Schwartz-Jampel syndrome	Dysostosis enchondralis metaepiphysaria, Catel-Hempel type		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Δυσόστωση enchondralis metaepiphysaria, τύπου Catel-Hempel
800	Schwartz-Jampel syndrome	Myotonic chondrodystrophy		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Μυοτονική χονδροδυστροφία
800	Schwartz-Jampel syndrome	Myotonic myopathy, dwarfism, chondrodystrophy, ocular and facial anomalies		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Μυοτονική μυοπάθεια, νανισμός, χονδροδυστροφία, οφθαλμικές ανωμαλίες και ανωμαλίες του προσώπου
800	Schwartz-Jampel syndrome	Osteochondromuscular dystrophy		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Οστεοχονδρομυϊκή δυστροφία
800	Schwartz-Jampel syndrome	SJS		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	SJS
800	Schwartz-Jampel syndrome	SJS1		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	SJS1
800	Schwartz-Jampel syndrome	Schwartz-Jampel syndrome type 1		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Σύνδρομο Schwartz-Jampel τύπου 1
800	Schwartz-Jampel syndrome	Schwartz-Jampel-Aberfeld syndrome		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	Schwartz-Jampel-Aberfeld syndrome
628	Diastrophic dwarfism		Q77.5	Διαστροφικός νανισμός	
628	Diastrophic dwarfism	Diastrophic dysplasia		Διαστροφικός νανισμός	Διαστροφική δυσπλασία
673	Malaria		B54	Ελονοσία	
673	Malaria		B51.8	Ελονοσία	
673	Malaria		B51.9	Ελονοσία	
673	Malaria		B52.0	Ελονοσία	
673	Malaria		B52.8	Ελονοσία	
673	Malaria		B52.9	Ελονοσία	
673	Malaria		B53.0	Ελονοσία	
673	Malaria		B53.1	Ελονοσία	
673	Malaria		B53.8	Ελονοσία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
673	Malaria		B50.0	Ελονοσία	
673	Malaria		B50.8	Ελονοσία	
673	Malaria		B50.9	Ελονοσία	
673	Malaria		B51.0	Ελονοσία	
681	Hypokalemic periodic paralysis		G72.3	Υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση	
681	Hypokalemic periodic paralysis	Westphal disease		Υποκαλιαιμική περιοδική παράλυση	Νόσος Westphal
126	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome		Q10.3	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-πτώσης-επικανθού αντίστροφης	
126	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome	BPES		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-πτώσης-επικανθού αντίστροφης	BPES
107	BOR syndrome		Q87.8	Σύνδρομο BOR	
107	BOR syndrome	Branchiootorenal syndrome		Σύνδρομο BOR	Βραγχιωτονεφρικό σύνδρομο
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia		178.0	Κληρονομική αιμορραγική τηλαγγεικτασία	
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	HHT		Κληρονομική αιμορραγική τηλαγγεικτασία	HHT
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	Rendu-Osler disease		Κληρονομική αιμορραγική τηλαγγεικτασία	Νόσος Rendu-Osler
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	Rendu-Osler-Weber disease		Κληρονομική αιμορραγική τηλαγγεικτασία	Νόσος Rendu-Osler-Weber
794	Saethre-Chotzen syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Saethre-Chotzen	
794	Saethre-Chotzen syndrome	ACS3		Σύνδρομο Saethre-Chotzen	ACS3
794	Saethre-Chotzen syndrome	Acrocephalosyndactyly type 3		Σύνδρομο Saethre-Chotzen	Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 3
794	Saethre-Chotzen syndrome	SCS		Σύνδρομο Saethre-Chotzen	SCS
710	Pfeiffer syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Pfeiffer	
710	Pfeiffer syndrome	ACSS		Σύνδρομο Pfeiffer	ACSS
710	Pfeiffer syndrome	Acrocephalosyndactyly type 5		Σύνδρομο Pfeiffer	Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 5
2869	Peutz-Jeghers syndrome		Q85.8	Σύνδρομο Peutz-Jeghers	
2869	Peutz-Jeghers syndrome	Hamartomatous intestinal polyposis		Σύνδρομο Peutz-Jeghers	Αμαρτωματώδης εντερική πολυποδίαση
2869	Peutz-Jeghers syndrome	PJS		Σύνδρομο Peutz-Jeghers	PJS
2869	Peutz-Jeghers syndrome	Polyps and spots syndrome		Σύνδρομο Peutz-Jeghers	Σύνδρομο πολύποδων και κηλίδων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
893	WAGR syndrome		C64	Σύνδρομο WAGR	
893	WAGR syndrome	Del(11)(p13)		Σύνδρομο WAGR	Del(11)(p13)
893	WAGR syndrome	Deletion 11p13		Σύνδρομο WAGR	έλλειψη 11p13
893	WAGR syndrome	Monosomy 11p13		Σύνδρομο WAGR	Μονοσωμία 11p13
893	WAGR syndrome	Wilms tumor-aniridia-genitourinary anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο WAGR	Σύνδρομο όγκου Wilms-ανιριδίας-ουρογεννητικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης
912	Zellweger syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Zellweger	
912	Zellweger syndrome	Cerebrohepatorenal syndrome		Σύνδρομο Zellweger	Εγκεφαλοπατονεφρικό σύνδρομο
912	Zellweger syndrome	ZS		Σύνδρομο Zellweger	ZS
50	Aicardi syndrome		Q04.0	Σύνδρομο Aicardi	
50	Aicardi syndrome	Agenesis of corpus callosum with chorioretinal abnormality		Σύνδρομο Aicardi	Αγενεσία μεσολοβίου με ανωμαλία χοριοαμφιβληστροειδούς
53	Albers-Schönberg osteopetrosis		Q78.2	Οστεοπέτρωση Albers-Schönberg	
53	Albers-Schönberg osteopetrosis	Osteopetrosis autosomal dominant type 2		Οστεοπέτρωση Albers-Schönberg	Οστεοπέτρωση αυτοσωμικού επικρατούντος τύπου 2
14	Abetalipoproteinemia		E78.6	Αβηταλιποπρωτεϊναμία	
14	Abetalipoproteinemia	Bassen-Kornzweig disease		Αβηταλιποπρωτεϊναμία	Νόσος Bassen-Kornzweig
14	Abetalipoproteinemia	Homozygous familial hypobetalipoproteinemia		Αβηταλιποπρωτεϊναμία	Ομόζυγη οικογενής υποβηταλιποπρωτεϊναμία
52	Alagille syndrome		Q44.7	Σύνδρομο Alagille	
52	Alagille syndrome	Alagille-Watson syndrome		Σύνδρομο Alagille	Σύνδρομο Alagille-Watson
52	Alagille syndrome	Arteriohepatic dysplasia		Σύνδρομο Alagille	Αρτηριοπατική δυσπλασία
52	Alagille syndrome	Syndromic bile duct paucity		Σύνδρομο Alagille	Συνδρομική έλλειψη χοληφόρου πόρου
167	Chédiak-Higashi syndrome		E70.3	Σύνδρομο Chédiak-Higashi	
167	Chédiak-Higashi syndrome	Chédiak-Higashi disease		Σύνδρομο Chédiak-Higashi	Νόσος Chédiak-Higashi
167	Chédiak-Higashi syndrome	Chédiak-Higashi-Steinbrink syndrome		Σύνδρομο Chédiak-Higashi	Σύνδρομο Chédiak-Higashi-Steinbrink
195	Cat-eye syndrome		Q92.8	Σύνδρομο ματιών γάτας	
195	Cat-eye syndrome	CES		Σύνδρομο ματιών γάτας	CES
207	Crouzon disease		Q75.1	Σύνδρομο Crouzon	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
207	Crouzon disease	Crouzon craniofacial dysostosis		Σύνδρομο Crouzon	Κρανιοπροσωπική δυσόσωση Crouzon
205	Crigler-Najjar syndrome		E80.5	Σύνδρομο Crigler-Najjar	
205	Crigler-Najjar syndrome	Bilirubin uridinediphosphate glucuronosyltransferase deficiency		Σύνδρομο Crigler-Najjar	Ανεπάρκεια γλυκουρονουλοτρανσφεράσης ουριδινοδιφωφορικής χολερυθρίνης
205	Crigler-Najjar syndrome	Bilirubin-UGT deficiency		Σύνδρομο Crigler-Najjar	Ανεπάρκεια χολερυθρίνης-UGT
205	Crigler-Najjar syndrome	Hereditary unconjugated hyperbilirubinemia		Σύνδρομο Crigler-Najjar	Κληρονομική μη συζευγμένη υπερχολερυθριναιμία
205	Crigler-Najjar syndrome	UGT deficiency		Σύνδρομο Crigler-Najjar	Ανεπάρκεια UGT
160148	Cap polyposis		D12.6	Φλεγμονώδης πολυποδίαση	
160148	Cap polyposis	Cap inflammatory polyposis		Πολυποδίαση με ινοπυώδες κάλυμα του βλεννογόνου (Cap polyposis)	Φλεγμονώδης πολυποδίαση με κάλυμα (Cap inflammatory polyposis)
160148	Cap polyposis	Eroded polypoid hyperplasia		Πολυποδίαση με ινοπυώδες κάλυμα του βλεννογόνου (Cap polyposis)	Διαβρωμένη πολυποειδής υπερπλασία
160148	Cap polyposis	Inflammatory myoglandular polyps		Πολυποδίαση με ινοπυώδες κάλυμα του βλεννογόνου (Cap polyposis)	Φλεγμονώδεις μυοαδενικοί πολύποδες
160148	Cap polyposis	Polypoid prolapsing folds		Πολυποδίαση με ινοπυώδες κάλυμα του βλεννογόνου (Cap polyposis)	Πολυποειδείς προεξέχουσες βλεννογονικές πτυχές
201	Cowden syndrome		Q85.8	Σύνδρομο Cowden	
201	Cowden syndrome	Cowden disease		Σύνδρομο Cowden	Νόσος Cowden
201	Cowden syndrome	Multiple hamartoma syndrome		Σύνδρομο Cowden	Σύνδρομο πολλαπλών χαμαρτωμάτων
192	Coffin-Lowry syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Coffin-Lowry	
192	Coffin-Lowry syndrome	CLS		Σύνδρομο Coffin-Lowry	CLS
562	McCune-Albright syndrome		Q78.1	Σύνδρομο McCune-Albright	
562	McCune-Albright syndrome	Gonadotropin-independent female-limited sexual precocity		Σύνδρομο McCune-Albright	Γυναικεία περιορισμένη σεξουαλική προωριμότητα ανεξάρτητη από γοναδοτροπίνη
565	Menkes disease		E83.0	Νόσος Menkes	
565	Menkes disease	MD		Νόσος Menkes	MD
565	Menkes disease	Menkes kinky hair disease		Νόσος Menkes	Ασθένεια ελικοειδών μαλλιών Menkes
565	Menkes disease	Menkes syndrome		Νόσος Menkes	Σύνδρομο Menkes
474	Jeune syndrome		Q77.2	Σύνδρομο Jeune	
474	Jeune syndrome	Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn		Σύνδρομο Jeune	Ασφυξιογόνος θωρακική δυστροφία των νεογνών
474	Jeune syndrome	JATD		Σύνδρομο Jeune	JATD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
474	Jeune syndrome	Jeune asphyxiating thoracic dystrophy		Σύνδρομο Jeune	Ασφυξιόγonos θωρακική δυστροφία Jeune
540	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis		D76.1	Οικογενής αμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση	
540	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis	Familial HLH		Οικογενής αμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση	Οικογενής HLH
568	Microphthalmia, Lenz type		Q11.2	Μικροφθαλμία, τύπου Lenz	
568	Microphthalmia, Lenz type	Lenz microphthalmia		Μικροφθαλμία, τύπου Lenz	Μικροφθαλμία Lenz
564	Meckel syndrome		Q61.9	Σύνδρομο Meckel	
564	Meckel syndrome	Dysencephalia splanchnocystica		Σύνδρομο Meckel	Σπλαγχοκυστική δυσεγκεφαλία
564	Meckel syndrome	Meckel-Gruber syndrome		Σύνδρομο Meckel	Σύνδρομο Meckel-Gruber
289	Ellis Van Creveld syndrome		Q77.6	Σύνδρομο Ellis Van Creveld	
289	Ellis Van Creveld syndrome	Chondroectodermal dysplasia		Σύνδρομο Ellis Van Creveld	Χονδροεκδερματική δυσπλασία
289	Ellis Van Creveld syndrome	Mesodermic dysplasia		Σύνδρομο Ellis Van Creveld	Μεσοδερμική δυσπλασία
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	CMD1A		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	CMD1A
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	Congenital muscular dystrophy due to laminin alpha2 deficiency		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας λαμινίνης άλφα2
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	Congenital muscular dystrophy type 1A		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1A
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	MDC1A		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	MDC1A
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy	Merosin-negative congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	Συγγενής μυϊκή δυστροφία αρνητική στη μεροζίνη
1247	Schistosomiasis		B65.0	Σχιστοσωμίαση	
1247	Schistosomiasis	Bilharziasis	B65.1	Σχιστοσωμίαση	Βυλαρζίωση (Bilharziasis) / Πυρετός των σαλιγκαριών / Πυρετός Katayama
1247	Schistosomiasis		B65.2	Σχιστοσωμίαση	
1247	Schistosomiasis		B65.3	Σχιστοσωμίαση	
1247	Schistosomiasis		B65.8	Σχιστοσωμίαση	
1247	Schistosomiasis		B65.9	Σχιστοσωμίαση	
112	Bartter syndrome		E26.8	Σύνδρομο Bartter	
112	Bartter syndrome	Renal tubular normotensive hypokalemic alkalosis with hypercalciuria		Σύνδρομο Bartter	Νεφρική σωληναριακή νορμοτασική υποκαλιαιμική αλκάλωση με υπερασβεστιουρία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
112	Bartter syndrome	Salt-losing tubular disorder, Henle's loop type		Σύνδρομο Bartter	Σωληναριακή διαταραχή απώλειας αλατιού, τύπος αγκύλης του Henle
112	Bartter syndrome	Salt-wasting tubulopathy, Henle's loop type		Σύνδρομο Bartter	Σωληναριοπάθεια με απώλεια άλατος, τύπος αγκύλης του Henle
1646	Partial chromosome Y deletion		Q98.6	Μερική έλλειψη χρωμοσώματος Y	
1646	Partial chromosome Y deletion	Male sterility due to chromosome Y deletion		Μερική έλλειψη χρωμοσώματος Y	Ανδρική στειρότητα λόγω έλλειψης χρωμοσώματος Y
169464	Primary CD59 deficiency		D84.1	Πρωτοπαθής ανεπάρκεια CD59	
116	Beckwith-Wiedemann syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	
116	Beckwith-Wiedemann syndrome	BWS		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	BWS
116	Beckwith-Wiedemann syndrome	Exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	Σύνδρομο εξόμφαλου-μακρογλωσσίας-γιγαντισμού
116	Beckwith-Wiedemann syndrome	Wiedemann-Beckwith syndrome		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	Σύνδρομο Wiedemann-Beckwith
87	Apert syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Apert	
87	Apert syndrome	ACS1		Σύνδρομο Apert	ACS1
87	Apert syndrome	Acrocephalosyndactyly type 1		Σύνδρομο Apert	Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 1
97	Familial paroxysmal ataxia		G11.8	Οικογενής παροξυσμική αταξία	
97	Familial paroxysmal ataxia	Episodic ataxia type 2		Οικογενής παροξυσμική αταξία	Επεισοδιακή αταξία τύπου 2
169467	Recurrent Neisseria infections due to factor D deficiency		D84.1	Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις Neisseria λόγω ανεπάρκειας παράγοντα D	
313	Lamellar ichthyosis		Q80.2	Σελιδωτή ιχθύαση	
313	Lamellar ichthyosis	Classic lamellar ichthyosis		Σελιδωτή ιχθύαση	Κλασική ελασματική ιχθύαση
313	Lamellar ichthyosis	Congenital lamellar ichthyosis		Σελιδωτή ιχθύαση	Συγγενής ελασματική ιχθύαση
313	Lamellar ichthyosis	LI		Σελιδωτή ιχθύαση	LI
171220	Rectal duplication		Q43.4	Διπλασιασμός του ορθού	
1000	Ocular albinism with late-onset sensorineural deafness		E70.3	Οφθαλμικός αλβινισμός με όψιμη νευροαισθητήρια κώφωση	
1000	Ocular albinism with late-onset sensorineural deafness	Ocular albinism with late-onset sensorineural hearing loss		Οφθαλμικός αλβινισμός με όψιμη νευροαισθητήρια κώφωση	Οφθαλμικός αλβινισμός με όψιμη νευρική απώλεια ακοής
999	Ermine phenotype		E70.3	Φαινότυπος ερμίνης	
999	Ermine phenotype	O'Doherty syndrome		Φαινότυπος ερμίνης	Σύνδρομο O'Doherty
999	Ermine phenotype	Pigmentary disorder with deafness		Φαινότυπος ερμίνης	Μελαγχρωστική διαταραχή με κώφωση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
999	Ermine phenotype	Pigmentary disorder with hearing loss		Φαινότυπος ερμίνης	Μελαγχρωστική διαταραχή με απώλεια ακοής
171430	Severe congenital nemaline myopathy		G71.2	Σοβαρή συγγενής μυοπάθεια νεμαλίνης	
171433	Intermediate nemaline myopathy		G71.2	Ενδιάμεση μυοπάθεια νεμαλίνης	
171436	Typical nemaline myopathy		G71.2	Τυπική μυοπάθεια νεμαλίνης	
171439	Childhood-onset nemaline myopathy		G71.2	Μυοπάθεια νεμαλίνης με έναρξη στην παιδική ηλικία	
171439	Childhood-onset nemaline myopathy	Mild nemaline myopathy		Μυοπάθεια νεμαλίνης με έναρξη στην παιδική ηλικία	Ήπια μυοπάθεια νεμαλίνης
171442	Adult-onset nemaline myopathy		G71.2	Μυοπάθεια νεμαλίνης με έναρξη στους ενήλικες	
171445	Muscle filaminopathy		G71.8	Μυοϊνοπάθεια	
171607	X-linked spastic paraplegia type 34		G11.4	Φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 34	
171607	X-linked spastic paraplegia type 34	SPG34		Φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 35	SPG34
2771	Bruck syndrome		M21.8	Σύνδρομο Bruck	
2771	Bruck syndrome	Osteogenesis imperfecta-congenital joint contractures syndrome		Σύνδρομο Bruck	Σύνδρομο ατελούς οστεογένεσης-συγγενών συσπάσεων αρθρώσεων
171612	Autosomal dominant spastic paraplegia type 37		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 37	
171612	Autosomal dominant spastic paraplegia type 37	SPG37		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 37	SPG37
171617	Autosomal dominant spastic paraplegia type 38		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 38	
171617	Autosomal dominant spastic paraplegia type 38	SPG38		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 38	SPG38
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss		E88.8	Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss	Maternally-inherited cardiomyopathy and deafness		Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	Μητρική κληρονομική μυοκαρδιοπάθεια και κώφωση
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss	mtDNA-related cardiomyopathy and deafness		Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	Μυοκαρδιοπάθεια και κώφωση που σχετίζεται με το mtDNA
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss	mtDNA-related cardiomyopathy and hearing loss		Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	Μυοκαρδιοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το mtDNA
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss	tRNA-LYS-related cardiomyopathy-hearing loss syndrome		Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας που σχετίζεται με tRNA-LYS
171622	Autosomal recessive spastic paraplegia type 32		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 32	
171622	Autosomal recessive spastic paraplegia type 32	SPG32		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 32	SPG32
171629	Autosomal recessive spastic paraplegia type 35		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 35	
171629	Autosomal recessive spastic paraplegia type 35	SPG35		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 35	SPG35

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
861	Treacher-Collins syndrome		Q75.4	Σύνδρομο Treacher-Collins	
861	Treacher-Collins syndrome	Franceschetti-Klein syndrome		Σύνδρομο Treacher-Collins	Σύνδρομο Franceschetti-Klein
861	Treacher-Collins syndrome	Mandibulofacial dysostosis without limb anomalies		Σύνδρομο Treacher-Collins	Γναθοπροσωπική δυσόστωση χωρίς ανωμαλίες των άκρων
308	Unverricht-Lundborg disease		G40.3	Νόσος Unverricht-Lundborg	
308	Unverricht-Lundborg disease	PME type 1		Νόσος Unverricht-Lundborg	PME τύπου 1
308	Unverricht-Lundborg disease	Progressive myoclonic epilepsy type 1		Νόσος Unverricht-Lundborg	Προοδευτική μυοκλωνική επιληψία τύπου 1
308	Unverricht-Lundborg disease	Progressive myoclonus epilepsy type 1		Νόσος Unverricht-Lundborg	Προοδευτική μυοκλωνική επιληψία τύπου 1
308	Unverricht-Lundborg disease	ULD		Νόσος Unverricht-Lundborg	ULD
199	Cornelia de Lange syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Cornelia de Lange	
199	Cornelia de Lange syndrome	Brachmann-de Lange syndrome		Σύνδρομο Cornelia de Lange	Σύνδρομο Brachmann-de Lange
2162	Holoprosencephaly		Q04.2	Ολοπροσεγκεφαλία	
2162	Holoprosencephaly	HPE		Ολοπροσεγκεφαλία	HPE
930	Idiopathic achalasia		K22.0	Ιδιοπαθής αχαλασία	
930	Idiopathic achalasia	Achalasia cardia		Ιδιοπαθής αχαλασία	Αχαλασία καρδιάς
930	Idiopathic achalasia	Idiopathic achalasia of esophagus		Ιδιοπαθής αχαλασία	Ιδιοπαθής αχαλασία οισοφάγου
930	Idiopathic achalasia	Primary achalasia		Ιδιοπαθής αχαλασία	Πρωτοπαθής αχαλασία
998	Albinism-deafness syndrome		H90.5	Σύνδρομο αλβινισμού-κώφωσης	
998	Albinism-deafness syndrome	Albinism-hearing loss syndrome		Σύνδρομο αλβινισμού-κώφωσης	Αλφισμός-σύνδρομο απώλειας ακοής
1727	22q11.2 duplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	
1727	22q11.2 duplication syndrome	22q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 22q11.2
1727	22q11.2 duplication syndrome	Dup(22)(q11)		Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	Dup(22)(q11)
1727	22q11.2 duplication syndrome	Duplication 22q11.2		Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	Διπλασιασμός 22q11.2
1727	22q11.2 duplication syndrome	Trisomy 22q11.2		Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	Τρισωμία 22q11.2
169079	Cernunnos-XLF deficiency		D81.1	Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	
169079	Cernunnos-XLF deficiency	Cernunnos XLFD		Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	Cernunnos XLFD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
169079	Cernunnos-XLF deficiency	Cernunnos deficiency		Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	Ανεπάρκεια Cernunnos
169079	Cernunnos-XLF deficiency	Combined immunodeficiency-microcephaly-growth retardation-sensitivity to ionizing radiation syndrome		Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-μικροκεφαλίας-καθυστερημένης ανάπτυξης-ευαισθησίας στην ιονίζουσα ακτινοβολία
169079	Cernunnos-XLF deficiency	NHEJ1 deficiency		Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	Ανεπάρκεια NHEJ1
1716	Distal trisomy 18q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 18q	
1716	Distal trisomy 18q	Distal duplication 18q		Περιφερική τρισωμία 18q	Απομακρυσμένος διπλασιασμός 18q
1716	Distal trisomy 18q	Telomeric duplication 18q		Περιφερική τρισωμία 18q	Τελομερικός διπλασιασμός 18q
1716	Distal trisomy 18q	Trisomy 18qter		Περιφερική τρισωμία 18q	Τρισωμία 18qter
1715	Trisomy 18p		Q92.2	Τρισωμία 18p	
1715	Trisomy 18p	Duplication 18p		Τρισωμία 18p	Διπλασιασμός 18p
1715	Trisomy 18p	Duplication of the short arm of chromosome 18		Τρισωμία 18p	Διπλασιασμός του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 18
1715	Trisomy 18p	Trisomy of the short arm of chromosome 18		Τρισωμία 18p	Τρισωμία του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 18
3380	Trisomy 18		Q91.0	Τρισωμία 18	
3380	Trisomy 18	Chromosome 18 duplication	Q91.1	Τρισωμία 18	Διπλασιασμός του χρωμοσώματος 18
3380	Trisomy 18	Edwards syndrome	Q91.2	Τρισωμία 18	Σύνδρομο Edwards
3380	Trisomy 18		Q91.3	Τρισωμία 18	
168984	CLAPO syndrome		Q87.3	Σύνδρομο CLAPO	
168999	Malignant melanoma of the mucosa		D03.9	Κακόηθες μελάνωμα του βλεννογόνου	
3378	Trisomy 13		Q91.4	Τρισωμία 13	
3378	Trisomy 13	Patau syndrome	Q91.5	Τρισωμία 13	Σύνδρομο Patau
3378	Trisomy 13		Q91.6	Τρισωμία 13	
3378	Trisomy 13		Q91.7	Τρισωμία 13	
169110	Immunoglobulin heavy chain deficiency		D80.8	Ανεπάρκεια βαριάς αλυσίδας ανοσοσφαιρίνης	
169100	Immunodeficiency due to CD25 deficiency		D89.8	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD25	
169100	Immunodeficiency due to CD25 deficiency	Interleukin-2 receptor alpha chain deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD25	Ανεπάρκεια αλυσίδας άλφα υποδοχέα ιντερλευκίνης-2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
169105	Good syndrome		D81.8	Σύνδρομο Good	
169105	Good syndrome	Thymoma-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο Good	Σύνδρομο θυμώματος-ανοσοανεπάρκειας
169090	Combined immunodeficiency due to CRAC channel dysfunction		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω δυσλειτουργίας του καναλιού CRAC	
169090	Combined immunodeficiency due to CRAC channel dysfunction	Immune dysfunction due to T-cell inactivation due to calcium entry defect		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω δυσλειτουργίας του καναλιού CRAC	Ανοσολογική δυσλειτουργία λόγω αδρανοποίησης T-κυττάρων λόγω βλάβης εισόδου ασβεστίου
236	Trisomy 9p		Q92.2	Τρισωμία 9p	
236	Trisomy 9p	Duplication 9p		Τρισωμία 9p	Διπλασιασμός 9p
236	Trisomy 9p	Duplication of the short arm of chromosome 9		Τρισωμία 9p	Διπλασιασμός του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
236	Trisomy 9p	Trisomy of the short arm of chromosome 9		Τρισωμία 9p	Τρισωμία του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency		D82.8	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	Almphoid cystic thymic dysgenesis		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	Αλεμφοειδής κυστική θυμική δυσγενεσία
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	Nude/SCID		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	Τύπου Nude/SCID
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	Nude/severe combined immunodeficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια τύπου Nude
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	SCID due to FOXN1 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	SCID λόγω ανεπάρκειας FOXN1
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	Severe T-cell immunodeficiency-congenital alopecia-nail dystrophy syndrome		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	Σύνδρομο σοβαρής ανοσοανεπάρκειας T-κυττάρων-συγγενούς αλωπεκίας-δυστροφίας νυχιών
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXN1 deficiency	Winged helix deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXN1	Ανεπάρκεια φτερωτής έλικας
169082	Combined immunodeficiency due to CD3gamma deficiency		D81.2	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD3gamma	
169085	Susceptibility to respiratory infections associated with CD8alpha chain mutation		D84.8	Ευαισθησία σε αναπνευστικές λοιμώξεις που σχετίζονται με μετάλλαξη της αλυσίδας CD8alpha	
169085	Susceptibility to respiratory infections associated with CD8alpha chain mutation	Familial CD8 deficiency		Ευαισθησία σε αναπνευστικές λοιμώξεις που σχετίζονται με μετάλλαξη της αλυσίδας CD8alpha	Οικογενής ανεπάρκεια CD8
168829	Primary peritoneal carcinoma		C48.2	Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	
168829	Primary peritoneal carcinoma	EOPPC		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	EOPPC
168829	Primary peritoneal carcinoma	Extra-ovarian primary peritoneal carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα εξωοθηκών
168829	Primary peritoneal carcinoma	PPC		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	PPC
168829	Primary peritoneal carcinoma	Primary peritoneal serous carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	Πρωτοπαθές περιτοναϊκό ορώδες καρκίνωμα
168829	Primary peritoneal carcinoma	Serous surface papillary carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	Ορώδες επιφανειακό θηλώδες καρκίνωμα
168816	Peritoneal cystic mesothelioma		C45.1	Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
168816	Peritoneal cystic mesothelioma	Benign multicystic peritoneal mesothelioma		Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα	Καλοήθες πολυκυστικό περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
168816	Peritoneal cystic mesothelioma	Multicystic mesothelioma		Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα	Πολυκυστικό μεσοθηλίωμα
168816	Peritoneal cystic mesothelioma	Multilocular peritoneal inclusion cyst		Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα	Πολυκυστική περιτοναϊκή έγκλειστη κύστη
753	46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency		E29.1	46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-αναγωγάσης 2	
753	46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency	46,XY DSD due to 5-alpha-reductase 2 deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-αναγωγάσης 2	46,XY DSD λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-ρεδουκτάσης 2
753	46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency	Pseudovaginal perineoscrotal hypospadias		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-αναγωγάσης 2	Ψευδοκολπικός υποσπασιάς του περινέου-οσχέου
753	46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency	Steroid 5-alpha-reductase deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-αναγωγάσης 2	Ανεπάρκεια στεροειδούς 5-άλφα-ρεδουκτάσης
868	Triose phosphate-isomerase deficiency		D55.2	Ανεπάρκεια φωσφορικής τριόξης-ισομεράσης	
168811	Malignant peritoneal mesothelioma		C45.1	Κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα	
168811	Malignant peritoneal mesothelioma	Diffuse malignant peritoneal mesothelioma		Κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα	Διάχυτο κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
168811	Malignant peritoneal mesothelioma	Primary malignant peritoneal mesothelioma		Κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα	Πρωτοπαθές κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
218	Darier disease		Q82.8	Νόσος Darier	
218	Darier disease	Darier-White disease		Νόσος Darier	Νόσος Darier-White
218	Darier disease	Keratosis follicularis		Νόσος Darier	Θυλακίωδης κεράτωση
168796	Heart-hand syndrome, Slovenian type		Q87.2	Σύνδρομο καρδιάς-χειριού, σλοβενικού τύπου	
168796	Heart-hand syndrome, Slovenian type	Atriocardial dysplasia, Slovenian type		Σύνδρομο καρδιάς-χειριού, σλοβενικού τύπου	Κολπική δυσπλασία σλοβενικού τύπου
168796	Heart-hand syndrome, Slovenian type	Cardiac conduction disease-dilated cardiomyopathy-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο καρδιάς-χειριού, σλοβενικού τύπου	Σύνδρομο καρδιομυοπάθειας-βραχυδακτυλίας με διατακτική νόσο της καρδιακής αγωγιμότητας
1465	Coffin-Siris syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Coffin-Siris	
1465	Coffin-Siris syndrome	CSS		Σύνδρομο Coffin-Siris	CSS
168782	Childhood disintegrative disorder		F84.3	Παιδική αποσυνδεδετική διαταραχή	
168782	Childhood disintegrative disorder	Dementia infantilis		Παιδική αποσυνδεδετική διαταραχή	Βρεφική άνοια
168782	Childhood disintegrative disorder	Heller syndrome		Παιδική αποσυνδεδετική διαταραχή	Σύνδρομο Heller
1642	Distal monosomy 9p		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 9p	
1642	Distal monosomy 9p	Distal deletion 9p		Περιφερική μονοσωμία 9p	Περιφερική έλλειψη 9p
1642	Distal monosomy 9p	Monosomy 9pter		Περιφερική μονοσωμία 9p	Μονοσωμία 9pter

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1642	Distal monosomy 9p	Telomeric deletion 9p		Περιφερική μονοσωμία 9p	Τελομερική έλλειψη 9p
168966	Composite lymphoma		C81.7	Σύνθετο λέμφωμα	
168966	Composite lymphoma	Composite Hodgkin and non-Hodgkin lymphoma	C85.7	Σύνθετο λέμφωμα	Σύνθετο λέμφωμα Hodgkin και non-Hodgkin
168960	Refractory anemia with excess blasts in transformation		D46.3	Ανθεκτική αναμία με περίσσεια βλαστών σε μεταμόρφωση	
168960	Refractory anemia with excess blasts in transformation	RAEB-t		Ανθεκτική αναμία με περίσσεια βλαστών σε μεταμόρφωση	RAEB-t
8 47,XYX syndrome			Q98.5	Σύνδρομο 47,XYX	
8 47,XYX syndrome		Double Y syndrome		Σύνδρομο 47,XYX	Σύνδρομο διπλό Y
8 47,XYX syndrome		XYX syndrome		Σύνδρομο 47,XYX	Σύνδρομο XYX
8 47,XYX syndrome		Y disomy		Σύνδρομο 47,XYX	Y δισωμία
1636	Distal monosomy 7q36		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 7q36	
1636	Distal monosomy 7q36	Distal deletion 7q36		Περιφερική μονοσωμία 7q36	Περιφερική έλλειψη 7q37
1636	Distal monosomy 7q36	Monosomy 7qter		Περιφερική μονοσωμία 7q36	Μονοσωμία 7qter
1636	Distal monosomy 7q36	Telomeric deletion 7q36		Περιφερική μονοσωμία 7q36	Τελομερική έλλειψη 7q36
168953	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement		D47.1	Μυελοειδές/λεμφοειδές νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του FGFR1	
168953	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement	8p11 myeloproliferative syndrome		Μυελοειδές/λεμφοειδές νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του FGFR1	8p11 μυελοπολλαπλασιαστικό σύνδρομο
168953	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement	Stem cell leukemia/lymphoma		Μυελοειδές/λεμφοειδές νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του FGFR1	Λευχαιμία/λέμφωμα βλαστοκυττάρων
1600	Monosomy 18q		Q93.5	Μονοσωμία 18q	
1600	Monosomy 18q	18q deletion syndrome		Μονοσωμία 18q	Σύνδρομο έλλειψης 18q
1600	Monosomy 18q	18q- syndrome		Μονοσωμία 18q	18q- σύνδρομο
1600	Monosomy 18q	Deletion 18q		Μονοσωμία 18q	έλλειψη 18q
168950	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with PDGFRB rearrangement		D47.1	Μυελοειδές/λεμφοειδές νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του PDGFRB	
168947	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with PDGFRA rearrangement		D47.1	Μυελοειδές/λεμφοειδές νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη PDGFRA	
1598	Monosomy 18p		Q93.5	Μονοσωμία 18p	
1598	Monosomy 18p	18p- syndrome		Μονοσωμία 18p	Σύνδρομο 18p-
1598	Monosomy 18p	De Grouchy syndrome		Μονοσωμία 18p	Σύνδρομο De Grouchy

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
168940	Chronic eosinophilic leukemia		D47.5	Χρόνια ηωσινοφιλική λευχαιμία	
2773	Osteogenesis imperfecta-retinopathy-seizures-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ατελούς οστεογένεσης-αμφιβληστροειδοπάθειας-σπασμών-νοητικής υστέρησης	
2773	Osteogenesis imperfecta-retinopathy-seizures-intellectual disability syndrome	Al Gazali-Nair syndrome		Σύνδρομο ατελούς οστεογένεσης-αμφιβληστροειδοπάθειας-σπασμών-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Al Gazali-Nair
2772	Congenital osteogenesis imperfecta-microcephaly-cataracts syndrome		Q78.0	Σύνδρομο συγγενούς ατελούς οστεογένεσης-μικροκεφαλίας-καταρράκτη	
2609	Isolated complex I deficiency		G71.3	Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	
2609	Isolated complex I deficiency	Isolated NADH-CoQ reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής NADH-CoQ
2609	Isolated complex I deficiency	Isolated NADH-coenzyme Q reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	Απομονωμένη ανεπάρκεια NADH-συνένζυμου αναγωγής Q
2609	Isolated complex I deficiency	Isolated NADH-ubiquinone reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	Μεμονωμένη ανεπάρκεια NADH-ουβικινόνης αναγωγής
2609	Isolated complex I deficiency	Isolated mitochondrial respiratory chain complex I deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	Μεμονωμένη ανεπάρκεια μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας συμπλέγματος I
626	Large congenital melanocytic nevus		Q82.5	Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	
626	Large congenital melanocytic nevus	Congenital pigmented nevus		Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	Συγγενής μελαγχρωστικός σπίλος
626	Large congenital melanocytic nevus	GMN		Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	GMN
626	Large congenital melanocytic nevus	Giant congenital melanocytic nevus		Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	Γιγαντιαίος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος
626	Large congenital melanocytic nevus	Giant pigmented hairy nevus		Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	Γιγαντιαίος χρωματισμένος τριχωτός σπίλος
626	Large congenital melanocytic nevus	LCMN		Μεγάλος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	LCMN
773	Refsum disease		G60.1	Νόσος Refsum	
773	Refsum disease	Adult Refsum disease		Νόσος Refsum	Νόσος Refsum ενηλίκων
773	Refsum disease	Classic Refsum disease		Νόσος Refsum	Κλασική νόσος Refsum
773	Refsum disease	HMSN 4		Νόσος Refsum	HMSN 4
773	Refsum disease	HMSN IV		Νόσος Refsum	HMSN IV
773	Refsum disease	Hereditary motor and sensory neuropathy type 4		Νόσος Refsum	Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 4
773	Refsum disease	Hereditary motor and sensory neuropathy type IV		Νόσος Refsum	Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου IV
773	Refsum disease	Heredopathia atactica polyneuritiformis		Νόσος Refsum	Heredopathia atactica polyneuritiformis
773	Refsum disease	Phytanic-CoA hydroxylase deficiency		Νόσος Refsum	Ανεπάρκεια Phytanic-CoA υδροξυλάσης
11	Pentasyomy X		Q97.1	Πεντασωμία X	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
11	Pentasomy X	49,XXXXX syndrome		Πεντασωμία Χ	Σύνδρομο 49,XXXXX
11	Pentasomy X	Penta-X		Πεντασωμία Χ	Πεντα-Χ
11	Pentasomy X	Poly-X		Πεντασωμία Χ	Πολυ-Χ
169154	T-B+ severe combined immunodeficiency due to IL-7Ralpha deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας IL-7Ralpha	
169154	T-B+ severe combined immunodeficiency due to IL-7Ralpha deficiency	T-B+ SCID due to IL-7Ralpha deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας IL-7Ralpha	T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας IL-7Ralpha
169150	Immunodeficiency due to a late component of complement deficiency		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας όψιμου συστατικού συμπληρώματος	
169150	Immunodeficiency due to a late component of complement deficiency	Immunodeficiency due to C5 to C9 component complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας όψιμου συστατικού συμπληρώματος	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συστατικών συμπληρώματος C5 έως C9
169150	Immunodeficiency due to a late component of complement deficiency	Terminal complement pathway deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας όψιμου συστατικού συμπληρώματος	Τερματική ανεπάρκεια οδού συμπληρώματος
169160	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	
169160	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	T-B+ SCID due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	T-B+ SCID λόγω CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
169157	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD45 deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας CD45	
169157	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD45 deficiency	T-B+ SCID due to CD45 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας CD45	T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας CD45
169139	Transient hypogammaglobulinemia of infancy		D80.7	Παροδική υπογαμμασφαιραιμία της βρεφικής ηλικίας	
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type		E75.4	Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου	
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type	CLN8 disease, Northern epilepsy variant		Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου	Νόσος CLN8, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type	NCL, Northern epilepsy variant		Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου	NCL, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type	Neuronal ceroid lipofuscinosis, Northern epilepsy variant		Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου	Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type	Northern epilepsy		Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου	Επιληψία του Βορρά
169147	Immunodeficiency due to a classical component pathway complement deficiency		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κλασικού συστατικού οδού συμπληρώματος	
169147	Immunodeficiency due to a classical component pathway complement deficiency	Immunodeficiency due to C1, C4, or C2 component complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κλασικού συστατικού οδού συμπληρώματος	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συστατικού συμπληρώματος C1, C4 ή C2
169147	Immunodeficiency due to a classical component pathway complement deficiency	Immunodeficiency due to an early component of complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κλασικού συστατικού οδού συμπληρώματος	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας πρώιμου συστατικού συμπληρώματος
169142	Recurrent infection due to specific granule deficiency		D71	Υποτροπιάζουσα λοίμωξη λόγω έλλειψης ειδικών κόκκων	
169142	Recurrent infection due to specific granule deficiency	Neutrophil-specific granule deficiency		Υποτροπιάζουσα λοίμωξη λόγω έλλειψης ειδικών κόκκων	Ειδική για ουδετερόφιλα ανεπάρκεια κόκκων
596	X-linked centronuclear myopathy		G71.2	Φυλοσύνδετη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
596	X-linked centronuclear myopathy	X-linked myotubular myopathy		Φυλοσύνδετη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	Φυλοσύνδετη μυοσωληναριακή μυοπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
596	X-linked centronuclear myopathy	XLCNM		Φυλοσύνδετη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	XLCNM
596	X-linked centronuclear myopathy	XLMTM		Φυλοσύνδετη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	XLMTM
610	Bethlem myopathy		G71.0	Μυοπάθεια Bethlem	
610	Bethlem myopathy	Benign autosomal dominant myopathy		Μυοπάθεια Bethlem	Καλοήθης αυτοσωμική επικρατούσα μυοπάθεια
169186	Autosomal recessive centronuclear myopathy		G71.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
169186	Autosomal recessive centronuclear myopathy	AR-CNM		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	AR-CNM
464	Incontinentia pigmenti		Q82.3	Ακράτεια χρωστικής	
464	Incontinentia pigmenti	Bloch-Siemens syndrome		Ακράτεια χρωστικής	Σύνδρομο Bloch-Siemens
464	Incontinentia pigmenti	Bloch-Sulzberger syndrome		Ακράτεια χρωστικής	Σύνδρομο Bloch-Sulzberger
3307	Tetrasomy 18p		Q99.8	Τετρασωμία 18p	
3307	Tetrasomy 18p	Isochromosome 18p		Τετρασωμία 18p	Ισοχρωμόσωμα 18p
169189	Autosomal dominant centronuclear myopathy		G71.2	Αυτοσωμική επικρατούσα κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
169189	Autosomal dominant centronuclear myopathy	AD-CNM		Αυτοσωμική επικρατούσα κεντροπυρηνική μυοπάθεια	AD-CNM
44	Neonatal adrenoleukodystrophy		E71.3	Νεογνική αδρενολευκοδυστροφία	
44	Neonatal adrenoleukodystrophy	NALD		Νεογνική αδρενολευκοδυστροφία	NALD
56	Alkaptonuria		E70.2	Αλκαπτονουρία	
56	Alkaptonuria	Hereditary ochronosis		Αλκαπτονουρία	Κληρονομική οχρόνωση
56	Alkaptonuria	Homogentisic acid oxidase deficiency		Αλκαπτονουρία	Ανεπάρκεια οξειδάσης ομογεντισικού οξέος
963	Acromegaly		E22.0	Ακρομεγαλία	
1059	Blue rubber bleb nevus		Q27.8	Σπίλος εν είδη κυανής ελαστικής φυσαλίδας	
1059	Blue rubber bleb nevus	BRBN		Σπίλος εν είδη κυανής ελαστικής φυσαλίδας	BRBN
1059	Blue rubber bleb nevus	Bean syndrome		Σπίλος εν είδη κυανής ελαστικής φυσαλίδας	Σύνδρομο Bean
1006	Alopecia antibody deficiency			Ανεπάρκεια αντισωμάτων αλωπεκίας	
1006	Alopecia antibody deficiency	Ipp-Gelfand syndrome		Ανεπάρκεια αντισωμάτων αλωπεκίας	Σύνδρομο Ipp-Gelfand
1046	Lethal hemolytic anemia-genital anomalies syndrome		D58.8	Σύνδρομο θανατηφόρου αιμολυτικής αναμίας-γεννητικών ανωμαλιών	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1046	Lethal hemolytic anemia-genital anomalies syndrome	Water-West syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου αιμολυτικής αναμίας-γεννητικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Water-West
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια ηλεκτρικής ημιαλδεύδης αφυδρογόνωσης	
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	4-hydroxybutyric aciduria		Ανεπάρκεια ηλεκτρικής ημιαλδεύδης αφυδρογόνωσης	4-υδροξυβουτυρική οξέωση
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	Gamma-hydroxybutyric aciduria		Ανεπάρκεια ηλεκτρικής ημιαλδεύδης αφυδρογόνωσης	Γαμμα-υδροξυβουτυρική οξέωση
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	SSADH deficiency		Ανεπάρκεια ηλεκτρικής ημιαλδεύδης αφυδρογόνωσης	Ανεπάρκεια SSADH
29	Mevalonic aciduria		E88.8	Μεβαλονική οξέωση	
29	Mevalonic aciduria	Complete mevalonate kinase deficiency		Μεβαλονική οξέωση	Πλήρης ανεπάρκεια μεβαλονικής κινάσης
29	Mevalonic aciduria	MVA		Μεβαλονική οξέωση	MVA
245	Nager syndrome		Q75.4	Σύνδρομο Nager	
245	Nager syndrome	Mandibulofacial dysostosis with preaxial limb anomalies		Σύνδρομο Nager	Γναθοπροσωπική δυσόστωση με προαξονικές ανωμαλίες των άκρων
245	Nager syndrome	NAFD		Σύνδρομο Nager	NAFD
245	Nager syndrome	Nager acrofacial dysostosis		Σύνδρομο Nager	Ακροπροσωπική δυσόστωση Nager
245	Nager syndrome	Preaxial acrodysostosis		Σύνδρομο Nager	Προαξονική ακροδυσόστωση
30	Hereditary orotic aciduria		E79.8	Κληρονομική οροτική οξέωση	
30	Hereditary orotic aciduria	Orotidylic decarboxylase deficiency		Κληρονομική οροτική οξέωση	Ανεπάρκεια οροτιδυλικής αποκαρβοξυλάσης
30	Hereditary orotic aciduria	Uridine monophosphate synthetase deficiency		Κληρονομική οροτική οξέωση	Ανεπάρκεια συνθετάσης μονοφωσφορικής ουριδίνης
36	Acrocallosal syndrome		Q04.0	Ακροκαλλοζικό σύνδρομο	
36	Acrocallosal syndrome	ACS		Ακροκαλλοζικό σύνδρομο	ACS
915	Aarskog-Scott syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Aarskog-Scott	
915	Aarskog-Scott syndrome	Aarskog syndrome		Σύνδρομο Aarskog-Scott	Σύνδρομο Aarskog
915	Aarskog-Scott syndrome	Faciodigitogenital syndrome		Σύνδρομο Aarskog-Scott	Προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο
915	Aarskog-Scott syndrome	Faciogenital dysplasia		Σύνδρομο Aarskog-Scott	Προσωπογεννητική δυσπλασία
2614	Nail-patella syndrome		Q87.2	Ονυχο-επιγονατιδικό σύνδρομο	
2614	Nail-patella syndrome	Onychoosteodysplasia		Ονυχο-επιγονατιδικό σύνδρομο	Ονυχο-οστεοδυσπλασία
2614	Nail-patella syndrome	Turner-Kieser syndrome		Ονυχο-επιγονατιδικό σύνδρομο	Σύνδρομο Turner-Kieser

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
33	Isovaleric acidemia		E71.1	Ισοβαλερική οξυαιμία	
33	Isovaleric acidemia	Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency		Ισοβαλερική οξυαιμία	Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης CoA ισοβαλερικού οξέος
819	Smith-Magenis syndrome		Q93.5	Σύνδρομο Smith-Magenis	
819	Smith-Magenis syndrome	17p11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο Smith-Magenis	17p11.2 σύνδρομο μικροέλλειψης
3085	Retinitis pigmentosa-intellectual disability-deafness-hypogonadism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού	
3085	Retinitis pigmentosa-intellectual disability-deafness-hypogonadism syndrome	Retinitis pigmentosa-intellectual disability- labyrinthine deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού	Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - δαιδαλώδους κώφωσης - υπογοναδισμού
3085	Retinitis pigmentosa-intellectual disability-deafness-hypogonadism syndrome	Retinitis pigmentosa-intellectual disability-sensorineural hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού	Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού
9	Tetrasomy X		Q97.1	Τετρασωμία X	
9	Tetrasomy X	48,XXXX syndrome		Τετρασωμία X	48,XXXX σύνδρομο
9	Tetrasomy X	Quadruple X		Τετρασωμία X	Τετραπλάσιο X
9	Tetrasomy X	Tetra X		Τετρασωμία X	Τετρα X
168615	Hereditary persistence of alpha-fetoprotein		R77.2	Κληρονομική επιμονή της άλφα-εμβρυοπρωτεΐνης	
168612	Congenital deficiency in alpha-fetoprotein		R77.2	Συγγενής ανεπάρκεια στην άλφα-εμβρυοπρωτεΐνη	
1442	Ring chromosome 18 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο κυκλικού χρωμοσώματος 18	
1442	Ring chromosome 18 syndrome	Ring 18		Σύνδρομο κυκλικού χρωμοσώματος 18	Κυκλικό 18
1442	Ring chromosome 18 syndrome	Ring chromosome 18		Σύνδρομο κυκλικού χρωμοσώματος 18	Κυκλικό χρωμόσωμα 18
168621	Dysplasia of head of femur, Meyer type		Q78.8	Δυσπλασία κεφαλής μηριαίου οστού τύπου Meyer	
168621	Dysplasia of head of femur, Meyer type	Dysplasia epiphysealis capitis femoris		Δυσπλασία κεφαλής μηριαίου οστού τύπου Meyer	Δυσπλασία epiphysealis capitis femoris
168621	Dysplasia of head of femur, Meyer type	Meyer dysplasia		Δυσπλασία κεφαλής μηριαίου οστού τύπου Meyer	Δυσπλασία Meyer
1452	Cleidocranial dysplasia		Q74.0	Κλειδοκρανική δυσπλασία	
1452	Cleidocranial dysplasia	Cleidocranial dysostosis		Κλειδοκρανική δυσπλασία	Κλειδοκρανική δυσόσωση
168624	Familial scaphocephaly syndrome, McGillivray type		Q87.0	Οικογενές σύνδρομο σκαφοκεφαλίας, τύπος McGillivray	
168624	Familial scaphocephaly syndrome, McGillivray type	Scaphocephaly-macrocephaly-maxillary retrusion-intellectual disability syndrome		Οικογενές σύνδρομο σκαφοκεφαλίας, τύπος McGillivray	Σύνδρομο σκαφοκεφαλίας-μακροκεφαλίας- οπισθοδρόμησης άνω γνάθου-νοητικής υστέρησης
193	Cohen syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Cohen	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1488	Cooper-Jabs syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Cooper-Jabs	
1488	Cooper-Jabs syndrome	Aural atresia-multiple congenital anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Cooper-Jabs	Σύνδρομο ωτικής ατρησίας-πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες-νοητικής υστέρησης
200	Isolated corpus callosum agenesis		Q04.0	Απομονωμένη αγενεσία μεσολοβίου	
168632	Generalized basaloid follicular hamartoma syndrome		Q82.5	Γενικευμένο βασικοειδές θυλακιδώδες αμάρτωμα	
1334	Chronic mucocutaneous candidiasis		B37.2	Χρόνια βλεννογονοδερματική καντιντίαση	
1334	Chronic mucocutaneous candidiasis	CMC		Χρόνια βλεννογονοδερματική καντιντίαση	CMC
1369	Congenital cataract-hypertrophic cardiomyopathy-mitochondrial myopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας-μιτοχονδριακής μυοπάθειας	
1369	Congenital cataract-hypertrophic cardiomyopathy-mitochondrial myopathy syndrome	Sengers syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας-μιτοχονδριακής μυοπάθειας	Σύνδρομο Sengers
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin		D58.8	Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin	CHC type 2		Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	CHC type 2
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin	Hereditary cryohydrocytosis type 2		Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση τύπου 2
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin	Stomatin-deficient cryohydrocytosis		Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	Κρουοδροκυττάρωση με έλλειψη στοματίνης
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin	sdCHC		Κληρονομική κρουοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	sdCHC
168593	Sudden infant death-dysgenesis of the testes syndrome		G90.8	Σύνδρομο αιφνίδιου βρεφικού θανάτου-δυσγένεση των όρχεων	
168593	Sudden infant death-dysgenesis of the testes syndrome	SIDDT		Σύνδρομο αιφνίδιου βρεφικού θανάτου-δυσγένεση των όρχεων	SIDDT
1406	Charlie M syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Charlie M	
168588	Hyperandrogenism due to cortisone reductase deficiency		E25.8	Υπερανδρογονισμός λόγω ανεπάρκειας αναγωγής κορτιζόνης	
168588	Hyperandrogenism due to cortisone reductase deficiency	11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 1		Υπερανδρογονισμός λόγω ανεπάρκειας αναγωγής κορτιζόνης	Ανεπάρκεια 11-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης τύπου 1
168601	Congenital enteropathy due to enteropeptidase deficiency		K90.8	Συγγενής εντεροπάθεια λόγω ανεπάρκειας εντεροπεπτιδάσης	
168601	Congenital enteropathy due to enteropeptidase deficiency	Congenital enterokinase deficiency		Συγγενής εντεροπάθεια λόγω ανεπάρκειας εντεροπεπτιδάσης	Συγγενής ανεπάρκεια εντεροκινάσης
1414	Cholestasis-lymphedema syndrome		Q82.0	Σύνδρομο χολόστασης-λεμφοιδήματος	
1414	Cholestasis-lymphedema syndrome	Aagaens syndrome		Σύνδρομο χολόστασης-λεμφοιδήματος	Σύνδρομο Aagaens
168598	Brain demyelination due to methionine adenosyltransferase deficiency		E72.1	Απομυελίνωση εγκεφάλου λόγω ανεπάρκειας αδενοσυλοτρανσφεράσης μεθειονίνης	
168598	Brain demyelination due to methionine adenosyltransferase deficiency	MAT I/III deficiency		Απομυελίνωση εγκεφάλου λόγω ανεπάρκειας αδενοσυλοτρανσφεράσης μεθειονίνης	Ανεπάρκεια MAT I/III

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
168598	Brain demyelination due to methionine adenosyltransferase deficiency	MAT deficiency		Απομυελίνωση εγκεφάλου λόγω ανεπάρκειας αδενουλοτρανσφεράσης μεθειονίνης	Ανεπάρκεια MAT
168598	Brain demyelination due to methionine adenosyltransferase deficiency	Methionine adenosyltransferase deficiency		Απομυελίνωση εγκεφάλου λόγω ανεπάρκειας αδενουλοτρανσφεράσης μεθειονίνης	Ανεπάρκεια αδενουλοτρανσφεράσης μεθειονίνης
168606	Seborrhea-like dermatitis with psoriasiform elements			Σμηγματορροϊκή δερματίτιδα με ψωριασόμορφα στοιχεία	
168549	Axial spondylometaphyseal dysplasia		Q77.8	Αξονική σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία	
168552	Spondylometaphyseal dysplasia-bowed forearms-facial dysmorphism syndrome		Q77.8	Σύνδρομο σπονδυλομεταφυσικής δυσπλασίας-τοξτών αντιβραχίων-δυσμορφισμού προσώπου	
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome		Q68.8	Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome	Distal arthrogryposis type 5		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	Περιφερική αρθρογύπωση τύπου 5
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome	Distal arthrogryposis type IIB		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	Περιφερική αρθρογύπωση τύπου IIB
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome	Distal arthrogryposis with ophthalmoplegia		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	Περιφερική αρθρογύπωση με οφθαλμοπληγία
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome	Oculomelic amyoplasia		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	Οφθαλμική αμυοπλασία
168555	Spondylometaphyseal dysplasia, A4 type		Q77.8	Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου A4	
168558	46,XY disorder of sex development-adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency		Q56.1	46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης-επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CYP11A1	
168558	46,XY disorder of sex development-adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency	XY sex reversal-adrenal failure		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης-επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CYP11A1	XY αναστροφή φύλου-επινεφριδιακή ανεπάρκεια
168563	46,XY gonadal dysgenesis-motor and sensory neuropathy syndrome		Q56.1	Σύνδρομο 46, XY γοναδικής δυσγένεσης-κινητικής και αισθητικής νευροπάθειας	
124	Blackfan-Diamond anemia		D61.0	Αναμία Blackfan-Diamond	
124	Blackfan-Diamond anemia	Aase syndrome		Αναμία Blackfan-Diamond	Σύνδρομο Aase
124	Blackfan-Diamond anemia	Aase-Smith II syndrome		Αναμία Blackfan-Diamond	Σύνδρομο Aase-Smith II
124	Blackfan-Diamond anemia	Congenital PRCA		Αναμία Blackfan-Diamond	Συγγενής PRCA
124	Blackfan-Diamond anemia	Congenital hypoplastic anemia, Blackfan-Diamond type		Αναμία Blackfan-Diamond	Συγγενής υποπλαστική αναμία, τύπου Blackfan-Diamond
124	Blackfan-Diamond anemia	Congenital pure red cell aplasia		Αναμία Blackfan-Diamond	Συγγενής καθαρή ερυθροκυτταρική απλασία
124	Blackfan-Diamond anemia	Diamond-Blackfan anemia		Αναμία Blackfan-Diamond	Αναμία Diamond-Blackfan

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
168566	Fatal mitochondrial disease due to combined oxidative phosphorylation defect type 3		E88.8	Θανατηφόρα μιτοχονδριακή νόσος λόγω συνδυασμού ελαττώματος οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 3	
168566	Fatal mitochondrial disease due to combined oxidative phosphorylation defect type 3	Fatal mitochondrial disease due to COXPD3		Θανατηφόρα μιτοχονδριακή νόσος λόγω συνδυασμού ελαττώματος οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 3	Θανατηφόρα μιτοχονδριακή νόσος λόγω COXPD3
1310	Caffey disease		M89.8	Νόσος Caffey	
1310	Caffey disease	Infantile cortical hyperostosis		Νόσος Caffey	Βρεφική υπερόστωση του φλοιού
168569	H syndrome		D76.3	Σύνδρομο H	
168572	Native American myopathy		G71.2	Ιθαγενής Αμερικανική μυοπάθεια	
168572	Native American myopathy	Congenital myopathy-cleft palate-malignant hyperthermia syndrome		Ιθαγενής Αμερικανική μυοπάθεια	Σύνδρομο συγγενούς μυοπάθειας- σχισμής υπερώας-κακόθους υπερθερμίας
125	Bloom syndrome		Q82.2	Σύνδρομο Bloom	
125	Bloom syndrome	BSyn		Σύνδρομο Bloom	BSyn
90	Argininemia		E72.2	Αργινιναιμία	
90	Argininemia	Arginase deficiency		Αργινιναιμία	Ανεπάρκεια αργινάσης
90	Argininemia	Hyperargininemia		Αργινιναιμία	Υπεραργινιναιμία
168443	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-hypotrichosis syndrome		Q77.7	Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας-υποτριχίωσης	
1065	Aniridia-cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome		G11.0	Σύνδρομο ανιριδίας-παρεγκεφαλικής αταξίας-νοητικής υστέρησης	
1065	Aniridia-cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome	Gillespie syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-παρεγκεφαλικής αταξίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Gillespie
168451	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-abnormal dentition syndrome		Q77.7	Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας-μη φυσιολογικής οδοντοφύιας	
1135	Arrhinia-choanal atresia-microphthalmia syndrome		Q87.0	Σύνδρομο αρρινίας-χοανικής ατρησίας-μικροφθαλμίας	
168454	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Geneviève type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Geneviève	
168454	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Geneviève type	SEMD, Geneviève type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Geneviève	SEMD, τύπου Geneviève
168454	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Geneviève type	SEMDG		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Geneviève	SEMDG
1146	Distal arthrogryposis type 1		Q68.8	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 1	
1146	Distal arthrogryposis type 1	DA1		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 1	DA1
1146	Distal arthrogryposis type 1	Digitotalar dysmorphism		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 1	Αστραγало-δακτυλική δυσμορφία
1143	Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita		Q74.3	Συγγενής πολλαπλή νευρογενής αρθρογρύπωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
168486	Congenital neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Συγγενής νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	
168486	Congenital neuronal ceroid lipofuscinosis	Congenital NCL		Συγγενής νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	Συγγενές NCL
168491	Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Υστερη βρεφική νευρωνική λιποφουσκίνωση	
168491	Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Jansky-Bielschowsky disease		Υστερη βρεφική νευρωνική λιποφουσκίνωση	Νόσος Jansky-Bielschowsky
168491	Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	LINCL		Υστερη βρεφική νευρωνική λιποφουσκίνωση	LINCL
168491	Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Late infantile NCL		Υστερη βρεφική νευρωνική λιποφουσκίνωση	Υστερη βρεφική NCL
168544	Spondylometaphyseal dysplasia, Golden type		Q77.8	Σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία, τύπου Golden	
168544	Spondylometaphyseal dysplasia, Golden type	X-linked spondylometaphyseal dysplasia		Σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία, τύπου Golden	Φυλοσύνδετη σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία
1147	Sheldon-Hall syndrome		Q68.8	Σύνδρομο Sheldon-Hall	
1147	Sheldon-Hall syndrome	Distal arthrogryposis type 2B		Σύνδρομο Sheldon-Hall	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 2B
1147	Sheldon-Hall syndrome	Freeman-Sheldon syndrome variant		Σύνδρομο Sheldon-Hall	Παραλλαγή του συνδρόμου Freeman-Sheldon
246	Postaxial acrofacial dysostosis		Q75.4	Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	
246	Postaxial acrofacial dysostosis	Acrofacial dysostosis, Genee-Wiedemann type		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Genee-Wiedemann
246	Postaxial acrofacial dysostosis	Mandibulofacial dysostosis with postaxial limb anomalies		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	Γναθοπροσωπική δυσόσωση με μετααξονικές ανωμαλίες των άκρων
246	Postaxial acrofacial dysostosis	Miller syndrome		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	Σύνδρομο Miller
246	Postaxial acrofacial dysostosis	POADS		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	POADS
246	Postaxial acrofacial dysostosis	Postaxial acrodysostosis		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	Μετααξονική ακροδυσόσωση
1770	XY type gonadal dysgenesis-associated anomalies syndrome		Q99.1	Σύνδρομο ανωμαλιών που σχετίζεται με τη γοναδική δυσγένεση τύπου XY	
1775	Dyskeratosis congenita		Q82.8	Συγγενής δυσκεράτωση	
1775	Dyskeratosis congenita	DC		Συγγενής δυσκεράτωση	DC
1775	Dyskeratosis congenita	DKC		Συγγενής δυσκεράτωση	DKC
1775	Dyskeratosis congenita	Zinsser-Engman-Cole syndrome		Συγγενής δυσκεράτωση	Σύνδρομο Zinsser-Engman-Cole
1764	Familial dysautonomia		G90.1	Οικογενής δυσσαυτονομία	
1764	Familial dysautonomia	HSAN3		Οικογενής δυσσαυτονομία	HSAN3
1764	Familial dysautonomia	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 3		Οικογενής δυσσαυτονομία	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1764	Familial dysautonomia	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type III		Οικογενής δυσαυτονομία	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου III
1764	Familial dysautonomia	Riley-Day syndrome		Οικογενής δυσαυτονομία	Σύνδρομο Riley-Day
235	Dubowitz syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Dubowitz	
239	Dyggve-Melchior-Clausen disease		Q77.7	Νόσος Dyggve-Melchior-Clausen	
1672	Diencephalic syndrome		C72.8	Διεγκεφαλικό σύνδρομο	
1672	Diencephalic syndrome	Diencephalic cachexia		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	Διεγκεφαλική καχεξία
1672	Diencephalic syndrome	Diencephalic syndrome of childhood		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	Διεγκεφαλικό σύνδρομο παιδικής ηλικίας
1672	Diencephalic syndrome	Diencephalic syndrome of emaciation		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	Διεγκεφαλικό σύνδρομο ισχνότητας
1672	Diencephalic syndrome	Russell diencephalic cachexia		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	Διεγκεφαλική καχεξία Russell
1672	Diencephalic syndrome	Russell syndrome		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	Σύνδρομο Russell
833	Encephalopathy due to sulfite oxidase deficiency		E72.1	Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας θειώδους οξειδάσης	
167635	Scleromyxedema		I98.5	Σκληρομυξοίδημα	
167635	Scleromyxedema	Arndt-Gottron disease		Σκληρομυξοίδημα	Νόσος Arndt-Gottron
167635	Scleromyxedema	Generalized lichenoid papular eruption		Σκληρομυξοίδημα	Γενικευμένη λειχηνοειδής βλατιδώδης έκρηξη
167635	Scleromyxedema	Generalized papular and sclerodermoid lichen myxedematosus		Σκληρομυξοίδημα	Γενικευμένος βλατιδώδης και σκληροδερμοειδής μυξοιδηματώδης λειχήνας
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency		E74.4	Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency	PDH		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	PDH
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency	PDHC		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	PDHC
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency	Pyruvate dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	Ανεπάρκεια συμπλόκου πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency		E72.1	Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης	
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency	MTHFR deficiency		Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης	Ανεπάρκεια MTHFR
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency	Methylene tetrahydrofolate reductase deficiency		Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης	Ανεπάρκεια μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης
408	Isolated glycerol kinase deficiency		E74.8	Μεμονωμένη ανεπάρκεια γλυκερολκινάσης	
408	Isolated glycerol kinase deficiency	Hyperglycerolemia		Μεμονωμένη ανεπάρκεια γλυκερολκινάσης	Υπεργλυκερολαιμία
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency		E72.2	Ανεπάρκεια καρβαμύλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	CPS1 deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	Ανεπάρκεια CPS1
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	CPS1D		Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	CPS1D
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	Carbamoyl-phosphate synthetase I deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης I
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency	Carbamoyl-phosphate synthetase deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	Ανεπάρκεια καρβαμίουλο-φωσφορικής συνθετάσης
23	Argininosuccinic aciduria		E72.2	Αργινοηλεκτρική οξέωση	
23	Argininosuccinic aciduria	ASA deficiency		Αργινοηλεκτρική οξέωση	Ανεπάρκεια ASA
23	Argininosuccinic aciduria	ASL deficiency		Αργινοηλεκτρική οξέωση	Ανεπάρκεια ASL
23	Argininosuccinic aciduria	Argininosuccinase deficiency		Αργινοηλεκτρική οξέωση	Ανεπάρκεια αργινοηλεκτράσης
23	Argininosuccinic aciduria	Argininosuccinatelyase deficiency		Αργινοηλεκτρική οξέωση	Ανεπάρκεια αργινοηλεκτρουάσης
23	Argininosuccinic aciduria	Argininosuccinic acid lyase deficiency		Αργινοηλεκτρική οξέωση	Ανεπάρκεια λυάσης αργινοηλεκτρικού οξέος
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency		G71.3	Ανεπάρκεια απαμινάσης μονοφωσφορικής αδενοσίνης	
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency	AMP deaminase deficiency		Ανεπάρκεια απαμινάσης μονοφωσφορικής αδενοσίνης	Ανεπάρκεια απαμινάσης AMP
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency	Myoadenylate deaminase deficiency		Ανεπάρκεια απαμινάσης μονοφωσφορικής αδενοσίνης	Ανεπάρκεια μισοαδενυλικής απαμινάσης
217	Isolated Dandy-Walker malformation		Q03.1	Μεμονωμένη δυσπλασία Dandy-Walker	
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita		Q82.8	Συγγενές τηλελαγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα	
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	CMTC		Συγγενές τηλελαγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα	CMTC
1538	Craniosynostosis-Dandy-Walker malformation-hydrocephalus syndrome		Q03.1	Σύνδρομο κρανιοσυστέωσης-δυσπλασίας Dandy-Walker-υδροκεφαλίας	
1538	Craniosynostosis-Dandy-Walker malformation-hydrocephalus syndrome	Braddock-Jones-Superneau syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυστέωσης-δυσπλασίας Dandy-Walker-υδροκεφαλίας	Σύνδρομο Braddock-Jones-Superneau
1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome		G60.0	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολόβιου-νευροπάθειας	
1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome	Andermann syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολόβιου-νευροπάθειας	Σύνδρομο Andermann
1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome	Charlevoix disease		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολόβιου-νευροπάθειας	Νόσος Charlevoix
417	Neonatal severe primary hyperparathyroidism		E21.0	Νεογνικός σοβαρός πρωτοπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός	
417	Neonatal severe primary hyperparathyroidism	NSHPT		Νεογνικός σοβαρός πρωτοπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός	NSHPT
2233	Hypogonadism-mitral valve prolapse-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υπογοναδισμού-πρόπτωσης μιτροειδούς βαλβίδας-νοητικής υστέρησης	
2233	Hypogonadism-mitral valve prolapse-intellectual disability syndrome	Cantalamesa-Baldini-Ambrosi syndrome		Σύνδρομο υπογοναδισμού-πρόπτωσης μιτροειδούς βαλβίδας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Cantalamesa-Baldini-Ambrosi

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2248	Hypoplastic left heart syndrome		Q23.4	Σύνδρομο υποπλαστικής αριστερής καρδιάς	
2248	Hypoplastic left heart syndrome	HLHS		Σύνδρομο υποπλαστικής αριστερής καρδιάς	HLHS
446	Neonatal hemochromatosis		E83.1	Νεογνική αιμοχρωμάτωση	
2135	Hennekam-Beemer syndrome		Q82.2	Σύνδρομο Hennekam-Beemer	
2135	Hennekam-Beemer syndrome	Mastocytosis-short stature-deafness syndrome		Σύνδρομο Hennekam-Beemer	Σύνδρομο μαστοκυττάρωσης-κοντού αναστήματος-κώφωσης
2135	Hennekam-Beemer syndrome	Mastocytosis-short stature-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Hennekam-Beemer	Μαστοκυττάρωση-κοντό ανάστημα-σύνδρομο απώλειας ακοής
2140	Congenital diaphragmatic hernia		Q79.0	Συγγενής διαφραγματοκήλη	
2140	Congenital diaphragmatic hernia	CDH		Συγγενής διαφραγματοκήλη	CDH
2185	Congenital hydrocephalus		Q03.1	Συγγενής υδροκέφαλος	
2185	Congenital hydrocephalus		Q03.8	Συγγενής υδροκέφαλος	
2185	Congenital hydrocephalus		Q03.9	Συγγενής υδροκέφαλος	
2185	Congenital hydrocephalus		Q03.0	Συγγενής υδροκέφαλος	
2116	Hartnup disease		E72.0	Νόσος Hartnup	
2116	Hartnup disease	Aminoaciduria, Hartnup type		Νόσος Hartnup	Αμινοξουρία, τύπου Hartnup
2116	Hartnup disease	Hartnup disorder		Νόσος Hartnup	Διαταραχή Hartnup
2118	Hawkinsinuria		E70.2	Σύνδρομο Hawkins	
2118	Hawkinsinuria	4-HPPD deficiency		Σύνδρομο Hawkins	4-Έλλειψη HPPD
2118	Hawkinsinuria	4-alpha-hydroxyphenylpyruvate hydroxylase deficiency		Σύνδρομο Hawkins	Ανεπάρκεια 4-άλφα-υδροξυφαινυλοπυρουβικής υδροξυλάσης
2118	Hawkinsinuria	4-hydroxyphenylpyruvic acid dioxygenase deficiency		Σύνδρομο Hawkins	Ανεπάρκεια διοξυγενάσης 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικού οξέος
351	Galactosialidosis		E77.1	Γαλακτοσιαλίδωση	
351	Galactosialidosis	Goldberg syndrome		Γαλακτοσιαλίδωση	Σύνδρομο Goldberg
351	Galactosialidosis	Neuraminidase deficiency with beta-galactosidase deficiency		Γαλακτοσιαλίδωση	Ανεπάρκεια νευραμινιδάσης με ανεπάρκεια βήτα-γαλακτοσιδάσης
2020	Congenital fiber-type disproportion myopathy		G71.2	Συγγενής μιοπάθεια δυσαναλογίας ινώδους τύπου	
2020	Congenital fiber-type disproportion myopathy	CFTDM		Συγγενής μιοπάθεια δυσαναλογίας ινώδους τύπου	CFTDM
2053	Freeman-Sheldon syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Freeman-Sheldon	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Craniocarpotarsal dysplasia		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	Κρανιοκαρποταρσική δυσπλασία
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Craniocarpotarsal dystrophy		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	Κρανιοκαρποταρσική δυστροφία
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Distal arthrogryposis type 2A		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	Περιφερική αρθρογύπωση τύπου 2A
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Freeman-Burian syndrome		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	Σύνδρομο Freeman-Burian
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Whistling face syndrome		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	Σύνδρομο σφουριτικού προσώπου
295	Fetal parvovirus syndrome		P35.8	Σύνδρομο εμβρυικού παρβοϊού	
295	Fetal parvovirus syndrome	Mother-to-child transmission of parvovirus syndrome		Σύνδρομο εμβρυικού παρβοϊού	Μετάδοση του συνδρόμου παρβοϊού από μητέρα σε παιδί
295	Fetal parvovirus syndrome	Parvovirus antenatal infection		Σύνδρομο εμβρυικού παρβοϊού	Προγεννητική λοίμωξη από παρβοϊό
1933	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria		G71.3	Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση	
1933	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria	Booth-Haworth-Dilling syndrome		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση	Σύνδρομο Booth-Haworth-Dilling
1933	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria	Mitochondrial encephalomyopathy-aminoacidopathy syndrome		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση	Σύνδρομο μιτοχονδριακής εγκεφαλομυοπάθειας-αμινοξεοπάθειας
1933	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria	mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση	Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση
1880	Ebstein malformation of the tricuspid valve		Q22.5	Δυσπλασία Ebstein της τριγλώχινας βαλβίδας	
1880	Ebstein malformation of the tricuspid valve	Ebstein anomaly of the tricuspid valve		Δυσπλασία Ebstein της τριγλώχινας βαλβίδας	Ανωμαλία Ebstein της τριγλώχινας βαλβίδας
1915	Fetal alcohol syndrome		Q86.0	Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	
1915	Fetal alcohol syndrome	ARBD		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	ARBD
1915	Fetal alcohol syndrome	ARND		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	ARND
1915	Fetal alcohol syndrome	Alcohol-related birth defects		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	Συγγενείς βλάβες που σχετίζονται με το αλκοόλ
1915	Fetal alcohol syndrome	Alcohol-related neurodevelopmental disorder		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το αλκοόλ
1915	Fetal alcohol syndrome	FAS		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	FAS
1915	Fetal alcohol syndrome	FASD		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	FASD
1915	Fetal alcohol syndrome	Fetal alcohol spectrum disorders		Εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο	Διαταραχές του φάσματος του εμβρυϊκού αλκοολικού συνδρόμου
1885	Isolated ectopia lentis		Q12.1	Μεμονωμένη εκτοπία φακού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1885	Isolated ectopia lentis	Ectopia lentis syndrome		Μεμονωμένη εκτοπία φακού	Σύνδρομο εκτοπίας φακού
1885	Isolated ectopia lentis	Familial ectopia lentis		Μεμονωμένη εκτοπία φακού	Οικογενής εκτοπία φακού
1851	Multicystic dysplastic kidney		Q61.4	Πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	
1851	Multicystic dysplastic kidney	MCDK		Πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	MCDK
1851	Multicystic dysplastic kidney	Multicystic renal dysplasia		Πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	Πολυκυστική νεφρική δυσπλασία
660	Omphalocele		Q79.2	Ομφαλοκήλη	
635	Neuroblastoma		C74.9	Νευροβλάστωμα	
2612	Linear nevus sebaceus syndrome		Q85.8	Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	
2612	Linear nevus sebaceus syndrome	Nevus sebaceus of Jadassohn		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	Σημματογόνος σπίλος του Jadassohn
2612	Linear nevus sebaceus syndrome	Nevus sebaceus syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	Σύνδρομο σημματογόνου σπίλου
2612	Linear nevus sebaceus syndrome	Organoid nevus syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	Σύνδρομο οργανοειδούς σπίλου
2612	Linear nevus sebaceus syndrome	Schimmelpenning syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	Σύνδρομο Schimmelpenning
2612	Linear nevus sebaceus syndrome	Solomon syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	Σύνδρομο Solomon
2635	Metatropic dysplasia		Q77.8	Μετατροπική δυσπλασία	
2635	Metatropic dysplasia	Metatropic dwarfism		Μετατροπική δυσπλασία	Μετατροπικός νανισμός
2655	Thanatophoric dysplasia		Q77.1	Θανατοφορική δυσπλασία	
2655	Thanatophoric dysplasia	TD		Θανατοφορική δυσπλασία	TD
606	Proximal myotonic myopathy		G71.1	Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	
606	Proximal myotonic myopathy	Myotonic dystrophy type 2		Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	Μυοτονική δυστροφία τύπου 2
606	Proximal myotonic myopathy	Proximal myotonic dystrophy		Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	Εγγύς μυοτονική δυστροφία
606	Proximal myotonic myopathy	Ricker disease		Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	Νόσος Ricker
606	Proximal myotonic myopathy	Ricker syndrome		Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	Σύνδρομο Ricker
705	Pendred syndrome		E07.1	Σύνδρομο Pendred	
705	Pendred syndrome	Goiter-deafness syndrome		Σύνδρομο Pendred	Σύνδρομο βρογχοκήλης-κώφωσης
705	Pendred syndrome	Goiter-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Pendred	Σύνδρομο βρογχοκήλης-απώλειας ακοής

ORPHAcode	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2801	Juvenile Paget disease		M88.0	Νεανική νόσος Paget	
2801	Juvenile Paget disease	Familial osteoectasia	M88.8	Νεανική νόσος Paget	Οικογενής οστεοεκτασία
2801	Juvenile Paget disease	Hereditary hyperphosphatasia	M88.9	Νεανική νόσος Paget	Κληρονομική υπερφωσφατασία
2801	Juvenile Paget disease	Hyperostosis corticalis deformans juvenilis		Νεανική νόσος Paget	Φλοιώδης υπερόστωση νεανικών παραμορφώσεις
2801	Juvenile Paget disease	JPG		Νεανική νόσος Paget	JPG
884	Tetrasomy 12p		Q99.8	Τετρασωμία 12p	
884	Tetrasomy 12p	Isochromosome 12p mosaicism		Τετρασωμία 12p	Μωσαϊσμός ισοχρωμοσώματος 12p
884	Tetrasomy 12p	Isochromosome 12p syndrome		Τετρασωμία 12p	Σύνδρομο ισοχρωμοσώματος 12p
884	Tetrasomy 12p	Pallister-Killian syndrome		Τετρασωμία 12p	Σύνδρομο Pallister-Killian
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis		Q78.2	Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Carbonic anhydrase 2 deficiency		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Ανεπάρκεια ανθρακικής ανυδράσης 2
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Guibaud-Vainsel syndrome		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Σύνδρομο Guibaud-Vainsel
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Marble brain disease		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Μαρμάρινη εγκεφαλική νόσος
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Mixed RTA		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Μικτή RTA
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Mixed renal tubular acidosis		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Μικτή νεφρική σωληναριακή οξέωση
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis	Renal tubular acidosis type 3		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 3
2744	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis		H49.4	Παράλυση οριζόντιου βλέμματος με προοδευτική σκολίωση	
2744	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis	HGPPS		Παράλυση οριζόντιου βλέμματος με προοδευτική σκολίωση	HGPPS
2744	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis	Progressive external ophthalmoplegia and scoliosis		Παράλυση οριζόντιου βλέμματος με προοδευτική σκολίωση	Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία και σκολίωση
2746	Opsismodysplasia		Q78.8	Οψισμοδυσπλασία	
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια υπεροξυσωμικής ακυλο-CoA οξειδάσης	
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	Pseudo-NALD		Ανεπάρκεια υπεροξυσωμικής ακυλο-CoA οξειδάσης	Ψευδο-NALD
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	Pseudo-neonatal adrenoleukodystrophy		Ανεπάρκεια υπεροξυσωμικής ακυλο-CoA οξειδάσης	Ψευδο-νεογενική αδρενολευκοδυστροφία
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	Pseudoadrenoleukodystrophy		Ανεπάρκεια υπεροξυσωμικής ακυλο-CoA οξειδάσης	Ψευδοαδρενολευκοδυστροφία
2970	Prune belly syndrome		Q79.4	Σύνδρομο της κοιλιάς Prune	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2970	Prune belly syndrome	Abdominal muscle deficiency syndrome		Σύνδρομο της κοιλιάς Prune	Σύνδρομο ανεπάρκειας κοιλιακών μυών
2970	Prune belly syndrome	Eagle-Barret syndrome		Σύνδρομο της κοιλιάς Prune	Σύνδρομο Eagle-Barrett
2970	Prune belly syndrome	Obrinsky syndrome		Σύνδρομο της κοιλιάς Prune	Σύνδρομο Obrinsky
2970	Prune belly syndrome	Triad syndrome		Σύνδρομο της κοιλιάς Prune	Σύνδρομο Triad
744	Proteus syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Πρωτέα	
744	Proteus syndrome	Partial gigantism-nevi-hemihypertrophy-macrocephaly syndrome		Σύνδρομο Πρωτέα	Σύνδρομο μερικού γιγαντισμού-σπίλων-ημιυπερτροφίας-μακροκεφαλίας
2903	Familial spontaneous pneumothorax		J93.1	Οικογενής αυθόρμητος πνευμοθώρακας	
2901	Neuralgic amyotrophy		G54.5	Νευραλγική αμυοτροφία	
2901	Neuralgic amyotrophy	Acute brachial plexus neuritis		Νευραλγική αμυοτροφία	Οξεία νευρίτιδα βραχιόνιου πλέγματος
2901	Neuralgic amyotrophy	Brachial plexus neuritis		Νευραλγική αμυοτροφία	Νευρίτιδα βραχιόνιου πλέγματος
2901	Neuralgic amyotrophy	Immune brachial plexus neuropathy		Νευραλγική αμυοτροφία	Ανοσολογική νευροπάθεια βραχιόνιου πλέγματος
2901	Neuralgic amyotrophy	Mononeuritis multiplex with brachial predilection		Νευραλγική αμυοτροφία	Πολλαπλή μονονευρίτιδας με βραχιόνια προδιάθεση
2901	Neuralgic amyotrophy	Neuralgic shoulder amyotrophy		Νευραλγική αμυοτροφία	Νευραλγική αμυοτροφία ώμου
718	Isolated Pierre Robin syndrome		Q87.0	Απομονωμένο σύνδρομο Pierre Robin	
718	Isolated Pierre Robin syndrome	Isolated Pierre Robin sequence		Απομονωμένο σύνδρομο Pierre Robin	Απομονωμένη ακολουθία Pierre Robin
290	Congenital rubella syndrome		P35.0	Σύνδρομο συγγενούς ερυθράς	
290	Congenital rubella syndrome	CRS		Σύνδρομο συγγενούς ερυθράς	CRS
290	Congenital rubella syndrome	Fetal rubella syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ερυθράς	Σύνδρομο εμβρυϊκής ερυθράς
290	Congenital rubella syndrome	Mother-to-child transmission of rubella syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ερυθράς	Μετάδοση του συνδρόμου ερυθράς από μητέρα στο παιδί
3071	Costello syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Costello	
3071	Costello syndrome	FCS syndrome		Σύνδρομο Costello	Σύνδρομο FCS
3071	Costello syndrome	Faciocutaneoskeletal syndrome		Σύνδρομο Costello	Προσωποδερματοσκελετικό σύνδρομο
763	Pycnodysostosis		Q78.8	Πυκνοδυσόστωση	
763	Pycnodysostosis	Pyknodysostosis		Πυκνοδυσόστωση	Πυκνοδυσόστωση
2983	Disorder of sex development-intellectual disability syndrome		Q56.3	Σύνδρομο διαταραχής σεξουαλικής ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2983	Disorder of sex development-intellectual disability syndrome	Verloes-Gillerot-Fryns syndrome		Σύνδρομο διαταραχής σεξουαλικής ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Verloes-Gillerot-Fryns
2301	Congenital short bowel syndrome		Q43.8	Συγγενές σύνδρομο βραχέος εντέρου	
469	Hereditary fructose intolerance		E74.1	Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	
469	Hereditary fructose intolerance	Hereditary fructose-1-phosphate aldolase deficiency		Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	Κληρονομική ανεπάρκεια αλδολάσης φρουκτόζης-1-φωσφορικής
469	Hereditary fructose intolerance	Hereditary fructosemia		Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	Κληρονομική φρουκτοζαμία
2308	Jacobsen syndrome		Q93.5	Σύνδρομο Jacobsen	
2308	Jacobsen syndrome	Del(11)(q23.3)		Σύνδρομο Jacobsen	Del(11)(q23.3)
2308	Jacobsen syndrome	Del(11)(qter)		Σύνδρομο Jacobsen	Del(11)(qter)
2308	Jacobsen syndrome	Distal deletion 11q		Σύνδρομο Jacobsen	Απομακρυσμένη έλλειψη 11q
2308	Jacobsen syndrome	Distal monosomy 11q		Σύνδρομο Jacobsen	Περιφερική μονοσωμία 11q
2308	Jacobsen syndrome	Monosomy 11qter		Σύνδρομο Jacobsen	Μονοσωμία 11qter
2308	Jacobsen syndrome	Telomeric deletion 11q		Σύνδρομο Jacobsen	Τελομερική έλλειψη 11q
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect		Q04.3	Joubert syndrome with oculorenal defect	
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	Arima syndrome		Joubert syndrome with oculorenal defect	Σύνδρομο Arima
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	CORS		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	CORS
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	Cerebellooculorenal syndrome		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	Εγκεφαλοαγγειονεφρικό σύνδρομο
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	Dekaban-Arima syndrome		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Dekaban-Arima
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	JS type B		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	JS τύπου B
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	JS-OR		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	JS-OR
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect	Joubert syndrome with Senior-Loken syndrome		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμο-νεφρικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Joubert με σύνδρομο Senior-Loken
2253	Foveal hypoplasia-presenile cataract syndrome		H26.0	Σύνδρομο υποπλασίας βοθρίου-προγεγνικού καταρράκτη	
2253	Foveal hypoplasia-presenile cataract syndrome	O'Donnell-Pappas syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας βοθρίου-προγεγνικού καταρράκτη	Σύνδρομο O'Donnell-Pappas
180188	Isolated congenital breast hypoplasia/aplasia		Q83.0	Μεμονωμένη συγγενής υποπλασία/απλασία μαστού	
180188	Isolated congenital breast hypoplasia/aplasia	Isolated congenital amastia		Μεμονωμένη συγγενής υποπλασία/απλασία μαστού	Μεμονωμένη συγγενής αμαστία
180182	Supernumerary breasts		Q83.1	Υπεραριθμοί μαστοί	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
180182	Supernumerary breasts	Accessory breasts		Υπεραριθμοί μαστοί	Accessory breasts
180182	Supernumerary breasts	Polymastia		Υπεραριθμοί μαστοί	Πολυμαστία
2300	Multiple intestinal atresia		Q43.8	Πολλαπλή εντερική ατρησία	
2300	Multiple intestinal atresia	Familial intestinal polyatresia syndrome		Πολλαπλή εντερική ατρησία	Οικογενές σύνδρομο εντερικής πολυατρησίας
180226	Embryonal carcinoma		C22.7	Εμβρυϊκό καρκίνωμα	
180226	Embryonal carcinoma		C71.9	Εμβρυϊκό καρκίνωμα	
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2		Q87.8	Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 2	
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	Deletion 8q24.1		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 2	έλλειψη 8q24.1
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	Langer-Giedion syndrome		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 2	Σύνδρομο Langer-Giedion
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	Monosomy 8q24.1		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 2	Μονοσωμία 8q24.1
180229	Polyembryoma		C80.9	Πολυέμβρυωμα	
2370	Larsen-like osseous dysplasia-short stature syndrome		Q74.8	Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας τύπου Larsen-μικρού αναστήματος	
477	KID syndrome		Q80.8	Σύνδρομο KID	
477	KID syndrome	Ichthyosis hystrix Rheydt type		Σύνδρομο KID	Ichthyosis hystrix Rheydt type
477	KID syndrome	KID/HID syndrome		Σύνδρομο KID	Σύνδρομο KID/HID
477	KID syndrome	Keratitis-ichthyosis-deafness/Hystrix-like ichthyosis-deafness syndrome		Σύνδρομο KID	Κερατίτιδα-ιχθύαση-κώφωση/σύνδρομο ιχθύασης-κώφωσης τύπου Hystrix
477	KID syndrome	Keratitis-ichthyosis-hearing loss/Hystrix-like ichthyosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο KID	Κερατίτιδα-ιχθύαση-απώλεια ακοής/σύνδρομο ιχθύασης τύπου Hystrix-απώλειας ακοής
477	KID syndrome	Senter syndrome		Σύνδρομο KID	Σύνδρομο Senter
2343	Isolated cloverleaf skull syndrome		Q75.0	Σύνδρομο μεμονωμένου κρανίου τριφυλλίου	
2346	Angioosteohypertrophic syndrome		Q87.2	Σύνδρομο αγγειο-οστεο-υπέρτροφία	
2346	Angioosteohypertrophic syndrome	Klippel-Trénaunay-Weber syndrome		Σύνδρομο αγγειο-οστεο-υπέρτροφία	Σύνδρομο Klippel-Trénaunay-Weber
180247	Vaginal carcinoma		C52	Κολπικό καρκίνωμα	
180247	Vaginal carcinoma	Vaginal malignant epithelial tumor		Κολπικό καρκίνωμα	Κολπικός κακοήθης επιθηλιακός όγκος
2430	Congenital macroglossia		Q38.2	Συγγενής μακρογλωσσία	
2414	Congenital pulmonary lymphangiectasia		Q33.8	Συγγενής πνευμονική λεμφαγγειεκτασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2414	Congenital pulmonary lymphangiectasia	Pulmonary lymphangiomatosis		Συγγενής πνευμονική λεμφαγγειεκτασία	Πνευμονική λεμφαγγειωμάτωση
2373	Congenital laryngomalacia		Q31.5	Συγγενής λαρυγγομαλακία	
180234	Mixed germ cell tumor		C80.9	Μικτός όγκος γεννητικών κυττάρων	
180237	Benign tumor of fallopian tubes		D28.2	Καλοήθης όγκος σαλπίγγων	
2377	Laurence-Moon syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Laurence-Moon	
2374	Congenital laryngeal web		Q31.0	Συγγενής λαρυγγικός ιστός	
180242	Malignant tumor of fallopian tubes		C57.0	Κακοήθης όγκος σαλπίγγων	
180242	Malignant tumor of fallopian tubes	Cancer of fallopian tubes		Κακοήθης όγκος σαλπίγγων	Καρκίνος των σαλπίγγων
180242	Malignant tumor of fallopian tubes	Malignant tubal tumor		Κακοήθης όγκος σαλπίγγων	Κακοήθης όγκος των σαλπίγγων
180242	Malignant tumor of fallopian tubes	Tubal cancer		Κακοήθης όγκος σαλπίγγων	Tubal cancer
180275	Paget disease of the nipple		C50.0	Νόσος Paget της θηλής	
180275	Paget disease of the nipple	Mammary Paget disease		Νόσος Paget της θηλής	Μαστική νόσος Paget
180275	Paget disease of the nipple	Paget disease of the breast		Νόσος Paget της θηλής	Νόσος Paget του μαστού
180275	Paget disease of the nipple	Paget's disease of the nipple		Νόσος Paget της θηλής	Νόσος Paget της θηλής
560	Marshall syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Marshall	
587	Muir-Torre syndrome		L72.8	Σύνδρομο Muir-Torre	
587	Muir-Torre syndrome	Multiple keratoacanthoma, Muir-Torre type		Σύνδρομο Muir-Torre	Πολλαπλό κερατοακάνθωμα, τύπου Muir-Torre
570	Moebius syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Moebius	
570	Moebius syndrome	Möbius syndrome		Σύνδρομο Moebius	Σύνδρομο Möbius
180261	Phyllodes tumor of the breast		D48.6	Φυλλοειδής όγκος του μαστού	
180261	Phyllodes tumor of the breast	Cystosarcoma phyllodes of the breast		Φυλλοειδής όγκος του μαστού	Φυλλοειδές κυστωσάρκωμα του μαστού
180267	Giant adenofibroma of the breast		D24	Γιγαντιαίο αδenoϊνωμα του μαστού	
2444	Congenital pulmonary airway malformation		Q33.0	Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	
2444	Congenital pulmonary airway malformation	CCAM		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	CCAM
2444	Congenital pulmonary airway malformation	CPAM		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	CPAM

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2444	Congenital pulmonary airway malformation	Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	Συγγενής κυστική αδενωματοειδής δυσπλασία του πνεύμονα
2444	Congenital pulmonary airway malformation	Congenital cystic adenomatous malformation of the lung		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	Συγγενής κυστική αδενωματοειδής δυσπλασία του πνεύμονα
2444	Congenital pulmonary airway malformation	Congenital cystic disease of the lung		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	Συγγενής κυστική νόσος του πνεύμονα
716	Phenylketonuria		E70.0	Φαινυλκετονουρία	
716	Phenylketonuria	PAH deficiency	E70.1	Φαινυλκετονουρία	Ανεπάρκεια PAH
716	Phenylketonuria	PKU		Φαινυλκετονουρία	PKU
716	Phenylketonuria	Phenylalanine hydroxylase deficiency		Φαινυλκετονουρία	Ανεπάρκεια υδροξυλάσης φαινυλαλανίνης
287	Classical Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
287	Classical Ehlers-Danlos syndrome	Classical EDS		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Κλασικό EDS
287	Classical Ehlers-Danlos syndrome	cEDS		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	cEDS
180086	Didelphys uterus		Q51.1	Δίδελφους μήτρα	
180086	Didelphys uterus	Bicervical bicornuate uterus		Δίδελφους μήτρα	Διτραχηλική δίκερη μήτρα
180079	Pseudounicornuate uterus		Q51.4	Ψευδομονόκερη μήτρα	
180079	Pseudounicornuate uterus	Incomplete unilateral Müllerian aplasia		Ψευδομονόκερη μήτρα	Ατελής μονόπλευρη απλασία Müllerian
180079	Pseudounicornuate uterus	Incomplete unilateral aplasia of the Müllerian ducts		Ψευδομονόκερη μήτρα	Ατελής μονόπλευρη απλασία των πόρων του Müllerian
180079	Pseudounicornuate uterus	Unicornuate uterus with rudimentary horn		Ψευδομονόκερη μήτρα	Μονόκερη μήτρα με υποτυπώδες κέρατο
180074	True unicornuate uterus		Q51.4	Αληθινή μονόκερη μήτρα	
180074	True unicornuate uterus	Complete unilateral Müllerian aplasia		Αληθινή μονόκερη μήτρα	Πλήρης μονόπλευρη απλασία Müllerian
180074	True unicornuate uterus	Complete unilateral aplasia of the Müllerian ducts		Αληθινή μονόκερη μήτρα	Πλήρης μονόπλευρη απλασία των πόρων του Müllerian
180074	True unicornuate uterus	Unicornuate uterus without rudimentary horn		Αληθινή μονόκερη μήτρα	Μονόκερη μήτρα χωρίς υποτυπώδες κέρατο
180114	Unicervical bicornuate uterus		Q51.3	Μονοτραχηλική δίκερη μήτρα	
180139	Uterine hypoplasia		Q51.8	Υποπλασία της μήτρας	
180126	Complete septate uterus		Q51.2	Πλήρες διάφραγμα μήτρας	
180126	Complete septate uterus	Total septate uterus		Πλήρες διάφραγμα μήτρας	Ολική διαφραγματική μήτρα
180129	Partial septate uterus		Q51.2	Μερικό διάφραγμα μήτρας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
180129	Partial septate uterus	Subtotal septate uterus		Μερικό διάφραγμα μήτρας	Subtotal septate uterus
180129	Partial septate uterus	Uterus subseptus		Μερικό διάφραγμα μήτρας	Uterus subseptus
1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease		G30.0	Πρώιμη έναρξη αυτοσωμικής επικρατούσας νόσου Alzheimer	
1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease	EOFAD		Πρώιμη έναρξη αυτοσωμικής επικρατούσας νόσου Alzheimer	EOFAD
1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease	Early-onset familial autosomal dominant Alzheimer disease		Πρώιμη έναρξη αυτοσωμικής επικρατούσας νόσου Alzheimer	Οικογενής αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης
1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease	Familial Alzheimer disease		Πρώιμη έναρξη αυτοσωμικής επικρατούσας νόσου Alzheimer	Οικογενής νόσος Αλτσχάιμερ
63	Alport syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Alport	
63	Alport syndrome	Alport deafness-nephropathy		Σύνδρομο Alport	Alport κώφωση-νεφροπάθεια
63	Alport syndrome	Alport hearing loss-nephropathy		Σύνδρομο Alport	Alport απώλεια ακοής-νεφροπάθεια
54	X-linked recessive ocular albinism		E70.3	Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	
54	X-linked recessive ocular albinism	OA1		Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	OA1
54	X-linked recessive ocular albinism	Ocular albinism type 1		Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	Οφθαλμικός αλβινισμός τύπου 1
54	X-linked recessive ocular albinism	Ocular albinism, Nettleship-Falls type		Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	Οφθαλμικός αλβινισμός, τύπου Nettleship-Falls
54	X-linked recessive ocular albinism	XLOA		Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	XLOA
180142	Absence of uterine body		Q51.0	Απουσία σώματος της μήτρας	
180145	Uterine cervical aplasia and agenesis		Q51.5	Απλασία και αγενεσία του τραχήλου της μήτρας	
154	Familial isolated dilated cardiomyopathy		I42.0	Οικογενής μεμονωμένη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	
154	Familial isolated dilated cardiomyopathy	Familial or idiopathic dilated cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	Οικογενής ή ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
84	Fanconi anemia		D61.0	Αναιμία Fanconi	
84	Fanconi anemia	Fanconi pancytopenia		Αναιμία Fanconi	Πανκυτταροπενία Fanconi
180154	Septate vagina		Q52.1	Συγγενές διάφραγμα του κόλπου [septate vagina]	
70	Proximal spinal muscular atrophy		G12.0	Εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία	
70	Proximal spinal muscular atrophy	SMA	G12.1	Εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία	SMA
180176	Familial juvenile hypertrophy of the breast		N62	Οικογενής νεανική υπερτροφία του μαστού	
180176	Familial juvenile hypertrophy of the breast	Familial juvenile gigantomastia		Οικογενής νεανική υπερτροφία του μαστού	Οικογενής νεανική γιγαντομαστία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
180176	Familial juvenile hypertrophy of the breast	Virginal breast hypertrophy		Οικογενής νεανική υπερτροφία του μαστού	Παρθενική υπερτροφία του μαστού
191	Cockayne syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Cockayne	
834	Free sialic acid storage disease		E77.8	Νόσος αποθήκευσης ελεύθερου σιαλικού οξέος	
3135	Familial Scheuermann disease		M42.0	Οικογενής νόσος Scheuermann	
3135	Familial Scheuermann disease	Familial Scheuermann juvenile kyphosis		Οικογενής νόσος Scheuermann	Οικογενής νεανική κύφωση του Scheuermann
3135	Familial Scheuermann disease	Familial spinal osteochondrosis		Οικογενής νόσος Scheuermann	Οικογενής οστεοχόνδρωση της σπονδυλικής στήλης
799	Schizencephaly		Q04.6	Σχιζεγκεφαλία	
3151	Multiple sclerosis-ichthyosis-factor VIII deficiency syndrome		G37.8	Σύνδρομο πολλαπλής σκλήρυνσης-ιχθύωσης-ανεπάρκειας του παράγοντα VIII	
813	Silver-Russell syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Silver-Russell	
813	Silver-Russell syndrome	Silver-Russell dwarfism		Σύνδρομο Silver-Russell	Νανισμός Silver-Russell
3169	Sirenomelia		Q87.2	Σειρηνομελία	
816	Sjögren-Larsson syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Sjögren-Larsson	
816	Sjögren-Larsson syndrome	Fatty acid alcohol oxidoreductase deficiency		Σύνδρομο Sjögren-Larsson	Ανεπάρκεια της οξειδοαναγωγής των αλκοολών των λιπαρών οξέων
821	Sotos syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Sotos	
821	Sotos syndrome	Cerebral gigantism		Σύνδρομο Sotos	Εγκεφαλικός γιγαντισμός
3173	Infantile spasms-broad thumbs syndrome		G40.4	Σύνδρομο βρεφικών σπασμών-φαρδιών αντιχειρών	
3173	Infantile spasms-broad thumbs syndrome	Tsao-Ellingson syndrome		Σύνδρομο βρεφικών σπασμών-φαρδιών αντιχειρών	Σύνδρομο Tsao-Ellingson
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome		D69.8	Σύνδρομο Stormorken-Sjaastad-Langslet	
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome	Stormorken syndrome		Σύνδρομο Stormorken-Sjaastad-Langslet	Σύνδρομο Stormorken
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome	Thrombocytopathy-asplenia-miosis syndrome		Σύνδρομο Stormorken-Sjaastad-Langslet	Σύνδρομο θρομβοκυτταροπάθειας-ασπληνίας-μύσης
3205	Sturge-Weber syndrome		Q85.8	Σύνδρομο Sturge-Weber	
3205	Sturge-Weber syndrome	Encephalofacial angiomatosis		Σύνδρομο Sturge-Weber	Εγκεφαλοπροσωπική αγγειωμάτωση
3205	Sturge-Weber syndrome	Encephalotrigeminal angiomatosis		Σύνδρομο Sturge-Weber	Εγκεφαλοτριδυμική αγγειωμάτωση
3205	Sturge-Weber syndrome	SWS		Σύνδρομο Sturge-Weber	SWS
3205	Sturge-Weber syndrome	Sturge-Weber-Dimitri syndrome		Σύνδρομο Sturge-Weber	Sturge-Weber-Dimitri syndrome

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3205	Sturge-Weber syndrome	Sturge-Weber-Krabbe angiomatosis		Σύνδρομο Sturge-Weber	Αγγειωμάτωση Sturge-Weber-Krabbe
3205	Sturge-Weber syndrome	Sturge-Weber-Krabbe syndrome		Σύνδρομο Sturge-Weber	Sturge-Weber-Krabbe syndrome
3320	Thrombocytopenia-absent radius syndrome		Q87.2	Σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-απουσίας κερκίδας	
3320	Thrombocytopenia-absent radius syndrome	TAR syndrome		Σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-απουσίας κερκίδας	Σύνδρομο TAR
3346	Tracheal agenesis		Q32.1	Αγενεσία της τραχείας [Ατρησία της τραχείας]	
858	Congenital toxoplasmosis		P37.1	Συγγενής τοξοπλάσμωση	
858	Congenital toxoplasmosis	Mother-to-child transmission of toxoplasmosis		Συγγενής τοξοπλάσμωση	Μετάδοση τοξοπλάσμωσης από τη μητέρα στο παιδί
858	Congenital toxoplasmosis	Toxoplasma embryofetopathy		Συγγενής τοξοπλάσμωση	Εμβρυοπάθεια από τοξοπλάσμα
858	Congenital toxoplasmosis	Toxoplasma embryopathy		Συγγενής τοξοπλάσμωση	Εμβρυοπάθεια από τοξοπλάσμα
887	VACTERL/VATER association		Q87.2	Συσχέτιση VACTERL/VATER	
887	VACTERL/VATER association	VACTERL association		Συσχέτιση VACTERL/VATER	Συσχέτιση VACTERL
887	VACTERL/VATER association	VATER association		Συσχέτιση VACTERL/VATER	Συσχέτιση VATER
291	Congenital varicella syndrome		P35.8	Σύνδρομο συγγενούς ανεμευλογιάς	
291	Congenital varicella syndrome	Antenatal varicella virus infection		Σύνδρομο συγγενούς ανεμευλογιάς	Προγεννητική λοίμωξη από ιό ανεμευλογιάς
291	Congenital varicella syndrome	Mother-to-child transmission of varicella syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ανεμευλογιάς	Μετάδοση συνδρόμου ανεμευλογιάς από τη μητέρα στο παιδί
909	Cerebrotendinous xanthomatosis		E75.5	Εγκεφαλοτενόντια ξανθωμάτωση	
909	Cerebrotendinous xanthomatosis	CTX		Εγκεφαλοτενόντια ξανθωμάτωση	CTX
909	Cerebrotendinous xanthomatosis	Sterol 27-hydroxylase deficiency		Εγκεφαλοτενόντια ξανθωμάτωση	Ανεπάρκεια της στερόλης 27-υδροξυλάσης
3447	Weaver syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Weaver	
3447	Weaver syndrome	Camptodactyly-overgrowth-unusual facies syndrome		Σύνδρομο Weaver	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερανάπτυξης-ασυνήθιστων προσωπείων
1422	Chondrodysplasia-disorder of sex development syndrome		Q87.1	Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	
1422	Chondrodysplasia-disorder of sex development syndrome	Nivelon-Nivelon-Mabille syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	Σύνδρομο Nivelon-Nivelon-Mabille
178461	X-linked myopathy with postural muscle atrophy		G71.0	Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με ατροφία των μυών της στάσης	
178461	X-linked myopathy with postural muscle atrophy	XMPMA		Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με ατροφία των μυών της στάσης	XMPMA
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure		G71.0	Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	Edström Myopathy		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	Μυοπάθεια Edström
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	HIBM-ERF		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	HIBM-ERF
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	HMERF		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	HMERF
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	Hereditary inclusion body myopathy with early respiratory failure		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	Κληρονομική μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	MFM-titinopathy		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	MFM-τιτινοπάθεια
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	Myofibrillar myopathy with early respiratory failure		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	Μυοϊνδιακή μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure	Myofibrillar myopathy-titinopathy		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	Μυοϊνδιακή μυοπάθεια- τιτινοπάθεια
178396	Hemorrhagic disease due to alpha-1-antitrypsin Pittsburgh mutation		D68.8	Αιμορραγική νόσος λόγω μετάλλαξης Pittsburgh της άλφα-1 αντιθρυψίνης	
178400	Distal myopathy with anterior tibial onset		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από τους πρόσθιους κνημιαίους	
178400	Distal myopathy with anterior tibial onset	Distal anterior compartment myopathy		Περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από τους πρόσθιους κνημιαίους	Περιφερική μυοπάθεια του προσθίου διαμερίσματος
178382	Congenital vertical talus		Q66.8	Συγγενής κάθετος αστράγαλος	
178382	Congenital vertical talus	Congenital convex foot		Συγγενής κάθετος αστράγαλος	Συγγενής κυρτός άκρος πόδας
178382	Congenital vertical talus	Congenital convex pes valgus		Συγγενής κάθετος αστράγαλος	Συγγενής κυρτός, βλαισός πόδας
178382	Congenital vertical talus	Congenital rocker-bottom foot		Συγγενής κάθετος αστράγαλος	Συγγενής άκρος πόδας δικην βάσης κουριστής πολυθρόνας
178389	Osteopetrosis-hypogammaglobulinemia syndrome		Q78.2	Σύνδρομο οστεοπέτρωσης-υπογαμμασφαιριναϊμίας	
178389	Osteopetrosis-hypogammaglobulinemia syndrome	Autosomal recessive osteoclast-poor osteopetrosis with hypogammaglobulinemia		Σύνδρομο οστεοπέτρωσης-υπογαμμασφαιριναϊμίας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση, με πενία οστεοκλαστών, με υπογαμμασφαιριναϊμία
178389	Osteopetrosis-hypogammaglobulinemia syndrome	Autosomal recessive osteopetrosis type 7		Σύνδρομο οστεοπέτρωσης-υπογαμμασφαιριναϊμίας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση, τύπου 7
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	Alpha-sarcoglycan-related LGMD R3		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	LGMD R3 σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	Alpha-sarcoglycanopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	Άλφα-σαρκογλυκανοπάθεια
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2D		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2D
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	LGMD due to alpha-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	LGMD λόγω ανεπάρκειας άλφα-σαρκογλυκάνης
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	LGMD type 2D		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	LGMD τύπου 2D
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	LGMD2D		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	LGMD2D
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	Limb-girdle muscular dystrophy due to alpha-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας άλφα-σαρκογλυκάνης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3	Limb-girdle muscular dystrophy type 2D		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2D
178364	Syndromic microphthalmia type 5		Q11.2	Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 5	
178364	Syndromic microphthalmia type 5	MCOP55		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 5	MCOP55
178364	Syndromic microphthalmia type 5	Syndromic microphthalmia/anophthalmia due to OTX2 mutation		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 5	Συνδρομική μικροφθαλμία/ανοφθαλμία λόγω μετάλλαξης του OTX2
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD due to muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	GSD λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type 9D		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	GSD τύπου 9D
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type 9E		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	GSD τύπου 9E
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type IXd		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	GSD τύπου IXd
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type IXe		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	GSD τύπου IXe
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type 9D		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9D
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type 9E		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9E
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type IXd		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXd
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type IXe		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXe
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis due to muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type 9D		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Γλυκογονίαση τύπου 9D
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type 9E		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Γλυκογονίαση τύπου 9E
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type IXd		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Γλυκογονίαση τύπου IXd
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type IXe		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	Γλυκογονίαση τύπου IXe
178377	Osteosclerosis-developmental delay-craniosynostosis syndrome		Q75.8	Σύνδρομο οστεοσκληρυνσης-καθυστέρησης ανάπτυξης-κρανιοσυνοστεώσης	
348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency		E74.1	Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης	
348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	FBPase deficiency		Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης	Ανεπάρκεια της FBPase
348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency	Fructose-1,6-diphosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης	Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης
178345	Aromatase excess syndrome		E30.1	Σύνδρομο περίσσειας αρωματάσης	
178345	Aromatase excess syndrome	AEXS		Σύνδρομο περίσσειας αρωματάσης	AEXS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
178345	Aromatase excess syndrome	Familial hyperestrogenism		Σύνδρομο περίσσειας αρωματάσης	Οικογενής υπεροιστρογονισμός
178345	Aromatase excess syndrome	Hereditary prepubertal gynecomastia		Σύνδρομο περίσσειας αρωματάσης	Κληρονομική προεφηβική γυναικομαστία
178355	Smith-McCort dysplasia		Q77.7	Δυσπλασία Smith-McCort	
178338	UV-sensitive syndrome			Σύνδρομο UV-ευαισθησίας	
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency		E77.1	Ανεπάρκεια της άλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης	
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency	NAGA deficiency		Ανεπάρκεια της άλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης	Ανεπάρκεια NAGA
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency	Schindler disease		Ανεπάρκεια της άλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης	Νόσος Schindler
178342	Inflammatory myofibroblastic tumor		D48.7	Φλεγμονώδης μυοϊνβλαστικός όγκος	
178544	Primary cutaneous diffuse large B-cell lymphoma, leg type		C83.3	Πρωτοπαθές δερματικό μεγαλοκυτταρικό διάχυτο λέμφωμα Β κυττάρων, τύπου κάτω άκρων	
178544	Primary cutaneous diffuse large B-cell lymphoma, leg type	PCDLBCL,LT		Πρωτοπαθές δερματικό μεγαλοκυτταρικό διάχυτο λέμφωμα Β κυττάρων, τύπου κάτω άκρων	PCDLBCL,LT
178540	Primary cutaneous follicle center lymphoma		C82.6	Πρωτοπαθές δερματικό κεντροκυτταρικό θυλακιώδες λέμφωμα	
178540	Primary cutaneous follicle center lymphoma	PCFCL		Πρωτοπαθές δερματικό κεντροκυτταρικό θυλακιώδες λέμφωμα	PCFCL
117	Behçet disease		M35.2	Νόσος Αδαμαντιάδη-Behçet	
732	Polymyositis		M33.2	Πολυμυοσίτιδα	
178536	Primary cutaneous marginal zone B-cell lymphoma		C83.0	Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα Β-κυττάρων οριακής ζώνης	
178536	Primary cutaneous marginal zone B-cell lymphoma	PCMZL		Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα Β-κυττάρων οριακής ζώνης	PCMZL
178533	Primary cutaneous gamma/delta-positive T-cell lymphoma		C84.4	Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα γ/δ-θετικών Τ-κυττάρων	
221	Dermatomyositis		M33.1	Δερματομυοσίτιδα	
221	Dermatomyositis	Adult dermatomyositis	M33.0	Δερματομυοσίτιδα	Δερματομυοσίτιδα των ενηλίκων
598	Multiminicore myopathy		G71.2	Μυοπάθεια πολλαπλού μικροπυρήνα	
598	Multiminicore myopathy	MmD		Μυοπάθεια πολλαπλού μικροπυρήνα	MmD
598	Multiminicore myopathy	Multiminicore disease		Μυοπάθεια πολλαπλού μικροπυρήνα	Νόσος πολλαπλού μικροπυρήνα
178528	Primary cutaneous aggressive epidermotropic CD8+ T-cell lymphoma		C84.5	Πρωτοπαθές δερματικό επιθετικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα CD8+ Τ-κυττάρων	
178528	Primary cutaneous aggressive epidermotropic CD8+ T-cell lymphoma	Berti lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό επιθετικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα CD8+ Τ-κυττάρων	Λέμφωμα Berti
178528	Primary cutaneous aggressive epidermotropic CD8+ T-cell lymphoma	Primary cutaneous epidermotropic cytotoxic CD8+ T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό επιθετικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα CD8+ Τ-κυττάρων	Πρωτοπαθές δερματικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα κυτταροτοξικών CD8+ Τ-κυττάρων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
204	Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease		A81.0	Σποραδική νόσος Creutzfeldt-Jakob	
204	Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease	Sporadic CJD		Σποραδική νόσος Creutzfeldt-Jakob	Σποραδική CJD
178522	Primary cutaneous CD4+ small/medium-sized pleomorphic T-cell lymphoma		C84.4	Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα CD4+ μικρού/μετρίου μεγέθους πλειομορφικών T-κυττάρων	
178517	Localized pagetoid reticulosis		C84.0	Εντοπισμένη παζετοιειδής δικτύωση	
178517	Localized pagetoid reticulosis	Pagetoid reticulosis, Woringer-Kolopp type		Εντοπισμένη παζετοιειδής δικτύωση	Παζετοιειδής δικτύωση, τύπος Woringer-Kolopp
178512	Folliculotropic mycosis fungoides		C84.0	Θυλακιοτρόπος σπογγοειδής μυκητίαση	
178512	Folliculotropic mycosis fungoides	Mycosis fungoides-associated follicular mucinosis		Θυλακιοτρόπος σπογγοειδής μυκητίαση	Θυλακική βλεννίνωση σχετιζόμενη με σπογγοειδή μυκητίαση
178509	Perry syndrome		G31.8	Σύνδρομο Perry	
178509	Perry syndrome	Parkinsonism with alveolar hypoventilation and mental depression		Σύνδρομο Perry	Παρκινσονισμός με κυψελιδικό υποαερισμό και κατάθλιψη
178506	Brain calcification, Rajab type		G93.8	Ασβεστοποίηση εγκεφάλου, τύπου Rajab	
611	Inclusion body myositis		M60.8	Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια	
611	Inclusion body myositis	IBM		Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια	IBM
611	Inclusion body myositis	Sporadic inclusion body myositis		Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια	Σποραδική μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια
611	Inclusion body myositis	sIBM		Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωματίδια	sIBM
178493	Myopic macular degeneration		H35.3	Μυωπική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
178493	Myopic macular degeneration	Myopic maculopathy		Μυωπική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	Μυωπική ωχροπάθεια
581	Mucopolysaccharidosis type 3		E76.2	Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	
581	Mucopolysaccharidosis type 3	MPS3		Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	MPS3
581	Mucopolysaccharidosis type 3	MPSIII		Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	MPSIII
581	Mucopolysaccharidosis type 3	Mucopolysaccharidosis type III		Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου III
581	Mucopolysaccharidosis type 3	Sanfilippo disease		Βλενοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	Νόσος Sanfilippo
666	Osteogenesis imperfecta		Q78.0	Ατελής οστεογένεση/ Οστεοψαθύρωση	
666	Osteogenesis imperfecta	Brittle bone disease		Ατελής οστεογένεση/ Οστεοψαθύρωση	Νόσος των εύθραυστων οστών
666	Osteogenesis imperfecta	Glass bone disease		Ατελής οστεογένεση/ Οστεοψαθύρωση	Νόσος των γυάλινων οστών
666	Osteogenesis imperfecta	Lobstein disease		Ατελής οστεογένεση/ Οστεοψαθύρωση	Νόσος Lobstein

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
666	Osteogenesis imperfecta	OI		Ατελής οστεογένεση/ Οστεοψαθύρωση	OI
178029	Central diabetes insipidus		E23.2	Κεντρικός άποιος διαβήτης	
178029	Central diabetes insipidus	CDI		Κεντρικός άποιος διαβήτης	CDI
178029	Central diabetes insipidus	Neurogenic diabetes insipidus		Κεντρικός άποιος διαβήτης	Νευρογενής άποιος διαβήτης
423	Malignant hyperthermia of anesthesia		T88.3	Κακοήθης υπερθερμία της αναισθησίας	
423	Malignant hyperthermia of anesthesia	Hyperthermia of anesthesia		Κακοήθης υπερθερμία της αναισθησίας	Υπερθερμία της αναισθησίας
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης	
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	G6P deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Ανεπάρκεια της G6P
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	GSD due to G6P deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	GSD λόγω ανεπάρκειας της G6P
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	GSD type 1		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	GSD τύπου 1
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	GSD type I		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	GSD τύπου I
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Glycogen storage disease due to G6P deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας G6P
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Glycogen storage disease type 1		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Glycogen storage disease type I		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου I
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Glycogenesis type 1		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Γλυκογονίαση τύπου 1
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Glycogenesis type I		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Γλυκογονίαση τύπου I
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Hepatorenal glycogenesis		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Ηπατονεφρική γλυκογονίαση
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Von Gierke disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD)	Νόσος Von Gierke
355	Gaucher disease		E75.2	Νόσος Gaucher	
355	Gaucher disease	Acid beta-glucosidase deficiency		Νόσος Gaucher	Ανεπάρκεια της όξινης β-γλυκοσιδάσης
355	Gaucher disease	Glucocerebrosidase deficiency		Νόσος Gaucher	Ανεπάρκεια της γλυκοκερεβροσιδάσης/γλυκοσερεβροσιδάσης
388	Hirschsprung disease		Q43.1	Νόσος του Hirschprung	
388	Hirschsprung disease	Aganglionic megacolon		Νόσος του Hirschprung	Αγαγγλιονικό megacolon / Συγγενές megacolon
388	Hirschsprung disease	Congenital intestinal aganglionosis		Νόσος του Hirschprung	Συγγενής εντερική αγαγγλιόνωση
388	Hirschsprung disease	HSCR		Νόσος του Hirschprung	HSCR

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
354	GM1 gangliosidosis		E75.1	Γαγγλιοσίδωση GM1	
354	GM1 gangliosidosis	Beta-galactosidase-1 deficiency		Γαγγλιοσίδωση GM1	Ανεπάρκεια της β-γαλακτοσιδάσης-1
354	GM1 gangliosidosis	GLB1 deficiency		Γαγγλιοσίδωση GM1	Ανεπάρκεια της GLB1
354	GM1 gangliosidosis	Landing disease		Γαγγλιοσίδωση GM1	Νόσος Landing
178320	Acute lung injury			Οξεία πνευμονική βλάβη	
178315	Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver		C49.9	Αδιαφοροποίητο εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος	
178315	Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver	Embryonal sarcoma of the liver		Αδιαφοροποίητο εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος	Εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος
178315	Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver	UES		Αδιαφοροποίητο εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος	UES
178315	Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver	Undifferentiated sarcoma of the liver		Αδιαφοροποίητο εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος	Αδιαφοροποίητο σάρκωμα του ήπατος
178333	Åland Islands eye disease		H35.5	Οφθαλμοπάθεια των νήσων Ώλαντ	
178333	Åland Islands eye disease	AIED		Οφθαλμοπάθεια των νήσων Ώλαντ	AIED
178333	Åland Islands eye disease	Forsius-Eriksson syndrome		Οφθαλμοπάθεια των νήσων Ώλαντ	Σύνδρομο Forsius-Eriksson
178333	Åland Islands eye disease	Forsius-Eriksson type ocular albinism		Οφθαλμοπάθεια των νήσων Ώλαντ	Οφθαλμικός αλμπινισμός τύπου Forsius-Eriksson
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency		D81.5	Ανεπάρκεια της πουρινικής νουκλεοσιδικής φωσφορυλάσης	
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency	PNP deficiency		Ανεπάρκεια της πουρινικής νουκλεοσιδικής φωσφορυλάσης	Ανεπάρκεια PNP
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency	PNPase deficiency		Ανεπάρκεια της πουρινικής νουκλεοσιδικής φωσφορυλάσης	Ανεπάρκεια PNPase
270	Oculopharyngeal muscular dystrophy		G71.0	Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία	
270	Oculopharyngeal muscular dystrophy	OPMD		Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία	OPMD
178303	8q22.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q22.1	
178303	8q22.1 microdeletion syndrome	Monosomy 8q22.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q22.1	Μονοσωμία 8q22.1
178303	8q22.1 microdeletion syndrome	Nablus mask-like facial syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q22.1	Σύνδρομο προσώπου δίκην μάσκας του Nablus
244	Primary ciliary dyskinesia		Q34.8	Πρωτοπαθής δυσκινησία κροσσών	
244	Primary ciliary dyskinesia	PCD		Πρωτοπαθής δυσκινησία κροσσών	PCD
178311	Isolated sternocostoclavicular hyperostosis		M85.8	Μεμονωμένη στερνοπλευροκλειδική υπερόστωση	
178311	Isolated sternocostoclavicular hyperostosis	Isolated SCCH		Μεμονωμένη στερνοπλευροκλειδική υπερόστωση	Μεμονωμένη SCCH

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
178307	Reticulate acropigmentation of Kitamura		L81.8	Δικτυωτή ακρομελάγχρωση του Kitamura	
178307	Reticulate acropigmentation of Kitamura	RAK		Δικτυωτή ακρομελάγχρωση του Kitamura	RAK
589	Myasthenia gravis		G70.0	Βαρεία μυασθένεια	
589	Myasthenia gravis	Acquired myasthenia		Βαρεία μυασθένεια	Επίκτητη μυασθένεια
589	Myasthenia gravis	Autoimmune myasthenia gravis		Βαρεία μυασθένεια	Αυτοάνοση βαρεία μυασθένεια
805	Tuberous sclerosis complex		Q85.1	Σύμπλεγμα οζώδους σκλήρυνσης	
805	Tuberous sclerosis complex	Bourneville syndrome		Σύμπλεγμα οζώδους σκλήρυνσης	Σύνδρομο Bourneville
805	Tuberous sclerosis complex	Tuberous sclerosis		Σύμπλεγμα οζώδους σκλήρυνσης	Οζώδης σκλήρυνση
886	Usher syndrome		H35.5	Σύνδρομο Usher	
886	Usher syndrome	Retinitis pigmentosa-deafness syndrome		Σύνδρομο Usher	Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-κώφωσης
886	Usher syndrome	Retinitis pigmentosa-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Usher	Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-απώλειας ακοής
886	Usher syndrome	USH		Σύνδρομο Usher	USH
3440	Waardenburg syndrome		E70.3	Σύνδρομο Waardenburg	
702	Pelizaeus-Merzbacher disease		E75.2	Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	
702	Pelizaeus-Merzbacher disease	Diffuse familial brain sclerosis		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	Διάχυτη οικογενής εγκεφαλική σκλήρυνση
702	Pelizaeus-Merzbacher disease	PMD		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	PMD
702	Pelizaeus-Merzbacher disease	Pelizaeus-Merzbacher brain sclerosis		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	Εγκεφαλική σκλήρυνση Pelizaeus-Merzbacher
702	Pelizaeus-Merzbacher disease	Sudanophilic leukodystrophy, Paelizeus-Merzbacher type		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	Σουδανοφιλική λευκοδυστροφία, τύπος Pelizaeus – Merzbacher
791	Retinitis pigmentosa		H35.5	Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
375	Anti-glomerular basement membrane disease		M31.0+	Νόσος αντισωμάτων έναντι της σπειραματικής βασικής μεμβράνης	
375	Anti-glomerular basement membrane disease	Anti-GBM syndrome	N08.5*	Νόσος αντισωμάτων έναντι της σπειραματικής βασικής μεμβράνης	Σύνδρομο αντι-GBM
375	Anti-glomerular basement membrane disease	Goodpasture syndrome		Νόσος αντισωμάτων έναντι της σπειραματικής βασικής μεμβράνης	Σύνδρομο Goodpasture
183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis		M30.1	Ηωσινοφιλική κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	
183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	Churg-Strauss syndrome		Ηωσινοφιλική κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	Σύνδρομο Churg-Strauss
183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	EGPA		Ηωσινοφιλική κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	EGPA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	Granulomatous allergic angiitis		Ηωσινοφιλική κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	Κοκκιωματώδης αλλεργική αγγειίτιδα
1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis		B44.1+	Αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση	
1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis	ABPA	J99.8*	Αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση	ABPA
1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis	Allergic aspergillosis		Αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση	Αλλεργική ασπεργίλλωση
1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis	Hinson-Pepys disease		Αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση	Νόσος Hinson-Pepys
2406	Locked-in syndrome		G83.8	Σύνδρομο εγκλεισμού	
2406	Locked-in syndrome	Cerebromedullospinal disconnection		Σύνδρομο εγκλεισμού	Εγκεφαλονωτιαιομυελική αποσύνδεση
509	Leptospirosis		A27.8	Λεπτοσπείρωση	
509	Leptospirosis		A27.9	Λεπτοσπείρωση	
509	Leptospirosis		A27.0	Λεπτοσπείρωση	
761	Immunoglobulin A vasculitis		D69.0	Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	
761	Immunoglobulin A vasculitis	Anaphylactoid purpura		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	Αναφυλακτοειδής πορφύρα
761	Immunoglobulin A vasculitis	Henoch-Schönlein purpura		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	Πορφύρα Henoch-Schönlein
761	Immunoglobulin A vasculitis	IgA vasculitis		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	IgA αγγειίτιδα
761	Immunoglobulin A vasculitis	Purpura rheumatica		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	Ρευματική πορφύρα
761	Immunoglobulin A vasculitis	Rheumatoid purpura		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	Ρευματοειδής πορφύρα
2131	Alternating hemiplegia of childhood		G98	Εναλλασσόμενη ημιπληγία της παιδικής ηλικίας	
2131	Alternating hemiplegia of childhood	AHC		Εναλλασσόμενη ημιπληγία της παιδικής ηλικίας	AHC
713	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1	
713	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency	GSD due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1	GSD λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1
713	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency	Glycogenosis due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	GSD due to aldolase A deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	GSD λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	GSD type 12		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	GSD τύπου 12
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	GSD type XII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	GSD τύπου XII

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	Glycogen storage disease type 12		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 12
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	Glycogen storage disease type XII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XII
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	Glycogenesis due to aldolase A deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	Glycogenesis type 12		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	Γλυκογονίαση τύπου 12
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency	Glycogenesis type XII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α	Γλυκογονίαση τύπου XII
249	Fibrous dysplasia of bone		Q78.1	Ινώδης δυσπλασία των οστών	
2334	Autosomal dominant keratitis		H16.8	Αυτοσωμική επικρατής κερατίτιδα	
2334	Autosomal dominant keratitis	Hereditary keratitis		Αυτοσωμική επικρατής κερατίτιδα	Κληρονομική κερατίτιδα
755	Leydig cell hypoplasia		Q56.1	Υποπλασία των κυττάρων Leydig	
755	Leydig cell hypoplasia	46,XY DSD due to LH resistance or LHB deficiency		Υποπλασία των κυττάρων Leydig	46, XY DSD λόγω αντίστασης στην LH ή ανεπάρκειας της LHB
755	Leydig cell hypoplasia	46,XY DSD due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency		Υποπλασία των κυττάρων Leydig	46, XY DSD λόγω αντίστασης στην ωχρινοτρόπο ορμόνη ή ανεπάρκειας της βήτα υπομονάδας της ωχρινοτρόπου ορμόνης
755	Leydig cell hypoplasia	46,XY disorder of sex development due to LH resistance or LHB deficiency		Υποπλασία των κυττάρων Leydig	46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω αντίστασης στην LH ή ανεπάρκειας της LHB
755	Leydig cell hypoplasia	46,XY disorder of sex development due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency		Υποπλασία των κυττάρων Leydig	46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω αντίστασης στην ωχρινοτρόπο ορμόνη ή ανεπάρκειας της βήτα υπομονάδας της ωχρινοτρόπου ορμόνης
171929	Trisomy 10p		Q92.2	Τρισωμία 10p	
46	Adenylosuccinate lyase deficiency		E79.8	Ανεπάρκεια της λιάσης του αδενυλοηλεκτρικού	
46	Adenylosuccinate lyase deficiency	ADSL deficiency		Ανεπάρκεια της λιάσης του αδενυλοηλεκτρικού	Ανεπάρκεια ADSL
46	Adenylosuccinate lyase deficiency	Adenylosuccinase deficiency		Ανεπάρκεια της λιάσης του αδενυλοηλεκτρικού	Ανεπάρκεια της αδενυλοηλεκτρικής λιάσης
43	X-linked adrenoleukodystrophy		E71.3	Φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία	
43	X-linked adrenoleukodystrophy	ALD		Φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία	ALD
43	X-linked adrenoleukodystrophy	X-ALD		Φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία	X-ALD
43	X-linked adrenoleukodystrophy	X-linked ALD		Φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία	Φυλοσύνδετη ALD
3166	Sialuria		E77.8	Σιαλουρία	
3166	Sialuria	Sialuria, French type		Σιαλουρία	Σιαλουρία, Γαλλικού τύπου
2882	Sitosterolemia		E78.0	Σιποστερολαιμία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2882	Sitosterolemia	Phytosterolemia		Σιτοστερολαμία	Φυτοστερολαμία
810	Shigellosis		A03.8	Σιγκέλλωση	
810	Shigellosis		A03.9	Σιγκέλλωση	
810	Shigellosis		A03.0	Σιγκέλλωση	
810	Shigellosis		A03.2	Σιγκέλλωση	
810	Shigellosis		A03.1	Σιγκέλλωση	
810	Shigellosis		A03.3	Σιγκέλλωση	
3165	Eosinophilic fasciitis		M35.4	Ηωσινοφιλική απονευρωσίτιδα	
3165	Eosinophilic fasciitis	Diffuse fasciitis with eosinophilia		Ηωσινοφιλική απονευρωσίτιδα	Διάχυτη απονευρωσίτιδα με ηωσινοφιλία
3165	Eosinophilic fasciitis	Shulman syndrome		Ηωσινοφιλική απονευρωσίτιδα	Σύνδρομο Shulman
2420	Primary pulmonary lymphoma		C85.7	Πρωτοπαθές πνευμονικό λέμφωμα	
727	Microscopic polyangiitis		M31.7	Μικροσκοπική πολυαγγειίτιδα	
727	Microscopic polyangiitis	MPA		Μικροσκοπική πολυαγγειίτιδα	MPA
727	Microscopic polyangiitis	Micropolyangiitis		Μικροσκοπική πολυαγγειίτιδα	Μικροπολυαγγειίτιδα
727	Microscopic polyangiitis	Microscopic polyarteritis		Μικροσκοπική πολυαγγειίτιδα	Μικροσκοπική πολυαρτηρίτιδα
900	Granulomatosis with polyangiitis		M31.3	Κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	
900	Granulomatosis with polyangiitis	GPA		Κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	GPA
863	Trichinellosis		B75	Τριχινέλλωση	
863	Trichinellosis	Trichinosis		Τριχινέλλωση	Τριχίνωση
171695	Parkinsonian-pyramidal syndrome		G20	Παρκινσονικό-πυραμιδικό σύνδρομο	
171695	Parkinsonian-pyramidal syndrome	Pallidopyramidal syndrome		Παρκινσονικό-πυραμιδικό σύνδρομο	Ωχροπυραμιδικό σύνδρομο
134	Beta-ketothiolase deficiency		E71.1	Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	
134	Beta-ketothiolase deficiency	3-ketothiolase deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Ανεπάρκεια της 3-κετοθειολάσης
134	Beta-ketothiolase deficiency	3-oxothiolase deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Ανεπάρκεια της 3-οξοθειολάσης
134	Beta-ketothiolase deficiency	Alpha methylacetoacetic aciduria		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Άλφα μεθυλοξοξεϊκή οξουρία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
134	Beta-ketothiolase deficiency	Alpha-methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Ανεπάρκεια της άλφα-μεθυλοξυακετύλο-CoA θειολάσης
134	Beta-ketothiolase deficiency	Mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής οξυακετύλο-συνένζυμο Α θειολάσης
134	Beta-ketothiolase deficiency	T2 deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	Ανεπάρκεια T2
171700	Diffuse panbronchiolitis		J44.8	Διάχυτη πανβρογχιολίτιδα	
984	Pulmonary agenesis		Q33.3	Πνευμονική αγενεσία	
171703	Microcephaly-polymicrogyria-corporum callosum agenesis syndrome		Q04.3	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-πολυμικρογυρίας-αγενεσίας του μεσολοβίου	
171706	Short stature-delayed bone age due to thyroid hormone metabolism deficiency		E03.1	Χαμηλό ανάστημα-καθυστερημένη οστική ηλικία λόγω ανεπάρκειας του μεταβολισμού των θυρεοειδικών ορμονών	
171719	Cutis laxa-Marfanoid syndrome			Δερματολύση [Δερματοχάλαση]-Μαρφανοειδές σύνδρομο	
1163	Aspergillosis		B44.0	Ασπεργίλλωση	
1163	Aspergillosis		B44.1	Ασπεργίλλωση	
1163	Aspergillosis		B44.2	Ασπεργίλλωση	
1163	Aspergillosis		B44.7	Ασπεργίλλωση	
1163	Aspergillosis		B44.8	Ασπεργίλλωση	
1163	Aspergillosis		B44.9	Ασπεργίλλωση	
171723	White sponge nevus		Q38.6	Λευκός σπογγώδης σπίλος	
171723	White sponge nevus	Hereditary mucosal leukokeratosis		Λευκός σπογγώδης σπίλος	Κληρονομική λευκοκεράτωση των βλεννογόνων
171723	White sponge nevus	White sponge nevus of Cannon		Λευκός σπογγώδης σπίλος	Λευκός σπογγώδης σπίλος του Cannon
3467	Hereditary xanthinuria		E79.8	Κληρονομική ξανθουρία	
3467	Hereditary xanthinuria	Classic xanthinuria		Κληρονομική ξανθουρία	Κλασική ξανθουρία
3467	Hereditary xanthinuria	Xanthic urolithiasis		Κληρονομική ξανθουρία	Ξανθινική ουρολιθίαση
3467	Hereditary xanthinuria	Xanthine stone disease		Κληρονομική ξανθουρία	Νόσος λίθων ξανθίνης
171673	Limbal stem cell deficiency			Ανεπάρκεια των αρχέγονων κυττάρων του σκληροκερατοειδούς ορίου	
171676	Periventricular leukomalacia		P91.2	Περικολιακή λευκομαλάκυνση	
511	Maple syrup urine disease		E71.0	Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
511	Maple syrup urine disease	BCKD deficiency		Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	Ανεπάρκεια BCKD
511	Maple syrup urine disease	BCKDH deficiency		Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	Ανεπάρκεια BCKDH
511	Maple syrup urine disease	Branched-chain 2-ketoacid dehydrogenase deficiency		Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης των 2-κετοξέων με διακλαδισμένη άλυσσο
511	Maple syrup urine disease	Branched-chain ketoaciduria		Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	Κετοξουρία διακλαδισμένων αλύσεων
511	Maple syrup urine disease	MSUD		Νόσος οσμής ούρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	MSUD
171680	Lissencephaly due to TUBA1A mutation		Q04.3	Λειγκεφαλία λόγω μετάλλαξης του TUBA1A	
32	Glutathione synthetase deficiency		D55.1	Ανεπάρκεια της συνθέσεως της γλουταθειόνης	
32	Glutathione synthetase deficiency	Pyroglutamicaciduria		Ανεπάρκεια της συνθέσεως της γλουταθειόνης	Πυρογλουταμικοξουρία
171684	Idiopathic bilateral vestibulopathy		H81.8	Ιδιοπαθής αμφοτερόπλευρη αιθουσοπάθεια	
171690	Metabolic myopathy due to lactate transporter defect		G72.8	Μεταβολική μυοπάθεια λόγω βλάβης του μεταφορέα γαλακτικού	
171690	Metabolic myopathy due to lactate transporter defect	Erythrocyte lactate transporter defect		Μεταβολική μυοπάθεια λόγω βλάβης του μεταφορέα γαλακτικού	Βλάβη του μεταφορέα γαλακτικού των ερυθροκυττάρων
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria		E71.1	Μεθυλμαλονική οξυαμία με ομοκυστινουρία	
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis		Μεθυλμαλονική οξυαμία με ομοκυστινουρία	Συνδυασμένη βλάβη στη σύνθεση της αδενουσυλοκοβαλαμίνης και της μεθυλοκοβαλαμίνης
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	Methylmalonic aciduria with homocystinuria		Μεθυλμαλονική οξυαμία με ομοκυστινουρία	Μεθυλμαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία
171863	Autosomal dominant spastic paraplegia type 42		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία, τύπος 42	
171863	Autosomal dominant spastic paraplegia type 42	SPG42		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία, τύπος 42	SPG42
171860	Intellectual disability-cataracts-kyphosis syndrome			Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη-κύφωσης	
322	Exstrophy-epispadias complex		Q64.1	Σύμπλεγμα εκτροφής-επισπαδία	
322	Exstrophy-epispadias complex	BEEC		Σύμπλεγμα εκτροφής-επισπαδία	BEEC
322	Exstrophy-epispadias complex	Bladder exstrophy-epispadias-cloacal extrophy complex		Σύμπλεγμα εκτροφής-επισπαδία	Σύμπλεγμα εκτροφής ουροδόχου κύστης-επισπαδία-εκτροφής αμάρας
322	Exstrophy-epispadias complex	EEC		Σύμπλεγμα εκτροφής-επισπαδία	EEC
171866	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος συσσωρευτικής	
171866	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type	SEMD, aggrecan type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος συσσωρευτικής	SEMD, τύπος συσσωρευτικής
2368	Gastroschisis		Q79.3	Γαστρόσχιση	
2368	Gastroschisis	Laparoschisis		Γαστρόσχιση	Λαπαρόσχιση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
171881	Cap myopathy		G71.2	Μυοπάθεια cap	
171881	Cap myopathy	Cap disease		Μυοπάθεια cap	Νόσος cap
171889	Myopathy with hexagonally cross-linked tubular arrays		G71.2	Μυοπάθεια με εξαγωνικά συνδεδεμένες σωληνοειδείς διατάξεις	
797	Sarcoidosis		D86.0	Σαρκοείδωση	
797	Sarcoidosis	Besnier-Boeck-Schaumann disease	D86.1	Σαρκοείδωση	Νόσος Besnier-Boeck-Schaumann
797	Sarcoidosis	Boeck sarcoid	D86.9	Σαρκοείδωση	Σαρκοειδές του Boeck
797	Sarcoidosis		D86.2	Σαρκοείδωση	
797	Sarcoidosis		D86.3	Σαρκοείδωση	
797	Sarcoidosis		D86.8	Σαρκοείδωση	
171886	Cylindrical spirals myopathy		G71.2	Μυοπάθεια με κυλινδρικές σπείρες	
171829	6q16 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q16	
171829	6q16 microdeletion syndrome	De(6)(q16)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q16	Έλλειψη (6)(q16)
171829	6q16 microdeletion syndrome	Monosomy 6q16		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q16	Μονοσωμία 6q16
171829	6q16 microdeletion syndrome	Prader-Willi-like syndrome due to microdeletion 6q16		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q16	Σύνδρομο τύπου Prader-Willi λόγω μικροέλλειψης 6q16
1201	Atresia of small intestine		Q41.0	Ατρησία του λεπτού εντέρου	
1201	Atresia of small intestine	Apple peel syndrome	Q41.1	Ατρησία του λεπτού εντέρου	Σύνδρομο φλούδας μήλου
1201	Atresia of small intestine	Intestinal atresia type IIIb	Q41.8	Ατρησία του λεπτού εντέρου	Εντερική ατρησία τύπου IIIb
1201	Atresia of small intestine	Jejunal atresia	Q41.9	Ατρησία του λεπτού εντέρου	Ατρησία της νήστιδας
1201	Atresia of small intestine	Jejunioleal atresia	Q41.2	Ατρησία του λεπτού εντέρου	Νηστιοειλική ατρησία
1201	Atresia of small intestine	Small intestinal atresia		Ατρησία του λεπτού εντέρου	Ατρησία του λεπτού εντέρου
171844	Blindness-scoliosis-arachnodactyly syndrome			Σύνδρομο τύφλωσης-σκολίωσης-αραχνοδακτυλίας	
171839	Craniosynostosis-hydrocephalus-Arnold-Chiari malformation type I-radioulnar synostosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κρανιοσυνostέωσης-υδροκεφάλου-δυσπλασίας Arnold-Chiari τύπου I-κερκιδωλενικής συνostέωσης	
171839	Craniosynostosis-hydrocephalus-Arnold-Chiari malformation type I-radioulnar synostosis syndrome	Berant syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνostέωσης-υδροκεφάλου-δυσπλασίας Arnold-Chiari τύπου I-κερκιδωλενικής συνostέωσης	Σύνδρομο Berant
171839	Craniosynostosis-hydrocephalus-Arnold-Chiari malformation type I-radioulnar synostosis syndrome	Capra-DeMarco syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνostέωσης-υδροκεφάλου-δυσπλασίας Arnold-Chiari τύπου I-κερκιδωλενικής συνostέωσης	Σύνδρομο Capra-DeMarco

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
171839	Craniosynostosis-hydrocephalus-Arnold-Chiari malformation type I-radioulnar synostosis syndrome	Familial scaphocephaly-radioulnar synostosis syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-υδροκεφάλου-δυσπλασίας Arnold-Chiari τύπου I-κερκιδωλενικής συνωστέωσης	Σύνδρομο οικογενούς σκαφοκεφαλίας-κερκιδωλενικής συνωστέωσης
1202	Larynx atresia		Q31.8	Ατρησία του λάρυγγα	
1199	Esophageal atresia		Q39.0	Ατρησία του οισοφάγου	
1199	Esophageal atresia		Q39.1	Ατρησία του οισοφάγου	
171851	MEDNIK syndrome			Σύνδρομο MEDNIK	
171851	MEDNIK syndrome	Intellectual disability-enteropathy-deafness-peripheral neuropathy-ichthyosis-keratoderma syndrome		Σύνδρομο MEDNIK	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εντεροπάθειας-κώφωσης-περιφερικής νευροπάθειας-ιχθύωσης-κερατοδερμίας
171851	MEDNIK syndrome	Intellectual disability-enteropathy-hearing loss-peripheral neuropathy-ichthyosis-keratoderma syndrome		Σύνδρομο MEDNIK	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εντεροπάθειας-απώλειας ακοής-περιφερικής νευροπάθειας-ιχθύωσης-κερατοδερμίας
171848	Polynuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome		G60.1	Σύνδρομο πολυνευροπάθειας - απώλειας ακοής - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη	
171848	Polynuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome	PHARC syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας - απώλειας ακοής - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη	Σύνδρομο PHARC
171848	Polynuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome	Peripheral neuropathy, Fiskerstrand type		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας - απώλειας ακοής - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη	Περιφερική νευροπάθεια, τύπου Fiskerstrand
171848	Polynuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome	Polynuropathy-deafness-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας - απώλειας ακοής - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη	Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-κώφωσης-αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη
1304	Brucellosis		A23.3	Βρουκέλλωση	
1304	Brucellosis		A23.8	Βρουκέλλωση	
1304	Brucellosis		A23.9	Βρουκέλλωση	
1304	Brucellosis		A23.0	Βρουκέλλωση	
1304	Brucellosis		A23.1	Βρουκέλλωση	
1304	Brucellosis		A23.2	Βρουκέλλωση	
173	Cholera		A00.1	Χολέρα	
173	Cholera		A00.9	Χολέρα	
173	Cholera		A00.0	Χολέρα	
1428	Familial chondromalacia patellae		M22.4	Οικογενής χονδρομαλάκυνση της επιγονατίδας	
3303	Tetralogy of Fallot		Q21.3	Τετραλογία του Fallot	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
200418	Immunodeficiency with factor I anomaly		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια με ανωμαλία του παράγοντα I	
200418	Immunodeficiency with factor I anomaly	Complete factor I deficiency		Ανοσοανεπάρκεια με ανωμαλία του παράγοντα I	Πλήρης έλλειψη του παράγοντα I
730	Autosomal dominant polycystic kidney disease		Q61.2	Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος των νεφρών	
730	Autosomal dominant polycystic kidney disease	ADPKD		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος των νεφρών	ADPKD
200421	Immunodeficiency with factor H anomaly		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια με ανωμαλία του παράγοντα H	
486	Autosomal dominant severe congenital neutropenia		D70	Αυτοσωμική επικρατής βαρεία συγγενής ουδετεροπενία	
1209	Tricuspid atresia		Q22.4	Ατρησία της τριγλώχινας βαλβίδας	
199647	Isolated encephalocele		Q01.0	Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
199647	Isolated encephalocele		Q01.1	Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
199647	Isolated encephalocele		Q01.2	Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
199647	Isolated encephalocele		Q01.8	Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
199647	Isolated encephalocele		Q01.9	Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία των Charlevoix-Saguenay	
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay	ARSACS		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία των Charlevoix-Saguenay	ARSACS
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay	Autosomal recessive spastic ataxia type 6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία των Charlevoix-Saguenay	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 6
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay	SPAX6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία των Charlevoix-Saguenay	SPAX6
1478	Interatrial communication		Q21.1	Μεσοκολπική επικοινωνία	
1478	Interatrial communication	ASD		Μεσοκολπική επικοινωνία	ASD
1478	Interatrial communication	Atrial septal defect		Μεσοκολπική επικοινωνία	Βλάβη του μεσοκολπικού διαφράγματος
1478	Interatrial communication	Interauricular communication		Μεσοκολπική επικοινωνία	Μεσσωτιαία επικοινωνία
330	Congenital factor XII deficiency		D68.2	Συγγενής έλλειψη του παράγοντα XII	
330	Congenital factor XII deficiency	Congenital Hageman factor deficiency		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα XII	Συγγενής έλλειψη του παράγοντα Hageman
1482	Gonococcal conjunctivitis		A54.3+	Γονοκοκκική επιπεφυκίτιδα	
1482	Gonococcal conjunctivitis		H13.1*	Γονοκοκκική επιπεφυκίτιδα	
1959	Evans syndrome		D69.3	Σύνδρομο Evans	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1959	Evans syndrome	Autoimmune hemolytic anemia and autoimmune thrombocytopenia		Σύνδρομο Evans	Αυτοάνοση αιμολυτική αναμία και αυτοάνοση θρομβοκυτταροπενία
1959	Evans syndrome	Immune pancytopenia		Σύνδρομο Evans	Άνοση παγκυτταροπενία
284	Alveolar echinococcosis		B67.6	Κυψελιδική εχινοκοκκίαση	
284	Alveolar echinococcosis	Echinococcus multilocularis infection	B67.7	Κυψελιδική εχινοκοκκίαση	Λοίμωξη από Echinococcus multilocularis
284	Alveolar echinococcosis		B67.5	Κυψελιδική εχινοκοκκίαση	
1177	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes		G11.1	Παρεγκεφαλιδική αταξία πρώιμης έναρξης με διατηρημένα τενόντια αντανακλαστικά	
1177	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	EOCA		Παρεγκεφαλιδική αταξία πρώιμης έναρξης με διατηρημένα τενόντια αντανακλαστικά	EOCA
1177	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	EOCARR		Παρεγκεφαλιδική αταξία πρώιμης έναρξης με διατηρημένα τενόντια αντανακλαστικά	EOCARR
1177	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes	Harding ataxia		Παρεγκεφαλιδική αταξία πρώιμης έναρξης με διατηρημένα τενόντια αντανακλαστικά	Αταξία Harding
828	Stickler syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Stickler	
828	Stickler syndrome	Hereditary progressive arthroophthalmopathy		Σύνδρομο Stickler	Κληρονομική προοδευτική αρθροοφθαλμοπάθεια
293	Congenital herpes simplex virus infection		P35.2	Συγγενής λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα	
293	Congenital herpes simplex virus infection	Antenatal herpes simplex virus infection		Συγγενής λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα	Προγεννητική λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα
293	Congenital herpes simplex virus infection	Mother-to-child transmission of herpes simplex virus infection		Συγγενής λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα	Μετάδοση λοίμωξης από ιό του απλού έρπητα από τη μητέρα στο παιδί
199340	Muscular dystrophy, Selcen type		G71.8	Μυϊκή δυστροφία, τύπος Selcen	
199337	Pancreatic insufficiency-anemia-hyperostosis syndrome		E88.8	Σύνδρομο παγκρεατικής ανεπάρκειας-αναμίας-υπερόστωσης	
234	Dubin-Johnson syndrome		E80.6	Σύνδρομο Dubin-Johnson	
234	Dubin-Johnson syndrome	Dubin-Sprinz disease		Σύνδρομο Dubin-Johnson	Νόσος Dubin-Sprinz
234	Dubin-Johnson syndrome	Hyperbilirubinemia type 2		Σύνδρομο Dubin-Johnson	Υπερχοληρυθριναιμία τύπου 2
234	Dubin-Johnson syndrome	Sprinz-Nelson syndrome		Σύνδρομο Dubin-Johnson	Σύνδρομο Sprinz-Nelson
199348	Thiamine-responsive encephalopathy		E51.2	Εγκεφαλοπάθεια με ανταπόκριση στη θειαμίνη	
3287	Takayasu arteritis		M31.4	Αρτηρίτιδα Takayasu	
199343	EAST syndrome		H90.5	Σύνδρομο EAST	
199343	EAST syndrome	Epilepsy-ataxia-sensorineural deafness-tubulopathy syndrome		Σύνδρομο EAST	Σύνδρομο επιληψίας-αταξίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-σωληναρισιπάθειας
199343	EAST syndrome	Epilepsy-ataxia-sensorineural hearing loss-tubulopathy syndrome		Σύνδρομο EAST	Σύνδρομο επιληψίας-αταξίας-νευροαισθητήριας βαρκοϊκίας-σωληναρισιπάθειας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
199343	EAST syndrome	SeSAME syndrome		Σύνδρομο EAST	Σύνδρομο SeSAME
199343	EAST syndrome	Seizures-sensorineural deafness-ataxia-intellectual disability-electrolyte imbalance syndrome		Σύνδρομο EAST	Σύνδρομο σπασμών-νευροαισθητήριας κώφωσης-αταξίας-νοητικής αναπηρίας-ηλεκτρολυτικών διαταραχών
199343	EAST syndrome	Seizures-sensorineural hearing loss-ataxia-intellectual disability-electrolyte imbalance syndrome		Σύνδρομο EAST	Σύνδρομο σπασμών-νευροαισθητήριας βαρηκοίας-αταξίας-νοητικής αναπηρίας-ηλεκτρολυτικών διαταραχών
2800	Extramammary Paget disease		C44.5	Εξωμαστική Νόσος Paget	
199326	Isolated autosomal dominant hypomagnesemia, Glaudemans type		E83.4	Μεμονωμένη Αυτοσωμική επικρατής υπομαγνησαίμια, τύπος Glaudemans	
199323	Endophthalmitis		H44.0	Ενδοφθαλίτιδα	
199323	Endophthalmitis		H44.1	Ενδοφθαλίτιδα	
1928	Congenital lobar emphysema		Q33.8	Συγγενές λοβώδες εμφύσημα	
1928	Congenital lobar emphysema	Congenital lobar hyperinflation		Συγγενές λοβώδες εμφύσημα	Συγγενής λοβώδης υπερδιάταση
1928	Congenital lobar emphysema	Infantile lobar hyperinflation		Συγγενές λοβώδες εμφύσημα	Νεογνική λοβώδης υπερδιάταση
199332	Endocrine-cerebro-osteodysplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ενδοκρino-εγκεφαλο-οστικής δυσπλασίας	
199332	Endocrine-cerebro-osteodysplasia syndrome	ECO syndrome		Σύνδρομο ενδοκρino-εγκεφαλο-οστικής δυσπλασίας	Σύνδρομο ECO
199329	Congenital myopathy, Paradas type		G71.2	Συγγενής μυοπάθεια, τύπος Paradas	
2665	Congenital mesoblastic nephroma		D41.0	Συγγενές μεσοβλαστικό νέφρωμα	
3463	Wolfram syndrome		E34.8	Σύνδρομο Wolfram	
3463	Wolfram syndrome	DIDMOAD syndrome		Σύνδρομο Wolfram	Σύνδρομο DIDMOAD
3463	Wolfram syndrome	Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο Wolfram	Σύνδρομο άποιου διαβήτη-σακχαρώδη διαβήτη-οπτικής ατροφίας-κώφωσης
3463	Wolfram syndrome	Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Wolfram	Σύνδρομο άποιου διαβήτη-σακχαρώδη διαβήτη-οπτικής ατροφίας-απώλειας ακοής
1549	Cryptosporidiosis		A07.2	Κρυπτοσποριδίωση	
199642	Isolated congenital microcephaly		Q02	Μεμονωμένη συγγενής μικροκεφαλία	
549	Legionnaires disease		A48.1	Νόσος των λεγεωναρίων	
704	Pemphigus vulgaris		L10.0	Κοινή πέμφιγα	
199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		I67.8	Εγκεφαλική Αυτοσωμική υπολειπόμενη αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	CARASIL		Εγκεφαλική Αυτοσωμική υπολειπόμενη αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	CARASIL
199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Maeda syndrome		Εγκεφαλική Αυτοσωμική υπολειπόμενη αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	Σύνδρομο Maeda
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism		G24.1	Δυστονία-παρκινσονισμός με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism	Dystonia-parkinsonism, Paisan-Ruiz type		Δυστονία-παρκινσονισμός με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Δυστονία-παρκινσονισμός, τύπος Paisan-Ruiz
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism	PARK14		Δυστονία-παρκινσονισμός με έναρξη στην ενήλικη ζωή	PARK14
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism	PLA2G6-related dystonia-parkinsonism		Δυστονία-παρκινσονισμός με έναρξη στην ενήλικη ζωή	PLA2G6-σχετιζόμενη δυστονία-παρκινσονισμός
356	Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome		A81.8	Σύνδρομο Gerstmann-Straussler-Scheinker	
356	Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome	Subacute spongiform encephalopathy, Gerstmann-Straussler type		Σύνδρομο Gerstmann-Straussler-Scheinker	Υποξεία σπογγώδης εγκεφαλοπάθεια, τύπος Gerstmann-Straussler
466	Fatal familial insomnia		A81.8	Οικογενής θανατηφόρος αιπνία	
199630	Isolated cerebellar vermis hypoplasia		Q04.3	Μεμονωμένη υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
199627	Atypical autism		F84.1	Άτυπος αυτισμός	
199293	Congenital microgastria		Q40.2	Συγγενής μικρογαστρία	
3452	Whipple disease		M14.8*	Νόσος Whipple	
3452	Whipple disease	Intestinal lipodystrophy	K90.8+	Νόσος Whipple	Εντερική λιποδυστροφία
199282	Harlequin syndrome		G90.8	Σύνδρομο αρλεκίνου	
199282	Harlequin syndrome	Progressive isolated segmental anhidrosis		Σύνδρομο αρλεκίνου	Προοδευτική μεμονωμένη τμηματική ανιδρωσία
199285	Hereditary hypercarotenemia and vitamin A deficiency		E50.8	Κληρονομική υπερκαροτιναμία και έλλειψη βιταμίνης Α	
2331	Kawasaki disease		M30.3	Νόσος Kawasaki	
2331	Kawasaki disease	Mucocutaneous lymph node syndrome		Νόσος Kawasaki	Βλεννογονοδερματικό λεμφαδενικό σύνδρομο
199276	Familial multiple lipomatosis		E88.2	Οικογενής πολλαπλή λιπωμάτωση	
199279	Familial angiolipomatosis		D17.9	Οικογενής αγγειολιπωμάτωση	
199260	Calcifying aponeurotic fibroma		M72.8	Ασβεστοποιό απονευρωτικό ίνωμα	
199260	Calcifying aponeurotic fibroma	Juvenile aponeurotic fibromatosis		Ασβεστοποιό απονευρωτικό ίνωμα	Νεανική απονευρωτική ινωμάτωση
199260	Calcifying aponeurotic fibroma	Keasby tumor		Ασβεστοποιό απονευρωτικό ίνωμα	Όγκος Keasby

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3002	Immune thrombocytopenia		D69.3	Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενία	
3002	Immune thrombocytopenia	ITP		Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενία	ITP
3002	Immune thrombocytopenia	Immune thrombocytopenic purpura		Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενία	Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενική πορφύρα
199267	Infantile digital fibromatosis		M72.8	Βρεφική δακτυλική ινωμάτωση	
199267	Infantile digital fibromatosis	Inclusion body fibromatosis		Βρεφική δακτυλική ινωμάτωση	Ινωμάτωση με έγκλειστα σωματίδια
199267	Infantile digital fibromatosis	Recurring digital fibrous tumor of childhood		Βρεφική δακτυλική ινωμάτωση	Υποτροπιάζων δακτυλικός ινώδης όγκος της παιδικής ηλικίας
199267	Infantile digital fibromatosis	Reye tumor		Βρεφική δακτυλική ινωμάτωση	Όγκος του Reye
199315	Familial clubfoot with or without associated lower limb anomalies		Q66.8	Συγγενής στρεβλοποδία με ή χωρίς συσχετιζόμενες ανωμαλίες του κάτω άκρου	
2040	Congenital respiratory-biliary fistula		Q32.4	Συγγενές αναπνευστικό-χολικό συρίγγιο	
199318	15q13.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q13.3	
199318	15q13.3 microdeletion syndrome	Del(15)(q13.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q13.3	Del(15)(q13.3)
199318	15q13.3 microdeletion syndrome	Monosomy 15q13.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q13.3	Μονοσωμία 15q13.3
199310	Tetragametic chimerism		Q99.0	Τετραγαμετικός χιμαρισμός	
199310	Tetragametic chimerism	46,XX/46,XY chimerism		Τετραγαμετικός χιμαρισμός	46,XX/46,XY χιμαρισμός
2357	Bronchogenic cyst		J98.4	Βροχογενής κύστη	
274	Bernard-Soulier syndrome		D69.1	Σύνδρομο Bernard-Soulier	
274	Bernard-Soulier syndrome	Giant platelet syndrome		Σύνδρομο Bernard-Soulier	Σύνδρομο γιγαντιαίων αιμοπεταλίων
274	Bernard-Soulier syndrome	Hemorrhagic thrombocytic dystrophy		Σύνδρομο Bernard-Soulier	Θρομβοκυτταρική δυστροφία με αιμορραγική διάθεση
1195	Congenital atransferrinemia		E88.0	Συγγενής ατρανσφεριναίμια	
1195	Congenital atransferrinemia	Congenital hypotransferrinemia		Συγγενής ατρανσφεριναίμια	Συγγενής υποτρανσφεριναίμια
199302	Isolated cleft lip		Q36.0	Μεμονωμένη χειλοσχιστία	
199302	Isolated cleft lip		Q36.1	Μεμονωμένη χειλοσχιστία	
199302	Isolated cleft lip		Q36.9	Μεμονωμένη χειλοσχιστία	
199306	Cleft lip/palate		Q37.0	Χειλοσχιστία/υπερωισχιστία	
199306	Cleft lip/palate	Alveolar cleft lip and palate	Q37.4	Χειλοσχιστία/υπερωισχιστία	Φατνιακή χειλοσχιστία και υπερωισχιστία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
199306	Cleft lip/palate	Cleft lip and palate	Q37.5	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	Χειλοοσχιστία και υπερωοσχιστία
199306	Cleft lip/palate	Cleft lip-alveolus-palate syndrome	Q37.8	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	Συγγενής χειλο-γναθο-υπερωοσχιστία
199306	Cleft lip/palate	FLP	Q37.9	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	FLP
199306	Cleft lip/palate		Q37.1	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	
199306	Cleft lip/palate		Q37.2	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	
199306	Cleft lip/palate		Q37.3	Χειλοοσχιστία/υπερωοσχιστία	
926	Acatalasemia		E80.3	Ακαταλασαμία	
926	Acatalasemia	Catalase deficiency		Ακαταλασαμία	Ανεπάρκεια καταλάσης
3020	Ramsay Hunt syndrome		B02.2+	Σύνδρομο Ramsay-Hunt	
3020	Ramsay Hunt syndrome	Facial nerve palsy due to VZV	G53.0*	Σύνδρομο Ramsay-Hunt	Πάρηση προσωπικού νεύρου οφειλόμενη στον VZV
3020	Ramsay Hunt syndrome	Facial nerve palsy due to herpes zoster infection		Σύνδρομο Ramsay-Hunt	Πάρηση προσωπικού νεύρου λόγω λοίμωξης από έρπη ζωστήρα
3020	Ramsay Hunt syndrome	Facial nerve paralysis due to VZV		Σύνδρομο Ramsay-Hunt	Παράλυση προσωπικού νεύρου οφειλόμενη στον VZV
199296	Congenital isolated ACTH deficiency		E23.6	Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια ACTH	
199299	Late-onset isolated ACTH deficiency		E23.6	Όψιμη έναρξης μεμονωμένη ανεπάρκεια ACTH	
1675	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency		E79.8	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διυδροπυριμιδίνης	
1675	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	Familial pyrimidinemia		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διυδροπυριμιδίνης	Οικογενής πυριμιδιναμία
189427	Cushing syndrome due to macronodular adrenal hyperplasia		E24.8	Σύνδρομο Cushing οφειλόμενο σε μακροσώδη υπερπλασία των επινεφριδίων	
189427	Cushing syndrome due to macronodular adrenal hyperplasia	Primary bilateral macronodular adrenal hyperplasia		Σύνδρομο Cushing οφειλόμενο σε μακροσώδη υπερπλασία των επινεφριδίων	Πρωτοπαθής αμφοτερόπλευρη μακροσώδης υπερπλασία των επινεφριδίων
976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency		E79.8	Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφεράσης της αδενίνης	
976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency	2,8-dihydroxyadenine urolithiasis		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφεράσης της αδενίνης	Ουρολιθίαση από λίθους 2,8-διυδροξυαδενίνης
976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency	APRT deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφεράσης της αδενίνης	Ανεπάρκεια APRT
3129	Sarcosinemia		E72.5	Σαρκοσιναιμία	
3129	Sarcosinemia	Sarcosine dehydrogenase complex deficiency		Σαρκοσιναιμία	Ανεπάρκεια του συμπλέγματος αφυδρογονάσης της σαρκοσίνης
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome		E72.4	Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκιτρολλινουρίας	
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	HHH syndrome		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκιτρολλινουρίας	Σύνδρομο HHH

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia homocitrullinuria syndrome	ORNT1 deficiency		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκίτρουλλινουρίας	Ανεπάρκεια ORNT1
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia homocitrullinuria syndrome	Ornithine carrier deficiency		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκίτρουλλινουρίας	Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ορνιθίνης
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia homocitrullinuria syndrome	Ornithine translocase deficiency		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκίτρουλλινουρίας	Ανεπάρκεια της μετάθεσης της ορνιθίνης
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia homocitrullinuria syndrome	Triple H syndrome		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωνιαμίας-ομοκίτρουλλινουρίας	Σύνδρομο τριπλού H
2494	Ménétrier disease		K29.6	Νόσος του Ménétrier	
2494	Ménétrier disease	Giant hypertrophic gastritis		Νόσος του Ménétrier	Γιγαντιαία υπερτροφική γαστρίτιδα
2494	Ménétrier disease	Hypoproteinemic hypertrophic gastropathy		Νόσος του Ménétrier	Υποπρωτεϊναιμική υπερτροφική γαστροπάθεια
171	Primary sclerosing cholangitis		K83.0	Πρωτοπαθής σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
171	Primary sclerosing cholangitis	PSC		Πρωτοπαθής σκληρυντική χολαγγειίτιδα	PSC
199251	Ledderhose disease		M72.2	Νόσος Ledderhose	
199251	Ledderhose disease	Plantar fibromatosis		Νόσος Ledderhose	Πελματιαία ινωμάτωση
199247	Corticosteroid-binding globulin deficiency		E27.8	Ανεπάρκεια της δεσμευτικής σφαιρίνης των κορτικοστεροειδών	
199247	Corticosteroid-binding globulin deficiency	Transcortin deficiency		Ανεπάρκεια της δεσμευτικής σφαιρίνης των κορτικοστεροειδών	Ανεπάρκεια της τρανσκορτίνης
199244	Nelson syndrome		E24.1	Σύνδρομο Nelson	
199241	Pulmonary capillary hemangiomatosis		D18.0	Πνευμονική τριχοειδική αιμαγγειώματωση	
2134	Atypical hemolytic uremic syndrome		D58.8	Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	
2134	Atypical hemolytic uremic syndrome	Atypical HUS		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	Άτυπο HUS
2134	Atypical hemolytic uremic syndrome	aHUS		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	aHUS
17	Fatal infantile lactic acidosis with methylmalonic aciduria		E71.1	Θανατηφόρος βρεφική γαλακτική οξέωση με μεθυλμαλονική οξουρία	
189439	Primary pigmented nodular adrenocortical disease		E24.8	Πρωτοπαθής φλοιοεπινεφριδιακή νόσος με μελαγχρωματικά οζίδια	
189439	Primary pigmented nodular adrenocortical disease	PPNAD		Πρωτοπαθής φλοιοεπινεφριδιακή νόσος με μελαγχρωματικά οζίδια	PPNAD
189439	Primary pigmented nodular adrenocortical disease	Primary pigmented nodular adrenal dysplasia		Πρωτοπαθής φλοιοεπινεφριδιακή νόσος με μελαγχρωματικά οζίδια	Πρωτοπαθής επινεφριδιακή δυσπλασία με μελαγχρωματικά οζίδια
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy		G40.8	Πυριδοξίνο-εξαρτώμενη επιληψία	
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy	Antiquitin deficiency		Πυριδοξίνο-εξαρτώμενη επιληψία	Ανεπάρκεια της αντικουϊτίνης
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy	Vitamin B6-dependent seizures		Πυριδοξίνο-εξαρτώμενη επιληψία	Σπασμοί εξαρτώμενοι από τη βιταμίνη B6

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
780	Rhabdomyosarcoma		C49.9	Ραβδομυοσάρκωμα	
3111	Rotor syndrome		E80.6	Σύνδρομο Rotor	
3111	Rotor syndrome	Hyperbilirubinemia, Rotor type		Σύνδρομο Rotor	Υπερχοληρυθριναιμία, τύπος Rotor
2382	Lennox-Gastaut syndrome		G40.4	Σύνδρομο Lennox-Gastaut	
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis		A81.1	Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	Dawson encephalitis		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	Εγκεφαλίτιδα του Dawson
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	SSPE		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	SSPE
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	Subacute inclusion body encephalitis		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	Υποξεία εγκεφαλίτιδα με έγκλειστα σωματίδια
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	Subacute sclerosing panencephalitis		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	Υποξεία σκληρυντική πανεγκεφαλίτιδα
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	Van Bogaert disease		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	Νόσος του van Bogaert
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis	Van Bogaert encephalitis		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	Εγκεφαλίτιδα του van Bogaert
1934	Early infantile epileptic encephalopathy		G40.3	Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	
1934	Early infantile epileptic encephalopathy	EIEE		Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	EIEE
1934	Early infantile epileptic encephalopathy	Early infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts		Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με καταστολή της φλοιικής δραστηριότητας με εκφορτίσεις
1934	Early infantile epileptic encephalopathy	Ohtahara syndrome		Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	Σύνδρομο Ohtahara
845	Tay-Sachs disease		E75.0	Νόσος Tay-Sachs	
845	Tay-Sachs disease	GM2 gangliosidosis, B, B1 variant		Νόσος Tay-Sachs	GM2 γαγγλιοσίδωση, Β, παραλλαγή Β1
845	Tay-Sachs disease	Hexosaminidase A deficiency		Νόσος Tay-Sachs	Ανεπάρκεια εξοζαμινιδάσης Α
1942	Myoclonic-astatic epilepsy		G40.4	Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	Doose syndrome		Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	Σύνδρομο Doose
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	EMAS		Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	EMAS
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	Epilepsy with myoclonic-astatic seizures		Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	Επιληψία με μυοκλονικούς-ασατατικούς σπασμούς
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	Epilepsy with myoclonic-astatic seizures		Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	Επιληψία με μυοκλονικούς-ατονικούς σπασμούς
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	MAE		Μυοκλονική-ασατατική επιληψία	MAE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	Myoclonic atonic epilepsy		Μυοκλονική-αστατική επιληψία	Μυοκλονική ατονική επιληψία
1942	Myoclonic-astatic epilepsy	Myoclonic-astatic epilepsy in early childhood		Μυοκλονική-αστατική επιληψία	Μυοκλονική-αστατική επιληψία της πρώιμης παιδικής ηλικίας
1935	Early myoclonic encephalopathy		G40.4	Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια	
1935	Early myoclonic encephalopathy	Early myoclonic encephalopathy with suppression-bursts		Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια	Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια με καταστολή της φλοιικής δραστηριότητας με εκφορτίσεις
1943	Early-onset progressive encephalopathy with migrant continuous myoclonus		G40.4	Πρώιμης έναρξης προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με μεταναστευτικές συνεχείς μυοκλονίες	
3451	Infantile spasms syndrome		G40.4	Σύνδρομο βρεφικών σπασμών	
3451	Infantile spasms syndrome	West syndrome		Σύνδρομο βρεφικών σπασμών	Σύνδρομο West
3299	Tetanus		A33	Τέτανος	
3299	Tetanus		A34	Τέτανος	
3299	Tetanus		A35	Τέτανος	
2302	Asbestos intoxication		J61	Δηλητηρίαση από αμίαντο	
2302	Asbestos intoxication	Asbestosis		Δηλητηρίαση από αμίαντο	Αμιάντωση
770	Rabies		A82.0	Λύσσα	
770	Rabies		A82.1	Λύσσα	
770	Rabies		A82.9	Λύσσα	
3386	American trypanosomiasis		B57.0	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
3386	American trypanosomiasis	Chagas disease	B57.1	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	Νόσος του Chagas
3386	American trypanosomiasis		B57.2	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
3386	American trypanosomiasis		B57.3	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
3386	American trypanosomiasis		B57.4	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
3386	American trypanosomiasis		B57.5	Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2A		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2A
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	Calpain-3-related LGMD R1		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	LGMD R1 σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	LGMD type 2A		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	LGMD τύπου 2A
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	LGMD2A		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	LGMD2A
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	Limb-girdle muscular dystrophy due to calpain deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας καλπαΐνης
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	Limb-girdle muscular dystrophy type 2A		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2A
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1	Primary calpainopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	Πρωτοπαθής καλπαϊνοπάθεια
1329	Complete atrioventricular septal defect		Q21.2	Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	
1329	Complete atrioventricular septal defect	CAVC		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	CAVC
1329	Complete atrioventricular septal defect	Complete AVSD		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	Πλήρες AVSD
1329	Complete atrioventricular septal defect	Complete atrioventricular canal		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	Πλήρες κολποκοιλιακό κανάλι
1329	Complete atrioventricular septal defect	Complete atrioventricular canal defect		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	Βλάβη πλήρους κολποκοιλιακού καναλιού
1329	Complete atrioventricular septal defect	Complete atrioventricular septal defect with atrial and ventricular components		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλτική και κοιλιακή συνιστώσα
582	Mucopolysaccharidosis type 4		E76.2	Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου 4	
582	Mucopolysaccharidosis type 4	MPS4		Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου 4	MPS4
582	Mucopolysaccharidosis type 4	MPSIV		Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου 4	MPSIV
582	Mucopolysaccharidosis type 4	Morquio disease		Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου 4	Νόσος Morquio
582	Mucopolysaccharidosis type 4	Mucopolysaccharidosis type IV		Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου 4	Βλεννοπολυσαχαρίδωση τύπου IV
2137	Autoimmune hepatitis		K75.4	Αυτοάνοση ηπατίτιδα	
2137	Autoimmune hepatitis	AIH		Αυτοάνοση ηπατίτιδα	AIH
186	Primary biliary cholangitis		K74.3	Πρωτοπαθής χολική χολαγγειίτιδα	
186	Primary biliary cholangitis	Hanot syndrome		Πρωτοπαθής χολική χολαγγειίτιδα	Σύνδρομο Hanot
186	Primary biliary cholangitis	PBC		Πρωτοπαθής χολική χολαγγειίτιδα	PBC
186	Primary biliary cholangitis	Primary biliary cirrhosis		Πρωτοπαθής χολική χολαγγειίτιδα	Πρωτοπαθής χολική κίρρωση
1136	Arnold-Chiari malformation type II		Q07.0	Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου II	
1136	Arnold-Chiari malformation type II	Arnold-Chiari malformation type 2		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου II	Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου 2
1136	Arnold-Chiari malformation type II	Chiari malformation type 2		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου II	Δυσπλασία Chiari τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1136	Arnold-Chiari malformation type II	Chiari malformation type II		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου II	Δυσπλασία Chiari τύπου II
397	Giant cell arteritis		M31.6	Γιγαντοκυτταρική αρτηρίτιδα	
397	Giant cell arteritis	Horton disease		Γιγαντοκυτταρική αρτηρίτιδα	Νόσος του Horton
397	Giant cell arteritis	Temporal arteritis		Γιγαντοκυτταρική αρτηρίτιδα	Κροταφική αρτηρίτιδα
2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy		G61.8	Χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	CIDP		Χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	CIDP
2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	Χρόνια φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
2398	Multiple symmetric lipomatosis		E88.8	Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	
2398	Multiple symmetric lipomatosis	Cephalothoracic lipodystrophy		Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	Κεφαλοθωρακική λιποδυστροφία
2398	Multiple symmetric lipomatosis	Familial benign cervical lipomatosis		Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	Οικογενής καλοήθης αυχενική λιπωμάτωση
2398	Multiple symmetric lipomatosis	Launois-Bensaude lipomatosis		Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	Λιπωμάτωση Launois-Bensaude
2398	Multiple symmetric lipomatosis	Madelung disease		Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	Νόσος Madelung
1656	Dermatitis herpetiformis		L13.0	Ερπητοειδής δερματίτιδα	
1656	Dermatitis herpetiformis	Duhring-Brocq disease		Ερπητοειδής δερματίτιδα	Νόσος των Duhring-Brocq
3198	Stiff person spectrum disorder		G25.8	Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου	
3198	Stiff person spectrum disorder	Moersch-Woltman syndrome		Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου	Σύνδρομο Moersch-Woltman
3198	Stiff person spectrum disorder	SMS		Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου	SMS
3198	Stiff person spectrum disorder	SPS		Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου	SPS
3198	Stiff person spectrum disorder	Stiff man syndrome		Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου	Σύνδρομο δύσκαμπτου ανθρώπου
2929	Juvenile polyposis syndrome		D12.6	Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	
2929	Juvenile polyposis syndrome	JIP		Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	JIP
2929	Juvenile polyposis syndrome	JPS		Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	JPS
2929	Juvenile polyposis syndrome	Juvenile gastrointestinal polyposis		Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	Νεανική γαστρεντερική πολυποδίαση
2929	Juvenile polyposis syndrome	Juvenile intestinal polyposis		Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	Νεανική εντερική πολυποδίαση
131	Budd-Chiari syndrome		I82.0	Σύνδρομο Budd-Chiari	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
646	Niemann-Pick disease type C		E75.2	Νόσος Niemann-Pick τύπου C	
654	Nephroblastoma		C64	Νεφροβλάστωμα	
654	Nephroblastoma	Renal embryonic tumor		Νεφροβλάστωμα	Νεφρικός εμβρυικός όγκος
654	Nephroblastoma	Wilms tumor		Νεφροβλάστωμα	Όγκος του Wilms
1489	Whooping cough		A37.0	Κοκκύτης	
1489	Whooping cough	Pertussis	A37.1	Κοκκύτης	Κοκκύτης
1489	Whooping cough		A37.8	Κοκκύτης	
1489	Whooping cough		A37.9	Κοκκύτης	
2764	Osteochondritis dissecans		M93.2	Σχαλιδωτική [Διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	
2764	Osteochondritis dissecans	König disease		Σχαλιδωτική [Διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	Νόσος König
2587	Myeloperoxidase deficiency		E80.3	Ανεπάρκεια της μυελοϋπεροξειδάσης	
2587	Myeloperoxidase deficiency	MPO deficiency		Ανεπάρκεια της μυελοϋπεροξειδάσης	Ανεπάρκεια MPO
3389	Tuberculosis		A17	Φυματίωση	
3389	Tuberculosis		A16	Φυματίωση	
3389	Tuberculosis		A18	Φυματίωση	
3389	Tuberculosis		A19	Φυματίωση	
3389	Tuberculosis		A15	Φυματίωση	
1679	Diphtheria		A36.1	Διφθερίτιδα	
1679	Diphtheria		A36.2	Διφθερίτιδα	
1679	Diphtheria		A36.3	Διφθερίτιδα	
1679	Diphtheria		A36.8	Διφθερίτιδα	
1679	Diphtheria		A36.0	Διφθερίτιδα	
1679	Diphtheria		A36.9	Διφθερίτιδα	
1267	Botulism		A05.1	Αλλαντίαση	
2897	Pityriasis rubra pilaris		L44.0	Ερυθρά ίόνθιος πιτυρίαση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
183666	Hyper-IgM syndrome without susceptibility to opportunistic infections		D80.5	Σύνδρομο υπερ-IgM χωρίς ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις	
183666	Hyper-IgM syndrome without susceptibility to opportunistic infections	HIGM without susceptibility to opportunistic infections		Σύνδρομο υπερ-IgM χωρίς ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις	HIGM χωρίς ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις
2070	Eosinophilic gastroenteritis		K52.8	Ηωσινοφιλική γαστρεντερίτιδα	
2070	Eosinophilic gastroenteritis	EGE		Ηωσινοφιλική γαστρεντερίτιδα	EGE
2070	Eosinophilic gastroenteritis	Eosinophilic enteritis		Ηωσινοφιλική γαστρεντερίτιδα	Ηωσινοφιλική εντερίτιδα
2070	Eosinophilic gastroenteritis	Eosinophilic gastroenterocolitis		Ηωσινοφιλική γαστρεντερίτιδα	Ηωσινοφιλική γαστρεντεροκολίτιδα
183663	Hyper-IgM syndrome with susceptibility to opportunistic infections		D80.5	Σύνδρομο υπερ-IgM με ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις	
183663	Hyper-IgM syndrome with susceptibility to opportunistic infections	HIGM with susceptibility to opportunistic infections		Σύνδρομο υπερ-IgM με ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις	HIGM με ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις
2312	Transient familial neonatal hyperbilirubinemia		P59.8	Παροδική οικογενής νεογνική υπερχοληρυθιναιμία	
2312	Transient familial neonatal hyperbilirubinemia	Lucey-Driscoll syndrome		Παροδική οικογενής νεογνική υπερχοληρυθιναιμία	Σύνδρομο Lucey-Driscoll
183707	Neutrophil immunodeficiency syndrome		D71	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας των ουδετεροφίλων	
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome		D82.4	Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	AD-HIES		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	AD-HIES
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Autosomal dominant HIES		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Αυτοσωμικό επικρατές HIES
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Autosomal dominant hyperimmunoglobulin E syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερανοσοσφαιρίνης E
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Buckley syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Σύνδρομο Buckley
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Hyperimmunoglobulin E syndrome type 1		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Σύνδρομο υπερανοσοσφαιρίνης E τύπου 1
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Hyperimmunoglobulin E-recurrent infection syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Σύνδρομο υπερανοσοσφαιρίνης E-υποτροπιάζουσών λοιμώξεων
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	Job syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Σύνδρομο Job
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome	STAT3 deficiency		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	Ανεπάρκεια STAT3
449	Hepatoblastoma		C22.2	Ηπατοβλάστωμα	
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency		D80.8	Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισοτύπων ανοσοσφαιρινών	
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency	IgG subclass deficiency with IgA subclass deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισοτύπων ανοσοσφαιρινών	Ανεπάρκεια υποτάξης IgG με ανεπάρκεια υποτάξης IgA
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency	Isolated IgG subclass deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισοτύπων ανοσοσφαιρινών	Ανεπάρκεια μεμονωμένης υποτάξης IgG
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency	Kappa-chain deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισοτύπων ανοσοσφαιρινών	Ανεπάρκεια κ-αλύσεων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency	Selective IgG subclass deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισοτύπων ανοσοσφαιρινών	Εκλεκτική ανεπάρκεια υποτάξης IgG
2177	Hydranencephaly		Q04.3	Υδρανεγκεφαλία	
533	Listeriosis		A32.0	Λιστερίωση	
533	Listeriosis	Listeria infection	A32.1	Λιστερίωση	Λοίμωξη από Λιστέρια
533	Listeriosis		A32.7	Λιστερίωση	
533	Listeriosis		A32.9	Λιστερίωση	
533	Listeriosis		A32.8	Λιστερίωση	
183713	Bacterial susceptibility due to TLR signaling pathway deficiency		D84.8	Ευπάθεια σε βακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας στη σηματοδοτική οδό TLR	
2372	Laryngocele		Q31.3	Λαρυγγοκήλη	
2380	Legg-Calvé-Perthes disease		M91.1	Νόσος Legg-Calvé-Perthes	
2380	Legg-Calvé-Perthes disease	Aseptic necrosis of the capital femoral epiphysis		Νόσος Legg-Calvé-Perthes	Ασηπτη νέκρωση της άνω μηριαίας επίφυσης
2380	Legg-Calvé-Perthes disease	Osteochondrosis of the capital femoral epiphysis		Νόσος Legg-Calvé-Perthes	Οστεοχόνδρωση της άνω μηριαίας επίφυσης
2380	Legg-Calvé-Perthes disease	Perthes disease		Νόσος Legg-Calvé-Perthes	Νόσος Perthes
683	Progressive supranuclear palsy		G23.1	Προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση	
683	Progressive supranuclear palsy	PSP syndrome		Προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση	Σύνδρομο PSP
677	Pancreatoblastoma		C25.1	Παγκρεατοβλάστωμα	
897	Waardenburg-Shah syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Waardenburg-Shah	
897	Waardenburg-Shah syndrome	Shah-Waardenburg syndrome		Σύνδρομο Waardenburg-Shah	Σύνδρομο Shah-Waardenburg
897	Waardenburg-Shah syndrome	WS4		Σύνδρομο Waardenburg-Shah	WS4
897	Waardenburg-Shah syndrome	Waardenburg syndrome type 4		Σύνδρομο Waardenburg-Shah	Σύνδρομο Waardenburg τύπου 4
897	Waardenburg-Shah syndrome	Waardenburg-Hirschsprung syndrome		Σύνδρομο Waardenburg-Shah	Σύνδρομο Waardenburg-Hirschsprung
808	Seckel syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Seckel	
844	Lown-Ganong-Levine syndrome		I45.6	Σύνδρομο Lown-Ganong-Levine	
844	Lown-Ganong-Levine syndrome	Atrial tachyarrhythmia with short PR interval		Σύνδρομο Lown-Ganong-Levine	Κολπική ταχυαρρυθμία με βραχύ διάστημα PR
844	Lown-Ganong-Levine syndrome	LGL syndrome		Σύνδρομο Lown-Ganong-Levine	Σύνδρομο LGL

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3027	Caudal regression sequence		Q76.0	Σύνδρομο ουραίας υποστρόφης	
3027	Caudal regression sequence	Caudal dysplasia		Σύνδρομο ουραίας υποστρόφης	Ουραία δυσπλασία
3027	Caudal regression sequence	Sacral agenesis syndrome		Σύνδρομο ουραίας υποστρόφης	Σύνδρομο αγενεσίας του ιερού οστού
3027	Caudal regression sequence	Sacral regression syndrome		Σύνδρομο ουραίας υποστρόφης	Σύνδρομο υποστρόφης του ιερού οστού
676	Hereditary chronic pancreatitis		K86.1	Κληρονομική χρόνια παγκρεατίτιδα	
643	Giant axonal neuropathy		G60.8	Νευροπάθεια με γιγαντιαίους νευράξονες	
643	Giant axonal neuropathy	GAN		Νευροπάθεια με γιγαντιαίους νευράξονες	GAN
634	Netherton syndrome		Q80.8	Σύνδρομο Netherton	
634	Netherton syndrome	Bamboo hair syndrome		Σύνδρομο Netherton	Σύνδρομο τριχών δίκην μπαμπού
634	Netherton syndrome	Comèl-Netherton syndrome		Σύνδρομο Netherton	Σύνδρομο Comèl-Netherton
634	Netherton syndrome	NS		Σύνδρομο Netherton	NS
140	Campomelic dysplasia		Q87.1	Καμπτομελική δυσπλασία	
140	Campomelic dysplasia	Campomelic dwarfism		Καμπτομελική δυσπλασία	Καμπτομελικός νανισμός
2828	Young-onset Parkinson disease		G20	Νεανικής έναρξης νόσος Parkinson	
2828	Young-onset Parkinson disease	Early-onset Parkinson disease		Νεανικής έναρξης νόσος Parkinson	Πρώιμης έναρξης νόσος Parkinson
2828	Young-onset Parkinson disease	YOPD		Νεανικής έναρξης νόσος Parkinson	YOPD
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4	CIPA		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	CIPA
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	Συγγενής αναισθησία στον πόνο με ανιδρωσία
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4	HSAN4		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	HSAN4
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου IV
627	Nance-Horan syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Nance-Horan	
638	Neurofibromatosis-Noonan syndrome		Q87.1	Νευροϊνωμάτωση-σύνδρομο Noonan	
638	Neurofibromatosis-Noonan syndrome	NFNS		Νευροϊνωμάτωση-σύνδρομο Noonan	NFNS
638	Neurofibromatosis-Noonan syndrome	Neurofibromatosis type 1-Noonan syndrome		Νευροϊνωμάτωση-σύνδρομο Noonan	Νευροϊνωμάτωση τύπου 1-σύνδρομο Noonan

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
326	Congenital factor V deficiency		D68.2	Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα V	
326	Congenital factor V deficiency	Owren disease		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα V	Νόσος Owren
326	Congenital factor V deficiency	Parahemophilia		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα V	Παρααιμορροφιλία
326	Congenital factor V deficiency	Proaccelerin deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα V	Ανεπάρκεια της προαξελερίνης
526	Liddle syndrome		I15.1	Σύνδρομο Liddle	
526	Liddle syndrome	Pseudoaldosteronism		Σύνδρομο Liddle	Ψευδοαλδοστερονισμός
526	Liddle syndrome	Pseudohyperaldosteronism type 1		Σύνδρομο Liddle	Ψευδοπεραλδοστερονισμός τύπου 1
650	LCAT deficiency		E78.6	Ανεπάρκεια LCAT	
650	LCAT deficiency	Lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια LCAT	Ανεπάρκεια λειθίνης-χοληστερόλης ακυλοτρανοφεράσης
427	Familial hypoaldosteronism		E27.4	Οικογενής υποαλδοστερονισμός	
215	Congenital stationary night blindness		H53.6	Συγγενής σταθερή νυκτερινή τύφλωση	
215	Congenital stationary night blindness	Congenital essential nyctalopia		Συγγενής σταθερή νυκτερινή τύφλωση	Συγγενής ιδιοπαθής νυκταλωπία
342	Familial Mediterranean fever		E85.0	Οικογενής μεσογειακός πυρετός	
342	Familial Mediterranean fever	Benign paroxysmal peritonitis		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	Καλοήθης παροξυσμική περιτονίτιδα
342	Familial Mediterranean fever	Benign recurrent polyserositis		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	Καλοήθης υποτροπιάζουσα πολυορογονίτιδα
342	Familial Mediterranean fever	FMF		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	FMF
342	Familial Mediterranean fever	Familial paroxysmal polyserositis		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	Οικογενής παροξυσμική πολυορογονίτιδα
342	Familial Mediterranean fever	Periodic disease		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	Περιοδική νόσος
180	Choroideremia		H31.2	Χοριοειδερμία	
180	Choroideremia	CHM		Χοριοειδερμία	CHM
180	Choroideremia	Tapetochoroidal dystrophy		Χοριοειδερμία	Ταπητιοχοριοειδική δυστροφία
327	Congenital factor VII deficiency		D68.2	Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα VII	
327	Congenital factor VII deficiency	Congenital proconvertin deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα VII	Συγγενής ανεπάρκεια της προκονβερτίνης
327	Congenital factor VII deficiency	Hypoproconvertinemia		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα VII	Υποπροκονβερτιναμία
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	DGSX		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	DGSX
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	Golabi-Rosen syndrome		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	Σύνδρομο Golabi-Rosen
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	SDYS		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	SDYS
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	SGBS		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	SGBS
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	SGBS1		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	SGBS1
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	Simpson dysmorphia syndrome		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	Σύνδρομο δυσμορφίας Simpson
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel τύπου 1
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome	X-linked dysplasia gigantism syndrome		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	Σύνδρομο φυλοσύνδετης δυσπλασίας γιγαντισμού
403	Familial hyperaldosteronism type I		E26.0	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	
403	Familial hyperaldosteronism type I	Dexamethasone-sensitive hypertension		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	Υπέρταση ευαίσθητη στη δεξαμεθαζόνη
403	Familial hyperaldosteronism type I	FH-I		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	FH-I
403	Familial hyperaldosteronism type I	FH1		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	FH1
403	Familial hyperaldosteronism type I	Familial hyperaldosteronism type 1		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 1
403	Familial hyperaldosteronism type I	GRA		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	GRA
403	Familial hyperaldosteronism type I	Glucocorticoid-remediable aldosteronism		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	Αλδοστερονισμός θεραπεύσιμος με γλυκοκορτικοειδή
403	Familial hyperaldosteronism type I	Glucocorticoid-sensitive hypertension		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	Υπέρταση ευαίσθητη στα γλυκοκορτικοειδή
574	Monosomy 21		Q93.0	Μονοσωμία 21	
574	Monosomy 21	21q deletion syndrome		Μονοσωμία 21	Σύνδρομο έλλειψης 21q
574	Monosomy 21	21q- syndrome		Μονοσωμία 21	21q- σύνδρομο
574	Monosomy 21	Partial 21q monosomy		Μονοσωμία 21	Μερική μονοσωμία 21q
653	Multiple endocrine neoplasia type 2		D44.8	Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2	
653	Multiple endocrine neoplasia type 2	MEN2		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2	MEN2
146	Differentiated thyroid carcinoma		C73	Διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς	
146	Differentiated thyroid carcinoma	Papillary or follicular thyroid carcinoma		Διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς	Θηλώδες ή θυλακώδες καρκίνωμα του θυρεοειδούς
146	Differentiated thyroid carcinoma	Well-differentiated thyroid carcinoma		Διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς	Καλά διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1331	Familial prostate cancer		C61	Οικογενής καρκίνος του προστάτη	
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης II της καρνιτίνης	
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	CPT2		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης II της καρνιτίνης	CPT2
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	CPTII		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης II της καρνιτίνης	CPTII
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης II της καρνιτίνης	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης της καρνιτίνης τύπου 2
847	Alpha-thalassemia-X-linked intellectual disability syndrome		D56.0	Σύνδρομο α θαλασσαιμίας-φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης	
847	Alpha-thalassemia-X-linked intellectual disability syndrome	ATR-X syndrome		Σύνδρομο α θαλασσαιμίας-φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο ATR-X
1446	Ring chromosome 22 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 22	
1446	Ring chromosome 22 syndrome	Ring 22		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 22	Δακτυλοειδές 22
1446	Ring chromosome 22 syndrome	Ring chromosome 22		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 22	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 22
1446	Ring chromosome 22 syndrome	r(22) syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 22	Σύνδρομο r(22)
2268	ICF syndrome		D84.8	Σύνδρομο ICF	
2268	ICF syndrome	Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome		Σύνδρομο ICF	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-κεντρομεριακής αστάθειας-ανωμαλιών προσώπου
475	Joubert syndrome		Q04.3	Σύνδρομο Joubert	
475	Joubert syndrome	CPD IV		Σύνδρομο Joubert	CPD IV
475	Joubert syndrome	Cerebelloparenchymal disorder IV		Σύνδρομο Joubert	Διαταραχή του παρεγχύματος της παρεγκεφαλίδας IV
475	Joubert syndrome	Classic Joubert syndrome		Σύνδρομο Joubert	Κλασικό σύνδρομο Joubert
475	Joubert syndrome	Joubert syndrome type A		Σύνδρομο Joubert	Σύνδρομο Joubert τύπου A
475	Joubert syndrome	Joubert-Boltshauser syndrome		Σύνδρομο Joubert	Σύνδρομο Joubert-Boltshauser
475	Joubert syndrome	Pure Joubert syndrome		Σύνδρομο Joubert	Αμιγές σύνδρομο Joubert
392	Holt-Oram syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Holt-Oram	
392	Holt-Oram syndrome	Atrioidigital dysplasia type 1		Σύνδρομο Holt-Oram	Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 1
392	Holt-Oram syndrome	HOS		Σύνδρομο Holt-Oram	HOS
392	Holt-Oram syndrome	Heart-hand syndrome type 1		Σύνδρομο Holt-Oram	Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 1
113	Bazex-Dupré-Christol syndrome		L98.8	Σύνδρομο Bazex-Dupré-Christol	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
113	Bazex-Dupré-Christol syndrome	BDCS		Σύνδρομο Bazex-Dupré-Christol	BDCS
113	Bazex-Dupré-Christol syndrome	Follicular atrophoderma and basal cell carcinomas		Σύνδρομο Bazex-Dupré-Christol	Θυλακιώδες ατροφόδερμα και βασαιοκυτταρικά καρκινώματα
86	Familial abdominal aortic aneurysm		I71.4	Οικογενές ανεύρυσμα κοιλιακής αορτής	
243	46,XX gonadal dysgenesis		Q99.1	Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	
243	46,XX gonadal dysgenesis	46,XX complete gonadal dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XX
243	46,XX gonadal dysgenesis	46,XX ovarian dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	46,XX ωοθηκική δυσγενεσία
243	46,XX gonadal dysgenesis	46,XX pure gonadal dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	46,XX αμιγής γοναδική δυσγενεσία
243	46,XX gonadal dysgenesis	FSH-RO		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	FSH-RO
243	46,XX gonadal dysgenesis	Follicular stimulating hormone-resistant ovaries		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	Ωοθήκες ανθεκτικές στη θυλακιοτρόπο ορμόνη
243	46,XX gonadal dysgenesis	Hypergonadotropic ovarian dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	Υπεργοναδοτροπική δυσγενεσία ωοθηκών
243	46,XX gonadal dysgenesis	XX female gonadal dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	XX γυναικεία γοναδική δυσγενεσία
243	46,XX gonadal dysgenesis	XX-GD		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	XX-GD
136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		167.8	Εγκεφαλική Αυτοσωμική επικρατής αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	
136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	CADASIL		Εγκεφαλική Αυτοσωμική επικρατής αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	CADASIL
136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy	Hereditary multi-infarct dementia		Εγκεφαλική Αυτοσωμική επικρατής αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	Κληρονομική πολυεμφρακτική άνοια
48	Congenital bilateral absence of vas deferens		Q55.4	Συγγενής αμφοτερόπλευρη έλλειψη του σπερματικού πόρου	
48	Congenital bilateral absence of vas deferens	Congenital bilateral agenesis of vas deferens		Συγγενής αμφοτερόπλευρη έλλειψη του σπερματικού πόρου	Συγγενής αμφοτερόπλευρη αγενεσία του σπερματικού πόρου
48	Congenital bilateral absence of vas deferens	Congenital bilateral aplasia of vas deferens		Συγγενής αμφοτερόπλευρη έλλειψη του σπερματικού πόρου	Συγγενής αμφοτερόπλευρη απλασία του σπερματικού πόρου
182127	Extragenadal germinoma		C38.3	Εξωγοναδικό γερμίνωμα	
182127	Extragenadal germinoma		C48.8	Εξωγοναδικό γερμίνωμα	
182127	Extragenadal germinoma		C72.9	Εξωγοναδικό γερμίνωμα	
528	Congenital generalized lipodystrophy		E88.1	Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	
528	Congenital generalized lipodystrophy	BSCL		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	BSCL
528	Congenital generalized lipodystrophy	Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	Συγγενής λιποδυστροφία Berardinelli-Seip

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
528	Congenital generalized lipodystrophy	Berardinelli-Seip syndrome		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	Σύνδρομο Berardinelli-Seip
528	Congenital generalized lipodystrophy	CGL		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	CGL
528	Congenital generalized lipodystrophy	Lipotrophic diabetes		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	Λιποατροφικός διαβήτης
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency		D81.1	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	SCID due to ARTEMIS deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	SCID λόγω ανεπάρκειας ARTEMIS
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	SCID due to DCLRE1C deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	SCID λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	SCID, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	SCID, τύπος Athabaskan
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	SCID, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	SCID, τύπος Athabaskan
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	Severe combined immunodeficiency due to ARTEMIS deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας ARTEMIS
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	Severe combined immunodeficiency, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, τύπος Athabaskan
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency	Severe combined immunodeficiency, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, τύπος Athabaskan
184	Cherubism		K10.8	Χερουβισμός	
184	Cherubism	CRBM		Χερουβισμός	CRBM
71	Chylomicron retention disease		E78.6	Νόσος κατακράτησης χυλομικρών	
71	Chylomicron retention disease	Anderson disease		Νόσος κατακράτησης χυλομικρών	Νόσος Anderson
71	Chylomicron retention disease	CMRD		Νόσος κατακράτησης χυλομικρών	CMRD
71	Chylomicron retention disease	CRD		Νόσος κατακράτησης χυλομικρών	CRD
1949	Benign familial neonatal epilepsy		G40.3	Καλοήθης οικογενής νεογνική επιληψία	
1949	Benign familial neonatal epilepsy	BFNS		Καλοήθης οικογενής νεογνική επιληψία	BFNS
1949	Benign familial neonatal epilepsy	Benign familial neonatal convulsions		Καλοήθης οικογενής νεογνική επιληψία	Καλοήθης οικογενείς νεογνικές επιληπτικές κρίσεις
1949	Benign familial neonatal epilepsy	Benign familial neonatal seizures		Καλοήθης οικογενής νεογνική επιληψία	Καλοήθης οικογενείς νεογνικοί σπασμοί
189	Hidrotic ectodermal dysplasia		Q82.8	Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
189	Hidrotic ectodermal dysplasia	Clouston syndrome		Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	Σύνδρομο Clouston
1473	Uveal coloboma-cleft lip and palate-intellectual disability		Q13.8	Κολόβωμα του ραγοειδούς-χειλοσχιστία και υπερωιοσχιστία-νοητική υστέρηση	
1344	Atrial standstill		I45.5	Κολπική ακινησία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1344	Atrial standstill	Atrial cardiomyopathy with heart block		Κολπική ακινησία	Κολπική μυοκαρδιοπάθεια με καρδιακό αποκλεισμό
182050	MYH9-related disease		D69.4	ΜΥΗ9-σχετιζόμενη νόσος	
182050	MYH9-related disease	MYH9-RD		ΜΥΗ9-σχετιζόμενη νόσος	ΜΥΗ9-RD
182050	MYH9-related disease	MYH9-related disorder		ΜΥΗ9-σχετιζόμενη νόσος	ΜΥΗ9-σχετιζόμενη διαταραχή
182050	MYH9-related disease	MYH9-related syndrome		ΜΥΗ9-σχετιζόμενη νόσος	ΜΥΗ9-σχετιζόμενο σύνδρομο
182050	MYH9-related disease	MYH9-related syndromic thrombocytopenia		ΜΥΗ9-σχετιζόμενη νόσος	ΜΥΗ9-σχετιζόμενη συνδρομική θρομβοκυτταροπενία
3103	Roberts syndrome		Q73.8	Σύνδρομο Roberts	
3103	Roberts syndrome	Pseudothalidomide syndrome		Σύνδρομο Roberts	Σύνδρομο ψευδοθαλιδομίδης
3103	Roberts syndrome	Roberts-SC phocomelia syndrome		Σύνδρομο Roberts	Σύνδρομο Roberts-SC φωκομελίας
3103	Roberts syndrome	SC phocomelia		Σύνδρομο Roberts	SC φωκομελία
3103	Roberts syndrome	SC pseudothalidomide syndrome		Σύνδρομο Roberts	Σύνδρομο SC ψευδοθαλιδομίδης
709	Peters plus syndrome		Q13.8	Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	
709	Peters plus syndrome	Krause-Kivlin syndrome		Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	Σύνδρομο Krause-Kivlin
709	Peters plus syndrome	Krause-van Schooneveld-Kivlin syndrome		Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	Σύνδρομο Krause-van Schooneveld-Kivlin
709	Peters plus syndrome	Peters anomaly with short limb dwarfism		Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	Ανωμαλία Peters με νανισμό βραχέων μελών
776	Lujan-Fryns syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Lujan-Fryns	
776	Lujan-Fryns syndrome	X-linked intellectual disability with marfanoid habitus		Σύνδρομο Lujan-Fryns	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση με μαρφανοειδή σωματότυπο
902	Werner syndrome		E34.8	Σύνδρομο Werner	
902	Werner syndrome	Adult progeria		Σύνδρομο Werner	Προγηρία ενηλίκων
902	Werner syndrome	WS		Σύνδρομο Werner	WS
888	Van der Woude syndrome		Q38.0	Σύνδρομο Van der Woude	
888	Van der Woude syndrome	Cleft lip/palate with mucous cysts of lower lip		Σύνδρομο Van der Woude	Χειλοσχιστία/υπερωσχιστία με βλενώδεις κύστες του κάτω χείλους
888	Van der Woude syndrome	Lip-pit syndrome		Σύνδρομο Van der Woude	Σύνδρομο χειλέων με βοθρία
888	Van der Woude syndrome	VWS		Σύνδρομο Van der Woude	VWS
871	Familial progressive cardiac conduction defect		I45.8	Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Familial Lenègre disease		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Οικογενής νόσος Lenègre
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Familial Lev disease		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Οικογενής νόσος Lev
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Familial Lev-Lenègre disease		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Οικογενής νόσος Lev-Lenègre
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Familial PCCD		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Οικογενής PCCD
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Familial progressive heart block		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Οικογενής προοδευτικός καρδιακός αποκλεισμός
871	Familial progressive cardiac conduction defect	Hereditary bundle branch defect		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	Κληρονομικό βλάβη κλάδων των καρδιακών δεματίων
1597	Distal monosomy 17q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 17q	
1597	Distal monosomy 17q	Distal 17q deletion		Περιφερική μονοσωμία 17q	Περιφερική έλλειψη 17q
1597	Distal monosomy 17q	Monosomy 17qter		Περιφερική μονοσωμία 17q	Μονοσωμία 17qter
1597	Distal monosomy 17q	Telomeric deletion 17q		Περιφερική μονοσωμία 17q	Τελομερική έλλειψη 17q
1590	Distal monosomy 13q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 13q	
1590	Distal monosomy 13q	13q32 deletion		Περιφερική μονοσωμία 13q	13q32 έλλειψη
1590	Distal monosomy 13q	Deletion 13q32		Περιφερική μονοσωμία 13q	Έλλειψη 13q32
1590	Distal monosomy 13q	Distal 13q deletion		Περιφερική μονοσωμία 13q	Περιφερική έλλειψη 13q
1590	Distal monosomy 13q	Monosomy 13q32		Περιφερική μονοσωμία 13q	Μονοσωμία 13q32
1590	Distal monosomy 13q	Telomeric deletion13q		Περιφερική μονοσωμία 13q	Τελομερική έλλειψη 13q
1587	Monosomy 13q14		Q93.5	Μονοσωμία 13q14	
1587	Monosomy 13q14	Del(13)(q14)		Μονοσωμία 13q14	Del(13)(q14)
1587	Monosomy 13q14	Deletion 13q14		Μονοσωμία 13q14	Έλλειψη 13q14
1621	3q13 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q13	
1621	3q13 microdeletion syndrome	Del(3)(q13)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q13	Del(3)(q13)
1621	3q13 microdeletion syndrome	Monosomy 3q13		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q13	Μονοσωμία 3q13
1620	Distal monosomy 3p		Q87.8	Περιφερική μονοσωμία 3p	
1620	Distal monosomy 3p	3p- syndrome		Περιφερική μονοσωμία 3p	Σύνδρομο 3p-
1620	Distal monosomy 3p	Distal 3p deletion		Περιφερική μονοσωμία 3p	Περιφερική έλλειψη 3p

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1620	Distal monosomy 3p	Monosomy 3pter		Περιφερική μονοσωμία 3p	Μονοσωμία 3pter
1620	Distal monosomy 3p	Telomeric monosomy 3p		Περιφερική μονοσωμία 3p	Τελομερική έλλειψη 3p
1643	Xp22.3 microdeletion syndrome		Q99.8	Σύνδρομο μικροέλλειψης Xp22.3	
1643	Xp22.3 microdeletion syndrome	Del(X)(p23)		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xp22.3	Del(X)(p23)
1627	Deletion 5q35		Q93.5	Έλλειψη 5q35	
1627	Deletion 5q35	Del (5)(q35)		Έλλειψη 5q35	Del (5)(q35)
1627	Deletion 5q35	Del (5)(qter)		Έλλειψη 5q35	Del (5)(qter)
1627	Deletion 5q35	Distal 5q deletion		Έλλειψη 5q35	Περιφερική έλλειψη 5q
1627	Deletion 5q35	Monosomy 5q35		Έλλειψη 5q35	Μονοσωμία 5q35
1627	Deletion 5q35	Telomeric deletion 5q		Έλλειψη 5q35	Τελομερική έλλειψη 5q
1699	Trisomy 12p		Q92.3	Τρισωμία 12p	
1699	Trisomy 12p	Duplication 12p		Τρισωμία 12p	Διπλασιασμός 12p
1695	Non-distal trisomy 10q		Q92.3	Μη-περιφερική τρισωμία 10q	
1695	Non-distal trisomy 10q	Non-distal duplication 10q		Μη-περιφερική τρισωμία 10q	Μη-περιφερικός διπλασιασμός 10q
1695	Non-distal trisomy 10q	Non-telomeric trisomy 10q		Μη-περιφερική τρισωμία 10q	Μη-τελομερική τρισωμία 10q
500	Noonan syndrome with multiple lentigines		Q87.1	Σύνδρομο Noonan με πολλαπλές εφηλίδες	
500	Noonan syndrome with multiple lentigines	Cardiomyopathic lentiginosis		Σύνδρομο Noonan με πολλαπλές εφηλίδες	Καρδιομυοπαθητική εφηλίδωση
500	Noonan syndrome with multiple lentigines	Familial multiple lentigines syndrome		Σύνδρομο Noonan με πολλαπλές εφηλίδες	Οικογενές σύνδρομο πολλαπλών εφηλίδων
500	Noonan syndrome with multiple lentigines	LEOPARD syndrome		Σύνδρομο Noonan με πολλαπλές εφηλίδες	Σύνδρομο LEOPARD
507	Leishmaniasis		B55.0	Λείσμανίαση	
507	Leishmaniasis		B55.1	Λείσμανίαση	
507	Leishmaniasis		B55.2	Λείσμανίαση	
507	Leishmaniasis		B55.9	Λείσμανίαση	
548	Leprosy		A30.0	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.4	Λέπρα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
548	Leprosy		A30.5	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.8	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.1	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.2	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.3	Λέπρα	
548	Leprosy		A30.9	Λέπρα	
233	Duane retraction syndrome		H50.8	Σύνδρομο εισολκής Duane	
233	Duane retraction syndrome	DRS		Σύνδρομο εισολκής Duane	DRS
233	Duane retraction syndrome	DURS		Σύνδρομο εισολκής Duane	DURS
233	Duane retraction syndrome	Duane syndrome		Σύνδρομο εισολκής Duane	Σύνδρομο Duane
233	Duane retraction syndrome	Stilling-Turk-Duane syndrome		Σύνδρομο εισολκής Duane	Σύνδρομο Stilling-Turk-Duane
2495	Meningioma		D32.9	Μηνιγγίωμα	
569	Familial or sporadic hemiplegic migraine		G43.1	Οικογενής ή σποραδική ημιπληγική ημικρανία	
240	Léri-Weill dyschondrosteosis		Q77.8	Δυσχονδροστέωση των Léri-Weill	
240	Léri-Weill dyschondrosteosis	Léri-Weill syndrome		Δυσχονδροστέωση των Léri-Weill	Σύνδρομο Léri-Weill
2311	Autosomal recessive spondylocostal dysostosis		Q76.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική δυσόσωση	
2311	Autosomal recessive spondylocostal dysostosis	Jarcho-Levin syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική δυσόσωση	Σύνδρομο Jarcho-Levin
358	Gitelman syndrome		N15.8	Σύνδρομο Gitelman	
358	Gitelman syndrome	Primary renal tubular hypokalemic hypomagnesemia with hypocalciuria		Σύνδρομο Gitelman	Πρωτοπαθής νεφρωσωληναριακή υποκαλιαιμική υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία
242	46,XY complete gonadal dysgenesis		Q99.1	Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XY	
242	46,XY complete gonadal dysgenesis	46,XY CGD		Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XY	46,XY CGD
242	46,XY complete gonadal dysgenesis	46,XY pure gonadal dysgenesis		Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XY	46,XY αμιγής γοναδική δυσγενεσία
242	46,XY complete gonadal dysgenesis	Swyer syndrome		Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XY	Σύνδρομο Swyer
2052	Fraser syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Fraser	
2052	Fraser syndrome	Cryptophthalmos-syndactyly syndrome		Σύνδρομο Fraser	Σύνδρομο κρυπτόφθαλμου - συνδακτυλίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1354	Heart defects-limb shortening syndrome		Q87.2	Σύνδρομο καρδιακών βλαβών-βράχυνσης μελών	
1358	Carey-Fineman-Ziter syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Carey-Fineman-Ziter	
1358	Carey-Fineman-Ziter syndrome	Myopathy-Moebius-Robin syndrome		Σύνδρομο Carey-Fineman-Ziter	Σύνδρομο μυοπάθειας-Moebius-Robin
111	Barth syndrome		E71.1	Σύνδρομο Barth	
111	Barth syndrome	3-methylglutaconic aciduria type 2		Σύνδρομο Barth	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 2
111	Barth syndrome	BTHS		Σύνδρομο Barth	BTHS
111	Barth syndrome	Cardioskeletal myopathy with neutropenia and abnormal mitochondria		Σύνδρομο Barth	Καρδιοσκελετική μυοπάθεια με ουδετεροπενία και ανώμαλα μιτοχόνδρια
111	Barth syndrome	Cardioskeletal myopathy-neutropenia syndrome		Σύνδρομο Barth	Σύνδρομο καρδιοσκελετικής μυοπάθειας-ουδετεροπενίας
111	Barth syndrome	MGA2		Σύνδρομο Barth	MGA2
111	Barth syndrome	X-linked cardioskeletal myopathy and neutropenia		Σύνδρομο Barth	Φυλοσύνδετη καρδιοσκελετική μυοπάθεια και ουδετεροπενία
10	48,XXYY syndrome		Q98.8	Σύνδρομο 48,XXYY	
1308	C syndrome		Q87.8	Σύνδρομο C	
1308	C syndrome	OTCS		Σύνδρομο C	OTCS
1308	C syndrome	Opitz C trigonocephaly		Σύνδρομο C	Τριγωνοκεφαλία Opitz C
1308	C syndrome	Opitz trigonocephaly C syndrome		Σύνδρομο C	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας Opitz C
1308	C syndrome	Opitz trigonocephaly syndrome		Σύνδρομο C	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας Opitz
1308	C syndrome	Trigonocephaly C syndrome		Σύνδρομο C	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας C
150	Nasopharyngeal carcinoma		C11.0	Ρινοφαρυγγικό καρκίνωμα	
150	Nasopharyngeal carcinoma	Squamous cell carcinoma of the nasopharynx	C11.1	Ρινοφαρυγγικό καρκίνωμα	Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του ρινοφάρυγγα
150	Nasopharyngeal carcinoma		C11.2	Ρινοφαρυγγικό καρκίνωμα	
150	Nasopharyngeal carcinoma		C11.3	Ρινοφαρυγγικό καρκίνωμα	
133	Chronic beryllium disease		J63.2	Χρόνια νόσος από βηρύλλιο	
133	Chronic beryllium disease	Berylliosis		Χρόνια νόσος από βηρύλλιο	Βηρυλλίωση
133	Chronic beryllium disease	Chronic berylliosis		Χρόνια νόσος από βηρύλλιο	Χρόνια βηρυλλίωση
133	Chronic beryllium disease	Chronic beryllium lung disease		Χρόνια νόσος από βηρύλλιο	Χρόνια πνευμονική νόσος από βηρύλλιο

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1552	Currarino syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Currarino	
1552	Currarino syndrome	Currarino triad		Σύνδρομο Currarino	Τριάδα Currarino
1450	Ring chromosome 8 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 8	
1450	Ring chromosome 8 syndrome	Ring 8		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 8	Δακτυλοειδές 8
1450	Ring chromosome 8 syndrome	Ring chromosome 8		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 8	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 8
1450	Ring chromosome 8 syndrome	r(8) syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 8	Σύνδρομο r(8)
1448	Ring chromosome 6 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 6	
1448	Ring chromosome 6 syndrome	Ring 6		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 6	Δακτυλοειδές 6
1448	Ring chromosome 6 syndrome	Ring chromosome 6		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 6	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 6
1581	Non-distal monosomy 10q		Q93.5	Μη-περιφερική μονοσωμία 10q	
1581	Non-distal monosomy 10q	Non-distal deletion 10q		Μη-περιφερική μονοσωμία 10q	Μη-περιφερική έλλειψη 10q
1581	Non-distal monosomy 10q	Non-telomeric monosomy 10q		Μη-περιφερική μονοσωμία 10q	Μη-τελομερική μονοσωμία 10q
1580	Distal monosomy 10p		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 10p	
1580	Distal monosomy 10p	Distal 10p deletion		Περιφερική μονοσωμία 10p	Περιφερική έλλειψη 10p
1580	Distal monosomy 10p	Monosomy 10pter		Περιφερική μονοσωμία 10p	Μονοσωμία 10pter
1580	Distal monosomy 10p	Telomeric deletion 10p		Περιφερική μονοσωμία 10p	Τελομερική έλλειψη 10p
1437	Ring chromosome 1 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 1	
1437	Ring chromosome 1 syndrome	Ring 1		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 1	Δακτυλοειδές 1
1437	Ring chromosome 1 syndrome	Ring chromosome 1		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 1	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 1
1437	Ring chromosome 1 syndrome	r(1) syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 1	Σύνδρομο r(1)
172	Progressive familial intrahepatic cholestasis		K76.8	Προϊούσα οικογενής ενδοηπατική χολόσταση	
172	Progressive familial intrahepatic cholestasis	PFIC		Προϊούσα οικογενής ενδοηπατική χολόσταση	PFIC
1447	Ring chromosome 4 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	
1447	Ring chromosome 4 syndrome	Ring 4		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	Δακτυλοειδές 4
1447	Ring chromosome 4 syndrome	Ring chromosome 4		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 4

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1447	Ring chromosome 4 syndrome	Syndrome r(4)		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	Σύνδρομο r(4)
1447	Ring chromosome 4 syndrome	r(4) syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	r(4) σύνδρομο
1444	Ring chromosome 20 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 20	
1444	Ring chromosome 20 syndrome	Ring 20		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 20	Δακτυλοειδές 20
1444	Ring chromosome 20 syndrome	Ring chromosome 20		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 20	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 20
1439	Ring chromosome 12 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 12	
1439	Ring chromosome 12 syndrome	Ring 12		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 12	Δακτυλοειδές 12
1439	Ring chromosome 12 syndrome	Ring chromosome 12		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 12	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 12
1438	Ring chromosome 10 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 10	
1438	Ring chromosome 10 syndrome	Ring 10		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 10	Δακτυλοειδές 10
1438	Ring chromosome 10 syndrome	Ring chromosome 10		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 10	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 10
624	Familial multiple nevi flammei		Q82.5	Πολλαπλά οικογενή ομαλά αιμαγγειώματα	
624	Familial multiple nevi flammei	Familial multiple port-wine stains		Πολλαπλά οικογενή ομαλά αιμαγγειώματα	Πολλαπλές οικογενείς τριχοειδικές δυσπλασίες [port-wine stains]
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome		Q99.8	Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	Duplication/inversion 15q11		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Διπλασιασμός/αναστροφή 15q11
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	Inv dup (15) syndrome		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Σύνδρομο inv dup (15)
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	Isodicentric chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Σύνδρομο ισοδικεντρικού χρωμοσώματος 15
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	Non-distal tetrasomy 15q		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Μη-περιφερική τετρασωμία 15q
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	Non-telomeric tetrasomy 15q		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Μη-τελομερική τετρασωμία 15q
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome	idic (15) syndrome		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	Σύνδρομο idic (15)
3375	Trisomy X		Q97.0	Τρισωμία X	
3375	Trisomy X	47,XXX syndrome		Τρισωμία X	Σύνδρομο 47,XXX
3375	Trisomy X	Triple X syndrome		Τρισωμία X	Σύνδρομο τριπλού X
3375	Trisomy X	Triplo-X syndrome		Τρισωμία X	Σύνδρομο τριπλο-X
3375	Trisomy X	XXX syndrome		Τρισωμία X	Σύνδρομο XXX

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3310	Tetrasomy 9p		Q99.8	Τετρασωμία 9p	
3310	Tetrasomy 9p	Isochromosome 9p		Τετρασωμία 9p	Ισοχρωμόσωμα 9p
3000	Familial male-limited precocious puberty		E30.1	Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	
3000	Familial male-limited precocious puberty	FMPP		Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	FMPP
3000	Familial male-limited precocious puberty	Familial gonadotropin-independent male-limited sexual precocity		Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	Οικογενής γοναδοτροπino-ανεξάρτητη πρόωμη ανάπτυξη του φύλου, περιορισμένη στο αρσενικό φύλο
3000	Familial male-limited precocious puberty	Male-limited precocious puberty		Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	Πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο
3000	Familial male-limited precocious puberty	Testotoxicosis		Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	Ορχεοτοξίκωση
3305	Tetraploidy		Q92.7	Τετραπλοειδία	
3176	Spina bifida-hypospadias syndrome		Q05.9	Σύνδρομο διαχιδούς ράχης-υποσπαδία	
1708	Mosaic trisomy 16		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 16	
1708	Mosaic trisomy 16	Mosaic trisomy chromosome 16		Μωσαϊκή τρισωμία 16	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 16
1708	Mosaic trisomy 16	Trisomy 16 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 16	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 16
1711	Mosaic trisomy 17		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 17	
1711	Mosaic trisomy 17	Mosaic trisomy chromosome 17		Μωσαϊκή τρισωμία 17	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 17
1711	Mosaic trisomy 17	Trisomy 17 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 17	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 17
3376	Triploidy		Q92.7	Τριπλοειδία	
1692	Mosaic trisomy 1		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 1	
1692	Mosaic trisomy 1	Mosaic trisomy chromosome 1		Μωσαϊκή τρισωμία 1	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 1
1692	Mosaic trisomy 1	Trisomy 1 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 1	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 1
1698	Mosaic trisomy 12		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 12	
1698	Mosaic trisomy 12	Mosaic trisomy chromosome 12		Μωσαϊκή τρισωμία 12	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 12
1698	Mosaic trisomy 12	Trisomy 12 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 12	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 12
1706	Mosaic trisomy 15		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 15	
1706	Mosaic trisomy 15	Mosaic trisomy chromosome 15		Μωσαϊκή τρισωμία 15	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 15

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1706	Mosaic trisomy 15	Trisomy 15 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 15	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 15
916	Aase-Smith syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Aase-Smith	
916	Aase-Smith syndrome	Aase-Smith I syndrome		Σύνδρομο Aase-Smith	Σύνδρομο Aase-Smith I
916	Aase-Smith syndrome	Hydrocephalus-cleft palate-joint contractures syndrome		Σύνδρομο Aase-Smith	Σύνδρομο υδροκέφαλου-υπερωισχιστίας-σύγκαμψης αρθρώσεων
920	Ablepharon macrostomia syndrome		Q87.0	Σύνδρομο αβλεφαρίας-μακροστομίας	
1445	Ring chromosome 21 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 21	
7	3C syndrome		Q87.8	Σύνδρομο 3C	
7	3C syndrome	Cranio cerebellocardiac dysplasia		Σύνδρομο 3C	Κρανιοπαρεγκεφαλιδοκαρδιακή δυσπλασία
7	3C syndrome	Ritscher-Schinzel syndrome		Σύνδρομο 3C	Σύνδρομο Ritscher-Schinzel
931	Acheiropodia		Q74.8	Αχειροποδία	
931	Acheiropodia	Acheiropody		Αχειροποδία	Αχειροποδία
929	Achalasia-microcephaly syndrome		Q39.5	Σύνδρομο αχαλασίας-μικροκεφαλίας	
869	Triple A syndrome		E27.4	Σύνδρομο τριπλού A	
869	Triple A syndrome	2A syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο 2A
869	Triple A syndrome	3A syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο 3A
869	Triple A syndrome	4A syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο 4A
869	Triple A syndrome	AAA syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο AAA
869	Triple A syndrome	Achalasia-addisonianism-alacrima syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο αχαλασίας-αδδισωνισμού-ανεπαρκούς έκκρισης δακρύων
869	Triple A syndrome	Adrenal insufficiency-achalasia-alacrima syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο ανεπάρκειας επινεφριδίων-αχαλασίας-ανεπαρκούς έκκρισης δακρύων
869	Triple A syndrome	Allgrove syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο Allgrove
869	Triple A syndrome	Double A syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο διπλού A
869	Triple A syndrome	Quaternary A syndrome		Σύνδρομο τριπλού A	Σύνδρομο τετραπλού A
2297	Insulin-resistance syndrome type A		E13	Σύνδρομο αντίστασης στην ινσουλίνη τύπου A	
922	Familial nasal acilia		Q30.8	Οικογενής ρινική έλλειψη κροσσών	
921	Abruzzo-Erickson syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Abruzzo-Erickson	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
921	Abruzzo-Erickson syndrome	CHARGE-like syndrome		Σύνδρομο Abruzzo-Erickson	Σύνδρομο τύπου CHARGE
921	Abruzzo-Erickson syndrome	Cleft palate-coloboma-deafness syndrome		Σύνδρομο Abruzzo-Erickson	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-οφθαλμικού κολοβώματος-κώφωσης
921	Abruzzo-Erickson syndrome	Cleft palate-coloboma-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Abruzzo-Erickson	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-οφθαλμικού κολοβώματος-απόλειας ακοής
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia		E71.1	Μεθυλμαλονική οξυαμία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12	
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia	Methylmalonyl-CoA mutase deficiency		Μεθυλμαλονική οξυαμία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12	Ανεπάρκεια της μεθυλμαλονυλο-CoA μουτάσης
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia	Methylmalonyl-Coenzyme A mutase deficiency		Μεθυλμαλονική οξυαμία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12	Ανεπάρκεια της μεθυλμαλονυλο-συνένζυμου A μουτάσης
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria		Μεθυλμαλονική οξυαμία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12	Μεθυλμαλονική οξουρία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12
939	3-hydroxyisobutyric aciduria		E71.1	3-υδροξυισοβουτυρική οξουρία	
31	Oxoglutaric aciduria		E88.8	Οξογλουταρική οξουρία	
31	Oxoglutaric aciduria	Alpha-ketoglutarate dehydrogenase deficiency		Οξογλουταρική οξουρία	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του α-κετογλουταρικού
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency		D82.2	Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency	Achondroplasia-SCID syndrome		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	Σύνδρομο αχονδροπλασίας-SCID
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency	Achondroplasia-Swiss type agammaglobulinemia syndrome		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	Σύνδρομο αχονδροπλασίας-Ελβετικού τύπου αγαμμασφαιριναιμίας
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency	Achondroplasia-severe combined immunodeficiency syndrome		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	Σύνδρομο αχονδροπλασίας-βαρείας συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency	Immunodeficiency-short limb dwarfism syndrome		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-νανισμού με βραχεία μέλη
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency	Short limb skeletal dysplasia with SCID		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με SCID
932	Achondrogenesis		Q77.0	Αχονδρογενεσία	
1795	Peripheral dysostosis		Q74.8	Περιφερική δυσόστωση	
37	Acrodermatitis enteropathica		E83.2	Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα	
37	Acrodermatitis enteropathica	AEZ		Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα	AEZ
37	Acrodermatitis enteropathica	Acrodermatitis enteropathica, zinc deficiency type		Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα	Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα, τύπος ανεπάρκειας ψευδαργύρου
37	Acrodermatitis enteropathica	Inherited zinc deficiency		Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα	Κληρονομική ανεπάρκεια ψευδαργύρου
950	Acrodysostosis		Q75.4	Ακροδυσόστωση	
950	Acrodysostosis	Acrodysplasia		Ακροδυσόστωση	Ακροδυσπλασία
950	Acrodysostosis	Arkless-Graham syndrome		Ακροδυσόστωση	Σύνδρομο Arkless-Graham

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
950	Acrodysostosis	Maroteaux-Malamut syndrome		Ακροδυσόσωση	Σύνδρομο Maroteaux-Malamut
949	Acrocraniofacial dysostosis		Q87.0	Ακροκρανιοπροσωπική δυσόσωση	
949	Acrocraniofacial dysostosis	Kaplan-Plauchu-Fitch syndrome		Ακροκρανιοπροσωπική δυσόσωση	Σύνδρομο Kaplan-Plauchu-Fitch
945	Acalvaria		Q00.0	Ακρανία	
945	Acalvaria	Primary acalvaria		Ακρανία	Πρωτοπαθής ακρανία
957	Acropectorovertebral dysplasia		Q74.8	Ακροθωρακοσπονδυλική δυσπλασία	
957	Acropectorovertebral dysplasia	F syndrome		Ακροθωρακοσπονδυλική δυσπλασία	Σύνδρομο F
958	Acro-renal-mandibular syndrome		Q87.8	Ακρο-νεφρο-γναθικό σύνδρομο	
958	Acro-renal-mandibular syndrome	Split hand/split foot-mandibular hypoplasia syndrome		Ακρο-νεφρο-γναθικό σύνδρομο	Σύνδρομο σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας-υποπλασίας κάτω γνάθου
955	Hajdu-Cheney syndrome		M89.5	Σύνδρομο Hajdu-Cheney	
955	Hajdu-Cheney syndrome	Acroosteolysis dominant type		Σύνδρομο Hajdu-Cheney	Επικρατής τύπος ακροστεόλυσης
955	Hajdu-Cheney syndrome	Acroosteolysis with osteoporosis and changes in skull and mandible		Σύνδρομο Hajdu-Cheney	Ακροστεόλυση με οστεοπόρωση και αλλαγές στο κρανίο και την κάτω γνάθο
955	Hajdu-Cheney syndrome	Arthrodentoosteodysplasia		Σύνδρομο Hajdu-Cheney	Αρθροδοντοοστεοδυσπλασία
955	Hajdu-Cheney syndrome	Cheney syndrome		Σύνδρομο Hajdu-Cheney	Σύνδρομο Cheney
952	Acrofacial dysostosis, Weyers type		Q75.4	Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Weyers	
952	Acrofacial dysostosis, Weyers type	Curry-Hall syndrome		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Weyers	Σύνδρομο Curry-Hall
952	Acrofacial dysostosis, Weyers type	Weyers acrodental dysostosis		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Weyers	Ακροδοντική δυσόσωση Weyers
952	Acrofacial dysostosis, Weyers type	Weyers acrofacial dysostosis		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Weyers	Ακροπροσωπική δυσόσωση Weyers
1702	Non-distal trisomy 13q		Q92.3	Μη-περιφερική τρισωμία 13q	
1702	Non-distal trisomy 13q	Non-distal duplication 13q		Μη-περιφερική τρισωμία 13q	Μη-περιφερικός διπλασιασμός 13q
1702	Non-distal trisomy 13q	Non-telomeric trisomy 13q		Μη-περιφερική τρισωμία 13q	Μη-τελομερική τρισωμία 13q
1703	Mosaic trisomy 14		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 14	
1703	Mosaic trisomy 14	Mosaic trisomy chromosome 14		Μωσαϊκή τρισωμία 14	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 14
1703	Mosaic trisomy 14	Trisomy 14 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 14	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 14
1705	Distal trisomy 14q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 14q	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1705	Distal trisomy 14q	Distal duplication 14q		Περιφερική τρισωμία 14q	Περιφερικός διπλασιασμός 14q
1705	Distal trisomy 14q	Telomeric duplication 14q		Περιφερική τρισωμία 14q	Τελομερικός διπλασιασμός 14q
1705	Distal trisomy 14q	Trisomy 14qter		Περιφερική τρισωμία 14q	Τρισωμία 14qter
1713	17p11.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2	
1713	17p11.2 microduplication syndrome	Potocki-Lupski syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2	Σύνδρομο Potocki-Lupski
1713	17p11.2 microduplication syndrome	Trisomy 17p11.2		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2	Τρισωμία 17p11.2
1738	Trisomy 4p		Q92.2	Τρισωμία 4p	
1738	Trisomy 4p	Duplication 4p		Τρισωμία 4p	Διπλασιασμός 4p
1738	Trisomy 4p	Duplication of the short arm of chromosome 4		Τρισωμία 4p	Διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
1738	Trisomy 4p	Trisomy of the short arm of chromosome 4		Τρισωμία 4p	Τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
1742	Trisomy 5p		Q92.2	Τρισωμία 5p	
1742	Trisomy 5p	Duplication 5p		Τρισωμία 5p	Διπλασιασμός 5p
1742	Trisomy 5p	Duplication of the short arm of chromosome 5		Τρισωμία 5p	Διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
1742	Trisomy 5p	Trisomy of the short arm of chromosome 5		Τρισωμία 5p	Τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
1745	Distal trisomy 6p		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 6p	
1745	Distal trisomy 6p	Distal duplication 6p		Περιφερική τρισωμία 6p	Περιφερικός διπλασιασμός 6p
1745	Distal trisomy 6p	Telomeric duplication 6p		Περιφερική τρισωμία 6p	Τελομερικός διπλασιασμός 6p
1745	Distal trisomy 6p	Trisomy 6pter		Περιφερική τρισωμία 6p	Τρισωμία 6pter
1752	Trisomy 8q		Q92.2	Τρισωμία 8q	
1752	Trisomy 8q	Duplication 8q		Τρισωμία 8q	Διπλασιασμός 8q
1762	Proximal Xq28 duplication syndrome		Q99.8	Σύνδρομο εγγύς διπλασιασμού Xq28	
1762	Proximal Xq28 duplication syndrome	MECP2 duplication syndrome		Σύνδρομο εγγύς διπλασιασμού Xq28	Σύνδρομο διπλασιασμού MECP2
1762	Proximal Xq28 duplication syndrome	X-linked intellectual disability syndrome, Lubs type		Σύνδρομο εγγύς διπλασιασμού Xq28	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, τύπου Lubs
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2H		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2H

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	LGMD due to TRIM32 deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	LGMD λόγω ανεπάρκειας TRIM32
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	LGMD type 2H		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	LGMD τύπου 2H
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	LGMD2H		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	LGMD2H
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	Limb-girdle muscular dystrophy due to TRIM32 deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας TRIM32
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	Limb-girdle muscular dystrophy type 2H		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2H
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	Sarcotubular myopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	Σαρκοσωληναριακή μυοπάθεια
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8	TRIM32-related LGMD R8		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	TRIM32-σχετιζόμενη LGMD R8
1876	Oculogastrointestinal muscular dystrophy		G71.0	Οφθαλμογαστρεντερική μυϊκή δυστροφία	
1876	Oculogastrointestinal muscular dystrophy	Visceral myopathy-familial external ophthalmoplegia syndrome		Οφθαλμογαστρεντερική μυϊκή δυστροφία	Σύνδρομο σπλαγγικής μυοπάθειας-οικογενούς εξωτερικής οφθαλμοπληγίας
1948	Epilepsy-microcephaly-skeletal dysplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο επιληψίας-μικροκεφαλίας-σκελετικής δυσπλασίας	
1948	Epilepsy-microcephaly-skeletal dysplasia syndrome	Battaglia-Neri syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-μικροκεφαλίας-σκελετικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Battaglia-Neri
1946	Amelocerebrohypohidrotic syndrome		G40.8	Αδαμαντιοεγκεφαλοϋπιδρωτικό σύνδρομο	
1946	Amelocerebrohypohidrotic syndrome	Epilepsy-dementia-amelogenesis imperfecta syndrome		Αδαμαντιοεγκεφαλοϋπιδρωτικό σύνδρομο	Σύνδρομο επιληψίας-άνοιας-ατελούς αδαμαντιογένεσης
1946	Amelocerebrohypohidrotic syndrome	Kohlschütter-Tönz syndrome		Αδαμαντιοεγκεφαλοϋπιδρωτικό σύνδρομο	Σύνδρομο Kohlschütter-Tönz
1951	Epilepsy-telangiectasia syndrome		G40.8	Σύνδρομο επιληψίας-τηλαγγειεκτασίας	
381	Griscelli syndrome		E70.3	Σύνδρομο Griscelli	
381	Griscelli syndrome	Chédiak-Higashi-like syndrome		Σύνδρομο Griscelli	Σύνδρομο τύπου Chediak-Higashi
381	Griscelli syndrome	Griscelli-Pruniéras syndrome		Σύνδρομο Griscelli	Σύνδρομο Griscelli-Pruniéras
381	Griscelli syndrome	Partial albinism-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο Griscelli	Σύνδρομο μερικού αλφισμού-ανοσοανεπάρκειας
2604	Familial visceral myopathy		K56.0	Οικογενής σπλαγγική μυοπάθεια	
2604	Familial visceral myopathy	Familial hollow visceral myopathy		Οικογενής σπλαγγική μυοπάθεια	Οικογενής μυοπάθεια των κοίλων σπλάγγων
2604	Familial visceral myopathy	Hereditary hollow visceral myopathy		Οικογενής σπλαγγική μυοπάθεια	Κληρονομική μυοπάθεια των κοίλων σπλάγγων
2604	Familial visceral myopathy	Megaduodenum and/or megacystis		Οικογενής σπλαγγική μυοπάθεια	Μεγαδωδεκαδάκτυλο και/ή μεγακύστη
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	CPT1A deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	CPT1A ανεπάρκεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1 της καρνιτίνης του ήπατος
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	Hepatic carnitine palmitoyl transferase I deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης I της καρνιτίνης του ήπατος
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	L-CPT1 deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	L-CPT1 ανεπάρκεια
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency	L-CPTI deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1A της καρνιτίνης	L-CPTI ανεπάρκεια
2597	Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-deafness syndrome		G71.3	Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-γαλακτικής οξέωσης-κώφωσης	
2597	Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-deafness syndrome	Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-γαλακτικής οξέωσης-κώφωσης	Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-γαλακτικής οξέωσης-απώλειας ακοής
2598	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia		G71.3	Μιτοχονδριακή μυοπάθεια και σιδηροβλαστική αναιμία	
2598	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia	MLASA		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια και σιδηροβλαστική αναιμία	MLASA
2598	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia	Myopathy, lactic acidosis and sideroblastic anemia		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια και σιδηροβλαστική αναιμία	Μυοπάθεια, γαλακτική οξέωση και σιδηροβλαστική αναιμία
1078	Thumb stiffness-brachydactyly-intellectual disability syndrome		Q87.2	Σύνδρομο δυσκαμψίας αντιχειρών-βραχυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	
1078	Thumb stiffness-brachydactyly-intellectual disability syndrome	Piussan-Lenaerts-Mathieu syndrome		Σύνδρομο δυσκαμψίας αντιχειρών-βραχυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Piussan-Lenaerts-Mathieu
1077	Dental ankylosis		K03.5	Οδοντική αγκύλωση	
1077	Dental ankylosis	Ankylosis of teeth		Οδοντική αγκύλωση	Αγκύλωση των οδόντων
1071	Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome		Q82.4	Σύνδρομο αγκυλοβλέφαρου-εξωδερμικών βλαβών-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας	
1071	Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome	AEC syndrome		Σύνδρομο αγκυλοβλέφαρου-εξωδερμικών βλαβών-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας	Σύνδρομο AEC
1071	Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome	Hay-Wells syndrome		Σύνδρομο αγκυλοβλέφαρου-εξωδερμικών βλαβών-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας	Σύνδρομο Hay-Wells
1069	Aniridia-absent patella syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανιριδίας-απούσας επιγονατίδας	
1068	Aniridia-intellectual disability syndrome		Q13.1	Σύνδρομο ανιριδίας-νοητικής υστέρησης	
1068	Aniridia-intellectual disability syndrome	Walker-Dyson syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Walker-Dyson
1067	Aniridia-ptosis-intellectual disability-familial obesity syndrome		Q13.1	Σύνδρομο ανιριδίας-βλεφαρόπτωσης-νοητικής υστέρησης-οικογενούς παχυσαρκίας	
1064	Aniridia-renal agenesis-psychomotor retardation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανιριδίας-νεφρικής αγενεσίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης	
1064	Aniridia-renal agenesis-psychomotor retardation syndrome	Sommer-Rathbun-Battles syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-νεφρικής αγενεσίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης	Σύνδρομο Sommer-Rathbun-Battles
1062	Hereditary neurocutaneous malformation		D18.0	Κληρονομική νευροδερματική δυσπλασία	
1053	Vein of Galen aneurysmal malformation		Q28.2	Ανευρυσματική δυσπλασία της φλέβας του Γαληνού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1053	Vein of Galen aneurysmal malformation	Vein of Galen arteriovenous malformations		Ανευρυσματική δυσπλασία της φλέβας του Γαληνού	Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της φλέβας του Γαληνού
1055	Congenital left ventricular aneurysm		Q24.8	Συγγενές ανεύρυσμα της αριστεράς κοιλίας	
1052	Mosaic variegated aneuploidy syndrome		Q99.8	Σύνδρομο μοσαϊκής ποικίλης ανευπλοειδίας	
1052	Mosaic variegated aneuploidy syndrome	Warburton-Anyane-Yeboa syndrome		Σύνδρομο μοσαϊκής ποικίλης ανευπλοειδίας	Σύνδρομο Warburton-Anyane-Yeboa
1040	Metaphyseal anadysplasia		Q78.5	Μεταφυσιακή αναδυσπλασία	
1040	Metaphyseal anadysplasia	Maroteaux-Verloes-Stanescu syndrome		Μεταφυσιακή αναδυσπλασία	Σύνδρομο Maroteaux-Verloes-Stanescu
1040	Metaphyseal anadysplasia	Regressive metaphyseal dysplasia		Μεταφυσιακή αναδυσπλασία	Παλινδρομική μεταφυσιακή δυσπλασία
1041	Hydrops fetalis		P83.2	Εμβρυικός ύδρωπας	
1041	Hydrops fetalis	Fetal anasarca	P56.0	Εμβρυικός ύδρωπας	Εμβρυικό οίδημα ανασάρκα
1041	Hydrops fetalis	Fetal hydrops	P56.9	Εμβρυικός ύδρωπας	Υδρωπας του εμβρύου
1041	Hydrops fetalis	Generalized fetal edema		Εμβρυικός ύδρωπας	Γενικευμένο εμβρυικό οίδημα
1041	Hydrops fetalis	HF		Εμβρυικός ύδρωπας	HF
1126	Aprosencephaly cerebellar dysgenesis		Q04.3	Απροσεγκεφαλία-παρεγκεφαλιδική δυσγενεσία	
1125	Ocular motor apraxia, Cogan type		H51.8	Οφθαλμοκινητική απραξία, τύπου Cogan	
1125	Ocular motor apraxia, Cogan type	Oculomotor apraxia, Cogan type		Οφθαλμοκινητική απραξία, τύπου Cogan	Οφθαλμοκινητική απραξία, τύπος Cogan
1121	Radial deficiency-tibial hypoplasia syndrome		Q73.8	Σύνδρομο ανεπάρκειας κερκίδας-υποπλασίας κνήμης	
1120	Lung agenesis-heart defect-thumb anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πνευμονικής αγενεσίας-καρδιακών βλαβών-βλαβών αντιχειρών	
1120	Lung agenesis-heart defect-thumb anomalies syndrome	Mardini-Nyhan syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής αγενεσίας-καρδιακών βλαβών-βλαβών αντιχειρών	Σύνδρομο Mardini-Nyhan
1122	Ulnar hypoplasia-split foot syndrome		Q73.8	Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-σχιστοποδίας	
1122	Ulnar hypoplasia-split foot syndrome	Ulnar hypoplasia-lobster-claw deformity of feet syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-σχιστοποδίας	Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-παραμόρφωσης άκρων ποδιών δίκην δαγκάνας αστακού
1122	Ulnar hypoplasia-split foot syndrome	Van den Berghe-Dequecker syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-σχιστοποδίας	Σύνδρομο Van den Berghe-Dequecker
1116	Aplasia cutis congenita-intestinal lymphangiectasia syndrome		Q84.8	Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-εντερικής λεμφαγγειεκτασίας	
1116	Aplasia cutis congenita-intestinal lymphangiectasia syndrome	Bronspiegel-Zelnick syndrome		Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-εντερικής λεμφαγγειεκτασίας	Σύνδρομο Bronspiegel-Zelnick
1118	Fibular aplasia-ectrodactyly syndrome		Q73.8	Σύνδρομο απλασίας περόνης-εκτροδακτυλίας	
1117	Aplasia cutis-myopia syndrome		Q84.8	Σύνδρομο απλασίας δέρματος-μυωπίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1117	Aplasia cutis-myopia syndrome	Gershoni-Baruch-Leibo syndrome		Σύνδρομο απλασίας δέρματος-μυωπίας	Σύνδρομο Gershoni-Baruch-Leibo
1110	Aortic arch anomaly-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανωμαλιών αορτικού τόξου-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης	
1113	Aphalangy-syndactyly-microcephaly syndrome		Q87.2	Σύνδρομο αφαλαγγίας-συνδακτυλίας-μικροκεφαλίας	
1112	Aphalangy-hemivertebrae-urogenital-intestinal dysgenesis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αφαλαγγίας-ημισπονδύλων-ουρογεννητικής-εντερικής δυσγενεσίας	
1112	Aphalangy-hemivertebrae-urogenital-intestinal dysgenesis syndrome	Johnson-Munson syndrome		Σύνδρομο αφαλαγγίας-ημισπονδύλων-ουρογεννητικής-εντερικής δυσγενεσίας	Σύνδρομο Johnson-Munson
1106	Microphthalmia with limb anomalies		Q87.2	Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	
1106	Microphthalmia with limb anomalies	Anophthalmia-syndactyly syndrome		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	Σύνδρομο ανοφθαλμίας-συνδακτυλίας
1106	Microphthalmia with limb anomalies	OAS		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	OAS
1106	Microphthalmia with limb anomalies	Ophthalmoaacromelic syndrome		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	Οφθαλμοακραμεικό σύνδρομο
1106	Microphthalmia with limb anomalies	Waardenburg anophthalmia syndrome		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	Σύνδρομο ανοφθαλμίας Waardenburg
83	Antley-Bixler syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Antley-Bixler	
1104	Anophthalmia plus syndrome		Q87.8	Ανοφθαλμία με συνδρομική έκφραση	
1104	Anophthalmia plus syndrome	Fryns microphthalmia syndrome		Ανοφθαλμία με συνδρομική έκφραση	Σύνδρομο μικροφθαλμίας Fryns
1104	Anophthalmia plus syndrome	Microphthalmia with facial clefting		Ανοφθαλμία με συνδρομική έκφραση	Μικροφθαλμία με σχιστίες προσώπου
1094	Anonychia-microcephaly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανουχίας-μικροκεφαλίας	
1094	Anonychia-microcephaly syndrome	Teebi-Kaurah syndrome		Σύνδρομο ανουχίας-μικροκεφαλίας	Σύνδρομο Teebi-Kaurah
991	PAGOD syndrome		Q87.8	Σύνδρομο PAGOD	
991	PAGOD syndrome	Pulmonary hypoplasia-agonadism-dextrocardia-diaphragmatic hernia syndrome		Σύνδρομο PAGOD	Σύνδρομο πνευμονικής υποπλασίας-αγοναδισμού- δεξιοκαρδίας-διαφραγματοκήλης
990	Agnathia-holoprosencephaly-situs inversus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αγναθίας-ολοπροσεγκεφαλίας-αναστροφής σπλάγχχνων	
989	Hypoglossia-hypodactyly syndrome		Q87.2	Σύνδρομο υπογλωσσίας-υποδακτυλίας	
989	Hypoglossia-hypodactyly syndrome	Aglossia-adactylia syndrome		Σύνδρομο υπογλωσσίας-υποδακτυλίας	Σύνδρομο αγλωσσίας-αδακτυλίας
989	Hypoglossia-hypodactyly syndrome	Hanhart syndrome		Σύνδρομο υπογλωσσίας-υποδακτυλίας	Σύνδρομο Hanhart
989	Hypoglossia-hypodactyly syndrome	Jussieu syndrome		Σύνδρομο υπογλωσσίας-υποδακτυλίας	Σύνδρομο Jussieu
994	Fetal akinesia deformation sequence		Q87.8	Ακολουθία παραμορφώσεων θανατηφόρου ακινησίας	
994	Fetal akinesia deformation sequence	Arthrogryposis multiplex congenita-pulmonary hypoplasia syndrome		Ακολουθία παραμορφώσεων θανατηφόρου ακινησίας	Σύνδρομο πολλαπλής συγγενούς αρθρογρύπωσης-πνευμονικής υποπλασίας

ORPHAc ode	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
994	Fetal akinesia deformation sequence	FADS		Ακολουθία παραμορφώσεων θανατηφόρου ακινησίας	FADS
994	Fetal akinesia deformation sequence	Pena-Shokeir syndrome type 1		Ακολουθία παραμορφώσεων θανατηφόρου ακινησίας	Σύνδρομο Pena-Shokeir τύπου 1
51	Aicardi-Goutières syndrome		G31.8	Σύνδρομο Aicardi-Goutières	
51	Aicardi-Goutières syndrome	Encephalopathy with basal ganglia calcification		Σύνδρομο Aicardi-Goutières	Εγκεφαλοπάθεια με ασβέστωση των βασικών γαγγλίων
51	Aicardi-Goutières syndrome	Encephalopathy with intracranial calcification and chronic lymphocytosis of cerebrospinal fluid		Σύνδρομο Aicardi-Goutières	Εγκεφαλοπάθεια με ενδοκρανιακή ασβέστωση και χρόνια λεμφοκυττάρωση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού
981	Internal carotid absence		Q28.1	Απουσία έσω καρωτίδας	
978	ADULT syndrome		Q87.2	Σύνδρομο ADULT	
978	ADULT syndrome	Acro-dermato-ungual-lacrima-tooth syndrome		Σύνδρομο ADULT	Ακρο-δερματο-ονυχο-δακρυο-οδοντικό σύνδρομο
978	ADULT syndrome	Pigment anomaly-ectrodactyly-hypodontia syndrome		Σύνδρομο ADULT	Σύνδρομο ανωμαλίας χρωστικής-εκτροδακτυλίας-υποδοντίας
977	Adrenomyodystrophy		E27.4	Αδρενομουδοστροφία	
988	Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb syndrome		Q87.2	Σύνδρομο κνημιαίας ημιμελίας - πολυσυνδακτυλίας-τριφαλαγγικού αντίχειρα	
988	Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb syndrome	Absent tibia-polydactyly syndrome		Σύνδρομο κνημιαίας ημιμελίας - πολυσυνδακτυλίας-τριφαλαγγικού αντίχειρα	Σύνδρομο απουσίας κνήμης-πολυδακτυλίας
983	Testicular regression syndrome		Q55.0	Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	
983	Testicular regression syndrome	ETRS		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	ETRS
983	Testicular regression syndrome	Embryonic testicular regression syndrome		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	Σύνδρομο εμβρυικής ορχικής παλινδρόμησης
983	Testicular regression syndrome	TRS		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	TRS
983	Testicular regression syndrome	Vanishing testes syndrome		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	Σύνδρομο εκλιπόντων όρχεων
983	Testicular regression syndrome	Vanishing testis syndrome		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	Σύνδρομο εκλιπόντος όρχεος
983	Testicular regression syndrome	XY gonadal agenesis syndrome		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	Σύνδρομο XY γοναδικής αγενεσίας
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2	Autosomal recessive sensory radicular neuropathy		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αισθητική ριζιτική νευροπάθεια
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2	HSAN2		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	HSAN2
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type II		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου II
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2	Neurogenic acroosteolysis		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	Νευρογενής ακροστεόλυση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
971	Acrorenal syndrome		Q87.2	Ακρονεφρικό σύνδρομο	
40	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type		Q77.8	Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Maroteaux	
969	Acromicric dysplasia		Q77.8	Μικρομελική δυσπλασία	
974	Adams-Oliver syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Adams-Oliver	
974	Adams-Oliver syndrome	AOS		Σύνδρομο Adams-Oliver	AOS
974	Adams-Oliver syndrome	Congenital scalp defects with distal limb anomalies		Σύνδρομο Adams-Oliver	Συγγενείς βλάβες του τριχωτού της κεφαλής με περιφερικές βλάβες των άκρων
974	Adams-Oliver syndrome	Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies		Σύνδρομο Adams-Oliver	Συγγενείς βλάβες του τριχωτού της κεφαλής με περιφερικές βλάβες βράχυνσης των άκρων
974	Adams-Oliver syndrome	Limb, scalp and skull defects		Σύνδρομο Adams-Oliver	Βλάβες των άκρων, του τριχωτού της κεφαλής και του κρανίου
972	Hereditary continuous muscle fiber activity		G71.1	Κληρονομική συνεχής δραστηριότητα των μυϊκών ινών	
973	Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, unilateral		Q71.3	Συγγενής έλλειψη/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένου του αντίχειρα, ετερόπλευρη	
973	Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, unilateral	Adactyly of hand, unilateral		Συγγενής έλλειψη/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένου του αντίχειρα, ετερόπλευρη	Αδακτυλία της χειρός, ετερόπλευρη
973	Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, unilateral	Digits 2-5 hypodactyly, unilateral		Συγγενής έλλειψη/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένου του αντίχειρα, ετερόπλευρη	Υποπλασία των δακτύλων 2-5, ετερόπλευρη
973	Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, unilateral	Digits 2-5 oligodactyly, unilateral		Συγγενής έλλειψη/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένου του αντίχειρα, ετερόπλευρη	Ολιγοδακτυλία των δακτύλων 2-5, ετερόπλευρη
959	Acro-renal-ocular syndrome		Q87.8	Ακρο-νεφρο-οφθαλμικό σύνδρομο	
968	Acromesomelic dysplasia, Hunter-Thompson type		Q78.8	Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Hunter-Thompson	
968	Acromesomelic dysplasia, Hunter-Thompson type	Acromesomelic dwarfism		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Hunter-Thompson	Ακρομεσομελικός νανισμός
965	Acromegaloid facial appearance syndrome		Q87.0	Σύνδρομο εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	
966	Hypertrichosis-acromegaloid facial appearance syndrome		Q87.0	Σύνδρομο υπερτρίχωσης-εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	
966	Hypertrichosis-acromegaloid facial appearance syndrome	HAFF		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	HAFF
966	Hypertrichosis-acromegaloid facial appearance syndrome	Hypertrichosis-acromegaloid facial features syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	Σύνδρομο υπερτρίχωσης-χαρακτηριστικών προσώπου ως επί μεγαλακρίας
966	Hypertrichosis-acromegaloid facial appearance syndrome	Hypertrichosis-coarse face syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	Σύνδρομο υπερτρίχωσης-τραχέος προσώπου
139411	Carney triad		D44.8	Τριάδα Carney	
139414	Congenital panfollicular nevus			Συγγενής πανθλακιδώδης σπίλος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1028	Amelo-onycho-hypohidrotic syndrome		Q82.4	Αδαμαντινο-ονυχο-υπιδρωτικό σύνδρομο	
1028	Amelo-onycho-hypohidrotic syndrome	Ameloonychohypohidrotic ectodermal dysplasia		Αδαμαντινο-ονυχο-υπιδρωτικό σύνδρομο	Αδαμαντινοονυχοϋπιδρωτική εξιδερμική δυσπλασία
1028	Amelo-onycho-hypohidrotic syndrome	Ameloonychohypohidrotic syndrome		Αδαμαντινο-ονυχο-υπιδρωτικό σύνδρομο	Αδαμαντινοονυχοϋπιδρωτικό σύνδρομο
139417	Acute transverse myelitis		G37.3	Οξεία εγκάρσια μυελίτιδα	
1031	Enamel-renal syndrome		K00.5	Σύνδρομο σμάλτου οδόντων-νεφρών	
1031	Enamel-renal syndrome	Amelogenesis imperfecta-nephrocalcinosis syndrome		Σύνδρομο σμάλτου οδόντων-νεφρών	Σύνδρομο ατελούς αδαμαντινογένεσης-νεφρασβέστωσης
139426	Perioral myoclonia with absences		G40.4	Περιστοματική μυοκλονία με αφαιρέσεις	
139426	Perioral myoclonia with absences	POMA		Περιστοματική μυοκλονία με αφαιρέσεις	POMA
139431	Jeavons syndrome		G40.3	Σύνδρομο Jeavons	
139431	Jeavons syndrome	EMEA		Σύνδρομο Jeavons	EMEA
139431	Jeavons syndrome	Eyelid myoclonia with and without absences		Σύνδρομο Jeavons	Βλεφαρική μυοκλονία με και χωρίς αφαιρέσεις
1035	Beta-mercaptolactate cysteine disulfiduria		E72.1	Δισουλφιδουρία της βήτα-μερκαπτογαλακτικής κυστεΐνης	
1035	Beta-mercaptolactate cysteine disulfiduria	3-mercaptopyruvate sulfurtransferase deficiency		Δισουλφιδουρία της βήτα-μερκαπτογαλακτικής κυστεΐνης	Ανεπάρκεια της 3-μερκαπτοπυροσταφυλικής θειοτρανσφεράσης
1035	Beta-mercaptolactate cysteine disulfiduria	Ampola syndrome		Δισουλφιδουρία της βήτα-μερκαπτογαλακτικής κυστεΐνης	Σύνδρομο Ampola
1035	Beta-mercaptolactate cysteine disulfiduria	MCDU		Δισουλφιδουρία της βήτα-μερκαπτογαλακτικής κυστεΐνης	MCDU
139436	Multicentric reticulohistiocytosis		D76.3	Πολυκεντρική δικτυοϊστοκυττάρωση	
139436	Multicentric reticulohistiocytosis	Giant cell histiocytomatosis		Πολυκεντρική δικτυοϊστοκυττάρωση	Γιγαντοκυτταρική ιστοκυτταρομάτωση
139436	Multicentric reticulohistiocytosis	Lipoid dermatoarthritis		Πολυκεντρική δικτυοϊστοκυττάρωση	Λιποειδική δερματοαρθρίτιδα
1021	Amaurosis-hypertrichosis syndrome		H35.5	Σύνδρομο αμαύρωσης-υπερτρίχωσης	
64	Alström syndrome		E34.8	Σύνδρομο Alström	
139402	Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms		T78.4	Φαρμακευτικό εξάνθημα με ηωσινοφιλία και συστηματικά συμπτώματα	
139402	Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms	DRESS syndrome		Φαρμακευτικό εξάνθημα με ηωσινοφιλία και συστηματικά συμπτώματα	Σύνδρομο DRESS
139402	Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms	Drug reaction eosinophilic systemic syndrome		Φαρμακευτικό εξάνθημα με ηωσινοφιλία και συστηματικά συμπτώματα	Ηωσινοφιλικό συστηματικό σύνδρομο φαρμακευτικής αντίδρασης
1027	Autosomal recessive amelia		Q73.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αμελία	
139406	Encephalopathy due to prosaposin deficiency		E75.2	Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της προσαποσίνης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
139406	Encephalopathy due to prosaposin deficiency	Combined prosaposin deficiency		Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της προσαποσίνης	Συνδυασμένη ανεπάρκεια προσαποσίνης
1008	Alopecia-epilepsy-pyorrhea-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αλωπεκίας-επιληψίας-πυόρροιας-νοητικής υστέρησης	
1008	Alopecia-epilepsy-pyorrhea-intellectual disability syndrome	Shokeir syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-επιληψίας-πυόρροιας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Shokeir
701	Alopecia universalis		L63.1	Καθολική αλωπεκία	
1010	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia		Q82.8	Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπευματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	
1010	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	Autosomal dominant palmoplantar hyperkeratosis and congenital alopecia		Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπευματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπευματιαία υπερκεράτωση και συγγενής αλωπεκία
1010	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	PPK-CA, Stevanovic type		Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπευματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	PPK-CA, τύπος Stevanovic
1010	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	Palmoplantar keratoderma and congenital alopecia, Stevanovic type		Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπευματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	Παλαμοπευματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία, τύπος Stevanovic
1014	Alopecia-intellectual disability-hypergonadotropic hypogonadism syndrome		F70.9	Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής υστέρησης-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
1014	Alopecia-intellectual disability-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Devriendt-Vandenbergh-Fryns syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής υστέρησης-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	Σύνδρομο Devriendt-Vandenbergh-Fryns
1001	2q37 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	
1001	2q37 microdeletion syndrome	Albright hereditary osteodystrophy type 3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Κληρονομική οστεοδυστροφία Albright, τύπος 3
1001	2q37 microdeletion syndrome	Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Σύνδρομο τύπου κληρονομικής οστεοδυστροφίας Albright
1001	2q37 microdeletion syndrome	Brachydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης
1001	2q37 microdeletion syndrome	Del(2)(q37)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Del(2)(q37)
1001	2q37 microdeletion syndrome	Deletion 2q37		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Έλλειψη 2q37
1001	2q37 microdeletion syndrome	Monosomy 2q37qter		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	Μονοσωμία 2q37qter
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome		G31.8	Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome	AHDS		Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	AHDS
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome	MCT8 deficiency		Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	Ανεπάρκεια MCT8
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome	Monocarboxylate transporter 8 deficiency		Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	Ανεπάρκεια του μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα 8
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome	X-linked intellectual disability-hypotonia syndrome		Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονίας
1003	Scalp defects-postaxial polydactyly syndrome		Q87.2	Σύνδρομο βλαβών τριχωτού της κεφαλής-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
1005	Alopecia-contractures-dwarfism-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αλωπεκίας-μυϊκών συσπάσεων-νανισμού-νοητικής υστέρησης	
1005	Alopecia-contractures-dwarfism-intellectual disability syndrome	ACD-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-μυϊκών συσπάσεων-νανισμού-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο ACD-νοητικής υστέρησης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1253	Ascher syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Ascher	
1253	Ascher syndrome	Blepharochalasis-double lip syndrome		Σύνδρομο Ascher	Σύνδρομο βλεφαροχάλασης-διπλού χείλους
1252	Blepharonasofacial malformation syndrome		Q87.0	Σύνδρομο βλεφαρονοπροσωπικής δυσπλασίας	
1252	Blepharonasofacial malformation syndrome	Pashayan syndrome		Σύνδρομο βλεφαρονοπροσωπικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Pashayan
1252	Blepharonasofacial malformation syndrome	Pashayan-Pruzansky syndrome		Σύνδρομο βλεφαρονοπροσωπικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Pashayan-Pruzansky
1248	Maxillonasal dysplasia		Q75.8	Γναθορινική δυσπλασία	
1248	Maxillonasal dysplasia	Binder syndrome		Γναθορινική δυσπλασία	Σύνδρομο Binder
1248	Maxillonasal dysplasia	Maxillonasal dysostosis		Γναθορινική δυσπλασία	Γναθορινική δυσόσωση
127	Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Borjeson-Forsman-Lehmann	
127	Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome	BFLS		Σύνδρομο Borjeson-Forsman-Lehmann	BFLS
127	Borjeson-Forsman-Lehmann syndrome	Intellectual disability-epilepsy-endocrine disorders syndrome		Σύνδρομο Borjeson-Forsman-Lehmann	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-επιληψίας-ενδοκρινικών διαταραχών
1264	Tricho-retino-dento-digital syndrome		Q82.4	Τριχο-αμφιβληστροειδο-οδοντο-δακτυλικό σύνδρομο	
1264	Tricho-retino-dento-digital syndrome	Bork syndrome		Τριχο-αμφιβληστροειδο-οδοντο-δακτυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο Bork
1264	Tricho-retino-dento-digital syndrome	Uncombable hair-retinal pigmentary dystrophy-dental anomalies-brachydactyly syndrome		Τριχο-αμφιβληστροειδο-οδοντο-δακτυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής δυστροφίας-οδοντικών ανωμαλιών-
1262	Böök syndrome		Q82.4	Σύνδρομο Böök	
1263	Boomerang dysplasia		Q87.1	Δυσπλασία Boomerang	
1259	Blepharoptosis-myopia-ectopia lentis syndrome		Q15.8	Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-μυωπίας-εκτοπίας φακού	
1261	Bonnemann-Meinecke-Reich syndrome		Q04.8	Σύνδρομο Bonnemann-Meinecke-Reich	
1261	Bonnemann-Meinecke-Reich syndrome	Encephalopathy-intracerebral calcification-retinal degeneration syndrome		Σύνδρομο Bonnemann-Meinecke-Reich	Σύνδρομο εγκεφαλοπάθειας-εγκεφαλικών ασβεστώσεων-αμφιβληστροειδικής εκφύλισης
1234	Bartsocas-Papas syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Μπαρτσόκα-Παπά	
1234	Bartsocas-Papas syndrome	Autosomal recessive popliteal pterygium syndrome		Σύνδρομο Μπαρτσόκα-Παπά	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής
1234	Bartsocas-Papas syndrome	Lethal popliteal pterygium syndrome		Σύνδρομο Μπαρτσόκα-Παπά	Θανατηφόρο σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής
1231	Barber-Say syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Barber-Say	
1231	Barber-Say syndrome	Hypertrichosis-atrophic skin-ectropion-macrostomia syndrome		Σύνδρομο Barber-Say	Σύνδρομο υπερτρίχωσης-ατροφικού δέρματος-εκτρόπιου-μακροστομίας
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	BLC-PMG		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	BLC-PMG
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	Baraitser-Brett-Piesowicz syndrome		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	Σύνδρομο Baraitser-Brett-Piesowicz
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	Baraitser-Reardon syndrome		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	Σύνδρομο Baraitser-Reardon
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	Bilateral band-like calcification with polymicrogyria		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	Αμφοτερόπλευρες ταινιοειδείς ασβεστώσεις με πολυμικρογυρία
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	Microcephaly-intracranial calcification-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ενδοκρανιακών ασβεστώσεων-νοητικής υστέρησης
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome	Pseudo-TORCH syndrome		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	Σύνδρομο ψευδο-TORCH
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba	
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome	BRRS		Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba	BRRS
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome	Myhre-Riley-Smith syndrome		Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba	Σύνδρομο Myhre-Riley-Smith
1228	Banki syndrome		Q68.1	Σύνδρομο Banki	
1241	Bencze syndrome		Q67.4	Σύνδρομο Bencze	
1241	Bencze syndrome	Hemifacial hyperplasia-strabismus syndrome		Σύνδρομο Bencze	Σύνδρομο υπερπλασίας ημιπροσώπου-στραβισμού
1240	Metaphyseal acroscaphodysplasia		Q78.5	Μεταφυσιακή ακροσφυοδοσπλασία [acroscaphodysplasia]	
1240	Metaphyseal acroscaphodysplasia	Bellini syndrome		Μεταφυσιακή ακροσφυοδοσπλασία [acroscaphodysplasia]	Σύνδρομο Bellini
1240	Metaphyseal acroscaphodysplasia	Intellectual disability-short stature-wedge-shaped epiphyses of knees syndrome		Μεταφυσιακή ακροσφυοδοσπλασία [acroscaphodysplasia]	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-σφηνοειδών επιφύσεων των γονάτων
1237	Beemer-Ertbruggen syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Beemer-Ertbruggen	
1237	Beemer-Ertbruggen syndrome	Lethal hydrocephalus-cardiac malformation-dense bones syndrome		Σύνδρομο Beemer-Ertbruggen	Θανατηφόρο σύνδρομο υδροκεφάλου-καρδιακών δυσπλασιών-πυκνών οστών
114	Auriculoosteodysplasia		Q87.5	Ωτταίοστεοδυσπλασία	
115	Congenital contractural arachnodactyly		Q68.8	Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	
115	Congenital contractural arachnodactyly	Beals syndrome		Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	Σύνδρομο Beals
115	Congenital contractural arachnodactyly	Beals-Hecht syndrome		Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	Σύνδρομο Beals-Hecht
115	Congenital contractural arachnodactyly	CCA syndrome		Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	Σύνδρομο CCA
115	Congenital contractural arachnodactyly	Distal arthrogryposis type 9		Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	Περιφερική αρθρογρίπωση τύπου 9
1236	Severe microbrachycephaly-intellectual disability-athetoid cerebral palsy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βαρείας μικροβραχυκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-αθετωσικής εγκεφαλικής παράλυσης	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
137622	Intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανθεκτικής διάρροιας-ατρησίας ρινικών χοανών-οφθαλμικών ανωμαλιών	
137617	Nephrogenic systemic fibrosis			Νεφρογενής συστηματική ίνωση	
137617	Nephrogenic systemic fibrosis	Nephrogenic fibrosing dermopathy		Νεφρογενής συστηματική ίνωση	Νέφρογενής ινωτική δερματοπάθεια
1292	Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome		Q87.1	Σύνδρομο βραχυμορφισμού-ονυχοδυσπλασίας-δυσφαλαγγισμού	
1292	Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome	BOD syndrome		Σύνδρομο βραχυμορφισμού-ονυχοδυσπλασίας-δυσφαλαγγισμού	Σύνδρομο BOD
1292	Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome	Senior syndrome		Σύνδρομο βραχυμορφισμού-ονυχοδυσπλασίας-δυσφαλαγγισμού	Σύνδρομο Senior
137628	Cardiac anomalies-heterotaxy syndrome		Q28.8	Σύνδρομο καρδιακών ανωμαλιών-ετεροταξίας	
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency	GSD due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	GSD λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency	GSD type 0b		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	GSD τύπου 0b
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency	Glycogen storage disease type 0b		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 0b
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency	Glycogenesis due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency	Glycogenesis type 0b		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	Γλυκογονίαση τύπου 0b
137608	Segmental outgrowth-lipomatosis-arteriovenous malformation-epidermal nevus syndrome			Σύνδρομο τμηματικής υπερανάπτυξης-λιπωμάτωσης-αρτηριοφλεβωδών δυσπλασιών-επιδερμικών σπλών	
137608	Segmental outgrowth-lipomatosis-arteriovenous malformation-epidermal nevus syndrome	SOLAMEN syndrome		Σύνδρομο τμηματικής υπερανάπτυξης-λιπωμάτωσης-αρτηριοφλεβωδών δυσπλασιών-επιδερμικών σπλών	Σύνδρομο SOLAMEN
1299	Branchioskeletogenital syndrome		Q87.8	Βραγχιοσκελετογεννητικό σύνδρομο	
1299	Branchioskeletogenital syndrome	BSG syndrome		Βραγχιοσκελετογεννητικό σύνδρομο	Σύνδρομο BSG
1299	Branchioskeletogenital syndrome	Elsahy-Waters syndrome		Βραγχιοσκελετογεννητικό σύνδρομο	Σύνδρομο Elsahy-Waters
137672	Pellucid marginal degeneration		H18.7	Διαφανής περιφερική εκφύλιση	
1300	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome		Q87.2	Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής	
1300	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome	Facio-genito-popliteal syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής	Προσωπο-γεννητικο-ιγνυακό σύνδρομο
1300	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome	Popliteal web syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής	Σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation		Q27.3	Τριχοειδικές δυσπλασίες-αρτηριοφλεβώδεις δυσπλασίες	
137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation	CM-AVM		Τριχοειδικές δυσπλασίες-αρτηριοφλεβώδεις δυσπλασίες	CM-AVM
137634	Overgrowth-macrocephaly-facial dysmorphism syndrome		Q87.3	Σύνδρομο υπερανάπτυξης-μακροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου	
1295	Brachytelephalangy-dysmorphism-Kallmann syndrome		Q87.0	Σύνδρομο βραχυτηλεφαλαγγίας-δυσμορφισμού-Kallman	
137631	Lung fibrosis-immunodeficiency-46,XX gonadal dysgenesis syndrome		D82.8	Σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης-ανοσοανεπάρκειας-46, XX γοναδικής δυσγενεσίας	
1296	Lambert syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Lambert	
1296	Lambert syndrome	Branchial dysplasia-intellectual disability-inguinal hernia syndrome		Σύνδρομο Lambert	Σύνδρομο βραχιακής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης-βουβωνοκήλης
1297	Branchio-oculo-facial syndrome		Q18.8	Βραχιο-οφθαλμο-προσωπικό σύνδρομο	
1297	Branchio-oculo-facial syndrome	BOFS		Βραχιο-οφθαλμο-προσωπικό σύνδρομο	BOFS
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury		P91.6	Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	HIE		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	HIE
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Hypoxic and ischemic brain injury in the newborn		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	Υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη του νεογνού
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Hypoxic-ischemic encephalopathy		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	Υποξική-ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Perinatal asphyxia		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	Περιγεννητική ασφυξία
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury	Perinatal hypoxia		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	Περιγεννητική υποξία
137583	Vulvar intraepithelial neoplasia		D07.1	Κολπική ενδοεπιθηλιακή νεοπλασία	
137583	Vulvar intraepithelial neoplasia	VIN		Κολπική ενδοεπιθηλιακή νεοπλασία	VIN
137583	Vulvar intraepithelial neoplasia	Vulvar intraepithelial tumor		Κολπική ενδοεπιθηλιακή νεοπλασία	Κολπικός ενδοεπιθηλιακός όγκος
1276	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome		Q73.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-αρτηριακής υπέρτασης	
1276	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome	Bilginturan brachydactyly		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-αρτηριακής υπέρτασης	Βραχυδακτυλία Bilginturan
1276	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome	Bilginturan syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-αρτηριακής υπέρτασης	Σύνδρομο Bilginturan
1276	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome	Brachydactyly type E, with short stature and hypertension		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-αρτηριακής υπέρτασης	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας τύπου E, με χαμηλό ανάστημα και υπέρταση
1275	Brachydactyly-elbow wrist dysplasia syndrome		Q73.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αγκώνος καρπού	
1275	Brachydactyly-elbow wrist dysplasia syndrome	Brachydactyly-joint dysplasia syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αγκώνος καρπού	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αρθρώσεων
1275	Brachydactyly-elbow wrist dysplasia syndrome	Liebenberg syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αγκώνος καρπού	Σύνδρομο Liebenberg

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1270	Bowen-Conradi syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Bowen-Conradi	
1270	Bowen-Conradi syndrome	Bowen syndrome, Hutterite type		Σύνδρομο Bowen-Conradi	Σύνδρομο Bowen, τύπος Hutterite
137605	Legius syndrome		Q85.0	Σύνδρομο Legius	
137605	Legius syndrome	NF1-like syndrome		Σύνδρομο Legius	Σύνδρομο τύπου NF1
137605	Legius syndrome	Neurofibromatosis 1-like syndrome		Σύνδρομο Legius	Σύνδρομο τύπου νευροϊνωμάτωσης 1
137593	Infectious epithelial keratitis			Λοιμώδης επιθηλιακή κερατίτιδα	
137596	Neurotrophic keratopathy		H16.2	Νευροτροφική κερατοειδοπάθεια	
137596	Neurotrophic keratopathy	Neurotrophic keratitis		Νευροτροφική κερατοειδοπάθεια	Νευροτροφική κερατίτιδα
1278	Brachydactyly-preaxial hallux varus syndrome		Q73.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-ραιβού μεγάλου δακτύλου ποδός	
137599	Herpes simplex virus stromal keratitis		H16.3	Διάμεση κερατίτιδα από ιό του απλού έρπητα	
137602	Corneal endotheliitis			Ενδοθηλίτιδα του κερατοειδούς	
1166	Congenital unilateral hypoplasia of depressor anguli oris		Q87.0	Συγγενής ετερόπλευρη υποπλασία του καθελκτήρα της γωνίας του στόματος	
1166	Congenital unilateral hypoplasia of depressor anguli oris	Isolated asymmetric crying facies		Συγγενής ετερόπλευρη υποπλασία του καθελκτήρα της γωνίας του στόματος	Μειμονωμένη ασυμμετρία προσώπου κατά το κλάμα
1168	Ataxia-oculomotor apraxia type 1		G11.3	Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 1	
1168	Ataxia-oculomotor apraxia type 1	AOA1		Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 1	AOA1
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.0	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis	Endometriosis outside pelvis	N80.1	Εξωπελική ενδομητρίωση	Ενδομητρίωση εκτός της πυέλου
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.2	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.3	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.4	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.5	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.6	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.8	Εξωπελική ενδομητρίωση	
137820	Extrapelvic endometriosis		N80.9	Εξωπελική ενδομητρίωση	
1160	Chylous ascites		I89.8	Χυλώδης ασκίτης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
137817	Arachnoiditis		G03.9	Αραχνοειδίτιδα	
137817	Arachnoiditis	Adhesive arachnoiditis		Αραχνοειδίτιδα	Συμφυτική αραχνοειδίτιδα
137817	Arachnoiditis	Chronic arachnoiditis		Αραχνοειδίτιδα	Χρόνια αραχνοειδίτιδα
137814	Macular amyloidosis		E85.4+	Κηλιδώδης αμυλοείδωση	
137814	Macular amyloidosis		L99.0*	Κηλιδώδης αμυλοείδωση	
1174	Cerebellar ataxia-ectodermal dysplasia syndrome		G11.1	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	
137839	Lemierre syndrome		I80.8	Σύνδρομο Lemierre	
137839	Lemierre syndrome	Lemierre postanginal sepsis		Σύνδρομο Lemierre	Μετακυανωτική σήψη του Lemierre
137839	Lemierre syndrome	Postanginal sepsis secondary to oropharyngeal infection		Σύνδρομο Lemierre	Μετακυανωτική σήψη δευτερογενής μετά από στοματοφαρυγγική λοίμωξη
137839	Lemierre syndrome	Septic phlebitis of the internal jugular vein		Σύνδρομο Lemierre	Σηπτική θρομβοφλεβίτιδα της έσω σφαγιτίδας φλέβας
137834	Frank-Ter Haar syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Frank-Ter Haar	
137834	Frank-Ter Haar syndrome	Ter Haar syndrome		Σύνδρομο Frank-Ter Haar	Σύνδρομο Ter Haar
137831	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia syndrome		Q04.3	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας	
137831	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia syndrome	OPHN1 syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας	Σύνδρομο OPHN1
137831	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia syndrome	Oligophrenin-1 syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας	Σύνδρομο ολιγοφρενίνης-1
1170	Autosomal recessive cerebelloparenchymal disorder type 3		G11.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδοπαρεγχυματική διαταραχή τύπου 3	
1170	Autosomal recessive cerebelloparenchymal disorder type 3	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδοπαρεγχυματική διαταραχή τύπου 3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2
1170	Autosomal recessive cerebelloparenchymal disorder type 3	SCAR2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδοπαρεγχυματική διαταραχή τύπου 3	SCAR2
1178	Ataxia-tapetoretinal degeneration syndrome		G11.1	Σύνδρομο αταξίας-ταπητοσφαιβητροειδικής εκφύλισης	
1175	X-linked progressive cerebellar ataxia		G11.1	Φυλοσύνδετη προϊούσα παρεγκεφαλιδική αταξία	
1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome		G11.8	Σύνδρομο αταξίας-υπογοναδισμού-χοριοειδικής δυστροφίας	
1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome	Boucher-Neuhäuser syndrome		Σύνδρομο αταξίας-υπογοναδισμού-χοριοειδικής δυστροφίας	Σύνδρομο Boucher-Neuhäuser
1179	Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood with ataxia		G96.8	Καλοήθης παροξυσμική τονική άνω βλεμματική στροφή της παιδικής ηλικίας με αταξία	
1179	Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood with ataxia	Ouvrier-Billson syndrome		Καλοήθης παροξυσμική τονική άνω βλεμματική στροφή της παιδικής ηλικίας με αταξία	Σύνδρομο Ouvrier-Billson
1173	Cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome		G11.8	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-υπογοναδισμού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1173	Cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome	Gordon-Holmes syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλδικής αταξίας-υπογοναδισμού	Σύνδρομο Gordon-Holmes
1173	Cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome	Luteinizing hormone-releasing hormone deficiency with ataxia		Σύνδρομο παρεγκεφαλδικής αταξίας-υπογοναδισμού	Ανεπάρκεια της εκλυτικής ορμόνης της ωχρινότροπου ορμόνης με αταξία
137867	Madras motor neuron disease		G12.2	Νόσος κινητικού νευρώνα Madras	
137867	Madras motor neuron disease	MMND		Νόσος κινητικού νευρώνα Madras	MMND
137681	Hepatoencephalopathy due to combined oxidative phosphorylation defect type 1		E88.8	Ηπατική εγκεφαλοπάθεια λόγω συνδυασμένης βλάβης της οξειδωτικής φωσφορύλισης τύπου 1	
137681	Hepatoencephalopathy due to combined oxidative phosphorylation defect type 1	Hepatoencephalopathy due to COXPD1		Ηπατική εγκεφαλοπάθεια λόγω συνδυασμένης βλάβης της οξειδωτικής φωσφορύλισης τύπου 1	Ηπατική εγκεφαλοπάθεια λόγω COXPD1
1133	AREDYLD syndrome		Q87.8	Σύνδρομο AREDYLD	
1133	AREDYLD syndrome	Acrorenal defect-ectodermal dysplasia-diabetes syndrome		Σύνδρομο AREDYLD	Σύνδρομο ακρονεφρικών βλαβών-εξωδερμικής δυσπλασίας-διαβήτη
137675	Histiocytoid cardiomyopathy		I42.0	Ιστικοκτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	
137675	Histiocytoid cardiomyopathy	Foamy myocardial transformation of infancy		Ιστικοκτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	Αφρώδης μυοκαρδιακή μετατροπή της βρεφικής ηλικίας
137675	Histiocytoid cardiomyopathy	Infantile cardiomyopathy with histiocytoid change		Ιστικοκτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	Βρεφική μυοκαρδιοπάθεια με ιστικοκτταροειδή αλλαγή
137675	Histiocytoid cardiomyopathy	Infantile xanthomatous cardiomyopathy		Ιστικοκτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	Βρεφική ξανθωματώδης μυοκαρδιοπάθεια
137675	Histiocytoid cardiomyopathy	Oncocytic cardiomyopathy		Ιστικοκτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	Ογκοκτταρική μυοκαρδιοπάθεια
1131	X-linked mandibulofacial dysostosis		Q75.4	Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόστωση	
1131	X-linked mandibulofacial dysostosis	Mandibulofacial dysostosis, Toriello type		Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόστωση	Γναθοπροσωπική δυσόστωση, τύπος Toriello
1131	X-linked mandibulofacial dysostosis	X-linked branchial arch syndrome		Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόστωση	Φυλοσύνδετο σύνδρομο βραγχιακού τόξου
1131	X-linked mandibulofacial dysostosis	X-linked mandibulofacial dysostosis with limb anomalies		Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόστωση	Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόστωση με ανωμαλίες των μελών
137678	Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία με βράχυνση των μεταταρσίων	
137678	Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening	Czech dysplasia, metatarsal type		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία με βράχυνση των μεταταρσίων	Δυσπλασία Czech, τύπος μεταταρσίων
137678	Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening	SED with metatarsal shortening		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία με βράχυνση των μεταταρσίων	SED με βράχυνση των μεταταρσίων
137698	Cytomegalovirus disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk		B25.8	Νόσος από κτταρομεγαλιό σε ασθενείς με διαταραγμένη κτταρική ανοσία	
137698	Cytomegalovirus disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk	CMV disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk		Νόσος από κτταρομεγαλιό σε ασθενείς με διαταραγμένη κτταρική ανοσία	Νόσος από CMV σε ασθενείς με διαταραγμένη κτταρική ανοσία
137754	Neurological conditions associated with aminoacylase 1 deficiency		E72.8	Νευρολογικές παθήσεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια της αμινοακυλάσης 1	
137754	Neurological conditions associated with aminoacylase 1 deficiency	ACY1D		Νευρολογικές παθήσεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια της αμινοακυλάσης 1	ACY1D

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
137754	Neurological conditions associated with aminoacylase 1 deficiency	N-acyl-L-amino acid amidohydrolase deficiency		Νευρολογικές παθήσεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια της αμινοακυλάσης 1	Ανεπάρκεια της Ν-ακυλο-L-αμινοεξουαμιδοϋδρολάσης
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy		G12.1	Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy	SMAX2		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	SMAX2
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy	Spinal muscular atrophy with arthrogryposis		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αρθρογρύπωση
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy	X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	Φυλοσύνδετη συγγενής πολλαπλή περιφερική αρθρογρύπωση
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy	X-linked spinal muscular atrophy type 2		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
137686	Asherman syndrome		N85.6	Σύνδρομο Asherman	
1144	Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural deafness syndrome		Q68.8	Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας κώφωσης	
1144	Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural deafness syndrome	Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας κώφωσης	Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
1144	Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural deafness syndrome	Distal arthrogryposis type 6		Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας κώφωσης	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 6
137776	Lethal congenital contracture syndrome type 2		Q68.8	Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 2	
137776	Lethal congenital contracture syndrome type 2	LCCS2		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 2	LCCS2
137776	Lethal congenital contracture syndrome type 2	Multiple contracture syndrome, Israeli-Bedouin type		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 2	Σύνδρομο πολλαπλών μυϊκών βραχύνσεων, τύπος Israeli-Bedouin
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-whistling face syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης-σφυρίζοντος προσώπου	
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-whistling face syndrome	Illium syndrome		Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης-σφυρίζοντος προσώπου	Σύνδρομο Illium
1149	Kuskokwim syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Kuskokwim	
1149	Kuskokwim syndrome	Arthrogryposis-like syndrome		Σύνδρομο Kuskokwim	Σύνδρομο τύπου αρθρογρύπωσης
1149	Kuskokwim syndrome	Kuskokwim disease		Σύνδρομο Kuskokwim	Νόσος Kuskokwim
1159	Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood		Q77.7	Προϊούσα ψευδορευματοειδής αρθροπάθεια της παιδικής ηλικίας	
1159	Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda-progressive arthropathy syndrome		Προϊούσα ψευδορευματοειδής αρθροπάθεια της παιδικής ηλικίας	Σύνδρομο όψιμης σπονδυλοεπιφυσειακής δυσπλασίας-προϊούσας αρθροπάθειας
137810	Nodular cutaneous amyloidosis		E85.4+	Οζώδης δερματική αμυλοείδωση	
137810	Nodular cutaneous amyloidosis	PLCNA	L99.0*	Οζώδης δερματική αμυλοείδωση	PLCNA
137810	Nodular cutaneous amyloidosis	Primary localized cutaneous nodular amyloidosis		Οζώδης δερματική αμυλοείδωση	Πρωτοπαθής εντοπισμένη δερματική οζώδης αμυλοείδωση
137783	Lethal congenital contracture syndrome type 3		Q68.8	Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 3	
137783	Lethal congenital contracture syndrome type 3	LCCS3		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 3	LCCS3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1214	Progressive hemifacial atrophy		G51.8	Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	
1214	Progressive hemifacial atrophy	Hemifacial atrophy		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	Ημιπροσωπική ατροφία
1214	Progressive hemifacial atrophy	PHA		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	PHA
1214	Progressive hemifacial atrophy	Parry-Romberg syndrome		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	Σύνδρομο Parry-Romberg
1214	Progressive hemifacial atrophy	Progressive facial hemiatrophy		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	Προϊούσα προσωπική ημιατροφία
1214	Progressive hemifacial atrophy	Romberg syndrome		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	Σύνδρομο Romberg
1215	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome		H47.2	Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία με συνδρομική έκφραση	
1215	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome	DOA+		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία με συνδρομική έκφραση	DOA+
1215	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome	Optic atrophy-deafness-polyneuropathy-myopathy syndrome		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία με συνδρομική έκφραση	Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-κώφωσης-πολυνευροπάθειας-μυοπάθειας
1215	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome	Optic atrophy-hearing loss-polyneuropathy-myopathy syndrome		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία με συνδρομική έκφραση	Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-απώλειας ακοής-πολυνευροπάθειας-μυοπάθειας
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy		G12.1	Αυτοσωμική επικρατής συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία	
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy	Autosomal dominant benign distal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία	Αυτοσωμική επικρατής καλοήθους περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy	Congenital benign spinal muscular atrophy with contractures		Αυτοσωμική επικρατής συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία	Συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία με μυϊκές συσπάσεις
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy	Congenital nonprogressive spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία	Συγγενής μη προοδευτική νωτιαία μυϊκή ατροφία
1221	Cheilitis glandularis		K13.0	Αδενωματώδης χειλίτιδα	
1225	Baller-Gerold syndrome		Q75.0	Σύνδρομο Baller-Gerold	
1226	Bamforth-Lazarus syndrome		E03.1	Σύνδρομο Bamforth-Lazarus	
1226	Bamforth-Lazarus syndrome	Athyroidal hypothyroidism-spiky hair-cleft palate syndrome		Σύνδρομο Bamforth-Lazarus	Σύνδρομο αθυροειδικού υποθυρεοειδισμού-αιχμηρών μαλλιών-υπερωισχιστίας
1226	Bamforth-Lazarus syndrome	Bamforth syndrome		Σύνδρομο Bamforth-Lazarus	Σύνδρομο Bamforth
1226	Bamforth-Lazarus syndrome	Hypothyroidism-cleft palate syndrome		Σύνδρομο Bamforth-Lazarus	Σύνδρομο υποθυρεοειδισμού-υπερωισχιστίας
1227	Bangstad syndrome		E31.8	Σύνδρομο Bangstad	
1227	Bangstad syndrome	Ataxia-diabetes-goiter-gonadal insufficiency syndrome		Σύνδρομο Bangstad	Σύνδρομο αταξίας-διαβήτη-βρογχοκήλης-γοναδικής ανεπάρκειας
1184	Ataxia-photosensitivity-short stature syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αταξίας-φωτοευαισθησίας-χαμηλού αναστήματος	
1184	Ataxia-photosensitivity-short stature syndrome	Fenton-Wilkinson-Toselano syndrome		Σύνδρομο αταξίας-φωτοευαισθησίας-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Fenton-Wilkinson-Toselano
1182	Spastic ataxia with congenital miosis		G11.4	Σπαστική αταξία με συγγενή μύση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1182	Spastic ataxia with congenital miosis	Autosomal dominant spastic ataxia type 7		Σπαστική αταξία με συγγενή μύση	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία τύπου 7
1182	Spastic ataxia with congenital miosis	SPAX7		Σπαστική αταξία με συγγενή μύση	SPAX7
137888	Auriculocondylar syndrome		Q75.8	Ωτιαοκονδυλικό σύνδρομο	
137888	Auriculocondylar syndrome	Question mark ear syndrome		Ωτιαοκονδυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο ωτός δικην ερωτηματικού
1186	Infantile-onset spinocerebellar ataxia		G11.1	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
1186	Infantile-onset spinocerebellar ataxia	IOSCA		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	IOSCA
1186	Infantile-onset spinocerebellar ataxia	Ohaha syndrome		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	Σύνδρομο Ohaha
1186	Infantile-onset spinocerebellar ataxia	Ophthalmoplegia-hypotonia-ataxia-hypoacusis-athetosis syndrome		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-υποτονίας-αταξίας-υποακουσίας-αθέτωσης
1185	Spinocerebellar ataxia-dysmorphism syndrome		G11.8	Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής αταξίας-δυσμορφισμού	
137898	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-high lactate syndrome		E88.8	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- υψηλού γαλακτικού	
137898	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-high lactate syndrome	LBSL		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- υψηλού γαλακτικού	LBSL
137898	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-high lactate syndrome	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-lactate elevation syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- υψηλού γαλακτικού	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- ανόδου του γαλακτικού
1188	Ataxia-deafness-intellectual disability syndrome		G11.1	Σύνδρομο αταξίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	
1188	Ataxia-deafness-intellectual disability syndrome	Ataxia-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αταξίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο αταξίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
1188	Ataxia-deafness-intellectual disability syndrome	Reardon-Baraitser syndrome		Σύνδρομο αταξίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Reardon-Baraitser
137902	Isolated optic nerve hypoplasia/aplasia		H47.0	Μεμονωμένη υποπλασία/απλασία του οπτικού νεύρου	
1187	Lethal ataxia with deafness and optic atrophy		E79.8	Θανατηφόρος αταξία με κώφωση και οπτική ατροφία	
1187	Lethal ataxia with deafness and optic atrophy	Arts syndrome		Θανατηφόρος αταξία με κώφωση και οπτική ατροφία	Σύνδρομο Arts
1187	Lethal ataxia with deafness and optic atrophy	Lethal ataxia with hearing loss and optic atrophy		Θανατηφόρος αταξία με κώφωση και οπτική ατροφία	Θανατηφόρος αταξία με απώλεια ακοής και οπτική ατροφία
1190	Atelosteogenesis type I		Q78.8	Ατελοστεογένεση τύπου I	
1190	Atelosteogenesis type I	AO1		Ατελοστεογένεση τύπου I	AO1
1190	Atelosteogenesis type I	AOI		Ατελοστεογένεση τύπου I	AOI
1190	Atelosteogenesis type I	Atelosteogenesis type 1		Ατελοστεογένεση τύπου I	Ατελοστεογένεση τύπου 1
1190	Atelosteogenesis type I	Giant cell chondrodysplasia		Ατελοστεογένεση τύπου I	Γιγαντοκυτταρική χονδροδυσπλασία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1190	Atelosteogenesis type I	Spondylo-humero-femoral dysplasia		Ατελοστεογένεση τύπου I	Σπονδυλο-βραχιονο-μηριαία δυσπλασία
137908	Hypotonia with lactic acidemia and hyperammonemia		E88.8	Υποτονία με γαλακτική οξυαιμία και υπεραμμωναιμία	
137908	Hypotonia with lactic acidemia and hyperammonemia	COXPDS		Υποτονία με γαλακτική οξυαιμία και υπεραμμωναιμία	COXPDS
137908	Hypotonia with lactic acidemia and hyperammonemia	Combined oxidative phosphorylation defect type 5		Υποτονία με γαλακτική οξυαιμία και υπεραμμωναιμία	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 5
137911	Autism-facial port-wine stain syndrome		F84.0	Σύνδρομο αυτισμού-τριχοειδικής δυσπλασίας (port-wine stain) προσώπου	
137914	Choanal atresia		Q30.0	Ατρησία των ρινικών χοανών	
1193	Atkin-Flaitz syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Atkin-Flaitz	
1193	Atkin-Flaitz syndrome	X-linked intellectual disability, Atkin type		Σύνδρομο Atkin-Flaitz	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Atkin
1200	Burn-McKeown syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Burn-McKeown	
1200	Burn-McKeown syndrome	Choanal atresia-hearing loss-cardiac defects-craniofacial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο Burn-McKeown	Σύνδρομο ατρησίας ρινικών χοανών-απώλειας ακοής-καρδιακών βλαβών-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού
1198	Colonic atresia		Q42.9	Ατρησία του παχέος εντέρου	
137926	Primary laryngeal lymphangioma		D18.1	Πρωτοπαθές λαρυγγικό λεμφαγγείωμα	
137929	Neonatal brainstem dysfunction		G93.8	Νεογνική δυσλειτουργία του στελέχους	
1203	Duodenal atresia		Q41.0	Ατρησία του δωδεκαδακτύλου	
1208	Pulmonary atresia-intact ventricular septum syndrome		Q22.6	Σύνδρομο ατρησίας της πνευμονικής βαλβίδας-άθικτου μεσκοιλιακού διαφράγματος	
137932	Congenital laryngeal palsy		J38.0	Συγγενής λαρυγγική παράλυση	
137932	Congenital laryngeal palsy	Congenital vocal cord paralysis		Συγγενής λαρυγγική παράλυση	Συγγενής παράλυση των φωνητικών χορδών
137935	Laryngotracheal angioma		D18.0	Λαρυγγοτραχειακό αγγείωμα	
1449	Ring chromosome 7 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 7	
1449	Ring chromosome 7 syndrome	Ring 7		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 7	Δακτυλοειδές 7
1449	Ring chromosome 7 syndrome	Ring chromosome 7		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 7	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 7
141242	Paramedian nasal cleft		Q18.8	Παράμεση ρινική σχιστία	
141242	Paramedian nasal cleft	Alar cleft		Παράμεση ρινική σχιστία	Σχιστία του πτερυγίου της ρινός
141242	Paramedian nasal cleft	Alar rim cleft		Παράμεση ρινική σχιστία	Σχιστία του χείλους του πτερυγίου της ρινός
141242	Paramedian nasal cleft	Cleft nose		Παράμεση ρινική σχιστία	Ρινοσχιστία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141242	Paramedian nasal cleft	Isolated cleft of the ala nasi		Παράμεση ρινική σχιστία	Μεμονωμένη σχιστία των ρινικών πτερυγίων
141242	Paramedian nasal cleft	Isolated coloboma of the nose		Παράμεση ρινική σχιστία	Μεμονωμένη σχισμή της ρινός
141242	Paramedian nasal cleft	Tessier number 1 cleft		Παράμεση ρινική σχιστία	Σχιστία Tessier υπ' αριθμόν 1
1453	Cleidorhizomelic syndrome		Q77.8	Κλειδοριζομελικό σύνδρομο	
1453	Cleidorhizomelic syndrome	Rhizomelic shortness with clavicular defect		Κλειδοριζομελικό σύνδρομο	Ριζομελική βράχυνση με βλάβη της κλείδας
1453	Cleidorhizomelic syndrome	Wallis-Zieff-Goldblatt syndrome		Κλειδοριζομελικό σύνδρομο	Σύνδρομο Wallis-Zieff-Goldblatt
141239	Median cleft of the upper lip and maxilla		Q18.8	Σχιστία μέσης γραμμής του άνω χειλούς και άνω γνάθου	
1440	Ring chromosome 14 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 14	
1440	Ring chromosome 14 syndrome	Ring 14		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 14	Δακτυλοειδές 14
1440	Ring chromosome 14 syndrome	Ring chromosome 14		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 14	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 14
1443	Ring chromosome 19 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 19	
1443	Ring chromosome 19 syndrome	Ring 19		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 19	Δακτυλοειδές 19
1443	Ring chromosome 19 syndrome	Ring chromosome 19		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 19	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 19
141261	Tessier number 5 facial cleft		Q18.8	Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 5	
141258	Tessier number 4 facial cleft		Q18.8	Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 4	
1458	CODAS syndrome		Q87.8	Σύνδρομο CODAS	
1458	CODAS syndrome	Cerebrooculodentoauriculoskeletal syndrome		Σύνδρομο CODAS	Εγκεφαλοοφθαλμοδοντοωτιαιοσκελετικό σύνδρομο
1454	Joubert syndrome with hepatic defect		Q04.3	Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	
1454	Joubert syndrome with hepatic defect	COACH syndrome		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	Σύνδρομο COACH
1454	Joubert syndrome with hepatic defect	Cerebellar vermis hypoplasia-oligophrenia-congenital ataxia-coloboma-hepatic fibrosis		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	Υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας-ολιγοφρένεια-συγγενής αταξία-οφθαλμικό έλλειμμα-
1454	Joubert syndrome with hepatic defect	Gentile syndrome		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	Σύνδρομο Gentile
1454	Joubert syndrome with hepatic defect	JS-H		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	JS-H
1454	Joubert syndrome with hepatic defect	Joubert syndrome with congenital hepatic fibrosis		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	Σύνδρομο Joubert με συγγενή ηπατική ίνωση
190	Coats disease		H35.0	Νόσος Coats	
190	Coats disease	Congenital retinal telangiectasia		Νόσος Coats	Συγγενής τηλαγγειεκτασία αμφιβληστροειδούς

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
190	Coats disease	Leber miliary aneurysm		Νόσος Coats	Κεγχροειδές ανεύρυσμα Leber
141199	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome type 3		Q28.2	Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 3	
141199	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome type 3	CAMS3		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 3	CAMS3
1429	Benign hereditary chorea		G25.5	Καλοήθης κληρονομική χορεία	
1429	Benign hereditary chorea	BHC		Καλοήθης κληρονομική χορεία	BHC
1429	Benign hereditary chorea	Benign familial chorea		Καλοήθης κληρονομική χορεία	Καλοήθης οικογενής χορεία
141194	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome type 1		Q28.2	Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 1	
141194	Cerebrofacial arteriovenous metameris syndrome type 1	CAMS1		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 1	CAMS1
1426	Greenberg dysplasia		Q77.3	Δυσπλασία Greenberg	
1426	Greenberg dysplasia	HEM dysplasia		Δυσπλασία Greenberg	Δυσπλασία HEM
1426	Greenberg dysplasia	Hydrops-ectopic calcification-moethaten syndrome		Δυσπλασία Greenberg	Σύνδρομο εμβρυικού ύδρωπα-έκτοπης σκελετοποίησης-σκωροφαγωμένων οστών
1426	Greenberg dysplasia	Skeletal dysplasia, Greenberg type		Δυσπλασία Greenberg	Σκελετική δυσπλασία, τύπου Greenberg
141184	Rapidly involuting congenital hemangioma		D18.0	Ταχέως υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	
141184	Rapidly involuting congenital hemangioma	RICH		Ταχέως υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	RICH
1427	Otospondylomegalepiphysal dysplasia		Q77.7	Ότοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	
1427	Otospondylomegalepiphysal dysplasia	OSMED		Ότοσπονδυλομεγαεπιφυσιακή δυσπλασία	OSMED
1435	Xq21 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq21	
1435	Xq21 microdeletion syndrome	Ayazi syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq21	Σύνδρομο Ayazi
1435	Xq21 microdeletion syndrome	Del(X)(q21)		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq21	Del(X)(q21)
1435	Xq21 microdeletion syndrome	Monosomy Xq21		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq21	Μονοσωμία Xq21
141219	Nasal dorsum fistula		Q18.8	Συρίγγιο της ράχης της ρινός	
1436	X-linked skeletal dysplasia-intellectual disability syndrome		Q87.5	Σύνδρομο φυλοσύνδετης σκελετικής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης	
1436	X-linked skeletal dysplasia-intellectual disability syndrome	Christian syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης σκελετικής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Christian
141214	Isolated congenital syngnathia		Q67.4	Μεμονωμένη συγγενής συγγναθία	
141214	Isolated congenital syngnathia	Isolated congenital maxillomandibular fusion		Μεμονωμένη συγγενής συγγναθία	Μεμονωμένη συγγενής σύντηξη άνω και κάτω γνάθου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141209	Diffuse lymphatic malformation		I89.8	Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	
141209	Diffuse lymphatic malformation	Diffuse lymphangioma		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Διάχυτο λεμφαγγείωμα
141209	Diffuse lymphatic malformation	Diffuse lymphangiomatosis		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Διάχυτη λεμφαγγειωμάτωση
141209	Diffuse lymphatic malformation	Disseminated lymphangioma		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Διάσπαρτο λεμφαγγείωμα
141209	Diffuse lymphatic malformation	Disseminated lymphangiomatosis		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Διάσπαρτη λεμφαγγειωμάτωση
141209	Diffuse lymphatic malformation	Disseminated lymphatic malformation		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Διάσπαρτη λεμφική δυσπλασία
141209	Diffuse lymphatic malformation	GLA		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	GLA
141209	Diffuse lymphatic malformation	Generalized lymphatic anomaly		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	Γενικευμένη λεμφική ανωμαλία
1433	Choroidal atrophy-alopecia syndrome		Q82.8	Σύνδρομο χοριοειδικής ατροφίας-αλωπεκίας	
1433	Choroidal atrophy-alopecia syndrome	Moloney syndrome		Σύνδρομο χοριοειδικής ατροφίας-αλωπεκίας	Σύνδρομο Moloney
1433	Choroidal atrophy-alopecia syndrome	Regional choroidal atrophy and alopecia		Σύνδρομο χοριοειδικής ατροφίας-αλωπεκίας	Περιοχική χοριοειδική ατροφία και αλωπεκία
1484	Contractures-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-εξωδερμικής δυσπλασίας-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας	
1484	Contractures-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome	Ladda-Zonana-Ramer syndrome		Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-εξωδερμικής δυσπλασίας-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας	Σύνδρομο Ladda-Zonana-Ramer
141333	Biemond syndrome type 2			Σύνδρομο Biemond τύπου 2	
141333	Biemond syndrome type 2	Hypogonadism-short stature-coloiboma-preaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο Biemond τύπου 2	Σύνδρομο υπογοναδισμού-βραχέος αναστήματος-οφθαλμικού ελλείμματος-προαξονικής πολυδακτυλίας
155878	Submucosal cleft palate		Q35.9	Υποβλεννογόνια υπερωισχιστία	
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome		H18.5	Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome	CDPD		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	CDPD
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome	Corneal dystrophy with progressive deafness		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	Κερατοειδική δυστροφία με προοδευτική κώφωση
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome	Corneal dystrophy with progressive hearing loss		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	Κερατοειδική δυστροφία με προοδευτική απώλεια ακοής
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome	Corneal dystrophy-perceptive hearing loss syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-απώλειας ακοής τύπου αντίληψης
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome	Harboyan syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-κώφωσης τύπου αντίληψης	Σύνδρομο Harboyan
1487	Cooks syndrome		Q84.6	Σύνδρομο Cooks	
1487	Cooks syndrome	Anonychia-onychodystrophy with hypoplasia or absence of distal phalanges syndrome		Σύνδρομο Cooks	Σύνδρομο ανωνυχίας-ονυχοδυστροφίας με υποπλασία ή απουσία των περιφερικών φαλάγγων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1487	Cooks syndrome	ODP		Σύνδρομο Cooks	ODP
155838	Pinnae fistula or cyst		Q18.8	Συρίγγιο ή κύστη του πτερυγίου του ωτός	
1486	Lethal congenital contracture syndrome type 1		Q68.8	Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 1	
1486	Lethal congenital contracture syndrome type 1	Herva disease		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 1	Νόσος Herva
1486	Lethal congenital contracture syndrome type 1	LCCS1		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 1	LCCS1
1486	Lethal congenital contracture syndrome type 1	Multiple contracture syndrome, Finnish type		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 1	Σύνδρομο πολλαπλών μυϊκών βραχύνσεων, Φινλανδικός τύπος
141276	Tessier number 7 facial cleft		Q18.4	Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 7	
141276	Tessier number 7 facial cleft	Commissural facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 7	Σχιστία της γωνίας του στόματος
141276	Tessier number 7 facial cleft	Macrostomia		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 7	Μακροστομία
141276	Tessier number 7 facial cleft	Transverse facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 7	Εγκάρσια σχιστία του προσώπου
141265	Tessier number 6 facial cleft		Q18.8	Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 6	
141327	Orofaciodigital syndrome type 12		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 12	
141327	Orofaciodigital syndrome type 12	Moran-Barroso syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 12	Σύνδρομο Moran-Barroso
141327	Orofaciodigital syndrome type 12	OFD12		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 12	OFD12
141327	Orofaciodigital syndrome type 12	Oral-facial-digital syndrome type 12		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 12	Στοματικό-προσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 12
141330	Orofaciodigital syndrome type 13		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 13	
141330	Orofaciodigital syndrome type 13	Degner syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 13	Σύνδρομο Degner
141330	Orofaciodigital syndrome type 13	OFD13		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 13	OFD13
141330	Orofaciodigital syndrome type 13	Oral-facial-digital syndrome type 13		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 13	Στοματικό-προσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 13
1471	Coloboma of macula-brachydactyly type B syndrome		Q87.1	Σύνδρομο κολοβώματος της ωχράς κηλίδας-βραχυδακτυλίας τύπου Β	
1471	Coloboma of macula-brachydactyly type B syndrome	Sorsby syndrome		Σύνδρομο κολοβώματος της ωχράς κηλίδας-βραχυδακτυλίας τύπου Β	Σύνδρομο Sorsby
141288	Midline cervical cleft		Q18.8	Τραχηλική σχιστία της μέσης γραμμής	
141291	Cleft lip and alveolus		Q36.0	Χειλοσχιστία και γναθοσχιστία	
141291	Cleft lip and alveolus		Q36.1	Χειλοσχιστία και γναθοσχιστία	
141291	Cleft lip and alveolus		Q36.9	Χειλοσχιστία και γναθοσχιστία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141091	Polyrrhinia		Q30.8	Πολυρρινία	
141091	Polyrrhinia	Double nose		Πολυρρινία	Διπλή μύτη
141091	Polyrrhinia	Polyrhinia		Πολυρρινία	Πολυρινία
141083	Nasolacrimal duct cyst		H04.6	Κύστη του ρινοδακρυικού πόρου	
141083	Nasolacrimal duct cyst	Dacryoceale		Κύστη του ρινοδακρυικού πόρου	Δακρυοκήλη
141083	Nasolacrimal duct cyst	Dacryocystocele		Κύστη του ρινοδακρυικού πόρου	Δακρυοκυστοκήλη
141083	Nasolacrimal duct cyst	Nasolacrimal mucocele		Κύστη του ρινοδακρυικού πόρου	Ρινοδακρυική βλενοκήλη
1410	Uncombable hair syndrome		Q84.1	Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών	
1410	Uncombable hair syndrome	Pili trianguli et canaliculi		Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών	Τρίχες τριγωνικές και σωληναριακές
141099	Proboscis lateralis		Q30.8	Πλαγία προβοσκίδα	
141099	Proboscis lateralis	Congenital tubular nose		Πλαγία προβοσκίδα	Συγγενής σωληνοειδής μύτη
141096	Supernumerary nostril		Q30.8	Υπεράριθμοι ρώθωνες	
141096	Supernumerary nostril	Accessory nostril		Υπεράριθμοι ρώθωνες	Επικουρικοί ρώθωνες
1412	Tarsal-carpal coalition syndrome		Q74.8	Σύνδρομο ταρσιο-καρπικής συγκόλλησης	
141103	Nasal dermoid cyst		Q18.8	Ρινική δερμοειδής κύστη	
141103	Nasal dermoid cyst	Nasal dermoid sinus cyst		Ρινική δερμοειδής κύστη	Ρινική δερμοειδής συριγγώδης κύστη
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition		M11.1	Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Calcium pyrophosphate dihydrate crystal deposition disease		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Νόσος εναπόθεσης κρυστάλλων διυδρικού πυροφωσφορικού ασβεστίου
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Familial CC		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Οικογενής CC
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Familial CPPD		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Οικογενής CPPD
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Familial articular chondrocalcinosis		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Οικογενής αρθρική χονδροασβέστωση
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Hereditary CC		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Κληρονομική CC
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Hereditary articular chondrocalcinosis		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Κληρονομική αρθρική χονδροασβέστωση
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition	Hereditary calcium pyrophosphate deposition		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	Κληρονομική εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου
141112	Nasal glial heterotopia		Q30.8	Ρινική γλοιακή ετεροτοπία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141112	Nasal glial heterotopia	Nasal glioma		Ρινική γλοιακή ετεροτοπία	Ρινικό γλοίωμα
1394	Cerebrofaciothoracic dysplasia		Q87.5	Εγκεφαλοπροσωπικοθωρακική δυσπλασία	
1394	Cerebrofaciothoracic dysplasia	Pascual-Castroviejo syndrome type 1		Εγκεφαλοπροσωπικοθωρακική δυσπλασία	Σύνδρομο Pascual-Castroviejo τύπου 1
141051	Facial dermoid cyst		Q18.8	Προσωπική δερμοειδής κύστη	
141051	Facial dermoid cyst	Dermoid cyst of the face		Προσωπική δερμοειδής κύστη	Δερμοειδής κύστη προσώπου
141064	Lower lip fistula		Q38.0	Συρίγγιο του κάτω χειλούς	
141061	Commissural lip fistula		Q38.0	Συρίγγιο στη θέση ένωσης των χειλέων	
141071	Digestive duplication cyst of the tongue		Q38.3	Κύστη πεπτικού διπλασιασμού της γλώσσας	
141071	Digestive duplication cyst of the tongue	Enteric duplication cyst of the tongue		Κύστη πεπτικού διπλασιασμού της γλώσσας	Κύστη εντερικού διπλασιασμού της γλώσσας
141071	Digestive duplication cyst of the tongue	Foregut duplication cyst of the tongue		Κύστη πεπτικού διπλασιασμού της γλώσσας	Κύστη διπλασιασμού του προσθίου εντέρου της γλώσσας
141071	Digestive duplication cyst of the tongue	Gastric duplication cyst of the tongue		Κύστη πεπτικού διπλασιασμού της γλώσσας	Κύστη γαστρικού διπλασιασμού της γλώσσας
1397	Hydrocephaly-cerebellar agenesis syndrome		Q04.3	Σύνδρομο υδροκεφαλίας-παρεγκεφαλιδικής αγενεσίας	
141067	Cervicofacial fibrochondroma		Q18.8	Τραχηλοπροσωπικό ινοχόνδρωμα	
1398	Isolated cerebellar agenesis		Q04.3	Μεμονωμένη παρεγκεφαλιδική αγενεσία	
1398	Isolated cerebellar agenesis	Near total absence of cerebellum		Μεμονωμένη παρεγκεφαλιδική αγενεσία	Σχεδόν ολική απουσία της παρεγκεφαλίδας
1398	Isolated cerebellar agenesis	Subtotal absence of cerebellum		Μεμονωμένη παρεγκεφαλιδική αγενεσία	Υφολική απουσία της παρεγκεφαλίδας
1399	Richards-Rundle syndrome		G60.2	Σύνδρομο Richards-Rundle	
1399	Richards-Rundle syndrome	Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-deafness syndrome		Σύνδρομο Richards-Rundle	Σύνδρομο κετοξουρίας-νοητικής υστέρησης-αταξίας-κώφωσης
1399	Richards-Rundle syndrome	Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Richards-Rundle	Σύνδρομο κετοξουρίας-νοητικής υστέρησης-αταξίας-απώλειας ακοής
1401	CHAND syndrome		Q82.8	Σύνδρομο CHAND	
1401	CHAND syndrome	Baughman syndrome		Σύνδρομο CHAND	Σύνδρομο Baughman
1401	CHAND syndrome	CHANDS		Σύνδρομο CHAND	CHANDS
1401	CHAND syndrome	Curly hair-ankyloblepharon-nail dysplasia syndrome		Σύνδρομο CHAND	Σύνδρομο σγουρών τριχών-αγκυλοβλέφαρου-δυσπλασίας ονύχων
141074	External auditory canal aplasia/hypoplasia		Q16.1	Απλασία/Υποπλασία του έξω ακουστικού πόρου	
141074	External auditory canal aplasia/hypoplasia	External auditory canal stenosis/atresia		Απλασία/Υποπλασία του έξω ακουστικού πόρου	Ατρησία/Στένωση του έξω ακουστικού πόρου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141152	Isolated congenital hypoglossia/aglossia		Q38.3	Μεμονωμένη συγγενής υπογλωσσία/αγλωσσία	
174	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type		Q78.5	Μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία, τύπος Schmid	
141163	Glossopalatine ankylosis		Q38.3	Γλωσσούπερωση αγκύλωση	
141163	Glossopalatine ankylosis	Cosack syndrome		Γλωσσούπερωση αγκύλωση	Σύνδρομο Cosack
141168	Frontonasal arteriovenous malformation		Q27.3	Προσθιορινική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141171	Maxillary arteriovenous malformation		Q27.3	Άνω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141171	Maxillary arteriovenous malformation	Arteriovenous malformation of maxilla		Άνω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της άνω γνάθου
1425	Desbuquois syndrome		Q78.8	Σύνδρομο Desbuquois	
1425	Desbuquois syndrome	DBQD		Σύνδρομο Desbuquois	DBQD
1425	Desbuquois syndrome	Desbuquois dysplasia		Σύνδρομο Desbuquois	Δυσπλασία Desbuquois
141174	Mandibular arteriovenous malformation		Q27.3	Κάτω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141174	Mandibular arteriovenous malformation	Arteriovenous malformation of mandible		Κάτω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της κάτω γνάθου
141179	Non-involuting congenital hemangioma		D18.0	Μη-υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	
141179	Non-involuting congenital hemangioma	NICH		Μη-υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	NICH
141121	Congenital subglottic stenosis		Q31.1	Συγγενής υπογλωττιδική στένωση	
141124	Congenital laryngeal cyst		Q31.8	Συγγενής λαρυγγική κύστη	
141127	Congenital tracheal stenosis		Q32.1	Συγγενής στένωση της τραχείας	
141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum			Οφθαλμο-ωτιαίο-σπονδυλικό φάσμα	
141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	OAV spectrum		Οφθαλμο-ωτιαίο-σπονδυλικό φάσμα	Φάσμα OAV
141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	Oculoauriculovertebral spectrum		Οφθαλμο-ωτιαίο-σπονδυλικό φάσμα	Οφθαλμοωτιαίοσπονδυλικό φάσμα
141145	Hemifacial hyperplasia		Q67.4	Ημιπροσωπική υπερπλασία	
141145	Hemifacial hyperplasia	Hemifacial hypertrophy		Ημιπροσωπική υπερπλασία	Ημιπροσωπική υπερτροφία
141148	Hemifacial myohyperplasia		Q67.4	Ημιπροσωπική μυοϋπερπλασία	
156728	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, matrilin-3 type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος ματριλίνης-3	
156728	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, matrilin-3 type	SEMD, MATN3-related		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος ματριλίνης-3	SEMD, MATN3-σχετιζόμενη

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
156728	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, matrilin-3 type	SEMD, matrilin-3 type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος ματριλίνης-3	SEMD, τύπος ματριλίνης-3
1375	Cataract-hypertrichosis-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-υπερτρίχωσης-νοητικής υστέρησης	
1375	Cataract-hypertrichosis-intellectual disability syndrome	CAHMR syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-υπερτρίχωσης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο CAHMR
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome		H26.0	Σύνδρομο κληρονομικής υπερφερριτιναμίας-καταρράκτη	
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	Bonneau-Beaumont syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής υπερφερριτιναμίας-καταρράκτη	Σύνδρομο Bonneau-Beaumont
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	HHCS		Σύνδρομο κληρονομικής υπερφερριτιναμίας-καταρράκτη	HHCS
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome	Hereditary hyperferritinemia with congenital cataracts		Σύνδρομο κληρονομικής υπερφερριτιναμίας-καταρράκτη	Κληρονομική υπερφερριτιναμία με συγγενή καταρράκτη
1373	Cataract-aberrant oral frenula-growth delay syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-ανώμαλων χαλινών του στόματος-καθυστέρησης της ανάπτυξης	
1373	Cataract-aberrant oral frenula-growth delay syndrome	Wellesley-Carman-French syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-ανώμαλων χαλινών του στόματος-καθυστέρησης της ανάπτυξης	Σύνδρομο Wellesley-Carman-French
1368	Cataract-ataxia-deafness syndrome		G11.2	Σύνδρομο καταρράκτη-αταξίας-κώφωσης	
1368	Cataract-ataxia-deafness syndrome	Cataract-ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-αταξίας-κώφωσης	Σύνδρομο καταρράκτη-αταξίας-απώλειας ακοής
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia		Q84.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	Autosomal recessive palmoplantar hyperkeratosis and congenital alopecia	Q82.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση και συγγενής αλωπεκία
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	Cataract-alopecia-sclerodactyly syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	Σύνδρομο καταρράκτη-αλωπεκίας-σκληροδακτυλίας
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	PPK-CA, Wallis type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	PPK-CA, τύπος Wallis
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	Palmoplantar keratoderma and congenital alopecia, Wallis type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία, τύπος Wallis
1361	Carnosinase deficiency		E70.8	Ανεπάρκεια της καρνοσινάσης	
1393	Cerebrocostomandibular syndrome		Q87.8	Εγκεφαλοπλευρογναθικό σύνδρομο	
157823	Klüver-Bucy syndrome		G04.8	Σύνδρομο Klüver-Bucy	
157826	Congenital epulis		K06.8	Συγγενής επουλίδα	
157826	Congenital epulis	Congenital gingival cell tumor		Συγγενής επουλίδα	Συγγενής όγκος από κύτταρα των ούλων
157826	Congenital epulis	Congenital granular cell tumor		Συγγενής επουλίδα	Συγγενής όγκος από κοκκώδη κύτταρα
157826	Congenital epulis	Neumann tumor		Συγγενής επουλίδα	Όγκος Neumann
157808	Congenital pseudoarthrosis of the limbs			Συγγενής ψευδάρθρωση των άκρων	
157808	Congenital pseudoarthrosis of the limbs	Congenital pseudarthrosis of the limbs		Συγγενής ψευδάρθρωση των άκρων	Συγγενής ψευδάρθρωση των άκρων

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1390	Night blindness-skeletal anomalies-dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νυχτερινής τύφλωσης-σκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού	
1390	Night blindness-skeletal anomalies-dysmorphism syndrome	Hunter-Thompson-Reed syndrome		Σύνδρομο νυχτερινής τύφλωσης-σκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Hunter-Thompson-Reed
157820	Cold-induced sweating syndrome		G90.8	Σύνδρομο επαγόμενης εκ ψύχους εφίδρωσης	
157820	Cold-induced sweating syndrome	CISS		Σύνδρομο επαγόμενης εκ ψύχους εφίδρωσης	CISS
1389	Cortical blindness-intellectual disability-polydactyly syndrome			Σύνδρομο φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής υστέρησης-πολυδακτυλίας	
157798	Serrated polyposis syndrome		D12.6	Σύνδρομο οδοντωτής πολυποδίασης	
157798	Serrated polyposis syndrome	Hyperplastic polyposis syndrome		Σύνδρομο οδοντωτής πολυποδίασης	Σύνδρομο υπερπλαστικής πολυποδίασης
1388	Catel-Manzke syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Catel-Manzke	
1388	Catel-Manzke syndrome	Hyperphalangy-clinodactyly of index finger with Pierre Robin syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	Υπερφαλαγγία-κλινοδακτυλία του δείκτη με σύνδρομο Pierre Robin
1388	Catel-Manzke syndrome	Index finger anomaly-Pierre Robin syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	Ανωμαλία του δείκτη-σύνδρομο Pierre Robin
1388	Catel-Manzke syndrome	Micrognathia digital syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	Δακτυλικό σύνδρομο με μικρογναθία
1388	Catel-Manzke syndrome	Palatodigital syndrome, Catel-Manzke type		Σύνδρομο Catel-Manzke	Υπερωδοδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Catel-Manzke
1388	Catel-Manzke syndrome	Pierre Robin sequence-hyperphalangy-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	Σύνδρομο αλληλουχίας Pierre Robin-υπερφαλαγγίας-κλινοδακτυλίας
1388	Catel-Manzke syndrome	Pierre Robin syndrome-hyperphalangy-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	Σύνδρομο Pierre Robin-υπερφαλαγγίας-κλινοδακτυλίας
157801	Mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction		Q70.0	Κεντρική συνοστεωτική συνδακτυλία με βράχυνση των φαλάγγων	
157801	Mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction	MSSD	Q70.2	Κεντρική συνοστεωτική συνδακτυλία με βράχυνση των φαλάγγων	MSSD
157801	Mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction	Syndactyly type 9		Κεντρική συνοστεωτική συνδακτυλία με βράχυνση των φαλάγγων	Συνδακτυλία, τύπος 9
157801	Mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction	Syndactyly, Malik-Percin type		Κεντρική συνοστεωτική συνδακτυλία με βράχυνση των φαλάγγων	Συνδακτυλία, τύπος Malik-Percin
1387	Cataract-intellectual disability-hypogonadism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-υπογοναδισμού	
1387	Cataract-intellectual disability-hypogonadism syndrome	Martsolf syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-υπογοναδισμού	Σύνδρομο Martsolf
157791	Epithelioid hemangioendothelioma		D18.0	Επιθηλιοειδές αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
157794	Hereditary mixed polyposis syndrome		D12.6	Σύνδρομο κληρονομικής μικτής πολυποδίασης	
157794	Hereditary mixed polyposis syndrome	HMPS		Σύνδρομο κληρονομικής μικτής πολυποδίασης	HMPS
157769	Situs ambiguus		Q89.3	Αναστροφή των σπλάγγων	
157769	Situs ambiguus	Incomplete situs inversus		Αναστροφή των σπλάγγων	Ατελής αναστροφή των σπλάγγων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
157769	Situs ambiguus	Partial situs inversus		Αναστροφή των σπλάγχχνων	Μερική αναστροφή των σπλάγχχνων
157769	Situs ambiguus	Situs ambiguus		Αναστροφή των σπλάγχχνων	Αναστροφή των σπλάγχχνων
1381	Cataract-intellectual disability-anal atresia-urinary defects syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-ατρησίας πρωκτού-ουρολογικών βλαβών	
1381	Cataract-intellectual disability-anal atresia-urinary defects syndrome	Karandikar-Maria-Kamble syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-ατρησίας πρωκτού-ουρολογικών βλαβών	Σύνδρομο Karandikar-Maria-Kamble
1380	Cataract-nephropathy-encephalopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-νεφροπάθειας-εγκεφαλοπάθειας	
1380	Cataract-nephropathy-encephalopathy syndrome	Crome syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νεφροπάθειας-εγκεφαλοπάθειας	Σύνδρομο Crome
156731	Dyssegmental dysplasia, Rolland-Desbuquois type		Q77.7	Δυσσηματική δυσπλασία, τύπος Rolland-Desbuquois	
1377	Cataract-microcornea syndrome		Q13.8	Σύνδρομο καταρράκτη-μικροκερατοειδή	
157215	Hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria		E83.3	Κληρονομική υποφωσφαταμική ραχίτιδα με υπερασβεστιουρία	
157215	Hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria	HHRH		Κληρονομική υποφωσφαταμική ραχίτιδα με υπερασβεστιουρία	HHRH
1325	Camptodactyly-taurinuria syndrome		Q68.1	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-ταυρινουρίας	
1325	Camptodactyly-taurinuria syndrome	Familial streblodactyly with aminoaciduria		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-ταυρινουρίας	Οικογενής στρεβλοδακτυλία με αμινοζουρία
1326	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 2		Q87.1	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, τύπου 2 Guadalajara	
1327	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 1		Q87.1	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, τύπου 1 Guadalajara	
1328	Camurati-Engelmann disease		Q78.3	Νόσος Camurati-Engelmann	
1328	Camurati-Engelmann disease	Progressive diaphyseal dysplasia		Νόσος Camurati-Engelmann	Προοδευτική διαφυσακή δυσπλασία
1321	Camptodactyly-fibrous tissue hyperplasia-skeletal dysplasia syndrome		Q87.2	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερπλασίας ινώδους ιστού-σκελετικής δυσπλασίας	
1321	Camptodactyly-fibrous tissue hyperplasia-skeletal dysplasia syndrome	Goodman camptodactyly		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερπλασίας ινώδους ιστού-σκελετικής δυσπλασίας	Καμπτοδακτυλία Goodman
1323	Camptodactyly-joint contractures-facial skeletal defects syndrome		Q87.0	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-σύγκαμψης αρθρώσεων- βλαβών προσωπικού κρανίου	
1323	Camptodactyly-joint contractures-facial skeletal defects syndrome	Rozin-Hertz-Goodman syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-σύγκαμψης αρθρώσεων- βλαβών προσωπικού κρανίου	Σύνδρομο Rozin-Hertz-Goodman
1323	Camptodactyly-joint contractures-facial skeletal defects syndrome	Rozin-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-σύγκαμψης αρθρώσεων- βλαβών προσωπικού κρανίου	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας Rozin
1314	Symmetrical thalamic calcifications		G93.8	Συμμετρικές θαλαμικές ασβεστώσεις	
1314	Symmetrical thalamic calcifications	Bilateral symmetrical thalamic gliosis		Συμμετρικές θαλαμικές ασβεστώσεις	Αμφοτερόπλευρη συμμετρική θαλαμική γλοιώση
1318	Campomelia, Cumming type		Q87.8	Καμπτομελία, τύπος Cumming	
1319	Camptobrachydactyly		Q74.8	Καμπτοβραχυδακτυλία	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
155889	Coloboma of inferior eyelid		Q10.3	Κολόβωμα του κάτω βλεφάρου	
155889	Coloboma of inferior eyelid	Inferior palpebral coloboma		Κολόβωμα του κάτω βλεφάρου	Κάτω βλεφαρικό κολόβωμα
1305	Feingold syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Feingold	
1305	Feingold syndrome	Brunner-Winter syndrome		Σύνδρομο Feingold	Σύνδρομο Brunner-Winter
1305	Feingold syndrome	Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus or duodenum		Σύνδρομο Feingold	Δακτυλικές ανωμαλίες με βραχείες βλεφαρικές σχισμές και ατρησία του οισοφάγου ή του δωδεκαδακτύλου
1305	Feingold syndrome	FGLDS		Σύνδρομο Feingold	FGLDS
1305	Feingold syndrome	FS		Σύνδρομο Feingold	FS
1305	Feingold syndrome	MMT		Σύνδρομο Feingold	MMT
1305	Feingold syndrome	MODED syndrome		Σύνδρομο Feingold	Σύνδρομο MODED
1305	Feingold syndrome	Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome		Σύνδρομο Feingold	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δακτυλικών ανωμαλιών- φυσιολογικής νοητικής ικανότητας
1305	Feingold syndrome	Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome		Σύνδρομο Feingold	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-τραχειοοισοφαγικού συγγύου
1305	Feingold syndrome	Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome syndrome		Σύνδρομο Feingold	Μικροκεφαλικό-οφθαλμο-δακτυλο-οισοφαγο-δωδεκαδακτυλικό σύνδρομο
1305	Feingold syndrome	ODED syndrome		Σύνδρομο Feingold	Σύνδρομο ODED
1305	Feingold syndrome	Oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome		Σύνδρομο Feingold	Οφθαλμο-δακτυλο-οισοφαγο-δωδεκαδακτυλικό σύνδρομο
1307	Distal limb deficiencies-micrognathia syndrome		Q92.3	Σύνδρομο περιφερικών ανωμαλιών των άκρων-μικρογναθίας	
1307	Distal limb deficiencies-micrognathia syndrome	10q24 microduplication syndrome		Σύνδρομο περιφερικών ανωμαλιών των άκρων-μικρογναθίας	Σύνδρομο μικροδυσπλασισμού 10q24
1307	Distal limb deficiencies-micrognathia syndrome	Buttiens-Fryns syndrome		Σύνδρομο περιφερικών ανωμαλιών των άκρων-μικρογναθίας	Σύνδρομο Buttiens-Fryns
155884	Coloboma of superior eyelid		Q10.3	Κολόβωμα του άνω βλεφάρου	
155884	Coloboma of superior eyelid	Superior palpebral coloboma		Κολόβωμα του άνω βλεφάρου	Άνω βλεφαρικό κολόβωμα
1313	Infantile choroidocerebral calcification syndrome		G93.8	Σύνδρομο βρεφικών χοριοειδοεγκεφαλικών ασβεστώσεων	
1350	Heart-hand syndrome type 2		Q87.2	Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 2	
1350	Heart-hand syndrome type 2	Atriadigital dysplasia type 2		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 2	Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 2
1350	Heart-hand syndrome type 2	Tabatznik syndrome		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 2	Σύνδρομο Tabatznik
1355	Congenital heart defect-round face-developmental delay syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συγγενών καρδιακών βλαβών-στρογγυλού προσώπειου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
1355	Congenital heart defect-round face-developmental delay syndrome	Sonoda syndrome		Σύνδρομο συγγενών καρδιακών βλαβών-στρογγυλού προσώπειου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο Sonoda

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1352	Atrioventricular defect-blepharophimosis-radial and anal defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κολποκοιλιακού ελλείμματος-βλεφαροφίμωσης-βλαβών της κερκίδας και του πρωκτού	
1352	Atrioventricular defect-blepharophimosis-radial and anal defect syndrome	Houlston-Ironton-Temple syndrome		Σύνδρομο κολποκοιλιακού ελλείμματος-βλεφαροφίμωσης-βλαβών της κερκίδας και του πρωκτού	Σύνδρομο Houlston-Ironton-Temple
1342	Heart-hand syndrome type 3		Q87.2	Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	
1342	Heart-hand syndrome type 3	Atriодigital dysplasia type 3		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 3
1342	Heart-hand syndrome type 3	Cardiomelic syndrome type 3		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	Καρδιομελικό σύνδρομο τύπου 3
1342	Heart-hand syndrome type 3	Heart-hand syndrome, Spanish type		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	Σύνδρομο καρδιάς-χειρών, Ισπανικός τύπος
1342	Heart-hand syndrome type 3	Heart-limb syndrome type 3		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	Σύνδρομο καρδιάς-μελών τύπου 3
1345	Cardiomyopathy-cataract-hip spine disease syndrome		I42.0	Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-καταρράκτη-νόσου ισχίων και σπονδυλικής στήλης	
1345	Cardiomyopathy-cataract-hip spine disease syndrome	Krasnow-Qazi syndrome		Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-καταρράκτη-νόσου ισχίων και σπονδυλικής στήλης	Σύνδρομο Krasnow-Qazi
1338	Heart defect-tongue hamartoma-polysyndactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καρδιακών βλαβών-αμαρτώματος γλώσσας-πολυσυνδακτυλίας	
1338	Heart defect-tongue hamartoma-polysyndactyly syndrome	Ostravik-Lindemann-Solberg syndrome		Σύνδρομο καρδιακών βλαβών-αμαρτώματος γλώσσας-πολυσυνδακτυλίας	Σύνδρομο Ostravik-Lindemann-Solberg
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome		Q87.8	Καρδιοπροσωποδερματικό σύνδρομο	
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome	CFC syndrome		Καρδιοπροσωποδερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο CFC
2856	Persistent Müllerian duct syndrome		Q55.8	Σύνδρομο παραμονής των πόρων του Müller	
2856	Persistent Müllerian duct syndrome	PMDS		Σύνδρομο παραμονής των πόρων του Müller	PMDS
2856	Persistent Müllerian duct syndrome	Persistent Müllerian derivatives		Σύνδρομο παραμονής των πόρων του Müller	Παραμονή των μυλλεριανών παραγώγων
1336	Hyperkeratosis-hyperpigmentation syndrome		Q82.8	Σύνδρομο υπερκεράτωσης-υπερμελάγχρωσης	
1335	Pentalogy of Cantrell		Q89.7	Πενταλογία του Cantrell	
1335	Pentalogy of Cantrell	Cantrell deformity		Πενταλογία του Cantrell	Δυσμορφία του Cantrell
1335	Pentalogy of Cantrell	Cantrell syndrome		Πενταλογία του Cantrell	Σύνδρομο Cantrell
1335	Pentalogy of Cantrell	Thoraco-abdominal syndrome		Πενταλογία του Cantrell	Θωρακο-κοιλιακό σύνδρομο
1682	Arterial dissection-lentiginosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αρτηριακού διαχωρισμού-εφελίδωσης	
1757	Fibular dimelia-diplopodia syndrome		Q74.8	Σύνδρομο περωναίας διμελίας - διπλοποδίας	
1757	Fibular dimelia-diplopodia syndrome	Leg duplication-mirror foot syndrome		Σύνδρομο περωναίας διμελίας - διπλοποδίας	Σύνδρομο διπλασιασμού κάτω άκρων-άκρων ποδών δίκην καθρέπτη

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1756	Caudal duplication		Q87.8	Ουραίος διπλασιασμός	
1756	Caudal duplication	Dipygus		Ουραίος διπλασιασμός	Διπυγία
1756	Caudal duplication	Split notochord syndrome		Ουραίος διπλασιασμός	Σύνδρομο διαχωρισμού νωτιαίας χορδής
1765	Dyschondrosteosis-nephritis syndrome		Q73.8	Σύνδρομο δυσχονδροστέωσης-νεφρίτιδας	
1766	Dysequilibrium syndrome		G11.8	Σύνδρομο ανισσοροπίας	
1766	Dysequilibrium syndrome	CAMRQ syndrome		Σύνδρομο ανισσοροπίας	Σύνδρομο CAMRQ
1766	Dysequilibrium syndrome	Cerebellar ataxia-intellectual disability-dysequilibrium syndrome syndrome		Σύνδρομο αστάθειας/ανισσοροπίας	Σύνδρομο παρεγκεφαλδικής αταξίας-νοητικής υστέρησης-ανισσοροπίας
1766	Dysequilibrium syndrome	Non-progressive cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αστάθειας/ανισσοροπίας	Σύνδρομο μη-προοδευτικής παρεγκεφαλδικής αταξίας-νοητικής υστέρησης
1766	Dysequilibrium syndrome	UTS		Σύνδρομο αστάθειας/ανισσοροπίας	UTS
1766	Dysequilibrium syndrome	Uner Tan syndrome		Σύνδρομο αστάθειας/ανισσοροπίας	Σύνδρομο Uner Tan
1777	Temtamy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Temtamy	
1777	Temtamy syndrome	Craniofacial dysmorphism-cobomac-corporpus callosum agenesis syndrome		Σύνδρομο Temtamy	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-οφθαλμικού κολοβώματος-αγενεσίας του
1777	Temtamy syndrome	Temtamy-Shalash syndrome		Σύνδρομο Temtamy	Σύνδρομο Temtamy-Shalash
1780	Thakker-Donnai syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Thakker-Donnai	
1780	Thakker-Donnai syndrome	Dysmorphism-multiple structural anomalies syndrome		Σύνδρομο Thakker-Donnai	Σύνδρομο δυσμορφισμού-πολλαπλών δομικών ανωμαλιών
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis		Q98.7	Μικτή γοναδική δυσγενεσία 45, X/46, XY	
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis	45,X/46,XY MGD		Μικτή γοναδική δυσγενεσία 45, X/46, XY	45,X/46,XY MGD
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis	45,X0/46,XY MGD		Μικτή γοναδική δυσγενεσία 45, X/46, XY	45,X0/46,XY MGD
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis	45,X0/46,XY mixed gonadal dysgenesis		Μικτή γοναδική δυσγενεσία 45, X/46, XY	45,X0/46,XY μικτή γοναδική δυσγενεσία
1784	Acrofrontofacionasal dysostosis		Q75.1	Ακρομετωποπροσωπορινική δυσόσωση	
1784	Acrofrontofacionasal dysostosis	Richieri-Costa-Colletto syndrome		Ακρομετωποπροσωπορινική δυσόσωση	Σύνδρομο Richieri-Costa-Colletto
1782	Dysosteosclerosis		Q78.8	Δυσοστεοσκληρίωση	
1790	Hypomandibular faciocranial dysostosis		Q75.4	Υπογοναθική προσωποκρανική δυσόσωση	
1786	Acrofacial dysostosis, Catania type		Q75.4	Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Catania	
1786	Acrofacial dysostosis, Catania type	Opitz-Caltabiano syndrome		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπος Catania	Σύνδρομο Opitz-Caltabiano

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1788	Acrofacial dysostosis, Rodríguez type		Q75.4	Ακροπροσωπική δυσόστωση, τύπος Rodríguez	
859	Transcobalamin deficiency		D51.2	Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης	
859	Transcobalamin deficiency	Inherited deficiency of transcobalamin		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης	Κληρονομική ανεπάρκεια της τρανσκοβαλαμίνης
859	Transcobalamin deficiency	Transcobalamin II deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης	Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης II
139441	Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum		E75.2	Υπομυελίνωση με ατροφία των βασικών γαγγλίων και της παρεγκεφαλίδας	
139441	Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum	H-ABC		Υπομυελίνωση με ατροφία των βασικών γαγγλίων και της παρεγκεφαλίδας	H-ABC
3196	Steroid dehydrogenase deficiency-dental anomalies syndrome		K76.8	Σύνδρομο ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης των στεροειδών-οδοντικών ανωμαλιών	
3196	Steroid dehydrogenase deficiency-dental anomalies syndrome	Lyngstadaas syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης των στεροειδών-οδοντικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Lyngstadaas
139444	Leukoencephalopathy with bilateral anterior temporal lobe cysts		E75.2	Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αμφοτερόπλευρες κύστες των προσθίων κροταφικών λοβών	
139447	Progressive cavitating leukoencephalopathy		E75.2	Προοδευτική λευκοεγκεφαλοπάθεια με σχηματισμό κοιλότητων	
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration		Q84.0	Υποτρίχωση με νεανική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration	HJMD		Υποτρίχωση με νεανική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	HJMD
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration	Hypotrichosis with juvenile macular dystrophy		Υποτρίχωση με νεανική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	Υποτρίχωση με νεανική δυστροφία της ωχράς κηλίδας
726	Alpers-Huttenlocher syndrome		G31.8	Σύνδρομο Alpers-Huttenlocher	
726	Alpers-Huttenlocher syndrome	Alpers progressive sclerosing poliodystrophy		Σύνδρομο Alpers-Huttenlocher	Προοδευτική σκληρυντική πολιοδυστροφία του Alpers
726	Alpers-Huttenlocher syndrome	Alpers syndrome		Σύνδρομο Alpers-Huttenlocher	Σύνδρομο Alpers
726	Alpers-Huttenlocher syndrome	Progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease		Σύνδρομο Alpers-Huttenlocher	Προοδευτική νευρωνική εκφύλιση της παιδικής ηλικίας με ηπατική νόσο
139450	Microtia-eye coloboma-imperforation of the nasolacrimal duct syndrome		Q13.8	Σύνδρομο μικρωτίας-οφθαλμικού κολοβώματος-ατρησίας του ρινοδακρυικού πόρου	
139450	Microtia-eye coloboma-imperforation of the nasolacrimal duct syndrome	Balikova-Vermeesch syndrome		Σύνδρομο μικρωτίας-οφθαλμικού κολοβώματος-ατρησίας του ρινοδακρυικού πόρου	Σύνδρομο Balikova-Vermeesch
139455	Autosomal recessive bestrophinopathy		H35.5	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος γονιδίων BEST [bestrophinopathy]	
139455	Autosomal recessive bestrophinopathy	Retinopathy, Burgess-Black type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος γονιδίων BEST [bestrophinopathy]	Αμφιβληστροειδοπάθεια, τύπος Burgess Black
1574	Retinal degeneration-nanophthalmos-glaucoma syndrome		H35.5	Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής εκφύλισης-νανόφθαλμου-γλαυκώματος	
1574	Retinal degeneration-nanophthalmos-glaucoma syndrome	Mackay-Shek-Carr syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής εκφύλισης-νανόφθαλμου-γλαυκώματος	Σύνδρομο Mackay-Shek-Carr
139466	SERKAL syndrome		Q87.8	Σύνδρομο SERKAL	
139466	SERKAL syndrome	Sex reversion-kidneys, adrenal and lung dysgenesis syndrome		Σύνδρομο SERKAL	Σύνδρομο αντιστροφής φύλου-δυσγενεσίας νεφρών, επινεφριδίων και πνευμόνων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1596	Distal monosomy 15q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 15q	
1596	Distal monosomy 15q	15q26 deletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 15q	Σύνδρομο έλλειψης 15q26
1596	Distal monosomy 15q	Distal 15q deletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 15q	Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 15q
1596	Distal monosomy 15q	Monosomy 15q26		Περιφερική μονοσωμία 15q	Μονοσωμία 15q26
1596	Distal monosomy 15q	Telomeric 15q deletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 15q	Σύνδρομο τελομερικής έλλειψης 15q
139471	Microphthalmia with brain and digit anomalies		Q11.2	Μικροφθαλμία με ανωμαλίες εγκεφάλου και δακτύλων	
139471	Microphthalmia with brain and digit anomalies	Bakrania-Ragge syndrome		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες εγκεφάλου και δακτύλων	Σύνδρομο Bakrania-Ragge
139471	Microphthalmia with brain and digit anomalies	MCOPS6		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες εγκεφάλου και δακτύλων	MCOPS6
139471	Microphthalmia with brain and digit anomalies	Syndromic microphthalmia type 6		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες εγκεφάλου και δακτύλων	Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 6
139474	17q11.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 17q11.2	
139474	17q11.2 microduplication syndrome	Dup(17)(q11.2)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 17q11.2	Dup(17)(q11.2)
139474	17q11.2 microduplication syndrome	Grisart-Destrée syndrome		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 17q11.2	Σύνδρομο Grisart-Destrée
139474	17q11.2 microduplication syndrome	Trisomy 17q11.2		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 17q11.2	Τρισωμία 17q11.2
1617	2q24 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q24	
1617	2q24 microdeletion syndrome	Del(2)(q24)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q24	Del(2)(q24)
1617	2q24 microdeletion syndrome	Monosomy 2q24		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q24	Μονοσωμία 2q24
1606	1p36 deletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο έλλειψης 1p36	
1606	1p36 deletion syndrome	Del(1)(p36)		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Del(1)(p36)
1606	1p36 deletion syndrome	Deletion 1p36		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Έλλειψη 1p36
1606	1p36 deletion syndrome	Deletion 1pter		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Έλλειψη 1pter
1606	1p36 deletion syndrome	Monosomy 1p36		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Μονοσωμία 1p36
1606	1p36 deletion syndrome	Monosomy 1pter		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Μονοσωμία 1pter
1606	1p36 deletion syndrome	Subtelomeric 1p36 deletion		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	Υποτελομερική έλλειψη 1p36
139480	Autosomal recessive spastic paraplegia type 39		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 39	
139480	Autosomal recessive spastic paraplegia type 39	SPG39		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 39	SPG39

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
139480	Autosomal recessive spastic paraplegia type 39	Spastic paraplegia due to NTE mutation		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 39	Σπαστική παραπληγία λόγω μετάλλαξης NTE
139480	Autosomal recessive spastic paraplegia type 39	Spastic paraplegia due to neuropathy target esterase mutation		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 39	Σπαστική παραπληγία λόγω μετάλλαξης της εστεράσης νευροπαθητικού στόχου
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome		Q87.8	Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome	Delleman syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο Delleman
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome	Delleman-Oorthuys syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο Delleman-Oorthuys
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome	Leichtman-Wood-Rohn syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο Leichtman-Wood-Rohn
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome	OCCS		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	OCCS
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome	Orbital cyst with cerebral and focal dermal malformations		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	Κύστη κόγχου με εγκεφαλικές και εστιακές δερματικές δυσπλασίες
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency	ARCA2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	ARCA2
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency	Autosomal recessive ataxia due to coenzyme Q10 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας του συνενζύμου Q10
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency	Autosomal recessive cerebellar ataxia type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία τύπου 2
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 9		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 9
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency	SCAR9		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	SCAR9
139491	Hemochromatosis type 4		E83.1	Αιμοχρωμάτωση τύπου 4	
139491	Hemochromatosis type 4	Autosomal dominant hereditary hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση τύπου 4	Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική αιμοχρωμάτωση
139491	Hemochromatosis type 4	Ferroportin disease		Αιμοχρωμάτωση τύπου 4	Νόσος φερροπορτίνης
139491	Hemochromatosis type 4	Hemochromatosis due to defect in ferroportin		Αιμοχρωμάτωση τύπου 4	Αιμοχρωμάτωση λόγω ελλείμματος της φερροπορτίνης
1653	Dentin dysplasia		K00.5	Δυσπλασία οδοντίνης	
1653	Dentin dysplasia	DD		Δυσπλασία οδοντίνης	DD
139507	African iron overload		E83.1	Αφρικανική υπερφόρτωση σιδήρου	
139507	African iron overload	Bantu siderosis		Αφρικανική υπερφόρτωση σιδήρου	Σιδήρωση Bantu
139515	Charcot-Marie-Tooth disease type 4J		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4J	
139515	Charcot-Marie-Tooth disease type 4J	CMT4J		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4J	CMT4J
139512	Neuropathy with hearing impairment		G60.8	Νευροπάθεια με βλάβη της ακοής	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1657	Dermatoosteolysis, Kirghizian type		Q82.8	Δερματοοστεόλυση, τύπος Κιργιζίας	
139525	Distal hereditary motor neuropathy type 2		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 2	
139525	Distal hereditary motor neuropathy type 2	Distal spinal muscular atrophy type 2		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 2	Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
139525	Distal hereditary motor neuropathy type 2	dHMN2		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 2	dHMN2
139525	Distal hereditary motor neuropathy type 2	dSMA2		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 2	dSMA2
1658	Absence of fingerprints-congenital milia syndrome		Q82.8	Σύνδρομο απουσίας δακτυλικών αποτυπωμάτων-συγγενών κεγχρίων	
1658	Absence of fingerprints-congenital milia syndrome	Absence of dermatoglyphics-congenital milia syndrome		Σύνδρομο απουσίας δακτυλικών αποτυπωμάτων-συγγενών κεγχρίων	Σύνδρομο απουσίας δερματογλυφικών-συγγενών κεγχρίων
1658	Absence of fingerprints-congenital milia syndrome	Baird syndrome		Σύνδρομο απουσίας δακτυλικών αποτυπωμάτων-συγγενών κεγχρίων	Σύνδρομο Baird
1658	Absence of fingerprints-congenital milia syndrome	Basan-Baird syndrome		Σύνδρομο απουσίας δακτυλικών αποτυπωμάτων-συγγενών κεγχρίων	Σύνδρομο Basan-Baird
139518	Distal hereditary motor neuropathy type 1		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 1	
139518	Distal hereditary motor neuropathy type 1	Autosomal dominant distal juvenile spinal muscular atrophy type 1		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 1	Αυτοσωμική επικρατής περιφερική νεανική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 1
139518	Distal hereditary motor neuropathy type 1	dHMN1		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 1	dHMN1
1659	Dermatoleukodystrophy		E75.2	Δερματολευκοδυστροφία	
1659	Dermatoleukodystrophy	Cutis laxa-leukodystrophy		Δερματολευκοδυστροφία	Δερματολύση [Δερματοχάλαση]-λευκοδυστροφία
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3		G12.2	Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 3		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3	Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 3 και τύπου 4
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3	dHMN3 and dHMN4		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	dHMN3 και dHMN4
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3	dSMA3		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	dSMA3
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5	Distal HMN V		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	Περιφερική HMN V
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5	Distal hereditary motor neuropathy type V		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου V
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5	Distal spinal muscular atrophy type 5		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 5
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5	dHMN5		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	dHMN5
1660	Dermodontodysplasia		Q82.4	Δερμοδοντοδυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3		G12.2	Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	ATP7A-related distal motor neuropathy		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	ATP7A-σχετιζόμενη περιφερική κινητική νευροπάθεια
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	DSMAX		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	DSMAX
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	SMA3		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	SMA3
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	X-linked dHMN3		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	Φυλοσύνδετη dHMN3
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	X-linked dSMA3		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	Φυλοσύνδετη dSMA3
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3	X-linked distal hereditary motor neuropathy type 3		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	Φυλοσύνδετη περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 3
1661	X-linked corneal dermoid		Q13.4	Φυλοσύνδετη δερμοειδής κύστη του κερατοειδούς	
1661	X-linked corneal dermoid	Corneal dystrophy epithelial-short stature syndrome		Φυλοσύνδετη δερμοειδής κύστη του κερατοειδούς	Σύνδρομο επηθλιακής κερατοειδικής δυστροφίας-χαμηλού αναστήματος
1661	X-linked corneal dermoid	Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz syndrome		Φυλοσύνδετη δερμοειδής κύστη του κερατοειδούς	Σύνδρομο Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz
1662	Restrictive dermopathy		Q82.8	Περιοριστική δερματοπάθεια	
1662	Restrictive dermopathy	Lethal hyperkeratosis-contracture syndrome		Περιοριστική δερματοπάθεια	Σύνδρομο θανατηφόρων υπερκερατώσεων-μυϊκών βραχύνσεων
1662	Restrictive dermopathy	Lethal restrictive dermopathy		Περιοριστική δερματοπάθεια	Θανατηφόρος περιοριστική δερματοπάθεια
1662	Restrictive dermopathy	Lethal tight skin-contracture syndrome		Περιοριστική δερματοπάθεια	Σύνδρομο θανατηφόρου σφιχτού δέρματος-μυϊκών βραχύνσεων
139552	Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου Jerash	
139552	Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 2		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου Jerash	Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
139552	Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type	dHMNJ		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου Jerash	dHMNJ
139573	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness and global delay		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση	
139573	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness and global delay	HSAN with deafness and global delay		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση	HSAN με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση
139573	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness and global delay	HSAN with hearing loss and global delay		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση	HSAN με απώλεια ακοής και σφαιρική καθυστέρηση
139573	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness and global delay	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with hearing loss and global delay		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με απώλεια ακοής και σφαιρική καθυστέρηση
1665	Sporadic fetal brain disruption sequence		Q02	Σποραδική εμβρυϊκή ακολουθία διάσπασης του εγκεφάλου	
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B	HSAN with cough and gastroesophageal reflux		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	HSAN με βήχα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B	HSAN1B		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	HSAN1B
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1 with cough and gastroesophageal reflux		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1 με βήχα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness		G60.8	Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness	X-linked HSAN with deafness		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	Φυλοσύνδετη HSAN με κώφωση
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness	X-linked HSAN with hearing loss		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	Φυλοσύνδετη HSAN με απώλεια ακοής
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness	X-linked auditory neuropathy with peripheral sensory neuropathy type 1		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	Φυλοσύνδετη ακουστική νευροπάθεια με περιφερική αισθητική νευροπάθεια τύπου 1
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with hearing loss		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με απώλεια ακοής
1667	Wolcott-Rallison syndrome		E13	Σύνδρομο Wolcott – Rallison	
1667	Wolcott-Rallison syndrome	Early-onset diabetes mellitus with multiple epiphyseal dysplasia		Σύνδρομο Wolcott – Rallison	Πρώιμης έναρξης σακχαρώδης διαβήτη με πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία
1667	Wolcott-Rallison syndrome	WRS		Σύνδρομο Wolcott – Rallison	WRS
139578	Mutilating hereditary sensory neuropathy with spastic paraplegia		G60.8	Ακρωτηριαστική κληρονομική αισθητική νευροπάθεια με σπαστική παραπληγία	
139578	Mutilating hereditary sensory neuropathy with spastic paraplegia	Mutilating HSAN with spastic paraplegia		Ακρωτηριαστική κληρονομική αισθητική νευροπάθεια με σπαστική παραπληγία	Ακρωτηριαστική HSAN με σπαστική παραπληγία
139589	Distal hereditary motor neuropathy type 7		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου 7	
139589	Distal hereditary motor neuropathy type 7	Distal spinal muscular atrophy with vocal cord paralysis		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου 7	Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία με παράλυση των φωνητικών χορδών
139589	Distal hereditary motor neuropathy type 7	dHMN7		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου 7	dHMN7
140917	Stapes ankylosis with broad thumbs and toes		Q87.8	Αγκύλωση του αναβολέα με φαρδείς αντίχειρες και δάκτυλα ποδός	
140917	Stapes ankylosis with broad thumbs and toes	Teunissen-Cremers syndrome		Αγκύλωση του αναβολέα με φαρδείς αντίχειρες και δάκτυλα ποδός	Σύνδρομο Teunissen-Cremers
1548	Cryptorchidism-arachnodactyly-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κρυφορχίας-αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	
1548	Cryptorchidism-arachnodactyly-intellectual disability syndrome	Van Benthem-Driessen-Hanveld syndrome		Σύνδρομο κρυφορχίας-αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Van Benthem-Driessen-Hanveld
1547	Cryptomicrotia-brachydactyly-excess fingertip arch syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας-περίσσειας τόξων στα δακτυλικά αποτυπώματα	
1547	Cryptomicrotia-brachydactyly-excess fingertip arch syndrome	Cryptomicrotia-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας-περίσσειας τόξων στα δακτυλικά αποτυπώματα	Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας
1547	Cryptomicrotia-brachydactyly-excess fingertip arch syndrome	Tonoki-Ohura-Niikawa syndrome		Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας-περίσσειας τόξων στα δακτυλικά αποτυπώματα	Σύνδρομο Tonoki-Ohura-Niikawa
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2J		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2J

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10	LGMD type 2J		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	LGMD τύπου 2J
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10	LGMD2J		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	LGMD2J
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10	Limb-girdle muscular dystrophy type 2J		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2J
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10	Titin-related LGMD R10		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	LGMD R10 σχετιζόμενη με την τιτίνη
1545	Crisponi syndrome		G90.8	Σύνδρομο Crisponi	
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency		E78.4	Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency	Hyperlipidemia due to HL deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της HL
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency	Hyperlipidemia due to HTGL deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της HTGL
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency	Hyperlipidemia due to hepatic lipase deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency	Hyperlipidemia due to hepatic triglyceride lipase deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης των τριγλυκεριδίων
1540	Jackson-Weiss syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Jackson-Weiss	
1540	Jackson-Weiss syndrome	Craniosynostosis-midfacial hypoplasia-foot abnormalities syndrome		Σύνδρομο Jackson-Weiss	Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-υποπλασίας του μέσου προσώπου-ανωμαλιών των άκρων ποδιών
1540	Jackson-Weiss syndrome	JWS		Σύνδρομο Jackson-Weiss	JWS
1533	Craniosynostosis-fibular aplasia syndrome		Q87.2	Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-απλασίας της περόνης	
1533	Craniosynostosis-fibular aplasia syndrome	Lowry syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-απλασίας της περόνης	Σύνδρομο Lowry
140896	Severe acute respiratory syndrome		U04.9	Σοβαρό οξύ αναπνευστικό σύνδρομο	
140896	Severe acute respiratory syndrome	SARS		Σοβαρό οξύ αναπνευστικό σύνδρομο	SARS
140896	Severe acute respiratory syndrome	SARS-1		Σοβαρό οξύ αναπνευστικό σύνδρομο	SARS-1
1532	Gómez-López-Hernández syndrome		Q07.8	Σύνδρομο Gómez-López-Hernández	
1532	Gómez-López-Hernández syndrome	Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο Gómez-López-Hernández	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδοτριδυμικής-δερματικής δυσπλασίας
1532	Gómez-López-Hernández syndrome	Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome		Σύνδρομο Gómez-López-Hernández	Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-αλωπεκίας-βλαβών του εγκεφάλου
140952	Syndactyly-telectanthus-anogenital and renal malformations syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συνδακτυλίας-τηλέκανθου-πρωκτογεννητικών και νεφρικών δυσπλασιών	
140952	Syndactyly-telectanthus-anogenital and renal malformations syndrome	STAR syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-τηλέκανθου-πρωκτογεννητικών και νεφρικών δυσπλασιών	Σύνδρομο STAR
140957	Autosomal dominant macrothrombocytopenia		D69.4	Αυτοσωμική επικρατής μακροθρομβοκυτταροπενία	
140944	CLOVES syndrome		Q87.3	Σύνδρομο CLOVES	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
140944	CLOVES syndrome	Congenital lipomatous overgrowth-vascular malformation-epidermal nevi-skeletal anomaly syndrome		Σύνδρομο CLOVES	Σύνδρομο συγγενούς λιπωματώδους υπερανάπτυξης-αγγειακών δυσπλασιών-επιδερμικών σπίλων-σκελετικών ανωμαλιών
140944	CLOVES syndrome	Congenital lipomatous overgrowth-vascular malformation-epidermal nevi-spinal anomaly syndrome		Σύνδρομο CLOVES	Σύνδρομο συγγενούς λιπωματώδους υπερανάπτυξης-αγγειακών δυσπλασιών-επιδερμικών σπίλων-ανωμαλιών σπονδυλικής στήλης
140949	Low-flow priapism		N48.3	Πριαπισμός χαμηλής ροής	
1555	Cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας-μελανίζουσας ακάνθωσης-κρανιοσυνostέωσης	
1555	Cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostosis syndrome	Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας-μελανίζουσας ακάνθωσης-κρανιοσυνostέωσης	Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας Beare-Stevenson
140936	Lelis syndrome			Σύνδρομο Lelis	
140936	Lelis syndrome	Ectodermal dysplasia-acanthosis nigricans syndrome		Σύνδρομο Lelis	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-μελανίζουσας ακάνθωσης
140941	Short stature due to primary acid-labile subunit deficiency		E34.3	Χαμηλό ανάστημα λόγω πρωτοπαθούς ανεπάρκειας της ασταθούς σε οξέα υπομονάδας	
1553	Curry-Jones syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Curry-Jones	
1553	Curry-Jones syndrome	Corpus callosum agenesis-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο Curry-Jones	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-πολυσυνδακτυλίας
140927	Benign familial neonatal-infantile seizures		G40.4	Καλοήθεις οικογενείς νεογνικοί-βρεφικοί σπασμοί	
140927	Benign familial neonatal-infantile seizures	BFNIS		Καλοήθεις οικογενείς νεογνικοί-βρεφικοί σπασμοί	BFNIS
140927	Benign familial neonatal-infantile seizures	Benign neonatal-infantile epilepsy		Καλοήθεις οικογενείς νεογνικοί-βρεφικοί σπασμοί	Καλοήθης νεογνική-βρεφική επιληψία
140933	Linear atrophoderma of Moulin		L90.8	Γραμμικό ατροφόδερμα του Moulin	
140989	Primary angiitis of the central nervous system		I67.7	Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
140989	Primary angiitis of the central nervous system	Isolated angiitis of the central nervous system		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	Μεμονωμένη αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος
140989	Primary angiitis of the central nervous system	PACNS		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	PACNS
140989	Primary angiitis of the central nervous system	PCNSV		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	PCNSV
140989	Primary angiitis of the central nervous system	Primary central nervous system vasculitis		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος
140989	Primary angiitis of the central nervous system	Primary vasculitis of the central nervous system		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος
1566	Dandy-Walker malformation-postaxial polydactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσπλασίας Dandy-Walker-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
1566	Dandy-Walker malformation-postaxial polydactyly syndrome	DWM with postaxial polydactyly		Σύνδρομο δυσπλασίας Dandy-Walker-μεταξονικής πολυδακτυλίας	DWM με μεταξονική πολυδακτυλία
1566	Dandy-Walker malformation-postaxial polydactyly syndrome	Pierquin syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας Dandy-Walker-μεταξονικής πολυδακτυλίας	Σύνδρομο Pierquin

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
140976	RHYNS syndrome			Σύνδρομο RHYNS	
140976	RHYNS syndrome	Retinitis pigmentosa-hypopituitarism-nephronophthisis-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο RHYNS	Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - υποτύπου φασισμού - νεφρωνόφθισης -
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Dahlberg-Borer-Newcomer	
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer syndrome	Dahlberg syndrome		Σύνδρομο Dahlberg-Borer-Newcomer	Σύνδρομο Dahlberg
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer syndrome	Lymphedema-hypoparathyroidism syndrome		Σύνδρομο Dahlberg-Borer-Newcomer	Σύνδρομο λεμφοειδήματος-υποπαραθυρεοειδισμού
140969	Saldino-Mainzer syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Saldino-Mainzer	
140969	Saldino-Mainzer syndrome	Conorenal syndrome		Σύνδρομο Saldino-Mainzer	Κωνιονεφρικό σύνδρομο
140969	Saldino-Mainzer syndrome	Renal dysplasia-retinal pigmentary dystrophy-cerebellar ataxia-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο Saldino-Mainzer	Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής δυστροφίας-παρεγκεφαλικής αταξίας-
140966	Palmoplantar keratoderma, Nagashima type		Q82.8	Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπος Nagashima	
140966	Palmoplantar keratoderma, Nagashima type	PPK, Nagashima type		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπος Nagashima	PPK, τύπος Nagashima
140966	Palmoplantar keratoderma, Nagashima type	Palmoplantar hyperkeratosis, Nagashima type		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπος Nagashima	Παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση, τύπος Nagashima
1562	Dacryocystitis-osteopoikilosis syndrome		Q78.8	Σύνδρομο δακρυοκυστίτιδας-οστεοποικίλωσης	
1562	Dacryocystitis-osteopoikilosis syndrome	Gunal-Seber-Basaran syndrome		Σύνδρομο δακρυοκυστίτιδας-οστεοποικίλωσης	Σύνδρομο Gunal-Seber-Basaran
140963	Bilateral microtia-deafness-cleft palate syndrome		Q87.0	Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης μικρωτίας-κώφωσης-υπερωισχιστίας	
140963	Bilateral microtia-deafness-cleft palate syndrome	Bilateral microtia-hearing loss-cleft palate syndrome		Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης μικρωτίας-κώφωσης-υπερωισχιστίας	Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης μικρωτίας-απώλειας ακοής-υπερωισχιστίας
141046	Cervical dermoid cyst		Q18.8	Τραχηλική δερμοειδής κύστη	
141046	Cervical dermoid cyst	Dermoid cyst of the neck		Τραχηλική δερμοειδής κύστη	Δερμοειδής κύστη τραχήλου
382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια της γουανιδινοξειικής μεθυλοτρανσφεράσης	
382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency	GAMT deficiency		Ανεπάρκεια της γουανιδινοξειικής μεθυλοτρανσφεράσης	Ανεπάρκεια GAMT
742	Prolidase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια της προλιδάσης	
742	Prolidase deficiency	Hyperimidodipeptiduria		Ανεπάρκεια της προλιδάσης	Υπερμιδοδιπετιδουρία
141037	Fourth branchial cleft anomaly		Q18.0	Ανωμαλία της τέταρτης βραγχιακής σχισμής	
141037	Fourth branchial cleft anomaly	Fourth branchial cleft cyst		Ανωμαλία της τέταρτης βραγχιακής σχισμής	Κύστη της τέταρτης βραγχιακής σχισμής
141037	Fourth branchial cleft anomaly	Fourth branchial cleft fistula		Ανωμαλία της τέταρτης βραγχιακής σχισμής	Συρίγγιο της τέταρτης βραγχιακής σχισμής
141030	Third branchial cleft anomaly		Q18.0	Ανωμαλία της τρίτης βραγχιακής σχισμής	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141030	Third branchial cleft anomaly	Third branchial cleft cyst		Ανωμαλία της τρίτης βραγχιακής σχισμής	Κύστη της τρίτης βραγχιακής σχισμής
141030	Third branchial cleft anomaly	Third branchial cleft fistula		Ανωμαλία της τρίτης βραγχιακής σχισμής	Συρίγγιο της τρίτης βραγχιακής σχισμής
141022	Second branchial cleft anomaly		Q18.0	Ανωμαλία της δεύτερης βραγχιακής σχισμής	
141022	Second branchial cleft anomaly	Second branchial cleft cyst		Ανωμαλία της δεύτερης βραγχιακής σχισμής	Κύστη της δεύτερης βραγχιακής σχισμής
141022	Second branchial cleft anomaly	Second branchial cleft fistula		Ανωμαλία της δεύτερης βραγχιακής σχισμής	Συρίγγιο της δεύτερης βραγχιακής σχισμής
1979	Lipodystrophy due to peptidic growth factors deficiency		E88.1	Λιποδυστροφία λόγω ανεπάρκειας πεπτιδικών αυξητικών παραγόντων	
1979	Lipodystrophy due to peptidic growth factors deficiency	Combined insulin, insulin-like growth factor 1 (IGF1) and epidermal growth factor (EGF) deficiency		Λιποδυστροφία λόγω ανεπάρκειας πεπτιδικών αυξητικών παραγόντων	Συνδυασμένη ανεπάρκεια ινσουλίνης, αυξητικού παράγοντα τύπου ινσουλίνης 1 (IGF1), και επιδερμικού αυξητικού παράγοντα (EGF)
1979	Lipodystrophy due to peptidic growth factors deficiency	Hoepffner-Dreyer-Reimers syndrome		Λιποδυστροφία λόγω ανεπάρκειας πεπτιδικών αυξητικών παραγόντων	Σύνδρομο Hoepffner-Dreyer-Reimers
1979	Lipodystrophy due to peptidic growth factors deficiency	Werner-like syndrome due to combined growth factor deficiency		Λιποδυστροφία λόγω ανεπάρκειας πεπτιδικών αυξητικών παραγόντων	Σύνδρομο τύπου Werner λόγω συνδυασμένης ανεπάρκειας αυξητικών παραγόντων
141013	First branchial cleft anomaly		Q18.0	Ανωμαλία της πρώτης βραγχιακής σχισμής	
141013	First branchial cleft anomaly	First branchial cleft cyst		Ανωμαλία της πρώτης βραγχιακής σχισμής	Κύστη της πρώτης βραγχιακής σχισμής
141013	First branchial cleft anomaly	First branchial cleft fistula		Ανωμαλία της πρώτης βραγχιακής σχισμής	Συρίγγιο της πρώτης βραγχιακής σχισμής
1571	Knobloch syndrome		Q15.8	Σύνδρομο Knobloch	
1571	Knobloch syndrome	Knobloch-Layer syndrome		Σύνδρομο Knobloch	Σύνδρομο Knobloch-Layer
1571	Knobloch syndrome	Retinal detachment-occipital encephalocele syndrome		Σύνδρομο Knobloch	Σύνδρομο αποκόλλησης αμφιβληστροειδούς-ιακής εγκεφαλοκήλης
141007	Orofaciodigital syndrome type 9		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	
141007	Orofaciodigital syndrome type 9	OFD9		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	OFD9
141007	Orofaciodigital syndrome type 9	Oral-facial-digital syndrome type 9		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 9
141007	Orofaciodigital syndrome type 9	Oral-facial-digital syndrome with retinal abnormalities		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο με αμφιβληστροειδικές ανωμαλίες
141007	Orofaciodigital syndrome type 9	Orofaciodigital syndrome with retinal abnormalities		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με αμφιβληστροειδικές ανωμαλίες
1551	Familial benign copper deficiency		E83.0	Οικογενής καλοήθης ανεπάρκεια χαλκού	
1551	Familial benign copper deficiency	Familial benign hypocupremia		Οικογενής καλοήθης ανεπάρκεια χαλκού	Οικογενής καλοήθης υποχαλκαμία
1568	X-linked intellectual disability-Dandy-Walker malformation-basal ganglia disease-seizures syndrome		Q23.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-δυσπλασίας Dandy-Walker-νόσου βασικών γαγγλίων-σπασμών	
141000	Orofaciodigital syndrome type 11		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
141000	Orofaciodigital syndrome type 11	OFD11		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	OFD11
141000	Orofaciodigital syndrome type 11	Oral-facial-digital syndrome type 11		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 11
141000	Orofaciodigital syndrome type 11	Oral-facial-digital syndrome, Gabrielli type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο, τύπου Gabrielli
141000	Orofaciodigital syndrome type 11	Orofaciodigital syndrome, Gabrielli type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπου Gabrielli
140436	Primary intraosseous venous malformation		D18.0	Πρωτοπαθής ενδοοστική φλεβώδης δυσπλασία	
140436	Primary intraosseous venous malformation	Intraosseous hemangioma		Πρωτοπαθής ενδοοστική φλεβώδης δυσπλασία	Ενδοοστικό αιμαγγείωμα
140436	Primary intraosseous venous malformation	Osseous venous malformation		Πρωτοπαθής ενδοοστική φλεβώδης δυσπλασία	Οστική φλεβώδης δυσπλασία
1493	Vici syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Vici	
1493	Vici syndrome	Corpus callosum agenesis-cataract-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο Vici	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-καταρράκτη-ανοσοανεπάρκειας
1493	Vici syndrome	Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara syndrome		Σύνδρομο Vici	Σύνδρομο Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara
140286	Secondary hypoparathyroidism due to impaired parathormon secretion		E20.8	Δευτεροπαθής υποπαραθυροειδισμός λόγω διαταραγμένης έκκρισης παραθορμόνης	
1495	Intellectual disability-hypoplastic corpus callosum-preauricular tag syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποπλαστικού μεσολοβίου-πρωταίων ακροχορδίων	
1495	Intellectual disability-hypoplastic corpus callosum-preauricular tag syndrome	Da Silva syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποπλαστικού μεσολοβίου-πρωταίων ακροχορδίων	Σύνδρομο Da Silva
1509	Coxopodopatellar syndrome		Q74.1	Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	
1509	Coxopodopatellar syndrome	Ischiopatellar dysplasia		Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	Ισχιοεπιγονατιδική δυσπλασία
1509	Coxopodopatellar syndrome	SPS		Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	SPS
1509	Coxopodopatellar syndrome	Scott-Taor syndrome		Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	Σύνδρομο Scott-Taor
1509	Coxopodopatellar syndrome	Small patella syndrome		Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	Σύνδρομο μικρής επιγονατίδας
1512	Crane-Heise syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Crane-Heise	
1506	Thin ribs-tubular bones-dysmorphism syndrome		Q87.5	Σύνδρομο λεπτών πλευρών-σωληνωδών οστών-δυσμορφισμού	
1506	Thin ribs-tubular bones-dysmorphism syndrome	Sharma-Kapoor-Ramji syndrome		Σύνδρομο λεπτών πλευρών-σωληνωδών οστών-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Sharma-Kapoor-Ramji
1508	Coxoauricular syndrome		Q87.1	Ισχιοαυτιαίο σύνδρομο	
1517	Hypertrichotic osteochondrodysplasia, Cantu type		Q78.8	Υπερτριχωτική οστεοχονδροδυσπλασία, τύπος Cantu	
1519	SPECC1L-related hypertelorism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο SPECC1L-σχετιζόμενου υπερτελορισμού	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1519	SPECC1L-related hypertelorism syndrome	Brachycephalofrontonasal dysplasia		Σύνδρομο SPECC1L-σχετιζόμενου υπερτελορισμού	Βραχυκεφαλομετωπορινική δυσπλασία
1519	SPECC1L-related hypertelorism syndrome	Teebi hypertelorism syndrome		Σύνδρομο SPECC1L-σχετιζόμενου υπερτελορισμού	Σύνδρομο υπερτελορισμού Teebi
1520	Craniofrontonasal dysplasia		Q87.1	Κρανιομετωπορινική δυσπλασία	
1520	Craniofrontonasal dysplasia	CFND		Κρανιομετωπορινική δυσπλασία	CFND
1520	Craniofrontonasal dysplasia	CFNS		Κρανιομετωπορινική δυσπλασία	CFNS
1520	Craniofrontonasal dysplasia	Craniofrontonasal syndrome		Κρανιομετωπορινική δυσπλασία	Κρανιομετωπορινικό σύνδρομο
1513	Craniodiaphyseal dysplasia		M85.2	Κρανιοδιαφυσιακή δυσπλασία	
1514	Craniodigital-intellectual disability syndrome		Q87.0	Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο με νοητική υστέρηση	
1514	Craniodigital-intellectual disability syndrome	Scott craniodigital syndrome		Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο με νοητική υστέρηση	Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο του Scott
1514	Craniodigital-intellectual disability syndrome	Scott-Bryant-Graham syndrome		Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο με νοητική υστέρηση	Σύνδρομο Scott-Bryant-Graham
140481	Autosomal dominant slowed nerve conduction velocity		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής επιβραδυνόμενη ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας	
1515	Cranioectodermal dysplasia		Q87.5	Κρανιοεξωδερμική δυσπλασία	
1515	Cranioectodermal dysplasia	CED		Κρανιοεξωδερμική δυσπλασία	CED
1515	Cranioectodermal dysplasia	Sensenbrenner syndrome		Κρανιοεξωδερμική δυσπλασία	Σύνδρομο Sensenbrenner
1516	Craniofacial dyssynostosis		Q87.0	Κρανιοπροσωπική δυσσυστοσέωση	
1516	Craniofacial dyssynostosis	BLSS		Κρανιοπροσωπική δυσσυστοσέωση	BLSS
1516	Craniofacial dyssynostosis	Bilateral lambdoid and sagittal synostosis		Κρανιοπροσωπική δυσσυστοσέωση	Αμφοτερόπλευρη λαμβοειδής και οβελιαία συστοσέωση
1527	Craniosynostosis, Philadelphia type		Q87.0	Κρανιοσυστοσέωση, τύπος Φιλαδέλφειας	
1528	Craniotelencephalic dysplasia		Q04.3	Κρανιοτελεγκεφαλική δυσπλασία	
1529	Craniofacial-deafness-hand syndrome		Q87.0	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-κώφωσης-χειρών	
1529	Craniofacial-deafness-hand syndrome	CDHS		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-κώφωσης-χειρών	CDHS
1529	Craniofacial-deafness-hand syndrome	Craniofacial-hearing loss-hand syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-κώφωσης-χειρών	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-απώλειας ακοής-χειρών
1529	Craniofacial-deafness-hand syndrome	Sommer-Young-Wee-Frye syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-κώφωσης-χειρών	Σύνδρομο Sommer-Young-Wee-Frye
1521	Craniofrontonasal dysplasia-Poland anomaly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κρανιομετωπορινικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Poland	
1521	Craniofrontonasal dysplasia-Poland anomaly syndrome	Webster-Deming syndrome		Σύνδρομο κρανιομετωπορινικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Poland	Σύνδρομο Webster-Deming

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1522	Cranio-metaphyseal dysplasia		Q78.8	Κρανιομεταφυσαϊκή δυσπλασία	
1525	Cranio-osteopathopathy		M89.4	Κρανιο-οστεοαρθροπάθεια	
1525	Cranio-osteopathopathy	Currarino disease		Κρανιο-οστεοαρθροπάθεια	Νόσος Currarino
1525	Cranio-osteopathopathy	Currarino idiopathic osteopathopathy		Κρανιο-οστεοαρθροπάθεια	Ιδιοπαθής οστεοαρθροπάθεια του Currarino
1525	Cranio-osteopathopathy	Reginato-Schiapachasse syndrome		Κρανιο-οστεοαρθροπάθεια	Σύνδρομο Reginato-Schiapachasse
1969	Facial dysmorphism-anorexia-cachexia-eye and skin anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανορεξίας-καχεξίας-ανωμαλιών οφθαλμών και δέρματος	
1969	Facial dysmorphism-anorexia-cachexia-eye and skin anomalies syndrome	FACES syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανορεξίας-καχεξίας-ανωμαλιών οφθαλμών και δέρματος	Σύνδρομο FACES
1969	Facial dysmorphism-anorexia-cachexia-eye and skin anomalies syndrome	Friedman-Goodman syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανορεξίας-καχεξίας-ανωμαλιών οφθαλμών και δέρματος	Σύνδρομο Friedman-Goodman
1968	Flat face-microstomia-ear anomaly syndrome		Q87.0	Σύνδρομο επίπεδου προσώπου-μικροστομίας-ανωμαλιών των ώτων	
1968	Flat face-microstomia-ear anomaly syndrome	Blepharophimosis-telescanthus-microstomia syndrome		Σύνδρομο επίπεδου προσώπου-μικροστομίας-ανωμαλιών των ώτων	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-τηλέκανθου-μικροστομίας
1968	Flat face-microstomia-ear anomaly syndrome	Simosa craniofacial syndrome		Σύνδρομο επίπεδου προσώπου-μικροστομίας-ανωμαλιών των ώτων	Κρανιοπροσωπικό σύνδρομο Simosa
1968	Flat face-microstomia-ear anomaly syndrome	Simosa-Penchaszadeh-Bustos syndrome		Σύνδρομο επίπεδου προσώπου-μικροστομίας-ανωμαλιών των ώτων	Σύνδρομο Simosa-Penchaszadeh-Bustos
1970	Facial dysmorphism-macrocephaly-myopia-Dandy-Walker malformation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-μακροκεφαλίας-μυωπίας-δυσπλασίας Dandy-Walker	
1973	Faciocardiorenal syndrome		Q87.8	Προσωποκαρδιονεφρικό σύνδρομο	
1973	Faciocardiorenal syndrome	Eastman-Bixler syndrome		Προσωποκαρδιονεφρικό σύνδρομο	Σύνδρομο Eastman-Bixler
1972	Lethal faciocardiomelic dysplasia		Q87.8	Θανατηφόρος προσωποκαρδιομελική δυσπλασία	
1974	Autosomal recessive faciodigitogenital syndrome		Q87.8	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο	
1974	Autosomal recessive faciodigitogenital syndrome	Aarskog-like syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο	Σύνδρομο τύπου Aarskog
1974	Autosomal recessive faciodigitogenital syndrome	Facio-digito-genital syndrome, Kuwait type		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο	Προσωπο-δακτυλο-γεννητικό σύνδρομο, τύπος Κουβέιτ
1974	Autosomal recessive faciodigitogenital syndrome	Teebi-Naguib-Alawadi syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο	Σύνδρομο Teebi-Naguib-Alawadi
1962	Exostoses-anetoderma-brachydactyly type E syndrome		Q87.5	Σύνδρομο εξοστώσεων-ανετοδερμίας-βραχυδακτυλίας τύπου Ε	
1964	Extrasystoles-short stature-hyperpigmentation-microcephaly syndrome			Σύνδρομο εκτακτοσυστολών -χαμηλού αναστήματος-υπερμελάγχρωσης-μικροκεφαλίας	
1964	Extrasystoles-short stature-hyperpigmentation-microcephaly syndrome	Char-Douglas-Dungan syndrome		Σύνδρομο εκτακτοσυστολών -χαμηλού αναστήματος-υπερμελάγχρωσης-μικροκεφαλίας	Σύνδρομο Char-Douglas-Dungan
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica		Q74.8	Επιφυσαϊκή ημιμελική δυσπλασία	
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica	Trevor disease		Επιφυσαϊκή ημιμελική δυσπλασία	Νόσος Trevor

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1824	Lowry-Wood syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Lowry-Wood	
1824	Lowry-Wood syndrome	Epiphyseal dysplasia-microcephaly-nystagmus syndrome		Σύνδρομο Lowry-Wood	Σύνδρομο επιφυσιακής δυσπλασίας-μικροκεφαλίας-νυσταγμού
1952	Pacman dysplasia		Q77.8	Δυσπλασία Pacman	
1952	Pacman dysplasia	Epiphyseal stippling syndrome-osteoclastic hyperplasia syndrome		Δυσπλασία Pacman	Σύνδρομο γράμμωσης επιφύσεων-οστεοκλαστικής υπερπλασίας
1954	Congenital lethal erythroderma		Q82.8	Συγγενής θανατηφόρος ερυθροδερμία	
1955	Spinocerebellar ataxia type 34		G11.1	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 34	
1955	Spinocerebellar ataxia type 34	Erythrokeratoderma with ataxia		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 34	Ερυθροκερατοδερμία με αταξία
1955	Spinocerebellar ataxia type 34	SCA34		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 34	SCA34
1955	Spinocerebellar ataxia type 34	Spinocerebellar ataxia and erythrokeratoderma		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 34	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία και ερυθροκερατοδερμία
1926	Diabetic embryopathy		P00.4	Διαβητική εμβρυοπάθεια	
2209	Maternal phenylketonuria		E70.1	Μητρική φαιυλκετονουρία	
2209	Maternal phenylketonuria	Hyperphenylalaninemic embryopathy		Μητρική φαιυλκετονουρία	Υπερφαιυλαλανιαιμική εμβρυοπάθεια
2209	Maternal phenylketonuria	Maternal PKU		Μητρική φαιυλκετονουρία	Μητρική PKU
2209	Maternal phenylketonuria	Maternal hyperphenylalaninemia		Μητρική φαιυλκετονουρία	Μητρική υπερφαιυλαλανιαιμία
2209	Maternal phenylketonuria	Phenylketonuric embryopathy		Μητρική φαιυλκετονουρία	Φαιυλκετονουρική εμβρυοπάθεια
1927	Emery-Nelson syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Emery-Nelson	
1927	Emery-Nelson syndrome	Hand and foot deformity-flat facies syndrome		Σύνδρομο Emery-Nelson	Σύνδρομο παραμορφώσεων χειρών και ποδιών-επίπεδου προσώπου
1937	Eng-Strom syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Eng-Strom	
1937	Eng-Strom syndrome	Short stature-locking fingers syndrome		Σύνδρομο Eng-Strom	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κλειδωμένων δακτύλων
1920	Toluene embryopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από τολουένιο	
1919	Phenobarbital embryopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από φαινοβαρβιτάλη	
1917	Fetal methylmercury syndrome		T56.1	Εμβρυικό σύνδρομο από μεθυλδράργυρο	
1917	Fetal methylmercury syndrome	Methyl mercury antenatal infection		Εμβρυικό σύνδρομο από μεθυλδράργυρο	Προγεννητική λοίμωξη από μεθυλδράργυρο
1917	Fetal methylmercury syndrome	Minamata disease		Εμβρυικό σύνδρομο από μεθυλδράργυρο	Νόσος Minimata
1923	Methimazole embryofetopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1923	Methimazole embryofetopathy	MMI/CMZ embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	Εμβρυοπάθεια MMI/CMZ
1923	Methimazole embryofetopathy	MMI/CMZ embryopathy		Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	Εμβρυοπάθεια MMI/CMZ
1923	Methimazole embryofetopathy	Methimazole/carbimazole embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	Εμβρυοπάθεια μεθιμαζόλης/καρβιμαζόλης
1923	Methimazole embryofetopathy	Methimazole/carbimazole embryopathy		Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	Εμβρυοπάθεια μεθιμαζόλης/καρβιμαζόλης
1912	Fetal hydantoin syndrome		Q86.1	Εμβρυικό σύνδρομο από υδαντοΐνη	
1912	Fetal hydantoin syndrome	Fetal dihydantoin syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από υδαντοΐνη	Εμβρυικό σύνδρομο από διυδαντοΐνη
1912	Fetal hydantoin syndrome	Phenytoin embryofetopathy		Εμβρυικό σύνδρομο από υδαντοΐνη	Εμβρυοπάθεια από φαινυτοΐνη
1918	Fetal minoxidil syndrome		Q86.8	Εμβρυικό σύνδρομο από μινοξιδίλη	
1918	Fetal minoxidil syndrome	Minoxidil antenatal infection		Εμβρυικό σύνδρομο από μινοξιδίλη	Προγεννητική λοίμωξη από μινοξιδίλη
1911	Cocaine embryofetopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από κοκαΐνη	
1911	Cocaine embryofetopathy	Fetal cocaine syndrome		Εμβρυοπάθεια από κοκαΐνη	Εμβρυικό σύνδρομο κοκαΐνης
1910	Fetal iodine syndrome		P72.2	Εμβρυικό σύνδρομο από ιώδιο	
1916	Diethylstilbestrol syndrome		Q86.8	Σύνδρομο διαιθυλστιλβεστρόλης	
1916	Diethylstilbestrol syndrome	DES embryofetopathy		Σύνδρομο διαιθυλστιλβεστρόλης	Εμβρυοπάθεια DES
1916	Diethylstilbestrol syndrome	DES syndrome		Σύνδρομο διαιθυλστιλβεστρόλης	Σύνδρομο DES
1916	Diethylstilbestrol syndrome	Diethylstilbestrol embryofetopathy		Σύνδρομο διαιθυλστιλβεστρόλης	Εμβρυοπάθεια διαιθυλστιλβεστρόλης
1916	Diethylstilbestrol syndrome	Distilbene embryofetopathy		Σύνδρομο διαιθυλστιλβεστρόλης	Εμβρυοπάθεια διstilβενίου
294	Fetal cytomegalovirus syndrome		P35.1	Εμβρυικό σύνδρομο από κυτταρομεγαλοϊό	
294	Fetal cytomegalovirus syndrome	Antenatal CMV infection		Εμβρυικό σύνδρομο από κυτταρομεγαλοϊό	Προγεννητική λοίμωξη από CMV
294	Fetal cytomegalovirus syndrome	Antenatal cytomegalovirus infection		Εμβρυικό σύνδρομο από κυτταρομεγαλοϊό	Προγεννητική λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό
294	Fetal cytomegalovirus syndrome	Mother-to-child transmission of cytomegalovirus syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από κυτταρομεγαλοϊό	Σύνδρομο μετάδοσης κυτταρομεγαλοϊού από τη μητέρα στο παιδί
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy		Q86.2	Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy	Vitamin K antagonist embryopathy		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy	Warfarin embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	Εμβρυοπάθεια από βαρφαρίνη
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy	Warfarin embryopathy		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	Εμβρυοπάθεια από βαρφαρίνη

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy	di Sala syndrome		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	Σύνδρομο di Sala
1913	Fetal trimethadione syndrome		Q86.8	Εμβρυικό σύνδρομο από τριμεθαδιόνη	
1896	EEC syndrome		Q82.4	Σύνδρομο EEC	
1896	EEC syndrome	Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο EEC	Σύνδρομο εκτροδακτυλίας-εξωδερμικής δυσπλασίας-χειλοσχιστίας/υπερωσχιστίας
1897	EEM syndrome		Q87.8	Σύνδρομο EEM	
1897	EEM syndrome	Ectodermal dysplasia-ectrodactyly-macular dystrophy syndrome		Σύνδρομο EEM	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-εκτροδακτυλίας-δυστροφίας ωχράς κηλίδας
1908	Aminopterin/methotrexate embryofetopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από αμινοπτερίνη/μεθοτρεξάτη	
1908	Aminopterin/methotrexate embryofetopathy	Aminopterin embryopathy syndrome		Εμβρυοπάθεια από αμινοπτερίνη/μεθοτρεξάτη	Σύνδρομο εμβρυοπάθειας από αμινοπτερίνη
1908	Aminopterin/methotrexate embryofetopathy	Fetal aminopterin syndrome		Εμβρυοπάθεια από αμινοπτερίνη/μεθοτρεξάτη	Εμβρυικό σύνδρομο αμινοπτερίνης
1909	Indomethacin embryofetopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από ινδομεθακίνη	
1909	Indomethacin embryofetopathy	Fetal indomethacin syndrome		Εμβρυοπάθεια από ινδομεθακίνη	Εμβρυικό σύνδρομο ινδομεθακίνης
1906	Fetal valproate spectrum disorder		Q86.8	Φάσμα διαταραχών του εμβρύου από βαλπροϊκό	
1906	Fetal valproate spectrum disorder	Fetal valproate syndrome		Φάσμα διαταραχών του εμβρύου από βαλπροϊκό	Εμβρυικό σύνδρομο από βαλπροϊκό
1906	Fetal valproate spectrum disorder	Fetal valproic acid syndrome		Φάσμα διαταραχών του εμβρύου από βαλπροϊκό	Εμβρυικό σύνδρομο από βαλπροϊκό οξύ
1906	Fetal valproate spectrum disorder	Valproic acid embryopathy		Φάσμα διαταραχών του εμβρύου από βαλπροϊκό	Εμβρυοπάθεια από βαλπροϊκό οξύ
1895	Edinburgh malformation syndrome		Q95.2	Σύνδρομο δυσπλασίας του Εδιμβούργου	
1895	Edinburgh malformation syndrome	Typus Edinburgensis		Σύνδρομο δυσπλασίας του Εδιμβούργου	Τύπος Εδιμβούργου (Typus Edinburgensis)
1891	Intellectual disability-spasticity-ectrodactyly syndrome			Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπαστικότητας-εκτροδακτυλίας	
1891	Intellectual disability-spasticity-ectrodactyly syndrome	Jancar syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπαστικότητας-εκτροδακτυλίας	Σύνδρομο Jancar
1892	Ectrodactyly-polydactyly syndrome		Q69.9	Σύνδρομο εκτροδακτυλίας-πολυδακτυλίας	
1892	Ectrodactyly-polydactyly syndrome		Q73.8	Σύνδρομο εκτροδακτυλίας-πολυδακτυλίας	
1816	Leukomelanoderma-infantilism-intellectual disability-hypodontia-hypotrichosis syndrome		Q82.4	Σύνδρομο λευκομελανοδερμίας-παιδισμού-νοητικής υστέρησης-υποδοντίας-υποτριχώσης	
1816	Leukomelanoderma-infantilism-intellectual disability-hypodontia-hypotrichosis syndrome	Berlin syndrome		Σύνδρομο λευκομελανοδερμίας-παιδισμού-νοητικής υστέρησης-υποδοντίας-υποτριχώσης	Σύνδρομο Berlin
1816	Leukomelanoderma-infantilism-intellectual disability-hypodontia-hypotrichosis syndrome	Ectodermal dysplasia, Berlin type		Σύνδρομο λευκομελανοδερμίας-παιδισμού-νοητικής υστέρησης-υποδοντίας-υποτριχώσης	εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Berlin

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1818	Ectodermal dysplasia, trichoodontoonychial type		Q82.4	εξωδερμική δυσπλασία, τριχοοδοντοονυχιαίος τύπος	
1883	Ectodermal dysplasia-sensorineural deafness syndrome			Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας κώφωσης	
1883	Ectodermal dysplasia-sensorineural deafness syndrome	Ectodermal dysplasia-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας κώφωσης	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
1882	Hypohidrotic ectodermal dysplasia-hypothyroidism-ciliary dyskinesia syndrome		Q82.4	Σύνδρομο υπιδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-υποθυρεοειδισμού-δυσκινησίας κροσσών	
1882	Hypohidrotic ectodermal dysplasia-hypothyroidism-ciliary dyskinesia syndrome	ANOTHER syndrome		Σύνδρομο υπιδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-υποθυρεοειδισμού-δυσκινησίας κροσσών	Σύνδρομο ANOTHER
1882	Hypohidrotic ectodermal dysplasia-hypothyroidism-ciliary dyskinesia syndrome	HEDH syndrome		Σύνδρομο υπιδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-υποθυρεοειδισμού-δυσκινησίας κροσσών	Σύνδρομο HEDH
1875	Congenital muscular dystrophy-infantile cataract-hypogonadism syndrome		G71.0	Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-βρεφικού καταράκτη-υπογοναδισμού	
1875	Congenital muscular dystrophy-infantile cataract-hypogonadism syndrome	Bassoe syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-βρεφικού καταράκτη-υπογοναδισμού	Σύνδρομο Bassoe
1873	Jalili syndrome		H35.5	Σύνδρομο Jalili	
1873	Jalili syndrome	Cone rod dystrophy-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο Jalili	Σύνδρομο δυστροφίας κωνίων ραβδίων-ατελούς αδαμαντινογένεσης
1879	Melorheostosis with osteopoikilosis		M85.8	Μελορεοστέωση με οστεοποικίωση	
1879	Melorheostosis with osteopoikilosis	MSBD syndrome		Μελορεοστέωση με οστεοποικίωση	Σύνδρομο MSBD
1879	Melorheostosis with osteopoikilosis	Mixed sclerosing bone dystrophy		Μελορεοστέωση με οστεοποικίωση	Μικτή οστεοσκληρυντική δυστροφία
1867	Hereditary bullous dystrophy, macular type		Q81.8	Κληρονομική πομφολυγώδης δυστροφία, κηλιδώδους τύπου	
1872	Cone rod dystrophy		H35.5	Δυστροφία κωνίων-ραβδίων	
1871	Progressive cone dystrophy		H35.5	Προοδευτική δυστροφία κωνίων	
1871	Progressive cone dystrophy	Cone dystrophy		Προοδευτική δυστροφία κωνίων	Δυστροφία κωνίων
1861	Thoracic dysplasia-hydrocephalus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο θωρακικής δυσπλασίας-υδροκεφάλου	
1865	Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker type		Q77.7	Δυσσηματική δυσπλασία, τύπος Silverman-Handmaker	
1858	Skeletal dysplasia-epilepsy-short stature syndrome		Q87.5	Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-επιληψίας-χαμηλού αναστήματος	
1858	Skeletal dysplasia-epilepsy-short stature syndrome	Gurrieri-Sammito-Bellussi syndrome		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-επιληψίας-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Gurrieri-Sammito-Bellussi
1852	X-linked retinal dysplasia		Q14.1	Φυλοσύνδετη αμφιβληστροειδική δυσπλασία	
1842	Bone dysplasia, lethal Holmgren type		Q77.8	Δυσπλασία οστών, θανατηφόρος τύπος Holmgren	
1842	Bone dysplasia, lethal Holmgren type	Autosomal recessive lethal chondrodysplasia, round femoral inferior epiphysis type		Δυσπλασία οστών, θανατηφόρος τύπος Holmgren	Αυτοσωμική υπολειπόμενη θανατηφόρος χονδροδυσπλασία, τύπος στρωγγυλής κάτω μηριαίας επίφυσης
1839	Hereditary mucoepithelial dysplasia		K13.7	Κληρονομική βλεννοεπιθηλιακή δυσπλασία	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1839	Hereditary mucoepithelial dysplasia	Urban-Schossler-Spohn syndrome		Κληρονομική βλεννοεπιθηλιακή δυσπλασία	Σύνδρομο Urban-Schossler-Spohn
1837	Ulna metaphyseal dysplasia syndrome		Q78.5	Σύνδρομο ωλένιας μεταφυσιακής δυσπλασίας	
1837	Ulna metaphyseal dysplasia syndrome	Rosenberg-Loehr syndrome		Σύνδρομο ωλένιας μεταφυσιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο Rosenberg-Loehr
1836	Mesomelic dysplasia, Kantaputra type		Q78.8	Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kantaputra	
1836	Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	Kantaputra mesomelic dysplasia		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kantaputra	Μεσομελική δυσπλασία Kantaputra
1836	Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	MDK		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kantaputra	MDK
1836	Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	Mesomelic dysplasia, Thai type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kantaputra	Μεσομελική δυσπλασία, Ταϊλανδέζικος τύπος
1834	Axial mesodermal dysplasia spectrum		Q87.8	Φάσμα δυσπλασιών του αξονικού μεσοδέρματος	
1834	Axial mesodermal dysplasia spectrum	Blastogenesis defect		Φάσμα δυσπλασιών του αξονικού μεσοδέρματος	Βλάβη της βλαστογένεσης
1834	Axial mesodermal dysplasia spectrum	Russell-Weaver-Bull syndrome		Φάσμα δυσπλασιών του αξονικού μεσοδέρματος	Σύνδρομο Russell-Weaver-Bull
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia		Q77.7	Ανοσο-οστική δυσπλασία Schimke	
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia	Schimke syndrome		Ανοσο-οστική δυσπλασία Schimke	Σύνδρομο Schimke
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia	Spondyloepiphyseal dysplasia-nephrotic syndrome		Ανοσο-οστική δυσπλασία Schimke	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία-νεφρωσικό σύνδρομο
1825	Epiphyseal dysplasia-hearing loss-dysmorphism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο επιφυσιακής δυσπλασίας-απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	
1825	Epiphyseal dysplasia-hearing loss-dysmorphism syndrome	Epiphyseal dysplasia-deafness-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιφυσιακής δυσπλασίας-απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	Σύνδρομο επιφυσιακής δυσπλασίας-κώφωσης-δυσμορφισμού
1825	Epiphyseal dysplasia-hearing loss-dysmorphism syndrome	Finucane-Kurtz-Scott syndrome		Σύνδρομο επιφυσιακής δυσπλασίας-απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Finucane-Kurtz-Scott
1811	Odontomicronychial dysplasia		Q84.8	Οδοντομικρονυχιακή δυσπλασία	
1812	Ectodermal dysplasia-intellectual disability-central nervous system malformation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης-δυσπλασιών του κεντρικού νευρικού συστήματος	
1808	Hidrotic ectodermal dysplasia, Christianson-Fourie type		Q82.8	Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Christianson-Fourie	
1808	Hidrotic ectodermal dysplasia, Christianson-Fourie type	Christianson-Fourie syndrome		Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Christianson-Fourie	Σύνδρομο Christianson-Fourie
1809	Hidrotic ectodermal dysplasia, Halal type		Q82.8	Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Halal	
1809	Hidrotic ectodermal dysplasia, Halal type	Halal-Setton-Wang syndrome		Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Halal	Σύνδρομο Halal-Setton-Wang
1809	Hidrotic ectodermal dysplasia, Halal type	Trichodysplasia-abnormal dermatoglyphics-intellectual disability syndrome		Ίδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Halal	Σύνδρομο τριχοδυσπλασίας-ανώμαλων δερματογλυφικών-νοητικής υστέρησης
1806	Ectodermal dysplasia-blindness syndrome		Q87.8	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-τύφλωσης	
1802	Ghosal hematodiaphyseal dysplasia		Q78.8	Αιματοδιαφυσιακή δυσπλασία Ghosal	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1802	Ghosal hematodiaphyseal dysplasia	Diaphyseal dysplasia-anemia syndrome		Αιματοδιαφυσιακή δυσπλασία Ghosal	Σύνδρομο διαφυσιακής δυσπλασίας-αναιμίας
1802	Ghosal hematodiaphyseal dysplasia	Ghosal syndrome		Αιματοδιαφυσιακή δυσπλασία Ghosal	Σύνδρομο Ghosal
1803	Thoracomelic dysplasia		Q77.2	Θωρακομελική δυσπλασία	
1803	Thoracomelic dysplasia	Rivera-Perez-Salas syndrome		Θωρακομελική δυσπλασία	Σύνδρομο Rivera-Perez-Salas
1803	Thoracomelic dysplasia	Thoracolumb dysplasia, Rivera type		Θωρακομελική δυσπλασία	Θωρακομελική δυσπλασία, τύπος Rivera
1801	Kyphomelic dysplasia		Q79.8	Κυφομελική δυσπλασία	
1798	Dysostosis, Stanescu type		Q78.8	Δυσόστωση, τύπος Stanescu	
1798	Dysostosis, Stanescu type	Autosomal dominant osteosclerosis, Stanescu type		Δυσόστωση, τύπος Stanescu	Αυτοσωμική επικρατής οστεοσκλήρυνση, τύπος Stanescu
1798	Dysostosis, Stanescu type	Craniofacial dysostosis-diaphyseal hyperplasia syndrome		Δυσόστωση, τύπος Stanescu	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόστωσης-διαφυσιακής υπερπλασίας
1798	Dysostosis, Stanescu type	Stanescu osteosclerosis		Δυσόστωση, τύπος Stanescu	Οστεοσκλήρυνση Stanescu
1799	Familial developmental dysphasia		F80.1	Οικογενής αναπτυξιακή δυσφασία	
1799	Familial developmental dysphasia	Billard-Toutain-Maheut syndrome		Οικογενής αναπτυξιακή δυσφασία	Σύνδρομο Billard-Toutain-Maheut
1799	Familial developmental dysphasia	FOXP2-associated dysphasia		Οικογενής αναπτυξιακή δυσφασία	FOXP2-σχετιζόμενη δυσφασία
1794	Oculomaxillofacial dysostosis		Q75.1	Οφθαλμογοναθοπροσωπική δυσόστωση	
1794	Oculomaxillofacial dysostosis	Richieri-Costa-Gorlin syndrome		Οφθαλμογοναθοπροσωπική δυσόστωση	Σύνδρομο Richieri-Costa-Gorlin
2128	Isolated hemihyperplasia		Q87.3	Μεμονωμένη ημιυπερπλασία	
2128	Isolated hemihyperplasia	Hemi 3 syndrome		Μεμονωμένη ημιυπερπλασία	Σύνδρομο Ημι 3
2128	Isolated hemihyperplasia	Hemicorporal hypertrophy		Μεμονωμένη ημιυπερπλασία	Ημισωματική υπερτροφία
2128	Isolated hemihyperplasia	Isolated hemihypertrophy		Μεμονωμένη ημιυπερπλασία	Μεμονωμένη ημιυπερτροφία
2136	Hennekam syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Hennekam	
2136	Hennekam syndrome	Lymphedema-lymphangiectasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Hennekam	Σύνδρομο λεμφοειδήματος-λεμφαγγειεκτασιών-νοητικής υστέρησης
2138	46,XX ovotesticular disorder of sex development		Q56.0	46,XX ωθηκοορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	
2138	46,XX ovotesticular disorder of sex development	46,XX ovotesticular DSD		46,XX ωθηκοορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	46,XX ωθηκοορχική DSD
2139	Hernández-Aguirre Negrete syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Hernández-Aguirre Negrete	
2139	Hernández-Aguirre Negrete syndrome	Intellectual disability-epilepsy-bulbous nose syndrome		Σύνδρομο Hernández-Aguirre Negrete	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-επιληψίας-βολβώδους ρινός

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2141	Diaphragmatic defect-limb deficiency-skull defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο διαφραγματικής βλάβης-βλαβών των άκρων-κρανιακού ελλείμματος	
2141	Diaphragmatic defect-limb deficiency-skull defect syndrome	Froster-Huch syndrome		Σύνδρομο διαφραγματικής βλάβης-βλαβών των άκρων-κρανιακού ελλείμματος	Σύνδρομο Froster-Huch
2143	Donnai-Barrow syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Donnai-Barrow	
2143	Donnai-Barrow syndrome	DBS/FOAR syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο DBS/FOAR
2143	Donnai-Barrow syndrome	Diaphragmatic hernia-exomphalos-hypertelorism syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-εξόμφαλου-υπερτελορισμού
2143	Donnai-Barrow syndrome	Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-deafness syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-υπερτελορισμού-μυωπίας-κώφωσης
2143	Donnai-Barrow syndrome	Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-υπερτελορισμού-μυωπίας-απώλειας ακοής
2143	Donnai-Barrow syndrome	FOAR syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο FOAR
2143	Donnai-Barrow syndrome	Facio-oculo-acoustico-renal syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Προσωπο-οφθαλμο-ακουστικο-νεφρικό σύνδρομο
2143	Donnai-Barrow syndrome	Holmes-Schepens syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο Holmes-Schepens
2143	Donnai-Barrow syndrome	Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and deafness		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο οφθαλμικών και προσωπικών ανωμαλιών, τηλέκανθου και κώφωσης
2143	Donnai-Barrow syndrome	Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and hearing loss		Σύνδρομο Donnai-Barrow	Σύνδρομο οφθαλμικών και προσωπικών ανωμαλιών, τηλέκανθου και απώλειας ακοής
2145	Craniosynostosis, Herrmann-Opitz type		Q75.0	Κρανιοσυνόστεωση, τύπος Herrmann-Opitz	
2149	Nodular neuronal heterotopia		Q04.8	Οζιδιακή νευρωνική ετεροτοπία	
2148	Lissencephaly type 1 due to doublecortin gene mutation		Q04.3	Λειεγκεφαλία τύπου 1 λόγω μετάλλαξης του γονιδίου της διτλοκορτίνης	
2148	Lissencephaly type 1 due to doublecortin gene mutation	X-linked lissencephaly type 1		Λειεγκεφαλία τύπου 1 λόγω μετάλλαξης του γονιδίου της διτλοκορτίνης	Φυλοσύνδετη λειεγκεφαλία τύπου 1
158048	Hemophagocytic syndrome associated with an infection		D76.2	Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με λοίμωξη	
158048	Hemophagocytic syndrome associated with an infection	IAHS		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με λοίμωξη	IAHS
158048	Hemophagocytic syndrome associated with an infection	VAHS		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με λοίμωξη	VAHS
158048	Hemophagocytic syndrome associated with an infection	Virus-associated hemophagocytic syndrome		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με λοίμωξη	Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με ιό
158057	Acquired hemophagocytic lymphohistiocytosis associated with malignant disease		D76.1	Επίκτητη αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστιοκυττάρωση σχετιζόμενη με κακοήθη νόσο	
2108	Haller mann-Streiff syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Hallermann-Streiff	
2108	Haller mann-Streiff syndrome	François dyscephalic syndrome		Σύνδρομο Hallermann-Streiff	Δυσκεφαλικό σύνδρομο François
2108	Haller mann-Streiff syndrome	Oculomandibulofacial syndrome		Σύνδρομο Hallermann-Streiff	Οφθαλμογοναθοπροσωπικό σύνδρομο
158061	Macrophage activation syndrome		D69.1	Σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2107	Hall-Riggs syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Hall-Riggs	
2110	Hallux varus-preaxial polysyndactyly syndrome		Q74.2	Σύνδρομο ραιβού μεγάλου δακτύλου-προαξονικής πολυσυνδακτυλίας	
2110	Hallux varus-preaxial polysyndactyly syndrome	Kleiner-Holmes syndrome		Σύνδρομο ραιβού μεγάλου δακτύλου-προαξονικής πολυσυνδακτυλίας	Σύνδρομο Kleiner-Holmes
2109	Hallermann-Streiff-like syndrome		Q87.0	Σύνδρομο τύπου Hallermann-Streiff	
2109	Hallermann-Streiff-like syndrome	Dennis-Fairhurst-Moore syndrome		Σύνδρομο τύπου Hallermann-Streiff	Σύνδρομο Dennis-Fairhurst-Moore
2109	Hallermann-Streiff-like syndrome	Hallermann-Streiff-François syndrome, severe form		Σύνδρομο τύπου Hallermann-Streiff	Σύνδρομο Hallermann-Streiff-François, βαρείας μορφής
2109	Hallermann-Streiff-like syndrome	Severe Hallermann-Streiff-François syndrome		Σύνδρομο τύπου Hallermann-Streiff	Βαρύ σύνδρομο Hallermann-Streiff-François
2111	Cystic hamartoma of lung and kidney		Q85.8	Κυστικό αμάρτωμα πνεύμονα και νεφρού	
2111	Cystic hamartoma of lung and kidney	Graham-Boyle-Troxell syndrome		Κυστικό αμάρτωμα πνεύμονα και νεφρού	Σύνδρομο Graham-Boyle-Troxell
2115	Harrod syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Harrod	
2115	Harrod syndrome	Cranio-facio-digito-genital syndrome		Σύνδρομο Harrod	Κρανιο-προσωπο-δακτυλο-γεννητικό σύνδρομο
2114	Hip dysplasia, Beukes type		Q65.8	Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	
2114	Hip dysplasia, Beukes type	BFHD		Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	BFHD
2114	Hip dysplasia, Beukes type	Beukes familial hip dysplasia		Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	Οικογενής δυσπλασία ισχίου Beukes
2114	Hip dysplasia, Beukes type	Cilliers-Beighton syndrome		Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	Σύνδρομο Cilliers-Beighton
2114	Hip dysplasia, Beukes type	Premature degenerative osteoarthropathy of the hip		Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	Πρώωρη εκφυλιστική οστεοαρθροπάθεια του ισχίου
2994	Short stature-craniofacial anomalies-genital hypoplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών-γεννητικής υποπλασίας	
2994	Short stature-craniofacial anomalies-genital hypoplasia syndrome	Haspelslagh-Fryns-Muelenaere syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών-γεννητικής υποπλασίας	Σύνδρομο Haspelslagh-Fryns-Muelenaere
2117	Hartsfield syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Hartsfield	
2117	Hartsfield syndrome	Holoprosencephaly-ectrodactyly-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο Hartsfield	Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-εκτροδακτυλίας-χειλεοσχιστίας/υπερωισχιστίας
2119	HEC syndrome		Q87.8	Σύνδρομο HEC	
2119	HEC syndrome	Hydrocephalus-endocardial fibroelastosis-cataract syndrome		Σύνδρομο HEC	Σύνδρομο υδροκεφάλου-ενδοκαρδιακής ινοελάστωσης-καταρράκτη
2123	Diffuse neonatal hemangiomatosis		Q82.8	Διάχυτη νεογνική αιμαγγειωμάτωση	
157997	Benign cephalic histiocytosis		D76.3	Καλοήθης κεφαλική ιστοκυττάρωση	
2090	GMS syndrome		Q87.8	Σύνδρομο GMS	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2090	GMS syndrome	Goniodysgenesis-intellectual disability-short stature syndrome		Σύνδρομο GMS	Σύνδρομο γωνιοδυγενεσίας-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος
157991	Generalized eruptive histiocytosis		D76.3	Γενικευμένη εξανθηματική ιστοκυττάρωση	
157991	Generalized eruptive histiocytosis	Generalized eruptive histiocytoma		Γενικευμένη εξανθηματική ιστοκυττάρωση	Γενικευμένο εξανθηματικό ιστοκύττωμα
2091	Multinodular goiter-cystic kidney-polydactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πολυοζώδους βρογχοκλήλη-κυστικού νεφρού-πολυδακτυλίας	
2091	Multinodular goiter-cystic kidney-polydactyly syndrome	Daneman-Davy-Mancer syndrome		Σύνδρομο πολυοζώδους βρογχοκλήλη-κυστικού νεφρού-πολυδακτυλίας	Σύνδρομο Daneman-Davy-Mancer
2091	Multinodular goiter-cystic kidney-polydactyly syndrome	Thyroid-renal-digital anomalies		Σύνδρομο πολυοζώδους βρογχοκλήλη-κυστικού νεφρού-πολυδακτυλίας	Ανωμαλίες θυρεοειδή-νεφρών-δακτύλων
158011	Necrobiotic xanthogranuloma		D76.3	Νεκροβιωτικό ξανθοκοκκίωμα	
158008	Papular xanthoma		D76.3	Βλατιδώδες ξάνθωμα	
376	Gordon syndrome		Q68.8	Σύνδρομο Gordon	
376	Gordon syndrome	Camptodactyly-cleft palate-clubfoot syndrome		Σύνδρομο Gordon	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερωισχιστίας-στρεβλοποδίας
376	Gordon syndrome	Distal arthrogryposis type 3		Σύνδρομο Gordon	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 3
376	Gordon syndrome	Distal arthrogryposis type IIA		Σύνδρομο Gordon	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου IIA
158003	Xanthoma disseminatum		D76.3	Διάσπαρτο ξάνθωμα	
158003	Xanthoma disseminatum	Montgomery syndrome		Διάσπαρτο ξάνθωμα	Σύνδρομο Montgomery
2092	Focal dermal hypoplasia		Q82.8	Εστιακή δερμική υποπλασία	
2092	Focal dermal hypoplasia	Goltz syndrome		Εστιακή δερμική υποπλασία	Σύνδρομο Goltz
2092	Focal dermal hypoplasia	Goltz-Gorlin syndrome		Εστιακή δερμική υποπλασία	Σύνδρομο Goltz-Gorlin
158000	Juvenile xanthogranuloma		D76.3	Νεανικό ξανθοκοκκίωμα	
2098	Acromesomelic dysplasia, Grebe type		Q78.8	Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Grebe	
2098	Acromesomelic dysplasia, Grebe type	Chondrodysplasia, Grebe type		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Grebe	Χονδροδυσπλασία, τύπος Grebe
158025	Hereditary progressive mucinous histiocytosis		D76.3	Κληρονομική προοδευτική βλενινώδης ιστοκυττάρωση	
158022	Progressive nodular histiocytosis		D76.3	Προοδευτική οζιδιακή ιστοκυττάρωση	
380	Greig cephalopolysyndactyly syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Greig κεφαλοπολυσυνδακτυλίας	
380	Greig cephalopolysyndactyly syndrome	GCPS		Σύνδρομο Greig κεφαλοπολυσυνδακτυλίας	GCPS
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome	Craniofacial dysostosis-genital, dental, cardiac anomalies syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόσωσης-γεννητικών, οδοντικών, καρδιακών ανωμαλιών
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome	Cranofacial dysostosis-hypertrichosis-hypoplasia of labia majora syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόσωσης-υπερτρίχωσης-υποπλασίας μεγάλων χειλέων
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome	Dental and eye anomalies-patent ductus arteriosus-normal intelligence syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	Σύνδρομο οδοντικών και οφθαλμικών ανωμαλιών - ανοιχτού αρτηριακού πόρου - φυσιολογικής νοημοσύνης
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome	GCM syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	Σύνδρομο GCM
158019	Indeterminate cell histiocytosis		D76.3	Ιστοκυττάρωση αδιευκρίνιστων κυττάρων	
158019	Indeterminate cell histiocytosis	Indeterminate dendritic cell neoplasm		Ιστοκυττάρωση αδιευκρίνιστων κυττάρων	Νεόπλασμα αδιευκρίνιστων δενδριτικών κυττάρων
158019	Indeterminate cell histiocytosis	Indeterminate dendritic cell tumor		Ιστοκυττάρωση αδιευκρίνιστων κυττάρων	Όγκος αδιευκρίνιστων δενδριτικών κυττάρων
158014	Rosaï-Dorfman disease		D76.3	Νόσος Rosaï-Dorfman	
158014	Rosaï-Dorfman disease	Destombes-Rosaï-Dorfman disease		Νόσος Rosaï-Dorfman	Νόσος Destombes-Rosaï-Dorfman
158014	Rosaï-Dorfman disease	Rosaï-Dorfman-Destombes disease		Νόσος Rosaï-Dorfman	Νόσος Rosaï-Dorfman-Destombes
158014	Rosaï-Dorfman disease	SHML		Νόσος Rosaï-Dorfman	SHML
158014	Rosaï-Dorfman disease	Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy		Νόσος Rosaï-Dorfman	Ιστοκυττάρωση των λεμφοκόλπων με μαζική λεμφαδενοπάθεια
2097	Grant syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Grant	
2101	Grubben-de Cock-Borghgraef syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Grubben-de Cock-Borghgraef	
2101	Grubben-de Cock-Borghgraef syndrome	Developmental delay-hypotonia-extremities hypertrophy syndrome		Σύνδρομο Grubben-de Cock-Borghgraef	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-υπερτροφίας των άκρων
2104	Dysmorphism-pectus carinatum-joint laxity syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσμορφισμού-τροπιδοειδούς θώρακα-χαλαρότητας αρθρώσεων	
2104	Dysmorphism-pectus carinatum-joint laxity syndrome	Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-τροπιδοειδούς θώρακα-χαλαρότητας αρθρώσεων	Σύνδρομο Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano
158029	Sea-blue histiocytosis		D76.3	Ιστοκυττάρωση γαλάζιου της θάλασσας	
2069	Gastrocutaneous syndrome			Γαστροδερματικό σύνδρομο	
157846	Neuroferritinopathy		G23.0	Νευροφερριτινοπάθεια	
157846	Neuroferritinopathy	Adult basal ganglia disease		Νευροφερριτινοπάθεια	Νόσος βασικών γαγγλίων των ενηλίκων
157846	Neuroferritinopathy	Ferritin-related neurodegeneration		Νευροφερριτινοπάθεια	Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με τη φερριτίνη
157846	Neuroferritinopathy	Hereditary ferritinopathy		Νευροφερριτινοπάθεια	Κληρονομική φερριτινοπάθεια
157832	Craniorhiny		Q30.8	Κρανιορρινία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2067	GAPO syndrome		Q87.8	Σύνδρομο GAPO	
2067	GAPO syndrome	Growth delay-alopecia-pseudoanodontia-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο GAPO	Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης αλωπεκίας-ψευδοανονδοντίας-οπτικής ατροφίας
157835	Paroxysmal hemicrania		G44.0	Παροξυσμική ημικρανία	
2065	Galloway-Mowat syndrome		Q04.3	Σύνδρομο Galloway-Mowat	
2065	Galloway-Mowat syndrome	Galloway syndrome		Σύνδρομο Galloway-Mowat	Σύνδρομο Galloway
2065	Galloway-Mowat syndrome	Microcephaly-hiatus hernia-nephrotic syndrome		Σύνδρομο Galloway-Mowat	Μικροκεφαλία-κήλη οισοφαγικού τρήματος-νεφρωσικό σύνδρομο
2065	Galloway-Mowat syndrome	Nephrosis-neuronal dysmigration syndrome		Σύνδρομο Galloway-Mowat	Σύνδρομο νέφρωσης-νευρωνικής δυσμετανάστευσης
2075	Genitopalatocardiac syndrome		Q87.8	Γεννητικοϋπερωικοκαρδιακό σύνδρομο	
2075	Genitopalatocardiac syndrome	Gardner-Silengo-Wachtel syndrome		Γεννητικοϋπερωικοκαρδιακό σύνδρομο	Σύνδρομο Gardner-Silengo-Wachtel
157941	Huntington disease-like 1		G10	Νόσος τύπου Huntington 1	
157941	Huntington disease-like 1	Early-onset prion disease with prominent psychiatric features		Νόσος τύπου Huntington 1	Πρώιμης έναρξης νόσος από prion με προεξέχουσες ψυχιατρικές εκδηλώσεις
157941	Huntington disease-like 1	HDL1		Νόσος τύπου Huntington 1	HDL1
2074	Gemignani syndrome			Σύνδρομο Gemignani	
2074	Gemignani syndrome	Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο Gemignani	Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλικής αταξίας-μυατροφίας-κώφωσης
2074	Gemignani syndrome	Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Gemignani	Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλικής αταξίας-μυατροφίας-απώλειας ακοής
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration		G23.0	Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	Hallervorden-Spatz syndrome		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	Σύνδρομο Hallervorden-Spatz
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	NBIA1		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	NBIA1
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	Neurodegeneration with brain iron accumulation type 1		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	Νευροεκφύλιση με εγκεφαλική συσσώρευση σιδήρου τύπου 1
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	PKAN		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	PKAN
157954	ANE syndrome			Σύνδρομο ANE	
157954	ANE syndrome	Alopecia-progressive neurological defect-endocrinopathy syndrome		Σύνδρομο ANE	Σύνδρομο αλωπεκίας-προοδευτικών νευρολογικών βλαβών-ενδοκρινοπάθειας
157962	Oculoauricular syndrome, Schorderet type		Q87.8	Οφθαλμοωτιαίο σύνδρομο, τύπος Schorderet	
157946	Huntington disease-like 3		G10	Νόσος τύπου Huntington 3	
157946	Huntington disease-like 3	HDL3		Νόσος τύπου Huntington 3	HDL3

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2078	Geroderma osteodysplastica		Q82.8	Οστεοδυσπλαστικό γηρόδερμα	
157949	Combined immunodeficiency with granulomatosis		D81.1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κοκκιωμάτωση	
157949	Combined immunodeficiency with granulomatosis	CID due to RAG 1/2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κοκκιωμάτωση	CID λόγω ανεπάρκειας RAG 1/2
157949	Combined immunodeficiency with granulomatosis	Combined immunodeficiency due to RAG 1/2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κοκκιωμάτωση	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας RAG 1/2
2077	German syndrome		Q87.8	Σύνδρομο German	
2077	German syndrome	Hypotonia-arthrogryposis-facial dysmorphism-lymphedema syndrome		Σύνδρομο German	Σύνδρομο υποτονίας-αρθρογρύπωσης-δυσμορφισμού προσώπου-λεμφοιδήματος
157973	Congenital muscular dystrophy due to LMNA mutation		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω μετάλλαξης LMNA	
157973	Congenital muscular dystrophy due to LMNA mutation	L-CMD		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω μετάλλαξης LMNA	L-CMD
157973	Congenital muscular dystrophy due to LMNA mutation	LMNA-related congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω μετάλλαξης LMNA	LMNA-σχετιζόμενη συγγενής μυϊκή δυστροφία
2085	Glaucoma-sleep apnea syndrome			Σύνδρομο γλαυκώματος-υπνικής άπνοιας	
2084	Glaucoma-ectopia lentis-microspherophakia-stiff joints-short stature syndrome		Q87.1	Σύνδρομο γλαυκώματος-εκτοπίας φακού-μικροσφαιροφακίας-δύσκαμπτων αρθρώσεων-χαμηλού αναστήματος	
2084	Glaucoma-ectopia lentis-microspherophakia-stiff joints-short stature syndrome	GEMSS syndrome		Σύνδρομο γλαυκώματος-εκτοπίας φακού-μικροσφαιροφακίας-δύσκαμπτων αρθρώσεων-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο GEMSS
2083	Prominent glabella-microcephaly-hypogenitalism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο προεξέχοντος μεσόφρουου-μικροκεφαλίας-υπογοναδισμού	
2083	Prominent glabella-microcephaly-hypogenitalism syndrome	MacDermot-Winter syndrome		Σύνδρομο προεξέχοντος μεσόφρουου-μικροκεφαλίας-υπογοναδισμού	Σύνδρομο MacDermot-Winter
1791	Frontofacionasal dysplasia		Q75.8	Μετωποπροσωπική δυσπλασία	
1791	Frontofacionasal dysplasia	Gollop syndrome		Μετωποπροσωπική δυσπλασία	Σύνδρομο Gollop
1826	Frontometaphyseal dysplasia		Q78.5	Μετωπομεταφυσιική δυσπλασία	
2047	Flynn-Aird syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Flynn-Aird	
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome		G12.2	Σύνδρομο Foix-Chavany-Marie	
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome	Bilateral anterior opercular syndrome		Σύνδρομο Foix-Chavany-Marie	Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης πρόσθιας καλύπτρας της νήσου
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome	Facio-pharyngo-glossal diplegia with automatic-voluntary movement dissociation		Σύνδρομο Foix-Chavany-Marie	Προσωπο-φαρυγγο-γλωσσική διπληγία με διαχωρισμό αυτόματων-εκούσιων κινήσεων
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome	Facio-pharyngo-glosso-masticatory diplegia		Σύνδρομο Foix-Chavany-Marie	Προσωπο-φαρυγγο-γλωσσο-μασητική διπληγία
2050	Cole-Carpenter syndrome		Q78.0	Σύνδρομο Cole-Carpenter	
2050	Cole-Carpenter syndrome	Bone fragility-craniosynostosis-proptosis-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο Cole-Carpenter	Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών-κρανιοσυνόστεωσης-πρόπτωσης οφθαλμού-υδροκεφάλου

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2063	Splenogonadal fusion-limb defects-micrognathia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο σπληνογοναδικής σύντηξης-βλαβών των άκρων-μικρογναθίας	
2063	Splenogonadal fusion-limb defects-micrognathia syndrome	SGFLD syndrome		Σύνδρομο σπληνογοναδικής σύντηξης-βλαβών των άκρων-μικρογναθίας	Σύνδρομο SGFLD
2064	Posterior fusion of lumbosacral vertebrae-blepharoptosis syndrome		Q87.5	Σύνδρομο οπίσθιας σύντηξης των οσφυοϊερίων σπονδύλων-βλεφαρόπτωσης	
2064	Posterior fusion of lumbosacral vertebrae-blepharoptosis syndrome	Faulk-Epstein-Jones syndrome		Σύνδρομο οπίσθιας σύντηξης των οσφυοϊερίων σπονδύλων-βλεφαρόπτωσης	Σύνδρομο Faulk-Epstein-Jones
2057	Blepharophimosis-ptosis-esotropia-syndactyly-short stature syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης - βλεφαρόπτωσης - εσωτροπίας - συνδακτυλίας - χαμηλού αναστήματος	
2057	Blepharophimosis-ptosis-esotropia-syndactyly-short stature syndrome	Frydman-Cohen-Karmon syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης - βλεφαρόπτωσης - εσωτροπίας - συνδακτυλίας - χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Frydman-Cohen-Karmon
2059	Fryns syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Fryns	
2059	Fryns syndrome	Diaphragmatic hernia-abnormal face-distal limb anomalies syndrome		Σύνδρομο Fryns	Σύνδρομο ανωμαλιών διαφραγματοκήλης-προσώπου-άνω άκρου
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome		L68.8	Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome	CGHT		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	CGHT
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome	Congenital generalized hypertrichosis terminalis		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	Συγγενής γενικευμένη τελική υπερτρίχωση
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome	Hirsutism-congenital gingival hyperplasia syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	Σύνδρομο δασυτριχισμού-συγγενούς υπερπλασίας των ούλων
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome	Hypertrichosis with or without gingival hyperplasia		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	Υπερτρίχωση με ή χωρίς υπερπλασία των ούλων
2025	Gingival fibromatosis-facial dysmorphism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-δυσμορφισμού προσώπου	
2027	Gingival fibromatosis-progressive deafness syndrome		H90.3	Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής κώφωσης	
2027	Gingival fibromatosis-progressive deafness syndrome	Gingival fibromatosis-progressive hearing loss syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής κώφωσης	Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής απώλειας ακοής
2027	Gingival fibromatosis-progressive deafness syndrome	Jones syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής κώφωσης	Σύνδρομο Jones
2021	Fibrochondrogenesis		Q77.7	Ινοχονδρογένεση	
2019	Femur-fibula-ulna complex		Q74.8	Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	
2019	Femur-fibula-ulna complex	FFU complex		Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	Σύμπλεγμα FFU
2019	Femur-fibula-ulna complex	Femur-fibula-ulna dysostosis		Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	Δυσόστωση μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης
2019	Femur-fibula-ulna complex	Femur-fibula-ulna syndrome		Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	Σύνδρομο μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης
2019	Femur-fibula-ulna complex	PFFD		Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	PFFD
2024	Hereditary gingival fibromatosis		K06.1	Κληρονομική ινωμάτωση των ούλων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2024	Hereditary gingival fibromatosis	Autosomal dominant gingival fibromatosis		Κληρονομική ινομάτωση των ούλων	Αυτοσωμική επικρατής ινομάτωση των ούλων
2024	Hereditary gingival fibromatosis	Autosomal dominant gingival hyperplasia		Κληρονομική ινομάτωση των ούλων	Αυτοσωμική επικρατής υπερπλασία των ούλων
2024	Hereditary gingival fibromatosis	Hereditary gingival hyperplasia		Κληρονομική ινομάτωση των ούλων	Κληρονομική υπερπλασία των ούλων
2022	Endocardial fibroelastosis		I42.4	Ενδοκαρδιακή ινοελάστωση	
2022	Endocardial fibroelastosis	Endomyocardial fibroelastosis		Ενδοκαρδιακή ινοελάστωση	Ενδομυοκαρδιακή ινοελάστωση
2824	Paraplegia-intellectual disability-hyperkeratosis syndrome		G82.1	Σύνδρομο παραπληγίας-νοητικής υστέρησης-υπερκεράτωσης	
2824	Paraplegia-intellectual disability-hyperkeratosis syndrome	Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert syndrome		Σύνδρομο παραπληγίας-νοητικής υστέρησης-υπερκεράτωσης	Σύνδρομο Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert
2045	FLOTCH syndrome		L60.8	Σύνδρομο FLOTCH	
2045	FLOTCH syndrome	Leukonychia totalis-trichilemmal cystic-ciliary dystrophy syndrome		Σύνδρομο FLOTCH	Σύνδρομο ολικής λευκωνυχίας-τριχειλημιατικών κύστεων-δυστροφίας κροσσών
2044	Floating-Harbor syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Floating-Harbor	
2031	Hepatic fibrosis-renal cysts-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο ηπατικής ίνωσης-νεφρικών κύστεων-νοητικής υστέρησης	
2031	Hepatic fibrosis-renal cysts-intellectual disability syndrome	Thompson-Baraitser syndrome		Σύνδρομο ηπατικής ίνωσης-νεφρικών κύστεων-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Thompson-Baraitser
2036	Scalp-ear-nipple syndrome		Q87.8	Σύνδρομο τριχωτού κεφαλής-ώτων-θηλών	
2036	Scalp-ear-nipple syndrome	Finlay-Marks syndrome		Σύνδρομο τριχωτού κεφαλής-ώτων-θηλών	Σύνδρομο Finlay-Marks
2006	Median cleft lip/mandibule		Q36.1	Μέση χειλοσχιστία/σχιστία της κάτω γνάθου	
2006	Median cleft lip/mandibule	Median cleft lower facial stage		Μέση χειλοσχιστία/σχιστία της κάτω γνάθου	Μέση σχιστία του κατώτερου επιπέδου του προσώπου
2007	Alar cartilages hypoplasia-coboboma-telecanthus syndrome		Q75.8	Υποπλασία πτερυγοειδών χόνδρων-οφθαλμικό κολόβωμα-τηλέκανθος	
2003	Cleft lip/palate-deafness-sacral lipoma syndrome		Q87.8	Σύνδρομο χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας-κώφωσης-λιτώματος ιεράς χώρας	
2003	Cleft lip/palate-deafness-sacral lipoma syndrome	Cleft lip/palate-hearing loss-sacral lipoma syndrome		Σύνδρομο χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας-κώφωσης-λιτώματος ιεράς χώρας	Σύνδρομο χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας-απώλειας ακοής-λιτώματος ιεράς
2003	Cleft lip/palate-deafness-sacral lipoma syndrome	Lowry-Yong syndrome		Σύνδρομο χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας-κώφωσης-λιτώματος ιεράς χώρας	Σύνδρομο Lowry-Yong
158687	Lethal acantholytic erosive disorder		Q81.0	Θανατηφόρος ακανθολυτική διαβρωτική διαταραχή	
158684	Epidermolysis bullosa simplex with pyloric atresia		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ατρησία του πυλωρού	
158684	Epidermolysis bullosa simplex with pyloric atresia	EBS with pyloric atresia		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ατρησία του πυλωρού	EBS με ατρησία του πυλωρού
158684	Epidermolysis bullosa simplex with pyloric atresia	EBS-PA		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ατρησία του πυλωρού	EBS-PA
2004	Laryngotracheoesophageal cleft		Q32.1	Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2004	Laryngotracheoesophageal cleft	LC		Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	LC
2004	Laryngotracheoesophageal cleft	LTEC		Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	LTEC
2004	Laryngotracheoesophageal cleft	Laryngo-tracheo-esophageal cleft		Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	Λαρυγγο-τραχειο-οισοφαγική σχισμή
2004	Laryngotracheoesophageal cleft	Laryngo-tracheo-esophageal diastema		Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	Λαρυγγο-τραχειο-οισοφαγικό διάστημα
2001	Cleft lip/palate-intestinal malrotation-cardiopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο χελεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-ανώμαλης στροφής του εντέρου-	
2001	Cleft lip/palate-intestinal malrotation-cardiopathy syndrome	McPherson-Clemens syndrome		Σύνδρομο χελεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-ανώμαλης στροφής του εντέρου-καρδιοπάθειας	Σύνδρομο McPherson-Clemens
158681	Epidermolysis bullosa simplex with circinate migratory erythema		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα	
158681	Epidermolysis bullosa simplex with circinate migratory erythema	EBS with circinate migratory erythema		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα	EBS με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα
158681	Epidermolysis bullosa simplex with circinate migratory erythema	EBS-migr		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα	EBS-migr
158668	Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome		Q81.0	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-ευθραυστότητας δέρματος	
158668	Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome	McGrath syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-ευθραυστότητας δέρματος	Σύνδρομο McGrath
2016	Cleft palate-lateral synechia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-πλάγιων συνεχειών	
2016	Cleft palate-lateral synechia syndrome	CPLS syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-πλάγιων συνεχειών	Σύνδρομο CPLS
2017	Sternal cleft		Q76.7	Στερνική σχισμή	
2017	Sternal cleft	Cleft sternum		Στερνική σχισμή	Σχισμή του στέρνου
2017	Sternal cleft	Sternum bifidum		Στερνική σχισμή	Δισχιδές στέρνο
2013	Cleft palate-large ears-small head syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-μεγάλων αυτιών-μικρού κεφαλιού	
2013	Cleft palate-large ears-small head syndrome	Say-Barber-Hobbs syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-μεγάλων αυτιών-μικρού κεφαλιού	Σύνδρομο Say-Barber-Hobbs
2010	Cleft palate-stapes fixation-oligodontia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-καθήλωσης του αναβολέα-ολιγοδοντίας	
158778	Isolated bone marrow mastocytosis		C96.2	Μεμονωμένη μαστοκυττάρωση του μυελού των οστών	
158775	Smoldering systemic mastocytosis		C96.2	Υφέρπουσα συστηματική μαστοκυττάρωση	
2008	Acrocardiofacial syndrome		Q87.8	Ακροκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο	
2008	Acrocardiofacial syndrome	ACFS		Ακροκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο	ACFS
2008	Acrocardiofacial syndrome	CCGE syndrome		Ακροκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο CCGE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2008	Acrocardiofacial syndrome	Cleft palate-cardiac defect-genital anomalies-ectrodactyly syndrome		Ακροκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-καρδιακών βλαβών-γεννητικών βλαβών-εκτρωδακτυλίας
1987	Femoral agenesis/hypoplasia		Q72.4	Μηριαία αγενεσία/υποπλασία	
1987	Femoral agenesis/hypoplasia	Congenital short femur		Μηριαία αγενεσία/υποπλασία	Συγγενής βραχύς μηρός
1987	Femoral agenesis/hypoplasia	Femoral intercalary meromelia		Μηριαία αγενεσία/υποπλασία	Μηριαία ενδιάμεση μερομελία
1986	Gollop-Wolfgang complex		Q74.8	Σύμπλεγμα Gollop-Wolfgang	
1986	Gollop-Wolfgang complex	Bifid femur-monodactylous ectrodactyly syndrome		Σύμπλεγμα Gollop-Wolfgang	Σύνδρομο δισχιδούς μηριαίου οστού-μονοδακτυλικής εκτρωδακτυλίας
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis		G23.8	Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	BSPDC		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	BSPDC
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	Cerebrovascular ferrocacinosis		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	Εγκεφαλοαγγειακή σιδηρασβέτιση
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	Idiopathic basal ganglia calcification		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	Ιδιοπαθής ασβέτιση των βασικών γαγγλίων
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	PFBC		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	PFBC
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis	Primary familial brain calcification		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχροοδοντωτές ασβεστώσεις	Πρωτοπαθής οικογενής ασβέτιση του εγκεφάλου
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome		Q87.8	Βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	BCD syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο BCD
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	Blepharochelodontic syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	βλεφαροχειλοδοντικό σύνδρομο
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	Clefting-ectropion-conical teeth syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο σχιστίας-εκτρόπιου-κωνικών δοντιών
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	Ectropion inferior-cleft lip and/or palate syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο εκτρόπιου κάτω βλεφάρου-χειλεοσχιστίας ή/και υπερωισχιστίας
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	Elschnig syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο Elschnig
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome	Lagophthalmia-cleft lip and palate syndrome		βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο λαγοφθαλμίας-χειλεοσχιστίας και υπερωισχιστίας
1995	Cleft lip-retinopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-αμφιβληστροειδοπάθειας	
1995	Cleft lip-retinopathy syndrome	Ausems-Wittebol Post-Hennekam syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο Ausems-Wittebol Post-Hennekam
1995	Cleft lip-retinopathy syndrome	Cleft lip-cone rod dystrophy syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-δυστροφίας κωνίων ραβδίων
1995	Cleft lip-retinopathy syndrome	Cleft lip-progressive retinopathy syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-προοδευτικής αμφιβληστροειδοπάθειας
1993	Pai syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Pai	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1993	Pai syndrome	Median cleft of the upper lip-corpor callosum lipoma-midline facial cutaneous polyps syndrome		Σύνδρομο Pai	Σύνδρομο μέσης σχιστίας του άνω χείλους-λιπώματος μεσολοβίου-δερματικών πολυπόδων μέσης γραμμής προσώπου
1988	Femoral-facial syndrome		Q87.8	Μηρο-προσωπικό σύνδρομο	
1988	Femoral-facial syndrome	FFS		Μηρο-προσωπικό σύνδρομο	FFS
1988	Femoral-facial syndrome	FHUF5		Μηρο-προσωπικό σύνδρομο	FHUF5
1988	Femoral-facial syndrome	Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome		Μηρο-προσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο μηριαίας υποπλασίας-ασυνήθιστων προσωπείων
2348	Familial partial lipodystrophy, Dunnigan type		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπος Dunnigan	
2348	Familial partial lipodystrophy, Dunnigan type	Dunnigan syndrome		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπος Dunnigan	Σύνδρομο Dunnigan
2348	Familial partial lipodystrophy, Dunnigan type	FPLD2		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπος Dunnigan	FPLD2
2348	Familial partial lipodystrophy, Dunnigan type	Familial partial lipodystrophy type 2		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπος Dunnigan	Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 2
2351	Kousseff syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Koussef	
2351	Kousseff syndrome	Sacral meningocele-conotruncal heart defects syndrome		Σύνδρομο Koussef	Ιερά μηνιγγοκήλη-κωνοστελεχικές καρδιακές βλάβες
247768	Müllerian aplasia and hyperandrogenism		Q51.8	Μυλλεριανή απλασία και υπερανδρογονισμός	
247768	Müllerian aplasia and hyperandrogenism	Müllerian duct failure and hyperandrogenism		Μυλλεριανή απλασία και υπερανδρογονισμός	Ανεπάρκεια των πόρων του Müller και υπερανδρογονισμός
247768	Müllerian aplasia and hyperandrogenism	WNT4 deficiency		Μυλλεριανή απλασία και υπερανδρογονισμός	Ανεπάρκεια WNT4
2353	Schilbach-Rott syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Schilbach-Rott	
2353	Schilbach-Rott syndrome	BRSS		Σύνδρομο Schilbach-Rott	BRSS
2353	Schilbach-Rott syndrome	Hypotelorism-cleft palate-hypospadias syndrome		Σύνδρομο Schilbach-Rott	Σύνδρομο υπερτελορισμού-υπερλωσχιστίας-υποσπαδία
247790	FTH1-related iron overload		E83.1	FTH1-σχετιζόμενη υπερφόρτωση σιδήρου	
247790	FTH1-related iron overload	FTH1-associated iron overload		FTH1-σχετιζόμενη υπερφόρτωση σιδήρου	FTH1-σχετιζόμενη υπερφόρτωση σιδήρου
247794	Juvenile cataract-microcornea-renal glucosuria syndrome		E88.8	Σύνδρομο νεανικού καταρράκτη - μικροκερατοειδή- νεφρικής γλυκοζουρίας	
247794	Juvenile cataract-microcornea-renal glucosuria syndrome	Juvenile cataract-microcornea-renal glycosuria syndrome		Σύνδρομο νεανικού καταρράκτη - μικροκερατοειδή- νεφρικής γλυκοζουρίας	Σύνδρομο νεανικού καταρράκτη - μικροκερατοειδή- νεφρικής γλυκοζουρίας
247815	Autosomal recessive ataxia due to PEX10 deficiency		G11.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας PEX10	
247815	Autosomal recessive ataxia due to PEX10 deficiency	Mild peroxisomal disorder due to PEX10 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας PEX10	Ήπια περοξειδωσωματική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας PEX10
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome		Q87.8	Δακρυωτιαιοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	LADD syndrome		Δακρυοωτιαιοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο LADD
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	LARD syndrome		Δακρυοωτιαιοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο LARD
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	Lacrimoauriculoradiodental syndrome		Δακρυοωτιαιοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	Δακρυοωτιαιοκερτιδοδοντικό σύνδρομο
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	Levy-Hollister syndrome		Δακρυοωτιαιοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	Σύνδρομο Levy-Hollister
247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations		H35.8	Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια με εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια και συστηματικές εκδηλώσεις	
247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	RVCL		Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια με εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια και συστηματικές εκδηλώσεις	RVCL
247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	RVCL-S		Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια με εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια και συστηματικές εκδηλώσεις	RVCL-S
247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations	Retinal vasculopathy and cerebral leukoencephalopathy		Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια με εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια και συστηματικές εκδηλώσεις	Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια και εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια
2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans		Q82.8	Θυλακική υπερκεράτωση με αλωπεκία του τριχωτού της κεφαλής (spinulosa decalvans)	
2342	Haim-Munk syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Heim-Munk	
2342	Haim-Munk syndrome	Keratosis palmoplantaris-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο Heim-Munk	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης- περιοδοντοπάθειας- ονυχογρύπωσης
2342	Haim-Munk syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο Heim-Munk	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης- περιοδοντοπάθειας- ονυχογρύπωσης
2342	Haim-Munk syndrome	Palmoplantar keratoderma-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο Heim-Munk	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας- περιοδοντοπάθειας- ονυχογρύπωσης
247724	Idiopathic eosinophilic myositis		M60.8	Ιδιοπαθής ηωσινοφιλική μυοσίτιδα	
247724	Idiopathic eosinophilic myositis	Idiopathic eosinophilia-associated myopathy		Ιδιοπαθής ηωσινοφιλική μυοσίτιδα	Ιδιοπαθής μυοπάθεια σχετιζόμενη με ηωσινοφιλία
247718	Inflammatory myopathy with abundant macrophages		G72.4	Φλεγμονώδης μυοπάθεια με άφθονα μακροφάγα	
247718	Inflammatory myopathy with abundant macrophages	IMAM		Φλεγμονώδης μυοπάθεια με άφθονα μακροφάγα	IMAM
485	Kniest dysplasia		Q77.7	Δυσπλασία Kniest	
247762	Lipoblastoma		D17.9	Λιποβλάστωμα	
2347	Lethal Kniest-like dysplasia		Q77.8	Θανατηφόρος δυσπλασία τύπου Kniest	
247585	Citrullinemia type II		E72.2	Κιτρολλιναιμία τύπου II	
247585	Citrullinemia type II	Adult-onset citrin deficiency		Κιτρολλιναιμία τύπου II	Ανεπάρκεια κιτρίνης με έναρξη στην ενήλικη ζωή
247585	Citrullinemia type II	Adult-onset citrullinemia type 2		Κιτρολλιναιμία τύπου II	Κιτρολλιναιμία τύπου 2 με έναρξη στην ενήλικη ζωή

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
247585	Citrullinemia type II	Adult-onset citrullinemia type II		Κιτρουλλιναιμία τύπου II	Κιτρουλλιναιμία τύπου II με έναρξη στην ενήλικη ζωή
247585	Citrullinemia type II	CTLN2		Κιτρουλλιναιμία τύπου II	CTLN2
247585	Citrullinemia type II	Citrullinemia type 2		Κιτρουλλιναιμία τύπου II	Κιτρουλλιναιμία τύπου 2
2333	Kenny-Caffey syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Kenny-Caffey	
2333	Kenny-Caffey syndrome	Kenny syndrome		Σύνδρομο Kenny-Caffey	Σύνδρομο Kenny
247598	Neonatal intrahepatic cholestasis due to citrin deficiency		E72.2	Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση λόγω ανεπάρκειας κιτρίνης	
247598	Neonatal intrahepatic cholestasis due to citrin deficiency	NICCD		Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση λόγω ανεπάρκειας κιτρίνης	NICCD
247598	Neonatal intrahepatic cholestasis due to citrin deficiency	Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency		Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση λόγω ανεπάρκειας κιτρίνης	Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση προκαλούμενη από ανεπάρκεια κιτρίνης
2332	KBG syndrome		Q87.8	Σύνδρομο KBG	
2332	KBG syndrome	Short stature-facial and skeletal anomalies-intellectual disability-macrodontia syndrome		Σύνδρομο KBG	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-προσωπικών και σκελετικών ανωμαλιών νοητικής υστέρησης-μακροδοντίας
247604	Juvenile primary lateral sclerosis		G12.2	Νεανική πρωτοπαθής πλαγία σκλήρυνση	
247604	Juvenile primary lateral sclerosis	JPLS		Νεανική πρωτοπαθής πλαγία σκλήρυνση	JPLS
247604	Juvenile primary lateral sclerosis	Juvenile PLS		Νεανική πρωτοπαθής πλαγία σκλήρυνση	Νεανική PLS
2337	Non-epidermolytic palmoplantar keratoderma		Q82.8	Μη-επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
2337	Non-epidermolytic palmoplantar keratoderma	Autosomal dominant diffuse palmoplantar keratoderma, Norrbotten type		Μη-επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Αυτοσωμική επικρατής διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Norbotten
2337	Non-epidermolytic palmoplantar keratoderma	Diffuse palmoplantar keratoderma, Bothnian type		Μη-επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Bothnian
2337	Non-epidermolytic palmoplantar keratoderma	NEPPK		Μη-επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	NEPPK
2339	Keratosis follicularis-dwarfism-cerebral atrophy syndrome		Q87.1	Σύνδρομο θυλακικής υπερκεράτωσης-νανισμού-εγκεφαλικής ατροφίας	
494	Keratoderma hereditarium mutilans		Q82.8	Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Mutilating keratoderma of Vohwinkel		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Ακρωτηριαστική κερατοδερμία Vohwinkel
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Mutilating keratoderma plus deafness		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Ακρωτηριαστική κερατοδερμία με κώφωση
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Mutilating keratoderma plus hearing loss		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Ακρωτηριαστική κερατοδερμία με απώλεια ακοής
494	Keratoderma hereditarium mutilans	PPK mutilans and deafness		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Ακρωτηριαστική PPK με κώφωση
494	Keratoderma hereditarium mutilans	PPK mutilans and hearing loss		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Ακρωτηριαστική PPK με απώλεια ακοής

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
494	Keratoderma hereditarium mutilans	Vohwinkel syndrome		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	Σύνδρομο Vohwinkel
2322	Kabuki syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Kabuki	
2322	Kabuki syndrome	Kabuki make-up syndrome		Σύνδρομο Kabuki	Σύνδρομο Kabuki make-up
2322	Kabuki syndrome	Niikawa-Kuroki syndrome		Σύνδρομο Kabuki	Σύνδρομο Niikawa-Kuroki
247378	Autosomal recessive secondary polycythemia not associated with VHL gene		D75.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραμία μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL	
247378	Autosomal recessive secondary polycythemia not associated with VHL gene	Autosomal recessive secondary erythrocytosis not associated with VHL gene		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραμία μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL
247378	Autosomal recessive secondary polycythemia not associated with VHL gene	Autosomal recessive secondary erythrocytosis, non-Chuvash type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραμία μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση, τύπου μη-Chuvash
247378	Autosomal recessive secondary polycythemia not associated with VHL gene	Autosomal recessive secondary polycythemia, non-Chuvash type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραμία μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραμία, τύπου μη-Chuvash
2321	Jung syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Jung	
2324	Osteopenia-intellectual disability-sparse hair syndrome			Σύνδρομο οστεοπενίας-νοητικής υστέρησης-αραιών τριχών	
2324	Osteopenia-intellectual disability-sparse hair syndrome	Kaler-Garrity-Stern syndrome		Σύνδρομο οστεοπενίας-νοητικής υστέρησης-αραιών τριχών	Σύνδρομο Kaler-Garrity-Stern
247511	Autosomal dominant secondary polycythemia		D75.1	Αυτοσωμική επικρατής δευτεροπαθής πολυκυτταραμία	
247511	Autosomal dominant secondary polycythemia	Autosomal dominant secondary erythrocytosis		Αυτοσωμική επικρατής δευτεροπαθής πολυκυτταραμία	Αυτοσωμική επικρατής δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση
2323	Sanjad-Sakati syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Sanjad-Sakati	
2323	Sanjad-Sakati syndrome	HRD syndrome		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	Σύνδρομο HRD
2323	Sanjad-Sakati syndrome	Hypoparathyroidism-intellectual disability-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού
2323	Sanjad-Sakati syndrome	Hypoparathyroidism-short stature-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-χαμηλού αναστήματος-νοητικής υστέρησης-σπασμών
2323	Sanjad-Sakati syndrome	Richardson-Kirk syndrome		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	Σύνδρομο Richardson-Kirk
2323	Sanjad-Sakati syndrome	SSS		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	SSS
247522	Primary ciliary dyskinesia-retinitis pigmentosa syndrome			Πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών - μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
247525	Citrullinemia type I		E72.2	Κιτρολλιναιμία τύπου I	
247525	Citrullinemia type I	ASS deficiency		Κιτρολλιναιμία τύπου I	Ανεπάρκεια ASS
247525	Citrullinemia type I	Argininosuccinate synthase deficiency		Κιτρολλιναιμία τύπου I	Ανεπάρκεια της αργινοηλεκτρικής συνθάσης
247525	Citrullinemia type I	Argininosuccinate synthetase deficiency		Κιτρολλιναιμία τύπου I	Ανεπάρκεια της αργινοηλεκτρικής συνθέτασης
247525	Citrullinemia type I	Argininosuccinic acid synthase deficiency		Κιτρολλιναιμία τύπου I	Ανεπάρκεια της συνθάσης του αργινοηλεκτρικού οξέος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
247525	Citrullinemia type I	Argininosuccinic acid synthetase deficiency		Κιτρουλλιναιμία τύπου I	Ανεπάρκεια της συνθέσεως του αργινοηλεκτρικού οξέος
247525	Citrullinemia type I	CTLN1		Κιτρουλλιναιμία τύπου I	CTLN1
247525	Citrullinemia type I	Citrullinemia type 1		Κιτρουλλιναιμία τύπου I	Κιτρουλλιναιμία τύπου 1
247525	Citrullinemia type I	Classic citrullinemia		Κιτρουλλιναιμία τύπου I	Κλασσική κιτρουλλιναιμία
2325	Epidermolysis bullosa simplex with anodontia/hypodontia		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ανοδοντία/υποδοντία	
2325	Epidermolysis bullosa simplex with anodontia/hypodontia	EBS with anodontia/hypodontia		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ανοδοντία/υποδοντία	EBS με ανοδοντία/υποδοντία
2325	Epidermolysis bullosa simplex with anodontia/hypodontia	Kallin syndrome		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ανοδοντία/υποδοντία	Σύνδρομο Kallin
2329	Karsch-Neugebauer syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Karsch-Neugebauer	
2329	Karsch-Neugebauer syndrome	Split hand/split foot-nystagmus syndrome		Σύνδρομο Karsch-Neugebauer	Σύνδρομο σχιστοχειρίας/σχιστοποδια-νυσταγμού
2328	Kapur-Toriello syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Kapur-Toriello	
2328	Kapur-Toriello syndrome	Cleft lip/palate-facial, eye, heart and intestinal anomalies syndrome		Σύνδρομο Kapur-Toriello	Σύνδρομο χεileoσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-προσωπικών, οφθαλμικών, καρδιακών
2408	Lowe-Kohn-Cohen syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Lowe-Kohn-Cohen	
2408	Lowe-Kohn-Cohen syndrome	Deafness-nephritis-ano-rectal malformation syndrome		Σύνδρομο Lowe-Kohn-Cohen	Σύνδρομο κώφωσης-νεφρίτιδας-πρωκτο-ορθικής δυσπλασίας
2408	Lowe-Kohn-Cohen syndrome	Hearing loss-nephritis-ano-rectal malformation syndrome		Σύνδρομο Lowe-Kohn-Cohen	Σύνδρομο απώλειας ακοής-νεφρίτιδας-πρωκτο-ορθικής δυσπλασίας
2409	Lowry-MacLean syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Lowry-MacLean	
2405	Thickened earlobes-conductive deafness syndrome		H90.0	Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ώτων-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	
2405	Thickened earlobes-conductive deafness syndrome	Escher-Hirt syndrome		Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ώτων-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	Σύνδρομο Escher-Hirt
2405	Thickened earlobes-conductive deafness syndrome	Thickened earlobes-conductive hearing loss syndrome		Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ώτων-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ώτων-απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome		Q81.8	Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome	LOC syndrome		Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο LOC
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome	LOGIC syndrome		Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο LOGIC
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome	Laryngeal and ocular granulation tissue in children from the Indian subcontinent syndrome		Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο λαρυγγικού και οφθαλμικού κοκκιδώδους ιστού σε παιδιά από την Ινδική υποήπειρο
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome	Shabbir syndrome		Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	Σύνδρομο Shabbir
2412	Dislocation of the hip-dysmorphism syndrome		Q87.2	Σύνδρομο εξαρθρήματος του ισχίου-δυσμορφισμού	
2412	Dislocation of the hip-dysmorphism syndrome	Collins-Pope syndrome		Σύνδρομο εξαρθρήματος του ισχίου-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Collins-Pope

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2575	Cystic fibrosis-gastritis-megaloblastic anemia syndrome			Σύνδρομο κυστικής ίνωσης-γαστρίτιδας-μεγαλοβλαστικής αναιμίας	
2575	Cystic fibrosis-gastritis-megaloblastic anemia syndrome	Lubani-Al Saleh-Teebi syndrome		Σύνδρομο κυστικής ίνωσης-γαστρίτιδας-μεγαλοβλαστικής αναιμίας	Σύνδρομο Lubani-Al Saleh-Teebi
2410	Hypergonadotropic hypogonadism-cataract syndrome		E29.1	Σύνδρομο υπεργοναδοτροπικού υπογοναδιασμού-καταρράκτη	
2410	Hypergonadotropic hypogonadism-cataract syndrome	Lubinsky syndrome		Σύνδρομο υπεργοναδοτροπικού υπογοναδιασμού-καταρράκτη	Σύνδρομο Lubinsky
2399	Nasopalpebral lipoma-coloboma syndrome		Q10.3	Σύνδρομο ρινοβλεφαρικού λιτώματος-οφθαλμικού κολοβώματος	
2400	Peripheral motor neuropathy-dysautonomia syndrome		G60.8	Σύνδρομο περιφερικής κινητικής νευροπάθειας-δυσαυτονομίας	
2400	Peripheral motor neuropathy-dysautonomia syndrome	Lisker-Garcia-Ramos syndrome		Σύνδρομο περιφερικής κινητικής νευροπάθειας-δυσαυτονομίας	Σύνδρομο Lisker-Garcia-Ramos
2396	Encephalocraniocutaneous lipomatosis		E88.2	Εγκεφαλοκρανιοδερματική λιτωμάτωση	
2396	Encephalocraniocutaneous lipomatosis	Haberland syndrome		Εγκεφαλοκρανιοδερματική λιτωμάτωση	Σύνδρομο Haberland
248340	Isolated delta-storage pool disease		D69.1	Μεμονωμένη νόσος δέλτα-δεξαμενών αποθήκευσης	
248340	Isolated delta-storage pool disease	Isolated delta-SPD		Μεμονωμένη νόσος δέλτα-δεξαμενών αποθήκευσης	Μεμονωμένη δέλτα-SPD
248340	Isolated delta-storage pool disease	Isolated dense-SPD		Μεμονωμένη νόσος δέλτα-δεξαμενών αποθήκευσης	Μεμονωμένη πυκνή-SPD
248340	Isolated delta-storage pool disease	Isolated dense-storage pool disease		Μεμονωμένη νόσος δέλτα-δεξαμενών αποθήκευσης	Μεμονωμένη νόσος πυκνών δεξαμενών αποθήκευσης
2388	Choreoacanthocytosis		E78.6	Χοραιοακανθοκυττάρωση	
2388	Choreoacanthocytosis	ChAc		Χοραιοακανθοκυττάρωση	ChAc
2388	Choreoacanthocytosis	Chorea-acanthocytosis		Χοραιοακανθοκυττάρωση	Χορεία-ακανθοκυττάρωση
2388	Choreoacanthocytosis	Levine-Critchley syndrome		Χοραιοακανθοκυττάρωση	Σύνδρομο Levine-Critchley
248111	Juvenile Huntington disease		G10	Νεανική νόσος Huntington	
248111	Juvenile Huntington disease	JHD		Νεανική νόσος Huntington	JHD
248111	Juvenile Huntington disease	Juvenile Huntington chorea		Νεανική νόσος Huntington	Νεανική χορεία Huntington
2387	Leukonychia totalis		Q84.4	Ολική λευκονυχία	
2386	Leukoencephalopathy-palmoplantar keratoderma syndrome			Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-παλαμπελματιαίας κερατοδερμίας	
2379	Early-onset parkinsonism-intellectual disability syndrome		G20	Σύνδρομο πρώιμης έναρξης παρκινσονισμού-νοητικής υστέρησης	
2379	Early-onset parkinsonism-intellectual disability syndrome	Laxova-Opitz syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης παρκινσονισμού-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Laxova-Opitz
2379	Early-onset parkinsonism-intellectual disability syndrome	Waisman syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης παρκινσονισμού-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Waisman

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2391	Congenitally short costocoracoid ligament		Q68.8	Συγγενώς βραχύς πλευροκορακοειδής σύνδεσμος	
2390	Lichtenstein syndrome		D70	Σύνδρομο Lichtenstein	
247834	Occult macular dystrophy		H35.5	Λανθάνουσα δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
247834	Occult macular dystrophy	OCMD		Λανθάνουσα δυστροφία της ωχράς κηλίδας	OCMD
247834	Occult macular dystrophy	OMD		Λανθάνουσα δυστροφία της ωχράς κηλίδας	OMD
2371	Lethal Larsen-like syndrome		Q74.8	Θανατηφόρο σύνδρομο τύπου Larsen	
2369	Limb body wall complex		Q87.8	Σύμπλεγμα άκρων-τοιχωμάτων του σώματος	
2369	Limb body wall complex	Body stalk anomaly		Σύμπλεγμα άκρων-τοιχωμάτων του σώματος	Ανωμαλία του μίσχου του σώματος
2369	Limb body wall complex	LBWC syndrome		Σύμπλεγμα άκρων-τοιχωμάτων του σώματος	Σύνδρομο LBWC
247820	Ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome		Q82.8	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-συνδακτυλίας	
247820	Ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome	EDSS		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-συνδακτυλίας	EDSS
247820	Ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome	EDSS1		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-συνδακτυλίας	EDSS1
247827	Ectodermal dysplasia-cutaneous syndactyly syndrome		Q82.8	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-δερματικής συνδακτυλίας	
247827	Ectodermal dysplasia-cutaneous syndactyly syndrome	EDCS		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-δερματικής συνδακτυλίας	EDCS
247827	Ectodermal dysplasia-cutaneous syndactyly syndrome	EDSS2		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-δερματικής συνδακτυλίας	EDSS2
2378	Laurin-Sandrow syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Laurin-Sandrow	
2378	Laurin-Sandrow syndrome	Mirror hands and feets-nasal defects syndrome		Σύνδρομο Laurin-Sandrow	Σύνδρομο χειρών και ποδιών δίκην καθρέπτη-ρινικών βλαβών
2378	Laurin-Sandrow syndrome	Sandrow syndrome		Σύνδρομο Laurin-Sandrow	Σύνδρομο Sandrow
247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome		E85.0	Σύνδρομο κληρονομικού περιοδικού πυρετού NLRP12-σχετιζόμενου	
247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome	FCAS2		Σύνδρομο κληρονομικού περιοδικού πυρετού NLRP12-σχετιζόμενου	FCAS2
247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome	Familial cold autoinflammatory syndrome type 2		Σύνδρομο κληρονομικού περιοδικού πυρετού NLRP12-σχετιζόμενου	Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους τύπου 2
247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome	NAPS12		Σύνδρομο κληρονομικού περιοδικού πυρετού NLRP12-σχετιζόμενου	NAPS12
2375	Laryngeal abductor paralysis-intellectual disability syndrome		J38.0	Σύνδρομο παράλυσης των λαρυγγικών απαγωγών-νοητικής υστέρησης	
2375	Laryngeal abductor paralysis-intellectual disability syndrome	Plott syndrome		Σύνδρομο παράλυσης των λαρυγγικών απαγωγών-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Plott
2456	Familial supernumerary nipples		Q83.3	Οικογενείς υπεράριθμες θηλές	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2456	Familial supernumerary nipples	Isolated polythelia		Οικογενείς υπεράριθμες θηλές	Μεμονωμένη πολυθηλία
2457	Mandibuloacral dysplasia		Q87.5	Δυσπλασία κάτω γνάθου-άκρων	
2457	Mandibuloacral dysplasia	MAD		Δυσπλασία κάτω γνάθου-άκρων	MAD
2451	Mucocutaneous venous malformations		Q27.8	Βλεννογονοδερματικές φλεβώδεις δυσπλασίες	
2451	Mucocutaneous venous malformations	Cutaneous and mucosal venous malformation		Βλεννογονοδερματικές φλεβώδεις δυσπλασίες	Δερματικές και βλεννογονικές φλεβώδεις δυσπλασίες
2451	Mucocutaneous venous malformations	VMCM		Βλεννογονοδερματικές φλεβώδεις δυσπλασίες	VMCM
2439	Patterson-Stevenson-Fontaine syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Patterson-Stevenson-Fontaine	
2439	Patterson-Stevenson-Fontaine syndrome	Patterson-Stevenson syndrome		Σύνδρομο Patterson-Stevenson-Fontaine	Σύνδρομο Patterson-Stevenson
2439	Patterson-Stevenson-Fontaine syndrome	Split foot deformity-mandibulofacial dysostosis syndrome		Σύνδρομο Patterson-Stevenson-Fontaine	Σύνδρομο παραμόρφωσης σχιστοποδιάς-γναθοπροσωπικής δυσάσωσης
244305	Dominant hypophosphatemia with nephrolithiasis or osteoporosis		N25.8	Επικρατής υποφωσφαταιμία με νεφρολιθίαση ή οστεοπόρωση	
244283	Biliary atresia with splenic malformation syndrome		Q44.2	Σύνδρομο ατρησίας χοληφόρων με σπληνική δυσπλασία	
244283	Biliary atresia with splenic malformation syndrome	BASM syndrome		Σύνδρομο ατρησίας χοληφόρων με σπληνική δυσπλασία	Σύνδρομο BASM
2440	Isolated split hand-split foot malformation		Q71.6	Μεμονωμένη δυσπλασία σχιστοχειρίας-σχιστοποδιάς	
2440	Isolated split hand-split foot malformation	Ectrodactyly	Q72.7	Μεμονωμένη δυσπλασία σχιστοχειρίας-σχιστοποδιάς	Εκτροδακτυλία
2440	Isolated split hand-split foot malformation	SHFM		Μεμονωμένη δυσπλασία σχιστοχειρίας-σχιστοποδιάς	SHFM
2440	Isolated split hand-split foot malformation	Split hand foot malformation		Μεμονωμένη δυσπλασία σχιστοχειρίας-σχιστοποδιάς	Δυσπλασία σχιστοχειροποδιάς
244310	RFT1-CDG		E77.8	RFT1-CDG	
244310	RFT1-CDG	CDG syndrome type 1n		RFT1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1n
244310	RFT1-CDG	CDG-1n		RFT1-CDG	CDG-1n
244310	RFT1-CDG	CDG1N		RFT1-CDG	CDG1N
244310	RFT1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1n		RFT1-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1n
244310	RFT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1n		RFT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1n
244310	RFT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1n		RFT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1n
244310	RFT1-CDG	Man5GlcNAc2-PP-Dol flippase deficiency		RFT1-CDG	Ανεπάρκεια της Man5GlcNAc2-PP-Dol φλιππάσης
244242	HELLP syndrome		O14.2	Σύνδρομο HELLP	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
244242	HELLP syndrome	Hemolysis, elevated liver enzymes, low platelets in pregnancy		Σύνδρομο HELLP	Αιμόλυση, αυξημένα ηπατικά ένζυμα, χαμηλά αιμοπετάλια στην κύηση
244242	HELLP syndrome	Hemolysis-elevated liver enzymes-low platelets syndrome		Σύνδρομο HELLP	Σύνδρομο αιμόλυσης-αυξημένων ηπατικών ενζύμων-χαμηλών αιμοπεταλίων
296	Ollier disease		Q78.4	Νόσος Ollier	
296	Ollier disease	Dyschondroplasia		Νόσος Ollier	Δυσχονδροπλασία
2437	Czeizel-Lozonci syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Czeizel-Lozonci	
2437	Czeizel-Lozonci syndrome	Split hand with obstructive uropathy, spina bifida and diaphragmatic defects		Σύνδρομο Czeizel-Lozonci	Σχιστοχειρία με αποφρακτική ουροπάθεια, δισχιδή ράχη και διαφραγματικά ελλείμματα
2437	Czeizel-Lozonci syndrome	Split hand-urinary anomalies-spina bifida syndrome		Σύνδρομο Czeizel-Lozonci	Σύνδρομο σχιστοχειρίας-ουρολογικών ανωμαλιών-δισχιδούς ράχης
244275	De novo thrombotic microangiopathy after kidney transplantation		M31.1	De novo θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια μετά από μεταμόσχευση νεφρού	
2438	Hand-foot-genital syndrome		Q51.2	Χειρο-ποδο-γεννητικό σύνδρομο	
2438	Hand-foot-genital syndrome	HFGS		Χειρο-ποδο-γεννητικό σύνδρομο	HFGS
2438	Hand-foot-genital syndrome	Hand-foot-uterus syndrome		Χειρο-ποδο-γεννητικό σύνδρομο	Χειρο-ποδο-μητριαίο σύνδρομο
243343	Dimethylglycine dehydrogenase deficiency		E72.5	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διμεθυλγλυκίνης	
243343	Dimethylglycine dehydrogenase deficiency	DMG dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διμεθυλγλυκίνης	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της DMG
243343	Dimethylglycine dehydrogenase deficiency	DMGDH deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διμεθυλγλυκίνης	Ανεπάρκεια της DMGDH
243367	Acute fatty liver of pregnancy		O26.6	Οξύ λιπώδες ήπαρ της κύησης	
243367	Acute fatty liver of pregnancy	AFLP		Οξύ λιπώδες ήπαρ της κύησης	AFLP
2435	Hypo- and hypermelanotic cutaneous macules-retarded growth-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο υπο- και υπερμελανωτικών δερματικών κηλίδων-καθυστερημένης ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	
2435	Hypo- and hypermelanotic cutaneous macules-retarded growth-intellectual disability syndrome	Westerhof-Beemer-Cormane syndrome		Σύνδρομο υπο- και υπερμελανωτικών δερματικών κηλίδων-καθυστερημένης ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Westerhof-Beemer-Cormane
2429	Macrocephaly-spastic paraplegia-dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-σπαστικής παραπληγίας-δυσμορφισμού	
2429	Macrocephaly-spastic paraplegia-dysmorphism syndrome	Fryns macrocephaly		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-σπαστικής παραπληγίας-δυσμορφισμού	Μακροκεφαλία Fryns
2432	Macrosomia-microphthalmia-cleft palate syndrome		Q87.0	Σύνδρομο μακροσωμίας-μικροφθalmίας-υπερωισχιστίας	
2432	Macrosomia-microphthalmia-cleft palate syndrome	Teebi-Al Saleh-Hassoon syndrome		Σύνδρομο μακροσωμίας-μικροφθalmίας-υπερωισχιστίας	Σύνδρομο Teebi-Al Saleh-Hassoon
2489	Upper limb defect-eye and ear abnormalities syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βλαβών άνω άκρων-βλαβών οφθαλμών και ώτων	
247353	Generalized pustular psoriasis		L40.1	Γενικευμένη φυλκταινώδης ψωρίαση	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
247353	Generalized pustular psoriasis	GPP		Γενικευμένη φλυκταινώδης ψωρίαση	GPP
247262	Hyperphosphatasia-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο υπερφωσφατασίας-νοητικής υστέρησης	
247262	Hyperphosphatasia-intellectual disability syndrome	Mabry syndrome		Σύνδρομο υπερφωσφατασίας-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Mabry
2487	Lower limb malformation-hypospadias syndrome			Σύνδρομο δυσπλασιών κάτω άκρων-υποσπαδία	
2487	Lower limb malformation-hypospadias syndrome	Fried-Goldberg-Mundel syndrome		Σύνδρομο δυσπλασιών κάτω άκρων-υποσπαδία	Σύνδρομο Fried-Goldberg-Mundel
247257	Inhalational anthrax		A22.1	Εισπνεόμενος άνθρακας	
247257	Inhalational anthrax	Inhalation anthrax disease		Εισπνεόμενος άνθρακας	Νόσος άνθρακα από εισπνοή
247257	Inhalational anthrax	Pulmonary anthrax		Εισπνεόμενος άνθρακας	Πνευμονικός άνθρακας
247257	Inhalational anthrax	Respiratory anthrax		Εισπνεόμενος άνθρακας	Αναπνευστικός άνθρακας
247257	Inhalational anthrax	Respiratory anthrax disease		Εισπνεόμενος άνθρακας	Αναπνευστική νόσος άνθρακα
247245	Superficial siderosis		I69.0	Επιφανειακή σιδήρωση	
247245	Superficial siderosis	Hemosiderosis of the central nervous system		Επιφανειακή σιδήρωση	Αιμοσιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
247245	Superficial siderosis	Superficial hemosiderosis of the CNS		Επιφανειακή σιδήρωση	Επιφανειακή αιμοσιδήρωση του ΚΝΣ
247245	Superficial siderosis	Superficial hemosiderosis of the central nervous system		Επιφανειακή σιδήρωση	Επιφανειακή αιμοσιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
247245	Superficial siderosis	Superficial siderosis of the CNS		Επιφανειακή σιδήρωση	Επιφανειακή σιδήρωση του ΚΝΣ
247245	Superficial siderosis	Superficial siderosis of the central nervous system		Επιφανειακή σιδήρωση	Επιφανειακή σιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
2485	Melorheostosis		M85.8	Μελορροστέωση	
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology		G31.8	Σποραδική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή αγνώστου αιτιολογίας	
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology	Idiopathic late-onset cerebellar ataxia		Σποραδική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή αγνώστου αιτιολογίας	Ιδιοπαθής παρεγκεφαλιδική αταξία όψιμης έναρξης
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology	SAOA		Σποραδική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή αγνώστου αιτιολογίας	SAOA
2483	Melkersson-Rosenthal syndrome		G51.2	Σύνδρομο Melkersson-Rosenthal	
247203	Collecting duct carcinoma		C64	Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	
247203	Collecting duct carcinoma	BDC		Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	BDC
247203	Collecting duct carcinoma	Bellini carcinoma		Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	Καρκίνωμα Bellini
247203	Collecting duct carcinoma	Bellini duct carcinoma		Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	Καρκίνωμα των πόρων του Bellini

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
247203	Collecting duct carcinoma	CDC		Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	CDC
2484	Melnick-Needles syndrome		Q77.8	Σύνδρομο Melnick-Needles	
2484	Melnick-Needles syndrome	Melnick-Needles osteodysplasty		Σύνδρομο Melnick-Needles	Οστεοδυσπλασία Melnick-Needles
247198	Progressive cerebello-cerebral atrophy		G31.8	Προοδευτική παρεγκεφαλιδο-εγκεφαλική ατροφία	
247198	Progressive cerebello-cerebral atrophy	PCCA		Προοδευτική παρεγκεφαλιδο-εγκεφαλική ατροφία	PCCA
2481	Neurocutaneous melanocytosis		D22.4	Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	
2481	Neurocutaneous melanocytosis	NCM	D22.5	Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	NCM
2481	Neurocutaneous melanocytosis	Neurocutaneous melanosis	D22.6	Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	Νευροδερματική μελάνωση
2481	Neurocutaneous melanocytosis		D22.3	Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	
2481	Neurocutaneous melanocytosis		D22.7	Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	
2482	Melhem-Fahl syndrome		Q76.4	Σύνδρομο Melhem-Fahl	
247165	Infantile mercury poisoning		T56.1	Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	
247165	Infantile mercury poisoning	Erythroedema polyneuritis		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Ερυθροοιδηματική πολυνευρίτιδα
247165	Infantile mercury poisoning	Feer disease		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Νόσος Feer
247165	Infantile mercury poisoning	Infantile acrodynia		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Βρεφική ακροδυνία
247165	Infantile mercury poisoning	Infantile mercury intoxication		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Βρεφική τοξίκωση από υδράργυρο
247165	Infantile mercury poisoning	Pink disease		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Νόσος Pink
247165	Infantile mercury poisoning	Swift disease		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Νόσος Swift
247165	Infantile mercury poisoning	Swift-Feer disease		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	Νόσος Swift-Feer
2477	Megalencephaly		Q04.5	Μεγαλεγκεφαλία	
2477	Megalencephaly	Macrocephaly		Μεγαλεγκεφαλία	Μακροεγκεφαλία
2479	Megalocornea-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μεγαλοκερατοειδούς-νοητικής υστέρησης	
2479	Megalocornea-intellectual disability syndrome	MMR syndrome		Σύνδρομο μεγαλοκερατοειδούς-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο MMR
2479	Megalocornea-intellectual disability syndrome	Neuhäuser syndrome		Σύνδρομο μεγαλοκερατοειδούς-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Neuhäuser
2475	White forelock with malformations		Q87.8	Λευκή δέσμη τριχών με δυσπλασίες	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2476	Dysraphism-cleft lip/palate-limb reduction defects syndrome		Q00.0	Σύνδρομο δυσραφισμού-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-βλαβών βράχυνσης των άκρων	
2476	Dysraphism-cleft lip/palate-limb reduction defects syndrome	Medeira-Dennis-Donnai syndrome		Σύνδρομο δυσραφισμού-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-βλαβών βράχυνσης των άκρων	Σύνδρομο Medeira-Dennis-Donnai
2473	McKusick-Kaufman syndrome		Q87.8	Σύνδρομο McKusick-Kaufman	
2473	McKusick-Kaufman syndrome	Hydrometrocolpos-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο McKusick-Kaufman	Σύνδρομο υδρομητρόκολλου-μεταξονικής πολυδακτυλίας
2473	McKusick-Kaufman syndrome	Kaufman-Mckusick syndrome		Σύνδρομο McKusick-Kaufman	Σύνδρομο Kaufman-McKusick
2471	McDonough syndrome		Q87.8	Σύνδρομο McDonough	
2470	Matthew-Wood syndrome		Q11.2	Σύνδρομο Matthew-Wood	
2470	Matthew-Wood syndrome	Anphthalmia-pulmonary hypoplasia syndrome		Σύνδρομο Matthew-Wood	Σύνδρομο ανοφθαλμίας-πνευμονικής υποπλασίας
2470	Matthew-Wood syndrome	MCOPS9		Σύνδρομο Matthew-Wood	MCOPS9
2470	Matthew-Wood syndrome	Syndromic microphthalmia type 9		Σύνδρομο Matthew-Wood	Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 9
561	Marshall-Smith syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Marshall-Smith	
561	Marshall-Smith syndrome	Accelerated skeletal maturation-facial dysmorphism-failure to thrive syndrome		Σύνδρομο Marshall-Smith	Σύνδρομο επιταχυνόμενης σκελετικής ωρίμανσης-δυσμορφισμού προσώπου-αδυναμίας ανάπτυξης
2464	Marfanoid syndrome, De Silva type			Μαρφανοειδές σύνδρομο, τύπος De Silva	
559	Marinesco-Sjögren syndrome		G11.1	Σύνδρομο Marinesco-Sjögren	
2463	Marfanoid habitus-autosomal recessive intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-Αυτοσωμικής υπολειπόμενης νοητικής υστέρησης	
2462	Shprintzen-Goldberg syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Shprintzen-Goldberg	
2462	Shprintzen-Goldberg syndrome	Marfanoid craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο Shprintzen-Goldberg	Σύνδρομο μαρφανοειδούς κρανιοσυνωστέωσης
2462	Shprintzen-Goldberg syndrome	SGS		Σύνδρομο Shprintzen-Goldberg	SGS
2461	Marden-Walker syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Marden-Walker	
251630	Anaplastic oligodendroglioma		C71.9	Αναπλαστικό ολιγοδενδρογλίωμα	
2172	Microcephaly-glomerulonephritis-marfanoid habitus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-σπειραματονεφρίτιδας-μαρφανοειδούς σωματότυπου	
251636	Ependymoma		D43.2	Επενδύωμα	
251636	Ependymoma	Classic ependymoma		Επενδύωμα	Κλασικό επενδύωμα
251639	Subependymoma		D43.2	Υποεπενδύωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251643	Μυχοπαπιλλιαρι επενδύμωμα		D43.2	Μυχοθηλώδες επενδύμωμα	
251646	Anaplastic ependymoma		C71.9	Αναπλαστικό επενδύμωμα	
2181	Hydrocephaly-tall stature-joint laxity syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υδροκεφαλίας-υψηλού αναστήματος- χαλαρότητας αρθρώσεων	
2181	Hydrocephaly-tall stature-joint laxity syndrome	Daish-Hardman-Lamont syndrome		Σύνδρομο υδροκεφαλίας-υψηλού αναστήματος- χαλαρότητας αρθρώσεων	Σύνδρομο Daish-Hardman-Lamont
251656	Oligoastrocytoma		C71.9	Ολιγοαστροκύττωμα	
251656	Oligoastrocytoma	MOA		Ολιγοαστροκύττωμα	MOA
251656	Oligoastrocytoma	Mixed oligoastrocytoma		Ολιγοαστροκύττωμα	Μικτό ολιγοαστροκύττωμα
2180	Hydrocephalus-costovertebral dysplasia-Sprengel anomaly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υδροκεφάλου-πλευροσπονδυλικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Sprengel	
2180	Hydrocephalus-costovertebral dysplasia-Sprengel anomaly syndrome	Ferlini-Ragno-Calzolari syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-πλευροσπονδυλικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Sprengel	Σύνδρομο Ferlini-Ragno-Calzolari
2180	Hydrocephalus-costovertebral dysplasia-Sprengel anomaly syndrome	Waalder-Aarskog syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-πλευροσπονδυλικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Sprengel	Σύνδρομο Waaler-Aarskog
251663	Anaplastic oligoastrocytoma		C71.9	Αναπλαστικό ολιγοαστροκύττωμα	
251663	Anaplastic oligoastrocytoma	aMOA		Αναπλαστικό ολιγοαστροκύττωμα	aMOA
2186	Hydrocephalus-blue sclerae-nephropathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υδροκεφάλου-μπλε σκληρών-νεφροπάθειας	
2186	Hydrocephalus-blue sclerae-nephropathy syndrome	Daenti-Townsend-Siegel syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-μπλε σκληρών-νεφροπάθειας	Σύνδρομο Daenti-Townsend-Siegel
251671	Angiocentric glioma		C71.9	Αγγειοκεντρικό γλοίωμα	
2189	Hydrolethalus		Q87.8	Θανατηφόρος υδροκέφαλος	
251674	Chordoid glioma		C71.9	Χορδοειδές γλοίωμα	
251679	Astroblastoma		C71.9	Αστροβλάστωμα	
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis		Q80.3	Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	BCIE		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	BCIE
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	Bullous congenital ichthyosiform erythroderma		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	Πομφολυγώδης συγγενής ιχθυοασιοειδής ερυθροδερμία
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	Bullous congenital ichthyosiform erythroderma of Brock		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	Πομφολυγώδης συγγενής ιχθυοασιοειδής ερυθροδερμία του Brock
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	Bullous ichthyosis		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	Πομφολυγώδης ιχθύαση
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	EHK		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	EHK
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	EI		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	EI

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	Epidermolytic hyperkeratosis		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	Επιδερμολυτική υπερκεράτωση
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis	Ichthyosis hystrix Brocq type		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	Ιχθύαση ύστριξ τύπου Brocq
2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement		E83.4	Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαϊμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή	
2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement	FHHNC with severe ocular involvement		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαϊμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή	FHHNC με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή
2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement	Hypercalciuria-bilateral macular coloboma syndrome		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαϊμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή	Σύνδρομο υπερασβεστιουρίας-αμφοτερόπλευρου κολοβώματος της ωχράς κηλίδας
2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement	Meier-Blumberg-Imahorn syndrome		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαϊμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή	Σύνδρομο Meier-Blumberg-Imahorn
2150	Hirschsprung disease-type D brachydactyly syndrome		Q43.1	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-βραχυδακτυλίας τύπου D	
251582	Gliomatosis cerebri		C71.0	Εγκεφαλική γλιωμάτωση	
2152	Mowat-Wilson syndrome		Q43.1	Σύνδρομο Mowat-Wilson	
2152	Mowat-Wilson syndrome	Hirschsprung disease-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Mowat-Wilson	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-νοητικής υστέρησης
2153	Hirschsprung disease-nail hypoplasia-dysmorphism syndrome		Q43.1	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-υποπλασίας ονύχων-δυσμορφισμού	
2153	Hirschsprung disease-nail hypoplasia-dysmorphism syndrome	Al Gazali-Donnai-Muller syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-υποπλασίας ονύχων-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Al Gazali-Donnai-Muller
251589	Anaplastic astrocytoma		C71.9	Αναπλαστικό αστροκύττωμα	
2155	Hirschsprung disease-deafness-polydactyly syndrome		Q43.1	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-κώφωσης-πολυδακτυλίας	
2155	Hirschsprung disease-deafness-polydactyly syndrome	Hirschsprung disease-hearing loss-polydactyly syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-κώφωσης-πολυδακτυλίας	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-απώλειας ακοής-πολυδακτυλίας
2155	Hirschsprung disease-deafness-polydactyly syndrome	Santos-Mateus-Leal syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-κώφωσης-πολυδακτυλίας	Σύνδρομο Santos-Mateus-Leal
251595	Diffuse astrocytoma		C71.9	Διάχυτο αστροκύττωμα	
2158	Histidinuria-renal tubular defect syndrome		E70.8	Σύνδρομο ιστιδιουρίας-νεφρικών σωληναριακών βλαβών	
251612	Pilocytic astrocytoma		C71.9	Πιλοκυτταρικό αστροκύττωμα	
2163	Holoprosencephaly-craniosynostosis syndrome		Q04.2	Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-κρανιοσυστοσέωσης	
2163	Holoprosencephaly-craniosynostosis syndrome	Camero-Lituania-Cohen syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-κρανιοσυστοσέωσης	Camero-Lituania-Cohen σύνδρομο
2163	Holoprosencephaly-craniosynostosis syndrome	Genoa syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-κρανιοσυστοσέωσης	Σύνδρομο Genoa

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251607	Pleomorphic xanthoastrocytoma		C71.9	Πλειομορφικό ξανθοαστροκύττωμα	
251607	Pleomorphic xanthoastrocytoma	PXA		Πλειομορφικό ξανθοαστροκύττωμα	PXA
251618	Subependymal giant cell astrocytoma		D43.2	Υποεπενδυματικό γιγαντοκυτταρικό αστροκύττωμα	
251618	Subependymal giant cell astrocytoma	SEGA		Υποεπενδυματικό γιγαντοκυτταρικό αστροκύττωμα	SEGA
2165	Holoprosencephaly-caudal dysgenesis syndrome		Q04.2	Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-ουράιας δυσγενεσίας	
2166	Holoprosencephaly-postaxial polydactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
2166	Holoprosencephaly-postaxial polydactyly syndrome	Pseudo-trisomy 13 syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας	Σύνδρομο ψευδο-τρισωμίας 13
251627	Oligodendroglioma		C71.9	Ολιγοδενδρογλίωμα	
2167	Holzgrev syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Holzgreve	
2167	Holzgrev syndrome	Cleft palate-Potter sequence-congenital heart anomalies-mesoaxial polydactyly-multiple malformations syndrome		Σύνδρομο Holzgreve	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-ακολουθίας Potter-συγγενών καρδιακών ανωμαλιών-κεντρικής πολυδακτυλίας-πολλαπλών δυσπλασιών
2167	Holzgrev syndrome	Holzgrev-Wagner-Rehder syndrome		Σύνδρομο Holzgreve	Σύνδρομο Holzgreve-Wagner-Rehder
251623	Pituitoma		C71.9	Υποφυσιοκύττωμα	
251927	Extraventricular neurocytoma		C72.9	Εξωκοιλιακό νευροκύττωμα	
251927	Extraventricular neurocytoma	EVN		Εξωκοιλιακό νευροκύττωμα	EVN
251931	Cerebellar liponeurocytoma		D33.1	Παρεγκεφαλικό λιπνευροκύττωμα	
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita		Q84.2	Συγγενής υπερτρίχωση τύπου εμβρυικού χνουδιού	
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita	Hypertrichosis universalis		Συγγενής υπερτρίχωση τύπου εμβρυικού χνουδιού	Καθολική υπερτρίχωση
251919	Pineal parenchymal tumor of intermediate differentiation		D44.5	Επιφυσιακός παρεγχυματικός όγκος ενδιάμεσης διαφοροποίησης	
2220	Hypertrichosis cubiti		Q84.2	Υπερτρίχωση των αγκώνων	
2220	Hypertrichosis cubiti	Hairy elbows syndrome		Υπερτρίχωση των αγκώνων	Σύνδρομο τριχωτών αγκώνων
2220	Hypertrichosis cubiti	MacDermot-Patton-Williams syndrome		Υπερτρίχωση των αγκώνων	Σύνδρομο MacDermot-Patton-Williams
1051	Ramos-Arroyo syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Ramos-Arroyo	
1051	Ramos-Arroyo syndrome	Corneal anesthesia-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Ramos-Arroyo	Σύνδρομο κερατοειδικής αναισθησίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης
1051	Ramos-Arroyo syndrome	Corneal anesthesia-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Ramos-Arroyo	Σύνδρομο κερατοειδικής αναισθησίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251940	Desmoplastic infantile astrocytoma/ganglioglioma		D33.0	Δεσμοπλαστικό βρεφικό αστροκύττωμα/γαγγλιολίωμα	
251940	Desmoplastic infantile astrocytoma/ganglioglioma	DIA/DIG		Δεσμοπλαστικό βρεφικό αστροκύττωμα/γαγγλιολίωμα	DIA/DIG
251946	Dysembryoplastic neuroepithelial tumor		D33.0	Δυσεμβρυοπλαστικός νευροεπιθηλιακός όγκος	
251946	Dysembryoplastic neuroepithelial tumor	DNET		Δυσεμβρυοπλαστικός νευροεπιθηλιακός όγκος	DNET
2228	Hypodontia-dysplasia of nails syndrome		Q82.4	Σύνδρομο υποδοντίας-δυσπλασίας ονύχων	
2228	Hypodontia-dysplasia of nails syndrome	Hypodontia-nail dysgenesis syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-δυσπλασίας ονύχων	Σύνδρομο υποδοντίας-δυσγενεσίας ονύχων
2228	Hypodontia-dysplasia of nails syndrome	Tooth and nail syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-δυσπλασίας ονύχων	Σύνδρομο δοντιών και νυχιών
2228	Hypodontia-dysplasia of nails syndrome	Witkop syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-δυσπλασίας ονύχων	Σύνδρομο Witkop
2224	Hypertryptophanemia		E70.8	Υπερτρυπτοφαναμία	
251937	Gangliocytoma		D36.1	Γαγγλιοκύττωμα	
2232	Primary hypergonadotropic hypogonadism-partial alopecia syndrome		E28.3	Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-μερικής αλωπεκίας	
2232	Primary hypergonadotropic hypogonadism-partial alopecia syndrome	Al Awadi-Farag-Teebi syndrome	E29.1	Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-μερικής αλωπεκίας	Σύνδρομο Al Awadi-Farag-Teebi
251962	Papillary glioneuronal tumor		D33.0	Θηλώδης γλοιονευρικός όγκος	
251962	Papillary glioneuronal tumor	PGNT		Θηλώδης γλοιονευρικός όγκος	PGNT
251962	Papillary glioneuronal tumor	Pseudopapillary ganglioglioneurocytoma		Θηλώδης γλοιονευρικός όγκος	Ψευδοθηλώδες γαγγλιογλοιονευροκύττωμα
251962	Papillary glioneuronal tumor	Pseudopapillary neurocytoma with glial differentiation		Θηλώδης γλοιονευρικός όγκος	Ψευδοθηλώδες νευροκύττωμα με γλοιακή διαφοροποίηση
251975	Rosette-forming glioneuronal tumor		D33.1	Γλοιονευρικός όγκος με σχηματισμό ροδάκων	
251975	Rosette-forming glioneuronal tumor	RGNT		Γλοιονευρικός όγκος με σχηματισμό ροδάκων	RGNT
2230	Hypogonadotropic hypogonadism-frontoparietal alopecia syndrome		E23.0	Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού-μετωποβρεγματικής αλωπεκίας	
2230	Hypogonadotropic hypogonadism-frontoparietal alopecia syndrome	Salti-Salem syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού-μετωποβρεγματικής αλωπεκίας	Σύνδρομο Salti-Salem
251949	Ganglioglioma		D33.0	Γαγγλιολίωμα	
2229	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome		I42.0	Σύνδρομο διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
2229	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Cardiogenital syndrome		Σύνδρομο διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	Καρδιογεννητικό σύνδρομο
2229	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Malouf syndrome		Σύνδρομο διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	Σύνδρομο Malouf

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2229	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Najjar syndrome		Σύνδρομο διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	Σύνδρομο Najjar
251957	Anaplastic ganglioglioma		D43.0	Αναπλαστικό γαγγλιogliώμα	
2238	Familial isolated hypoparathyroidism		E20.8	Οικογενής μεμονωμένος υποπαραθυρεοειδισμός	
252015	Choriocarcinoma of the central nervous system		C71.2	Χοριοκαρκίνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας κώφωσης-νεφρικής νόσου	
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome	Barakat syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας κώφωσης-νεφρικής νόσου	Σύνδρομο Barakat
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome	HDR syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας κώφωσης-νεφρικής νόσου	Σύνδρομο HDR
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome	Hypoparathyroidism-sensorineural hearing loss-renal disease syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας κώφωσης-νεφρικής νόσου	Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-νεφρικής νόσου
2235	Hypogonadotropic hypogonadism-retinitis pigmentosa syndrome			Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
2235	Hypogonadotropic hypogonadism-retinitis pigmentosa syndrome	Chang-Davidson-Carlson syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο Chang-Davidson-Carlson
251992	Ganglioneuroma		D36.1	Γαγγλιονεύρωμα	
2234	Male hypergonadotropic hypogonadism-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανδρικού υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-νοητικής υστέρησης-σκελετικών ανωμαλιών	
2234	Male hypergonadotropic hypogonadism-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome	Sohval-Soffer syndrome		Σύνδρομο ανδρικού υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-νοητικής υστέρησης-σκελετικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Sohval-Soffer
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma		Q82.8	Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma	Diffuse erythrodermic palmoplantar keratoderma, Voerner type		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Διάχυτη ερυθροδερμική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Voerner
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma	Diffuse erythrodermic palmoplantar keratoderma, Vörner type		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Διάχυτη ερυθροδερμική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Vörner
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma	EPPK		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	EPPK
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma	Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Voerner		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία του Voerner
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma	Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Vörner		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία του Vörner
2200	Focal palmoplantar and gingival keratoderma		Q82.8	Εστιακή κερατοδερμία των παλαμών, πελμάτων και ούλων	
2200	Focal palmoplantar and gingival keratoderma	Focal palmoplantar and gingival hyperkeratosis		Εστιακή κερατοδερμία των παλαμών, πελμάτων και ούλων	Εστιακή υπερκεράτωση των παλαμών, πελμάτων και ούλων
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome			Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome	Bennion-Patterson syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	Σύνδρομο Bennion-Patterson
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome	Howell-Evans syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	Σύνδρομο Howell-Evans

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome	Keratosis palmoplantaris-esophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-esophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome	Tylosis-oesophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	Σύνδρομο τύλωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma		Q82.8	Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Greither disease		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Νόσος Greither
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Keratosis extremittatum hereditaria progrediens		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Προοδευτική κληρονομική κεράτωση των άκρων
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Keratosis palmoplantaris transgrediens et progrediens		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Παλαμοπελματιαία κεράτωση καταπατητική και προοδευτική
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Progressive diffuse PPK		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Προοδευτική διάχυτη PPK
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Progressive diffuse palmoplantar keratoderma		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Προοδευτική διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma	Transgrediens et progrediens PPK		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Καταπατητική και προοδευτική PPK
251883	Medulloepithelioma of the central nervous system		C72.9	Μυελοεπιθηλώμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
2206	Ankylosing vertebral hyperostosis with tylosis		M48.1	Αγκυλιτική σπονδυλική υπερόστωση με τύλωση	
251880	Ependymoblastoma		C71.9	Επενδυοβλάστωμα	
2201	Palmoplantar keratoderma-spastic paralysis syndrome			Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σπαστικής παράλυσης	
2201	Palmoplantar keratoderma-spastic paralysis syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-spastic paralysis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σπαστικής παράλυσης	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-σπαστικής παράλυσης
2201	Palmoplantar keratoderma-spastic paralysis syndrome	Powell-Venencie-Gordon syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σπαστικής παράλυσης	Σύνδρομο Powell-Venencie-Gordon
251877	Ganglioneuroblastoma		C71.9	Γαγγλιονευροβλάστωμα	
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome		Q82.8	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome	PPK-deafness syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	Σύνδρομο PPK-κώφωσης
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-deafness syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-κώφωσης
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-απώλειας ακοής
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome	Palmoplantar keratoderma-hearing loss syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-απώλειας ακοής
251902	Atypical papilloma of choroid plexus		C71.5	Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
251902	Atypical papilloma of choroid plexus	Atypical CPP		Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	Άτυπο CPP
251902	Atypical papilloma of choroid plexus	Atypical choroid plexus papilloma		Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251899	Choroid plexus carcinoma		C71.7	Καρκίνωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
2213	Hypertelorism-microtia-facial clefting syndrome		Q87.0	Σύνδρομο υπερτελορισμού-μικρωτιάς-σχιστιών προσώπου	
2213	Hypertelorism-microtia-facial clefting syndrome	Bixler-Christian-Gorlin syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-μικρωτιάς-σχιστιών προσώπου	Σύνδρομο Bixler-Christian-Gorlin
2213	Hypertelorism-microtia-facial clefting syndrome	HMC syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-μικρωτιάς-σχιστιών προσώπου	Σύνδρομο HMC
2211	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υπερτελορισμού- υποσπαδία-πολυσυνδακτυλίας	
2211	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome	Acrofrontofacionasal dysostosis type 2		Σύνδρομο υπερτελορισμού- υποσπαδία-πολυσυνδακτυλίας	Ακρομετωποπροσωπορική δυσόσωση τύπου 2
2211	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome	Acrofrontofacionasal syndrome type 2		Σύνδρομο υπερτελορισμού- υποσπαδία-πολυσυνδακτυλίας	Ακρομετωποπροσωπορικό σύνδρομο τύπου 2
2211	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome	Naguib-Richieri-Costa syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού- υποσπαδία-πολυσυνδακτυλίας	Σύνδρομο Naguib-Richieri-Costa
251915	Papillary tumor of the pineal region		D44.5	Θηλώδης όγκος της επιφυσιακής χώρας	
251915	Papillary tumor of the pineal region	PTPR		Θηλώδης όγκος της επιφυσιακής χώρας	PTPR
251912	Pineocytoma		D44.5	Επιφυσιοκύττωμα	
2218	Cervical hypertrichosis-peripheral neuropathy syndrome		G60.0	Σύνδρομο τραχηλικής υπερτρίχωσης-περιφερικής νευροπάθειας	
251909	Pineoblastoma		C75.3	Επιφυσιοβλάστωμα	
2215	Multiple pterygium-malignant hyperthermia syndrome		G71.8	Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων-κακοήθους υπερθερμίας	
2215	Multiple pterygium-malignant hyperthermia syndrome	Froster-Iskenius-Watson-Hall syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων-κακοήθους υπερθερμίας	Σύνδρομο Froster-Iskenius-Watson-Hall
2215	Multiple pterygium-malignant hyperthermia syndrome	Malignant hyperthermia-arthrogryposis-torticollis syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων-κακοήθους υπερθερμίας	Σύνδρομο κακοήθους υπερθερμίας-αρθρογρύπωσης-ραιβόκρανου
2216	Maternal hyperthermia-induced birth defects		Q86.8	Εκ γενετής βλάβες που προκαλούνται από μητρική υπερθερμία	
251019	2q32q33 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q32q33	
251019	2q32q33 microdeletion syndrome	Del(2)(q32)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q32q33	Del(2)(q32)
251019	2q32q33 microdeletion syndrome	Del(2)(q32q33)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q32q33	Del(2)(q32q33)
251019	2q32q33 microdeletion syndrome	Monosomy 2q32		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q32q33	Μονοσωμία 2q32
251019	2q32q33 microdeletion syndrome	Monosomy 2q32q33		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q32q33	Μονοσωμία 2q32q33
2266	Hypotrichosis-intellectual disability, Lopes type			Υποτρίχωση-νοητική υστέρηση, τύπος Lopes	
2266	Hypotrichosis-intellectual disability, Lopes type	Lopes-Marques de Faria syndrome		Υποτρίχωση-νοητική υστέρηση, τύπος Lopes	Σύνδρομο Lopes-Marques de Faria
2269	Ichthyosis-alopecia-eclabion-ectropion-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο ιχθύωσης-αλωπεκίας-εκτροπής χειλέων-εκτρόπιου-νοητικής υστέρησης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2269	Ichthyosis-alopecia-eclabion-ectropion-intellectual disability syndrome	Jagell-Holmgren-Hofer syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-αλωπεκίας-εκτροπής χειλέων-εκτρόπιου-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Jagell-Holmgren-Hofer
251038	3q29 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 3q29	
251038	3q29 microduplication syndrome	Trisomy 3q29		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 3q29	Τρισωμία 3q29
250999	1q41q42 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q41q42	
250999	1q41q42 microdeletion syndrome	Del(1)(q41q42)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q41q42	Del(1)(q41q42)
250999	1q41q42 microdeletion syndrome	Monosomy 1q41q42		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q41q42	Μονοσωμία 1q41q42
2261	Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υποσπαδία-νοητικής υστέρησης, τύπου Goldblatt	
2261	Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome	Goldblatt-Wallis syndrome		Σύνδρομο υποσπαδία-νοητικής υστέρησης, τύπου Goldblatt	Σύνδρομο Goldblatt-Wallis
251004	Paternal uniparental disomy of chromosome 1		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 1	
251004	Paternal uniparental disomy of chromosome 1	UPD(1)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 1	UPD(1)pat
251009	Maternal uniparental disomy of chromosome 1		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 1	
251009	Maternal uniparental disomy of chromosome 1	UPD(1)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 1	UPD(1)mat
672	Pallister-Hall syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Pallister-Hall	
672	Pallister-Hall syndrome	Hypothalamic hamartoblastoma syndrome		Σύνδρομο Pallister-Hall	Σύνδρομο υποθαλαμικού αμαρτοβλαστώματος
251014	2q31.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q31.1	
251014	2q31.1 microdeletion syndrome	Del(2)(q31.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q31.1	Del(2)(q31.1)
251014	2q31.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2q31.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q31.1	Μονοσωμία 2q31.1
455	Superficial epidermolytic ichthyosis		Q80.8	Επιφανειακή επιδερμολυτική ιχθύαση	
455	Superficial epidermolytic ichthyosis	Ichthyosis bullosa of Siemens		Επιφανειακή επιδερμολυτική ιχθύαση	Πομφολυγώδης ιχθύαση του Siemens
455	Superficial epidermolytic ichthyosis	SEI		Επιφανειακή επιδερμολυτική ιχθύαση	SEI
251061	7q31 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 7q31	
251061	7q31 microdeletion syndrome	Del(7)(q31)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 7q31	Del(7)(q31)
251061	7q31 microdeletion syndrome	Monosomy 7q31		Σύνδρομο μικροέλλειψης 7q31	Μονοσωμία 7q31
251066	8p11.2 deletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο έλλειψης 8p11.2	
251066	8p11.2 deletion syndrome	Del(8)(p11.2)		Σύνδρομο έλλειψης 8p11.2	Del(8)(p11.2)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251066	8p11.2 deletion syndrome	Monosomy 8p11.2		Σύνδρομο έλλειψης 8p11.2	Μονοσωμία 8p11.2
2272	Ichthyosis-oral and digital anomalies syndrome			Σύνδρομο ιχθύωσης-στοματικών και δακτυλικών ανωμαλιών	
2272	Ichthyosis-oral and digital anomalies syndrome	Clayton Smith-Donnai syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-στοματικών και δακτυλικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Clayton Smith-Donnai
251071	8p23.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 8p23.1	
251071	8p23.1 microdeletion syndrome	Del(8)(p23.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8p23.1	Del(8)(p23.1)
251071	8p23.1 microdeletion syndrome	Monosomy 8p23.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8p23.1	Μονοσωμία 8p23.1
2274	Ichthyosis-hepatosplenomegaly-cerebellar degeneration syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ιχθύωσης-ηπατοσπληνομεγαλίας-παρεγκεφαλιδικής εκφύλισης	
2274	Ichthyosis-hepatosplenomegaly-cerebellar degeneration syndrome	Dykes-Marks-Harper syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-ηπατοσπληνομεγαλίας-παρεγκεφαλιδικής εκφύλισης	Σύνδρομο Dykes-Marks-Harper
251076	8p23.1 duplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο διπλασιασμού 8p23.1	
251076	8p23.1 duplication syndrome	Dup(8)(p23.1p23.1)		Σύνδρομο διπλασιασμού 8p23.1	Dup(8)(p23.1p23.1)
251076	8p23.1 duplication syndrome	Trisomy 8p23.1		Σύνδρομο διπλασιασμού 8p23.1	Τρισωμία 8p23.1
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome			Σύνδρομο θυλακιδώδους ιχθύωσης-αλωπεκίας-φωτοφοβίας	
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	IFAP syndrome		Σύνδρομο θυλακιδώδους ιχθύωσης-αλωπεκίας-φωτοφοβίας	Σύνδρομο IFAP
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome	Ichthyosis follicularis-atrichia-photophobia syndrome		Σύνδρομο θυλακιδώδους ιχθύωσης-αλωπεκίας-φωτοφοβίας	Σύνδρομο θυλακιδώδους ιχθύωσης-ατριχίας-φωτοφοβίας
251043	Ring chromosome 5 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 5	
251043	Ring chromosome 5 syndrome	Ring 5		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 5	Δακτυλιοειδές 5
251043	Ring chromosome 5 syndrome	Ring chromosome 5		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 5	Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα 5
251046	6p22 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p22	
251046	6p22 microdeletion syndrome	Del(6)(p22)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p22	Del(6)(p22)
251046	6p22 microdeletion syndrome	Monosomy 6p22		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p22	Μονοσωμία 6p22
139	CHILD syndrome		Q87.8	Σύνδρομο CHILD	
139	CHILD syndrome	CHILD nevus		Σύνδρομο CHILD	Σπίλος CHILD
139	CHILD syndrome	Congenital hemidysplasia with ichthyosiform nevus and limbs defects		Σύνδρομο CHILD	Συγγενής ημιδυσπλασία με ιχθυοειδή νεύς και βλάβες των άκρων
457	Harlequin ichthyosis		Q80.4	Ιχθύωση αρλεκίνου	
457	Harlequin ichthyosis	HI		Ιχθύωση αρλεκίνου	HI

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
457	Harlequin ichthyosis	Ichthyosis congenita, Harlequin type		Ιχθύαση αρλεκίνου	Συγγενής ιχθύαση, τύπος αρλεκίνου
457	Harlequin ichthyosis	Ichthyosis fetalis, Harlequin type		Ιχθύαση αρλεκίνου	Εμβρυική ιχθύαση, τύπος αρλεκίνου
2271	Congenital ichthyosis-microcephalus-tetraplegia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συγγενούς ιχθύασης-μικροκεφαλίας-τετραπληγίας	
2271	Congenital ichthyosis-microcephalus-tetraplegia syndrome	Congenital ichthyosis-microcephalus-quadruplegia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύασης-μικροκεφαλίας-τετραπληγίας	Σύνδρομο συγγενούς ιχθύασης-μικροκεφαλίας-τετραπληγίας
251056	6q25 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q25	
251056	6q25 microdeletion syndrome	Del(6)(q25)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q25	Del(6)(q25)
251056	6q25 microdeletion syndrome	Monosomy 6q25		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q25	Μονοσωμία 6q25
2246	Cerebellar hypoplasia-tapetoretinal degeneration syndrome		Q04.3	Σύνδρομο παρεγκεφαλικής υποπλασίας-ταπητοαμφιβληστροειδικής εκφύλισης	
250831	Logopenic progressive aphasia		G31.0	Λογοπενική προοδευτική αφασία	
250831	Logopenic progressive aphasia	LPA		Λογοπενική προοδευτική αφασία	LPA
250831	Logopenic progressive aphasia	Logopenic primary progressive aphasia		Λογοπενική προοδευτική αφασία	Λογοπενική πρωτοπαθής προοδευτική αφασία
250831	Logopenic progressive aphasia	Logopenic variant PPA		Λογοπενική προοδευτική αφασία	Λογοπενική παραλλαγή PPA
2249	Ulna hypoplasia-intellectual disability syndrome		Q87.2	Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-νοητικής υστέρησης	
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hyperperistalsis syndrome		Q43.8	Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλισμού	
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hyperperistalsis syndrome	Berdon syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλισμού	Σύνδρομο Berdon
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hyperperistalsis syndrome	MMIHS		Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλισμού	MMIHS
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hyperperistalsis syndrome	Megacystis-microcolon-intestinal hyperperistalsis-hydronephrosis syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλισμού	Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλισμού-υδρονέφρωσης
2256	Fibulo-ulnar hypoplasia-renal anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υποπλασίας περόνης-ωλένης-νεφρικών ανωμαλιών	
2256	Fibulo-ulnar hypoplasia-renal anomalies syndrome	Saito-Kuba-Tsuruta syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας περόνης-ωλένης-νεφρικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Saito-Kuba-Tsuruta
2257	Primary pulmonary hypoplasia		Q33.6	Πρωτοπαθής πνευμονική υποπλασία	
250977	AICA-ribosiduria		E79.8	AICA-ριβοζιδουρία	
250977	AICA-ribosiduria	5-amino-4-imidazole carboxamide ribosiduria		AICA-ριβοζιδουρία	5-αμινο-4-ιμιδαζολοκαρβοξαμιδο ριβοζιδουρία
250977	AICA-ribosiduria	AICA-ribosiduria due to ATIC deficiency		AICA-ριβοζιδουρία	AICA-ριβοζιδουρία λόγω ανεπάρκειας της ATIC
250977	AICA-ribosiduria	AICAR transformylase/IMP cyclohydrolase deficiency		AICA-ριβοζιδουρία	Ανεπάρκεια της AICAR τρανσφορμύλασης/IMP κυκλουδράσης
250977	AICA-ribosiduria	ATIC deficiency		AICA-ριβοζιδουρία	Ανεπάρκεια ATIC

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
250994	1q21.1 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 1q21.1	
250994	1q21.1 microduplication syndrome	Dup(1)(q21.1)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 1q21.1	Dup(1)(q21.1)
250994	1q21.1 microduplication syndrome	Trisomy 1q21.1		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 1q21.1	Τρισωμία 1q21.1
250989	1q21.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q21.1	
250989	1q21.1 microdeletion syndrome	Del(1)(q21)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q21.1	Del(1)(q21)
250989	1q21.1 microdeletion syndrome	Monosomy 1q21.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q21.1	Μονοσωμία 1q21.1
2250	Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο υποσμίας-ρινικής και οφθαλμικής υποπλασίας-υπογοναδοτροπικού υπογοναδιασμού	
2250	Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome	Bosma arhinia-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο υποσμίας-ρινικής και οφθαλμικής υποπλασίας-υπογοναδοτροπικού υπογοναδιασμού	Σύνδρομο αρρινίας Bosma-μικροφθαλμίας
2250	Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome	Bosma-Henkin-Christiansen syndrome		Σύνδρομο υποσμίας-ρινικής και οφθαλμικής υποπλασίας-υπογοναδοτροπικού υπογοναδιασμού	Σύνδρομο Bosma-Henkin-Christiansen
250923	Isolated aniridia		Q13.1	Μεμονωμένη ανιριδία	
2251	Thumb deformity-alopecia-pigmentation anomaly syndrome			Σύνδρομο παραμορφώσεων αντιχειρών-αλωπεκίας-ανωμαλιών μελάγχρωσης	
2251	Thumb deformity-alopecia-pigmentation anomaly syndrome	Sparse hair-short stature-skin anomalies syndrome		Σύνδρομο παραμορφώσεων αντιχειρών-αλωπεκίας-ανωμαλιών μελάγχρωσης	Σύνδρομο αραιών τριχών-χαμηλού αναστήματος-ανωμαλιών δέρματος
2252	Radial hypoplasia-triphalangeal thumbs-hypospadias-maxillary diastema syndrome		Q87.2	Σύνδρομο κερκιδικής υποπλασίας-τριφαλαγγικών αντιχειρών-υποσπαδία-διαστήματος της άνω γνάθου	
2252	Radial hypoplasia-triphalangeal thumbs-hypospadias-maxillary diastema syndrome	Schmitt-Gillenwater-Kelly syndrome		Σύνδρομο κερκιδικής υποπλασίας-τριφαλαγγικών αντιχειρών-υποσπαδία-διαστήματος της άνω γνάθου	Σύνδρομο Schmitt-Gillenwater-Kelly
250972	Polymicrogyria with optic nerve hypoplasia			Πολυμικρογυρία με υποπλασία του οπτικού νεύρου	
2255	Pancreatic hypoplasia-diabetes-congenital heart disease syndrome		Q87.8	Σύνδρομο παγκρεατικής υποπλασίας-διαβήτη-συγγενούς καρδιοπάθειας	
2255	Pancreatic hypoplasia-diabetes-congenital heart disease syndrome	Yorifuji-Okuno syndrome		Σύνδρομο παγκρεατικής υποπλασίας-διαβήτη-συγγενούς καρδιοπάθειας	Σύνδρομο Yorifuji-Okuno
250932	Autosomal dominant optic atrophy and peripheral neuropathy		H47.2	Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία και περιφερική νευροπάθεια	
251380	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-sickle cell disease syndrome		D57.2	Σύνδρομο κληρονομικής παραμονής της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης-δρεπανοκυτταρικής νόσου	
251380	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-sickle cell disease syndrome	HPFH-sickle cell disease syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής παραμονής της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης-δρεπανοκυτταρικής νόσου	Σύνδρομο HPFH-δρεπανοκυτταρικής νόσου
2306	Isotretinoin-like syndrome		Q87.8	Σύνδρομο τύπου ισοτρετινοΐνης	
2306	Isotretinoin-like syndrome	Kawashima syndrome		Σύνδρομο τύπου ισοτρετινοΐνης	Σύνδρομο Kawashima
2306	Isotretinoin-like syndrome	Microtia-aortic arch syndrome		Σύνδρομο τύπου ισοτρετινοΐνης	Σύνδρομο μικρωτίας-αορτικού τόξου
251383	CK syndrome			Σύνδρομο CK	

ORPHAc ode	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251383	CK syndrome	X-linked intellectual disability-microcephaly-cortical malformation-thin habitus syndrome		Σύνδρομο CK	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- μικροκεφαλίας-φλοιώδους δυσπλασίας-ισχνού σωματότυπου
2305	Isotretinoin syndrome		Q86.8	Σύνδρομο ισοτρετινοΐνης	
2305	Isotretinoin syndrome	Isotretinoin embryopathy		Σύνδρομο ισοτρετινοΐνης	Εμβρυοπάθεια ισοτρετινοΐνης
2305	Isotretinoin syndrome	Retinoic acid embryopathy		Σύνδρομο ισοτρετινοΐνης	Εμβρυοπάθεια ρετινοϊκού οξέος
2305	Isotretinoin syndrome	Retinoids embryopathy		Σύνδρομο ισοτρετινοΐνης	Εμβρυοπάθεια από ρετινοειδή
251370	Sickle cell-hemoglobin D disease syndrome		D57.2	Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης D	
251370	Sickle cell-hemoglobin D disease syndrome	HbSD disease		Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης D	Νόσος HbSD
251375	Sickle cell-hemoglobin E disease syndrome		D57.2	Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης E	
251375	Sickle cell-hemoglobin E disease syndrome	HbSE disease		Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης E	Νόσος HbSE
251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome		D57.2	Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-β-θαλασσαιμίας	
251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome	HbS-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-β-θαλασσαιμίας	Σύνδρομο HbS-β-θαλασσαιμίας
251365	Sickle cell-hemoglobin C disease syndrome		D57.2	Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης C	
251365	Sickle cell-hemoglobin C disease syndrome	HbSC disease		Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-αιμοσφαιρίνης C	Νόσος HbSC
2295	Familial articular hypermobility syndrome		Q79.6	Οικογενές σύνδρομο αρθρικής υπερκινητικότητας	
2295	Familial articular hypermobility syndrome	Familial joint instability syndrome		Οικογενές σύνδρομο αρθρικής υπερκινητικότητας	Οικογενές σύνδρομο αστάθειας των αρθρώσεων
2295	Familial articular hypermobility syndrome	Familial joint laxity		Οικογενές σύνδρομο αρθρικής υπερκινητικότητας	Οικογενής αρθρική χαλαρότητα
2295	Familial articular hypermobility syndrome	Joint instability syndrome		Οικογενές σύνδρομο αρθρικής υπερκινητικότητας	Σύνδρομο αστάθειας των αρθρώσεων
2292	Congenital bowing of long bones		Q68.8	Συγγενής κύρτωση των μακρών οστών	
2292	Congenital bowing of long bones		Q68.3	Συγγενής κύρτωση των μακρών οστών	
2292	Congenital bowing of long bones		Q68.4	Συγγενής κύρτωση των μακρών οστών	
2292	Congenital bowing of long bones		Q68.5	Συγγενής κύρτωση των μακρών οστών	
2319	Juberg-Hayward syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Juberg-Hayward	
2319	Juberg-Hayward syndrome	Cleft lip/palate-abnormal thumbs-microcephaly syndrome		Σύνδρομο Juberg-Hayward	Σύνδρομο χείλεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-ανώμαλων αντιχειρίων-μικροκεφαλίας
2319	Juberg-Hayward syndrome	Orocraniodigital syndrome		Σύνδρομο Juberg-Hayward	Στοματοκρανιοδακτυλικό σύνδρομο
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia		E83.2	Υπερψευδαργυραμία και υπερκαλπροτεκτιναμία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia	H _z /H _c		Υπερφουδαργουραμία και υπερκαλπροτεκτιναμία	H _z /H _c
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia	PAMI syndrome		Υπερφουδαργουραμία και υπερκαλπροτεκτιναμία	Σύνδρομο PAMI
251523	Hyperzincemia and hypercalprotectinemia	PSTPIP1-associated myeloid-related proteinemia inflammatory syndrome		Υπερφουδαργουραμία και υπερκαλπροτεκτιναμία	Φλεγμονώδες σύνδρομο PSTPIP1-σχετιζόμενης και μυελο-σχετιζόμενης πρωτεϊναιμίας
2316	Johnson neuroectodermal syndrome		Q87.8	Νευροεξωδερμικό σύνδρομο Johnson	
2316	Johnson neuroectodermal syndrome	Alopecia-anosmia-conductive hearing loss-hypogonadism syndrome		Νευροεξωδερμικό σύνδρομο Johnson	Σύνδρομο αλωπεκίας-ανοσμίας-απώλειας ακοής τύπου αγωγμότητας-υπογοναδισμού
2316	Johnson neuroectodermal syndrome	Alopecia-anosmia-deafness-hypogonadism syndrome		Νευροεξωδερμικό σύνδρομο Johnson	Σύνδρομο αλωπεκίας-ανοσμίας-κώφωσης-υπογοναδισμού
2316	Johnson neuroectodermal syndrome	Johnson-McMillin syndrome		Νευροεξωδερμικό σύνδρομο Johnson	Σύνδρομο Johnson-McMillin
2315	Johanson-Blizzard syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Johanson-Blizzard	
2315	Johanson-Blizzard syndrome	JBS		Σύνδρομο Johanson-Blizzard	JBS
251510	46,XY partial gonadal dysgenesis		Q56.1	Μερική γοναδική δυσγενεσία 46,XY	
251510	46,XY partial gonadal dysgenesis	46,XY PGD		Μερική γοναδική δυσγενεσία 46,XY	46,XY PGD
251510	46,XY partial gonadal dysgenesis	46,XY partial testicular dysgenesis		Μερική γοναδική δυσγενεσία 46,XY	46,XY μερική δυσγενεσία των όρχεων
251515	Distal arthrogyposis type 10		Q68.8	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	
251515	Distal arthrogyposis type 10	DA10		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	DA10
251515	Distal arthrogyposis type 10	Plantar flexion contracture		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	Σύγκαμψη σε πελματιαία κάμψη
251515	Distal arthrogyposis type 10	Short Achilles tendon		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	Βραχύς Αχιλλεύς τένοντας
251515	Distal arthrogyposis type 10	Short tendo calcaneus		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	Βραχύς Αχιλλεύς τένοντας
2310	Absence deformity of leg-cataract syndrome			Σύνδρομο απουσίας κάτω άκρου-καταράκτη	
2309	Pachyonychia congenita		Q84.5	Συγγενής παχυονυχία	
2309	Pachyonychia congenita	PC		Συγγενής παχυονυχία	PC
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa		Q81.8	Εντοπισμένη συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa	JEB-nH loc		Εντοπισμένη συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	JEB-nH loc
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz localized type		Εντοπισμένη συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, εντοπισμένου τύπου μη-Herlitz
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa	Localized JEB		Εντοπισμένη συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Εντοπισμένη JEB
2307	IVIC syndrome		Q71.8	Σύνδρομο IVIC	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2307	IVIC syndrome	Oculo-oto-radial syndrome		Σύνδρομο IVIC	Οφθαλμο-ωτο-κερκιδικό σύνδρομο
2307	IVIC syndrome	Radial ray defects, hearing impairment, external ophthalmoplegia, and thrombocytopenia		Σύνδρομο IVIC	Βλάβες της κερκιδικής ακτίνας, βλάβη της ακοής, εξωτερική οφθαλμοπληγία και θρομβοκυτταροπενία
251295	Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy		H35.5	Μελαγχρωστική παραφλεβώδης αμφιβληστροειδοχοριοειδική ατροφία	
251295	Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy	PPRCA		Μελαγχρωστική παραφλεβώδης αμφιβληστροειδοχοριοειδική ατροφία	PPRCA
251290	Parietal foramina with clavicular hypoplasia		Q74.0	Βρεγματικά τρήματα με υποπλασία κλειδών	
251290	Parietal foramina with clavicular hypoplasia	Parietal foramina with cleidocranial dysplasia		Βρεγματικά τρήματα με υποπλασία κλειδών	Βρεγματικά τρήματα με κλειδοκρανιακή δυσπλασία
2282	Dysmorphism-short stature-deafness-disorder of sex development syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	
2282	Dysmorphism-short stature-deafness-disorder of sex development syndrome	Dysmorphism-short stature-hearing loss-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
2282	Dysmorphism-short stature-deafness-disorder of sex development syndrome	Ieshima-Koeda-Inagaki syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	Σύνδρομο Ieshima-Koeda-Inagaki
251287	Benign concentric annular macular dystrophy		H35.5	Καλοήγησ συγκεντρική δακτυλοειδής δυστροφία ωχράς κηλίδας	
251282	Autosomal dominant spastic ataxia type 1		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία τύπου 1	
251282	Autosomal dominant spastic ataxia type 1	SPAX1		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία τύπου 1	SPAX1
251279	Microphthalmia-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome		Q15.8	Σύνδρομο μικροφθαλμίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σχισίματος του κεντρικού βοθρίου - drusen της οπτικής θηλής	
251279	Microphthalmia-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome	Nanophthalmos-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σχισίματος του κεντρικού βοθρίου - drusen της οπτικής θηλής	Σύνδρομο νανόφθαλμου - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σχισίματος του κεντρικού βοθρίου - drusen της οπτικής θηλής
251274	Familial hyperaldosteronism type III		E26.0	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου III	
251274	Familial hyperaldosteronism type III	FH-III		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου III	FH-III
251274	Familial hyperaldosteronism type III	FH3		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου III	FH3
251274	Familial hyperaldosteronism type III	Familial hyperaldosteronism type 3		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου III	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 3
2278	Ichthyosis-intellectual disability-dwarfism-renal impairment syndrome			Σύνδρομο ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης-νανισμού-νεφρικής βλάβης	
2278	Ichthyosis-intellectual disability-dwarfism-renal impairment syndrome	Passwell-Goodman-Siprkowski syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης-νανισμού-νεφρικής βλάβης	Σύνδρομο Passwell-Goodman-Siprkowski
251262	Familial osteochondritis dissecans		M93.2	Οικογενής σχαλιδωτική [διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	
251262	Familial osteochondritis dissecans	Osteochondritis dissecans and short stature		Οικογενής σχαλιδωτική [διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	Σχαλιδωτική [Διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα και χαμηλό ανάστημα
2291	Congenital velopharyngeal incompetence		J39.2	Συγγενής φαρυγγούπεριώος δυσλειτουργία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
251347	Ataxia-telangiectasia-like disorder		G11.3	Διαταραχή τύπου αταξίας-τηλαγγειεκτασίας	
251347	Ataxia-telangiectasia-like disorder	ATLD		Διαταραχή τύπου αταξίας-τηλαγγειεκτασίας	ATLD
251332	Unexplained long-lasting fever/inflammatory syndrome		R65.2	Ανεξήγητο μακράς διάρκειας σύνδρομο πυρετού/φλεγμονώδες σύνδρομο	
251332	Unexplained long-lasting fever/inflammatory syndrome	Persistent fever/inflammation of unknown origin		Ανεξήγητο μακράς διάρκειας σύνδρομο πυρετού/φλεγμονώδες σύνδρομο	Επίμονος πυρετός/φλεγμονή αγνώστου αιτιολογίας
251328	Unclassified vasculitis		M31.8	Μη ταξινομημένη αγγειίτιδα	
2289	Neuronal intranuclear inclusion disease		G31.0	Νόσος νευρωνικών ενδοκυτταρικών εγκλείστων	
251325	Drug-induced vasculitis		M31.8	Φαρμακο-επαγόμενη αγγειίτιδα	
2290	Microvillus inclusion disease		P78.3	Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	
2290	Microvillus inclusion disease	Congenital microvillous atrophy		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	Συγγενής ατροφία των μικρολαχνών
2290	Microvillus inclusion disease	Congenital microvillus atrophy		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	Συγγενής ατροφία των μικρολαχνών
2290	Microvillus inclusion disease	MVID		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	MVID
2290	Microvillus inclusion disease	Microvillous inclusion disease		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών
2287	Fused mandibular incisors		K00.2	Σύντηξη των τομέων της κάτω γνάθου	
2285	Primary basilar invagination		Q75.8	Πρωτοπαθής εγκολεασμός της βάσης του κρανίου	
2285	Primary basilar invagination	Bull-Nixon syndrome		Πρωτοπαθής εγκολεασμός της βάσης του κρανίου	Σύνδρομο Bull-Nixon
251307	Idiopathic recurrent pericarditis		I09.2	Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα	
251307	Idiopathic recurrent pericarditis	Idiopathic relapsing pericarditis		Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα	Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα
251304	Infantile onset panniculitis with uveitis and systemic granulomatosis		M08.8	Βρεφικής έναρξης υποδερματίτιδα με ραγοειδίτιδα και συστηματική κοκκιωμάτωση	
2674	Cyprus facial-neuromusculoskeletal syndrome		Q87.8	Προσωπικό-νευρομυοσκελετικό σύνδρομο της Κύπρου	
2673	Neurofaciodigitorenal syndrome		Q87.8	Νευροπροσωποδακτυλονεφρικό σύνδρομο	
2673	Neurofaciodigitorenal syndrome	Freire Maia-Pinheiro-Opitz syndrome		Νευροπροσωποδακτυλονεφρικό σύνδρομο	Σύνδρομο Freire Maia-Pinheiro-Opitz
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz syndrome		G11.1	Σύνδρομο Neuhauser-Eichner-Opitz	
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz syndrome	Recurrent encephalopathy of childhood		Σύνδρομο Neuhauser-Eichner-Opitz	Υποτροπιάζουσα εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας
254857	Lethal infantile mitochondrial myopathy		G71.3	Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
254857	Lethal infantile mitochondrial myopathy	LIMD		Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή μυοπάθεια	LIMD

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
254857	Lethal infantile mitochondrial myopathy	LIMM		Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή μυοπάθεια	LIMM
254857	Lethal infantile mitochondrial myopathy	Lethal infantile mitochondrial disease		Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή μυοπάθεια	Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή νόσος
2678	Neurofibromatosis type 6		L81.3	Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	
2678	Neurofibromatosis type 6	Familial café-au-lait spots		Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	Οικογενείς café-au-lait κηλίδες
2678	Neurofibromatosis type 6	Multiple café-au-lait spots		Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	Πολλαπλές café-au-lait κηλίδες
2678	Neurofibromatosis type 6	Multiple café-au-lait syndrome		Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	Πολλαπλό café-au-lait σύνδρομο
2678	Neurofibromatosis type 6	NF6		Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	NF6
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency		G71.3	Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Benign COX deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Καλοήθης ανεπάρκεια COX
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Infantile reversible cytochrome C oxidase deficiency myopathy		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Βρεφική αναστρέψιμη μυοπάθεια ανεπάρκειας της οξειδάσης του κυτοχρώματος C
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Mitochondrial myopathy with reversible COX deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια COX
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Mitochondrial myopathy with reversible complex IV deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια συμπλέγματος IV
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Reversible infantile cytochrome C oxidase deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Αναστρέψιμη βρεφική ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency	Reversible infantile respiratory chain deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Αναστρέψιμη βρεφική ανεπάρκεια της αναπνευστικής αλυσίδας
254851	Mitochondrial DNA-related dystonia		E88.8	Δυστονία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	
254851	Mitochondrial DNA-related dystonia	Maternally-inherited mitochondrial dystonia		Δυστονία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	Μητρικά κληρονομούμενη μιτοχονδριακή δυστονία
254851	Mitochondrial DNA-related dystonia	mtDNA-related dystonia		Δυστονία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	mtDNA-σχετιζόμενη δυστονία
254854	Pure mitochondrial myopathy		G71.3	Γνήσια μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
2668	Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νεφροπάθειας-κώφωσης-υπερπαραθυροειδισμού	
2668	Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome	Edwards-Patton-Dilly syndrome		Σύνδρομο νεφροπάθειας-κώφωσης-υπερπαραθυροειδισμού	Edwards-Patton-Dilly syndrome
2668	Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome	Nephropathy-hearing loss-hyperparathyroidism syndrome		Σύνδρομο νεφροπάθειας-κώφωσης-υπερπαραθυροειδισμού	Σύνδρομο νεφροπάθειας-απώλειας ακοής-υπερπαραθυροειδισμού
2663	Nathalie syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Nathalie	
2663	Nathalie syndrome	Deafness-cataract-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο Nathalie	Σύνδρομο κώφωσης-καταρράκτη-σκελετικών ανωμαλιών
2663	Nathalie syndrome	Sensorineural hearing loss-cataract-skeletal anomalies-cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο Nathalie	Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-καταρράκτη-σκελετικών ανωμαλιών-μυοκαρδιοπάθειας
2662	Keipert syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Keipert	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2662	Keipert syndrome	Nasodigitoacoustic syndrome		Σύνδρομο Keipert	Ρινοδακτυλοακουστικό σύνδρομο
2671	Neu-Laxova syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Neu-Laxova	
1475	Renal coloboma syndrome		Q60.4	Νεφρικό σύνδρομο οφθαλμικού κολοβώματος	
1475	Renal coloboma syndrome	Coloboma of optic nerve with renal disease		Νεφρικό σύνδρομο οφθαλμικού κολοβώματος	Κολόβωμα του οπτικού νεύρου με νεφρική νόσο
1475	Renal coloboma syndrome	Papillo-renal syndrome		Νεφρικό σύνδρομο οφθαλμικού κολοβώματος	Θηλο-νεφρικό σύνδρομο
2670	Pierson syndrome		Q13.8	Σύνδρομο Pierson	
2670	Pierson syndrome	Microcoria-congenital nephrosis syndrome		Σύνδρομο Pierson	Σύνδρομο μικροκορίας-συγγενούς νέφρωσης
2669	Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νέφρωσης-κώφωσης-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων	
2669	Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome	Braun-Bayer syndrome		Σύνδρομο νέφρωσης-κώφωσης-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων	Σύνδρομο Braun-Bayer
2669	Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome	Nephrosis-hearing loss-urinary tract-digital malformations syndrome		Σύνδρομο νέφρωσης-κώφωσης-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων	Σύνδρομο νέφρωσης-απώλειας ακοής-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων
254930	Combined oxidative phosphorylation defect type 7		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 7	
254930	Combined oxidative phosphorylation defect type 7	COXPD7		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 7	COXPD7
254930	Combined oxidative phosphorylation defect type 7	Severe C12ORF65-related COXPD		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 7	Βαρύ C12ORF65-σχετιζόμενο COXPD7
254930	Combined oxidative phosphorylation defect type 7	Severe C12ORF65-related combined oxidative phosphorylation defect		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 7	Βαρύ C12ORF65-σχετιζόμενο Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης
254925	Combined oxidative phosphorylation defect type 4		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 4	
254925	Combined oxidative phosphorylation defect type 4	COXPD4		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 4	COXPD4
2697	Arthrogyposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome		Q89.7	Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νεφρικής δυσλειτουργίας-χολόστασης	
2697	Arthrogyposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome	ARC syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νεφρικής δυσλειτουργίας-χολόστασης	Σύνδρομο ARC
254920	Combined oxidative phosphorylation defect type 2		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 2	
254920	Combined oxidative phosphorylation defect type 2	COXPD2		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 2	COXPD2
2695	Bifid nose		Q30.2	Σχισμοειδής ρίνα	
254913	Isolated ATP synthase deficiency		E88.8	Μεμονωμένη ανεπάρκεια της ATP συνθετάσης	
254913	Isolated ATP synthase deficiency	Isolated mitochondrial respiratory chain complex V deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της ATP συνθετάσης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος V της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
2701	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair		Q87.1	Διαταραχή τύπου συνδρόμου Noonan με χαλαρές αναγενείς τρίχες	
2701	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair	Mazzanti syndrome		Διαταραχή τύπου συνδρόμου Noonan με χαλαρές αναγενείς τρίχες	Σύνδρομο Mazzanti

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2701	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair	NS/LAH		Διαταραχή τύπου συνδρόμου Noonan με χαλαρές αναγενείς τρίχες	NS/LAH
255132	Adult-onset autosomal recessive sideroblastic anemia		D64.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
255132	Adult-onset autosomal recessive sideroblastic anemia	GLRX5-related sideroblastic anemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	GLRX5-σχετιζόμενη σιδηροβλαστική αναιμία
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Q82.8	Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome	Bart-Pumphrey syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	Σύνδρομο Bart-Pumphrey
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας
2699	Median nodule of the upper lip		Q18.8	Οζίδιο της μέσης γραμμής του άνω χείλους	
254886	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia		H49.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	
254886	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia	arPEO		Αυτοσωμική υπολειπόμενη προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	arPEO
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy		E88.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία	
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy	MSCAE		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία	MSCAE
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy	Mitochondrial spinocerebellar ataxia with epilepsy		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία	Μιτοχονδριακή νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy	SCAE		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία	SCAE
254875	Mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form		G71.3	Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, μυοπαθητικός τύπος	
254875	Mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form	mtDNA depletion syndrome, myopathic form		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, μυοπαθητικός τύπος	Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA, μυοπαθητικός τύπος
254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency		E88.8	Μεμονωμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	
254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency	Isolated COX deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Μεμονωμένη ανεπάρκεια της COX
254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency	Isolated mitochondrial respiratory chain complex IV deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος IV της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
254902	Renal tubulopathy-encephalopathy-liver failure syndrome		E88.8	Σύνδρομο νεφρικής σωληναριοπάθειας-εγκεφαλοπάθειας-ηπατικής ανεπάρκειας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2690	Neutropenia-monocytopenia-deafness syndrome		D82.8	Σύνδρομο ουδετεροπενίας-μονοκυτταροπενίας-κώφωσης	
2690	Neutropenia-monocytopenia-deafness syndrome	Neutropenia-monocytopenia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ουδετεροπενίας-μονοκυτταροπενίας-κώφωσης	Σύνδρομο ουδετεροπενίας-μονοκυτταροπενίας-απώλειας ακοής
254898	Deafness-encephaloneuropathy-obesity-valvulopathy syndrome		E88.8	Σύνδρομο κώφωσης-εγκεφαλονευροπάθειας-παχυσαρκίας-βαλβιδοπάθειας	
254898	Deafness-encephaloneuropathy-obesity-valvulopathy syndrome	Hearing loss-encephaloneuropathy-obesity-valvulopathy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-εγκεφαλονευροπάθειας-παχυσαρκίας-βαλβιδοπάθειας	Σύνδρομο απώλειας ακοής-εγκεφαλονευροπάθειας-παχυσαρκίας-βαλβιδοπάθειας
254892	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia		H49.4	Αυτοσωμική επικρατής προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	
254892	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia	adPEO		Αυτοσωμική επικρατής προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	adPEO
2712	Oculofaciocardiodental syndrome		Q87.8	Οφθαλμοπροσωποκαρδιοδοντικό σύνδρομο	
2712	Oculofaciocardiodental syndrome	Cataract-microphthalmia-radiculomegaly-cardiac septal defect syndrome		Οφθαλμοπροσωποκαρδιοδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο καταρράκτη-μικροφθάλμιας-ριζομεγαλίας-ελλείμματος καρδιακού διαφράγματος
2712	Oculofaciocardiodental syndrome	OFCD syndrome		Οφθαλμοπροσωποκαρδιοδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο OFCD
2714	Oculo-palato-cerebral syndrome		Q87.1	Οφθαλμο-υπερωιο-εγκεφαλικό σύνδρομο	
2714	Oculo-palato-cerebral syndrome	Oculo-palato-cerebral dwarfism		Οφθαλμο-υπερωιο-εγκεφαλικό σύνδρομο	Οφθαλμο-υπερωιο-εγκεφαλικός νανισμός
2713	Oculoosteocutaneous syndrome		Q87.5	Οφθαλμοοστεοδερματικό σύνδρομο	
2715	Severe oculo-renal-cerebellar syndrome			Βαρύ οφθαλμο-νεφρικό-παρεγκεφαλικό σύνδρομο	
2715	Severe oculo-renal-cerebellar syndrome	Hunter-Jurenka-Thompson syndrome		Βαρύ οφθαλμο-νεφρικό-παρεγκεφαλικό σύνδρομο	Σύνδρομο Hunter-Jurenka-Thompson
2715	Severe oculo-renal-cerebellar syndrome	ORC syndrome		Βαρύ οφθαλμο-νεφρικό-παρεγκεφαλικό σύνδρομο	ORC σύνδρομο
2715	Severe oculo-renal-cerebellar syndrome	Oculorenocerebellar syndrome		Βαρύ οφθαλμο-νεφρικό-παρεγκεφαλικό σύνδρομο	Οφθαλμονεφροπαρεγκεφαλικό σύνδρομο
2718	Oculotrichodysplasia			Οφθαλμοτριχοδυσπλασία	
2718	Oculotrichodysplasia	Cecato de Lima-Pinheiro syndrome		Οφθαλμοτριχοδυσπλασία	Σύνδρομο Cecato de Lima-Pinheiro
2717	Oculotrichoanal syndrome		Q87.8	Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	
2717	Oculotrichoanal syndrome	MOTA syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	Σύνδρομο MOTA
2717	Oculotrichoanal syndrome	Manitoba oculotrichoanal syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο της Manitoba
2717	Oculotrichoanal syndrome	Marles syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	Σύνδρομο Marles
2717	Oculotrichoanal syndrome	Marles-Greenberg-Persaud syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	Σύνδρομο Marles-Greenberg-Persaud
2704	Ochoa syndrome		N31.8	Σύνδρομο Ochoa	
2704	Ochoa syndrome	Hydronephrosis-inverted smile syndrome		Σύνδρομο Ochoa	Σύνδρομο υδρονέφρωσης-ανεστραμμένου χαμόγελου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2704	Ochoa syndrome	Inverted smile-neurogenic bladder syndrome		Σύνδρομο Ochoa	Σύνδρομο ανεστραμμένου χαμόγελου-νευρογενούς κύστης
2704	Ochoa syndrome	Partial facial palsy with urinary abnormalities		Σύνδρομο Ochoa	Μερική παράλυση προσώπικου νεύρου με ανωμαλίες του ουροποιητικού
2704	Ochoa syndrome	Urofacial syndrome		Σύνδρομο Ochoa	Ουροπροσωπικό σύνδρομο
2703	Port-wine nevi-mega cisterna magna-hydrocephalus syndrome			Σύνδρομο τριχοειδικών δυσπλασιών [port-wine nevi]-μεγάλης παρεγκεφαλιδοπρομηκικής δεξαμενής-υδροκεφάλου	
2703	Port-wine nevi-mega cisterna magna-hydrocephalus syndrome	Nova syndrome		Σύνδρομο τριχοειδικών δυσπλασιών [port-wine nevi]-μεγάλης παρεγκεφαλιδοπρομηκικής δεξαμενής-υδροκεφάλου	Σύνδρομο Nova
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome		E88.8	Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	MILS		Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	MILS
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	Maternally-inherited Leigh disease		Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	Νόσος Leigh μητρικά κληρονομούμενη
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	Maternally-inherited infantile subacute necrotizing encephalopathy		Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	Μητρικά κληρονομούμενη βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome	mtDNA-associated Leigh syndrome		Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	Σύνδρομο Leigh mtDNA-σχετιζόμενο
255229	Navajo neurohepatopathy		E88.8	Νευροπατοπάθεια Navajo	
255229	Navajo neurohepatopathy	Navajo neuropathy		Νευροπατοπάθεια Navajo	Νευροπάθεια Navajo
2707	Oculocerebrofacial syndrome, Kaufman type		Q87.0	Οφθαλμοεγκεφαλοπροσωπικό σύνδρομο, τύπος Kaufman	
255235	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with renal tubulopathy		G31.8	Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος με νεφρική σωληναριοπάθεια	
255235	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with renal tubulopathy	mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with renal tubulopathy		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος με νεφρική σωληναριοπάθεια	Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος με νεφρική σωληναριοπάθεια
2710	Oculodentodigital dysplasia		Q87.8	Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία	
2710	Oculodentodigital dysplasia	Meyer-Schwickerath syndrome		Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία	Σύνδρομο Meyer-Schwickerath
2710	Oculodentodigital dysplasia	ODDD syndrome		Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία	Σύνδρομο ODDD
2710	Oculodentodigital dysplasia	Oculodentoosseous dysplasia		Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία	Οφθαλμοοδοντοοστική δυσπλασία
255241	Leigh syndrome with leukodystrophy		G31.8	Σύνδρομο Leigh με λευκοδυστροφία	
255241	Leigh syndrome with leukodystrophy	Infantile subacute necrotizing encephalopathy with leukodystrophy		Σύνδρομο Leigh με λευκοδυστροφία	Βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία
255241	Leigh syndrome with leukodystrophy	Leigh disease with leukodystrophy		Σύνδρομο Leigh με λευκοδυστροφία	Νόσος Leigh με λευκοδυστροφία
2709	Oculodental syndrome, Rutherford type		Q87.8	Οφθαλμοοδοντικό σύνδρομο, τύπος Rutherford	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2709	Oculodental syndrome, Rutherford type	Gingival hypertrophy-corneal dystrophy		Οφθαλμοοδοντικό σύνδρομο, τύπος Rutherford	Υπερτροφία ούλων-δυστροφία κερατοειδούς
2709	Oculodental syndrome, Rutherford type	Rutherford syndrome		Οφθαλμοοδοντικό σύνδρομο, τύπος Rutherford	Σύνδρομο Rutherford
255249	Leigh syndrome with nephrotic syndrome		G31.8	Σύνδρομο Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο	
255249	Leigh syndrome with nephrotic syndrome	Infantile subacute necrotizing encephalopathy with nephrotic syndrome		Σύνδρομο Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο	Βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια με νεφρωσικό σύνδρομο
255249	Leigh syndrome with nephrotic syndrome	Leigh disease with nephrotic syndrome		Σύνδρομο Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο	Νόσος Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type		Q87.8	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type	BMRS, Ohdo type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	BMRS, τύπος Ohdo
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type	Blepharophimosis syndrome, Ohdo type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης, τύπος Ohdo
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type	Ohdo syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	Σύνδρομο Ohdo
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type	Ohdo-Madokoro-Sonoda syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	Σύνδρομο Ohdo-Madokoro-Sonoda
2730	Postaxial tetramelic oligodactyly		Q73.8	Μεταξονική τετραμελική ολιγοδακτυλία	
2732	Olivopontocerebellar atrophy-deafness syndrome		Q04.8	Σύνδρομο ελαιογεφυροπαρεγκεφαλικής ατροφίας-κώφωσης	
2732	Olivopontocerebellar atrophy-deafness syndrome	Olivopontocerebellar atrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ελαιογεφυροπαρεγκεφαλικής ατροφίας-κώφωσης	Σύνδρομο ελαιογεφυροπαρεγκεφαλικής ατροφίας-απώλειας ακοής
2733	Omodysplasia		Q78.8	Ωμοδυσπλασία	
2719	Oculocerebral hypopigmentation syndrome, Cross type		E70.3	Οφθαλμοεγκεφαλικό σύνδρομο υπομελάγχρωσης, τύπος Cross	
2719	Oculocerebral hypopigmentation syndrome, Cross type	Cross syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλικό σύνδρομο υπομελάγχρωσης, τύπος Cross	Σύνδρομο Cross
2720	Oculocerebral hypopigmentation syndrome, Preus type			Οφθαλμοεγκεφαλικό σύνδρομο υπομελάγχρωσης, τύπος Preus	
2721	Odonto-onycho-dermal dysplasia		Q82.4	Οδοντο-ονυχο-δερματική δυσπλασία	
2721	Odonto-onycho-dermal dysplasia	OODD		Οδοντο-ονυχο-δερματική δυσπλασία	OODD
2722	Odonto-onycho dysplasia-alopecia syndrome			Σύνδρομο οδοντο-ονυχοδυσπλασίας-αλωπεκίας	
2723	Odontotrichomelic syndrome			Οδοντοτριχομελικό σύνδρομο	
2723	Odontotrichomelic syndrome	Freire-Maia syndrome		Οδοντοτριχομελικό σύνδρομο	Σύνδρομο Freire-Maia
2724	Odontomatosis-aortae esophagus stenosis syndrome			Σύνδρομο οδοντωμάτωσης-στένωσης αορτής οισοφάγου	
2724	Odontomatosis-aortae esophagus stenosis syndrome	Boder syndrome		Σύνδρομο οδοντωμάτωσης-στένωσης αορτής οισοφάγου	Σύνδρομο Boder
260305	Autosomal recessive sideroblastic anemia		D64.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
260305	Autosomal recessive sideroblastic anemia	ARSA		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία	ARSA
260305	Autosomal recessive sideroblastic anemia	Congenital sideroblastic anemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία	Συγγενής σιδηροβλαστική αναιμία
2725	Eye defects-arachnodactyly-cardiopathy syndrome			Σύνδρομο οφθαλμικών βλαβών-αραχνοδακτυλίας-καρδιοπάθειας	
2725	Eye defects-arachnodactyly-cardiopathy syndrome	Al Gazali-Al Talabani syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικών βλαβών-αραχνοδακτυλίας-καρδιοπάθειας	Σύνδρομο Al Gazali-Al Talabani
2725	Eye defects-arachnodactyly-cardiopathy syndrome	Al Gazali-Lytle syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικών βλαβών-αραχνοδακτυλίας-καρδιοπάθειας	Σύνδρομο Al Gazali-Lytle
2755	Orofaciodigital syndrome type 8		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	
2755	Orofaciodigital syndrome type 8	OFD8		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	OFD8
2755	Orofaciodigital syndrome type 8	Oral-facial-digital syndrome type 8		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 8
2755	Orofaciodigital syndrome type 8	Oral-facial-digital syndrome, Edwards type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο, τύπος Edwards
2755	Orofaciodigital syndrome type 8	Orofaciodigital syndrome, Edwards type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Edwards
2754	Orofaciodigital syndrome type 6		Q04.3	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Joubert syndrome with oral-facial-digital syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Σύνδρομο Joubert με στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Joubert syndrome with orofacioidigital defect		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Σύνδρομο Joubert με στοματοπροσωποδακτυλικό βλάβη
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	OFD6		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	OFD6
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Oral-facial-digital syndrome type 6		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 6
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Polydactyly-cleft lip/palate-psychomotor retardation syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Σύνδρομο πολυδακτυλίας-χειλεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-ψυχοκινητικής επιβράδυνσης
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Váradí syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Σύνδρομο Váradí
2754	Orofaciodigital syndrome type 6	Váradí-Papp syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	Σύνδρομο Váradí-Papp
252164	Benign schwannoma		D36.1	Καλόηθες σβάννωμα	
252164	Benign schwannoma	Neurilemmoma		Καλόηθες σβάννωμα	Νευριλήμωμα
252164	Benign schwannoma	Neurilemoma		Καλόηθες σβάννωμα	Νευριλήμωμα
252164	Benign schwannoma	Peripheral fibroblastoma		Καλόηθες σβάννωμα	Περιφερικό ινοβλάστωμα
2753	Orofaciodigital syndrome type 4		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	
2753	Orofaciodigital syndrome type 4	Baraitser-Burn syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	Σύνδρομο Baraitser-Burn
2753	Orofaciodigital syndrome type 4	Mohr-Majewski syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	Σύνδρομο Mohr-Majewski

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2753	Orofaciodigital syndrome type 4	OFD4		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	OFD4
2753	Orofaciodigital syndrome type 4	Oral-facial-digital syndrome type 4		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 4
2752	Orofaciodigital syndrome type 3		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 3	
2752	Orofaciodigital syndrome type 3	OFD3		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 3	OFD3
2752	Orofaciodigital syndrome type 3	Oral-facial-digital syndrome type 3		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 3	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 3
2752	Orofaciodigital syndrome type 3	Sugarman syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 3	Σύνδρομο Sugarman
2751	Orofaciodigital syndrome type 2		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 2	
2751	Orofaciodigital syndrome type 2	Mohr syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 2	Σύνδρομο Mohr
2751	Orofaciodigital syndrome type 2	OFD2		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 2	OFD2
2751	Orofaciodigital syndrome type 2	Oral-facial-digital syndrome type 2		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 2	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 2
2750	Orofaciodigital syndrome type 1		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	OFD1		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	OFD1
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	OFDI		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	OFDI
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	OFDSI		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	OFDSI
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	Oral-facial-digital syndrome type 1		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 1
2750	Orofaciodigital syndrome type 1	Papillon-Léage-Psaume syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	Σύνδρομο Papillon-Léage-Psaume
252050	Primary melanoma of the central nervous system		C70.9	Πρωτοπαθές μελάνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252050	Primary melanoma of the central nervous system	Malignant melanoma of meninges		Πρωτοπαθές μελάνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	Κακόηθες μελάνωμα των μηνίγγων
252050	Primary melanoma of the central nervous system	Primary melanoma of the CNS		Πρωτοπαθές μελάνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	Πρωτοπαθές μελάνωμα του ΚΝΣ
2743	Ophthalmoplegia-intellectual disability-lingua scrotalis syndrome			Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-νοητικής υστέρησης-οσχεοειδούς γλώσσας	
2743	Ophthalmoplegia-intellectual disability-lingua scrotalis syndrome	Levic-Stefanovic-Nikolic syndrome		Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-νοητικής υστέρησης-οσχεοειδούς γλώσσας	Σύνδρομο Levic-Stefanovic-Nikolic
252054	Hemangioblastoma		D33.4	Αιμαγγειοβλάστωμα	
252054	Hemangioblastoma		D33.7	Αιμαγγειοβλάστωμα	
2741	Ophthalmomandibulomelic dysplasia		Q87.8	Οφθαλμογοναθμελική δυσπλασία	
2741	Ophthalmomandibulomelic dysplasia	OMM syndrome		Οφθαλμογοναθμελική δυσπλασία	Σύνδρομο OMM

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2741	Ophthalmomandibulomelic dysplasia	Pillay syndrome		Οφθαλμογοναθομελική δυσπλασία	Σύνδρομο Pillay
252031	Diffuse leptomeningeal melanocytosis		C70.9	Διάχυτη λεπτομηνιγγική μελανοκυττάρωση	
252031	Diffuse leptomeningeal melanocytosis	DLM		Διάχυτη λεπτομηνιγγική μελανοκυττάρωση	DLM
252031	Diffuse leptomeningeal melanocytosis	Leptomeningeal melanomatosis		Διάχυτη λεπτομηνιγγική μελανοκυττάρωση	Λεπτομηνιγγική μελανωμάτωση
252046	Meningeal melanocytoma		D32.9	Μηνιγγικό μελανοκύττωμα	
661	Ondine syndrome		G47.3	Σύνδρομο Ondine	
661	Ondine syndrome	CCHS		Σύνδρομο Ondine	CCHS
661	Ondine syndrome	Central congenital hypoventilation syndrome		Σύνδρομο Ondine	Σύνδρομο κεντρικού συγγενούς υποαερισμού
661	Ondine syndrome	Congenital central alveolar hypoventilation syndrome		Σύνδρομο Ondine	Σύνδρομο συγγενούς κεντρικού κυψελιδικού υποαερισμού
661	Ondine syndrome	Ondine curse		Σύνδρομο Ondine	Κατάρα της Ondine
2736	Lethal omphalocele-cleft palate syndrome		Q87.8	Θανατηφόρο σύνδρομο ομφαλοκήλης-υπερωισχιστίας	
2736	Lethal omphalocele-cleft palate syndrome	Czeizel syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο ομφαλοκήλης-υπερωισχιστίας	Σύνδρομο Czeizel
2776	Autosomal recessive distal osteolysis syndrome			Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης	
2776	Autosomal recessive distal osteolysis syndrome	Distal osteolysis-short stature-intellectual disability syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης	Σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης-χαμηλού αναστήματος-νοητικής υστέρησης
2776	Autosomal recessive distal osteolysis syndrome	Petit-Fryns syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης	Σύνδρομο Petit-Fryns
2777	Osteomesopyknosis		Q78.2	Οστεομεσοπύκνωση	
2777	Osteomesopyknosis	Axial osteosclerosis		Οστεομεσοπύκνωση	Οστεοσκλήρυνση του αξονικού σκελετού
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Q		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Q
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17	LGMD type 2Q		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	LGMD τύπου 2Q
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17	LGMD2Q		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	LGMD2Q
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17	Limb-girdle muscular dystrophy type 2Q		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Q
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17	Plectin-related LGMD R17		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	LGMD R17 σχετιζόμενη με την πλεκτίνη
2774	Multicentric carpo-tarsal osteolysis with or without nephropathy			Πολυκεντρική καρπο-ταρσική οστεόλυση με ή χωρίς νεφροπάθεια	
2774	Multicentric carpo-tarsal osteolysis with or without nephropathy	Idiopathic multicentric osteolysis with or without nephropathy		Πολυκεντρική καρπο-ταρσική οστεόλυση με ή χωρίς νεφροπάθεια	Ιδιοπαθής πολυκεντρική οστεόλυση με ή χωρίς νεφροπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 7q11.23	
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome	Distal del(7)(q11.23)		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 7q11.23	Περφερική del(7)(q11.23)
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome	Distal monosomy 7q11.23		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 7q11.23	Περιφερική μονοσωμία 7q11.23
2769	Familial osteodysplasia, Anderson type			Οικογενής οστεοδυσπλασία, τύπος Anderson	
254346	19p13.12 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 19p13.12	
254346	19p13.12 microdeletion syndrome	Del(19)(p13.12)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 19p13.12	Del(19)(p13.12)
254346	19p13.12 microdeletion syndrome	Monosomy 19p13.12		Σύνδρομο μικροέλλειψης 19p13.12	Μονοσωμία 19p13.12
2770	Nasu-Hakola disease		E75.2	Νόσος Nasu-Hakola	
2770	Nasu-Hakola disease	NHD		Νόσος Nasu-Hakola	NHD
2770	Nasu-Hakola disease	PLO-SL		Νόσος Nasu-Hakola	PLO-SL
2770	Nasu-Hakola disease	PLOSL		Νόσος Nasu-Hakola	PLOSL
2770	Nasu-Hakola disease	Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy		Νόσος Nasu-Hakola	Πολυκυστική λιπομεμβρανώδης οστεοδυσπλασία με σκληρυντική λευκοεγκεφαλοπάθεια
254343	Autosomal recessive spastic ataxia-optic atrophy-dysarthria syndrome		E88.8	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οπτικής ατροφίας-δυσαρθρίας	
254343	Autosomal recessive spastic ataxia-optic atrophy-dysarthria syndrome	Autosomal recessive spastic ataxia type 4		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οπτικής ατροφίας-δυσαρθρίας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 4
254343	Autosomal recessive spastic ataxia-optic atrophy-dysarthria syndrome	SPAX4		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οπτικής ατροφίας-δυσαρθρίας	SPAX4
2767	Carpotarsal osteochondromatosis		D16.9	Καρποταρσική οστεοχονδρμάτωση	
2767	Carpotarsal osteochondromatosis	Maroteaux-Le Merrer-Bensahel syndrome		Καρποταρσική οστεοχονδρμάτωση	Σύνδρομο Maroteaux-Le Merrer-Bensahel
254334	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου B	
254334	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B	RI-CMT type B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου B	RI-CMT τύπου B
2768	Blount disease		M92.5	Νόσος Blount	
2768	Blount disease	Infantile tibia vara		Νόσος Blount	Βρεφική ραβή κνήμη
2768	Blount disease	Osteochondrosis deformans tibiae		Νόσος Blount	Παραμορφωτική οστεοχόνδρωση της κνήμης
2768	Blount disease	Tibia vara Blount		Νόσος Blount	Ραβή κνήμη του Blount
2762	Progressive osseous heteroplasia		M61.5	Προοδευτική οστική ετεροπλασία	
2762	Progressive osseous heteroplasia	Familial ectopic ossification		Προοδευτική οστική ετεροπλασία	Οικογενής έκτοπη οστεοποίηση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2762	Progressive osseous heteroplasia	POH		Προοδευτική οστική ετεροπλασία	POH
2763	Osteocraniostenosis		Q78.0	Οστεοκρανιοστένωση	
2763	Osteocraniostenosis	Gracile bone dysplasia		Οστεοκρανιοστένωση	Δυσπλασία λεπτών οστών
2763	Osteocraniostenosis	Osteocraniosplenic syndrome		Οστεοκρανιοστένωση	Οστεοκρανιοσπληνικό σύνδρομο
252206	Melanoma and neural system tumor syndrome		D43	Σύνδρομο μελανώματος και όγκων του νευρικού συστήματος	
252206	Melanoma and neural system tumor syndrome	Melanoma-astrocytoma syndrome		Σύνδρομο μελανώματος και όγκων του νευρικού συστήματος	Σύνδρομο μελανώματος-αστροκυττώματος
252202	Constitutional mismatch repair deficiency syndrome		D80.8	Ιδιοσυστασιακό σύνδρομο ανεπάρκειας επιδιόρθωσης αναντιστοιχιών	
252202	Constitutional mismatch repair deficiency syndrome	CMMR-D syndrome		Ιδιοσυστασιακό σύνδρομο ανεπάρκειας επιδιόρθωσης αναντιστοιχιών	Σύνδρομο CMMR-D
2759	Imperforate oropharynx-costovertebral anomalies syndrome			Σύνδρομο άτρητου στοματοφάρυγγα-πλευροσπονδυλικών ανωμαλιών	
2759	Imperforate oropharynx-costovertebral anomalies syndrome	Seghers syndrome		Σύνδρομο άτρητου στοματοφάρυγγα-πλευροσπονδυλικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Seghers
2760	OSLAM syndrome		C41.9	Σύνδρομο OSLAM	
2760	OSLAM syndrome	Osteosarcoma-limb anomalies-erythroid macrocytosis syndrome		Σύνδρομο OSLAM	Σύνδρομο οστεοσαρκώματος-ανωμαλιών των άκρων-μακροκυττάρωσης της ερυθράς σειράς
252183	Neurofibroma		D36.1	Νευροϊνωμα	
254516	Temple syndrome			Σύνδρομο Temple	
2793	Otoonychoponeal syndrome		Q87.5	Ωτοονυχοπερονιαίο σύνδρομο	
2792	Otofaciocervical syndrome		Q87.0	Ωτοπροσωποτραχηλικό σύνδρομο	
2792	Otofaciocervical syndrome	Fara-Chlupackova syndrome		Ωτοπροσωποτραχηλικό σύνδρομο	Σύνδρομο Fara-Chlupackova
2792	Otofaciocervical syndrome	OFC syndrome		Ωτοπροσωποτραχηλικό σύνδρομο	Σύνδρομο OFC
254519	Kagami-Ogata syndrome			Σύνδρομο Kagami-Ogata	
254519	Kagami-Ogata syndrome	KOS		Σύνδρομο Kagami-Ogata	KOS
2798	Pachygyria-intellectual disability-epilepsy syndrome		G40.4	Σύνδρομο παχυγυρίας-νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
2798	Pachygyria-intellectual disability-epilepsy syndrome	Kuzniecky syndrome		Σύνδρομο παχυγυρίας-νοητικής υστέρησης-επιληψίας	Σύνδρομο Kuzniecky
2796	Pachydermoperiostosis		M89.4	Παχυδερμοπεριόστωση	
2796	Pachydermoperiostosis	PDP		Παχυδερμοπεριόστωση	PDP
2796	Pachydermoperiostosis	Touraine-Solente-Gole syndrome		Παχυδερμοπεριόστωση	Σύνδρομο Touraine-Solente-Gole

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
254478	Lichen planus pemphigoides		L43.8	Πεμφιγοειδής ομαλός λειχήνας	
254478	Lichen planus pemphigoides	LP pemphigoides		Πεμφιγοειδής ομαλός λειχήνας	Πεμφιγοειδής LP
2789	Lateral meningocele syndrome		Q87.5	Σύνδρομο πλαγίας μηνιγοκήλης	
2789	Lateral meningocele syndrome	Lehman syndrome		Σύνδρομο πλαγίας μηνιγοκήλης	Σύνδρομο Lehman
2788	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome		Q87.5	Σύνδρομο οστεοπόρωσης-ψευδογλωμάτος	
2788	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	OPPG		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-ψευδογλωμάτος	OPPG
2788	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	Ocular form of osteogenesis imperfecta		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-ψευδογλωμάτος	Οφθαλμική μορφή της ατελούς οστεογένεσης
254492	Frontal fibrosing alopecia		L66.1	Μετωπιαία ινωτική αλωπεκία	
254492	Frontal fibrosing alopecia	FFA		Μετωπιαία ινωτική αλωπεκία	FFA
2791	Otodental syndrome		K00.2	Ότοοδοντικό σύνδρομο	
2791	Otodental syndrome	Globodontia		Ότοοδοντικό σύνδρομο	Σφαιροδοντία
2791	Otodental syndrome	Otodental dysplasia		Ότοοδοντικό σύνδρομο	Ότοοδοντική δυσπλασία
2790	Endosteal hyperostosis, Worth type		Q78.2	Ενδοστική υπερόστωση, τύπος Worth	
2790	Endosteal hyperostosis, Worth type	Autosomal dominant osteosclerosis, Worth type		Ενδοστική υπερόστωση, τύπος Worth	Αυτοσωμική επικρατής οστεοσκληρύωση, τύπος Worth
2790	Endosteal hyperostosis, Worth type	Worth syndrome		Ενδοστική υπερόστωση, τύπος Worth	Σύνδρομο Worth
254411	Annular atrophic lichen planus		L43.8	Δακτυλοειδής ατροφικός ομαλός λειχήνας	
254411	Annular atrophic lichen planus	Annular atrophic LP		Δακτυλοειδής ατροφικός ομαλός λειχήνας	Δακτυλοειδής ατροφικός LP
1306	Buschke-Ollendorff syndrome		Q78.8	Σύνδρομο Buschke-Ollendorff	
1306	Buschke-Ollendorff syndrome	Disseminated dermatofibrosis with osteoikilosis		Σύνδρομο Buschke-Ollendorff	Διάχυτη δερματοΐωση με οστεοϊκίωση
254424	Annular lichen planus		L43.8	Δακτυλοειδής ομαλός λειχήνας	
254424	Annular lichen planus	Annular LP		Δακτυλοειδής ομαλός λειχήνας	Δακτυλοειδής LP
2783	Autosomal dominant osteopetrosis type 1		Q78.2	Αυτοσωμική επικρατής οστεοπέτρωση τύπου 1	
2787	Osteoporosis-macrocephaly-blindness joint hyperlaxity syndrome			Σύνδρομο οστεοπόρωσης-μακροκεφαλίας- τύφλωσης-υπερβολικής χαλαρότητας αρθρώσεων	
2787	Osteoporosis-macrocephaly-blindness joint hyperlaxity syndrome	Heide syndrome		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-μακροκεφαλίας- τύφλωσης-υπερβολικής χαλαρότητας αρθρώσεων	Σύνδρομο Heide
254449	Atrophic lichen planus		L43.8	Ατροφικός ομαλός λειχήνας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
254449	Atrophic lichen planus	Atrophic LP		Ατροφικός ομαλός λειχήνας	Ατροφικός LP
2786	Osteoporosis-oculocutaneous hypopigmentation syndrome			Σύνδρομο οστεοπόρωσης-οφθαλμοδερματικής υπομελάγχρωσης	
2786	Osteoporosis-oculocutaneous hypopigmentation syndrome	Hernández-Fragoso syndrome		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-οφθαλμοδερματικής υπομελάγχρωσης	Σύνδρομο Hernández-Fragoso
2786	Osteoporosis-oculocutaneous hypopigmentation syndrome	OOCHS		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-οφθαλμοδερματικής υπομελάγχρωσης	OOCHS
254463	Lichen planus pigmentosus		L43.8	Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	
254463	Lichen planus pigmentosus	LP pigmentosa		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	Μελαγχρωματικός LP
254463	Lichen planus pigmentosus	LP pigmentosus		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	Μελαγχρωματικός LP
254463	Lichen planus pigmentosus	Lichen planus pigmentosa		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας
254463	Lichen planus pigmentosus	Lichen planus pigmentosus inversus		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	Μελαγχρωματικός ανάστροφος ομαλός λειχήνας
2780	Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome		Q78.8	Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-κρανιακής σκλήρυνσης	
2780	Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome	Hyperostosis generalisata with striations		Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-κρανιακής σκλήρυνσης	Γενικευμένη υπερόσωση με ραβδώσεις
2780	Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome	Robinow-Unger syndrome		Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-κρανιακής σκλήρυνσης	Σύνδρομο Robinow-Unger
2779	Osteopathia striata-pigmentary dermopathy-white forelock syndrome		Q77.8	Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-μελαγχρωστικής δερματοπάθειας-λευκής δέσμης τριχών	
2779	Osteopathia striata-pigmentary dermopathy-white forelock syndrome	Whyte-Murphy syndrome		Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-μελαγχρωστικής δερματοπάθειας-λευκής δέσμης τριχών	Σύνδρομο Whyte-Murphy
254379	Linear lichen planus		L43.8	Γραμμικός ομαλός λειχήνας	
254379	Linear lichen planus	Blaschkoid LP		Γραμμικός ομαλός λειχήνας	LP Blaschkoid
254379	Linear lichen planus	Blaschkoid lichen planus		Γραμμικός ομαλός λειχήνας	Ομαλός λειχήνας Blaschkoid
254379	Linear lichen planus	Linear LP		Γραμμικός ομαλός λειχήνας	Γραμμικός LP
254395	Actinic lichen planus		L43.8	Ακτινικός ομαλός λειχήνας	
254395	Actinic lichen planus	Actinic LP		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Ακτινικός LP
254395	Actinic lichen planus	Lichen planus actinus		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Ακτινικός ομαλός λειχήνας
254395	Actinic lichen planus	Lichen planus subtropicus		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Υποτροπικός ομαλός λειχήνας
254395	Actinic lichen planus	Lichen planus tropicus		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Τροπικός ομαλός λειχήνας
254395	Actinic lichen planus	Lichenoid melanodermitis		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Λειχηνοειδής μελανοδερματίτιδα
254395	Actinic lichen planus	Summertime actinic lichenoid eruption		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	Καλοκαιρινό ακτινικό λειχηνοειδές εξάνθημα

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
667	Autosomal recessive malignant osteopetrosis		Q78.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη κακοήθης οστεοπέτρωση	
667	Autosomal recessive malignant osteopetrosis	Infantile malignant osteopetrosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κακοήθης οστεοπέτρωση	Βρεφική κακοήθης οστεοπέτρωση
2815	Spastic paraparesis-deafness syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-κώφωσης	
2815	Spastic paraparesis-deafness syndrome	Spastic paraparesis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-κώφωσης	Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-απώλειας ακοής
2815	Spastic paraparesis-deafness syndrome	Wells-Jankovic syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-κώφωσης	Σύνδρομο Wells-Jankovic
2818	Spastic paraplegia-glaucoma-intellectual disability syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-γλαυκώματος- νοητικής υστέρησης	
2808	Laryngeal abductor paralysis		J38.0	Παράλυση των λαρυγγικών απαγωγών	
2808	Laryngeal abductor paralysis	Familial vocal cord dysfunction		Παράλυση των λαρυγγικών απαγωγών	Οικογενής δυσλειτουργία των φωνητικών χορδών
2808	Laryngeal abductor paralysis	Gerhardt syndrome		Παράλυση των λαρυγγικών απαγωγών	Σύνδρομο Gerhardt
2809	Familial recurrent peripheral facial palsy		G51.0	Οικογενής υποτροπιάζουσα περιφερική παράλυση προσωπικού νεύρου	
2809	Familial recurrent peripheral facial palsy	Familial recurrent Bell palsy		Οικογενής υποτροπιάζουσα περιφερική παράλυση προσωπικού νεύρου	Οικογενής υποτροπιάζουσα παράλυση του Bell
2812	Parana hard skin syndrome		L91.8	Σύνδρομο σκληρού δέρματος του Parana	
2812	Parana hard skin syndrome	Hard skin syndrome, Parana type		Σύνδρομο σκληρού δέρματος του Parana	Σύνδρομο σκληρού δέρματος, τύπος Parana
2805	Partial pancreatic agenesis		Q45.0	Μερική παγκρεατική αγενεσία	
2805	Partial pancreatic agenesis	Congenital pancreatic agenesis		Μερική παγκρεατική αγενεσία	Συγγενής παγκρεατική αγενεσία
2805	Partial pancreatic agenesis	Partial agenesis of the pancreas		Μερική παγκρεατική αγενεσία	Μερική αγενεσία του παγκρέατος
254698	Epithelioid trophoblastic tumor		D39.2	Επιθηλιοειδής τροφοβλαστικός όγκος	
675	Annular pancreas		Q45.1	Δακτυλιοειδές πάγκρεας	
2807	Papilloma of choroid plexus		D33.0	Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
2807	Papilloma of choroid plexus	CPP		Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	CPP
2807	Papilloma of choroid plexus	Choroid plexus papilloma		Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος
678	Papillon-Lefèvre syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Papillon-Lefèvre	
678	Papillon-Lefèvre syndrome	Keratosis palmoplantar-periodontopathy syndrome		Σύνδρομο Papillon-Lefèvre	Σύνδρομο παλαμοπευματιαίας κεράτωσης- περιοδοντοπάθειας
678	Papillon-Lefèvre syndrome	PLS		Σύνδρομο Papillon-Lefèvre	PLS
254704	Genetic hyperferritinemia without iron overload		R77.8	Γενετική υπερφερριτιναμία χωρίς υπερφόρτωση σιδήρου	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
254704	Genetic hyperferritinemia without iron overload	Benign hyperferritinemia		Γενετική υπερφερριτιναμία χωρίς υπερφόρτωση σιδήρου	Καλοήθης υπερφερριτιναμία
2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia		D64.0	Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναμία και νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία	
2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia	Pagon-Bird-Detter syndrome		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναμία και νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία	Σύνδρομο Pagon-Bird-Detter
2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia	X-linked sideroblastic anemia with ataxia		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναμία και νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία	Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναμία με αταξία
2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia	XLSA-A		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναμία και νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία	XLSA-A
2804	W syndrome		Q87.8	Σύνδρομο W	
2804	W syndrome	Pallister-W syndrome		Σύνδρομο W	Σύνδρομο Pallister-W
2491	Müllerian duct anomalies-limb anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανωμαλιών των πόρων του Müller-ανωμαλιών των άκρων	
2492	FATCO syndrome		Q87.2	Σύνδρομο FATCO	
2492	FATCO syndrome	Fibular aplasia-tibial campomelia-oligosyndactyly syndrome		Σύνδρομο FATCO	Σύνδρομο απλασίας περόνης-καμπτομελίας κνήμης-ολιγοσυνδακτυλίας
2492	FATCO syndrome	Hecht-Scott syndrome		Σύνδρομο FATCO	Σύνδρομο Hecht-Scott
2498	Syndactyly type 8		Q70.0	Συνδακτυλία τύπου 8	
2498	Syndactyly type 8	Fusion of metacarpals 4 and 5		Συνδακτυλία τύπου 8	Σύντηξη 4ου και 5ου μετακαρπίου
2499	Metachondromatosis		Q78.4	Μεταχονδρωμάτωση	
2496	Mesomelia-synostoses syndrome		Q74.8	Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	8q13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q13
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Del(8)q(13)		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Del(8)q(13)
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Mesomelia-synostoses syndrome, Verloes-David-Pfeiffer type		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων, τύπος Verloes-David-Pfeiffer
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Mesomelic dysplasia with acral synostoses, Verloes-David-Pfeiffer type		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Μεσομελική δυσπλασία με συνοστεώσεις των άκρων, τύπος Verloes-David-Pfeiffer
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Monosomy 8q13		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Μονοσωμία 8q13
2496	Mesomelia-synostoses syndrome	Verloes-David syndrome		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	Σύνδρομο Verloes-David
2497	Upper limb mesomelic dysplasia		Q78.8	Μεσομελική δυσπλασία των άνω άκρων	
2497	Upper limb mesomelic dysplasia	Fryns-Hofkens-Fabry syndrome		Μεσομελική δυσπλασία των άνω άκρων	Σύνδρομο Fryns-Hofkens-Fabry
2497	Upper limb mesomelic dysplasia	Ulna hypoplasia		Μεσομελική δυσπλασία των άνω άκρων	Υποπλασία της ωλένης
2502	Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive deafness syndrome		Q78.5	Σύνδρομο μεταφυσιακής δυσόστωσης-νοητικής υστέρησης-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2502	Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive deafness syndrome	Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive hearing loss syndrome		Σύνδρομο μεταφυσιακής δυσόσωσης-νοητικής υστέρησης-κώφωσης τύπου αγωνιμότητας	Σύνδρομο μεταφυσιακής δυσόσωσης-νοητικής υστέρησης-απώλειας ακοής τύπου αγωνιμότητας
2500	Acrogeria		L90.8	Ακρογηρία	
2500	Acrogeria	Acrogeria, Gottron type		Ακρογηρία	Ακρογηρία, τύπος Gottron
2500	Acrogeria	Acrometageria		Ακρογηρία	Ακρομεταγηρία
2500	Acrogeria	Gottron syndrome		Ακρογηρία	Σύνδρομο Gottron
2501	Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type		Q78.5	Μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία, τύπος Spahr	
2504	Metaphyseal dysplasia-maxillary hypoplasia-brachydacty syndrome		Q77.8	Σύνδρομο μεταφυσιακής δυσπλασίας-υποπλασίας άνω γνάθου-βραχυδακτυλίας	
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs		Q82.8	Πολλαπλές καλοήθεις κυκλοτερείς δερματικές πτυχές των άκρων	
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs	CCSF		Πολλαπλές καλοήθεις κυκλοτερείς δερματικές πτυχές των άκρων	CCSF
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs	Circumferential skin creases, Kunze type		Πολλαπλές καλοήθεις κυκλοτερείς δερματικές πτυχές των άκρων	Κυκλοτερείς δερματικές πτυχές, τύπος Kunze
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs	Congenital circumferential skin folds		Πολλαπλές καλοήθεις κυκλοτερείς δερματικές πτυχές των άκρων	Συγγενείς κυκλοτερείς δερματικές πτυχές
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs	Kunze-Riehm syndrome		Πολλαπλές καλοήθεις κυκλοτερείς δερματικές πτυχές των άκρων	Σύνδρομο Kunze-Riehm
2511	Microbrachycephaly-ptosis-cleft lip syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροβραχυκεφαλίας-βλεφαρόπτωσης- χειλοσχιστίας	
2511	Microbrachycephaly-ptosis-cleft lip syndrome	Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos syndrome		Σύνδρομο μικροβραχυκεφαλίας-βλεφαρόπτωσης- χειλοσχιστίας	Σύνδρομο Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos
2510	Micro syndrome		Q87.0	Μικροσύνδρομο	
2510	Micro syndrome	WARBM		Μικροσύνδρομο	WARBM
2510	Micro syndrome	Warburg micro syndrome		Μικροσύνδρομο	Μικροσύνδρομο Warburg
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome	ACC-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο ACC-ανώμαλων γεννητικών οργάνων
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome	Microcephaly-corpor callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome	Proud syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο Proud
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome	Proud-Levine-Carpenter syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο Proud-Levine-Carpenter
2516	Microcephaly-cardiac defect-lung malsegmentation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- καρδιακών βλαβών- πνευμονικής δυσκατάτμησης	
2516	Microcephaly-cardiac defect-lung malsegmentation syndrome	Ellis-Yale-Winter syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- καρδιακών βλαβών- πνευμονικής δυσκατάτμησης	Σύνδρομο Ellis-Yale-Winter

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2515	Microcephaly-cardiomyopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μυοκαρδιοπάθειας	
2515	Microcephaly-cardiomyopathy syndrome	Winship-Viljoen-Leary syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μυοκαρδιοπάθειας	Σύνδρομο Winship-Viljoen-Leary
2513	Microcephaly-albinism-digital anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- αλφισμού - ανωμαλιών δακτύλων	
2513	Microcephaly-albinism-digital anomalies syndrome	Castro Gago-Pombo-Novo syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- αλφισμού - ανωμαλιών δακτύλων	Σύνδρομο Castro Gago-Pombo-Novo
2521	Microcephaly-cleft palate-abnormal retinal pigmentation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπερωχιστισίας- ανώμαλης αμφιβληστροειδικής μελάγχρωσης	
2518	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας	
2518	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly syndrome	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας	Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας- νοητικής υστέρησης
2524	Pontocerebellar hypoplasia type 2		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 2	
2524	Pontocerebellar hypoplasia type 2	PCH2		Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 2	PCH2
2523	Microcephaly-brain defect-spasticity-hyponatremia syndrome		G98	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- εγκεφαλικών βλαβών- σπαστικότητα-υπερνατριαιμίας	
2523	Microcephaly-brain defect-spasticity-hyponatremia syndrome	Frank-Bocker-Kahlen syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- εγκεφαλικών βλαβών- σπαστικότητα-υπερνατριαιμίας	Σύνδρομο Frank-Bocker-Kahlen
2522	Microcephaly-cervical spine fusion anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- ανωμαλιών σύντηξης αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης	
2526	Microcephaly-lymphedema-chorioretinopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- λεμφοιδήματος- χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας	
2526	Microcephaly-lymphedema-chorioretinopathy syndrome	MLCRD		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- λεμφοιδήματος- χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας	MLCRD
2528	Microcephaly-microcornea syndrome, Seemanova type		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- μικροκερατοειδή, τύπος Seemanova	
2528	Microcephaly-microcornea syndrome, Seemanova type	Seemanova-Lesny syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- μικροκερατοειδή, τύπος Seemanova	Σύνδρομο Seemanova-Lesny
2533	Microcephaly-deafness-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	
2533	Microcephaly-deafness-intellectual disability syndrome	Kawashima-Tsuji syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Kawashima-Tsuji
2533	Microcephaly-deafness-intellectual disability syndrome	Microcephaly-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
2536	Microcornea-glaucoma-absent frontal sinuses syndrome		Q15.8	Σύνδρομο μικροκερατοειδή - γλαυκώματος - απουσίας μετωπιαίων κόλπων	
2549	Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects		Q75.8	Οφθαλμοωτοσπονδυλικό φάσμα με κερκδικά ελλείμματα	
2549	Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects	Hemifacial microsomia-radial defects syndrome		Οφθαλμοωτοσπονδυλικό φάσμα με κερκδικά ελλείμματα	Σύνδρομο ημιπροσωπικής μικροσωμίας-κερκδικών βλαβών
2549	Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects	Moeschler-Clarren syndrome		Οφθαλμοωτοσπονδυλικό φάσμα με κερκδικά ελλείμματα	Σύνδρομο Moeschler-Clarren
2551	Microspherophakia-metaphyseal dysplasia syndrome		Q87.5	Σύνδρομο μικροσφαιροφακίας-μεταφυσιακής δυσπλασίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2551	Microspherophakia-metaphyseal dysplasia syndrome	Verloes-Van Maldergem-de Marneffe syndrome		Σύνδρομο μικροσφαιροφακίας-μεταφυσιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο Verloes-Van Maldergem-de Marneffe
2554	Ear-patella-short stature syndrome		Q87.1	Σύνδρομο ώτων-επιγονατίδων-χαμηλού αναστήματος	
2554	Ear-patella-short stature syndrome	Meier-Gorlin syndrome		Σύνδρομο ώτων-επιγονατίδων-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Meier-Gorlin
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome		Q11.2	Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome	MCOPS7		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	MCOPS7
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome	MIDAS syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	Σύνδρομο MIDAS
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome	MLS syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	Σύνδρομο MLS
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome	Microphthalmia-dermal aplasia-sclerocornea syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	Σύνδρομο μικροφθαλμίας- δερματικής απλασίας- σκληροκερατοειδή
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome	Syndromic microphthalmia type 7		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 7
2558	Mikati-Najjar-Sahli syndrome		E22.8	Σύνδρομο Mikati-Najjar-Sahli	
2558	Mikati-Najjar-Sahli syndrome	Microcephaly-hypergonadotropic hypogonadism-short stature syndrome		Σύνδρομο Mikati-Najjar-Sahli	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-χαμηλού αναστήματος
2557	Mietens syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Mietens	
2557	Mietens syndrome	Intellectual disability, Mietens-Weber type		Σύνδρομο Mietens	νοητική υστέρηση, τύπος Mietens-Weber
2561	Pyramidal molars-abnormal upper lip syndrome		K00.2	Σύνδρομο πυραμιδικών γομφίων-ανώμαλου άνω χείλους	
2561	Pyramidal molars-abnormal upper lip syndrome	Ackerman fused molar roots syndrome		Σύνδρομο πυραμιδικών γομφίων-ανώμαλου άνω χείλους	Σύνδρομο σύντηξης των ριζών των γομφίων του Ackerman
2560	Moebius syndrome-axonal neuropathy-hypogonadotropic hypogonadism syndrome		E23.0	Σύνδρομο αξονικής νευροπάθειας-συνδρόμου Moebius-υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
2564	Tetramelic monodactyly		Q73.8	Τετραμελική μονοδακτυλία	
2564	Tetramelic monodactyly	Sommer-Hines syndrome		Τετραμελική μονοδακτυλία	Σύνδρομο Sommer-Hines
2563	MOMO syndrome		Q87.3	Σύνδρομο MOMO	
2563	MOMO syndrome	Macrocephaly-obesity-mental disability-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο MOMO	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-παχυσαρκίας-διανοητικής αναπηρίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
2563	MOMO syndrome	Macrosomia-obesity-macrocephaly-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο MOMO	Σύνδρομο μακροσωμίας-παχυσαρκίας-μακροκεφαλίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
2565	Mononen-Karnes-Senac syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Mononen-Karnes-Senac	
2565	Mononen-Karnes-Senac syndrome	Skeletal dysplasia-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο Mononen-Karnes-Senac	Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-βραχυδακτυλίας
2574	Moynahan syndrome		G40.4	Σύνδρομο Moynahan	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2574	Moynahan syndrome	Alopecia-epilepsy-intellectual disability syndrome, Moynahan type		Σύνδρομο Μογνahan	Σύνδρομο αλωπεκίας-επιληψίας-νοητικής υστέρησης, τύπος Μογνahan
575	Muckle-Wells syndrome		E85.0	Σύνδρομο Muckle-Wells	
575	Muckle-Wells syndrome	Neutrophilic urticaria		Σύνδρομο Muckle-Wells	Ουδετεροφιλική κνίδωση
2572	Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome		G11.8	Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-κερατοειδικής δυστροφίας	
2572	Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome	Bedouin spastic ataxia syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-κερατοειδικής δυστροφίας	Σύνδρομο σπαστικής αταξίας των Βεδουίνων
2572	Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome	Mousa-Al Din-Al Nassar syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-κερατοειδικής δυστροφίας	Σύνδρομο Mousa-Al Din-Al Nassar
2572	Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome	Spastic ataxia-ocular anomalies syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-κερατοειδικής δυστροφίας	Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
2573	Moyamoya disease		I67.5	Νόσος Μογamoγo	
2573	Moyamoya disease	Idiopathic Moyamoya disease		Νόσος Μογamoγo	Ιδιοπαθής νόσος Μογamoγo
2570	Lethal intrauterine growth restriction-cortical malformation-congenital contractures syndrome		Q04.2	Θανατηφόρο σύνδρομο ενδομήτριου περιορισμού της ανάπτυξης- φλοιωδών δυσπλασιών-συγγενών μυϊκών συσπάσεων	
2570	Lethal intrauterine growth restriction-cortical malformation-congenital contractures syndrome	Morse-Rawnsley-Sargent syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο ενδομήτριου περιορισμού της ανάπτυξης- φλοιωδών δυσπλασιών-συγγενών μυϊκών συσπάσεων	Σύνδρομο Morse-Rawnsley-Sargent
2571	X-linked immunoneurologic disorder		D82.8	Φυλοσύνδετη ανοσονευρολογική διαταραχή	
2571	X-linked immunoneurologic disorder	Woods-Black-Norbury syndrome		Φυλοσύνδετη ανοσονευρολογική διαταραχή	Σύνδρομο Woods-Black-Norbury
261183	15q11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2	
261183	15q11.2 microdeletion syndrome	15q11.2 BP1-BP2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2	Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2 BP1-BP2
261183	15q11.2 microdeletion syndrome	Del(15)(q11.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2	Del(15)(q11.2)
261183	15q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 15q11.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2	Μονοσωμία 15q11.2
2585	Ataxia-pancytopenia syndrome		D61.0	Σύνδρομο αταξίας-πανκυτταροπενίας	
2585	Ataxia-pancytopenia syndrome	Myelocerebellar disorder		Σύνδρομο αταξίας-πανκυτταροπενίας	Μυελοπαρεγκεφαλδική διαταραχή
261120	14q11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q11.2	
261120	14q11.2 microdeletion syndrome	Del(14)(q11.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q11.2	Del(14)(q11.2)
261120	14q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 14q11.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q11.2	Μονοσωμία 14q11.2
261112	Monosomy 9p		Q93.5	Μονοσωμία 9p	
261112	Monosomy 9p	9p deletion syndrome		Μονοσωμία 9p	Σύνδρομο έλλειψης 9p

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
261112	Monosomy 9p	9p- syndrome		Μονοσωμία 9p	Σύνδρομο 9p-
261112	Monosomy 9p	Alfi syndrome		Μονοσωμία 9p	Σύνδρομο Alfi
2579	Muscular atrophy-ataxia-retinitis pigmentosa-diabetes mellitus syndrome		G11.1	Σύνδρομο μυϊκής ατροφίας - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σακχαρώδη διαβήτη	
2579	Muscular atrophy-ataxia-retinitis pigmentosa-diabetes mellitus syndrome	Furukawa-Takagi-Nakao syndrome		Σύνδρομο μυϊκής ατροφίας - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σακχαρώδη διαβήτη	Σύνδρομο Furukawa-Takagi-Nakao
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο περιφερικού μικροδπλασιασμού 7q11.23	
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome	Distal dup(7)(q11.23)		Σύνδρομο περιφερικού μικροδπλασιασμού 7q11.23	Περιφερικός dup(7)(q11.23)
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome	Distal trisomy 7q11.23		Σύνδρομο περιφερικού μικροδπλασιασμού 7q11.23	Περιφερική τρισωμία 7q11.23
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome	Dup7q11.23D		Σύνδρομο περιφερικού μικροδπλασιασμού 7q11.23	Dup7q11.23D
2576	Mulibrey nanism		Q87.1	Νανισμός mulibrey	
2576	Mulibrey nanism	MUL		Νανισμός mulibrey	MUL
2576	Mulibrey nanism	Mulibrey growth disorder		Νανισμός mulibrey	Διαταραχή ανάπτυξης mulibrey
2576	Mulibrey nanism	Muscle-liver-brain-eye nanism		Νανισμός mulibrey	Μυο-ηπατο-εγκεφαλο-οφθαλμικός νανισμός
261236	16p13.11 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.11	
261236	16p13.11 microdeletion syndrome	Del(16)(p13.11)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.11	Del(16)(p13.11)
261236	16p13.11 microdeletion syndrome	Monosomy 16p13.11		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.11	Μονοσωμία 16p13.11
261243	16p13.11 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p13.11	
261243	16p13.11 microduplication syndrome	Dup(16)(p13.11)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p13.11	Dup(16)(p13.11)
261243	16p13.11 microduplication syndrome	Trisomy 16p13.11		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p13.11	Τρισωμία 16p13.11
2608	N syndrome		Q87.8	Σύνδρομο N	
261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 16p11.2	
261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	Distal del(16)(p11.2)		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 16p11.2	Περιφερική del(16)(p11.2)
261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome	Distal monosomy 16p11.2		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 16p11.2	Περιφερική μονοσωμία 16p11.2
1359	Carney complex		D44.8	Σύμπλεγμα Carney	
1359	Carney complex	Carney syndrome		Σύμπλεγμα Carney	Σύνδρομο Carney

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1359	Carney complex	Myxoma-spotty pigmentation-endocrine overactivity syndrome		Σύνδρομο Carney	Σύνδρομο μυξώματος-κηλιδώδους μελάγχρωσης- ενδοκρινικής υπερδραστηριότητας
2593	Tubular aggregate myopathy		G71.2	Μυοπάθεια σωληναριακών αθροίσεων	
261229	14q11.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 14q11.2	
261229	14q11.2 microduplication syndrome	Dup(14)(q11.2)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 14q11.2	Dup(14)(q11.2)
261229	14q11.2 microduplication syndrome	Trisomy 14q11.2		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 14q11.2	Τρισωμία 14q11.2
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome		G25.3	Σύνδρομο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας-προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας	
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome	Hereditary myoclonus-progressive distal muscular atrophy syndrome		Σύνδρομο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας-προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας	Σύνδρομο κληρονομικών μυοκλονιών-προοδευτικής περιφερικής μυϊκής ατροφίας
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome	Jankovic-Rivera syndrome		Σύνδρομο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας-προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας	Σύνδρομο Jankovic-Rivera
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome	SMA-PME		Σύνδρομο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας-προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας	SMA-PME
261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p11.2p12.2	
261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome	Dup(16)(p11.2p12.2)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p11.2p12.2	Dup(16)(p11.2p12.2)
261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome	Trisomy 16p11.2p12.2		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 16p11.2p12.2	Τρισωμία 16p11.2p12.2
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p11.2p12.2	
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Del(16)(p11.2p12.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p11.2p12.2	Del(16)(p11.2p12.2)
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	Monosomy 16p11.2p12.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p11.2p12.2	Μονοσωμία 16p11.2p12.2
2589	Myoclonus-cerebellar ataxia-deafness syndrome		G11.1	Σύνδρομο μυοκλονιών-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης	
2589	Myoclonus-cerebellar ataxia-deafness syndrome	Myoclonus-cerebellar ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μυοκλονιών-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης	Σύνδρομο μυοκλονιών-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-απώλειας ακοής
261190	15q14 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q14	
261190	15q14 microdeletion syndrome	Del(15)(q14)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q14	Del(15)(q14)
261190	15q14 microdeletion syndrome	Monosomy 15q14		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q14	Μονοσωμία 15q14
2588	Myhre syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Myhre	
2588	Myhre syndrome	Facial dysmorphism-intellectual disability-short stature-deafness syndrome		Σύνδρομο Myhre	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης
2588	Myhre syndrome	Facial dysmorphism-intellectual disability-short stature-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Myhre	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο εγγύς μικροέλλειψης 16p11.2	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	Proximal del(16)(p11.2)		Σύνδρομο εγγύς μικροέλλειψης 16p11.2	Εγγύς del(16)(p11.2)
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome	Proximal monosomy 16p11.2		Σύνδρομο εγγύς μικροέλλειψης 16p11.2	Εγγύς μονοσωμία 16p11.2
261295	20p12.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p12.3	
261295	20p12.3 microdeletion syndrome	Del(20)(p12.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p12.3	Del(20)(p12.3)
261295	20p12.3 microdeletion syndrome	Monosomy 20p12.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p12.3	Μονοσωμία 20p12.3
261304	Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης πατρικού 20q13.2q13.3	
261304	Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome	Paternal del(20)(q13.2q13.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης πατρικού 20q13.2q13.3	Πατρική del(20)(q13.2q13.3)
261304	Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome	Paternal monosomy 20q13.2q13.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης πατρικού 20q13.2q13.3	Πατρική μονοσωμία 20q13.2q13.3
261279	17q23.1q23.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q23.1q23.2	
261279	17q23.1q23.2 microdeletion syndrome	Del(17)(q23.1q23.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q23.1q23.2	Del(17)(q23.1q23.2)
261279	17q23.1q23.2 microdeletion syndrome	Monosomy 17q23.1q23.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q23.1q23.2	Μονοσωμία 17q23.1q23.2
261290	Trisomy 17p		Q92.2	Τρισωμία 17p	
261290	Trisomy 17p	Dup(17p)		Τρισωμία 17p	Dup(17p)
2617	Microcephalic primordial dwarfism, Montreal type		Q87.1	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπος του Montreal	
2617	Microcephalic primordial dwarfism, Montreal type	Bird-headed dwarfism, Montreal type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπος του Montreal	Νανισμός δίκην κεφαλιού πτηνού, τύπος του Montreal
261265	17q12 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q12	
261265	17q12 microdeletion syndrome	Del(17)(q12)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q12	Del(17)(q12)
261265	17q12 microdeletion syndrome	Monosomy 17q12		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q12	Μονοσωμία 17q12
261272	17q12 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17q12	
261272	17q12 microduplication syndrome	Dup(17)(q12)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17q12	Dup(17)(q12)
261272	17q12 microduplication syndrome	Trisomy 17q12		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17q12	Τρισωμία 17q12
261250	16q24.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.3	
261250	16q24.3 microdeletion syndrome	Del(16)(q24.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.3	Del(16)(q24.3)
261250	16q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 16q24.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.3	Μονοσωμία 16q24.3
2616	3M syndrome		Q87.1	Σύνδρομο 3M	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2616	3M syndrome	3-M syndrome		Σύνδρομο 3M	Σύνδρομο 3-M
2616	3M syndrome	Yakut short stature syndrome		Σύνδρομο 3M	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος των Yakut
2613	Nail-patella-like renal disease		N07.8	Νεφρική νόσος ως επί συνδρόμου οσύχων-επιγονατίδων	
2613	Nail-patella-like renal disease	Salcedo syndrome		Νεφρική νόσος ως επί συνδρόμου οσύχων-επιγονατίδων	Σύνδρομο Salcedo
261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 17p13.3	
261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome	Distal del(17)(p13.3)		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 17p13.3	Περιφερική del(17)(p13.3)
261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome	Distal monosomy 17p13.3		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 17p13.3	Περιφερική μονοσωμία 17p13.3
261344	Trisomy 1q		Q92.2	Τρισωμία 1q	
261344	Trisomy 1q	Duplication 1q		Τρισωμία 1q	Διπλασιασμός 1q
261337	Distal 22q11.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο περιφερικού μικροδιπλασιασμού 22q11.2	
261337	Distal 22q11.2 microduplication syndrome	Distal dup(22)(q11.2)		Σύνδρομο περιφερικού μικροδιπλασιασμού 22q11.2	Περιφερικός dup(22)(q11.2)
261337	Distal 22q11.2 microduplication syndrome	Distal trisomy 22q11.2		Σύνδρομο περιφερικού μικροδιπλασιασμού 22q11.2	Περιφερική τρισωμία 22q11.2
261476	Xp21 deletion syndrome		Q99.8	Σύνδρομο έλλειψης Xp21	
261476	Xp21 deletion syndrome	Complex GKD		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	Σύνθετη GKD
261476	Xp21 deletion syndrome	Complex glycerol kinase deficiency		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	Σύνθετη ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης
261476	Xp21 deletion syndrome	Del(X)(p21)		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	Del(X)(p21)
261476	Xp21 deletion syndrome	Xp21 contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	Σύνδρομο έλλειψης συνεχόμενων γονιδίων Xp21
261476	Xp21 deletion syndrome	Xp21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	Σύνδρομο μικροέλλειψης Xp21
261349	2p15p16.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p15p16.1	
261349	2p15p16.1 microdeletion syndrome	Del(2)(p15p16.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p15p16.1	Del(2)(p15p16.1)
261349	2p15p16.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2p15p16.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p15p16.1	Μονοσωμία 2p15p16.1
261318	Trisomy 20p		Q92.2	Τρισωμία 20p	
261318	Trisomy 20p	Dup(20p)		Τρισωμία 20p	Dup(20p)
261318	Trisomy 20p	Duplication of 20p		Τρισωμία 20p	Διπλασιασμός του 20p
261318	Trisomy 20p	Partial duplication of chromosome 20p		Τρισωμία 20p	Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 20p

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
261318	Trisomy 20p	Partial duplication of the short arm of chromosome 20		Τρισωμία 20p	Μερικός διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20
261318	Trisomy 20p	Partial trisomy of chromosome 20p		Τρισωμία 20p	Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 20p
261318	Trisomy 20p	Partial trisomy of the short arm of chromosome 20		Τρισωμία 20p	Μερική τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20
261311	20q13.33 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q13.33	
261311	20q13.33 microdeletion syndrome	Del(20)(q13.33)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q13.33	Del(20)(q13.33)
261311	20q13.33 microdeletion syndrome	Monosomy 20q13.33		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q13.33	Μονοσωμία 20q13.33
2623	Geleophysic dysplasia		Q87.1	Γελιοφυσική δυσπλασία	
2623	Geleophysic dysplasia	Geleophysic dwarfism		Γελιοφυσική δυσπλασία	Γελιοφυσικός νανισμός
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 22q11.2	
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome	Distal del(22)(q11.2)		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 22q11.2	Περιφερική del(22)(q11.2)
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome	Distal monosomy 22q11.2		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 22q11.2	Περιφερική μονοσωμία 22q11.2
261323	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 21q22.11q22.12	
261323	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome	Del(21)(q22.11q22.12)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 21q22.11q22.12	Del(21)(q22.11q22.12)
261323	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome	Monosomy 21q22.11q22.12		Σύνδρομο μικροέλλειψης 21q22.11q22.12	Μονοσωμία 21q22.11q22.12
261524	Paternal uniparental disomy of chromosome X		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος X	
261524	Paternal uniparental disomy of chromosome X	UPD(X)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος X	UPD(X)pat
2639	Fibular aplasia-complex brachydactyly syndrome		Q73.8	Σύνδρομο απλασίας περόνης-σύνθετης βραχυδακτυλίας	
2639	Fibular aplasia-complex brachydactyly syndrome	Du Pan syndrome		Σύνδρομο απλασίας περόνης-σύνθετης βραχυδακτυλίας	Σύνδρομο Du Pan
261519	Maternal uniparental disomy of chromosome X		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος X	
261519	Maternal uniparental disomy of chromosome X	UPD(X)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος X	UPD(X)mat
261534	49,XXXYY syndrome		Q98.8	Σύνδρομο 49,XXXYY	
261529	Ring chromosome Y syndrome		Q98.6	Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος Y	
261529	Ring chromosome Y syndrome	Ring chromosome Y		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος Y	Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα Y
261529	Ring chromosome Y syndrome	r(Y)		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος Y	r(Y)
2631	Mesomelic dwarfism-cleft palate-camptodactyly syndrome		Q78.8	Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-υπερωισχιστίας-καμπτοδακτυλίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2631	Mesomelic dwarfism-cleft palate-camptodactyly syndrome	Mesomelic dysplasia, Kozlowski-Reardon type		Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-υπερρωισχιστίας-καμπτοδακτυλίας	Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kozlowski-Reardon
2631	Mesomelic dwarfism-cleft palate-camptodactyly syndrome	Mesomelic dysplasia, Reardon type		Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-υπερρωισχιστίας-καμπτοδακτυλίας	Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Reardon
2631	Mesomelic dwarfism-cleft palate-camptodactyly syndrome	Reardon-Hall-Slaney syndrome		Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-υπερρωισχιστίας-καμπτοδακτυλίας	Σύνδρομο Reardon-Hall-Slaney
261494	Kleefstra syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Kleefstra	
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome		Q99.8	Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome	Dup(X)(q27.3q28)		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	Dup(X)(q27.3q28)
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome	Trisomy Xq27.3-q28		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	Τρισωμία Xq27.3-q28
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome	Trisomy Xq27.3q28		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	Τρισωμία Xq27.3q28
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome	Xq27.3-q28 microduplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού Xq27.3-q28
2632	Langer mesomelic dysplasia		Q87.1	Μεσομελική δυσπλασία του Langer	
2632	Langer mesomelic dysplasia	Mesomelic dwarfism, Langer type		Μεσομελική δυσπλασία του Langer	Μεσομελικός νανισμός, τύπος Langer
2633	Mesomelic dysplasia, Nievergelt type		Q78.8	Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Nievergelt	
2633	Mesomelic dysplasia, Nievergelt type	Mesomelic dwarfism, Nievergelt type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Nievergelt	Μεσομελικός νανισμός, τύπος Nievergelt
2633	Mesomelic dysplasia, Nievergelt type	Nievergelt syndrome		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Nievergelt	Σύνδρομο Nievergelt
261501	Atypical Norrie disease due to Xp11.3 microdeletion		H35.5	Άτυπη νόσος Norrie λόγω μικροέλλειψης Xp11.3	
261501	Atypical Norrie disease due to Xp11.3 microdeletion	Atypical Norrie disease due to del(X)(p11.3)		Άτυπη νόσος Norrie λόγω μικροέλλειψης Xp11.3	Άτυπη νόσος Norrie λόγω del(X)(p11.3)
261501	Atypical Norrie disease due to Xp11.3 microdeletion	Atypical Norrie disease due to isomy Xp11.3		Άτυπη νόσος Norrie λόγω μικροέλλειψης Xp11.3	Άτυπη νόσος Norrie λόγω ασωμίας Xp11.3
2634	Mesomelic dwarfism, Reinhardt-Pfeiffer type		Q78.8	Μεσομελικός νανισμός, τύπος Reinhardt-Pfeiffer	
2634	Mesomelic dwarfism, Reinhardt-Pfeiffer type	Reinhardt-Pfeiffer mesomelic dysplasia		Μεσομελικός νανισμός, τύπος Reinhardt-Pfeiffer	Μεσομελική δυσπλασία Reinhardt-Pfeiffer
2634	Mesomelic dwarfism, Reinhardt-Pfeiffer type	Reinhardt-Pfeiffer syndrome		Μεσομελικός νανισμός, τύπος Reinhardt-Pfeiffer	Σύνδρομο Reinhardt-Pfeiffer
2646	Parastremmatic dwarfism		Q87.1	Παραστρεμματικός νανισμός	
2645	Osteoglophonic dysplasia		Q87.1	Οστεογλυφανική δυσπλασία	
2645	Osteoglophonic dysplasia	Osteoglophonic dwarfism		Οστεογλυφανική δυσπλασία	Οστεογλυφανικός νανισμός
2643	Microcephalic primordial dwarfism, Toriello type		Q87.1	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπος Toriello	
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III		Q87.1	Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III	MOPD types I and III		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	MOPD τύποι I και III
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism, Taybi-Linder type		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύπος Taybi-Linder
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III	Primordial microcephalic dwarfism, Crachami type		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	Αρχέγονος μικροκεφαλικός νανισμός, τύπος Crachami
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III	Taybi-Linder syndrome		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	Σύνδρομο Taybi-Linder
2658	Lenz-Majewski hyperostotic dwarfism		Q87.1	Υπεροστεωτικός νανισμός Lenz-Majewski	
264200	14q22q23 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	
264200	14q22q23 microdeletion syndrome	14q22-q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22-q23
264200	14q22q23 microdeletion syndrome	Del(14)(q22q23)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	Del(14)(q22q23)
264200	14q22q23 microdeletion syndrome	Monosomy 14q22-q23		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	Μονοσωμία 14q22-q23
264200	14q22q23 microdeletion syndrome	Monosomy 14q22q23		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	Μονοσωμία 14q22q23
3057	Monoamine oxidase A deficiency		E70.8	Ανεπάρκεια της μονοαμινοξειδάσης Α	
3057	Monoamine oxidase A deficiency	Brunner syndrome		Ανεπάρκεια της μονοαμινοξειδάσης Α	Σύνδρομο Brunner
3055	X-linked intellectual disability-hypogonadism-ichthyosis-obesity-short stature syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- υπογοναδισμού- ιχθύασης- παχυσαρκίας- χαμηλού αναστήματος	
3055	X-linked intellectual disability-hypogonadism-ichthyosis-obesity-short stature syndrome	Young-Hughes syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- υπογοναδισμού- ιχθύασης- παχυσαρκίας- χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Young-Hughes
3052	X-linked intellectual disability-seizures-psoriasis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- σπασμών- ψωρίασης	
3052	X-linked intellectual disability-seizures-psoriasis syndrome	Tranebjaerg-Svejgaard syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- σπασμών- ψωρίασης	Σύνδρομο Tranebjaerg-Svejgaard
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type		Q87.8	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type	Hypothyroidism-dysmorphism-postaxial polydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	Σύνδρομο υποθυρεοειδισμού-δυσμορφισμού- μεταξονικής πολυδακτυλίας- νοητικής υστέρησης
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type	SBBYS variant of Ohdo syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	Παραλλαγή SBBYS του συνδρόμου Ohdo
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type	SBBYSS		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	SBBYSS
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type	Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	Σύνδρομο Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson
3044	Intellectual disability-dysmorphism-hypogonadism-diabetes mellitus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού- υπογοναδισμού- σακχαρώδη διαβήτη	
3042	Intellectual disability-cataracts-calcified pinnae-myopathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη- αβεστοποιημένων ωτιαίων πτερυγίων-μυοπάθειας	
3042	Intellectual disability-cataracts-calcified pinnae-myopathy syndrome	Primrose syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη- αβεστοποιημένων ωτιαίων πτερυγίων-μυοπάθειας	Σύνδρομο Primrose

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3041	Intellectual disability-balding-patella luxation-acromicria syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης- φαλάκρας- εξάρθρωσης επιγονατίδας- μικρομελίας	
3041	Intellectual disability-balding-patella luxation-acromicria syndrome	Scholte-Begeer-van Essen syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης- φαλάκρας- εξάρθρωσης επιγονατίδας- μικρομελίας	Σύνδρομο Scholte-Begeer-van Essen
3038	Delayed speech-facial asymmetry-strabismus-ear lobe creases syndrome		Q87.0	Σύνδρομο καθυστέρησης ομιλίας- ασυμμετρίας προσώπου- στραβισμού- πτυχών των λοβίων των ώτων	
3038	Delayed speech-facial asymmetry-strabismus-ear lobe creases syndrome	Mehes syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης ομιλίας- ασυμμετρίας προσώπου- στραβισμού- πτυχών των λοβίων των ώτων	Σύνδρομο Mehes
263665	NK-cell enteropathy		K63.8	Εντεροπάθεια NK-κυττάρων	
3035	Growth delay-hydrocephaly-lung hypoplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καθυστέρησης ανάπτυξης- υδροκεφαλίας- πνευμονικής υποπλασίας	
3035	Growth delay-hydrocephaly-lung hypoplasia syndrome	Game-Friedman-Paradise syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης ανάπτυξης- υδροκεφαλίας- πνευμονικής υποπλασίας	Σύνδρομο Game-Friedman-Paradise
263662	Familial multiple meningioma		D32.9	Οικογενή πολλαπλά μηνιγγιώματα	
3034	Delayed membranous cranial ossification		Q75.8	Καθυστερημένη μεμβρανώδης οστεοποίηση του κρανίου	
3034	Delayed membranous cranial ossification	Gonzales-del Angel syndrome		Καθυστερημένη μεμβρανώδης οστεοποίηση του κρανίου	Σύνδρομο Gonzales-del Angel
3033	Renal tubular dysgenesis		Q63.8	Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία	
3033	Renal tubular dysgenesis	Primitive renal tubule syndrome		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία	Σύνδρομο αρχέγονων νεφρικών σωληναρίων
3033	Renal tubular dysgenesis	Renotubular dysgenesis		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία	Νεφροσωληναριακή δυσγενεσία
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome		Q61.9	Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	Goldston syndrome		Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	Σύνδρομο Goldston
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	Meckel syndrome type 7		Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	Σύνδρομο Meckel τύπου 7
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	Meckel-like syndrome type 1		Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	Σύνδρομο τύπου-Meckel, τύπος 1
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia-Dandy-Walker cysts syndrome		Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	Σύνδρομο νεφρικής-ηπατικής-παγκρεατικής δυσπλασίας- κύστεων Dandy-Walker
263534	Acral peeling skin syndrome		Q80.8	Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	
263534	Acral peeling skin syndrome	Acral PSS		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	PSS των άκρων
263534	Acral peeling skin syndrome	Acral deciduous skin		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	Αποπίπτον δέρμα των άκρων
263534	Acral peeling skin syndrome	Localized PSS		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	Εντοπισμένο PSS
263534	Acral peeling skin syndrome	Localized deciduous skin		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	Εντοπισμένο αποπίπτον δέρμα
263543	Generalized peeling skin syndrome		Q80.8	Σύνδρομο γενικευμένου ξεφλουδισμένου δέρματος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
263543	Generalized peeling skin syndrome	Generalized PSS		Σύνδρομο γενικευμένου ξεφλουδιασμένου δέρματος	Γενικευμένο PSS
263543	Generalized peeling skin syndrome	Generalized deciduous skin		Σύνδρομο γενικευμένου ξεφλουδιασμένου δέρματος	Γενικευμένο αποπίπτον δέρμα
263524	Acute necrotizing encephalopathy of childhood		G31.8	Οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας	
263524	Acute necrotizing encephalopathy of childhood	ANEC		Οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας	ANEC
263524	Acute necrotizing encephalopathy of childhood	Isolated ANE		Οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας	Μεμονωμένη ANE
263524	Acute necrotizing encephalopathy of childhood	Isolated acute necrotizing encephalopathy		Οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας	Μεμονωμένη οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
263501	COG4-CDG		E77.8	COG4-CDG	
263501	COG4-CDG	CDG syndrome type IIj		COG4-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIj
263501	COG4-CDG	CDG-IIj		COG4-CDG	CDG-IIj
263501	COG4-CDG	CDG2J		COG4-CDG	CDG2J
263501	COG4-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIj		COG4-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIj
263501	COG4-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2j		COG4-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2j
263501	COG4-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIj		COG4-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIj
3026	Radial ray hypoplasia-choanal atresia syndrome			Σύνδρομο υποπλασίας της κερκιδικής ακτίνας – ατρησίας ρινικών χωνών	
3026	Radial ray hypoplasia-choanal atresia syndrome	Goldblatt-Viljoen syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας της κερκιδικής ακτίνας – ατρησίας ρινικών χωνών	Σύνδρομο Goldblatt-Viljoen
263508	COG1-CDG		E77.8	COG1-CDG	
263508	COG1-CDG	CDG syndrome type IIg		COG1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIg
263508	COG1-CDG	CDG-IIg		COG1-CDG	CDG-IIg
263508	COG1-CDG	CDG2G		COG1-CDG	CDG2G
263508	COG1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIg		COG1-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIg
263508	COG1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2g		COG1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2g
263508	COG1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIg		COG1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIg
263482	Spondyloepiphyseal dysplasia, Maroteaux type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπος Maroteaux	
263482	Spondyloepiphyseal dysplasia, Maroteaux type	Pseudo-Morquio syndrome type 2		Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπος Maroteaux	Σύνδρομο ψευδο-Morquio τύπου 2
3021	RAPADILINO syndrome		Q87.1	Σύνδρομο RAPADILINO	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
263479	Fuchs heterochromic iridocyclitis		H20.8	Ετεροχρωμική ιριδοκυκλίτιδα του Fuchs	
263479	Fuchs heterochromic iridocyclitis	FHI		Ετεροχρωμική ιριδοκυκλίτιδα του Fuchs	FHI
263494	DPM3-CDG		E77.8	DPM3-CDG	
263494	DPM3-CDG	CDG syndrome type 1o		DPM3-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1o
263494	DPM3-CDG	CDG-1o		DPM3-CDG	CDG-1o
263494	DPM3-CDG	CDG1O		DPM3-CDG	CDG1O
263494	DPM3-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1o		DPM3-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1o
263494	DPM3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1o		DPM3-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1o
263494	DPM3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1o		DPM3-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1o
3023	External auditory canal atresia-vertical talus-hypertelorism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ατρησίας έξω ακουστικού πόρου-κάθετου αστραγάλου-υπερτελορισμού	
3023	External auditory canal atresia-vertical talus-hypertelorism syndrome	Rasmussen-Johnsen-Thomsen syndrome		Σύνδρομο ατρησίας έξω ακουστικού πόρου-κάθετου αστραγάλου-υπερτελορισμού	Σύνδρομο Rasmussen-Johnsen-Thomsen
263487	COG5-CDG		E77.8	COG5-CDG	
263487	COG5-CDG	CDG syndrome type III		COG5-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου III
263487	COG5-CDG	CDG-III		COG5-CDG	CDG-III
263487	COG5-CDG	CDG2I		COG5-CDG	CDG2I
263487	COG5-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type III		COG5-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου III
263487	COG5-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2i		COG5-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2i
263487	COG5-CDG	Congenital disorder of glycosylation type III		COG5-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου III
263458	Hyperinsulinism due to INSR deficiency		E16.1	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας INSR	
263458	Hyperinsulinism due to INSR deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to INSR deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας INSR	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκειας INSR
263458	Hyperinsulinism due to INSR deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to insulin receptor deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας INSR	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκειας υποδοχέων insουλίνης
263455	Hyperinsulinism due to HNF4A deficiency		E16.1	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας HNF4A	
263455	Hyperinsulinism due to HNF4A deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to HNF4A deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας HNF4A	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκειας HNF4A
1832	Lethal osteosclerotic bone dysplasia		Q78.2	Θανατηφόρος οστεοσκληρυντική δυσπλασία των οστών	
1832	Lethal osteosclerotic bone dysplasia	Raine syndrome		Θανατηφόρος οστεοσκληρυντική δυσπλασία των οστών	Σύνδρομο Raine

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3018	Retinal ischemic syndrome-digestive tract small vessel hyalinosis-diffuse cerebral calcifications syndrome		E78.8	Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής ισχαιμίας-υαλίνωσης μικρών αγγείων της πεπτικής οδού-διάσπαρτων εγκεφαλικών αβεστώσεων	
3018	Retinal ischemic syndrome-digestive tract small vessel hyalinosis-diffuse cerebral calcifications syndrome	Rambaud-Gallian syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής ισχαιμίας-υαλίνωσης μικρών αγγείων της πεπτικής οδού-διάσπαρτων εγκεφαλικών αβεστώσεων	Σύνδρομο Rambaud-Gallian
3018	Retinal ischemic syndrome-digestive tract small vessel hyalinosis-diffuse cerebral calcifications syndrome	Rambaud-Gallian-Toucharde syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής ισχαιμίας-υαλίνωσης μικρών αγγείων της πεπτικής οδού-διάσπαρτων εγκεφαλικών αβεστώσεων	Σύνδρομο Rambaud-Gallian-Toucharde
3019	Ramon syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Ramon	
3019	Ramon syndrome	Cherubism-gingival fibromatosis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Ramon	Σύνδρομο χερουβισμού-ινωμάτωσης των ούλων- νοητικής υστέρησης
263463	CHST3-related skeletal dysplasia		Q74.8	Σκελετική δυσπλασία CHST3-σχετιζόμενη	
263463	CHST3-related skeletal dysplasia	Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type		Σκελετική δυσπλασία CHST3-σχετιζόμενη	Χονδροδυσπλασία με συγγενή εξάρθραμα, τύπος CHST3
263463	CHST3-related skeletal dysplasia	SDCD, CHST3 type		Σκελετική δυσπλασία CHST3-σχετιζόμενη	SDCD, τύπος CHST3
263463	CHST3-related skeletal dysplasia	Spondyloepiphyseal dysplasia with congenital joint dyslocations, CHST3 type		Σκελετική δυσπλασία CHST3-σχετιζόμενη	Σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία με συγγενή εξάρθραμα, τύπος CHST3
263432	Nevus of Ito		D22.6	Σπίλος του Ito	
263432	Nevus of Ito	Nevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus		Σπίλος του Ito	Ακρωμοδελτοειδικός σκούρος μπλε σπίλος [Nevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus]
263425	Nevus of Ota		D22.3	Σπίλος του Ota	
263425	Nevus of Ota	Nevus fuscoceruleus ophthalmomaxillaris		Σπίλος του Ota	Οφθαλμογοναθικός σκούρος μπλε σπίλος [Nevus fuscoceruleus ophthalmomaxillaris]
3015	Radio-renal syndrome			Κερκίδο-νεφρικό σύνδρομο	
263435	Congenital smooth muscle hamartoma			Συγγενές αμάρτωμα των λείων μυών	
3016	Absent radius-anogenital anomalies syndrome			Σύνδρομο απουσίας κερκίδας-πρωκτογεννητικών ανωμαλιών	
263410	Infantile spasms-psychomotor retardation-progressive brain atrophy-basal ganglia disease syndrome			Σύνδρομο βρεφικών σπασμών-ψυχοκινητικής επιβράδυνσης-προοδευτικής εγκεφαλικής ατροφίας-νόσου βασικών γαγγλίων	
3010	Qazi-Markouizos syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Qazi-Markouizos	
3010	Qazi-Markouizos syndrome	Dysharmonic skeletal maturation-muscular fiber disproportion syndrome		Σύνδρομο Qazi-Markouizos	Σύνδρομο δυσαρμονικής σκελετικής ωρίμανσης-δυσαναλογίας μυϊκών ινών
3011	Spastic tetraplegia-retinitis pigmentosa-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας -μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης	
3011	Spastic tetraplegia-retinitis pigmentosa-intellectual disability syndrome	Spastic quadriplegia-retinitis pigmentosa-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας -μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας -μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης
769	Rabson-Mendenhall syndrome		E13	Σύνδρομο Rabson-Mendenhall	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
263413	Angiosarcoma		C49.9	Αγγειοσάρκωμα	
3003	Pyknoachondrogenesis		Q78.8	Πυκνοαχονδρογένεση	
3003	Pyknoachondrogenesis	Camera syndrome		Πυκνοαχονδρογένεση	Σύνδρομο Camera
3005	Pyle disease		Q78.5	Νόσος Pyle	
3005	Pyle disease	Metaphyseal dysplasia, Pyle type		Νόσος Pyle	Μεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος Pyle
263347	MRC5 syndrome			Σύνδρομο MRC5	
263347	MRC5 syndrome	Microcornea-rod-cone dystrophy-cataract-posterior staphyloma syndrome		Σύνδρομο MRC5	Σύνδρομο μικροκερατοειδή, δυστροφίας ραβδίων-κωνίων, καταρράκτη, οπίσθιου σταφυλώματος
263352	Postcardiotomy right ventricular failure		I97.8	Ανεπάρκεια της δεξιάς κοιλίας μετά από καρδιοτομή	
3004	Mirror polydactyly-vertebral segmentation-limbs defects syndrome		Q87.2	Σύνδρομο πολυδακτυλίας δίκην καθρέπτη-κατάτμησης σπονδύλων-βλαβών των άκρων	
2997	Ptosis-vocal cord paralysis syndrome			Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-παράλυσης φωνητικών χορδών	
2997	Ptosis-vocal cord paralysis syndrome	Tucker syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-παράλυσης φωνητικών χορδών	Σύνδρομο Tucker
2999	Ptosis-strabismus-ectopic pupils syndrome			Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-στραβισμού-εκτοπίας κορών	
2999	Ptosis-strabismus-ectopic pupils syndrome	McPherson-Hall syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-στραβισμού-εκτοπίας κορών	Σύνδρομο McPherson-Hall
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome		Q79.8	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome	Autosomal recessive non-lethal multiple pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μη-θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome	EVMP5		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	EVMP5
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome	Escobar syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	Σύνδρομο Escobar
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome	Escobar variant multiple pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	Παραλλαγή Escobar του συνδρόμου πολλαπλών πτερυγίων
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	GSD type 15		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	GSD τύπου 15
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	GSD type XV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	GSD τύπου XV
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	GSD with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	GSD με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	Glycogen storage disease type 15		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 15
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	Glycogen storage disease type XV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XV
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	Glycogenesis type 15		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	Γλυκογονίαση τύπου 15

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	Glycogenosis type XV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	Γλυκογονίαση τύπου XV
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency	Glycogenosis with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	Γλυκογονίαση με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης
2987	Antecubital pterygium syndrome			Σύνδρομο προαγκωνιαίου πτερυγίου	
2985	Pseudoprogeria syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ψευδοπρογηρίας	
2985	Pseudoprogeria syndrome	Absent eyebrows and eyelashes-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ψευδοπρογηρίας	Σύνδρομο απόντων φρυδιών και βλεφαρίδων- νοητικής υστέρησης
2985	Pseudoprogeria syndrome	Hal-Berg-Rudolph syndrome		Σύνδρομο ψευδοπρογηρίας	Σύνδρομο Hal-Berg-Rudolph
2988	Pterygium colli-intellectual disability-digital anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο τραχηλικού πτερυγίου-νοητικής υστέρησης- δακτυλικών ανωμαλιών	
2988	Pterygium colli-intellectual disability-digital anomalies syndrome	Khalifa-Graham syndrome		Σύνδρομο τραχηλικού πτερυγίου-νοητικής υστέρησης- δακτυλικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Khalifa-Graham
3138	Ulnar-mammary syndrome		Q71.8	Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο	
3138	Ulnar-mammary syndrome	Pallister ulnar-mammary syndrome		Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο	Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο Pallister
3138	Ulnar-mammary syndrome	Schinzel syndrome		Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο	Σύνδρομο Schinzel
3138	Ulnar-mammary syndrome	UMS		Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο	UMS
3145	Nephrogenic diabetes insipidus-intracranial calcification-facial dysmorphism syndrome		N21.5	Σύνδρομο νεφρογενούς άπαιου διαβήτη-ενδοκρανιακών ασβεστώσεων-δυσμορφισμού προσώπου	
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2		E31.0	Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	APS type 2		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	APS τύπου 2
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	APS2		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	APS2
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	Autoimmune polyendocrine syndrome type 2		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	Αυτοάνοση πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 2
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	Autoimmune polyglandular syndrome type 2		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	Αυτοάνοση πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 2
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	Autoimmune thyroid disease and/or type 1 diabetes-Addison disease syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	Σύνδρομο αυτοάνοσης θυρεοειδικής νόσου και/ή τύπου 1 διαβήτη-νόσου Addison
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2	Schmidt syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	Σύνδρομο Schmidt
3144	Schneckenbecken dysplasia		Q77.7	Δυσπλασία Schneckenbecken	
3144	Schneckenbecken dysplasia	Chondrodysplasia with snail-like pelvis		Δυσπλασία Schneckenbecken	Χονδροδυσπλασία με πύελο δίκην σαλιγκαριού
3144	Schneckenbecken dysplasia	SLC35D1-CDG		Δυσπλασία Schneckenbecken	SLC35D1-CDG
3132	Say-Barber-Miller syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Say-Barber-Miller	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3132	Say-Barber-Miller syndrome	Microcephaly-hypogammaglobulinemia-abnormal immunity syndrome		Σύνδρομο Say-Barber-Miller	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπογαμμασφαιριναιμίας- ανώμαλης ανοσίας
3130	Satoyoshi syndrome		M35.8	Σύνδρομο Satoyoshi	
3130	Satoyoshi syndrome	Komuragaeri disease		Σύνδρομο Satoyoshi	Νόσος Komuragaeri
798	Schinzal-Giedion syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Schinzal-Giedion	
798	Schinzal-Giedion syndrome	SGS		Σύνδρομο Schinzal-Giedion	SGS
3133	Say-Field-Coldwell syndrome		Q74.8	Σύνδρομο Say-Field-Coldwell	
3133	Say-Field-Coldwell syndrome	Triphalangeal thumbs-dislocation of patella syndrome		Σύνδρομο Say-Field-Coldwell	Σύνδρομο τριφαλαγγικών αντίχειρων-εξαρθρήματος επιγονατίδας
3134	SCARF syndrome		Q82.8	Σύνδρομο SCARF	
3121	Ruvalcaba syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Ruvalcaba	
2909	Rothmund-Thomson syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Rothmund-Thomson	
2909	Rothmund-Thomson syndrome	Poikiloderma of Rothmund-Thomson		Σύνδρομο Rothmund-Thomson	Ποικιλοδερμία Rothmund-Thomson
2909	Rothmund-Thomson syndrome	RTS		Σύνδρομο Rothmund-Thomson	RTS
3110	Rombo syndrome		L98.8	Σύνδρομο Rombo	
3115	Roussy-Lévy syndrome		G60.0	Σύνδρομο Roussy-Lévy	
3115	Roussy-Lévy syndrome	Hereditary areflexic dystasia, Roussy-Lévy type		Σύνδρομο Roussy-Lévy	Κληρονομική δυστασία με κατηρηγμένα αντανακλαστικά, τύπος Roussy-Lévy
3101	Richieri Costa-da Silva syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Richieri Costa-da Silva	
3101	Richieri Costa-da Silva syndrome	Myotonia-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-da Silva	Σύνδρομο μυοτονίας- νοητικής υστέρησης- σκελετικών ανωμαλιών
3102	Richieri Costa-Pereira syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Richieri Costa-Pereira	
3102	Richieri Costa-Pereira syndrome	Short stature-Pierre Robin sequence-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Pereira	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-ακολουθίας Pierre Robin-γναθοσχιστίας-ανωμαλιών των χεριών- στρεβλοποδίας
3102	Richieri Costa-Pereira syndrome	Short stature-Pierre Robin syndrome-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Pereira	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-συνδρόμου Pierre Robin-γναθοσχιστίας-ανωμαλιών των χεριών- στρεβλοποδίας
3104	Robin sequence-oligodactyly syndrome		Q87.0	Σύνδρομο ακολουθίας Robin-ολιγοδακτυλίας	
3104	Robin sequence-oligodactyly syndrome	Pierre Robin sequence-oligodactyly syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Robin-ολιγοδακτυλίας	Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-ολιγοδακτυλίας
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome		Q51.8	Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome	MRKH syndrome		Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Σύνδρομο MRKH

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome	Rokitansky syndrome		Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Σύνδρομο Rokitansky
3086	Autosomal dominant vitreoretinoblastoidopathy		H35.5	Αυτοσωμική επικρατής υαλοειδοαμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια	
3086	Autosomal dominant vitreoretinoblastoidopathy	ADVIRC		Αυτοσωμική επικρατής υαλοειδοαμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια	ADVIRC
3088	Revesz syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Revesz	
3088	Revesz syndrome	Dyskeratosis congenita with bilateral exudative retinopathy		Σύνδρομο Revesz	Συγγενής δυσκεράτωση με αμφοτερόπλευρη εξιδρωματική αμφιβληστροειδοπάθεια
3088	Revesz syndrome	Retinopathy-anemia-central nervous system anomalies syndrome		Σύνδρομο Revesz	Σύνδρομο αμφιβληστροειδοπάθειας-αναμίας- ανωμαλιών του κεντρικού νευρικού συστήματος
3088	Revesz syndrome	Revesz-DeBuse syndrome		Σύνδρομο Revesz	Σύνδρομο Revesz-DeBuse
3097	Meacham syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Meacham	
3097	Meacham syndrome	Meacham-Winn-Culler syndrome		Σύνδρομο Meacham	Σύνδρομο Meacham-Winn-Culler
3097	Meacham syndrome	Rhabdomyomatous dysplasia-cardiopathy-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο Meacham	Σύνδρομο ραβδομυωματώδους δυσπλασίας-καρδιοπάθειας-γεννητικών ανωμαλιών
3098	Rhizomelic syndrome, Urbach type		Q87.1	Ριζομελικό σύνδρομο, τύπος Urbach	
3078	Severe X-linked intellectual disability, Gustavson type		F72.9	Βαρεία φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Gustavson	
3077	X-linked intellectual disability-psychosis-macroorchidism syndrome		F71.1	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ψύχωσης- μακροορχίας	
3077	X-linked intellectual disability-psychosis-macroorchidism syndrome	Lindsay-Burn syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ψύχωσης- μακροορχίας	Σύνδρομο Lindsay-Burn
3077	X-linked intellectual disability-psychosis-macroorchidism syndrome	PPM-X		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ψύχωσης- μακροορχίας	PPM-X
3080	Intellectual disability, Wolff type		Q87.0	Νοητική υστέρηση, τύπος Wolff	
3080	Intellectual disability, Wolff type	Wolff-Zimmermann syndrome		Νοητική υστέρηση, τύπος Wolff	Σύνδρομο Wolff-Zimmermann
3079	Intellectual disability, Buenos-Aires type		Q87.8	Νοητική υστέρηση, τύπος Buenos-Aires	
3079	Intellectual disability, Buenos-Aires type	Mutchinick syndrome		Νοητική υστέρηση, τύπος Buenos-Aires	Σύνδρομο Mutchinick
3063	X-linked intellectual disability, Snyder type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Snyder	
3063	X-linked intellectual disability, Snyder type	Snyder-Robinson syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Snyder	Σύνδρομο Snyder-Robinson
3068	Intellectual disability-myopathy-short stature-endocrine defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μυοπάθειας- χαμηλού αναστήματος-ενδοκρινικών βλαβών	
3068	Intellectual disability-myopathy-short stature-endocrine defect syndrome	Chudley-Rozdilsky syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μυοπάθειας- χαμηλού αναστήματος-ενδοκρινικών βλαβών	Σύνδρομο Chudley-Rozdilsky
2886	TARP syndrome		Q87.8	Σύνδρομο TARP	
2886	TARP syndrome	Pierre Robin sequence-congenital heart defect-talipes syndrome		Σύνδρομο TARP	Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-συγγενών καρδιακών βλαβών-στρεβλοποδίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2886	TARP syndrome	Pierre Robin syndrome-congenital heart defect-talipes syndrome		Σύνδρομο TARP	Σύνδρομο Pierre Robin-συγγενείς καρδιακές βλάβες-στρεβλοποδία
2886	TARP syndrome	Talipes equinovarus-atrial septal defect-Robin sequence-persistence of the left superior vena cava syndrome		Σύνδρομο TARP	Σύνδρομο ραβδούποδιας-ελλείμματος μεσοκοιλιακού διαφράγματος-ακολουθίας Robin-παραμονής της αριστερής άνω κοίλης φλέβας
268861	Primary tethered cord syndrome			Πρωτοπαθές σύνδρομο καθήλωσης μυελού	
268861	Primary tethered cord syndrome	Primary tethered spinal cord syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο καθήλωσης μυελού	Πρωτοπαθές σύνδρομο καθήλωσης νωτιαίου μυελού
2885	Piebald trait-neurologic defects syndrome			Σύνδρομο ποικιλόχρωμων στιγμάτων-νευρολογικών βλαβών	
2885	Piebald trait-neurologic defects syndrome	Telfer-Sugar-Jaeger syndrome		Σύνδρομο ποικιλόχρωμων στιγμάτων-νευρολογικών βλαβών	Σύνδρομο Telfer-Sugar-Jaeger
268838	Leptomylolipoma			Οσφουοϊερό νωτιαίο λίπωμα	
2884	Piebaldism		E70.3	Πιεμπαλδισμός	
2881	Cutaneous photosensitivity-lethal colitis syndrome		L57.8	Σύνδρομο δερματικής φωτοευαισθησίας-θανατηφόρου κολίτιδας	
2879	Phocomelia, Schinzel type		Q87.2	Φωκωμελία, τύπος Schinzel	
2879	Phocomelia, Schinzel type	Al Awadi-Raas-Rothschild syndrome		Φωκωμελία, τύπος Schinzel	Σύνδρομο Al Awadi-Raas-Rothschild
2879	Phocomelia, Schinzel type	Aplasia/hypoplasia of limbs and pelvis		Φωκωμελία, τύπος Schinzel	Απλασία/υποπλασία άκρων και πυέλου
2879	Phocomelia, Schinzel type	Congenital absence of ulna and fibula		Φωκωμελία, τύπος Schinzel	Συγγενής απουσία ωλένης και περόνης
2879	Phocomelia, Schinzel type	Severe limb deficit		Φωκωμελία, τύπος Schinzel	Βαρύ έλλειμμα των άκρων
268835	Lipomyelomeningocele		Q05.9	Λιπομυελομηνιγγοκηλη	
2878	Phocomelia-ectrodactyly-deafness-sinus arrhythmia syndrome		Q87.2	Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-κώφωσης-φλεβοκομβικής αρρυθμίας	
2878	Phocomelia-ectrodactyly-deafness-sinus arrhythmia syndrome	Phocomelia-ectrodactyly-hearing loss-sinus arrhythmia syndrome		Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-κώφωσης-φλεβοκομβικής αρρυθμίας	Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-απώλειας ακοής-φλεβοκομβικής αρρυθμίας
2878	Phocomelia-ectrodactyly-deafness-sinus arrhythmia syndrome	Stoll-Lévy-Francfort syndrome		Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-κώφωσης-φλεβοκομβικής αρρυθμίας	Σύνδρομο Stoll-Lévy-Francfort
268882	Arnold-Chiari malformation type I		G95.0	Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου I	
268882	Arnold-Chiari malformation type I	Arnold-Chiari malformation type 1		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου I	Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου 1
268882	Arnold-Chiari malformation type I	Chiari malformation type 1		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου I	Δυσπλασία Chiari τύπου 1
268882	Arnold-Chiari malformation type I	Chiari malformation type I		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου I	Δυσπλασία Chiari τύπου I
2892	Pilodental dysplasia-refractive errors syndrome			Σύνδρομο τριχοοδοντικής δυσπλασίας-διαθλαστικών σφαλμάτων	
2892	Pilodental dysplasia-refractive errors syndrome	Euhidrotic ectodermal dysplasia		Σύνδρομο τριχοοδοντικής δυσπλασίας-διαθλαστικών σφαλμάτων	Ευιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2892	Pilodental dysplasia-refractive errors syndrome	Kopysc-Barczyk-Krol syndrome		Σύνδρομο τριχοδοντικής δυσπλασίας-διαθλαστικών σφαλμάτων	Σύνδρομο Kopysc-Barczyk-Krol
2891	Pili torti-developmental delay-neurological abnormalities syndrome			Σύνδρομο συνεστραμμένων τριχών-αναπτυξιακής καθυστέρησης-νευρολογικών ανωμαλιών	
2889	Pili torti		Q84.1	Συνεστραμμένες τρίχες	
2889	Pili torti	Twisted hair		Συνεστραμμένες τρίχες	Συνεστραμμένες τρίχες
2890	Pili torti-onychodysplasia syndrome			Σύνδρομο συνεστραμμένων τριχών-ονυχοδυσπλασίας	
268865	Neurenteric cyst			Νευροεντερική κύστη	
2888	Pierre Robin syndrome-facioidigital anomaly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο προσωποδακτυλικών ανωμαλιών-συνδρόμου Pierre Robin	
2888	Pierre Robin syndrome-facioidigital anomaly syndrome	Chitayat-Meunier-Hodgkinson syndrome		Σύνδρομο προσωποδακτυλικών ανωμαλιών-συνδρόμου Pierre Robin	Σύνδρομο Chitayat-Meunier-Hodgkinson
2888	Pierre Robin syndrome-facioidigital anomaly syndrome	Pierre Robin sequence-facioidigital anomaly syndrome		Σύνδρομο προσωποδακτυλικών ανωμαλιών-συνδρόμου Pierre Robin	Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-προσωποδακτυλικών ανωμαλιών
268868	Isolated amyelia		Q06.0	Μεμονωμένη αμυελία	
2865	Short stature-webbed neck-heart disease syndrome		Q87.8	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-μεμβρανών τραχήλου-καρδιακής νόσου	
2865	Short stature-webbed neck-heart disease syndrome	Al Gazali-Aziz-Salem syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-μεμβρανών τραχήλου-καρδιακής νόσου	Σύνδρομο Al Gazali-Aziz-Salem
2866	Short stature-deafness-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome		Q87.1	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού	
2866	Short stature-deafness-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome	Short stature-hearing loss-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού
2866	Short stature-deafness-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome	Thong-Douglas-Ferrante syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού	Σύνδρομο Thong-Douglas-Ferrante
2863	Short stature-wormian bones-dextrocardia syndrome		Q87.1	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-βορμιακών οστών- δεξιοκαρδίας	
2863	Short stature-wormian bones-dextrocardia syndrome	Stratton-Parker syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-βορμιακών οστών- δεξιοκαρδίας	Σύνδρομο Stratton-Parker
2875	Phakomatosis pigmentovascularis		Q85.8	Μελαγχρωματικοαγγειακή φακωμάτωση	
2876	PHAVER syndrome		Q87.8	Σύνδρομο PHAVER	
2876	PHAVER syndrome	Powell-Chandra-Saal syndrome		Σύνδρομο PHAVER	Σύνδρομο Powell-Chandra-Saal
268820	Cranial meningocele		Q01.1	Κρανιακή μηνιγγοκήλη	
268820	Cranial meningocele		Q01.2	Κρανιακή μηνιγγοκήλη	
268820	Cranial meningocele		Q01.8	Κρανιακή μηνιγγοκήλη	
268820	Cranial meningocele		Q01.9	Κρανιακή μηνιγγοκήλη	
268820	Cranial meningocele		Q01.0	Κρανιακή μηνιγγοκήλη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2874	Phakomatosis pigmentokeratotica		Q85.8	Μελαγχρωματικοκερατωτική φακωμάτωση	
268813	Myelocystocele		Q05.7	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.4	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.5	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.6	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.8	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.9	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.0	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.1	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.2	Μυελοκυστοκήλη	
268813	Myelocystocele		Q05.3	Μυελοκυστοκήλη	
268810	Posterior meningocele		Q05.7	Οπίσθια μηνιγγοκήλη	
268810	Posterior meningocele		Q05.8	Οπίσθια μηνιγγοκήλη	
268810	Posterior meningocele		Q05.3	Οπίσθια μηνιγγοκήλη	
268810	Posterior meningocele		Q05.2	Οπίσθια μηνιγγοκήλη	
2871	Pfeiffer-Palm-Teller syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Pfeiffer-Palm-Teller	
2872	Cardiacranial syndrome, Pfeiffer type		Q87.8	Καρδιοκρανιακό σύνδρομο, τύπος Pfeiffer	
2872	Cardiacranial syndrome, Pfeiffer type	Craniosynostosis-congenital heart disease-intellectual disability syndrome		Καρδιοκρανιακό σύνδρομο, τύπος Pfeiffer	Σύνδρομο κρανιοσυσστέωσης-συγγενούς καρδιοπάθειας-νοητικής υστέρησης
2872	Cardiacranial syndrome, Pfeiffer type	Pfeiffer-Singer-Zschesche syndrome		Καρδιοκρανιακό σύνδρομο, τύπος Pfeiffer	Σύνδρομο Pfeiffer-Singer-Zschesche
2867	Short stature, Brussels type		Q87.1	Χαμηλό ανάστημα, τύπος Βρυξελλών	
2867	Short stature, Brussels type	Mievis-Verellen-Dumoulin syndrome		Χαμηλό ανάστημα, τύπος Βρυξελλών	Σύνδρομο Mievis-Verellen-Dumoulin
2868	Short stature-valvular heart disease-characteristic facies syndrome		Q87.1	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-βαλβιδικής καρδιακής νόσου-χαρακτηριστικών προσωπείων	
2842	Penoscrotal transposition		Q55.8	Πεοσοχειική μετάθεση	
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome		M12.8	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας-ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome	Arthropathy-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας- ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	Σύνδρομο αρθροπάθειας-καμπτοδακτυλίας
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome	CACP syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας- ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	Σύνδρομο CACP
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome	Jacobs syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας- ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	Σύνδρομο Jacobs
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome	Pericarditis-arthropathy-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας- ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	Σύνδρομο περικαρδίτιδας-αρθροπάθειας- καμπτοδακτυλίας
2847	Pericardial and diaphragmatic defect			Περικαρδιακές και διαφραγματικές βλάβες	
2838	Renal caliceal diverticuli-deafness syndrome			Σύνδρομο εκκολπωμάτων νεφρικών καλύκων-κώφωσης	
2838	Renal caliceal diverticuli-deafness syndrome	Renal caliceal diverticuli-hearing loss syndrome		Σύνδρομο εκκολπωμάτων νεφρικών καλύκων-κώφωσης	Σύνδρομο εκκολπωμάτων νεφρικών καλύκων- απώλειας ακοής
268322	Hereditary thrombocytopenia with normal platelets		D69.4	Κληρονομική θρομβοκυτταροπενία με φυσιολογικά αιμοπετάλια	
2840	Pelvic dysplasia-arthrogryposis of lower limbs syndrome		Q68.8	Σύνδρομο δυσπλασίας πυέλου-αρθρογρύπωσης των κάτω άκρων	
2840	Pelvic dysplasia-arthrogryposis of lower limbs syndrome	Ray-Peterson-Scott syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας πυέλου-αρθρογρύπωσης των κάτω άκρων	Σύνδρομο Ray-Peterson-Scott
2839	Pelvis-shoulder dysplasia		Q87.5	Δυσπλασία πυέλου-ώμου	
2839	Pelvis-shoulder dysplasia	Kosenow syndrome		Δυσπλασία πυέλου-ώμου	Σύνδρομο Kosenow
2839	Pelvis-shoulder dysplasia	Scapuloiliac dysostosis		Δυσπλασία πυέλου-ώμου	Ωμοπλατολαγόνια δυσόστωση
2855	Perrault syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Perrault	
2855	Perrault syndrome	XX gonadal dysgenesis-deafness syndrome		Σύνδρομο Perrault	Σύνδρομο XX γοναδικής δυσγενεσίας-κώφωσης
2855	Perrault syndrome	XX gonadal dysgenesis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Perrault	Σύνδρομο XX γοναδικής δυσγενεσίας-απώλειας ακοής
2854	Fuhrmann syndrome		Q74.8	Σύνδρομο Fuhrmann	
2854	Fuhrmann syndrome	Fibular hypoplasia or aplasia-femoral bowing-oligodactyly syndrome		Σύνδρομο Fuhrmann	Υποπλασία ή απλασία περόνης-κύρτωση μηριαίων οστών-ολιγοδακτυλία
2854	Fuhrmann syndrome	Fuhrmann-Rieger-de Sousa syndrome		Σύνδρομο Fuhrmann	Σύνδρομο Fuhrmann-Rieger-de Sousa
708	Peters anomaly		Q13.4	Ανωμαλία Peters	
708	Peters anomaly	Peters congenital glaucoma		Ανωμαλία Peters	Συγγενές γλαύκωμα Peters
2850	Alopecia-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής στέρησης	
2850	Alopecia-intellectual disability syndrome	Perniola-Krajewska-Carnevale syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής στέρησης	Σύνδρομο Perniola-Krajewska-Carnevale
268369	Spina bifida aperta		Q05.8	Ανοικτή διαχιδή ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.9	Ανοικτή διαχιδή ράχη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
268369	Spina bifida aperta		Q05.0	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.1	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.2	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.3	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.4	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.5	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.6	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268369	Spina bifida aperta		Q05.7	Ανοικτή δισχιδής ράχη	
268114	RAS-associated autoimmune leukoproliferative disease		D72.8	RAS-σχετιζόμενη αυτοάνοση λευκοϋπερπλαστική νόσος	
268114	RAS-associated autoimmune leukoproliferative disease	RALD		RAS-σχετιζόμενη αυτοάνοση λευκοϋπερπλαστική νόσος	RALD
2825	PARC syndrome		Q87.8	Σύνδρομο PARC	
2825	PARC syndrome	Poikiloderma-alopecia-retrognathism-cleft palate syndrome		Σύνδρομο PARC	Σύνδρομο ποικιλοδερμίας-αλωπεκίας-οπισθογοναθισμού-υπερωισχιστίας
2826	Spastic paraplegia-precocious puberty syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-πρώιμης ήβης	
268139	Intraocular medulloepithelioma		D31.4	Ενδοφθαλμικό μυελοεπιθηλίωμα	
268139	Intraocular medulloepithelioma	Orbital medulloepithelioma		Ενδοφθαλμικό μυελοεπιθηλίωμα	Μυελοεπιθηλίωμα του κόγχου
268129	Spheroid body myopathy		G71.8	Μυοπάθεια σφαιροειδών σωματίων	
2819	Spastic paraplegia-facial-cutaneous lesions syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-προσωπο-δερματικών αλλοιώσεων	
2819	Spastic paraplegia-facial-cutaneous lesions syndrome	Bahemuka-Brown syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-προσωπο-δερματικών αλλοιώσεων	Σύνδρομο Bahemuka-Brown
2820	Spastic paraplegia-nephritis-deafness syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νεφρίτιδας-κώφωσης	
2820	Spastic paraplegia-nephritis-deafness syndrome	Fitzsimmons-Walson-Mellor syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νεφρίτιδας-κώφωσης	Σύνδρομο Fitzsimmons-Walson-Mellor
2820	Spastic paraplegia-nephritis-deafness syndrome	Spastic paraplegia-nephritis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νεφρίτιδας-κώφωσης	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νεφρίτιδας-απώλειας ακοής
2821	Spastic paraplegia-neuropathy-poikiloderma syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νευροπάθειας-ποικιλοδερμίας	
2821	Spastic paraplegia-neuropathy-poikiloderma syndrome	Antinolo-Nieto-Borrego syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νευροπάθειας-ποικιλοδερμίας	Σύνδρομο Antinolo-Nieto-Borrego
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 11	
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11	Nakamura-Osame syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 11	Σύνδρομο Nakamura-Osame

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11	SPG11		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 11	SPG11
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11	Spastic paraplegia-intellectual disability-thin corpus callosum syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 11	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νοητικής υστέρησης-λεπτού μεσολοβίου
2835	Pectus excavatum-macrocephaly-dysplastic nails syndrome			Σύνδρομο σκαφοειδούς θώρακα-μακροκεφαλίας-δυσπλαστικών ονύχων	
2835	Pectus excavatum-macrocephaly-dysplastic nails syndrome	Zori-Stalker-Williams syndrome		Σύνδρομο σκαφοειδούς θώρακα-μακροκεφαλίας-δυσπλαστικών ονύχων	Σύνδρομο Zori-Stalker-Williams
2836	PEHO syndrome		G31.8	Σύνδρομο PEHO	
2836	PEHO syndrome	Progressive encephalopathy with edema, hypersarrhythmia and optic atrophy		Σύνδρομο PEHO	Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με οίδημα, υψαρρυθμία και οπτική ατροφία
2836	PEHO syndrome	Progressive encephalopathy-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο PEHO	Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας-οπτικής ατροφίας
268249	Mycophenolate mofetil embryopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από μυκοφαινολική μοφετίλη	
268249	Mycophenolate mofetil embryopathy	MMF embryopathy		Εμβρυοπάθεια από μυκοφαινολική μοφετίλη	Εμβρυοπάθεια από MMF
268316	Complication in hemodialysis			Επιπλοκή στην αιμοκάθαρση	
2832	Short tarsus-absence of lower eyelashes syndrome		Q87.2	Σύνδρομο βραχέος ταρσού-απουσίας των κάτω βλεφαρίδων	
2832	Short tarsus-absence of lower eyelashes syndrome	Lopes-Gorlin syndrome		Σύνδρομο βραχέος ταρσού-απουσίας των κάτω βλεφαρίδων	Σύνδρομο Lopes-Gorlin
2833	Stiff skin syndrome		L98.8	Σύνδρομο δύσκαμπτου δέρματος	
2969	Proteus-like syndrome		Q87.3	Σύνδρομο τύπου-Πρωτέα	
2964	Autosomal dominant prognathism		K07.1	Αυτοσωμικός επικρατής προγναθισμός	
2962	De Bary syndrome		Q87.8	Σύνδρομο De Bary	
2962	De Bary syndrome	Cutis laxa-corneal clouding-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο De Bary	Σύνδρομο δερματολύσης [δερματοχάλασης]- θολρότητας κερατοειδούς-νοητικής υστέρησης
2962	De Bary syndrome	Progeroid syndrome, De Bary type		Σύνδρομο De Bary	Προγηροειδές σύνδρομο, τύπος De Bary
2973	46,XX disorder of sex development-anorectal anomalies syndrome		Q56.2	Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου- ορθοπρωκτικών ανωμαλιών	
2972	Non-eruption of teeth-maxillary hypoplasia-genu valgum syndrome			Σύνδρομο μη-ανατολής των οδόντων-υποπλασίας άνω γνάθου- βλαισού γόνατος	
2972	Non-eruption of teeth-maxillary hypoplasia-genu valgum syndrome	Stoelinga-de Koomen-Davis syndrome		Σύνδρομο μη-ανατολής των οδόντων-υποπλασίας άνω γνάθου- βλαισού γόνατος	Σύνδρομο Stoelinga-de Koomen-Davis
750	Pseudoachondroplasia		Q77.8	Ψευδοαχονδροπλασία	
750	Pseudoachondroplasia	Pseudoachondroplastic dysplasia		Ψευδοαχονδροπλασία	Ψευδοαχονδροπλαστική δυσπλασία
750	Pseudoachondroplasia	Pseudoachondroplastic spondyloepiphyseal dysplasia		Ψευδοαχονδροπλασία	Ψευδοαχονδροπλαστική σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία
2976	Pseudoleprechaunism syndrome, Patterson type		E34.8	Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού, τύπος Patterson	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2976	Pseudoleprechaunism syndrome, Patterson type	Patterson pseudoleprechaunism syndrome		Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού, τύπος Patterson	Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού του Patterson
2976	Pseudoleprechaunism syndrome, Patterson type	Patterson syndrome		Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού, τύπος Patterson	Σύνδρομο Patterson
2975	46,XX disorder of sex development-skeletal anomalies syndrome		Q56.2	Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου- σκελετικών ανωμαλιών	
2980	Acrootoocular syndrome		Q87.0	Ακρωτοοφθαλμικό σύνδρομο	
2980	Acrootoocular syndrome	Pseudopapilledema-blepharophimosis-hand anomalies syndrome		Ακρωτοοφθαλμικό σύνδρομο	Σύνδρομο ψευδοοιδήματος οπτικής θηλής-βλεφαροφίμωσης- ανωμαλιών των χεριών
2978	Chronic intestinal pseudoobstruction		K59.8	Χρόνια εντερική ψευδοαπόφραξη	
2978	Chronic intestinal pseudoobstruction	CIPO		Χρόνια εντερική ψευδοαπόφραξη	CIPO
2946	Brachydactyly-long thumb syndrome		Q87.2	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μακρού αντίχειρα	
2946	Brachydactyly-long thumb syndrome	Brachydactyly, long thumb type		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μακρού αντίχειρα	Βραχυδακτυλία, τύπος μακρού αντίχειρα
2950	Triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome		Q74.8	Σύνδρομο τριφαλαγγικού αντίχειρα-πολυσυνδακτυλίας	
2950	Triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome	TPT-PS syndrome		Σύνδρομο τριφαλαγγικού αντίχειρα-πολυσυνδακτυλίας	Σύνδρομο TPT-PS
2951	Absent thumb-short stature-immunodeficiency syndrome		D82.8	Σύνδρομο απόντος αντίχειρα-χαμηλού αναστήματος-ανοσοανεπάρκειας	
2947	Triphalangeal thumbs-brachyectrodactyly syndrome		Q74.8	Σύνδρομο τριφαλαγγικών αντιχειρών-βραχυεκτροδακτυλίας	
2947	Triphalangeal thumbs-brachyectrodactyly syndrome	Carnevale-Hernández-del Castillo syndrome		Σύνδρομο τριφαλαγγικών αντιχειρών-βραχυεκτροδακτυλίας	Σύνδρομο Carnevale-Hernández-del Castillo
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		J70.2	Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		J70.3	Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		J70.4	Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		J70.0	Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		J70.1	Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
2956	Acrodysplasia scoliosis		Q87.5	Ακροδυσπλαστική σκολίωση	
2956	Acrodysplasia scoliosis	Brachydactyly-scoliosis-carpal fusion syndrome		Ακροδυσπλαστική σκολίωση	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας- σκολίωσης- σύντηξης καρπού
2956	Acrodysplasia scoliosis	Prata-Liberal-Goncalves syndrome		Ακροδυσπλαστική σκολίωση	Σύνδρομο Prata-Liberal-Goncalves
2952	Adducted thumbs-arthrogyposis syndrome, Christian type		Q74.8	Σύνδρομο προσαγωγής αντιχειρών-αρθρογύπωσης, τύπος Christian	
740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome		E34.8	Σύνδρομο προγηρίας Hutchinson-Gilford	
740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	HGPS		Σύνδρομο προγηρίας Hutchinson-Gilford	HGPS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	Progeria		Σύνδρομο προγηρίας Hutchinson-Gilford	Προγηρία
2959	Progeria-short stature-pigmented nevi syndrome			Σύνδρομο προγηρίας-χαμηλού αναστήματος- μελαγχρωματικών σπύλων	
2959	Progeria-short stature-pigmented nevi syndrome	Mulvihill-Smith syndrome		Σύνδρομο προγηρίας-χαμηλού αναστήματος- μελαγχρωματικών σπύλων	Σύνδρομο Mulvihill-Smith
2957	Guttmacher syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Guttmacher	
2957	Guttmacher syndrome	Preaxial deficiency-postaxial polydactyly-hypospadias syndrome		Σύνδρομο Guttmacher	Σύνδρομο προαξονικής ανεπάρκειας- μεταξονικής πολυδακτυλίας-υποσπαδία
2958	X-linked intellectual disability-dysmorphism-cerebral atrophy syndrome			Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- δυσμορφισμού- εγκεφαλικής ατροφίας	
2958	X-linked intellectual disability-dysmorphism-cerebral atrophy syndrome	Prieto-Badia-Mulas syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- δυσμορφισμού- εγκεφαλικής ατροφίας	Σύνδρομο Prieto-Badia-Mulas
2924	Isolated polycystic liver disease		Q44.6	Μεμονωμένη πολυκυστική νόσος του ήπατος	
2924	Isolated polycystic liver disease	ADPCLD		Μεμονωμένη πολυκυστική νόσος του ήπατος	ADPCLD
2924	Isolated polycystic liver disease	Autosomal dominant polycystic liver disease		Μεμονωμένη πολυκυστική νόσος του ήπατος	Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος του ήπατος
2924	Isolated polycystic liver disease	PCLD		Μεμονωμένη πολυκυστική νόσος του ήπατος	PCLD
2926	Digital extensor muscle aplasia-polyneuropathy		Q87.8	Απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων-πολυνευροπάθεια	
2926	Digital extensor muscle aplasia-polyneuropathy	Congenital aplasia of the extensor muscles of the fingers and thumb associated with generalized		Απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων-πολυνευροπάθεια	Συγγενής απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων των άνω άκρων και αντιχείρων συνδεδεμένη με γενικευμένη
2926	Digital extensor muscle aplasia-polyneuropathy	Hamanishi-Ueba-Tsuji syndrome		Απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων-πολυνευροπάθεια	Σύνδρομο Hamanishi-Ueba-Tsuji
2926	Digital extensor muscle aplasia-polyneuropathy	Polyneuropathy-hand defect syndrome		Απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων-πολυνευροπάθεια	Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-βλαβών των χεριών
2928	Polyneuropathy-intellectual disability-acromicria-premature menopause syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πολυνευροπάθειας- νοητικής υστέρησης- μικρομελίας- πρόωρης εμμηνόπαυσης	
2928	Polyneuropathy-intellectual disability-acromicria-premature menopause syndrome	Lundberg syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας- νοητικής υστέρησης- μικρομελίας- πρόωρης εμμηνόπαυσης	Σύνδρομο Lundberg
2930	Cronkhite-Canada syndrome		D12.6	Σύνδρομο Cronkhite-Canada	
2930	Cronkhite-Canada syndrome	Gastrointestinal polyposis-ectodermal changes syndrome		Σύνδρομο Cronkhite-Canada	Σύνδρομο γαστρεντερικής πολυποδίασης- εξωδερμικών αλλαγών
2930	Cronkhite-Canada syndrome	Gastrointestinal polyposis-skin pigmentation-alopecia-fingernail changes syndrome		Σύνδρομο Cronkhite-Canada	Σύνδρομο γαστρεντερικής πολυποδίασης- μελάγχρωσης του δέρματος- αλωπεκίας- αλλαγών των
2935	Crossed polysyndactyly		Q70.4	Διασταυρούμενη πολυσυνδακτυλία	
2934	Polysyndactyly-cardiac malformation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πολυσυνδακτυλίας- καρδιακής δυσπλασίας	
2934	Polysyndactyly-cardiac malformation syndrome	Bonneau syndrome		Σύνδρομο πολυσυνδακτυλίας- καρδιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο Bonneau
2941	Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πορευκεφαλίας- παρεγκεφαλδικής υποπλασίας- εσωτερικών δυσπλασιών	
2941	Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome	Bonnemann-Meinecke syndrome		Σύνδρομο πορευκεφαλίας- παρεγκεφαλδικής υποπλασίας- εσωτερικών δυσπλασιών	Σύνδρομο Bonnemann-Meinecke

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2940	Porencephaly		Q04.6	Πορεγκεφαλία	
2896	Pitt-Hopkins syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Pitt-Hopkins	
2899	Brachyolmia-amelogenesis imperfecta syndrome		Q76.3	Σύνδρομο βραχυολμίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης	
2899	Brachyolmia-amelogenesis imperfecta syndrome	Platyspondyly-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο βραχυολμίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης	Σύνδρομο πλατυσπονδιλίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης
2899	Brachyolmia-amelogenesis imperfecta syndrome	Verloes-Bourguignon syndrome		Σύνδρομο βραχυολμίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης	Σύνδρομο Verloes-Bourguignon
2900	Leri pleonosteosis		Q68.8	Πλειονοστέωση Leri	
2905	POEMS syndrome		D47.7	Σύνδρομο POEMS	
2905	POEMS syndrome	Crow-Fukase syndrome		Σύνδρομο POEMS	Σύνδρομο Crow-Fukase
2905	POEMS syndrome	Osteosclerotic myeloma		Σύνδρομο POEMS	Οστεοσκληρυντικό μυέλωμα
2905	POEMS syndrome	PEP syndrome		Σύνδρομο POEMS	Σύνδρομο PEP
2905	POEMS syndrome	Polyneuropathy-endocrinopathy-plasma cell dyscrasia syndrome		Σύνδρομο POEMS	Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-ενδοκρινοπάθειας-πλάσματοκυτταρικής δυσκρασίας
2905	POEMS syndrome	Takatsuki syndrome		Σύνδρομο POEMS	Σύνδρομο Takatsuki
264450	Trisomy 8p		Q92.2	Τρισωμία 8p	
264450	Trisomy 8p	Duplication 8p		Τρισωμία 8p	Διπλασιασμός 8p
2907	Hereditary acrokeratotic poikiloderma		Q82.8	Κληρονομική ακροκερατωτική ποικιλοδερμία	
2907	Hereditary acrokeratotic poikiloderma	Weary syndrome		Κληρονομική ακροκερατωτική ποικιλοδερμία	Σύνδρομο Weary
2911	Poland syndrome		Q79.8	Σύνδρομο Poland	
2911	Poland syndrome	Poland anomaly		Σύνδρομο Poland	Ανωμαλία Poland
2911	Poland syndrome	Poland sequence		Σύνδρομο Poland	Ακολουθία Poland
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	GSD due to liver phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	GSD type 9A		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου 9A
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	GSD type 9C		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου 9C
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	GSD type IXa		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου IXa
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	GSD type IXc		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου IXc

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type 9A		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9A
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type 9C		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9C
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type IXa		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXa
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type IXc		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXc
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis due to liver phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type 9A		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου 9A
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type 9C		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου 9C
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type IXa		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου IXa
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type IXc		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου IXc
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency	XLG		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	XLG
2916	Postaxial polydactyly-dental and vertebral anomalies syndrome		Q87.2	Σύνδρομο μεταξονικής πολυδακτυλίας-οδοντικών και σπονδυλικών ανωμαλιών	
2917	Polydactyly-myopia syndrome		Q87.2	Σύνδρομο πολυδακτυλίας-μυωπίας	
2917	Polydactyly-myopia syndrome	Czeizel-Brooser syndrome		Σύνδρομο πολυδακτυλίας-μυωπίας	Σύνδρομο Czeizel-Brooser
2919	Orofaciodigital syndrome type 5		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	
2919	Orofaciodigital syndrome type 5	OFD5		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	OFD5
2919	Orofaciodigital syndrome type 5	Oral-facial-digital syndrome type 5		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 5
2919	Orofaciodigital syndrome type 5	Orofaciodigital syndrome, Thurston type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Thurston
2919	Orofaciodigital syndrome type 5	Polydactyly postaxial with median cleft of upper lip		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	Μεταξονική πολυδακτυλία με μέση σχιστία του άνω χείλους
2919	Orofaciodigital syndrome type 5	Thurston syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	Σύνδρομο Thurston
264675	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis		J84.0	Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	
264675	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis	Congenital PAP		Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	Συγγενής PAP
264675	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis	Congenital pulmonary alveolar proteinosis		Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	Συγγενής πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση
2920	Oliver syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Oliver	
2920	Oliver syndrome	Postaxial polydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Oliver	Σύνδρομο μεταξονικής πολυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης
264691	Isolated pulmonary capillaritis			Μεμονωμένη πνευμονική τριχοειδίτιδα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2921	Preaxial polydactyly-colobomata-intellectual disability syndrome		Q87.2	Σύνδρομο προαξονικής πολυδακτυλίας-οφθαλμικών κολοβωμάτων- νοητικής υστέρησης	
2921	Preaxial polydactyly-colobomata-intellectual disability syndrome	Pfeiffer-Mayer syndrome		Σύνδρομο προαξονικής πολυδακτυλίας-οφθαλμικών κολοβωμάτων- νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Pfeiffer-Mayer
264688	Congenital chylothorax		I89.8	Συγγενής χυλοθώρακας	
3374	Triopia		Q15.8	Τριωπία	
1717	Distal trisomy 19q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 19q	
1717	Distal trisomy 19q	Distal duplication 19q		Περιφερική τρισωμία 19q	Περιφερικός διπλασιασμός 19q
1717	Distal trisomy 19q	Telomeric duplication 19q		Περιφερική τρισωμία 19q	Τελομερικός διπλασιασμός 19q
1717	Distal trisomy 19q	Trisomy 19qter		Περιφερική τρισωμία 19q	Τρισωμία 19qter
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome		Q68.8	Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome	Distal arthrogryposis type 7		Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 7
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome	Dutch-Kentucky syndrome		Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	Σύνδρομο Dutch-Kentucky
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome	Hecht syndrome		Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	Σύνδρομο Hecht
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome	Hecht-Beals syndrome		Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	Σύνδρομο Hecht-Beals
3368	Trigonocephaly-bifid nose-acral anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-σχισιμοειδούς ρίνας-ανωμαλιών των άκρων	
3369	Trigonocephaly-short stature-developmental delay syndrome		Q87.0	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
3369	Trigonocephaly-short stature-developmental delay syndrome	Say-Meyer syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο Say-Meyer
3363	Trichomegaly-retina pigmentary degeneration-dwarfism syndrome			Σύνδρομο τριχομεγαλίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής εκφύλισης- νανισμού	
3363	Trichomegaly-retina pigmentary degeneration-dwarfism syndrome	Long eyelashes-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο τριχομεγαλίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής εκφύλισης- νανισμού	Σύνδρομο μακρών βλεφαρίδων-νοητικής υστέρησης
3363	Trichomegaly-retina pigmentary degeneration-dwarfism syndrome	Oliver-McFarlane syndrome		Σύνδρομο τριχομεγαλίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής εκφύλισης- νανισμού	Σύνδρομο Oliver-McFarlane
275761	Lysosomal acid lipase deficiency		E75.5	Ανεπάρκεια της λυσοσωμικής όξινης λιπάσης	
275761	Lysosomal acid lipase deficiency	LAL deficiency		Ανεπάρκεια της λυσοσωμικής όξινης λιπάσης	Ανεπάρκεια LAL
3366	Isolated trigonocephaly		Q75.0	Μεμονωμένη τριγωνοκεφαλία	
3366	Isolated trigonocephaly	Non-syndromic metopic craniosynostosis		Μεμονωμένη τριγωνοκεφαλία	Μη-συνδρομική μετωπική κρανιοσυνostωση
3365	Trigonocephaly-broad thumbs syndrome		Q87.0	Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας- φαρδίων αντιχειρών	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3365	Trigonocephaly-broad thumbs syndrome	Hunter-Rudd-Hoffmann syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας- φαρδιών αντιχειρίων	Σύνδρομο Hunter-Rudd-Hoffmann
3361	Trichodysplasia-xeroderma syndrome			Σύνδρομο τριχοδυσπλασίας-ξηροδερμίας	
3408	Upington disease		M91.8	Νόσος Upington	
3408	Upington disease	Hip dysplasia-enchondromata-ecchondroma syndrome		Νόσος Upington	Σύνδρομο δυσπλασίας ισχίων-εγχονδρωμάτων- εκχονδρωμάτων
276148	Benign epithelial tumor of salivary glands		D11.0	Καλοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276148	Benign epithelial tumor of salivary glands		D11.7	Καλοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
3409	Urban-Rogers-Meyer syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Urban-Rogers-Meyer	
3409	Urban-Rogers-Meyer syndrome	Intellectual disability-short stature-hand contractures-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο Urban-Rogers-Meyer	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-συσπάσεων των χεριών-γεννητικών ανωμαλιών
3409	Urban-Rogers-Meyer syndrome	Prader-Willi habitus-osteopenia-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο Urban-Rogers-Meyer	Σύνδρομο σωματότυπου Prader-Willi-οστεοπενίας-καμπτοδακτυλίας
276145	Malignant epithelial tumor of salivary glands		C07	Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276145	Malignant epithelial tumor of salivary glands		C08.0	Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276145	Malignant epithelial tumor of salivary glands		C08.1	Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276145	Malignant epithelial tumor of salivary glands		C08.8	Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
3412	VACTERL with hydrocephalus		Q87.8	VACTERL με υδροκέφαλο	
3412	VACTERL with hydrocephalus	Sujansky-Leonard syndrome		VACTERL με υδροκέφαλο	Σύνδρομο Sujansky-Leonard
276152	Multiple endocrine neoplasia type 4		D44.8	Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 4	
276152	Multiple endocrine neoplasia type 4	MEN4		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 4	MEN4
3403	Uhl anomaly		Q24.8	Ανωμαλία Uhl	
3404	Ulbright-Hodes syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Ulbright-Hodes	
3404	Ulbright-Hodes syndrome	Renal dysplasia-limb defects syndrome		Σύνδρομο Ulbright-Hodes	Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-βλαβών των άκρων
3404	Ulbright-Hodes syndrome	Renal dysplasia-mesomelia-radiohumeral fusion syndrome		Σύνδρομο Ulbright-Hodes	Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-μεσομελίας-κερκιδοβραχιόνιας σύντηξης
276066	Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation		K76.8	Ανεπάρκεια της CoA-λιγάσης των χολικών οξέων και ελαττωματική αμιδίωση	
275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease		G31.0	Μετωποκρατική άνοια με νόσο κινητικού νευρώνα	
275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	FTD-ALS		Μετωποκρατική άνοια με νόσο κινητικού νευρώνα	FTD-ALS
275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	FTD-MND		Μετωποκρατική άνοια με νόσο κινητικού νευρώνα	FTD-MND

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease	Frontotemporal dementia with amyotrophic lateral sclerosis		Μετωποκρατική άνοια με νόσο κινητικού νευρώνα	Μετωποκρατική άνοια με πλάγια μυατροφική σκλήρυνση
3383	Humerus trochlea aplasia		Q74.0	Απλασία της τροχίλιας του βραχιονίου οστού	
3384	Truncus arteriosus		Q20.0	Κοινός αρτηριακός κορμός	
3384	Truncus arteriosus	Common aorticopulmonary trunk		Κοινός αρτηριακός κορμός	Κοινό αορτοπνευμονικό στέλεχος
3384	Truncus arteriosus	Common arterial trunk		Κοινός αρτηριακός κορμός	Κοινό αρτηριακό στέλεχος
3384	Truncus arteriosus	TAC		Κοινός αρτηριακός κορμός	TAC
275864	Behavioral variant of frontotemporal dementia		G31.0	Συμπεριφορική παραλλαγή της μετωποκρατικής άνοιας	
275864	Behavioral variant of frontotemporal dementia	bv-FTD		Συμπεριφορική παραλλαγή της μετωποκρατικής άνοιας	bv-FTD
275944	Hemolytic disease of the newborn with Kell alloimmunization		P55.8	Αιμολυτική νόσος του νεογνού με αλλοανοσοποίηση Kell	
275944	Hemolytic disease of the newborn with Kell alloimmunization	Anti-K HDN		Αιμολυτική νόσος του νεογνού με αλλοανοσοποίηση Kell	Αντι-K HDN
275944	Hemolytic disease of the newborn with Kell alloimmunization	Maternal anti-Kell alloimmunization		Αιμολυτική νόσος του νεογνού με αλλοανοσοποίηση Kell	Μητρική αντι-Kell αλλοανοσοποίηση
3387	Isolated anterior cervical hypertrichosis		L68.2	Μεμονωμένη πρόσθια τραχηλική υπερτρίχωση	
3387	Isolated anterior cervical hypertrichosis	Hairy throat syndrome		Μεμονωμένη πρόσθια τραχηλική υπερτρίχωση	Σύνδρομο τριχωτού λαιμού
3387	Isolated anterior cervical hypertrichosis	Tsukahara-Kajii syndrome		Μεμονωμένη πρόσθια τραχηλική υπερτρίχωση	Σύνδρομο Tsukahara-Kajii
1723	Mosaic trisomy 2		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 2	
1723	Mosaic trisomy 2	Mosaic trisomy chromosome 2		Μωσαϊκή τρισωμία 2	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 2
1723	Mosaic trisomy 2	Trisomy 2 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 2	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 2
1724	Mosaic trisomy 20		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 20	
1724	Mosaic trisomy 20	Mosaic trisomy chromosome 20		Μωσαϊκή τρισωμία 20	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 20
1724	Mosaic trisomy 20	Trisomy 20 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 20	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 20
1747	Mosaic trisomy 7		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 7	
1747	Mosaic trisomy 7	Mosaic trisomy chromosome 7		Μωσαϊκή τρισωμία 7	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 7
1747	Mosaic trisomy 7	Trisomy 7 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 7	Μωσαϊκισμός τρισωμίας 7
3332	Hypoplastic tibiae-postaxial polydactyly syndrome		Q74.8	Σύνδρομο υποπλαστικών κνημών-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
3332	Hypoplastic tibiae-postaxial polydactyly syndrome	Hypoplastic tibia-polydactyly syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικών κνημών-μεταξονικής πολυδακτυλίας	Σύνδρομο υποπλαστικής κνήμης-πολυδακτυλίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3332	Hypoplastic tibiae-postaxial polydactyly syndrome	Werner mesomelic syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικών κνημών-μεταξονικής πολυδακτυλίας	Μεσομελικό σύνδρομο Werner
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome		Q73.8	Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	Aplasia of tibia with split-hand/split-foot deformity		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Απλασία της κνήμης με παραμόρφωση σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	SHFLD syndrome		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Σύνδρομο SHFLD
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	SHFM associated with aplasia of long bones		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	SHFM σχετιζόμενη με απλασία των μακρών οστών
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	Split hand/foot malformation with long bone deficiency		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας με ανεπάρκεια μακρών οστών
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	Split-hand/foot malformation associated with aplasia of long bones		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας με απλασία μακρών οστών
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	TH-SHFM		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	TH-SHFM
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	Tibial hemimelia with split hand/foot malformation		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Ημιμελία κνήμης με δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome	Tibial hemimelia-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	Σύνδρομο ημιμελίας κνήμης-εκτροδακτυλίας
3328	Absent tibia-polydactyly-arachnoid cyst syndrome			Σύνδρομο απουσίας κνήμης-πολυδακτυλίας-αραχνοειδούς κύστης	
3328	Absent tibia-polydactyly-arachnoid cyst syndrome	Holmes-Collins syndrome		Σύνδρομο απουσίας κνήμης-πολυδακτυλίας-αραχνοειδούς κύστης	Σύνδρομο Holmes-Collins
3327	Thyrocerbrorenal syndrome		N15.8	Θυρεοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο	
3327	Thyrocerbrorenal syndrome	Cutler-Bass-Romshe syndrome		Θυρεοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο	Σύνδρομο Cutler-Bass-Romshe
3326	Thymic-renal-anal-lung dysplasia		Q87.8	Θυμο-νεφρο-πρωκτο-πνευμονική δυσπλασία	
3322	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome		D61.0	Σύνδρομο Hoyeraal-Hreidarsson	
3322	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome	Progressive pancytopenia-immunodeficiency-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο Hoyeraal-Hreidarsson	Σύνδρομο προοδευτικής πανκυτταροπενίας- ανοσοανεπάρκειας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας
3317	Thoracolaryngeopelvic dysplasia		Q77.2	Θωρακολαρυγγοπυελική δυσπλασία	
3317	Thoracolaryngeopelvic dysplasia	Barnes syndrome		Θωρακολαρυγγοπυελική δυσπλασία	Σύνδρομο Barnes
3316	Thomas syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Thomas	
3316	Thomas syndrome	Potter sequence-cleft lip/palate-cardiopathy syndrome		Σύνδρομο Thomas	Σύνδρομο ακολουθίας Potter-χειλεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-καρδιοπάθειας
3314	Thiemann disease, familial form		M93.2	Νόσος Thiemann, οικογενής τύπος	
3314	Thiemann disease, familial form	Aseptic necrosis of phalangeal epiphyses		Νόσος Thiemann, οικογενής τύπος	Άσηπτη νέκρωση των φαλαγγικών επιφύσεων
3314	Thiemann disease, familial form	Osteochondrosis of phalangeal epiphyses		Νόσος Thiemann, οικογενής τύπος	Οστεοχόνδρωση των φαλαγγικών επιφύσεων
3355	Trichodontonychia dysplasia			Τριχοδοντονυχιαία δυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3355	Trichoodontoonychial dysplasia	Trichoodontoonychial dysplasia with bone deficiency in frontoparietal region		Τριχοοδοντοουχιαία δυσπλασία	Τριχοοδοντοουχιαία δυσπλασία με οστική έλλειψη στη μετωποβρεγματική χώρα
275555	Preeclampsia		O14.2	Προεκλαμψία	
275555	Preeclampsia		O14.9	Προεκλαμψία	
275555	Preeclampsia		O14.0	Προεκλαμψία	
275555	Preeclampsia		O14.1	Προεκλαμψία	
275543	L1 syndrome		Q04.8	Σύνδρομο L1	
275543	L1 syndrome	CRASH syndrome		Σύνδρομο L1	Σύνδρομο CRASH
275543	L1 syndrome	Corpus callosum hypoplasia-retardation-adducted thumbs-spasticity-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο L1	Σύνδρομο υποπλασίας μεσολοβίου-καθυστερήσης-προσαγωγής αντιχειρών-σπαστικότητας-υδροκεφάλου
275543	L1 syndrome	L1CAM syndrome		Σύνδρομο L1	Σύνδρομο L1CAM
3353	Trichodermodyplasia-dental alterations syndrome			Σύνδρομο τριχοδερμοδυσπλασίας-οδοντικών μεταβολών	
3353	Trichodermodyplasia-dental alterations syndrome	Pinheiro-Freire Maia-Miranda syndrome		Σύνδρομο τριχοδερμοδυσπλασίας-οδοντικών μεταβολών	Σύνδρομο Pinheiro-Freire Maia-Miranda
275534	Myostatin-related muscle hypertrophy		M62.8	μυϊκή υπερτροφία σχετιζόμενη με τη μυοστατίνη	
275523	Dianzani autoimmune lymphoproliferative disease		D47.9	Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστική νόσος του Dianzani	
275523	Dianzani autoimmune lymphoproliferative disease	DALD		Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστική νόσος του Dianzani	DALD
3351	Trichodontal syndrome			Τριχοοδοντικό σύνδρομο	
3351	Trichodontal syndrome	Kersey syndrome		Τριχοοδοντικό σύνδρομο	Σύνδρομο Kersey
275517	Autoimmune lymphoproliferative syndrome with recurrent viral infections		D47.9	Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις	
275517	Autoimmune lymphoproliferative syndrome with recurrent viral infections	ALPS with recurrent viral infections		Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις	ALPS με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις
275517	Autoimmune lymphoproliferative syndrome with recurrent viral infections	CEDS		Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις	CEDS
275517	Autoimmune lymphoproliferative syndrome with recurrent viral infections	Caspase 8 deficiency syndrome		Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις	Σύνδρομο ανεπάρκειας της κασπάσης 8
3352	Tricho-dento-osseous syndrome		Q82.4	Τριχο-οδοντο-οστικό σύνδρομο	
3352	Tricho-dento-osseous syndrome	TDO syndrome		Τριχο-οδοντο-οστικό σύνδρομο	Σύνδρομο TDO
3350	Tremor-nystagmus-duodenal ulcer syndrome		G25.0	Σύνδρομο τρόμου - νυσταγμού - έλκους δωδεκαδακτύλου	
3350	Tremor-nystagmus-duodenal ulcer syndrome	Neuhauser-Daly-Magnelli syndrome		Σύνδρομο τρόμου - νυσταγμού - έλκους δωδεκαδακτύλου	Σύνδρομο Neuhauser-Daly-Magnelli
3344	Weismann-Netter syndrome		Q77.8	Σύνδρομο Weismann-Netter	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3344	Weismann-Netter syndrome	Anterior bowing of legs with dwarfism		Σύνδρομο Weismann-Netter	Προσθία κύρτωση των κάτω άκρων με νανισμό
3344	Weismann-Netter syndrome	WNS		Σύνδρομο Weismann-Netter	WNS
3344	Weismann-Netter syndrome	Weismann-Netter-Stuhl syndrome		Σύνδρομο Weismann-Netter	Σύνδρομο Weismann-Netter-Stuhl
3347	Mounier-Kühn syndrome		J98.0	Σύνδρομο Mounier-Kühn	
3347	Mounier-Kühn syndrome	Congenital tracheobronchomegaly		Σύνδρομο Mounier-Kühn	Συγγενής τραχειοβρογχομεγαλία
3347	Mounier-Kühn syndrome	Idiopathic tracheobronchomegaly		Σύνδρομο Mounier-Kühn	Ιδιοπαθής τραχειοβρογχομεγαλία
3347	Mounier-Kühn syndrome	Tracheobronchomegaly		Σύνδρομο Mounier-Kühn	Τραχειοβρογχομεγαλία
3341	Torticollis-keloids-cryptorchidism-renal dysplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ραιβόκρανου-χηλοειδών-κρυψορχίας-νεφρικής δυσπλασίας	
3342	Arterial tortuosity syndrome		I77.1	Σύνδρομο αρτηριακής ελίκωσης	
3342	Arterial tortuosity syndrome	ATS		Σύνδρομο αρτηριακής ελίκωσης	ATS
3339	Toriello-Lacassie-Droste syndrome			Σύνδρομο Toriello-Lacassie-Droste	
3339	Toriello-Lacassie-Droste syndrome	Aplasia cutis congenita-epibulbar dermoids syndrome		Σύνδρομο Toriello-Lacassie-Droste	Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-επιβολβικών δερμοειδών κύστεων
3339	Toriello-Lacassie-Droste syndrome	Oculoectodermal syndrome		Σύνδρομο Toriello-Lacassie-Droste	Οφθαλμοεξωδερμικό σύνδρομο
3338	Toriello-Carey syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Toriello-Carey	
3338	Toriello-Carey syndrome	Corpus callosum agenesis-blepharophimosis-Robin sequence syndrome		Σύνδρομο Toriello-Carey	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-βλεφαροφίμωσης-ακολουθίας Robin
3469	XK aprosencephaly syndrome		Q04.3	Σύνδρομο απροσεγκεφαλίας XK	
3469	XK aprosencephaly syndrome	Garcia-Lurie syndrome		Σύνδρομο απροσεγκεφαλίας XK	Σύνδρομο Garcia-Lurie
3469	XK aprosencephaly syndrome	XK syndrome		Σύνδρομο απροσεγκεφαλίας XK	Σύνδρομο XK
3469	XK aprosencephaly syndrome	XK-aprosencephaly		Σύνδρομο απροσεγκεφαλίας XK	XK-απροσεγκεφαλία
3472	Yunis-Varon syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Yunis-Varon	
3472	Yunis-Varon syndrome	Cleidocranial dysplasia-micrognathia-absent thumbs syndrome		Σύνδρομο Yunis-Varon	Σύνδρομο κλειδοκρανιακής δυσπλασίας-μικρογναθίας-απόντων αντιχειρών
3471	Young syndrome		N46	Σύνδρομο Young	
3471	Young syndrome	Azoospermia-sinopulmonary infections syndrome		Σύνδρομο Young	Σύνδρομο αζωοσπερμίας-κολποπνευμονικών λοιμώξεων
3319	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia		D61.0	Συγγενής αμεγακαρουκυτταρικής θρομβοκυτταροπενίας	
3319	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	CAMT		Συγγενής αμεγακαρουκυτταρικής θρομβοκυτταροπενίας	CAMT

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3473	Zimmermann-Laband syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Zimmermann-Laband	
3473	Zimmermann-Laband syndrome	Gingival fibromatosis-hepatosplenomegaly-other anomalies syndrome		Σύνδρομο Zimmermann-Laband	Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-ηπατοσπληνομεγαλίας- άλλων αναμαλιών
3473	Zimmermann-Laband syndrome	Laband syndrome		Σύνδρομο Zimmermann-Laband	Σύνδρομο Laband
3459	Wilson-Turner syndrome			Σύνδρομο Wilson-Turner	
3459	Wilson-Turner syndrome	WTS		Σύνδρομο Wilson-Turner	WTS
3459	Wilson-Turner syndrome	X-linked intellectual disability-gynecomastia-obesity syndrome		Σύνδρομο Wilson-Turner	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- γυναικομαστίας- παχυσαρκίας
3464	Woodhouse-Sakati syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Woodhouse-Sakati	
3464	Woodhouse-Sakati syndrome	Diabetes-hypogonadism-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Woodhouse-Sakati	Σύνδρομο διαβήτη-υπογοναδιαμού-κώφωσης- νοητικής υστέρησης
3464	Woodhouse-Sakati syndrome	Diabetes-hypogonadism-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Woodhouse-Sakati	Σύνδρομο διαβήτη-υπογοναδιαμού-απώλειας ακοής- νοητικής υστέρησης
3466	WT limb-blood syndrome		D61.0	Σύνδρομο άκρων-αίματος WT	
3465	Worster-Drought syndrome		G80.8	Σύνδρομο Worster-Drought	
3465	Worster-Drought syndrome	Congenital suprabulbar paresis		Σύνδρομο Worster-Drought	Συγγενής υπερπρομηκική πάρεση
2995	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome		Q87.0	Εγκεφαλομετωποπροσωπικό σύνδρομο Baraitser-Winter	
3200	Arthrogyposis-ectodermal dysplasia syndrome			Σύνδρομο αρθρογύπωσης-εξωδερμικής δυσπλασίας	
3200	Arthrogyposis-ectodermal dysplasia syndrome	Stoll-Alembik-Finck syndrome		Σύνδρομο αρθρογύπωσης-εξωδερμικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Stoll-Alembik-Finck
1570	Symbrachydactyly of hands and feet		Q73.8	Συμβραχυδακτυλία χεριών και ποδιών	
1570	Symbrachydactyly of hands and feet	De Smet-Fabry-Fryns syndrome		Συμβραχυδακτυλία χεριών και ποδιών	Σύνδρομο De Smet-Fabry-Fryns
3243	Sweet syndrome		L98.2	Σύνδρομο Sweet	
3243	Sweet syndrome	Acute febrile neutrophilic dermatosis		Σύνδρομο Sweet	Οξεία εμπύρετος ουδετεροφιλική δερματοπάθεια
1827	Acromelic frontonasal dysplasia		Q75.8	Ακρομελική μετωπορινική δυσπλασία	
1827	Acromelic frontonasal dysplasia	AFND		Ακρομελική μετωπορινική δυσπλασία	AFND
1827	Acromelic frontonasal dysplasia	Acromelic frontonasal dysostosis		Ακρομελική μετωπορινική δυσπλασία	Ακρομελική μετωπορινική δυσόσωση
1827	Acromelic frontonasal dysplasia	Toriello syndrome		Ακρομελική μετωπορινική δυσπλασία	Σύνδρομο Toriello
3424	Velo-facial-skeletal syndrome		Q87.0	Υπερωιο-προσωπο-σκελετικό σύνδρομο	
3433	Microcephaly-brachydactyly-kyphoscoliosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-βραχυδακτυλίας-κυφωσκολίωσης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3433	Microcephaly-brachydactyly-kyphoscoliosis syndrome	Viljoen-Kallis-Voges syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-βραχυδακτυλίας-κυφωσκολίωσης	Σύνδρομο Viljoen-Kallis-Voges
3429	Verloove Vanhorick-Brubakk syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Verloove Vanhorick-Brubakk	
3429	Verloove Vanhorick-Brubakk syndrome	Cleft lip-limb and heart malformations syndrome		Σύνδρομο Verloove Vanhorick-Brubakk	Σύνδρομο χεilioσχισίας-δυσπλασιών των άκρων και της καρδιάς
2460	Van den Ende-Gupta syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Van den Ende-Gupta	
2460	Van den Ende-Gupta syndrome	Marden-Walker-like syndrome		Σύνδρομο Van den Ende-Gupta	Σύνδρομο τύπου-Marden-Walker
2460	Van den Ende-Gupta syndrome	VDEGS		Σύνδρομο Van den Ende-Gupta	VDEGS
268940	Bilateral polymicrogyria		Q04.3	Αμφοτερόπλευρη πολυμικρογυρία	
268943	Unilateral polymicrogyria		Q04.3	Ετερόπλευρη πολυμικρογυρία	
3416	Hyperostosis corticalis generalisata		M85.2	Γενικευμένη φλοιώδης υπερόστωση	
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Hyperphosphatasemia tarda		Γενικευμένη φλοιώδης υπερόστωση	Όψιμη υπερφωσφατασαμία
3416	Hyperostosis corticalis generalisata	Van Buchem disease		Γενικευμένη φλοιώδης υπερόστωση	Νόσος Van Buchem
268936	Isolated arhinencephaly		Q04.1	Μεμονωμένη αρρηνγκεφαλία	
3417	Van den Bosch syndrome			Σύνδρομο Van den Bosch	
269229	Pontine tegmental cap dysplasia		Q04.8	Δυσπλασία της γεφυρικής καλύπτρας	
269229	Pontine tegmental cap dysplasia	PTCD		Δυσπλασία της γεφυρικής καλύπτρας	PTCD
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1		E31.0	Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	APECED syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο APECED
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	APS type 1		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	APS τύπου 1
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	APS1		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	APS1
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Autoimmune hypoparathyroidism-chronic candidiasis-Addison disease syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο αυτοάνοσου υποπαραθυρεοειδισμού-χρόνιας καντινίωσης-νόσου Addison
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Autoimmune polyendocrine syndrome type 1		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 1
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο αυτοάνοσης πολυενδοκρινοπάθειας-καντινίωσης-εξωδερμικής δυστροφίας
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Autoimmune polyglandular syndrome type 1		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Αυτοάνοσο πολλαδικό σύνδρομο τύπου 1
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	HAM syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο HAM
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Hypoparathyroidism-Addison disease-mucocutaneous candidiasis syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νόσου Addison-βλεννογονοδερματικής καντινίωσης

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	MEDAC syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο MEDAC
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1	Multiple endocrine deficiency-Addison disease-candidiasis syndrome		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	Σύνδρομο πολλαπλής ενδοκρινικής ανεπάρκειας-νόσου Addison-καντιντίασης
3448	Weaver-Williams syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Weaver-Williams	
269221	Isolated bilateral hemispheric cerebellar hypoplasia		Q04.3	Μεμονωμένη αμφοτερόπλευρη υποπλασία των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων	
3449	Weill-Marchesani syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Weill-Marchesani	
3449	Weill-Marchesani syndrome	Spherophakia-brachymorphia syndrome		Σύνδρομο Weill-Marchesani	Σύνδρομο σφαιροφακίας-βραχυσωμίας
269218	Isolated unilateral hemispheric cerebellar hypoplasia		Q04.3	Μεμονωμένη ετερόπλευρη υποπλασία των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων	
3456	Wildervanck syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Wildervanck	
3456	Wildervanck syndrome	Cervicooculoacoustic syndrome		Σύνδρομο Wildervanck	Αυχνοοφθαλμοακουστικό σύνδρομο
3454	Intellectual disability-developmental delay-contractures syndrome		G71.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συσπάσεων	
3454	Intellectual disability-developmental delay-contractures syndrome	Foot contractures-muscle atrophy-oculomotor apraxia syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συσπάσεων	Σύνδρομο συσπάσεων άκρου ποδός-μυϊκής ατροφίας-οφθαλμοκινητικής απραξίας
3454	Intellectual disability-developmental delay-contractures syndrome	Wieacker-Wolff syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συσπάσεων	Σύνδρομο Wieacker-Wolff
3455	Wiedemann-Rautenstrauch syndrome		E34.8	Σύνδρομο Wiedemann-Rautenstrauch	
3455	Wiedemann-Rautenstrauch syndrome	Neonatal progeroid syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Rautenstrauch	Νεογνικό προγηροειδές σύνδρομο
269203	Isolated cerebellar vermis agenesis		Q04.3	Μεμονωμένη αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
269197	Glioependymal/ependymal cyst			Γλοιοependυματική/ependυματική κύστη	
3434	MMEP syndrome		Q87.8	Σύνδρομο MMEP	
3434	MMEP syndrome	MCOPS8		Σύνδρομο MMEP	MCOPS8
3434	MMEP syndrome	Microcephaly-microphthalmia-ectrodactyly of lower limbs-prognathism syndrome		Σύνδρομο MMEP	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μικροφθαλμίας-εκτροδακτυλίας των κάτω άκρων-προγναθισμού
3434	MMEP syndrome	Syndromic microphthalmia type 8		Σύνδρομο MMEP	Συνοδρμική μικροφθαλμία τύπου 8
3434	MMEP syndrome	Viljoen-Smart syndrome		Σύνδρομο MMEP	Σύνδρομο Viljoen-Smart
1856	Spondyloperipheral dysplasia-short ulna syndrome		Q77.7	Σύνδρομο σπονδυλοπεριφερικής δυσπλασίας- βραχείας ωλένης	
280315	Autoimmune pancreatitis type 2		K86.1	Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα τύπου 2	
280315	Autoimmune pancreatitis type 2	AIP type 2		Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα τύπου 2	AIP τύπου 2
280315	Autoimmune pancreatitis type 2	Duct-centric pancreatitis		Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα τύπου 2	Πορο-κεντρική παγκρεατίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3181	Sprengel deformity		Q74.0	Παραμόρφωση Sprengel	
3181	Sprengel deformity	High scapula		Παραμόρφωση Sprengel	Ανύψωση ωμοπλάτης
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16	Alpha-dystroglycan-related LGMD R16		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	LGMD R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2P		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2P
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16	LGMD type 2P		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	LGMD τύπου 2P
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16	LGMD2P		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	LGMD2P
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16	Limb-girdle muscular dystrophy type 2P		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2P
280325	Distal monosomy 12p		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 12p	
280325	Distal monosomy 12p	12p13.33 microdeletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 12p	Σύνδρομο μικροέλλειψης 12p13.33
280325	Distal monosomy 12p	Del(12)(p13.33)		Περιφερική μονοσωμία 12p	Del(12)(p13.33)
280325	Distal monosomy 12p	Distal deletion 12p		Περιφερική μονοσωμία 12p	Περιφερική έλλειψη 12p
3194	Corneodermatoosseous syndrome		H18.5	Κερατοειδοδερμοοστικό σύνδρομο	
3194	Corneodermatoosseous syndrome	CDO syndrome		Κερατοειδοδερμοοστικό σύνδρομο	Σύνδρομο CDO
3194	Corneodermatoosseous syndrome	Stern-Lubinsky-Durrie syndrome		Κερατοειδοδερμοοστικό σύνδρομο	Σύνδρομο Stern-Lubinsky-Durrie
280365	Autosomal semi-dominant severe lipodystrophic laminopathy		E88.1	Αυτοσωμική ημι-επικρατής βαρεία λιποδυστροφική λαμινοπάθεια	
280379	Erythropoietic uroporphyrin associated with myeloid malignancy		E80.2	Ερυθροποιητική ουροπορφυρία σχετιζόμενη με κακοήθεια της μυελικής σειράς	
3197	Hereditary hyperekplexia		G25.8	Κληρονομική υπερεκπληξία	
3197	Hereditary hyperekplexia	Congenital stiff man syndrome		Κληρονομική υπερεκπληξία	Συγγενές σύνδρομο δύσκαμπτου ανθρώπου
3197	Hereditary hyperekplexia	Familial startle disease		Κληρονομική υπερεκπληξία	Οικογενής νόσος ξαφνιάσματος
3197	Hereditary hyperekplexia	Hereditary hyperexplexia		Κληρονομική υπερεκπληξία	Κληρονομική υπερεκπληξία
3197	Hereditary hyperekplexia	Kok disease		Κληρονομική υπερεκπληξία	Νόσος Kok
3197	Hereditary hyperekplexia	Stiff baby syndrome		Κληρονομική υπερεκπληξία	Σύνδρομο δύσκαμπτου μωρού
3199	Stimmler syndrome			Σύνδρομο Stimmler	
3184	Steatocystoma multiplex-natal teeth syndrome		L72.2	Σύνδρομο πολλαπλού στεατοκυστώματος-γενέθλιων οδόντων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3186	Holoprosencephaly-radial heart renal anomalies syndrome		Q87.8	Ολοπροσεγκεφαλία-κερκιδικές καρδιακές νεφρικές ανωμαλίες	
3186	Holoprosencephaly-radial heart renal anomalies syndrome	Steinfeld syndrome		Ολοπροσεγκεφαλία-κερκιδικές καρδιακές νεφρικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Steinfeld
3191	Subaortic stenosis-short stature syndrome			Σύνδρομο υποαορτικής στένωσης-χαμηλού αναστήματος	
3191	Subaortic stenosis-short stature syndrome	Onat syndrome		Σύνδρομο υποαορτικής στένωσης-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Onat
3193	Supravalvular aortic stenosis		Q25.3	Υπερβαλβιδική αορτική στένωση	
3193	Supravalvular aortic stenosis	SVAS		Υπερβαλβιδική αορτική στένωση	SVAS
280356	PLIN1-related familial partial lipodystrophy		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία PLIN1-σχετιζόμενη	
280356	PLIN1-related familial partial lipodystrophy	FPLD4		Οικογενής μερική λιποδυστροφία PLIN1-σχετιζόμενη	FPLD4
280356	PLIN1-related familial partial lipodystrophy	PLIN1-related FPLD		Οικογενής μερική λιποδυστροφία PLIN1-σχετιζόμενη	PLIN1-σχετιζόμενη FPLD
3214	Deaf blind hypopigmentation syndrome, Yemenite type			Σύνδρομο κώφωσης τύφλωσης υπομελάγχρωσης, τύπου Υεμενιτών	
3214	Deaf blind hypopigmentation syndrome, Yemenite type	Warburg-Thomsen syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύφλωσης υπομελάγχρωσης, τύπου Υεμενιτών	Σύνδρομο Warburg-Thomsen
3214	Deaf blind hypopigmentation syndrome, Yemenite type	Yemenite deaf-blind hypopigmentation syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύφλωσης υπομελάγχρωσης, τύπου Υεμενιτών	Υεμενίτικο σύνδρομο υπομελάγχρωσης κωφών-τυφλών
280403	Familial omphalocele syndrome with facial dysmorphism			Σύνδρομο οικογενούς ομφαλοκήλης με δυσμορφισμό προσώπου	
280406	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness		N04.8	Οικογενές, ανθεκτικό στα στεροειδή, νεφρωσικό σύνδρομο με νευροαισθητήρια κώφωση	
280406	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural hearing loss		Οικογενές, ανθεκτικό στα στεροειδή, νεφρωσικό σύνδρομο με νευροαισθητήρια κώφωση	Οικογενές, ανθεκτικό στα στεροειδή, νεφρωσικό σύνδρομο με νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
3210	Summitt syndrome		Q82.0	Σύνδρομο Summitt	
3201	Ventricular extrasystoles with syncopal episodes-perodactyly-Robin sequence syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κοιλιακών εκτακτοσυστολών με συγκοπτικά επεισόδια-πηροδακτυλίας ακολουθίας Robin	
3201	Ventricular extrasystoles with syncopal episodes-perodactyly-Robin sequence syndrome	Stoll-Kieny-Dott syndrome		Σύνδρομο κοιλιακών εκτακτοσυστολών με συγκοπτικά επεισόδια-πηροδακτυλίας ακολουθίας Robin	Σύνδρομο Stoll-Kieny-Dott
280384	Recessive intellectual disability-motor dysfunction-multiple joint contractures syndrome			Σύνδρομο υπολειπόμενης νοητικής υστέρησης-κινητικής δυσλειτουργίας-πολλαπλών συσπάσεων	
280384	Recessive intellectual disability-motor dysfunction-multiple joint contractures syndrome	IDMDC		Σύνδρομο υπολειπόμενης νοητικής υστέρησης-κινητικής δυσλειτουργίας-πολλαπλών συσπάσεων	IDMDC
280397	Familial Alzheimer-like prion disease		A81.8	Οικογενής νόσος prion τύπου Alzheimer	
280576	Nestor-Guillermo progeria syndrome		E34.8	Σύνδρομο προγηρίας Nestor-Guillermo	
280576	Nestor-Guillermo progeria syndrome	NGPS		Σύνδρομο προγηρίας Nestor-Guillermo	NGPS

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3220	Deafness-enamel hypoplasia-nail defects syndrome			Σύνδρομο κώφωσης-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ούχων	
3220	Deafness-enamel hypoplasia-nail defects syndrome	Hearing loss-enamel hypoplasia-nail defects syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ούχων	Σύνδρομο απώλειας ακοής-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ούχων
3220	Deafness-enamel hypoplasia-nail defects syndrome	Heimler syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ούχων	Σύνδρομο Heimler
3219	Fountain syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Fountain	
3219	Fountain syndrome	Deafness-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome		Σύνδρομο Fountain	Σύνδρομο κώφωσης-σκελετικής δυσπλασίας-τραχέος προσώπου με γεμάτα χείλη
3219	Fountain syndrome	Deafness-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome		Σύνδρομο Fountain	Σύνδρομο κώφωσης-σκελετικής δυσπλασίας-κοκκιωμάτων χειλέων
3219	Fountain syndrome	Hearing loss-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome		Σύνδρομο Fountain	Σύνδρομο απώλειας ακοής-σκελετικής δυσπλασίας-τραχέος προσώπου με γεμάτα χείλη
3219	Fountain syndrome	Hearing loss-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome		Σύνδρομο Fountain	Σύνδρομο απώλειας ακοής-σκελετικής δυσπλασίας-κοκκιωμάτων χειλέων
3222	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity		E79.8	Υπερδραστηριότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	
3222	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity	PRPP synthetase superactivity		Υπερδραστηριότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	Υπερδραστηριότητα της PRPP συνθετάσης
3222	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity	PRPS1 superactivity		Υπερδραστηριότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	Υπερδραστηριότητα PRPS1
280586	Chondrodysplasia with joint dislocations, gPAPP type			Χονδροδυσπλασία με εξαρθήματα, τύπος gPAPP	
280586	Chondrodysplasia with joint dislocations, gPAPP type	gPAPP deficiency		Χονδροδυσπλασία με εξαρθήματα, τύπος gPAPP	Ανεπάρκεια gPAPP
3217	Deafness-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome		G60.8	Σύνδρομο κώφωσης-εκκολπιάτωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας	
3217	Deafness-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome	Groll-Hirschowitz syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-εκκολπιάτωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας	Σύνδρομο Groll-Hirschowitz
3217	Deafness-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome	Hearing loss-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-εκκολπιάτωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας	Σύνδρομο απώλειας ακοής-εκκολπιάτωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας
280553	Fatal infantile hypertonic myofibrillar myopathy		G71.2	Θανατηφόρος βρεφική υπερτονική μυοϊνδιακή μιοπάθεια	
280558	Warsaw breakage syndrome			Σύνδρομο θραύσης της Βαρσοβίας	
280558	Warsaw breakage syndrome	WABS		Σύνδρομο θραύσης της Βαρσοβίας	WABS
3216	Conductive deafness-malformed external ear syndrome			Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός	
3216	Conductive deafness-malformed external ear syndrome	Conductive hearing loss-malformed external ear syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός	Σύνδρομο απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός
3216	Conductive deafness-malformed external ear syndrome	Mengel-Konigsmark syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός	Σύνδρομο Mengel-Konigsmark
3218	Deafness-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome			Σύνδρομο κώφωσης-επιφυσιακής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος	
3218	Deafness-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome	Chitty-Hall-Baraitser syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-επιφυσιακής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο Chitty-Hall-Baraitser
3218	Deafness-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome	Hearing loss-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-επιφυσιακής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος	Σύνδρομο απώλειας ακοής-επιφυσιακής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
647	Nijmegen breakage syndrome		Q87.8	Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	
647	Nijmegen breakage syndrome	AT V1		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	AT V1
647	Nijmegen breakage syndrome	Ataxia-telangiectasia, variant 1		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	Αταξία-τηλαγγειεκτασία, παραλλαγή 1
647	Nijmegen breakage syndrome	Berlin breakage syndrome		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	Σύνδρομο θραύσης του Βερολίνου
647	Nijmegen breakage syndrome	Immunodeficiency-microcephaly-chromosomal instability syndrome		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-μικροκεφαλίας-χρωμοσωμικής αστάθειας
647	Nijmegen breakage syndrome	Microcephaly-immunodeficiency-lymphoid malignancy syndrome		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ανοσοανεπάρκειας-λεμφικής κακοήθειας
647	Nijmegen breakage syndrome	NBS		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	NBS
647	Nijmegen breakage syndrome	Seemanova syndrome type 2		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	Σύνδρομο Seemanova τύπου 2
280062	Calciophylaxis		E83.5	Καλιφυλαξία	
279947	Postorgasmic illness syndrome		F52.3	Σύνδρομο μεταοργασμικής νόσου	
279947	Postorgasmic illness syndrome	POIS		Σύνδρομο μεταοργασμικής νόσου	POIS
279943	Hereditary neutrophilia		D72.8	Κληρονομική ουδετεροφιλία	
279934	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form due to DGUOK deficiency		E88.8	Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλικός τύπος λόγω ανεπάρκειας της DGUOK	
3152	Sclerosteosis		M85.2	Σκληροστέωση	
3152	Sclerosteosis	Cortical hyperostosis-syndactyly syndrome		Σκληροστέωση	Σύνδρομο φλοιώδους υπερόστωσης-συνδακτυλίας
279928	Paraneoplastic uveitis			Παρανεοπλασματική ραγοειδίτιδα	
279925	Infectious panuveitis		H44.1	Λοιμώδης πανραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		H20.0	Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		H20.1	Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		H20.2	Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		H20.8	Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		H20.9	Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
280142	Severe combined immunodeficiency due to LCK deficiency		D81.1	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της LCK	
280142	Severe combined immunodeficiency due to LCK deficiency	SCID due to LCK deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της LCK	SCID λόγω ανεπάρκειας της LCK
280142	Severe combined immunodeficiency due to LCK deficiency	SCID due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της LCK	SCID λόγω ανεπάρκειας της τυροσινικής κινάσης της ειδικής λεμφοκυτταρικής πρωτεΐνης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
280142	Severe combined immunodeficiency due to LCK deficiency	Severe combined immunodeficiency due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της LCK	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της τυροσινικής κινάσης της ειδικής λεμφοκυτταρικής
3164	Omphalocele syndrome, Shprintzen-Goldberg type		Q79.2	Σύνδρομο ομφαλοκήλης, τύπος Shprintzen-Goldberg	
3168	Sillence syndrome		Q74.8	Σύνδρομο Sillence	
3168	Sillence syndrome	Brachydactyly-symphalangism syndrome		Σύνδρομο Sillence	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-συμφαλαγγισμού
280133	Complement component 3 deficiency		D84.1	Ανεπάρκεια του συστατικού 3 του συμπληρώματος	
280133	Complement component 3 deficiency	C3 deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού 3 του συμπληρώματος	Ανεπάρκεια C3
3163	SHORT syndrome		Q87.1	Σύνδρομο SHORT	
3163	SHORT syndrome	Lipodystrophy-Rieger anomaly-diabetes syndrome		Σύνδρομο SHORT	Σύνδρομο λιποδυστροφίας-ανωμαλίας Rieger-διαβήτη
3163	SHORT syndrome	Rieger anomaly-partial lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο SHORT	Σύνδρομο ανωμαλίας Rieger-μερικής λιποδυστροφίας
1479	Atrial septal defect-atrioventricular conduction defects syndrome		Q21.1	Σύνδρομο ελλείμματος μεσοκολπικού διαφράγματος-διαταραχών της κολποκοιλιακής αγωγιμότητας	
3156	Senior-Loken syndrome		Q61.5	Σύνδρομο Senior-Loken	
3156	Senior-Loken syndrome	Nephronophthisis with retinal dystrophy		Σύνδρομο Senior-Loken	Νεφρονόφθιση με αμφιβληστροειδική δυστροφία
3156	Senior-Loken syndrome	Renal dysplasia-retinal aplasia syndrome		Σύνδρομο Senior-Loken	Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-αμφιβληστροειδικής απλασίας
3156	Senior-Loken syndrome	SLSN		Σύνδρομο Senior-Loken	SLSN
280071	ALG11-CDG		E77.8	ALG11-CDG	
280071	ALG11-CDG	CDG syndrome type 1p		ALG11-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1p
280071	ALG11-CDG	CDG-1p		ALG11-CDG	CDG-1p
280071	ALG11-CDG	CDG1P		ALG11-CDG	CDG1P
280071	ALG11-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1p		ALG11-CDG	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1p
280071	ALG11-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1p		ALG11-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1p
280071	ALG11-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1p		ALG11-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1p
3157	Septo-optic dysplasia spectrum		Q04.4	Φάσμα διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας	
3157	Septo-optic dysplasia spectrum	De Morsier syndrome		Φάσμα διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας	Σύνδρομο De Morsier
3157	Septo-optic dysplasia spectrum	SOD		Φάσμα διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας	SOD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3157	Septo-optic dysplasia spectrum	Septo-optic dysplasia		Φάσμα διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας	Διαφραγματο-οπτική δυσπλασία
3180	Spondylocamptodactyly syndrome		Q87.5	Σύνδρομο σπονδυλοκαμπτοδακτυλίας	
280200	Microform holoprosencephaly		Q04.2	Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	
280200	Microform holoprosencephaly	HPE, minor form		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	HPE, ελάσσων τύπος
280200	Microform holoprosencephaly	HPE-L		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	HPE-L
280200	Microform holoprosencephaly	Holoprosencephaly, minor form		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	Ολοπροσεγκεφαλία, ελάσσων τύπος
280200	Microform holoprosencephaly	Holoprosencephaly-like		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	Τύπος-ολοπροσεγκεφαλίας
280200	Microform holoprosencephaly	Microform HPE		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	Μικροτύπος HPE
3177	Spinocerebellar degeneration-corneal dystrophy syndrome		G11.1	Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής εκφύλισης-κερατοειδικής δυστροφίας	
3177	Spinocerebellar degeneration-corneal dystrophy syndrome	Der Kaloustian-Jarudi-Khoury syndrome		Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής εκφύλισης-κερατοειδικής δυστροφίας	Σύνδρομο Der Kaloustian-Jarudi-Khoury
3175	X-linked spasticity-intellectual disability-epilepsy syndrome		G25.3	Σύνδρομο φυλοσύνδετης σπαστικότητας-νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
3172	Eyeblow duplication-syndactyly syndrome			Σύνδρομο διπλασιασμού φρυδιών-συνδακτυλίας	
280183	Methylmalonic aciduria due to transcobalamin receptor defect		E71.1	Μεθυλμαλονική οξουρία λόγω βλάβης του υποδοχέα της τρανσκοβαλαμίνης	
280183	Methylmalonic aciduria due to transcobalamin receptor defect	Methylmalonic acidemia, TCb1R type		Μεθυλμαλονική οξουρία λόγω βλάβης του υποδοχέα της τρανσκοβαλαμίνης	Μεθυλομαλονική οξουρία, τύπος TCb1R
280183	Methylmalonic aciduria due to transcobalamin receptor defect	Methylmalonic acidemia, TCb1R type		Μεθυλμαλονική οξουρία λόγω βλάβης του υποδοχέα της τρανσκοβαλαμίνης	Μεθυλομαλονική οξουρία, τύπος TCb1R
280270	Pelizaeus-Merzbacher-like disease		E75.2	Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher	
280270	Pelizaeus-Merzbacher-like disease	PMLD		Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher	PMLD
1855	Spondyloenchondrodysplasia		Q77.7	Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία	
1855	Spondyloenchondrodysplasia	SPENCD		Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία	SPENCD
1855	Spondyloenchondrodysplasia	Spondyloenchondromatosis		Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία	Σπονδυλοεγχονδρωμάτωση
1855	Spondyloenchondrodysplasia	Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes		Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία	Σπονδυλομεταφυσαϊκή δυσπλασία με εγχονδρωματώδεις μεταβολές
1797	Autosomal dominant spondylocostal dysostosis		Q76.4	Αυτοσωμική επικρατής σπονδυλοπλευρική δυσόστωση	
1797	Autosomal dominant spondylocostal dysostosis	Autosomal dominant spondylocostal dysplasia		Αυτοσωμική επικρατής σπονδυλοπλευρική δυσόστωση	Αυτοσωμική επικρατής σπονδυλοπλευρική δυσπλασία
276580	Autosomal dominant hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		E16.1	Αυτοσωμικός επικρατής υπερηπουλινισμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	
276580	Autosomal dominant hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency	Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμικός επικρατής υπερηπουλινισμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	Αυτοσωμική επικρατής υπερηπουλινιαϊκή υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας Kir6.2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
276580	Autosomal dominant hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency	Dominant KATP hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμικός επικρατής υπερνισουλιनिσμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	Επικρατής KATP υπερνισουλιनिσμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2
3258	Cenani-Lenz syndrome		Q78.4	Σύνδρομο Cenani-Lenz	
3258	Cenani-Lenz syndrome	Cenani syndactyly		Σύνδρομο Cenani-Lenz	Συνδακτυλία Cenani
3258	Cenani-Lenz syndrome	Cenani-Lenz syndactyly		Σύνδρομο Cenani-Lenz	Συνδακτυλία Cenani-Lenz
3258	Cenani-Lenz syndrome	Syndactyly type 7		Σύνδρομο Cenani-Lenz	Συνδακτυλία τύπου 7
276575	Autosomal dominant hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		E16.1	Αυτοσωμικός επικρατής υπερνισουλιनिσμός λόγω ανεπάρκειας SUR1	
276575	Autosomal dominant hyperinsulinism due to SUR1 deficiency	Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμικός επικρατής υπερνισουλιनिσμός λόγω ανεπάρκειας SUR1	Αυτοσωμική επικρατής υπερνισουλιनिμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας SUR1
3262	Dobrow syndrome			Σύνδρομο Dobrow	
3262	Dobrow syndrome	Syngnathia-multiple anomalies syndrome		Σύνδρομο Dobrow	Σύνδρομο συγναθίας-πολλαπλών ανωμαλιών
276598	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		E16.1	Εστιακός υπερνισουλιनिσμός ανθεκτικός στη διαζοξειδή λόγω ανεπάρκειας SUR1	
276598	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to SUR1 deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency, diazoxide-resistant focal form		Εστιακός υπερνισουλιनिσμός ανθεκτικός στη διαζοξειδή λόγω ανεπάρκειας SUR1	Υπερνισουλιनिμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας SUR1, εστιακός τύπος ανθεκτικός στη διαζοξειδή
276608	Non-insulinoma pancreatogenous hypoglycemia syndrome		E16.1	Σύνδρομο παγκρεατογενούς υπογλυκαιμίας χωρίς ινσουλίνωμα	
276608	Non-insulinoma pancreatogenous hypoglycemia syndrome	NIPHS		Σύνδρομο παγκρεατογενούς υπογλυκαιμίας χωρίς ινσουλίνωμα	NIPHS
3265	Humero-radial synostosis		Q74.0	Βραχιονο-κερκιδική συνοστέωση	
3265	Humero-radial synostosis	Humero-radial fusion		Βραχιονο-κερκιδική συνοστέωση	Βραχιονο-κερκιδική σύντηξη
276603	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		E16.1	Εστιακός υπερνισουλιनिσμός ανθεκτικός στη διαζοξειδή λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	
276603	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency, diazoxide-resistant focal form		Εστιακός υπερνισουλιनिσμός ανθεκτικός στη διαζοξειδή λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	Υπερνισουλιनिμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας Kir6.2, εστιακός τύπος ανθεκτικός στη διαζοξειδή
3266	Humero-radio-ulnar synostosis		Q74.0	Βραχιονο-κερκιδιο-ωλένια συνοστέωση	
3266	Humero-radio-ulnar synostosis	Humero-radio-ulnar fusion		Βραχιονο-κερκιδιο-ωλένια συνοστέωση	Βραχιονο-κερκιδιο-ωλένια σύντηξη
3267	Familial lambdoid synostosis		Q75.0	Οικογενής λαμδοειδής συνοστέωση	
276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma		D35.0	Σποραδικό φαιοχρωμοκύττωμα/εκκριτικό παραγαγγλίωμα	
276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma		C74.1	Σποραδικό φαιοχρωμοκύττωμα/εκκριτικό παραγαγγλίωμα	
3268	Radioulnar synostosis-microcephaly-scoliosis syndrome			Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-μικροκεφαλίας-σκολίωσης	
3268	Radioulnar synostosis-microcephaly-scoliosis syndrome	Giuffré-Tsukahara syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-μικροκεφαλίας-σκολίωσης	Σύνδρομο Giuffré-Tsukahara
3268	Radioulnar synostosis-microcephaly-scoliosis syndrome	Tsukahara syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-μικροκεφαλίας-σκολίωσης	Σύνδρομο Tsukahara

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
276630	Symptomatic form of Coffin-Lowry syndrome in female carriers		Q87.0	Συμπτωματική μορφή του συνδρόμου Coffin-Lowry σε θηλυκούς φορείς	
3270	Radioulnar synostosis-developmental delay-hypotonia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας	
3270	Radioulnar synostosis-developmental delay-hypotonia syndrome	Der Kaloustian-McIntosh-Silver syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας	Σύνδρομο Der Kaloustian-McIntosh-Silver
3275	Spondylocarpotarsal synostosis		Q76.4	Σπονδυλοκαρποταρσική συνοστέωση	
3275	Spondylocarpotarsal synostosis	Synspondylism		Σπονδυλοκαρποταρσική συνοστέωση	Συσπονδυλισμός
425	Apolipoprotein A-I deficiency		E78.6	Ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A-I	
425	Apolipoprotein A-I deficiency	ApoA-I deficiency		Ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A-I	Ανεπάρκεια ApoA-I
425	Apolipoprotein A-I deficiency	Familial apoA-I deficiency		Ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A-I	Οικογενής ανεπάρκεια ApoA-I
425	Apolipoprotein A-I deficiency	Familial hypoalphalipoproteinemia		Ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A-I	Οικογενής υποαλφαλιποπρωτεϊναιμία
3291	Teebi-Shaltout syndrome			Σύνδρομο Teebi-Shaltout	
3293	Telecanthus-hypertelorism-strabismus-pes cavus syndrome			Σύνδρομο τηλέκανθου-υπερτελορισμού-στραβισμού-κοιλοποδίας	
3292	Tel Hashomer camptodactyly syndrome		Q74.0	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας Tel Hashomer	
279882	Spasmus nutans		F98.4	Νευματικός σπασμός (Spasmus nutans)	
3294	Extensor tendons of finger anomalies			Ανωμαλίες των εκτεινόντων τενόντων των δακτύλων των άνω άκρων	
3294	Extensor tendons of finger anomalies	Hapnes-Boman-Skeie syndrome		Ανωμαλίες των εκτεινόντων τενόντων των δακτύλων των άνω άκρων	Σύνδρομο Hapnes-Boman-Skeie
279894	Toxic maculopathy due to antimalarial drugs		H35.3	Τοξική ωχροπάθεια λόγω ανθελονοσιακών φαρμάκων	
279894	Toxic maculopathy due to antimalarial drugs		T37.2	Τοξική ωχροπάθεια λόγω ανθελονοσιακών φαρμάκων	
3301	Tetraamelia-multiple malformations syndrome		Q87.8	Σύνδρομο τετρααμελίας-πολλαπλών δυσπλασιών	
3301	Tetraamelia-multiple malformations syndrome	Zimmer phocomelia		Σύνδρομο τετρααμελίας-πολλαπλών δυσπλασιών	Φωκωμελία Zimmer
279897	Primary oculocerebral lymphoma		C85.7	Πρωτοπαθές οφθαλμοεγκεφαλικό λέμφωμα	
279897	Primary oculocerebral lymphoma	Primary oculocerebral non-Hodgkin lymphoma		Πρωτοπαθές οφθαλμοεγκεφαλικό λέμφωμα	Πρωτοπαθές οφθαλμοεγκεφαλικό μη-Hodgkin λέμφωμα
279904	Primary intraocular lymphoma		C85.7	Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό λέμφωμα	
279904	Primary intraocular lymphoma	PIOL		Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό λέμφωμα	PIOL
279904	Primary intraocular lymphoma	Primary intraocular non-Hodgkin lymphoma		Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό λέμφωμα	Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό μη-Hodgkin λέμφωμα
3304	Fallot complex-intellectual disability-growth delay syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συμπλέγματος Fallot-νοητικής υστέρησης-καθυστέρησης της αύξησης	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3304	Falot complex-intellectual disability-growth delay syndrome	Bindewald-Ulmer-Müller syndrome		Σύνδρομο συμπλέγματος Falot-νοητικής υστέρησης-καθυστέρησης της αύξησης	Σύνδρομο Bindewald-Ulmer-Müller
3312	Thalidomide embryopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια από θαλιδομίδη	
3312	Thalidomide embryopathy	Fetal thalidomide syndrome		Εμβρυοπάθεια από θαλιδομίδη	Εμβρυικό σύνδρομο θαλιδομίδης
279914	Intermediate uveitis		H30.2	Διάμεση ραγοειδίτιδα	
279914	Intermediate uveitis	IU		Διάμεση ραγοειδίτιδα	IU
279919	Infectious posterior uveitis		H30.9	Λοιμώδης οπίσθια ραγοειδίτιδα	
276198	Spinocerebellar ataxia type 36		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 36	
276198	Spinocerebellar ataxia type 36	Asidan		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 36	Asidan
276198	Spinocerebellar ataxia type 36	SCA36		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 36	SCA36
3225	Hearing loss-familial salivary gland insensitivity to aldosterone syndrome		H90.3	Σύνδρομο απώλειας ακοής-οικογενούς μη-ευαισθησίας των σιελογόνων αδένων στην αλδοστερόνη	
3225	Hearing loss-familial salivary gland insensitivity to aldosterone syndrome	Tungland-Bellman syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-οικογενούς μη-ευαισθησίας των σιελογόνων αδένων στην αλδοστερόνη	Σύνδρομο Tungland-Bellman
276193	Spinocerebellar ataxia type 35		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 35	
276193	Spinocerebellar ataxia type 35	SCA35		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 35	SCA35
3226	Deafness-lymphedema-leukemia syndrome		D46.7	Σύνδρομο κώφωσης-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας	
3226	Deafness-lymphedema-leukemia syndrome	Emberger syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας	Σύνδρομο Emberger
3226	Deafness-lymphedema-leukemia syndrome	Hearing loss-lymphedema-leukemia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας	Σύνδρομο απώλειας ακοής-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας
276183	Spinocerebellar ataxia type 32		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 32	
276183	Spinocerebellar ataxia type 32	Cerebellar ataxia with azoospermia and intellectual disability		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 32	Παρεγκεφαλική αταξία με αζωοσπερμία και νοητική υστέρηση
276183	Spinocerebellar ataxia type 32	SCA32		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 32	SCA32
3224	Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κώφωσης-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστώσεως μετακαρπίων και μεταταρσίων	
3224	Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome	Hearing loss-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστώσεως μετακαρπίων και μεταταρσίων	Σύνδρομο απώλειας ακοής-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστώσεως μετακαρπίων και μεταταρσίων
3224	Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome	Pfeiffer-Kapferer syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστώσεως μετακαρπίων και μεταταρσίων	Σύνδρομο Pfeiffer-Kapferer
276174	Idiopathic recurrent stupor		G93.8	Ίδιοπαθής υποτροπιάζουσα εμβρονησία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
276234	Non-syndromic male infertility due to sperm motility disorder		N46	Μη-συνδρομική ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής κινητικότητας των σπερματοζωαρίων	
276234	Non-syndromic male infertility due to sperm motility disorder	Non-syndromic male infertility due asthenozoospermia		Μη-συνδρομική ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής κινητικότητας των σπερματοζωαρίων	Μη-συνδρομική ανδρική υπογονιμότητα λόγω ασθενοζωοσπερμίας
3230	Deafness-oligodontia syndrome			Σύνδρομο κώφωσης-ολιγονοντίας	
3230	Deafness-oligodontia syndrome	Hearing loss-oligodontia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ολιγονοντίας	Σύνδρομο απώλειας ακοής-ολιγονοντίας
3235	Progressive deafness with stapes fixation		H74.3	Προοδευτική κώφωση με καθήλωση του αναβολέα	
3235	Progressive deafness with stapes fixation	Progressive hearing loss with stapes fixation		Προοδευτική κώφωση με καθήλωση του αναβολέα	Προοδευτική απώλεια ακοής με καθήλωση του αναβολέα
3235	Progressive deafness with stapes fixation	Stapedo-vestibular ankylosis		Προοδευτική κώφωση με καθήλωση του αναβολέα	Αναβολο-αιθουσαία αγκύλωση
3235	Progressive deafness with stapes fixation	Thies-Reis syndrome		Προοδευτική κώφωση με καθήλωση του αναβολέα	Σύνδρομο Thies-Reis
3236	Conductive deafness-ptosis-skeletal anomalies syndrome			Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών	
3236	Conductive deafness-ptosis-skeletal anomalies syndrome	Conductive hearing loss-ptosis-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών	Σύνδρομο απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών
3236	Conductive deafness-ptosis-skeletal anomalies syndrome	Jackson-Barr syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Jackson-Barr
3232	Deafness-ear malformation-facial palsy syndrome		Q87.0	Σύνδρομο κώφωσης-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου	
3232	Deafness-ear malformation-facial palsy syndrome	Hearing loss-ear malformation-facial palsy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου	Σύνδρομο απώλειας ακοής-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου
3232	Deafness-ear malformation-facial palsy syndrome	Sellers-Beighton syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου	Σύνδρομο Sellers-Beighton
3233	Cochleosaccular degeneration-cataract syndrome			Σύνδρομο κοχλιοκυστιδιακής εκφύλισης-καταράκτη	
3241	Deafness-craniofacial syndrome		Q87.0	Κώφωση-κρανιοπροσωπικό σύνδρομο	
3241	Deafness-craniofacial syndrome	Hearing loss-craniofacial syndrome		Κώφωση-κρανιοπροσωπικό σύνδρομο	Απώλεια ακοής-κρανιοπροσωπικό σύνδρομο
276280	Hemihyperplasia-multiple lipomatosis syndrome		Q87.3	Σύνδρομο ημιυπερπλασίας-πολλαπλής λιπωμάτωσης	
276280	Hemihyperplasia-multiple lipomatosis syndrome	HHML		Σύνδρομο ημιυπερπλασίας-πολλαπλής λιπωμάτωσης	HHML
276399	Familial multinodular goiter		E04.2	Οικογενής πολυσζώδης βρογχοκήλη	
276399	Familial multinodular goiter	FMNG		Οικογενής πολυσζώδης βρογχοκήλη	FMNG
276399	Familial multinodular goiter	Familial MNG		Οικογενής πολυσζώδης βρογχοκήλη	Οικογενής FMNG
3239	Deafness-vitiligo-achalasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κώφωσης-λευκής-αχαλασίας	
3239	Deafness-vitiligo-achalasia syndrome	Hearing loss-vitiligo-achalasia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λευκής-αχαλασίας	Σύνδρομο απώλειας ακοής-λευκής-αχαλασίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome			Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome	Forney syndrome		Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο Forney
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome	Forney-Robinson-Pascoe syndrome		Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο Forney-Robinson-Pascoe
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome	Mitral regurgitation-deafness-skeletal anomalies syndrome		Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο ανεπάρκειας μιτροειδούς-κώφωσης-σκελετικών ανωμαλιών
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome	Mitral regurgitation-hearing loss-skeletal anomalies syndrome		Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	Σύνδρομο ανεπάρκειας μιτροειδούς-απώλειας ακοής-σκελετικών ανωμαλιών
3237	Multiple synostoses syndrome		Q78.8	Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	
3237	Multiple synostoses syndrome	Deafness-Hermann type symphalangism syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	Σύνδρομο κώφωσης-συμφαλαγγισμού τύπου Hermann
3237	Multiple synostoses syndrome	Facio-audio-symphalangism		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	Προσωπο-ακουστικο-συμφαλαγγισμός
3237	Multiple synostoses syndrome	Hearing loss-Hermann type symphalangism syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	Σύνδρομο απώλειας ακοής-συμφαλαγγισμού τύπου Hermann
3237	Multiple synostoses syndrome	Symphalangism-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	Σύνδρομο συμφαλαγγισμού-βραχυδακτυλίας
3237	Multiple synostoses syndrome	WL syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	Σύνδρομο WL
3246	Symphalangism with multiple anomalies of hands and feet		Q74.8	Συμφαλαγγισμός με πολλαπλές ανωμαλίες άκρων χεριών και ποδιών	
3246	Symphalangism with multiple anomalies of hands and feet	Learman syndrome		Συμφαλαγγισμός με πολλαπλές ανωμαλίες άκρων χεριών και ποδιών	Σύνδρομο Learman
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 10q22.3q23.3	
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	Del(10)(q22.3q23.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10q22.3q23.3	Del(10)(q22.3q23.3)
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	Deletion 10q22.3q23.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10q22.3q23.3	Έλλειψη 10q22.3q23.3
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome	Monosomy 10q22.3q23.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10q22.3q23.3	Μονοσωμία 10q22.3q23.3
276402	Limbic encephalitis with caspr2 antibodies		G13.1	Μεταχρηματική εγκεφαλίτιδα με caspr2 αντισώματα	
3242	Renpenning syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Renpenning	
3242	Renpenning syndrome	X-linked intellectual disability due to RQBP1 mutations		Σύνδρομο Renpenning	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση λόγω μεταλλάξεων του RQBP1
3242	Renpenning syndrome	X-linked intellectual disability, Renpenning type		Σύνδρομο Renpenning	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Renpenning
276405	Hyperbilirubinemia		K76.8	Υπερχολοπρωσιναιμία	
276405	Hyperbilirubinemia	Green jaundice		Υπερχολοπρωσιναιμία	Πράσινος ίκτερος
3250	Proximal symphalangism		Q70.9	Εγγύς συμφαλαγγισμός	
3250	Proximal symphalangism	Symphalangism, Cushing type		Εγγύς συμφαλαγγισμός	Συμφαλαγγισμός, τύπος Cushing

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3248	Distal symphalangism		Q70.9	Περιφερικός συμφαλαγγισμός	
276422	10q22.3q23.3 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 10q22.3q23.3	
276422	10q22.3q23.3 microduplication syndrome	Dup(10)(q22.3q23.3)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 10q22.3q23.3	Dup(10)(q22.3q23.3)
276422	10q22.3q23.3 microduplication syndrome	Trisomy 10q22.3q23.3		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 10q22.3q23.3	Τρισωμία 10q22.3q23.3
276429	Hypnic headache		G44.8	Υπνική κεφαλαλγία	
3255	Filippi syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Filippi	
3255	Filippi syndrome	Type 1 syndactyly-microcephaly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Filippi	Σύνδρομο συνδακτυλίας τύπου 1-μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης
276556	Hyperinsulinism due to UCP2 deficiency		E16.1	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας της UCP2	
276556	Hyperinsulinism due to UCP2 deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to UCP2 deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας της UCP2	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας της UCP2
276432	Ogden syndrome			Σύνδρομο Ogden	
276432	Ogden syndrome	Premature aging appearance-developmental delay-cardiac arrhythmia syndrome		Σύνδρομο Ogden	Σύνδρομο εμφάνισης πρόωμης γήρανσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-καρδιακής αρρυθμίας
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome			Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome	CLPED1		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	CLPED1
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome	Cleft lip/palate-syndactyly-pili torti syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-συνδακτυλίας-συνεστραμμένων τριχών
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome	Syndactyly-ectodermal dysplasia-cleft/lip palate		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	Συνδακτυλία-εξωδερμική δυσπλασία-χειλεοσχιστία/υπερωιοσχιστία
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome	Zlotogora-Ogur syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Zlotogora-Ogur
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset		G12.1	Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset	LOSMoN		Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	LOSMoN
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset	Late-onset spinal motor neuronopathy		Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	Όψιμης έναρξης νωτιαία κινητική νευρονοπάθεια
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset	SMAJ		Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	SMAJ
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset	Spinal muscular atrophy, Jokela type		Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	Νωτιαία μυϊκή ατροφία, τύπος Jokela
911	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της ZAP70	
911	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency	Zeta-associated-protein 70 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της ZAP70	Ανεπάρκεια της Ζήτα-σχετιζόμενης-πρωτεΐνης 70
3325	Heparin-induced thrombocytopenia		D69.5	Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3325	Heparin-induced thrombocytopenia	HAT		Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη	HAT
3325	Heparin-induced thrombocytopenia	HIT		Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη	HIT
3325	Heparin-induced thrombocytopenia	Heparin-associated thrombocytopenia		Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη	Θρομβοκυτταροπενία σχετιζόμενη με την ηπαρίνη
3325	Heparin-induced thrombocytopenia	Heparin-induced thrombocytopenia type 2		Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη	Θρομβοκυτταροπενία οφειλόμενη στην ηπαρίνη τύπου 2
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency		G71.3	Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής τριλειτουργικής πρωτεΐνης	
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	TFP deficiency		Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής τριλειτουργικής πρωτεΐνης	Ανεπάρκεια TFP
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	TFPD		Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής τριλειτουργικής πρωτεΐνης	TFPD
943	Malonic aciduria		E72.8	Μαλονική οξουρία	
943	Malonic aciduria	Malonyl-CoA decarboxylase deficiency		Μαλονική οξουρία	Ανεπάρκεια της μαλονυλο-CoA αποκαρβοξυλάσης
621	Hereditary methemoglobinemia		D74.0	Κληρονομική μεθαμοσφαιριναμία	
621	Hereditary methemoglobinemia	Autosomal recessive methemoglobinemia		Κληρονομική μεθαμοσφαιριναμία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεθαμοσφαιριναμία
621	Hereditary methemoglobinemia	Congenital methemoglobinemia		Κληρονομική μεθαμοσφαιριναμία	Συγγενής μεθαμοσφαιριναμία
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency	GSD due to hepatic glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	GSD λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency	GSD type 0a		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	GSD τύπου 0a
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency	Glycogen storage disease due to liver glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου του ήπατος
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency	Glycogen storage disease type 0a		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 0a
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency	Glycogenesis type 0a		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	Γλυκογονίαση τύπου 0a
412	Dysbetalipoproteinemia		E78.2	Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	
412	Dysbetalipoproteinemia	Broad-beta disease		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	Νόσος ευρείας βήτα ζώνης
412	Dysbetalipoproteinemia	Familial dyslipidemia type 3		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	Οικογενής δυσλιπιδαιμία τύπου 3
412	Dysbetalipoproteinemia	HLP type 3		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	HLP τύπου 3
412	Dysbetalipoproteinemia	Hyperlipidemia type 3		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	Υπερλιπιδαιμία τύπου 3
412	Dysbetalipoproteinemia	Hyperlipoproteinemia type 3		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	Υπερλιποπρωτεΐναμία τύπου 3
412	Dysbetalipoproteinemia	Remnant hyperlipoproteinemia		Δυσβηταλιποπρωτεΐναμία	Υπερλιποπρωτεΐναμία από κατάλοιπα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
743	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency		D68.5	Βαρεία κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας της πρωτεΐνης S	
743	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency	Autosomal recessive thrombophilia due to congenital protein S deficiency		Βαρεία κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας της πρωτεΐνης S	Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας της πρωτεΐνης S
424	Familial hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor		E05.8	Οικογενής υπερθυρεοειδισμός λόγω μεταλλάξεων του υποδοχέα της TSH	
424	Familial hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor	Familial non-immune hyperthyroidism		Οικογενής υπερθυρεοειδισμός λόγω μεταλλάξεων του υποδοχέα της TSH	Οικογενής μη-άνοσος υπερθυρεοειδισμός
424	Familial hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor	Resistance to thyroid stimulating hormone		Οικογενής υπερθυρεοειδισμός λόγω μεταλλάξεων του υποδοχέα της TSH	Αντίσταση στη θυρεοειδοτρόπο ορμόνη
325	Congenital factor II deficiency		D68.2	Συγγενής έλλειψη του παράγοντα II	
325	Congenital factor II deficiency	Dysprothrombinemia		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα II	Δυσπροθρομβιναιμία
325	Congenital factor II deficiency	Hypoprothrombinemia		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα II	Υποπροθρομβιναιμία
325	Congenital factor II deficiency	Prothrombin deficiency		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα II	Ανεπάρκεια προθρομβίνης
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever		E85.0	Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	HIDS		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	HIDS
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	Hyper-IgD syndrome		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	Σύνδρομο υπερ-IgD
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	Hyperimmunoglobulinemia D with recurrent fever		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	Υπερανοσοσφαιριναιμία D με υποτροπιάζοντα πυρετό
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	Hyperimmunoglobulinemia D syndrome		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	Σύνδρομο υπερανοσοσφαιριναιμίας D
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	Partial mevalonate kinase deficiency		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	Μερική ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης
572	Immunodeficiency by defective expression of MHC class II		D81.7	Ανοσοανεπάρκεια από ελαττωματική έκφραση της τάξης II του MHC	
572	Immunodeficiency by defective expression of MHC class II	Bare lymphocyte syndrome type 2		Ανοσοανεπάρκεια από ελαττωματική έκφραση της τάξης II του MHC	Σύνδρομο γυμνών λεμφοκυττάρων τύπου 2
572	Immunodeficiency by defective expression of MHC class II	MHC class II deficiency		Ανοσοανεπάρκεια από ελαττωματική έκφραση της τάξης II του MHC	Ανεπάρκεια της τάξης II του MHC
3324	Familial thrombomodulin anomalies		D68.8	Οικογενείς ανωμαλίες της θρομβομοντουλίνης	
1930	Herpes simplex virus encephalitis		B00.4+	Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	
1930	Herpes simplex virus encephalitis	HSE	G05.1*	Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	HSE
1930	Herpes simplex virus encephalitis	HSV encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	HSV εγκεφαλίτιδα
1930	Herpes simplex virus encephalitis	HSVE		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	HSVE
1930	Herpes simplex virus encephalitis	Herpes simplex meningo-encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	Μηνιγγο-εγκεφαλίτιδα από απλό έρπητα
1930	Herpes simplex virus encephalitis	Herpes simplex neuroinvasion		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	Νευροεισβολή από απλό έρπητα

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1930	Herpes simplex virus encephalitis	Herpetic encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	Ερπητική εγκεφαλίτιδα
158	Systemic primary carnitine deficiency		E71.3	Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	
158	Systemic primary carnitine deficiency	CDSP		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	CDSP
158	Systemic primary carnitine deficiency	CUD		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	CUD
158	Systemic primary carnitine deficiency	Carnitine transporter defect		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	Βλάβη του μεταφορέα καρνιτίνης
158	Systemic primary carnitine deficiency	Carnitine uptake deficiency		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	Ανεπάρκεια της πρόσληψης καρνιτίνης
158	Systemic primary carnitine deficiency	Deficiency of plasma-membrane carnitine transporter		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	Ανεπάρκεια του μεμβρανικού μεταφορέα καρνιτίνης του πλάσματος
158	Systemic primary carnitine deficiency	SPCD		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	SPCD
2056	Essential fructosuria		E74.1	Ιδιοπαθής φρουκτοζουρία	
2056	Essential fructosuria	Fructokinase deficiency		Ιδιοπαθής φρουκτοζουρία	Ανεπάρκεια της φρουκτοκινάσης
2056	Essential fructosuria	Ketohexokinase deficiency		Ιδιοπαθής φρουκτοζουρία	Ανεπάρκεια της κετοεξοκινάσης
820	Sneddon syndrome		I77.8	Σύνδρομο Sneddon	
820	Sneddon syndrome	Ehrmann-Sneddon syndrome		Σύνδρομο Sneddon	Σύνδρομο Ehrmann-Sneddon
820	Sneddon syndrome	Livedo racemosa-cerebrovascular accident syndrome		Σύνδρομο Sneddon	Σύνδρομο βοτρυσειδούς πελίωσης-αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων
820	Sneddon syndrome	Livedo reticularis-cerebrovascular accident syndrome		Σύνδρομο Sneddon	Σύνδρομο δικτυωτής πελίωσης-αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων
1945	Rolandic epilepsy		G40.0	Ρολάνδειος επιληψία	
1945	Rolandic epilepsy	BECRS		Ρολάνδειος επιληψία	BECRS
1945	Rolandic epilepsy	BECTS		Ρολάνδειος επιληψία	BECTS
1945	Rolandic epilepsy	BRE		Ρολάνδειος επιληψία	BRE
1945	Rolandic epilepsy	Benign epilepsy of childhood with centrottemporal spikes		Ρολάνδειος επιληψία	Καλοήθης επιληψία της παιδικής ηλικίας με κεντροκρατικές αιχμές
1945	Rolandic epilepsy	Benign familial epilepsy of childhood with rolandic spikes		Ρολάνδειος επιληψία	Καλοήθης οικογενής επιληψία της παιδικής ηλικίας με ρολάνδειες αιχμές
1945	Rolandic epilepsy	Benign rolandic epilepsy		Ρολάνδειος επιληψία	Καλοήθης ρολάνδειος επιληψία
1945	Rolandic epilepsy	Centrottemporal epilepsy		Ρολάνδειος επιληψία	Κεντροκρατική επιληψία
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της CoA μεταφοράς των ηλεκτρολυο-CoA:3-οξοζέων	
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency	OXCT1 deficiency		Ανεπάρκεια της CoA μεταφοράς των ηλεκτρολυο-CoA:3-οξοζέων	Ανεπάρκεια της OXCT1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency	SCOT deficiency		Ανεπάρκεια της CoA τρoσφeράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-οξoζέων	Ανεπάρκεια της SCOT
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency	Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficiency		Ανεπάρκεια της CoA τρoσφeράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-οξoζέων	Ανεπάρκεια της ηλεκτρυλο-CoA ακετοξεικής τρoσφeράσης
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency	Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase deficiency		Ανεπάρκεια της CoA τρoσφeράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-οξoζέων	Ανεπάρκεια της CoA τρoσφeράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-κετοζέων
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency		E71.1	Ανεπάρκεια της καρβοξυλάσης του 3-μεθυλκροτωνυλο-CoA	
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	3-methylcrotonylglycinuria		Ανεπάρκεια της καρβοξυλάσης του 3-μεθυλκροτωνυλο-CoA	3-μεθυλκροτωνυλγλυκινουρία
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	MCC deficiency		Ανεπάρκεια της καρβοξυλάσης του 3-μεθυλκροτωνυλο-CoA	Ανεπάρκεια της MCC
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	MCCD		Ανεπάρκεια της καρβοξυλάσης του 3-μεθυλκροτωνυλο-CoA	MCCD
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria		E71.1	3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρική οξουρία	
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency		3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρική οξουρία	Ανεπάρκεια της 3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρυλο-CoA λυάσης
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	HMG-CoA lyase deficiency		3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρική οξουρία	Ανεπάρκεια της HMG-CoA λυάσης
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	Hydroxymethylglutaric aciduria		3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρική οξουρία	Υδροξυμεθυλγλουταρική οξουρία
714	Hemolytic anemia due to diphosphoglycerate mutase deficiency		D55.2	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της διφωσφογλυκερικής μωτάσης	
712	Hemolytic anemia due to glucophosphate isomerase deficiency		D55.2	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της γλυκοφωσφορικής ισομεράσης	
2831	Rhizomelic dysplasia, Patterson-Lowry type		Q78.8	Ριζομελική δυσπλασία, τύπος Patterson-Lowry	
1129	Arachnodactyly-abnormal ossification-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-ανώμαλης οστεοποίησης-νοητικής υστέρησης	
1129	Arachnodactyly-abnormal ossification-intellectual disability syndrome	Kosztolanyi syndrome		Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-ανώμαλης οστεοποίησης-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Kosztolanyi
206546	Symptomatic form of muscular dystrophy of Duchenne and Becker in female carriers		G71.0	Συμπτωματική μορφή της μυϊκής δυστροφίας του Duchenne και Becker σε θηλυκούς φορείς	
1383	Cataract-deafness-hypogonadism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο καταρράκτη-κώφωσης-υπογοναδισμού	
1383	Cataract-deafness-hypogonadism syndrome	Cataract-hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-κώφωσης-υπογοναδισμού	Σύνδρομο καταρράκτη-απώλειας ακοής-υπογοναδισμού
1383	Cataract-deafness-hypogonadism syndrome	Schaap-Taylor-Baraitser syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-κώφωσης-υπογοναδισμού	Σύνδρομο Schaap-Taylor-Baraitser
206538	Malignant non-dysgerminomatous germ cell tumor of ovary		C56	Κακοήθης μη-δυσγερμινωμάτωδης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων της ωθήκης	
206538	Malignant non-dysgerminomatous germ cell tumor of ovary	Non-dysgerminomatous germ cell cancer of ovary		Κακοήθης μη-δυσγερμινωμάτωδης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων της ωθήκης	Μη-δυσγερμινωμάτωδης καρκίνος από βλαστικά κύτταρα της ωθήκης
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13	Autosomal recessive LGMD type 2M		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη LGMD τύπου 2M
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2M		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2M

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13	Fukutin-related LGMD R13		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	LGMD R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13	LGMD type 2M		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	LGMD τύπου 2M
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13	LGMD2M		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	LGMD2M
1524	Craniomelic syndrome		Q87.0	Κρανιομικρομελικό σύνδρομο	
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	Anoctamin-5-related LGMD R12		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	LGMD R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2L		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2L
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	LGMD type 2L		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	LGMD τύπου 2L
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	LGMD2L		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	LGMD2L
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12	Limb-girdle muscular dystrophy type 2L		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2L
1123	Caudal appendage-deafness syndrome			Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-κώφωσης	
1123	Caudal appendage-deafness syndrome	Caudal appendage-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-κώφωσης	Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-απώλειας ακοής
1123	Caudal appendage-deafness syndrome	Lynch-Lee-Murday syndrome		Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-κώφωσης	Σύνδρομο Lynch-Lee-Murday
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2O		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2O
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15	LGMD type 2O		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	LGMD τύπου 2O
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15	LGMD2O		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	LGMD2O
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15	Limb-girdle muscular dystrophy type 2O		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2O
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15	POMGNT1-related LGMD R15		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	POMGNT1-σχετιζόμενη LGMD R15
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2N		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2N
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14	LGMD type 2N		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	LGMD τύπου 2N
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14	LGMD2N		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	LGMD2N
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14	Limb-girdle muscular dystrophy type 2N		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2N
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14	POMT2-related LGMD R14		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	POMT2-σχετιζόμενη LGMD R14

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
206572	Overlap myositis		M33.2	Μυοσίτιδα επικάλυψης	
206572	Overlap myositis	Adult-onset overlap myositis		Μυοσίτιδα επικάλυψης	Μυοσίτιδα επικάλυψης με έναρξη στην ενήλικη ζωή
206572	Overlap myositis	Non-specific myositis		Μυοσίτιδα επικάλυψης	Μη-ειδική μυοσίτιδα
3263	Syngnathia-cleft palate syndrome			Σύνδρομο συγγναθίας-υπερωισχιστίας	
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy		G72.4	Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	Anti-HMG-CoA myopathy		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	Αντι-HMG-CoA μυοπάθεια
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	Anti-SRP myopathy		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	Αντι-SRP μυοπάθεια
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	Autoimmune necrotizing myositis		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	Αυτοάνοση νεκρωτική μυοσίτιδα
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	IMNM		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	IMNM
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	Immune myopathy with myocyte necrosis		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	Άνοση μυοπάθεια με μυοκυτταρική νέκρωση
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy	NAM		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	NAM
206580	Autosomal recessive lower motor neuron disease with childhood onset		G12.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην παιδική ηλικία	
206580	Autosomal recessive lower motor neuron disease with childhood onset	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην παιδική ηλικία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 4
206580	Autosomal recessive lower motor neuron disease with childhood onset	Distal spinal muscular atrophy type 4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην παιδική ηλικία	Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 4
206580	Autosomal recessive lower motor neuron disease with childhood onset	dSMA4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην παιδική ηλικία	dSMA4
206575	Rippling muscle disease with myasthenia gravis		G70.8	Νόσος κυματιστών μυών με βαρεία μυασθένεια	
206575	Rippling muscle disease with myasthenia gravis	Acquired rippling muscle disease		Νόσος κυματιστών μυών με βαρεία μυασθένεια	Επίκτητη νόσος κυματιστών μυών
206575	Rippling muscle disease with myasthenia gravis	Immune-mediated rippling muscle disease		Νόσος κυματιστών μυών με βαρεία μυασθένεια	Ανοσο-επαγόμενη νόσος κυματιστών μυών
3439	Von Voss-Cherstvoy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy	
3439	Von Voss-Cherstvoy syndrome	DK phocomelia syndrome		Σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy	Σύνδρομο φικομελίας DK
3439	Von Voss-Cherstvoy syndrome	Phocomelia-thrombocytopenia-encephalocoele-urogenital malformations syndrome		Σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy	Σύνδρομο φικομελίας-θρομβοκυτταροπενίας-εγκεφαλοκήλης-ουρογεννητικών δυσπλασιών
206470	Cystadenoma of childhood		D27	Κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	
206470	Cystadenoma of childhood	Cystadenoma of ovary in childhood		Κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	Κυσταδένωμα της ωοθήκης στην παιδική ηλικία
1217	Spinal atrophy-ophthalmoplegia-pyramidal syndrome		G12.2	Νωτιαιοατροφικό-οφθαλμοπληγικό-πυραμιδικό σύνδρομο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1217	Spinal atrophy-ophthalmoplegia-pyramidal syndrome	Hamano-Tsukamoto syndrome		Νωτιαιοατροφικό-οφθαλμοπληγικό-πυραμιδικό σύνδρομο	Σύνδρομο Hamano-Tsukamoto
206473	Borderline epithelial tumor of ovary		C56	Επιθηλιακός όγκος της ωθήκης οριακής κακοήθειας	
206473	Borderline epithelial tumor of ovary	Borderline ovarian epithelial tumor		Επιθηλιακός όγκος της ωθήκης οριακής κακοήθειας	Ωοθηκικός επιθηλιακός όγκος οριακής κακοήθειας
206473	Borderline epithelial tumor of ovary	Ovarian tumor of low malignant potential		Επιθηλιακός όγκος της ωθήκης οριακής κακοήθειας	Ωοθηκικός όγκος χαμηλού κακοήθους δυναμικού
2680	Hypomyelination neuropathy-arthrogryposis syndrome		Q68.8	Σύνδρομο υπομυελινωτικής νευροπάθειας-αρθρογρύπωσης	
206484	Gonadoblastoma		D39.1	Γοναδοβλάστωμα	
1681	Diprosopus			Διπροσωπία	
1681	Diprosopus	Craniofacial duplication		Διπροσωπία	Κρανιοπροσωπικός διπλασιασμός
1681	Diprosopus	Diprosopia		Διπροσωπία	Διπροσωπία
206489	Malignant germ cell tumor of the vagina		C52	Κακοήθης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων του κόλπου	
206489	Malignant germ cell tumor of the vagina	Vaginal germ cell cancer		Κακοήθης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων του κόλπου	Κολπικός καρκίνος από βλαστικά κύτταρα
206489	Malignant germ cell tumor of the vagina	Vaginal germ cell malignant tumor		Κακοήθης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων του κόλπου	Κολπικός κακοήθης όγκος από βλαστικά κύτταρα
206492	Vulvovaginal rhabdomyosarcoma		C52	Αιδοιοκολπικό ραβδομυοσάρκωμα	
1655	Müllerian derivatives-lymphangiectasia-polydactyly syndrome			Σύνδρομο μυλλερικών παραγώγων-λεμφαγγειεκτασίας-πολυδακτυλίας	
1655	Müllerian derivatives-lymphangiectasia-polydactyly syndrome	Urioste syndrome		Σύνδρομο μυλλερικών παραγώγων-λεμφαγγειεκτασίας-πολυδακτυλίας	Σύνδρομο Urioste
633	Laron syndrome		E34.3	Σύνδρομο Laron	
633	Laron syndrome	Complete growth hormone insensitivity		Σύνδρομο Laron	Πλήρης μη ευαισθησία στην αυξητική ορμόνη
633	Laron syndrome	GH receptor deficiency		Σύνδρομο Laron	Ανεπάρκεια των υποδοχέων GH
633	Laron syndrome	Growth hormone receptor deficiency		Σύνδρομο Laron	Ανεπάρκεια των υποδοχέων αυξητικής ορμόνης
633	Laron syndrome	Laron-type dwarfism		Σύνδρομο Laron	Νανισμός τύπου Laron
633	Laron syndrome	Primary GH insensitivity		Σύνδρομο Laron	Πρωτοπαθής μη ευαισθησία στην GH
633	Laron syndrome	Primary GH resistance		Σύνδρομο Laron	Πρωτοπαθής αντίσταση στην GH
633	Laron syndrome	Primary growth hormone insensitivity		Σύνδρομο Laron	Πρωτοπαθής μη ευαισθησία στην αυξητική ορμόνη
633	Laron syndrome	Primary growth hormone resistance		Σύνδρομο Laron	Πρωτοπαθής αντίσταση στην αυξητική ορμόνη
633	Laron syndrome	Short stature due to growth hormone resistance		Σύνδρομο Laron	Χαμηλό ανάστημα λόγω αντίστασης στην αυξητική ορμόνη

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
822	Hereditary spherocytosis		D58.0	Κληρονομική σφαιροκυττάρωση	
822	Hereditary spherocytosis	Minkowski-Chauffard disease		Κληρονομική σφαιροκυττάρωση	Νόσος Minkowski-Chauffard
910	Xeroderma pigmentosum		Q82.1	Μελαγχρωματική ξηροδερμία	
229	Familial aortic dissection		I71.0	Οικογενής διαχωρισμός της αορτής	
229	Familial aortic dissection	Annuloaortic ectasia		Οικογενής διαχωρισμός της αορτής	Δακτυλιοαορτική εκτασία
229	Familial aortic dissection	Cystic medial necrosis of aorta		Οικογενής διαχωρισμός της αορτής	Κυστική νέκρωση του μέσου χιτώνα της αορτής
766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency		D55.2	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της πυρουβικής κινάσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων	
766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency	Pyruvate kinase deficiency of erythrocytes		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της πυρουβικής κινάσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων	Ανεπάρκεια της πυρουβικής κινάσης των ερυθροκυττάρων
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia		E71.1	Μεθυλμαλονική οξυαμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12	
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	Adenosylcobalamin deficiency		Μεθυλμαλονική οξυαμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12	Ανεπάρκεια της αδενοσυλκοβαλαμίνης
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria		Μεθυλμαλονική οξυαμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12	Μεθυλμαλονική οξουρία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12
206594	Subacute inflammatory demyelinating polyneuropathy		G61.8	Υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
206594	Subacute inflammatory demyelinating polyneuropathy	Subacute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	Υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
206599	Isolated asymptomatic elevation of creatine phosphokinase		R74.8	Μεμονωμένη ασυμπτωματική αύξηση της κρεατινικής φωσφοκινάσης	
206599	Isolated asymptomatic elevation of creatine phosphokinase	Idiopathic asymptomatic hyperCKemia		Μεμονωμένη ασυμπτωματική αύξηση της κρεατινικής φωσφοκινάσης	Ιδιοπαθής ασυμπτωματική αυξημένη CK στο αίμα
206599	Isolated asymptomatic elevation of creatine phosphokinase	Isolated asymptomatic hyperCKemia		Μεμονωμένη ασυμπτωματική αύξηση της κρεατινικής φωσφοκινάσης	Μεμονωμένη ασυμπτωματική αυξημένη CK στο αίμα
3206	Stüve-Wiedemann syndrome		Q78.8	Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	
3206	Stüve-Wiedemann syndrome	Neonatal Schwartz-Jampel syndrome		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	Νεογνικό σύνδρομο Schwartz-Jampel
3206	Stüve-Wiedemann syndrome	SJS2		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	SJS2
3206	Stüve-Wiedemann syndrome	Schwartz-Jampel syndrome type 2		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	Σύνδρομο Schwartz-Jampel τύπου 2
3206	Stüve-Wiedemann syndrome	Stüve-Wiedemann dysplasia		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	Δυσπλασία Stüve-Wiedemann
206586	Neurolymphomatosis			Νευρολεμφωμάτωση	
2729	Okamoto syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Okamoto	
65	Leber congenital amaurosis		H35.5	Συγγενής αμαύρωση του Leber	
65	Leber congenital amaurosis	Amaurosis congenita of Leber		Συγγενής αμαύρωση του Leber	Συγγενής αμαύρωση του Leber

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
321	Multiple osteochondromas		Q78.6	Πολλαπλά οστεοχονδρώματα	
321	Multiple osteochondromas	Bessel-Hagen disease		Πολλαπλά οστεοχονδρώματα	Νόσος Bessel-Hagen
321	Multiple osteochondromas	Multiple cartilaginous exostoses		Πολλαπλά οστεοχονδρώματα	Πολλαπλές χόνδρινες εξοστώσεις
144	Lynch syndrome		D48.9	Σύνδρομο Lynch	
110	Bardet-Biedl syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Bardet-Biedl	
110	Bardet-Biedl syndrome	BBS		Σύνδρομο Bardet-Biedl	BBS
2756	Orofaciodigital syndrome type 10		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	
2756	Orofaciodigital syndrome type 10	Figuera syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	Σύνδρομο Figuera
2756	Orofaciodigital syndrome type 10	OFD10		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	OFD10
2756	Orofaciodigital syndrome type 10	Oral-facial-digital syndrome type 10		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 10
2756	Orofaciodigital syndrome type 10	Orofaciodigital syndrome with fibular aplasia		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με απλασία περόνης
3095	Atypical Rett syndrome		F84.2	Άτυπο σύνδρομο Rett	
3095	Atypical Rett syndrome	Atypical RTT		Άτυπο σύνδρομο Rett	Άτυπο RTT
3095	Atypical Rett syndrome	Rett syndrome variant		Άτυπο σύνδρομο Rett	Παραλλαγή συνδρόμου Rett
2326	Kallmann syndrome-heart disease syndrome		Q24.8	Σύνδρομο Kallmann με καρδιακή νόσο	
1130	Arachnodactyly-intellectual disability-dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού	
1130	Arachnodactyly-intellectual disability-dysmorphism syndrome	De Die-Smulders-Vles-Fryns syndrome		Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού	Σύνδρομο De Die-Smulders-Vles-Fryns
3207	White matter hypoplasia-corpus callosum agenesis-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο υποπλασίας της λευκής ουσίας αγενεσίας του μεσολοβίου- νοητικής υστέρησης	
3207	White matter hypoplasia-corpus callosum agenesis-intellectual disability syndrome	Curatolo-Cilio-Pessagno syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας της λευκής ουσίας αγενεσίας του μεσολοβίου- νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο Curatolo-Cilio-Pessagno
2058	Fryns-Smeets-Thiry syndrome			Σύνδρομο Fryns-Smeets-Thiry	
2538	Microgastria-limb reduction defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικρογαστρίας-βλαβών βράχυσης των άκρων	
1192	Atherosclerosis-deafness-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome		I70.9	Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-κώφωσης- διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας	
1192	Atherosclerosis-deafness-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome	Atherosclerosis-hearing loss-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome		Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-κώφωσης- διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας	Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-απώλειας ακοής- διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας
1192	Atherosclerosis-deafness-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome	Feigenbaum-Bergeron-Richardson syndrome		Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-κώφωσης- διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας	Σύνδρομο Feigenbaum-Bergeron-Richardson
2062	Progressive non-infectious anterior vertebral fusion		Q87.8	Προοδευτική μη-λοιμώδης πρόσθια σπονδυλική σύτηξη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2062	Progressive non-infectious anterior vertebral fusion	Copenhagen syndrome		Προοδευτική μη-λοιμώδης πρόσθια σπονδυλική σύντηξη	Σύνδρομο της Κοπεγχάγης
2015	Cleft palate-short stature-vertebral anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο υπερωισχιστίας-χαμηλού αναστήματος-σπονδυλικών ανωμαλιών	
2015	Cleft palate-short stature-vertebral anomalies syndrome	Mathieu-De Broca-Bony syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-χαμηλού αναστήματος-σπονδυλικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Mathieu-De Broca-Bony
2427	Macrocephaly-short stature-paraplegia syndrome			Σύνδρομο μακροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-παραπληγίας	
2427	Macrocephaly-short stature-paraplegia syndrome	Volcke-Soekarman syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-παραπληγίας	Σύνδρομο Volcke-Soekarman
2898	X-linked intellectual disability-plagiocephaly syndrome		Q87.0	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-πλαγιοκεφαλίας	
2898	X-linked intellectual disability-plagiocephaly syndrome	Hyde Forster-McCarthy-Berry syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-πλαγιοκεφαλίας	Σύνδρομο Hyde Forster-McCarthy-Berry
206994	Bacterial myositis		M60.0	Βακτηριακή μυοσίτιδα	
207000	Fungal myositis		M60.0	Μυκητιασική μυοσίτιδα	
2349	Muscular pseudohypertrophy-hypothyroidism syndrome		E03.1	Σύνδρομο μυϊκής ψευδούπερτροφίας-υποθυρεοειδισμού	
2349	Muscular pseudohypertrophy-hypothyroidism syndrome	Hoffmann syndrome		Σύνδρομο μυϊκής ψευδούπερτροφίας-υποθυρεοειδισμού	Σύνδρομο Hoffmann
2349	Muscular pseudohypertrophy-hypothyroidism syndrome	Kocher-Debré-Semelaigne syndrome		Σύνδρομο μυϊκής ψευδούπερτροφίας-υποθυρεοειδισμού	Σύνδρομο Kocher-Debré-Semelaigne
1423	Lethal recessive chondrodysplasia		Q78.8	Θανατηφόρος υπολειπόμενη χονδροδυσπλασία	
1423	Lethal recessive chondrodysplasia	Maroteaux-Stanescu-Cousin syndrome		Θανατηφόρος υπολειπόμενη χονδροδυσπλασία	Σύνδρομο Maroteaux-Stanescu-Cousin
2183	Hydrocephalus-obesity-hypogonadism syndrome			Σύνδρομο υδροκεφάλου-παχυσαρκίας-υπογοναδισμού	
2183	Hydrocephalus-obesity-hypogonadism syndrome	Sengers-Hamel-Otten syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-παχυσαρκίας-υπογοναδισμού	Σύνδρομο Sengers-Hamel-Otten
206991	Viral myositis		M60.0	Ιογενής μυοσίτιδα	
1114	Aplasia cutis congenita		Q84.8	Συγγενής απλασία του δέρματος	
209004	Axonal polyneuropathy associated with IgG/IgM/IgA monoclonal gammopathy		G61.8	Αξονική πολυνευροπάθεια σχετιζόμενη με IgG/IgM/IgA μονοκλωνική γαμμαπάθεια	
208981	Polyradiculoneuropathy associated with IgG/IgA/IgM monoclonal gammopathy without known antibodies		G61.8	Πολυριζονευροπάθεια σχετιζόμενη με IgG/IgA/IgM μονοκλωνική γαμμαπάθεια χωρίς γνωστά αντισώματα	
1101	Anophthalmia-megalocornea-cardiopathy-skeletal anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανοφθαλμίας-μεγαλοκερατοειδούς- καρδιοπάθειας-σκελετικών ανωμαλιών	
1101	Anophthalmia-megalocornea-cardiopathy-skeletal anomalies syndrome	Cassia Stocco dos Santos syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-μεγαλοκερατοειδούς- καρδιοπάθειας-σκελετικών ανωμαλιών	Σύνδρομο Cassia Stocco dos Santos
2184	Hydrocephalus-low insertion umbilicus syndrome			Σύνδρομο υδροκεφαλίας-ομφαλού χαμηλής θέσης εισόδου	
2184	Hydrocephalus-low insertion umbilicus syndrome	Palmer-Pagon syndrome		Σύνδρομο υδροκεφαλίας-ομφαλού χαμηλής θέσης εισόδου	Σύνδρομο Palmer-Pagon

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1779	Dysmorphism-cleft palate-loose skin syndrome			Σύνδρομο δυσμορφισμού-υπερωισχιστίας-χαλαρού δέρματος	
1272	Aymé-Gripp syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Αymé-Gripp	
1272	Aymé-Gripp syndrome	Brachycephaly-deafness-cataract-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Αymé-Gripp	Σύνδρομο βραχυκεφαλίας-κώφωσης-καταρράκτη-νοητικής υστέρησης
1272	Aymé-Gripp syndrome	Brachycephaly-hearing loss-cataract-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Αymé-Gripp	Σύνδρομο βραχυκεφαλίας-απώλειας ακοής-καταρράκτη-νοητικής υστέρησης
1272	Aymé-Gripp syndrome	Fine-Lubinsky syndrome		Σύνδρομο Αymé-Gripp	Σύνδρομο Fine-Lubinsky
208513	Spinocerebellar ataxia type 29		G11.0	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 29	
208513	Spinocerebellar ataxia type 29	Congenital nonprogressive spinocerebellar ataxia		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 29	Συγγενής μη προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία
208513	Spinocerebellar ataxia type 29	SCA29		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 29	SCA29
208524	Herpetiform pemphigus		L10.8	Ερπητοειδής πέμφιγα	
1485	Arthrogryposis-hyperkeratosis syndrome, lethal form			Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-υπερκεράτωσης, θανατηφόρος μορφή	
1485	Arthrogryposis-hyperkeratosis syndrome, lethal form	Johnston-Aarons-Schellely syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-υπερκεράτωσης, θανατηφόρος μορφή	Σύνδρομο Johnston-Aarons-Schellely
3051	Nicolaidis-Baraitser syndrome			Σύνδρομο Νικολαΐδη-Baraitser	
3051	Nicolaidis-Baraitser syndrome	Intellectual disability-sparse hair-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο Νικολαΐδη-Baraitser	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αραιών τριχών-βραχυδακτυλίας
1134	Isolated arrhinia		Q30.1	Μεμονωμένη αρρινία	
1134	Isolated arrhinia	Isolated nose agenesis		Μεμονωμένη αρρινία	Μεμονωμένη αγενεσία της ρινός
1768	Familial caudal dysgenesis		Q87.8	Οικογενής ουραία δυσγενεσία	
1768	Familial caudal dysgenesis	Rudd-Klimek syndrome		Οικογενής ουραία δυσγενεσία	Σύνδρομο Rudd-Klimek
2204	Dysplastic cortical hyperostosis		M89.8	Δυσπλαστική φλοιώδης υπερόστωση	
2204	Dysplastic cortical hyperostosis	Kozlowski-Tsuruta syndrome		Δυσπλαστική φλοιώδης υπερόστωση	Σύνδρομο Kozlowski-Tsuruta
2963	Progeroid syndrome, Petty type		E34.8	Προγηροειδές σύνδρομο, τύπος Petty	
2963	Progeroid syndrome, Petty type	Fontaine progeroid syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο, τύπος Petty	Προγηροειδές σύνδρομο Fontaine
2963	Progeroid syndrome, Petty type	Petty syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο, τύπος Petty	Σύνδρομο Petty
2963	Progeroid syndrome, Petty type	Petty-Laxova-Wiedemann syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο, τύπος Petty	Σύνδρομο Petty-Laxova-Wiedemann
2619	Brachydactylous dwarfism, Mseleni type		Q77.7	Βραχυδακτυλικός νανισμός, τύπος Mseleni	
2619	Brachydactylous dwarfism, Mseleni type	Mseleni joint disease		Βραχυδακτυλικός νανισμός, τύπος Mseleni	Νόσος αρθρώσεων Mseleni

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1541	Craniosynostosis, Boston type		Q75.8	Κρανιοσυνοστέωση, τύπος της Βοστώνης	
1541	Craniosynostosis, Boston type	Craniosynostosis, Warman type		Κρανιοσυνοστέωση, τύπος της Βοστώνης	Κρανιοσυνοστέωση, τύπος Warman
1541	Craniosynostosis, Boston type	Warman-Mulliken-Hayward syndrome		Κρανιοσυνοστέωση, τύπος της Βοστώνης	Σύνδρομο Warman-Mulliken-Hayward
1415	Cholestasis-pigmentary retinopathy-cleft palate syndrome			Σύνδρομο χολόστασης-αμφιβληστροειδοπάθειας με μελάγχρωση-υπερωιοσχιστίδας	
1415	Cholestasis-pigmentary retinopathy-cleft palate syndrome	Hardikar syndrome		Σύνδρομο χολόστασης-αμφιβληστροειδοπάθειας με μελάγχρωση-υπερωιοσχιστίδας	Σύνδρομο Hardikar
2151	Hirschsprung disease-ganglioneuroblastoma syndrome		Q43.1	Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-γαγγλιονευροβλαστώματος	
2653	Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome			Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
2653	Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome	Osteochondrodysplastic dwarfism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - απώλειας ακοής - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
2653	Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome	Osteochondrodysplastic dwarfism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - απώλειας ακοής - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
2653	Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome	Osteochondrodysplastic nanism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - απώλειας ακοής - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy		G12.1	Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy	Autosomal dominant adult-onset proximal SMA		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Αυτοσωμική επικρατής εγγύς SMA με έναρξη στην ενήλικη ζωή
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy	Autosomal dominant late-onset spinal muscular atrophy, Finkel type		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Αυτοσωμική επικρατής νωτιαία μυϊκή ατροφία με όψιμη έναρξη, τύπος Finkel
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy	Finkel disease		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Νόσος Finkel
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy	SMAFK		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	SMAFK
3167	Siegler-Brewer-Carey syndrome			Σύνδρομο Siegler-Brewer-Carey	
1277	Brachydactyly-mesomelia-intellectual disability-heart defects syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μεσομελίας-νοητικής υστέρησης-καρδιακών βλαβών	
1277	Brachydactyly-mesomelia-intellectual disability-heart defects syndrome	Stratton-Garcia-Young syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μεσομελίας-νοητικής υστέρησης-καρδιακών βλαβών	Σύνδρομο Stratton-Garcia-Young
2547	Microphthalmia-microtia-fetal akinesia syndrome			Σύνδρομο μικροφθαλμίας-μικρωτίας-εμβρυικής ακινησίας	
2547	Microphthalmia-microtia-fetal akinesia syndrome	Thomas-Jewett-Raines syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-μικρωτίας-εμβρυικής ακινησίας	Σύνδρομο Thomas-Jewett-Raines
1778	Facial dysmorphism-shawl scrotum-joint laxity syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-όσχευ δίκην εσάρπας-χαλαρότητας αρθρώσεων	
1778	Facial dysmorphism-shawl scrotum-joint laxity syndrome	Seaver-Cassidy syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-όσχευ δίκην εσάρπας-χαλαρότητας αρθρώσεων	Σύνδρομο Seaver-Cassidy
3074	Intellectual disability-short stature-hypertelorism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-υπερτελορισμού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3074	Intellectual disability-short stature-hypertelorism syndrome	Stoll-Géraudel-Chauvin syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-υπερτελορισμού	Σύνδρομο Stoll-Géraudel-Chauvin
1759	Thoraco-abdominal enteric duplication		Q43.4	Θωρακο-κοιλιακός εντερικός διπλασιασμός	
210110	Intermediate osteopetrosis		Q78.2	Ενδιάμεση οστεοπέτρωση	
210110	Intermediate osteopetrosis	Autosomal recessive intermediate osteopetrosis		Ενδιάμεση οστεοπέτρωση	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση οστεοπέτρωση
3405	Umbilical cord ulceration-intestinal atresia syndrome			Σύνδρομο εξέλκωσης ομφάλιου λώρου-εντερικής ατρησίας	
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis		D84.8	Στείρα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis	Autoinflammatory disease due to interleukin-1 receptor antagonist deficiency		Στείρα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	Αυτοφλεγμονώδης νόσος λόγω ανεπάρκειας του ανταγωνιστή του υποδοχέα της ιντερλευκίνης-1
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis	DIRA		Στείρα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	DIRA
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis	Interleukin-1 receptor antagonist deficiency		Στείρα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	Ανεπάρκεια του ανταγωνιστή του υποδοχέα της ιντερλευκίνης-1
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis	OMPP		Στείρα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	OMPP
1884	Ectopia lentis-chorioretinal dystrophy-myopia syndrome		Q15.8	Σύνδρομο εκτοπίας φακού-χοριοαμφιβληστροειδικής δυστροφίας-μυωπίας	
1884	Ectopia lentis-chorioretinal dystrophy-myopia syndrome	Noble-Bass-Sherman syndrome		Σύνδρομο εκτοπίας φακού-χοριοαμφιβληστροειδικής δυστροφίας-μυωπίας	Σύνδρομο Noble-Bass-Sherman
209981	IRIDA syndrome		D50.8	Σύνδρομο IRIDA	
209981	IRIDA syndrome	Iron-refractory iron deficiency anemia		Σύνδρομο IRIDA	Σιδηροπενική αναιμία ανθεκτική στη χορήγηση σιδήρου
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.2	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder	Non-papillary urothelial carcinoma	C67.3	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	Μη-θηλώδες ουροθηλιακό καρκίνωμα
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.4	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.5	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.6	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.7	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.8	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.9	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.1	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
209989	Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		C67.0	Μη-θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικού επιθηλίου της ουροδόχου κύστης	
1459	Celiac disease-epilepsy-cerebral calcification syndrome			Σύνδρομο κοιλιακής-επιληψίας-εγκεφαλικών αβεστώσεων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1459	Celiac disease-epilepsy-cerebral calcification syndrome	CEC		Σύνδρομο κοιλιοκάκης-επιληψίας-εγκεφαλικών ασβεστώσεων	CEC
210133	Leukonychia totalis-acanthosis-nigricans-like lesions-abnormal hair syndrome		Q82.8	Σύνδρομο ολικής λευκωνυχίας-αλλοιώσεων τύπου μελανίζουσας ακάνθωσης- ανώμαλων τριχών	
210136	Pulmonary fibrosis-hepatic hyperplasia-bone marrow hypoplasia syndrome			Σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης-ηπατικής υπερπλασίας-υποπλασίας μυελού οστών	
2582	Myalgia-eosinophilia syndrome associated with tryptophan		M35.8	Σύνδρομο μυαλγίας-ηωσινοφιλίας που σχετίζεται με την τρυπτοφάνη	
210122	Congenital alveolar capillary dysplasia			Συγγενής κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία	
210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	ACDMPV		Συγγενής κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία	ACDMPV
210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins		Συγγενής κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία	Κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία με ανώμαλη διάταξη των πνευμονικών φλεβών
210122	Congenital alveolar capillary dysplasia	Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary vessels		Συγγενής κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία	Κυψελδοτριχοειδική δυσπλασία με ανώμαλη διάταξη των πνευμονικών αγγείων
210128	Urocanic aciduria		E70.8	Ουροκανική οξουρία	
210128	Urocanic aciduria	Encephalopathy due to urocanase deficiency		Ουροκανική οξουρία	Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της ουροκανάσης
2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 1	
2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1	Norman disease		Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 1	Νόσος Norman
2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1	PCH1		Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 1	PCH1
209959	Phacoanaphylactic uveitis		H20.2	Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Endophthalmitis phacoanaphylactica		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακοαναφυλακτική ενδοφθαλμίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Lens-induced endophthalmitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακο-επαγόμενη ενδοφθαλμίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Lens-induced iridocyclitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακο-επαγόμενη ιριδοκυκλίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Lens-induced uveitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακο-επαγόμενη ραγοειδίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Phacoallergic endophthalmitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακοαλλεργική ενδοφθαλμίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Phacoantigenic endophthalmitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακοαντιγονική ενδοφθαλμίτιδα
209959	Phacoanaphylactic uveitis	Phako-anaphylactic endophthalmitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	Φακο-αναφυλακτική ενδοφθαλμίτιδα
209964	Solitary rectal ulcer syndrome		K62.6	Σύνδρομο μονήρους έλκους ορθού	
209951	Autosomal recessive spastic paraplegia type 18		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 18	
209951	Autosomal recessive spastic paraplegia type 18	SPG18		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 18	SPG18
209956	I Idiopathic uveal effusion syndrome			Ιδιοπαθές σύνδρομο ραγοειδικής εξίδρωσης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
209973	Benign nocturnal alternating hemiplegia of childhood		G81.9	Καλοήθης νυκτερινή εναλλασσόμενη ημιπληγία της παιδικής ηλικίας	
209967	Episodic ataxia type 6		G11.8	Επεισοδιακή αταξία τύπου 6	
209970	Episodic ataxia type 7		G11.8	Επεισοδιακή αταξία τύπου 7	
2795	Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome		N39.8	Σύνδρομο δυσλειτουργίας του ουρηθρικού σφιγκτήρα του Fowler	
2795	Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome	Fowler syndrome		Σύνδρομο δυσλειτουργίας του ουρηθρικού σφιγκτήρα του Fowler	Σύνδρομο Fowler
2795	Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome	Fowler-Christmas-Chapple syndrome		Σύνδρομο δυσλειτουργίας του ουρηθρικού σφιγκτήρα του Fowler	Σύνδρομο Fowler-Christmas-Chapple
209908	Childhood apraxia of speech		F80.0	Παιδική απραξία του λόγου	
209908	Childhood apraxia of speech	CAS		Παιδική απραξία του λόγου	CAS
209908	Childhood apraxia of speech	Developmental verbal dyspraxia		Παιδική απραξία του λόγου	Αναπτυξιακή λεκτική δυσπραξία
209908	Childhood apraxia of speech	Speech and language disorder with orofacial dyspraxia		Παιδική απραξία του λόγου	Διαταραχή του λόγου και της γλώσσας με στοματοπροσωπική δυσπραξία
209908	Childhood apraxia of speech	Speech-language disorder type 1		Παιδική απραξία του λόγου	Διαταραχή λόγου-γλώσσας τύπου 1
209905	Brain-lung-thyroid syndrome		E03.1	Σύνδρομο εγκεφάλου-πνεύμονα-θυρεοειδούς	
209905	Brain-lung-thyroid syndrome	Choreoathetosis-hypothyroidism-neonatal respiratory distress syndrome		Σύνδρομο εγκεφάλου-πνεύμονα-θυρεοειδούς	Σύνδρομο χορείασθétωσης-υποθυρεοειδισμού-νεογνικής αναπνευστικής διαστέρας
209902	Hypercholesterolemia due to cholesterol 7alpha-hydroxylase deficiency		E78.0	Υπερχοληστερολαιμία λόγω ανεπάρκειας της 7άλφα-υδροξυλάσης της χοληστερόλης	
2666	Adult familial nephronophthisis-spastic quadriplegia syndrome		Q61.8	Σύνδρομο οικογενούς νεφρονόφθισης των ενηλίκων-σπαστικής τετραπάρεσης	
209943	IRVAN syndrome		H35.0	Σύνδρομο IRVAN	
209943	IRVAN syndrome	Idiopathic retinal vasculitis-aneurysms-neuroretinitis syndrome		Σύνδρομο IRVAN	Σύνδρομο ιδιοπαθούς αμφιβληστροειδικής αγγειίτιδας-ανευρυσμάτων-
209932	Cone dystrophy with supernormal rod response		H35.5	Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογική ανταπόκριση των ραβδίων	
209932	Cone dystrophy with supernormal rod response	Cone dystrophy with supernormal rod ERG		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογική ανταπόκριση των ραβδίων	Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό ERG των ραβδίων
209932	Cone dystrophy with supernormal rod response	Cone dystrophy with supernormal rod electroretinogram		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογική ανταπόκριση των ραβδίων	Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα των ραβδίων
209932	Cone dystrophy with supernormal rod response	Cone dystrophy with supernormal scotopic electroretinogram		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογική ανταπόκριση των ραβδίων	Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό σκοτοπικό ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα
209919	Idiopathic copper-associated cirrhosis		K74.6	Ιδιοπαθής κίρρωση που σχετίζεται με το χαλκό	
209919	Idiopathic copper-associated cirrhosis	Non-Wilsonian hepatic copper toxicosis of infancy and childhood		Ιδιοπαθής κίρρωση που σχετίζεται με το χαλκό	Ηπατική τοξίκωση από χαλκό της βρεφικής και παιδικής ηλικίας, εκτός της νόσου Wilson
209916	Extraskeletal myxoid chondrosarcoma		C49.9	Εξασκελετικό μυξοειδές χονδροσάρκωμα	
2519	Microcephaly-seizures-intellectual disability-heart disease syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-σπασμών-νοητικής υστέρησης-καρδιακής νόσου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
209370	Severe neonatal-onset encephalopathy with microcephaly		Q02	Βαρεία νεογνικής έναρξης εγκεφαλοπάθεια με μικροκεφαλία	
209370	Severe neonatal-onset encephalopathy with microcephaly	Severe congenital encephalopathy due to MECP2 mutation		Βαρεία νεογνικής έναρξης εγκεφαλοπάθεια με μικροκεφαλία	Βαρεία συγγενής εγκεφαλοπάθεια λόγω μετάλλαξης του MECP2
209867	Autosomal dominant rhesmatogenous retinal detachment		H33.0	Αυτοσωμική επικρατής ρηματογενής αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς	
210571	Dystonia 16		G24.1	Δυστονία 16	
210571	Dystonia 16	DYT16		Δυστονία 16	DYT16
210571	Dystonia 16	Early-onset dystonia parkinsonism		Δυστονία 16	Δυστονία-παρκινσονισμός πρώιμης έναρξης
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia		I47.2	Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Bidirectional ventricular tachycardia induced by catecholamine		Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	Αμφίδρομη κοιλιακή ταχυκαρδία που προκαλείται από κατεχολαμίνη
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	CPVT		Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	CPVT
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Malignant paroxysmal ventricular tachycardia		Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	Κακοήθης παροξυσμική κοιλιακή ταχυκαρδία
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Polymorphic ventricular tachycardia induced by catecholamines		Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	Πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία που προκαλείται από κατεχολαμίνες
210272	Mal de débarquement		H81.8	Ασθένεια της αποβίβασης	
210272	Mal de débarquement	Disembarkment syndrome		Ασθένεια της αποβίβασης	Σύνδρομο αποβίβασης
210272	Mal de débarquement	MdD		Ασθένεια της αποβίβασης	MdD
210272	Mal de débarquement	MdDS		Ασθένεια της αποβίβασης	MdDS
210272	Mal de débarquement	Sickness of disembarkment		Ασθένεια της αποβίβασης	Νόσος της αποβίβασης
210548	Macrocephaly-intellectual disability-autism syndrome			Σύνδρομο μακροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-αυτισμού	
210159	Adult hepatocellular carcinoma		C22.0	Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα των ενηλίκων	
210159	Adult hepatocellular carcinoma	Adult HCC		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα των ενηλίκων	HCC των ενηλίκων
3283	His bundle tachycardia		I47.1	Ταχυκαρδία του δεματίου του His	
3283	His bundle tachycardia	JET		Ταχυκαρδία του δεματίου του His	JET
3283	His bundle tachycardia	Junctional ectopic tachycardia		Ταχυκαρδία του δεματίου του His	Κομβική έκτοπη ταχυκαρδία
210163	Congenital lethal myopathy, Compton-North type		G71.2	Συγγενής θανατηφόρος μυοπάθεια, τύπος Compton-North	
3240	Central nervous system calcification-deafness-tubular acidosis-anemia syndrome			Σύνδρομο αβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-κώφωσης-σωληναριακής οξέωσης-αναμίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3240	Central nervous system calcification-deafness-tubular acidosis-anemia syndrome	Central nervous system calcification-hearing loss-tubular acidosis-anemia syndrome		Σύνδρομο ασβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-κώφωσης-σώληναριακής οξέωσης-αναιμίας	Σύνδρομο ασβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-απώλειας ακοής-σώληναριακής οξέωσης-αναιμίας
3240	Central nervous system calcification-deafness-tubular acidosis-anemia syndrome	Yoshimura-Takeshita syndrome		Σύνδρομο ασβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-κώφωσης-σώληναριακής οξέωσης-αναιμίας	Σύνδρομο Yoshimura-Takeshita
210141	Inherited congenital spastic tetraplegia		G11.4	Κληρονομική συγγενής σπαστική τετραπληγία	
210141	Inherited congenital spastic tetraplegia	Inherited congenital spastic quadriplegia		Κληρονομική συγγενής σπαστική τετραπληγία	Κληρονομική συγγενής σπαστική τετραπληγία
210144	Lethal polymalformative syndrome, Boissel type		Q87.8	Θανατηφόρο πολυδυσπλαστικό σύνδρομο, τύπου Boissel	
1546	Cryptococcosis		B45.1	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.2	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.3	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.0	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.7	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.8	Κρυπτοκόκκωση	
1546	Cryptococcosis		B45.9	Κρυπτοκόκκωση	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.0	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.1	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.2	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.3	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.4	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.5	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.6	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.7	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.8	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		A06.9	Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	
210584	Spindle cell hemangioma		D18.0	Αιμαγγείωμα ατρακτοειδών κυττάρων	
210584	Spindle cell hemangioma	Spindle cell hemangioendothelioma		Αιμαγγείωμα ατρακτοειδών κυττάρων	Αιμαγγειοενδοθηλίωμα ατρακτοκυτταρικό

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2023	Undifferentiated pleomorphic sarcoma		C49.9	Αδιαφοροποίητο πλειομορφικό σάρκωμα	
2023	Undifferentiated pleomorphic sarcoma	UPS		Αδιαφοροποίητο πλειομορφικό σάρκωμα	UPS
416	Primary hyperoxaluria		E74.8	Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία	
210576	Congenital temporomandibular joint ankylosis		K07.6	Συγγενής αγκύλωση της κροταφογοναθικής άρθρωσης	
210576	Congenital temporomandibular joint ankylosis	Congenital trismus		Συγγενής αγκύλωση της κροταφογοναθικής άρθρωσης	Συγγενής τρισμός
3392	Tularemia		A21.0	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.1	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.2	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.3	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.7	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.8	Τουλαραμία	
3392	Tularemia		A21.9	Τουλαραμία	
1063	Tufted angioma		D18.0	Θυσανώδες αγγείωμα	
1063	Tufted angioma	Nakagawa angioblastoma		Θυσανώδες αγγείωμα	Αγγειοβλάστημα Nakagawa
2737	Onchocerciasis		B73	Ογκοκέρκωση	
211067	Episodic ataxia type 5		G11.8	Επεισοδική αταξία τύπου 5	
3343	Toxocariasis		B83.0	Τοξοκαρίαση	
2583	Mycetoma		B47.0	Μυκήτωμα	
2583	Mycetoma	Madura foot	B47.1	Μυκήτωμα	Πους της Μαδούρας
2583	Mycetoma		B47.9	Μυκήτωμα	
1685	Distomatosis		B66.0	Διστομάτωση	
1685	Distomatosis	Distomiasis	B66.1	Διστομάτωση	Διστομίαση
1685	Distomatosis	Fluke infection	B66.2	Διστομάτωση	Λοίμωξη από τριματώδεις σκώληκες
1685	Distomatosis		B66.3	Διστομάτωση	
1685	Distomatosis		B66.4	Διστομάτωση	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1685	Distomatosis		B66.5	Διστομάτωση	
1685	Distomatosis		B66.8	Διστομάτωση	
211017	Spinocerebellar ataxia type 30		G11.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλδική αταξία τύπου 30	
211017	Spinocerebellar ataxia type 30	SCA30		Νωτιαιοπαρεγκεφαλδική αταξία τύπου 30	SCA30
1902	Ehrlichiosis		A48.8	Ερlichίωση	
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome		N04.1	Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome	Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome	N04.3	Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome	Genetic SRNS	N04.8	Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	Γενετικό SRNS
656	Genetic steroid-resistant nephrotic syndrome	Hereditary steroid-resistant nephrotic syndrome		Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	Κληρονομικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή
655	Nephronophthisis		Q61.5	Νεφρώνόφθιση	
2122	Kaposiform hemangioendothelioma		D18.0	Αιμαγγειοενδοθήλιωμα τύπου Kaposi	
2591	Infantile myofibromatosis		D48.1	Βρεφική μυοϊνωμάτωση	
35	Propionic acidemia		E71.1	Προπιονική οξυαμία	
35	Propionic acidemia	Ketotic hyperglycinemia		Προπιονική οξυαμία	Κετωτική υπεργλυκαιμία
35	Propionic acidemia	Propionic aciduria		Προπιονική οξυαμία	Προπιονική οξουρία
35	Propionic acidemia	Propionyl-CoA carboxylase deficiency		Προπιονική οξυαμία	Ανεπάρκεια της προπιονυλο-CoA καρβοξυλάσης
407	Glycine encephalopathy		E72.5	Εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	
407	Glycine encephalopathy	NKA		Εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	NKA
407	Glycine encephalopathy	Non-ketotic hyperglycinemia		Εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	Μη κετωτική υπεργλυκαιμία
2968	Leukocyte adhesion deficiency		D84.8	Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων	
2968	Leukocyte adhesion deficiency	LAD		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων	LAD
663	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia		H49.4	Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	
663	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia	Maternally-inherited CPEO		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	Μητρικά κληρονομούμενη CPEO
663	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia	Maternally-inherited chronic progressive external ophthalmoplegia		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	Μητρικά κληρονομούμενη χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία
663	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia	mtDNA-related progressive external ophthalmoplegia		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία mtDNA-σχετιζόμενη

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
220	Denys-Drash syndrome		N04.1	Σύνδρομο Denys-Drash	
220	Denys-Drash syndrome	Drash syndrome		Σύνδρομο Denys-Drash	Σύνδρομο Drash
220	Denys-Drash syndrome	Wilms tumor-DSD syndrome		Σύνδρομο Denys-Drash	Σύνδρομο όγκου του Wilms-DSD
220	Denys-Drash syndrome	Wilms tumor-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο Denys-Drash	Σύνδρομο όγκου του Wilms-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA μακράς αλύσου	
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	LCHAD deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA μακράς αλύσου	Ανεπάρκεια της LCHAD
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	LCHADD		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA μακράς αλύσου	LCHADD
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA μακράς αλύσου	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-συνενζύμου A μακράς αλύσου
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency		E72.3	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	GA1		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	GA1
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	GCDHD		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	GCDHD
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Glutaric acidemia type 1		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	Γλουταρική οξαιμία τύπου 1
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Glutaric aciduria type 1		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	Γλουταρική οξουρία τύπου 1
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency	Glutaryl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-CoA	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-συνενζύμου A
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata		Q77.3	Ριζομελική στικτή χονδροδυσπλασία	
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	RCDP		Ριζομελική στικτή χονδροδυσπλασία	RCDP
1246	Brachydactyly-nystagmus-cerebellar ataxia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο βραχυδακτυλίας -νυσταγμού - παρεγκεφαλιδικής αταξίας	
1246	Brachydactyly-nystagmus-cerebellar ataxia syndrome	Biemond syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας -νυσταγμού - παρεγκεφαλιδικής αταξίας	Σύνδρομο Biemond
618	Familial melanoma		C43.5	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.6	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.7	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.8	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.0	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.1	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.2	Οικογενές μελάνωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
618	Familial melanoma		C43.3	Οικογενές μελάνωμα	
618	Familial melanoma		C43.4	Οικογενές μελάνωμα	
2364	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase deficiency		E74.4	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	
2364	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase deficiency	GSD due to lactate dehydrogenase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	GSD λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
2364	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase deficiency	Glycogenosis due to lactate dehydrogenase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
2364	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase deficiency	LDH deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	Ανεπάρκεια LDH
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome	7-dehydrocholesterol reductase deficiency		Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	Ανεπάρκεια της αναγωγής της 7-δευδροχοληστερόλης
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome	RSH syndrome		Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	Σύνδρομο RSH
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome	SLOS		Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	SLOS
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary		C56	Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωθήκης	
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary	MMMT of the ovary		Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωθήκης	MMMT της ωθήκης
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary	Ovarian carcinosarcoma		Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωθήκης	Ωθηκικό καρκινোসάρκωμα
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary	Ovarian malignant mixed Müllerian tumor		Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωθήκης	Ωθηκικός κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary	Ovarian malignant mixed epithelial mesenchymal tumor		Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωθήκης	Ωθηκικός κακοήθης μικτός επιθηλιακός μεσεγχυματικός όγκος
213504	Adenocarcinoma of ovary		C56	Αδενοκαρκίνωμα της ωθήκης	
213504	Adenocarcinoma of ovary	Ovarian adenocarcinoma		Αδενοκαρκίνωμα της ωθήκης	Ωθηκικό αδενοκαρκίνωμα
175	Cartilage-hair hypoplasia		Q78.8	Υποπλασία χόνδρου-τριχών	
175	Cartilage-hair hypoplasia	Autosomal recessive metaphyseal chondrodysplasia		Υποπλασία χόνδρου-τριχών	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία
175	Cartilage-hair hypoplasia	Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type		Υποπλασία χόνδρου-τριχών	Μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία, τύπος McKusick
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ACADM deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	Ανεπάρκεια ACADM
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Carnitine deficiency secondary to medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	Ανεπάρκεια καρνιτίνης δευτεροπαθώς λόγω ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MCAD deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	Ανεπάρκεια MCAD
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MCADD		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	MCADD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Medium chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-συνενζύμου Α μέσης αλύσου
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.0	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast	Salivary gland type carcinoma of the breast	C50.1	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	Καρκίνωμα του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.2	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.3	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.4	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.5	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.6	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		C50.8	Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213574	Rare variants of adenocarcinoma of the corpus uteri		C54.1	Σπάνιες παραλλαγές του αδενοκαρκινώματος του σώματος της μήτρας	
213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		C56	Κληρονομικό σύνδρομο τοπο-ειδικού ωθηκικού καρκίνου	
2066	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια της τρανσαμινάσης του γαμμα-αμινοβουτυρικού οξέος	
2066	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency	GABA transaminase deficiency		Ανεπάρκεια της τρανσαμινάσης του γαμμα-αμινοβουτυρικού οξέος	Ανεπάρκεια της τρανσαμινάσης του GABA
300	Bifunctional enzyme deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια διλειτουργικών ενζύμων	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.0	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.1	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.2	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.3	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.4	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.5	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.6	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		C50.8	Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.0	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.1	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.2	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.3	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.4	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.5	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.6	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		C50.8	Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
3188	Congenital pulmonary veins atresia or stenosis		Q26.3	Συγγενής ατρησία ή στένωση πνευμονικών φλεβών	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		C54.0	Καρκινοίωμα του σώματος της μήτρας	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		C54.1	Καρκινοίωμα του σώματος της μήτρας	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		C54.2	Καρκινοίωμα του σώματος της μήτρας	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		C54.3	Καρκινοίωμα του σώματος της μήτρας	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		C54.8	Καρκινοίωμα του σώματος της μήτρας	
213610	Carcinosarcoma of the corpus uteri		C54.9	Καρκινοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213610	Carcinosarcoma of the corpus uteri	Malignant mixed Müllerian tumor of the corpus uteri		Καρκινοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	Κακόηθες μικτό Μυλλεριανό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213610	Carcinosarcoma of the corpus uteri	Mixed Müllerian cancer of corpus uteri		Καρκινοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	Κακόηθες μικτό Μυλλεριανό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213610	Carcinosarcoma of the corpus uteri	Uterine carcinosarcoma		Καρκινοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	Καρκινοσάρκωμα μήτρας
3161	Congenital pulmonary sequestration		Q33.2	Συγγενές πνευμονικό απόλυμα	
3161	Congenital pulmonary sequestration	Congenital bronchopulmonary sequestration		Συγγενές πνευμονικό απόλυμα	Συγγενές βρογχοπνευμονικό απόλυμα
213600	Adenosarcoma of the corpus uteri		C54.2	Αδενοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries		Q20.3	Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries	Congenitally uncorrected transposition of the great vessels		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	Συγγενώς μη διορθωμένη εκποία των μεγάλων αγγείων
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries	D-transposition of the great arteries		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών - D-TGA
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries	Dextro-transposition of the great arteries		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών Dextro -TGA
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries	Isolated ventriculoarterial discordance		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	Μεμονωμένη κοιλιοαρτηριακή ασυμφωνία
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries	Ventriculoarterial discordance with atrioventricular concordance		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	Κοιλιακή αρτηριακή ασυμφωνία με κοιλτοκοιλιακή συμφωνία
213625	Leiomyosarcoma of the corpus uteri		C54.2	Λειομυοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
185	Scimitar syndrome		Q26.8	Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο	Σύνδρομο Scimitar
185	Scimitar syndrome	Congenital pulmonary venolobar syndrome		Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο	Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο
185	Scimitar syndrome	Epibronchial right pulmonary vein syndrome		Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο	Σύνδρομο επιβρογχικής δεξιάς πνευμονικής φλέβας
185	Scimitar syndrome	Halasz syndrome		Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο	Σύνδρομο δυσπλασίας του πνεύμονα (Halasz)
185	Scimitar syndrome	Hypogenetic lung syndrome		Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο	Σύνδρομο δυσπλασίας του πνεύμονα (Halasz)
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri		C54.0	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri	Malignant peripheral neuroectodermal tumor of the corpus uteri	C54.1	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	Κακοήθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri	Peripheral neuroectodermal cancer of the corpus uteri	C54.2	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	Περιφερικός νευροεξωδερμικός καρκίνος του σώματος της μήτρας
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri		C54.3	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri		C54.8	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	
213615	Rhabdomyosarcoma of the corpus uteri		C54.2	Ραβδομυοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
3189	Congenital pulmonary valvar stenosis		Q22.1	Συγγενής στένωση πνευμονικής βαλβίδας	
3189	Congenital pulmonary valvar stenosis	Congenital stenosis of pulmonary valve		Συγγενής στένωση πνευμονικής βαλβίδας	Συγγενής στένωση πνευμονικής βαλβίδας
213721	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri		C50	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213721	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri	Endometrial undifferentiated carcinoma		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα ενδομητρίου
1464	Univentricular heart		Q20.4	Μονοκοιλιακή καρδιά	
1464	Univentricular heart	Double inlet atrioventricular connection		Μονοκοιλιακή καρδιά	Κολποκοιλιακή σύνδεση διπλής εισόδου
213726	Papillary carcinoma of the corpus uteri		C54.1	Θηλώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213726	Papillary carcinoma of the corpus uteri	Endometrial capillary carcinoma		Θηλώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Θηλώδες καρκίνωμα του ενδομητρίου
3400	Aorto-ventricular tunnel		Q20.8	Αορτοκοιλιακή σήραγγα	
213711	Endometrial stromal sarcoma		C54.1	Στρωματικό σάρκωμα ενδομητρίου	
213711	Endometrial stromal sarcoma	Stromal sarcoma of the corpus uteri		Στρωματικό σάρκωμα ενδομητρίου	Στρωματικό σάρκωμα του σώματος της μήτρας
213716	Squamous cell carcinoma of the corpus uteri		C54.1	Πλακώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213716	Squamous cell carcinoma of the corpus uteri	Endometrial squamous cell carcinoma		Πλακώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα ενδομητρίου
213746	Transitional cell carcinoma of the corpus uteri		C54.9	Μεταβατικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
213746	Transitional cell carcinoma of the corpus uteri	Endometrial transitional cell carcinoma		Μεταβατικό κυτταρικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Καρκίνωμα μεταβατικών κυττάρων του ενδομητρίου
1572	Common variable immunodeficiency		D83.0	Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	
1572	Common variable immunodeficiency	CVID	D83.9	Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	CVID
1572	Common variable immunodeficiency	Idiopathic immunoglobulin deficiency	D83.1	Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	Ιδιοπαθής ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνης
1572	Common variable immunodeficiency	Primary antibody deficiency	D83.2	Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	Πρωτοπαθής ανεπάρκεια αντισωμάτων
1572	Common variable immunodeficiency	Primary hypogammaglobulinemia	D83.8	Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	Πρωτοπαθής υπογαμμασφαιραιμία
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri		C54.0	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri	High-grade neuroendocrine carcinoma of the uterine corpus	C54.1	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Υψηλού βαθμού νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri	Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri	C54.2	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri	Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the endometrium	C54.3	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του ενδομητρίου
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri		C54.8	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome		D47.9	Αυτοάνοσο λεμφοπλασασιαστικό σύνδρομο	
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome	ALPS		Αυτοάνοσο λεμφοπλασασιαστικό σύνδρομο	ALPS
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome	Canale-Smith syndrome		Αυτοάνοσο λεμφοπλασασιαστικό σύνδρομο	Σύνδρομο Canale-Smith
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri		C54.0	Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri	Low-grade neuroendocrine tumor of the uterine corpus	C54.1	Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Νευροενδοκρινικός όγκος του σώματος της μήτρας χαμηλού βαθμού
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri	Well-differentiated neuroendocrine neoplasm of the endometrium	C54.2	Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του ενδομητρίου
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri	Well-differentiated neuroendocrine tumor of the corpus uteri	C54.3	Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	Καλά διαφοροποιημένος νευροενδοκρινικός όγκος του σώματος της μήτρας
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri	Well-differentiated neuroendocrine tumor of the endometrium	C54.8	Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικός όγκος του σώματος της μήτρας	Καλά διαφοροποιημένος νευροενδοκρινικός όγκος του ενδομητρίου
2849	Perlman syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Perlman	Νεφρικά αμαρτώματα, νεφροβλαστωμάτωση και εμβρυϊκός γιγαντισμός
2849	Perlman syndrome	Nephroblastomatosis-fetal ascites-macrosomia-Wilms tumor syndrome		Σύνδρομο Perlman	Σύνδρομο νεφροβλαστωμάτωσης-εμβρυϊκού ασκίτη-μακροσωμίας-όγκου Wilms
213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri		C53.0	Αδενοκαρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri	Cervical adenocarcinoma	C53.1	Αδενοκαρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	αδενοκαρκίνωμα τραχήλου μήτρας
213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri		C53.8	Αδενοκαρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας εκ πλακωδών κυττάρων (πλακώδες καρκίνωμα)	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri	Cervical squamous cell carcinoma	C53.1	Καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας εκ πλακωδών κυττάρων (πλακώδες καρκίνωμα)	Πλακώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri		C53.8	Καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας εκ πλακωδών κυττάρων (πλακώδες καρκίνωμα)	
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri		C54.0	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri	Germ cell cancer of the corpus uteri	C54.1	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	Καρκίνος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri		C54.2	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri		C54.3	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri		C54.8	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	
213792	Adenosarcoma of the cervix uteri		C53.0	Αδενοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	
213792	Adenosarcoma of the cervix uteri	Cervical adenosarcoma	C53.1	Αδενοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	Αδενοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213792	Adenosarcoma of the cervix uteri		C53.8	Αδενοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	
213787	Carcinosarcoma of the cervix uteri		C53	Καρκινοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	
213787	Carcinosarcoma of the cervix uteri	Cervical carcinosarcoma		Καρκινοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	Καρκινοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213787	Carcinosarcoma of the cervix uteri	Cervical malignant Müllerian mixed tumor		Καρκινοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	Κακοήθης μικτός Μυλλεριανός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213787	Carcinosarcoma of the cervix uteri	Malignant Müllerian mixed tumor of the cervix uteri		Καρκινοσάρκωμα τραχήλου μήτρας	Κακοήθης μικτός Μυλλεριανός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213777	High-grade neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213777	High-grade neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri	High-grade neuroendocrine carcinoma of the uterine cervix	C53.1	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	Υψηλού βαθμού νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213777	High-grade neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri	Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri	C53.8	Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα της μήτρας του τραχήλου της μήτρας
213777	High-grade neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri	Poorly differentiated neuroendocrine cervical carcinoma		Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri		C53.0	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri	Cervical malignant peripheral neuroectodermal tumor	C53.1	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	Κακοήθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος τραχήλου της μήτρας
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri	Cervical peripheral neuroectodermal cancer	C53.8	Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	Κακοήθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος τραχήλου της μήτρας
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri	Malignant peripheral neuroectodermal tumor of the cervix uteri		Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	Κακοήθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri	Peripheral neuroectodermal cancer of cervix uteri		Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	Περιφερικός νευροεξωδερμικός καρκίνος του τραχήλου της μήτρας
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis		J84.0	Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	Autoimmune PAP		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	Αυτοάνοσο PAP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	Idiopathic PAP		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	Ιδιοπαθής PAP
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	Idiopathic pulmonary alveolar proteinosis		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	Ιδιοπαθής πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	aPAP		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	aPAP
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis	iPAP		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση	iPAP
213807	Leiomyosarcoma of the cervix uteri		C53.0	Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213807	Leiomyosarcoma of the cervix uteri	Cervical leiomyosarcoma	C53.1	Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213807	Leiomyosarcoma of the cervix uteri		C53.8	Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213802	Rhabdomyosarcoma of the cervix uteri		C53.0	Ραβδομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213802	Rhabdomyosarcoma of the cervix uteri	Cervical rhabdomyosarcoma	C53.1	Ραβδομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	Τραχηλικό ραβδομυοσάρκωμα
213802	Rhabdomyosarcoma of the cervix uteri		C53.8	Ραβδομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	Adducted thumb-clubfoot syndrome		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο προσαγωγής αντίχειρα-ραβδούπποδιας
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	Distal arthrogryposis with peculiar facies and hydronephrosis		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Περιφερική αρθρογρύπωση με ιδιόμορφα πρόσωπα και υδρονέφρωση
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	Dündar syndrome		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Dündar
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome, Kosho type		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos, τύπου Kosho
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	Musculocontractural EDS		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Μυοσυσπαστικό EDS
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome	mcEDS		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	mcEDS
213833	Glassy cell carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Γαλοκυτταρικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213833	Glassy cell carcinoma of the cervix uteri		C53.1	Γαλοκυτταρικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213833	Glassy cell carcinoma of the cervix uteri		C53.8	Γαλοκυτταρικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213828	Adenoid basal carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213828	Adenoid basal carcinoma of the cervix uteri	Cervical adenoid basal carcinoma	C53.1	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	Βασικό αδενοειδές καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213828	Adenoid basal carcinoma of the cervix uteri		C53.8	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213823	Adenoid cystic carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213823	Adenoid cystic carcinoma of the cervix uteri	Cervical adenoid cystic carcinoma	C53.1	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	Αδενοειδές κυστικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
213823	Adenoid cystic carcinoma of the cervix uteri		C53.8	Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
3082	Intellectual disability-polydactyly-uncombable hair syndrome		Q87.2	Νοητική αναπηρία-πολυδακτυλία-σύνδρομο άχτενων μαλλιών	
3082	Intellectual disability-polydactyly-uncombable hair syndrome	Kozlowski-Krajewska syndrome		Νοητική αναπηρία-πολυδακτυλία-σύνδρομο άχτενων μαλλιών	Σύνδρομο Kozlowski-Krajewska
213817	Papillary carcinoma of the cervix uteri		C53.0	Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213817	Papillary carcinoma of the cervix uteri	Cervical papillary carcinoma	C53.1	Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213817	Papillary carcinoma of the cervix uteri		C53.8	Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
782	Axenfeld-Rieger syndrome		Q13.8	Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	
782	Axenfeld-Rieger syndrome	Axenfeld syndrome		Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	Σύνδρομο Axenfeld
782	Axenfeld-Rieger syndrome	Rieger syndrome		Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	Σύνδρομο Rieger
3269	Congenital radioulnar synostosis		Q74.0	Συγγενής ωλενοκερκιδική συνόστωση	
3269	Congenital radioulnar synostosis	Radioulnar fusion		Συγγενής ωλενοκερκιδική συνόστωση	Ωλενοκερκιδική σύντηξη
213837	Malignant germ cell tumor of the cervix uteri		C53.0	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας	
213837	Malignant germ cell tumor of the cervix uteri	Cervical germ cell cancer	C53.1	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας	Καρκίνος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας
213837	Malignant germ cell tumor of the cervix uteri	Cervical malignant germ cell tumor	C53.8	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας	Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας
213837	Malignant germ cell tumor of the cervix uteri	Germ cell cancer of the cervix uteri		Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας	Καρκίνος γεννητικών κυττάρων της μήτρας του τραχήλου της μήτρας
3259	Syndactyly-polydactyly-ear lobe syndrome			Σύνδρομο συνδακτυλίας-πολυδακτυλίας-λοβού του ωτός	
3309	Tetrasomy 5p		Q99.8	Τετρασωμία 5p	
3309	Tetrasomy 5p	Isochromosome 5p		Τετρασωμία 5p	Ισοχρωμόσωμα 5p
3379	Distal trisomy 17q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 17q	
3379	Distal trisomy 17q	Distal duplication 17q		Περιφερική τρισωμία 17q	Απομακρυσμένος διπλασιασμός 17q
3379	Distal trisomy 17q	Telomeric duplication 17q		Περιφερική τρισωμία 17q	Τελομερικός διπλασιασμός 17q
3379	Distal trisomy 17q	Trisomy 17qter		Περιφερική τρισωμία 17q	Τρισωμία 17qter
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries		Q20.5	Συγγενώς διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Congenitally corrected transposition of the great vessels		Συγγενώς διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Εκ γενετής διορθωμένη μεταφορά των μεγάλων αγγείων
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Discordant ventriculoarterial and atrioventricular connections		Συγγενώς διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Ασυμφωνίες κοιλοαρτηριακές και κοιλτοκοιλιακές συνδέσεις

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Double discordance		Συγγενώς Διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Διπλή ασυμφωνία
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	L-transposition of the great arteries		Συγγενώς Διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	L-μεταφορά των μεγάλων αρτηριών
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Levo-transposition of the great arteries		Συγγενώς Διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Levo-μεταφορά των μεγάλων αρτηριών
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Ventricular inversion		Συγγενώς Διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Κοιλιακή αναστροφή
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries	Ventriculoarterial and atrioventricular discordance		Συγγενώς Διορθωμένη Μετάθεση των Μεγάλων Αρτηριών	Κοιλιακή και κολποκοιλιακή ασυμφωνία
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome			Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome	Double uterus and obstructed hemivagina syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	Σύνδρομο διπλής μήτρας και αποφρακτικής ημικολπίτιδας
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome	Herlyn-Werner syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	σύνδρομο Herlyn-Werner
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome	OHVIRA syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	σύνδρομο OHVIRA
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome	Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	Αποφρακτική ημικολπική και ομόπλευρη νεφρική ανωμαλία
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome	Wunderlich syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	σύνδρομο Wunderlich
882	Tyrosinemia type 1		E70.2	Τυροσιναιμία τύπου 1	
882	Tyrosinemia type 1	FAH deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 1	Ανεπάρκεια FAH
882	Tyrosinemia type 1	Fumarylacetoacetase deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 1	Ανεπάρκεια φουμαρυλοακετάσης
882	Tyrosinemia type 1	Fumarylacetoacetate hydrolase deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 1	Ανεπάρκεια φουμαρυλοακετοξικής υδρολάσης
882	Tyrosinemia type 1	Hepatorenal tyrosinemia		Τυροσιναιμία τύπου 1	Ηπατονεφρική τυροσιναιμία
882	Tyrosinemia type 1	Tyrosinemia type I		Τυροσιναιμία τύπου 1	Τυροσιναιμία τύπου I
903	Von Willebrand disease		D68.0	Νόσος von Willebrand	
903	Von Willebrand disease	Hereditary von Willebrand disease		Νόσος von Willebrand	Κληρονομική νόσος von Willebrand
3474	CHIME syndrome		Q87.8	Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
3474	CHIME syndrome	Coloboma-congenital heart disease-ichthyosiform dermatosis-intellectual disability-ear anomalies syndrome		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
3474	CHIME syndrome	Congenital disorder of glycosylation due to PIGL deficiency		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
3474	CHIME syndrome	Neuroectodermal dysplasia, CHIME type		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
3474	CHIME syndrome	Neuroectodermal syndrome, Zurich type		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
3474	CHIME syndrome	PIGL-CDG		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
3474	CHIME syndrome	Zunich-Kaye syndrome		Σύνδρομο CHIME	αυτοσωμικό υπολειπόμενο νευροεξωδερμικό σύνδρομο
1441	Ring chromosome 17 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 17	
1441	Ring chromosome 17 syndrome	Ring 17		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 18	Δακτυλοειδές 17
1441	Ring chromosome 17 syndrome	Ring chromosome 17		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 19	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 17
361	Familial glucocorticoid deficiency		E27.1	Οικογενής ανεπάρκεια γλυκοκορτικοειδών	
1787	Acrofacial dysostosis, Palagonia type		Q75.4	Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Palagonia	
217008	Bockenheimer syndrome		Q27.4	Σύνδρομο Bockenheimer	γνήσια διάχυτη φλεβεκτασία
217008	Bockenheimer syndrome	Genuine diffuse phlebectasia		Σύνδρομο Bockenheimer	γνήσια διάχυτη φλεβεκτασία
217017	Zechi-Ceide syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Zechi-Ceide	
217017	Zechi-Ceide syndrome	Occipital atretic cephalocele-unusual facies-large feet syndrome		Σύνδρομο Zechi-Ceide	Ινιακή ατρητική κεφαλοκήλη-ασυνήθιστο πρόσωπο-σύνδρομο μεγάλων ποδιών
217012	Spinocerebellar ataxia type 31		G11.8	Νωτιαιοπαραγκεφαλική αταξία τύπου 31	
217012	Spinocerebellar ataxia type 31	SCA31		Νωτιαιοπαραγκεφαλική αταξία τύπου 32	SCA31
2088	Fanconi-Bickel syndrome		E74.0	Σύνδρομο Fanconi-Bickel	
2088	Fanconi-Bickel syndrome	GSD due to GLUT2 deficiency		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης GSD λόγω ανεπάρκειας GLUT2
2088	Fanconi-Bickel syndrome	GSD type 11		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης GSD τύπου 11
2088	Fanconi-Bickel syndrome	GSD type XI		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης GSD τύπου XI
2088	Fanconi-Bickel syndrome	Glycogen storage disease due to GLUT2 deficiency		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας GLUT2
2088	Fanconi-Bickel syndrome	Glycogen storage disease type 11		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 11
2088	Fanconi-Bickel syndrome	Glycogen storage disease type XI		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XI
2088	Fanconi-Bickel syndrome	Glycogenesis due to GLUT2 deficiency		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	Διαταραχή γλυκογένεσης λόγω ανεπάρκειας GLUT2
217026	Microcephaly-facio-cardio-skeletal syndrome, Hadziselimovic type		Q87.8	Μικροκεφαλία-προσωπο-καρδιοσκελετικό σύνδρομο, τύπου Hadziselimovic	
217026	Microcephaly-facio-cardio-skeletal syndrome, Hadziselimovic type	Hadziselimovic syndrome		Μικροκεφαλία-προσωπο-καρδιοσκελετικό σύνδρομο, τύπου Hadziselimovic	Σύνδρομο Hadziselimovic
217026	Microcephaly-facio-cardio-skeletal syndrome, Hadziselimovic type	Microcephaly-faciocardioskeletal syndrome		Μικροκεφαλία-προσωπο-καρδιοσκελετικό σύνδρομο, τύπου Hadziselimovic	Μικροκεφαλικό-προσωποκαρδιοσκελετικό σύνδρομο
217266	BNAR syndrome		Q87.8	Σύνδρομο BNAR	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
217266	BNAR syndrome	Bifid nose with or without anorectal and renal anomalies		Σύνδρομο BNAR	Δισχιδής μύτη με ή χωρίς ανωμαλίες του πρωκτού και των νεφρών
179	Birdshot chorioretinopathy		H30.1	χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	
179	Birdshot chorioretinopathy	Birdshot chorioretinitis		χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	χοριοαμφιβληστροειδίτιδα Birdshot
179	Birdshot chorioretinopathy	Birdshot retinochoroiditis		χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	Ρετινοχοριοειδίτιδα Birdshot
179	Birdshot chorioretinopathy	Birdshot retinochoroidopathy		χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	Αμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια Birdshot
179	Birdshot chorioretinopathy	Vitiliginous choroiditis		χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	Λεύκη χοριοειδίτιδα
217260	Progressive multifocal leukoencephalopathy		A81.2	Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλοπάθεια	
217260	Progressive multifocal leukoencephalopathy	PML		Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλοπάθεια	PML
217260	Progressive multifocal leukoencephalopathy	Progressive multifocal leukoencephalitis		Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλοπάθεια	Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλίτιδα
292	Congenital enterovirus infection		P35.8	Συγγενής λοίμωξη από εντεροϊό	
292	Congenital enterovirus infection	Antenatal enterovirus infection		Συγγενής λοίμωξη από εντεροϊό	Προγεννητική λοίμωξη από εντεροϊό
292	Congenital enterovirus infection	Mother-to-child transmission of enterovirus infection		Συγγενής λοίμωξη από εντεροϊό	Κάθετη μετάδοση λοίμωξης από εντεροϊό από μητέρα σε παιδί
217253	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies		G13.1	Μεταχαιμακική εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα NMDA	
217253	Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies	Limbic encephalitis with N-methyl-D-aspartate receptor antibodies		Μεταχαιμακική εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα NMDA	Μεταχαιμακική εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα N-μεθυλ-D-ασπαρτικού
767	Polyarteritis nodosa		M30.0	Οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
767	Polyarteritis nodosa	Küssmaul-Maier disease		Οζώδης πολυαρτηρίτιδα	Νόσος Küssmaul-Maier
767	Polyarteritis nodosa	PAN		Οζώδης πολυαρτηρίτιδα	PAN
767	Polyarteritis nodosa	Periarteritis nodosa		Οζώδης πολυαρτηρίτιδα	Οζώδης περιαρτηρίτιδα
2584	Classic mycosis fungoides		C84.0	Σπογγοειδής Μυκητίαση	
2584	Classic mycosis fungoides	Mycosis fungoides, Alibert-Bazin type		Σπογγοειδής Μυκητίαση	Μυκητιασική μύκωση, τύπου Alibert-Bazin
3162	Sézary syndrome		C84.1	Σύνδρομο Sézary	
3162	Sézary syndrome	Sézary lymphoma		Σύνδρομο Sézary	Λέμφωμα Sézary
217080	Pulmonary fungal infections in patients deemed at risk			Πνευμονική μυκητίαση σε ασθενείς που κρίνονται σε κίνδυνο	
2330	Kasabach-Merritt syndrome		D18.0	Σύνδρομο Kasabach-Merritt	
2330	Kasabach-Merritt syndrome	Hemangioma-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο Kasabach-Merritt	Σύνδρομο αιμαγγειώματος-θρομβοπενίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
217067	Pouchitis			Πουχίτις	
2700	Noma		A69.0	Γαγγραινώδης νόσος Noma	
2700	Noma	Cancrum oris		Γαγγραινώδης νόσος Noma	Καρκίνος του στόματος
217064	5-fluorouracil poisoning		T45.1	Δηλητηρίαση από 5-φθοριουρακίλη	
217064	5-fluorouracil poisoning	5-fluorouracil intoxication		Δηλητηρίαση από 5-φθοριουρακίλη	Τοξίκωση με 5-φθοριουρακίλη
1451	CINCA syndrome		E85.0	Σύνδρομο CINCA	
1451	CINCA syndrome	Chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome		Σύνδρομο CINCA	χρόνιο βρεφικό νευρολογικό δερματικό αρθρικό σύνδρομο (CINCA)
1451	CINCA syndrome	IOMID syndrome		Σύνδρομο CINCA	σύνδρομο IOMID
1451	CINCA syndrome	Infantile-onset multisystem inflammatory disease		Σύνδρομο CINCA	Πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος βρεφικής έναρξης
1451	CINCA syndrome	NOMID syndrome		Σύνδρομο CINCA	σύνδρομο NOMID
1451	CINCA syndrome	Neonatal-onset multisystem inflammatory disease		Σύνδρομο CINCA	Πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος νεογνικής έναρξης
1451	CINCA syndrome	Prieur-Griscelli syndrome		Σύνδρομο CINCA	Σύνδρομο Prieur-Griscelli
217059	Isolated congenital digital clubbing		Q68.1	Συγγενής πληκτροδακτυλία	
217059	Isolated congenital digital clubbing	Isolated congenital acropachy		Συγγενής πληκτροδακτυλία	Μεμονωμένη συγγενής ακροπαχία
217059	Isolated congenital digital clubbing	Isolated congenital nail clubbing		Συγγενής πληκτροδακτυλία	Μεμονωμένη συγγενής πληκτροδακτυλία
217055	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	
217055	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A	RI-CMT type A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	RI-CMT τύπου A
556	Malakoplakia		N28.8	Μαλακοπλακία	
556	Malakoplakia		N32.8	Μαλακοπλακία	
556	Malakoplakia		N36.8	Μαλακοπλακία	
217335	RIN2 syndrome		Q82.8	Σύνδρομο RIN2	
217335	RIN2 syndrome	MACS syndrome		Σύνδρομο RIN2	σύνδρομο MACS
217335	RIN2 syndrome	Macrocephaly-alopecia-cutis laxa-scoliosis syndrome		Σύνδρομο RIN2	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-αλωπεκίας-χαλαρού δέρματος-σκολίωσης
217335	RIN2 syndrome	RIN2 deficiency		Σύνδρομο RIN2	Ανεπάρκεια RIN2
217335	RIN2 syndrome	Tall forehead-sparse hair-skin hyperextensibility-scoliosis syndrome		Σύνδρομο RIN2	σύνδρομο Ψηλού μετώπου-αραιού τριχωτού-υπερεκτασιμότητας δέρματος-σκολίωσης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2745	Opitz GBBB syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Opitz GBBB	
2745	Opitz GBBB syndrome	Hypertelorism-hypospadias syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο υπερτελορισμού-υποσπαδία
2745	Opitz GBBB syndrome	Hypertelorism-oesophageal abnormality-hypospadias syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο υπερτελορισμού-οισοφαγικής ανωμαλίας-υποσπαδία
2745	Opitz GBBB syndrome	Hypospadias-dysphagia syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο υποσπαδία-δυσφαγίας
2745	Opitz GBBB syndrome	Opitz BBB/G syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο Opitz's BBB/G
2745	Opitz GBBB syndrome	Opitz BBBG syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο Opitz BBBG
2745	Opitz GBBB syndrome	Opitz G/BBB syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο Opitz G/BBB
2745	Opitz GBBB syndrome	Opitz-Frias syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	Σύνδρομο Opitz-Frias
217340	17q21.31 microduplication syndrome		Q92.3	17q21.31 σύνδρομο μικροδιπλασιασμού	
217340	17q21.31 microduplication syndrome	Dup(17)(q21.31)		17q21.31 σύνδρομο μικροδιπλασιασμού	Dup(17)(q21.31)
217340	17q21.31 microduplication syndrome	Trisomy 17q21.31		17q21.31 σύνδρομο μικροδιπλασιασμού	Τρισωμία 17q21.31
3260	Idiopathic hypereosinophilic syndrome		D47.5	Ιδιοπαθές υπερηωσινοφλικό σύνδρομο	
2086	Optic pathway glioma		D33.3	Γλοίωμα οπτικής οδού	
2566	Chronic Epstein-Barr virus infection syndrome		B27.0	Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από τον ιό Epstein-Barr	
2566	Chronic Epstein-Barr virus infection syndrome	CAEBV syndrome		Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από τον ιό Epstein-Barr	σύνδρομο CAEBV
2566	Chronic Epstein-Barr virus infection syndrome	Chronic EBV infection syndrome		Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από τον ιό Epstein-Barr	Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από EBV
3385	African trypanosomiasis		B56.0	Αφρικανική τρυπανοσωμίαση	
3385	African trypanosomiasis	Sleeping sickness	B56.1	Αφρικανική τρυπανοσωμίαση	Ασθένεια του ύπνου
3385	African trypanosomiasis		B56.9	Αφρικανική τρυπανοσωμίαση	
1560	Cysticercosis		B69.0	Κυστική κωση	
1560	Cysticercosis		B69.1	Κυστική κωση	
1560	Cysticercosis		B69.8	Κυστική κωση	
1560	Cysticercosis		B69.9	Κυστική κωση	
566	Congenital microcoria		Q13.8	Συγγενής μικροκορία	
566	Congenital microcoria	Congenital miosis		Συγγενής μικροκορία	Συγγενής μύση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
340	Hemorrhagic fever-renal syndrome		A98.5+	Αιμορραγικός πυρετός-νεφρικό σύνδρομο	
340	Hemorrhagic fever-renal syndrome	Hantaviriosis	N08.0*	Αιμορραγικός πυρετός-νεφρικό σύνδρομο	Hantavirus
340	Hemorrhagic fever-renal syndrome	Hantavirus fever		Αιμορραγικός πυρετός-νεφρικό σύνδρομο	Πυρετός από Hantavirus
2552	Microsporidiosis		B60.8	Μικροσποριδίαση	
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome		G11.1	Παρεγκεφαλιδική αταξία-αρεφλεξία-κοιλοποδία-οπτική ατροφία-σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής	
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome	CAPOS syndrome		Παρεγκεφαλιδική αταξία-αρεφλεξία-κοιλοποδία-οπτική ατροφία-σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής	σύνδρομο CAPOS
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural deafness syndrome		Παρεγκεφαλιδική αταξία-αρεφλεξία-κοιλοποδία-οπτική ατροφία-σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-αρεφλεξίας-κοιλοποδίας-οπτικής ατροφίας-νευροαισθητήριας κώφωσης
217560	Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy			Υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας	
217560	Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy	NCHI		Υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας	NCHI
217560	Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy	NEHI		Υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας	NEHI
217557	Pulmonary interstitial glycogenosis		P22.8	Πνευμονική διάμεση γλυκογονίαση	
217557	Pulmonary interstitial glycogenosis	Infantile cellular interstitial pneumonitis		Πνευμονική διάμεση γλυκογονίαση	Βρεφική κυτταρική διάμεση πνευμονίτιδα
217557	Pulmonary interstitial glycogenosis	PIG		Πνευμονική διάμεση γλυκογονίαση	PIG
1686	Cardiac diverticulum		Q24.8	Καρδιακό εκκόλπωμα	
217566	Chronic respiratory distress with surfactant metabolism deficiency		J84.8	Χρόνια αναπνευστική δυσχέρεια με ανεπάρκεια μεταβολισμού επιφανειοδραστικού παράγοντα	
217563	Neonatal acute respiratory distress due to SP-B deficiency		P28.0	Οξεία αναπνευστική δυσχέρεια νεογνών λόγω ανεπάρκειας Πρωτεΐνης Β του Επιφανειοδραστικού παράγοντα	
217563	Neonatal acute respiratory distress due to SP-B deficiency	Neonatal acute respiratory distress due to surfactant protein B deficiency		Οξεία αναπνευστική δυσχέρεια νεογνών λόγω ανεπάρκειας Πρωτεΐνης Β του Επιφανειοδραστικού παράγοντα	Οξεία αναπνευστική δυσχέρεια νεογνών λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης Β επιφανειοδραστικού παράγοντα
217407	Hereditary hypotrichosis with recurrent skin vesicles			Κληρονομική υποτριχώση με υποτροπιάζοντα δερματικά κυστίδια	
217467	Hereditary thrombophilia due to congenital histidine-rich (poly-L) glycoprotein deficiency		D68.5	Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης πλούσιας σε ιστιδίνη (poly-L)	
217467	Hereditary thrombophilia due to congenital histidine-rich (poly-L) glycoprotein deficiency	Hereditary thrombophilia due to congenital HRG deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης πλούσιας σε ιστιδίνη (poly-L)	Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας HRG
1457	Aorta coarctation		Q25.1	Στένωση αορτής	
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency		D81.1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης DOCK8	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency	CID due to DOCK8 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης DOCK8	CID λόγω ανεπάρκειας DOCK8
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency	Combined immunodeficiency due to dedicator of cytokinesis 8 protein deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης DOCK8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης αφιερωτή της κυτταροκίνησης 8
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency	DOCK8 immunodeficiency syndrome		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης DOCK8	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας DOCK8
217385	17p13.3 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	
217385	17p13.3 microduplication syndrome	17p13.3 duplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	σύνδρομο διπλασιασμού 17p13.3
217385	17p13.3 microduplication syndrome	Dup(17)(p13.3)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	Διπλασιασμός (17)(p13.3)
217385	17p13.3 microduplication syndrome	Trisomy 17p13.3		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	Τρισωμία 17p13.3
1207	Pulmonary atresia with ventricular septal defect		Q25.5	Πνευμονική ατρησία με βλάβη διαφράγματος κοιλίων	
217399	Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis		G60.8	Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία	
217399	Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis	Congenital absence of pain with hyperhidrosis		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία	Συγγενής απουσία πόνου με υπεριδρωσία
217399	Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis	Congenital analgesia with hyperhidrosis		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία	Συγγενής αναλγησία με υπεριδρωσία
217399	Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis	Congenital indifference to pain with hyperhidrosis		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία	Συγγενής έλλειψη αντίδρασης στον πόνο με υπεριδρωσία
217396	Progressive polyneuropathy with bilateral striatal necrosis		E88.8	Προοδευτική πολυνευροπάθεια με αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
217371	Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mtDNA-encoded proteins		E88.8	Οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια λόγω υπολειμματικής σύνθεσης πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από mtDNA	
217371	Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mtDNA-encoded proteins	Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mitochondrial DNA-encoded proteins		Οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια λόγω υπολειμματικής σύνθεσης πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από mtDNA	Οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια λόγω διαταραχής σύνθεσης πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από το μιτοχονδριακό DNA
217346	19q13.11 microdeletion syndrome		Q93.5	σύνδρομο μικροέλλειψης 19q13.11	
217346	19q13.11 microdeletion syndrome	Del(19)(q13.11)		σύνδρομο μικροέλλειψης 19q13.11	έλλειψη (19)(q13.11)
217346	19q13.11 microdeletion syndrome	Monosomy 19q13.11		σύνδρομο μικροέλλειψης 19q13.11	Μονοσωμία 19q13.11
980	Absence of the pulmonary artery		Q25.7	Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	
980	Absence of the pulmonary artery	Aplasia of pulmonary artery		Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	Απλασία της πνευμονικής αρτηρίας
980	Absence of the pulmonary artery	UAPA		Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	UAPA
980	Absence of the pulmonary artery	Unilateral Pulmonary Artery Absence		Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	Μονόπλευρη Απουσία Πνευμονικής Αρτηρίας
980	Absence of the pulmonary artery	Unilateral pulmonary artery agenesis		Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	Μονόπλευρη αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας
217382	Neurodegenerative syndrome due to cerebral folate transport deficiency		G31.8	Νευροεκφυλιστικό σύνδρομο λόγω ανεπαρκούς μεταφοράς φυλλικού οξέος στον εγκέφαλο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1054	Aneurysm of sinus of Valsalva		Q25.4	Ανεύρησμα αορτικού κόλπου Valsalva	
217377	Microduplication Xp11.22p11.23 syndrome		Q99.8	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού Xp11.22p11.23	
217377	Microduplication Xp11.22p11.23 syndrome	Dup(X)(p11.22p11.23)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού Xp11.22p11.23	Διπλασιασμός (X)(p11.22p11.23)
217377	Microduplication Xp11.22p11.23 syndrome	Trisomy Xp11.22p11.23		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού Xp11.22p11.23	Τρισωμία Xp11.22p11.23
3093	Congenital aortic valve stenosis		Q23.0	Συγγενής στένωση αορτικής βαλβίδας	
217622	Sensorineural deafness with dilated cardiomyopathy		I42.0	Ασθητηριακή κώφωση με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	
217622	Sensorineural deafness with dilated cardiomyopathy	Neurosensory deafness with dilated cardiomyopathy		Ασθητηριακή κώφωση με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	Νευροασθητηριακή κώφωση με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
217622	Sensorineural deafness with dilated cardiomyopathy	Neurosensory hearing loss with dilated cardiomyopathy		Ασθητηριακή κώφωση με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	Νευροασθητηρία απώλεια ακοής με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
217622	Sensorineural deafness with dilated cardiomyopathy	Sensorineural hearing loss with dilated cardiomyopathy		Ασθητηριακή κώφωση με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	Νευροασθητηρία απώλεια ακοής με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
3092	Fixed subaortic stenosis		Q24.4	Διορθωμένη υποαορτική στένωση	
217601	Hypertrophic cardiomyopathy due to intensive athletic training		I42.2	Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω εντατικής αθλητικής προπόνησης	
2299	Aortic arch interruption		Q25.4	Υποπλασία αορτικού τόξου	
3427	Double outlet left ventricle		Q20.2	Διπλή έξοδος αριστερής κοιλίας	
3427	Double outlet left ventricle	DOLV		Διπλή έξοδος αριστερής κοιλίας	DOLV
3426	Double outlet right ventricle		Q20.1	Διπλή έξοδος δεξιάς κοιλίας	
3426	Double outlet right ventricle	DORV		Διπλή έξοδος δεξιάς κοιλίας	DORV
439	Isolated right ventricular hypoplasia		Q22.6	Υποπλασία της δεξιάς κοιλίας	
422	Idiopathic/heritable pulmonary arterial hypertension		I27.0	Ιδιοπαθής/κληρονομική πνευμονική αρτηριακή υπέρταση	
422	Idiopathic/heritable pulmonary arterial hypertension	Idiopathic and/or familial pulmonary arterial hypertension		Ιδιοπαθής/κληρονομική πνευμονική αρτηριακή υπέρταση	Ιδιοπαθής και/ή οικογενής πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
2038	Pulmonary arteriovenous malformation		Q25.7	Πνευμονική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
2038	Pulmonary arteriovenous malformation	PAVM		Πνευμονική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	PAVM
2037	Congenital aortopulmonary window		Q21.4	Συγγενές αορτοπνευμονικό παράθυρο	
2037	Congenital aortopulmonary window	Congenital aortopulmonary artery fistula		Συγγενές αορτοπνευμονικό παράθυρο	Συγγενές συρίγγιο αορτοπνευμονικής αρτηρίας
2037	Congenital aortopulmonary window	Congenital aortopulmonary septal defect		Συγγενές αορτοπνευμονικό παράθυρο	Συγγενής βλάβη διαχωρισμού αορτοπνευμονικής
2041	Coronary arterial fistula		Q24.5	Στεφανιαίο αρτηριακό συρίγγιο	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2039	Congenital systemic arteriovenous fistula		Q27.3	Συγγενές συστηματικό αρτηριοφλεβικό συρίγγιο	
331	Congenital factor XIII deficiency		D68.2	Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XIII	
331	Congenital factor XIII deficiency	Fibrin-stabilizing factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XIII	Έλλειψη παράγοντα σταθεροποίησης ινώδους
159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια τρανσλοκάσης καρνιτίνης-ακυλοκαρνιτίνης	
159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	CACT deficiency		Ανεπάρκεια τρανσλοκάσης καρνιτίνης-ακυλοκαρνιτίνης	Ανεπάρκεια CACT
707	Plague		A20.0	Πανώλη	
707	Plague	Yersiniosis	A20.1	Πανώλη	Υεραινώση
707	Plague		A20.2	Πανώλη	
707	Plague		A20.3	Πανώλη	
707	Plague		A20.7	Πανώλη	
707	Plague		A20.8	Πανώλη	
707	Plague		A20.9	Πανώλη	
335	Congenital fibrinogen deficiency		D68.2	Συγγενής ανεπάρκεια ινωδογόνου	
79	Congenital alpha2-antiplasmin deficiency		D68.8	Συγγενής ανεπάρκεια α2-αντιπλασμίνης	
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia		I42.8	Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Familial isolated ARVC		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	Οικογενής απομονωμένη ARVC
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Familial isolated ARVD		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	Οικογενής απομονωμένη ARVD
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής μυοκαρδιοπάθεια της δεξιάς κοιλίας
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Familial isolated arrhythmogenic ventricular cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογόνος κοιλιακή μυοκαρδιοπάθεια
217656	Familial isolated arrhythmogenic right ventricular dysplasia	Familial isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογόνος κοιλιακή δυσπλασία
1070	Anisakiasis		B81.0	Ανισακίαση	
1467	Cogan syndrome		H16.3	Σύνδρομο Cogan	
2157	Histidinemia		E70.8	Ιστιδιναμμία	
2157	Histidinemia	HAL deficiency		Ιστιδιναμμία	Ανεπάρκεια HAL
2157	Histidinemia	HIS deficiency		Ιστιδιναμμία	Ανεπάρκεια του δερματίου HIS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2157	Histidinemia	Histidase deficiency		Ιστιδιναμία	Ανεπάρκεια ιστιδάσης
2157	Histidinemia	Histidine ammonia-lyase deficiency		Ιστιδιναμία	Ανεπάρκεια ιστιδινικής λυάσης αμμωνίας
2157	Histidinemia	Histidinuria		Ιστιδιναμία	Ιστιδινουρία
2157	Histidinemia	Hyperhistidinemia		Ιστιδιναμία	Υπεριστιδιναμία
3124	Saccharopinuria		E72.3	Σακχαροπινουρία	
3124	Saccharopinuria	Hyperlysinemia type II		Σακχαροπινουρία	Υπερλυσιναιμία τύπου II
3124	Saccharopinuria	Saccharopine dehydrogenase deficiency		Σακχαροπινουρία	Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης σακχαροπίνης
2203	Hyperlysinemia		E72.3	Υπερλυσιναιμία	
2203	Hyperlysinemia	Hyperlysinemia type I		Υπερλυσιναιμία	Υπερλυσιναιμία τύπου I
2203	Hyperlysinemia	Lysine alpha-ketoglutarate reductase deficiency		Υπερλυσιναιμία	Ανεπάρκεια αναγωγής α-κετογλουταρικής λυσίνης
332	Congenital intrinsic factor deficiency		D51.0	Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	
332	Congenital intrinsic factor deficiency	Congenital pernicious anemia		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	Συγγενής κακοήθης αναμία
332	Congenital intrinsic factor deficiency	Gastric intrinsic factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	Ανεπάρκεια γαστρικού ενδογενούς παράγοντα
332	Congenital intrinsic factor deficiency	Hereditary juvenile megaloblastic anemia due to intrinsic factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	Κληρονομική νεανική μεγαλοβλαστική αναμία λόγω ανεπάρκειας ενδογενούς παράγοντα
332	Congenital intrinsic factor deficiency	IFD		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	IFD
332	Congenital intrinsic factor deficiency	Intrinsic factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	Έλλειψη ενδογενούς παράγοντα
220448	Macrothrombocytopenia with mitral valve insufficiency		D69.4	Μακροθρομβοπενία με ανεπάρκεια μιτροειδούς βαλβίδας	
2967	Transcobalamin I deficiency		E53.8	Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης I	
2967	Transcobalamin I deficiency	Haptocorin deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης I	Ανεπάρκεια απτοκορίνης
2967	Transcobalamin I deficiency	TCI deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης I	Ανεπάρκεια TCI
2967	Transcobalamin I deficiency	Transcobalamin-1 deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης I	Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης-1
220436	Quebec platelet disorder		D69.1	Διαταραχή των αιμοπεταλίων τύπου Κεμπέκ	
220436	Quebec platelet disorder	Factor V Quebec		Διαταραχή των αιμοπεταλίων τύπου Κεμπέκ	Factor V Quebec
2195	Dicarboxylic aminoaciduria		E72.0	Δικαρβοξυλική αμινοξυρία	
2195	Dicarboxylic aminoaciduria	Glutamate-aspartate transport defect		Δικαρβοξυλική αμινοξυρία	Ελάττωμα μεταφοράς γλουταμικού-ασπαρτικού

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
220443	Bleeding diathesis due to thromboxane synthesis deficiency		D69.8	Αιμορραγική διάθεση λόγω ανεπάρκειας σύνθεσης θρομβοξάνης	
220295	Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex		Q82.1	Σύμπλεγμα Μελαχρωστικής Ξηροδερμίας-συνδρόμου Cockayne	
220295	Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex	XP/CS complex	Q87.1	Μελαχρωστική Ξηροδερμία- σύμπλεγμα συνδρόμου Cockayne	Σύμπλεγμα XP/CS
414	Gyrate atrophy of choroid and retina		E72.4	Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	
414	Gyrate atrophy of choroid and retina	HOGA		Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	HOGA
414	Gyrate atrophy of choroid and retina	Hyperornithinemia		Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	Υπερορνιθιναιμία
414	Gyrate atrophy of choroid and retina	Hyperornithinemia-gyrate atrophy of choroid and retina syndrome		Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	Σύνδρομο ατροφίας χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς- υπερορνιθιναιμίας
414	Gyrate atrophy of choroid and retina	Ornithine aminotransferase deficiency		Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	Ανεπάρκεια αμινοτρανσφεράσης ορνιθίνης
622	Homocystinuria without methylmalonic aciduria		E72.1	Ομοκυστινουρία χωρίς μεθυλομαλονική οξέωση	
622	Homocystinuria without methylmalonic aciduria	Functional methionine synthase deficiency		Ομοκυστινουρία χωρίς μεθυλομαλονική οξέωση	Λειτουργική ανεπάρκεια συνθάσης μεθειονίνης
622	Homocystinuria without methylmalonic aciduria	Methylcobalamin deficiency		Ομοκυστινουρία χωρίς μεθυλομαλονική οξέωση	Ανεπάρκεια μεθυλοκοβαλαμίνης
927	Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency		E72.2	Υπεραμμωναιμία λόγω ανεπάρκειας συνθάσης N-ακετυλογλουταμινικού	
927	Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency	NAGS deficiency		Υπεραμμωναιμία λόγω ανεπάρκειας συνθάσης N-ακετυλογλουταμινικού	Ανεπάρκεια NAGS
3402	Transient tyrosinemia of the newborn		P74.5	Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού	
3402	Transient tyrosinemia of the newborn	Transient tyrosinemia of the neonate		Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού	Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού
2880	Phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency		E74.4	Ανεπάρκεια φωσφοενολοπυροσταφυλικής καρβοξυκινάσης	
2880	Phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency	PEPCK deficiency		Ανεπάρκεια φωσφοενολοπυροσταφυλικής καρβοξυκινάσης	Ανεπάρκεια PEPCK
941	D-glyceric aciduria		E74.8	D-γλυκερική οξουρία	
941	D-glyceric aciduria	D-glycerate kinase deficiency		D-γλυκερική οξουρία	Ανεπάρκεια D-γλυκερικής κινάσης
941	D-glyceric aciduria	D-glyceric acidemia		D-γλυκερική οξουρία	D-γλυκερική οξαγαμία
220465	Laron syndrome with immunodeficiency		D82.8	Σύνδρομο Laron με ανοσοανεπάρκεια	
220465	Laron syndrome with immunodeficiency	Laron-like syndrome	E34.3	Σύνδρομο Laron με ανοσοανεπάρκεια	Σύνδρομο τύπου Laron
220465	Laron syndrome with immunodeficiency	Short stature due to STAT5b deficiency		Σύνδρομο Laron με ανοσοανεπάρκεια	Κοντό ανάστημα λόγω έλλειψης STAT5b
220460	Attenuated familial adenomatous polyposis		D12.6	Εξασθενημένη μορφή της οικογενούς αδενωματοώδους πολυποδίασης	
220460	Attenuated familial adenomatous polyposis	AFAP		Εξασθενημένη μορφή της οικογενούς αδενωματοώδους πολυποδίασης	AFAP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
220460	Attenuated familial adenomatous polyposis	Attenuated FAP		Εξασθενημένη μορφή της οικογενούς αδενωματώδους πολυποδίασης	Εξασθενημένο FAP
220460	Attenuated familial adenomatous polyposis	Attenuated familial polyposis coli		Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	Εξασθενημένη οικογενής πολυποδίαση παχέος εντέρου
2843	Pentosuria		E74.8	Πεντοζουρία	
2843	Pentosuria	Essential pentosuria		Πεντοζουρία	Ιδιοπαθής πεντοζουρία
2843	Pentosuria	Xylitol dehydrogenase deficiency		Πεντοζουρία	Ανεπάρκεια αφυδρογόνωσης ξυλιτόλης
220497	Joubert syndrome with renal defect		Q04.3	Σύνδρομο Joubert με νεφρική ανεπάρκεια	
220497	Joubert syndrome with renal defect	JS-R	Q61.5	Σύνδρομο Joubert με νεφρική ανεπάρκεια	JS-R
212	Cystathioninuria		E72.1	Κυσταθειουρία	
212	Cystathioninuria	Cystathionase deficiency		Κυσταθειουρία	Ανεπάρκεια κυσταθειονάσης
212	Cystathioninuria	Cystathionine gamma-lyase deficiency syndrome		Κυσταθειουρία	Σύνδρομο ανεπάρκειας κυσταθειονίνης γ-λυάσης
212	Cystathioninuria	Gamma-cystathionase deficiency		Κυσταθειουρία	Ανεπάρκεια γ-κυσταθειονάσης
220493	Joubert syndrome with ocular defect		H35.5	Σύνδρομο Joubert με οφθαλμικές βλάβες διάπλασης	
220493	Joubert syndrome with ocular defect	JS-O	Q04.3	Σύνδρομο Joubert με οφθαλμικές βλάβες διάπλασης	JS-O
220493	Joubert syndrome with ocular defect	Joubert syndrome with retinopathy		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμικές βλάβες διάπλασης	Σύνδρομο Joubert με αμφιβληστροειδοπάθεια
470	Lysinuric protein intolerance		E72.0	Δυσανεξία στη λυσινουρική πρωτεΐνη	
470	Lysinuric protein intolerance	Hyperdibasic aminoaciduria		Δυσανεξία στη λυσινουρική πρωτεΐνη	Υπερδibασική αμινοζουρία
470	Lysinuric protein intolerance	LPI		Δυσανεξία στη λυσινουρική πρωτεΐνη	LPI
221074	Marchiafava-Bignami disease		G37.1	Νόσος Marchiafava-Bignami	
221074	Marchiafava-Bignami disease	MBD		Νόσος Marchiafava-Bignami	MBD
221078	Combined hyperactive dysfunction syndrome of the cranial nerves		G52.7	Σύνδρομο συνδυασμένης υπερκινητικής δυσλειτουργίας των κρανιακών νεύρων	
145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		C50	Κληρονομικό σύνδρομο καρκίνου μαστού και ωσθηκών	
145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome		C56	Κληρονομικό σύνδρομο καρκίνου μαστού και ωσθηκών	
2965	Prolactinoma		D35.2	Προλακτίνωμα	
2965	Prolactinoma	Lactotroph adenoma	E22.1	Προλακτίνωμα	Γαλακτοτροπικό αδένωμα
2965	Prolactinoma	PRL-secreting pituitary adenoma		Προλακτίνωμα	αδένωμα της υπόφυσης που εκκρίνει PRL

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2965	Prolactinoma	PRLoma		Προλακτίνωμα	PRLoma
2965	Prolactinoma	Pituitary lactotrophic adenoma		Προλακτίνωμα	Γαλακτοτροπικό αδένωμα της υπόφυσης
2965	Prolactinoma	Prolactin-secreting pituitary adenoma		Προλακτίνωμα	Αδένωμα της υπόφυσης που εκκρίνει προλακτίνη
221083	Hemifacial spasm		G51.3	Σπασμός ημιπροσώπου	
221083	Hemifacial spasm	Facial hemispasm		Σπασμός ημιπροσώπου	Σπασμός ημιπροσώπου
221083	Hemifacial spasm	Focal myoclonus of face		Σπασμός ημιπροσώπου	Εστιακός μυόκλωνος του προσώπου
221091	Trigeminal neuralgia		G50.0	Νευραλγία τριδύμου	
538	Lymphangiioleiomyomatosis		D48.7	Λεμφαγγειολειομυμάτωση	
538	Lymphangiioleiomyomatosis	LAM		Λεμφαγγειολειομυμάτωση	LAM
221098	Glossopharyngeal neuralgia		G52.1	Γλωσσοφαρυγγική νευραλγία	
2942	Postpoliomyelitis syndrome		G14	Μεταπολιομυελιτιδικό σύνδρομο	
2942	Postpoliomyelitis syndrome	Postpolio sequelae		Μεταπολιομυελιτιδικό σύνδρομο	Επακόλουθα πολιομυελίτιδας
2942	Postpoliomyelitis syndrome	Postpolio syndrome		Μεταπολιομυελιτιδικό σύνδρομο	Σύνδρομο μεταπολιομυελίτιδας
2942	Postpoliomyelitis syndrome	Postpoliomyelitic syndrome		Μεταπολιομυελιτιδικό σύνδρομο	Μεταπολιομυελικό σύνδρομο
2942	Postpoliomyelitis syndrome	Postpoliomyelitis sequelae		Μεταπολιομυελιτιδικό σύνδρομο	Επακόλουθα μεταπολιομυελίτιδας
221106	Isolated facial myokymia		G51.4	Μεμονωμένη μυοκυμία προσώπου	
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency		G71.3	Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency	Isolated mitochondrial respiratory chain complex II deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	Μεμονωμένη ανεπάρκεια συμπλέγματος II μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency	Isolated succinate dehydrogenase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής αφυδρογόνωσης
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency	Isolated succinate-coenzyme Q reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	Απομονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ηλεκτρικού-συνενζύμου Q
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency	Isolated succinate-ubiquinone reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ηλεκτρικής-ουβικινόνης
24	Fumaric aciduria		E88.8	Φουμαρική οξουρία	
24	Fumaric aciduria	Fumarase deficiency		Φουμαρική οξουρία	Ανεπάρκεια φουμαράσης
1561	Fatal infantile cytochrome C oxidase deficiency		G71.3	Θανατηφόρα βρεφική ανεπάρκεια οξειδάσης κυτοχρώματος C	
1561	Fatal infantile cytochrome C oxidase deficiency	Fatal infantile COX deficiency		Θανατηφόρα βρεφική ανεπάρκεια οξειδάσης κυτοχρώματος C	Θανατηφόρος βρεφική ανεπάρκεια COX

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1561	Fatal infantile cytochrome C oxidase deficiency	Fatal infantile cardioencephalomyopathy due to cytochrome C oxidase deficiency		Θανατηφόρα βρεφική ανεπάρκεια οξειδάσης κυτοχρώματος C	Θανατηφόρος βρεφική καρδιοεγκεφαλομυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας οξειδάσης κυτοχρώματος
221039	Hereditary sclerosing poikiloderma, Weary type		Q82.8	Κληρονομική σκληρυντική ποικιλοδερμία του Weary	
1460	Isolated complex III deficiency		G71.3	Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	
1460	Isolated complex III deficiency	Isolated CoQ-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής CoQ-κυτοχρώματος C
1460	Isolated complex III deficiency	Isolated coenzyme Q-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής CoQ-κυτοχρώματος C
1460	Isolated complex III deficiency	Isolated mitochondrial respiratory chain complex III deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
1460	Isolated complex III deficiency	Isolated ubiquinone-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ουβικινόνης-κυτοχρώματος C
851	Paris-Trousseau thrombocytopenia		D69.4	Θρομβοπενία Paris-Trousseau	
221043	Hereditary fibrosing poikiloderma-tendon contractures-myopathy-pulmonary fibrosis syndrome		Q82.8	Κληρονομική ινοτική ποικιλοδερμία-συσπάσεις τενόντων-μυοπάθεια-σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης	
221043	Hereditary fibrosing poikiloderma-tendon contractures-myopathy-pulmonary fibrosis syndrome	POIKTMP syndrome		Κληρονομική ινοτική ποικιλοδερμία-συσπάσεις τενόντων-μυοπάθεια-σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης	σύνδρομο POIKTMP
221046	Poikiloderma with neutropenia		D82.8	Ποικιλοδερμα με ουδετεροπενία	
221046	Poikiloderma with neutropenia	Poikiloderma with neutropenia, Clericuzio type		Ποικιλοδερμα με ουδετεροπενία	Ποικιλόδερμα με ουδετεροπενία, τύπου Clericuzio
745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency		D68.2	Σοβαρή κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C	
745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency	Autosomal recessive thrombophilia due to PC deficiency		Σοβαρή κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C	Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω ανεπάρκειας PC
745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency	Autosomal recessive thrombophilia due to congenital protein C deficiency		Σοβαρή κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C	Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C
221054	Acrocephalopolydactyly		Q87.0	Ακροκεφαλοπολυδακτυλία	
221054	Acrocephalopolydactyly	Acrocephalopolydactylous dysplasia		Ακροκεφαλοπολυδακτυλία	Ακροκεφαλοπολυδακτυλική δυσπλασία
221054	Acrocephalopolydactyly	Elejalde syndrome		Ακροκεφαλοπολυδακτυλία	Σύνδρομο Elejalde
221061	Familial cerebral cavernous malformation		Q28.3	Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Familial brain cavernous angioma		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	Οικογενές τριχοειδοφλεβικού αγγειώματος εγκεφάλου
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Familial cerebral cavernoma		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	Οικογενές εγκεφαλικό αιμαγγείωμα
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Hereditary brain cavernous angioma		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	Κληρονομικό τριχοειδοφλεβικό αγγείωμα εγκεφάλου
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Hereditary cerebral cavernoma		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	Κληρονομικό εγκεφαλικό αιμαγγείωμα
221061	Familial cerebral cavernous malformation	Hereditary cerebral cavernous malformation		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	Κληρονομική εγκεφαλική τριχοειδική δυσπλασία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
849	Glanzmann thrombasthenia		D69.1	Θρομβασθένεια Glanzmann	
225154	Familial infantile bilateral striatal necrosis		G23.2	Οικογενής βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
225154	Familial infantile bilateral striatal necrosis	Familial IBSN		Οικογενής βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Οικογενής IBSN
225154	Familial infantile bilateral striatal necrosis	Familial infantile striatonigral degeneration		Οικογενής βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Οικογενής βρεφικός εκφυλισμός ραβδωτού σώματος
225154	Familial infantile bilateral striatal necrosis	Familial infantile striatonigral necrosis		Οικογενής βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Οικογενής βρεφική νέκρωση ραβδωτού σώματος
225123	Hemochromatosis type 3		E83.1	Αιμοχρωμάτωση τύπου 3	
225123	Hemochromatosis type 3	TFR2-related hemochromatosis		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Αιμοχρωμάτωση που σχετίζεται με διαταραχή TFR2
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis		G23.2	Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis	ABSN		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	ABSN
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis	Acute bilateral striatal necrosis		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Οξεία αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis	Sporadic IBSN		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Σποραδικό IBSN
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis	Sporadic infantile striatonigral degeneration		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Σποραδικός βρεφικός ραβδωτός εκφυλισμός
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis	Sporadic infantile striatonigral necrosis		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	Σποραδική βρεφική νέκρωση ραβδωτού σώματος
221117	Gerstmann syndrome		F81.2	Σύνδρομο Gerstmann	
221120	Pseudoaminopterin syndrome		Q82.0	Σύνδρομο ψευδοαμινοπτερίνης	
221120	Pseudoaminopterin syndrome	ASSA		Σύνδρομο ψευδοαμινοπτερίνης	ASSA
221120	Pseudoaminopterin syndrome	Aminopterin syndrome-like sine aminopterin		Σύνδρομο ψευδοαμινοπτερίνης	Σύνδρομο αμινοπτερίνης που μοιάζει με ημιτονοειδή αμινοπτερίνη
221126	Fowler vasculopathy			Αγγειοπάθεια Fowler	
221126	Fowler vasculopathy	Cerebral proliferative glomeruloid vasculopathy		Αγγειοπάθεια Fowler	Εγκεφαλική πολλαπλασιαστική σπειραματική αγγειοπάθεια
221126	Fowler vasculopathy	Encephaloclastic proliferative vasculopathy		Αγγειοπάθεια Fowler	Εγκεφαλοκλαστική πολλαπλασιαστική αγγειοπάθεια
221126	Fowler vasculopathy	Hydrocephaly/hydranencephaly due to cerebral vasculopathy		Αγγειοπάθεια Fowler	Υδροκεφαλία/υδρανοεγκεφαλία λόγω εγκεφαλικής αγγειοπάθειας
221126	Fowler vasculopathy	Proliferative vasculopathy and hydranencephaly/hydrocephaly		Αγγειοπάθεια Fowler	Πολλαπλασιαστική αγγειοπάθεια και υδρανοεγκεφαλία/υδροκεφαλία
221139	Combined immunodeficiency with faciooculoskeletal anomalies		Q87.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κρανιοφθαλμοσκελετικές ανωμαλίες	
221139	Combined immunodeficiency with faciooculoskeletal anomalies	Roifman-Chitayat syndrome		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κρανιοφθαλμοσκελετικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Roifman-Chitayat
221142	Confetti-like macular atrophy		L90.8	Διάστικτη ατροφία χωρίς κηλίδας (δικην χαρτοπόλεμου)	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
221145	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal and urinary anomalies		Q82.8	Χαλαρό δέρμα με σοβαρές πνευμονικές, γαστρεντερικές και ουροποιητικές ανωμαλίες	
221145	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal and urinary anomalies	ARCL1C		Χαλαρό δέρμα με σοβαρές πνευμονικές, γαστρεντερικές και ουροποιητικές ανωμαλίες	ARCL1C
221145	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal and urinary anomalies	Autosomal recessive cutis laxa type 1C		Χαλαρό δέρμα με σοβαρές πνευμονικές, γαστρεντερικές και ουροποιητικές ανωμαλίες	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαλαρό δέρμα τύπου 1C
221145	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal and urinary anomalies	Urban-Rifkin-Davis syndrome		Χαλαρό δέρμα με σοβαρές πνευμονικές, γαστρεντερικές και ουροποιητικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Urban-Rifkin-Davis
228003	Severe combined immunodeficiency due to CORO1A deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CORO1A	
228003	Severe combined immunodeficiency due to CORO1A deficiency	SCID due to CORO1A deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CORO1A	SCID λόγω ανεπάρκειας CORO1A
228003	Severe combined immunodeficiency due to CORO1A deficiency	SCID due to coronin-1A deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CORO1A	SCID λόγω ανεπάρκειας κορονίνης-1A
228003	Severe combined immunodeficiency due to CORO1A deficiency	Severe combined immunodeficiency due to coronin-1A deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CORO1A	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κορονίνης-1A
228000	Idiopathic CD4 lymphocytopenia		D72.8	Ιδιοπαθής λεμφοκυτταροπενία CD4	
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4		E31.0	Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 4	
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4	APS type 4		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 5	APS τύπου 4
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4	APS4		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 6	APS4
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4	Autoimmune polyendocrine syndrome type 4		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 7	Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 4
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4	Autoimmune polyglandular syndrome type 4		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 4	Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 4
842	Testicular seminomatous germ cell tumor		C62.9	Σεμίνωμα εκ γεννητικών κυττάρων	
842	Testicular seminomatous germ cell tumor	Seminoma of testis		Σεμίνωμα εκ γεννητικών κυττάρων	Σεμίνωμα όρχεων
842	Testicular seminomatous germ cell tumor	Seminomatous germ cell tumor of testis		Σεμίνωμα εκ γεννητικών κυττάρων	Σεμινωματούδης όγκος γεννητικών κυττάρων του όρχι
842	Testicular seminomatous germ cell tumor	Testicular seminoma		Σεμίνωμα εκ γεννητικών κυττάρων	Σεμίνωμα όρχεων
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3		E31.0	Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 3	
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3	APS type 3		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 4	APS τύπου 3
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3	APS3		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 5	APS3
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3	Autoimmune polyendocrine syndrome type 3		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 6	Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 3
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3	Autoimmune polyglandular syndrome type 3		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 7	Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 3
227976	Autosomal recessive optic atrophy, OPA7 type		H47.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπτική ατροφία, τύπου OPA7	
876	Yolk sac tumor		C56	Όγκος αμνιακού σάκου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
876	Yolk sac tumor	Endodermal sinus tumor	C62.9	Όγκος αμνιακού σάκου	Οίδημα του ενδοδερμικού κόλπου
227972	Toxic oil syndrome			Σύνδρομο τοξικού ελαίου	
883	Extragenital teratoma		D48.7	Εξωγοναδικό τεράτωμα	
227796	Fundus albipunctatus		H35.5	Λευκοκηλιδώδης διάστιξη αμφιβληστροειδούς	
228123	Coccidioidomycosis		B38.0	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	
228123	Coccidioidomycosis	California disease	B38.1	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Νόσος της Καλιφόρνια
228123	Coccidioidomycosis	Coccidioides infection	B38.2	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Λοίμωξη από κοκκιδιοειδές
228123	Coccidioidomycosis	Desert fever	B38.3	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Πυρετός της ερήμου
228123	Coccidioidomycosis	Desert rheumatism	B38.4	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Ρευματισμοί της ερήμου
228123	Coccidioidomycosis	San Joaquin valley fever	B38.7	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Πυρετός της κοιλάδας του Σαν Χοακίν
228123	Coccidioidomycosis	Valley fever	B38.8	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	Πυρετός της κοιλάδας
228123	Coccidioidomycosis		B38.9	Κοκκιδιοειδομυκητίαση	
228119	Fusariosis		B48.7	Φουζαρίωση	
228119	Fusariosis	Fusarium infection		Φουζαρίωση	Λοίμωξη από φουζάριο
228116	Hughes-Stovin syndrome		I28.8	Σύνδρομο Hughes-Stovin	
228113	Anal fistula		K60.3	Πρωκτικό συρίγγιο	
389	Langerhans cell histiocytosis		C96.0	Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
389	Langerhans cell histiocytosis	Histiocytosis X	C96.5	Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	Ιστοκυττάρωση X
389	Langerhans cell histiocytosis	Langerhans cell granulomatosis	C96.6	Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
228012	Progressive sensorineural hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		H90.3	Προοδευτική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας	
228012	Progressive sensorineural hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome	Progressive neurosensory deafness-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Προοδευτική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας	Σύνδρομο προοδευτικής νευροαισθητηριακής κώφωσης-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
228012	Progressive sensorineural hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome	Progressive neurosensory hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Προοδευτική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας	Προοδευτική νευροαισθητηριακή απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
228012	Progressive sensorineural hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome	Progressive sensorineural deafness-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Προοδευτική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας	Σύνδρομο προοδευτικής νευροαισθητηριακής κώφωσης-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
616	Medulloblastoma		C71.6	Μυελοβλάστωμα	
543	Burkitt lymphoma		C83.7	Λέμφωμα Burkitt	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
543	Burkitt lymphoma	Small non-cleaved cell lymphoma		Λέμφωμα Burkitt	Μικροκυτταρικό λέμφωμα χωρίς διάσπαση
319	Skeletal Ewing sarcoma		C41.4	Σάρκωμα Ewing	
319	Skeletal Ewing sarcoma	Osseous Ewing sarcoma	C40.3	Σάρκωμα Ewing	Σάρκωμα οστών Ewing
319	Skeletal Ewing sarcoma		C41.2	Σάρκωμα Ewing	
319	Skeletal Ewing sarcoma		C41.3	Σάρκωμα Ewing	
319	Skeletal Ewing sarcoma		C40.0	Σάρκωμα Ewing	
319	Skeletal Ewing sarcoma		C40.1	Σάρκωμα Ewing	
319	Skeletal Ewing sarcoma		C40.2	Σάρκωμα Ewing	
227535	Hereditary breast cancer		C50.1	Οικογενής καρκίνος του μαστού	
227535	Hereditary breast cancer	Familial breast cancer	C50.2	Οικογενής καρκίνος του μαστού	Οικογενής καρκίνος του μαστού
227535	Hereditary breast cancer	Familial breast carcinoma	C50.3	Οικογενής καρκίνος του μαστού	Οικογενές καρκίνωμα μαστού
227535	Hereditary breast cancer	Hereditary breast carcinoma	C50.4	Οικογενής καρκίνος του μαστού	Κληρονομικό καρκίνωμα μαστού
227535	Hereditary breast cancer		C50.5	Οικογενής καρκίνος του μαστού	
227535	Hereditary breast cancer		C50.6	Οικογενής καρκίνος του μαστού	
227535	Hereditary breast cancer		C50.8	Οικογενής καρκίνος του μαστού	
227535	Hereditary breast cancer		C50.0	Οικογενής καρκίνος του μαστού	
668	Osteosarcoma		C41.9	Οστεοσάρκωμα	
668	Osteosarcoma	Osteogenic sarcoma		Οστεοσάρκωμα	Οστεογενές σάρκωμα
360	Glioblastoma		C71.9	Γλοιοβλάστωμα	
360	Glioblastoma	GBM		Γλοιοβλάστωμα	GBM
360	Glioblastoma	Glioblastoma multiforme		Γλοιοβλάστωμα	Πολύμορφο γλοιοβλάστωμα
1957	Esthesioneuroblastoma		C30.0	Αισθησιονευροβλάστωμα	
1957	Esthesioneuroblastoma	Olfactory neuroblastoma		Αισθησιονευροβλάστωμα	Οσφρητικό νευροβλάστωμα
2030	Fibrosarcoma		C49.9	Ινοσάρκωμα	
2126	Solitary fibrous tumor/hemangiopericytoma		D21.9	Μονήρης ινώδης όγκος/αιμαγγειοπερικύττωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2126	Solitary fibrous tumor/hemangiopericytoma	SFT/HPC		Μονήρης ινώδης όγκος/αιμαγγειοπερικύττωμα	SFT/HPC
758	Pseudoxanthoma elasticum		Q82.8	Ελαστικό ψευδοξάνθωμα	
758	Pseudoxanthoma elasticum	Gronblad-Strandberg-Touraine syndrome		Ελαστικό ψευδοξάνθωμα	Σύνδρομο Gronblad-Strandberg-Touraine
758	Pseudoxanthoma elasticum	PXE		Ελαστικό ψευδοξάνθωμα	PXE
419	Hyperprolinemia type 1		E72.5	Υπερπρολιναϊμία τύπου 1	
419	Hyperprolinemia type 1	Proline oxidase deficiency		Υπερπρολιναϊμία τύπου 1	Ανεπάρκεια οξειδάσης προλίνης
1501	Adrenocortical carcinoma		C74.0	Καρκίνωμα επινεφριδικού φλοιού	
226316	Genetic transient congenital hypothyroidism		P72.2	Γενετικός παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός	
226307	Hypothyroidism due to deficient transcription factors involved in pituitary development or function		E03.1	Υποθυρεοειδισμός λόγω ανεπαρκών μεταγραφικών παραγόντων που εμπλέκονται στην ανάπτυξη ή τη λειτουργία της υπόφυσης	
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor		C47.9	Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	MPNST		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	MPNST
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Malignant neurilemmoma		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	Κακοήθης νευρίλεμωμα
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Malignant neurofibroma		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	Κακοήθης νευροϊνώματα
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Malignant schwannoma		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	Κακοήθης σβάννωμα
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Neurofibrosarcoma		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	Νευροϊνοσάρκωμα
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor	Neurogenic sarcoma		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	Νευρογενές σάρκωμα
3273	Synovial sarcoma		C49.9	Αρθρικό σάρκωμα	
3273	Synovial sarcoma	Synoviosarcoma		Αρθρικό σάρκωμα	Αρθρικό σάρκωμα
226313	Congenital hypothyroidism due to maternal intake of antithyroid drugs		P72.2	Συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω λήψης αντιθυρεοειδικών φαρμάκων από τη μητέρα	
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.7	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
391	Classic Hodgkin lymphoma	Classic Hodgkin disease	C81.9	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	Κλασική νόσος Hodgkin
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.1	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.0	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.2	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.3	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
391	Classic Hodgkin lymphoma		C81.4	Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
2260	Oligomeganephronia		Q60.4	Ολιγομεγανεφρωμα	
2260	Oligomeganephronia	Oligomeganephronic renal hypoplasia		Ολιγομεγανεφρωμα	Ολιγομεγανέφρωμα
503	Larsen syndrome		Q74.8	Σύνδρομο Larsen	
1652	Dent disease		N25.8	Ασθένεια του Dent	
1652	Dent disease	Dent syndrome		Ασθένεια του Dent	Σύνδρομο Dent
1652	Dent disease	Low-molecular-weight proteinuria with hypercalciuria and nephrocalcinosis		Ασθένεια του Dent	Πρωτεϊνουρία χαμηλού μοριακού βάρους με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση
1652	Dent disease	Renal Fanconi syndrome with nephrocalcinosis and renal stones		Ασθένεια του Dent	Νεφρικό σύνδρομο Fanconi με νεφροασβέστωση και πέτρες στα νεφρά
1652	Dent disease	X-linked recessive hypercalciuric hypophosphatemic rickets		Ασθένεια του Dent	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη υπερασβεστιουρική υποφωσφαμική ραχίτιδα
1652	Dent disease	X-linked recessive nephrolithiasis		Ασθένεια του Dent	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νεφρολιθίαση
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts		E75.2	Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	MLC		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	MLC
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	Megalencephalic leukodystrophy		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	Μεγαλεγκεφαλική λευκοδυστροφία
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	Megalencephaly-cystic leukodystrophy syndrome		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	Σύνδρομο μεγαλοεγκεφαλίας-κυστικής λευκοδυστροφίας
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	Vacuolating megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	Εκκενωτική μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	Van der Knaap syndrome		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	Σύνδρομο Van der Knaap
3337	Primary Fanconi renotubular syndrome		E72.0	Πρωτοπαθές σύνδρομο νεροσωληνίσκου Fanconi	
3337	Primary Fanconi renotubular syndrome	DeToni-Debré-Fanconi syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο νεροσωληνίσκου Fanconi	Σύνδρομο DeTon-Debré-Fanconi
3337	Primary Fanconi renotubular syndrome	Primary Fanconi renal syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο νεροσωληνίσκου Fanconi	Πρωτοπαθές νεφρικό σύνδρομο Fanconi
223	Nephrogenic diabetes insipidus		N25.1	Νεφρογενής άποιος διαβήτης	
757	Pseudohypoaldosteronism type 2		I15.1	Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Chloride shunt syndrome		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Σύνδρομο χλωριδικής παροχέτευσης
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Familial hyperkalemic hypertension		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Οικογενής υπερκαλιαιμική υπέρταση
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Gordon hyperkalemia-hypertension syndrome		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Σύνδρομο υπερκαλιαιμίας-υπέρτασης Gordon

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Hyperkalemia-hypertension syndrome, Gordon type		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Σύνδρομο υπερκαλιαιμίας-υπέρτασης, τύπου Gordon
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Hypertensive hyperkalemia		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Υπερτασική υπερκαλιαιμία
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Mineralocorticoid resistant hyperkalemia		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Υπερκαλιαιμία ανθεκτική στα ορυκτοκορτικοειδή
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	PHA2		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	PHA2
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	PHAI1		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	PHAI1
757	Pseudohypoaldosteronism type 2	Spitzer-Weinstein syndrome		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	Σύνδρομο Spitzer-Weinstein
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections		D72.8	Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections	Combined immunodeficiency with susceptibility to mycobacterial, viral and fungal infections		Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές, ιογενείς και μυκητιασικές λοιμώξεις
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections	Dendritic cell, monocyte, B and NK lymphoid deficiency		Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	Ανεπάρκεια δενδριτικών κυττάρων, μονοκυττάρων, λεμφοκυττάρων Β και ΝΚ
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections	MonoMAC		Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	MonoMAC
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections	Monocyte-B-natural killer-dendritic cell deficiency syndrome		Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	Σύνδρομο ανεπάρκειας μονοκυττάρων-Β-ΝΚ-δενδριτικών κυττάρων
228423	Monocytopenia with susceptibility to infections	Monocytopenia and mycobacterial infection syndrome		Μονοκυτταροπενία με ευαισθησία σε λοιμώξεις	Μονοκυτταροπενία και σύνδρομο μυκοβακτηριδιακής λοίμωξης
521	Chronic myeloid leukemia		C92.1	Χρόνια μυελογενής λευχαιμία	
521	Chronic myeloid leukemia	CML		Χρόνια μυελογενής λευχαιμία	ΧΜΛ
521	Chronic myeloid leukemia	Chronic granulocytic leukemia		Χρόνια μυελογενής λευχαιμία	Χρόνια κοκκιοκυτταρική λευχαιμία
521	Chronic myeloid leukemia	Chronic myelogenous leukemia		Χρόνια μυελογενής λευχαιμία	Χρόνια μυελογενής λευχαιμία
228415	5q35 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5q35	
228415	5q35 microduplication syndrome	Dup(5)(q35)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5q35	Dup(5)(q35)
228415	5q35 microduplication syndrome	Trisomy 5q35		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5q35	Τρισωμία 5q35
132	Butyrylcholinesterase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια βουτυρυλοχολινεστεράσης	
132	Butyrylcholinesterase deficiency	Pseudocholinesterase deficiency		Ανεπάρκεια βουτυρυλοχολινεστεράσης	Ανεπάρκεια ψευδοχολινεστεράσης
229717	Isolated agammaglobulinemia		E80.0	Μεμονωμένη αγαμμασφαιριναμία	
229717	Isolated agammaglobulinemia	Isolated hypogammaglobulinemia		Μεμονωμένη αγαμμασφαιριναμία	Μεμονωμένη υπογαμμασφαιριναμία
228426	Syndromic multisystem autoimmune disease due to Itch deficiency			Σύνδρομο πολυσυστηματικής αυτοάνοσης νόσου λόγω ανεπάρκειας Ε3 πρωτεϊνικής λιάσης ουβικιτίνης (ITCH)	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome		Q76.1	Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	Congenital cervical vertebral fusion		Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	Συγγενής αυχενική σπονδυλική σύντηξη
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	Congenital fused cervical segments		Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	Συγγενή συντηγμένα τμήματα του αυχένα
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	Klippel-Feil malformation		Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	Δυσπλασία Klippel-Feil
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	Klippel-Feil sequence		Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	Ακολουθία Klippel-Feil
1333	Familial pancreatic carcinoma		C25	Οικογενές καρκίνωμα παγκρέατος	
1333	Familial pancreatic carcinoma	Familial pancreatic cancer		Οικογενές καρκίνωμα παγκρέατος	Οικογενής καρκίνος παγκρέατος
228396	Ptosis-upper ocular movement limitation-absence of lacrimal punctum syndrome		Q87.0	Πτώση-περιορισμός άνω οφθαλμικής κίνησης- Σύνδρομο απουσίας δακρυϊκού σημείου	
228387	Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia		Q77.7	Σπονδυλο-μεγαεπιφυσιακή-μεταφυσιακή δυσπλασία	
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome	ALX4-related FNDAG		Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο FNDAG που σχετίζεται με το ALX4
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome	Craniofrontonasal dysplasia with alopecia and hypogonadism		Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	Κρανιομετωπορική δυσπλασία με αλωπεκία και υπογοναδισμό
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome	Frontonasal dysplasia type 2		Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	Μετωπορική δυσπλασία τύπου 2
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome	Frontonasal dysplasia with alopecia and genital abnormality		Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	Μετωπορική δυσπλασία με αλωπεκία και ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων
228410	Polyvalvular heart disease syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πολυβαλβιδικής καρδιακής νόσου	
228410	Polyvalvular heart disease syndrome	PHD syndrome		Σύνδρομο πολυβαλβιδικής καρδιακής νόσου	σύνδρομο PHD
228399	8q12 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 8q12	
228399	8q12 microduplication syndrome	Dup(8)(q12)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 8q12	Dup(8)(q12)
228399	8q12 microduplication syndrome	Trisomy 8q12		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 8q12	Τρισωμία 8q12
228402	2q23.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q23.1	
228402	2q23.1 microdeletion syndrome	Del(2)(q23.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q23.1	Del(2)(q23.1)
228402	2q23.1 microdeletion syndrome	Monosomy 2q23.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q23.1	Μονοσωμία 2q23.1
228402	2q23.1 microdeletion syndrome	Pseudo-Angelman syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q23.1	Σύνδρομο ψευδο-Angelman
228384	5q14.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q14.3	
228384	5q14.3 microdeletion syndrome	Del(5)(q14.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q14.3	Del(5)(q14.3)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
228384	5q14.3 microdeletion syndrome	Monosomy 5q14.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q14.3	Μονοσωμία 5q14.3
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa			Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa	Cyclosporine-induced folliculodystrophy		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	Θυλακιοδυστροφία που προκαλείται από κυκλοσπορίνη
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa	Pilomatrix dysplasia		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	Δυσπλασία Pilomatrix
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa	TS		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	TS
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa	Trichodysplasia spinulosa		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	Τριχοδυσπλασία της σπονδυλικής στήλης
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa	VATS		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	VATS
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5	AR-CMT2B5		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	AR-CMT2B5
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5	SEOAN due to NEFL deficiency		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	SEOAN λόγω ανεπάρκειας NEFL
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5	Severe early-onset axonal neuropathy due to NEFL deficiency		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	Σοβαρή πρόωμη αξονική νευροπάθεια λόγω ανεπάρκειας NEFL
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5	Severe early-onset axonal neuropathy due to light neurofilament subunit deficiency		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	Σοβαρή πρόωμη αξονική νευροπάθεια λόγω ανεπάρκειας υπομονάδας μικρονευρονηματίου
228290	White fibrous papulosis of the neck			Λευκοϊνώδης βλατίτιδα του αυχένα	
228293	Pseudoxanthoma elasticum-like papillary dermal elastolysis			Θηλώδης δερματική ελαστόλυση τύπου ελαστικού ψευδοξανθώματος	
228293	Pseudoxanthoma elasticum-like papillary dermal elastolysis	PXE-like papillary dermal elastolysis		Θηλώδης δερματική ελαστόλυση τύπου ελαστικού ψευδοξανθώματος	Θηλώδης δερματική ελαστόλυση τύπου PXE
228299	Mid-dermal elastolysis			Μεσοδερμική ελαστόλυση	
228240	Elastoderma			Ελαστόδερμα	
135	CACH syndrome		E75.2	Σύνδρομο CACH	
135	CACH syndrome	Childhood ataxia with diffuse central nervous system hypomyelination		Σύνδρομο CACH	Παιδική αταξία με διάχυτη υπομυελίνωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
135	CACH syndrome	Leukoencephalopathy with vanishing white matter		Σύνδρομο CACH	Λευκοεγκεφαλοπάθεια με εξαφανιζόμενη λευκή ουσία
135	CACH syndrome	Myelinosis centralis diffusa		Σύνδρομο CACH	Διάχυτη κεντρική μυελίνωση
228243	Elastofibroma dorsi			Ραχιαία ελαστοϊνώματα	
228247	Acquired pseudoxanthoma elasticum			Επίκτητο ελαστικό ψευδοξανθώμα	
228247	Acquired pseudoxanthoma elasticum	Acquired Gronblad-Strandberg-Touraine syndrome		Επίκτητο ελαστικό ψευδοξανθώμα	Επίκτητο σύνδρομο Gronblad-Strandberg-Touraine

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
228247	Acquired pseudoxanthoma elasticum	Acquired PXE		Επίκτητο ελαστικό ψευδοξάνθωμα	Επίκτητο PXE
228254	Elastoma			Ελάστωμα	
228254	Elastoma	Juvenile elastoma without osteopoikilosis		Ελάστωμα	Νεανικό έλαστωμα χωρίς οστεοποικίλωση
228254	Elastoma	Nevus elasticus		Ελάστωμα	Ελάστωμα
228254	Elastoma	Weidman juvenile elastoma		Ελάστωμα	Νεανικό έλαστωμα Weidman
228264	Papular elastorrhesis			Βλατιδώδης ελαστόρροια	
228272	Primary anetoderma		L90.1	Πρωτοπαθές ανετόδερμα	
228272	Primary anetoderma	Primary macular atrophy	L90.2	Πρωτοπαθές ανετόδερμα	Πρωτοπαθής ατροφία της ωχράς κηλίδας
228277	Familial anetoderma		L90.8	Οικογενές ανετόδερμα	
228277	Familial anetoderma	Hereditary anetoderma		Οικογενές ανετόδερμα	Κληρονομικό ανετόδερμα
228277	Familial anetoderma	Hereditary macular atrophy		Οικογενές ανετόδερμα	Κληρονομική ατροφία της ωχράς κηλίδας
228285	Acquired cutis laxa			Επίκτητη δερματοχαλασία	
228285	Acquired cutis laxa	Cutis laxa acquisita		Επίκτητη δερματοχαλασία	Επίκτητη δερματοχαλασία
228190	Patent ductus arteriosus-bicuspid aortic valve-hand anomalies syndrome		Q87.2	Σύνδρομο ανοικτού αρτηριακού πόρου-διγλώχινας αορτικής βαλβίδας-ανωμαλιών άκρας χειρός	
228190	Patent ductus arteriosus-bicuspid aortic valve-hand anomalies syndrome	Patent arterial duct-bicuspid aortic valve-hand anomalies syndrome		Σύνδρομο ανοικτού αρτηριακού πόρου-διγλώχινας αορτικής βαλβίδας-ανωμαλιών άκρας χειρός	Σύνδρομο ανωμαλιών αρτηριακού πόρου-διγλώχινας αορτικής βαλβίδας-ανωμαλιών άκρας χειρός
3203	Overhydrated hereditary stomatocytosis		D58.8	Υπερδατωμένη κληρονομική στοματοκυττάρωση	
3202	Dehydrated hereditary stomatocytosis		D58.8	Αφυδατωμένη κληρονομική στοματοκυττάρωση	
3202	Dehydrated hereditary stomatocytosis	Hereditary xerocytosis		Αφυδατωμένη κληρονομική στοματοκυττάρωση	Κληρονομική ξηροκυττάρωση
1544	Benign focal seizures of adolescence		G40.8	Καλοήθεις εστιακές κρίσεις της εφηβείας	
1544	Benign focal seizures of adolescence	Adolescent benign focal crisis		Καλοήθεις εστιακές κρίσεις της εφηβείας	Εφηβική καλοήθης εστιακή κρίση
228236	Linear focal elastosis			Γραμμική εστιακή ελαστωση	
228236	Linear focal elastosis	Elastotic striae		Γραμμική εστιακή ελαστωση	Ελαστικές ραβδώσεις
228236	Linear focal elastosis	Linear focal dermal elastosis		Γραμμική εστιακή ελαστωση	Γραμμική εστιακή δερματική ελαστωση
228227	Late-onset focal dermal elastosis			Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης	
228227	Late-onset focal dermal elastosis	PXE-like late-onset focal dermal elastosis		Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης	Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης τύπου PXE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
228227	Late-onset focal dermal elastosis	Pseudoxanthoma-like late-onset focal dermal elastosis		Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης	Εστιακή δερματική ελαστικότητα όψιμης έναρξης παρόμοια με ψευδοξάνθωμα
228140	Idiopathic ventricular fibrillation, non Brugada type		I49.0	Ιδιοπαθής κοιλιακή μαρμαρυγή, τύπου non Brugada	
228140	Idiopathic ventricular fibrillation, non Brugada type	Familial paroxysmal ventricular fibrillation, non Brugada type		Ιδιοπαθής κοιλιακή μαρμαρυγή, τύπου non Brugada	Οικογενής παροξυσμική κοιλιακή μαρμαρυγή, τύπου non-Brugada
228165	Baló concentric sclerosis		G37.5	Συγκεντρική σκλήρυνση του Βαλό	
228165	Baló concentric sclerosis	Concentric demyelination		Συγκεντρική σκλήρυνση του Βαλό	Ομόκεντρη απομυελίνωση
306	Benign familial infantile epilepsy		G40.3	Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία	
306	Benign familial infantile epilepsy	BFIE		Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία	BFIE
306	Benign familial infantile epilepsy	BFIS		Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία	BFIS
306	Benign familial infantile epilepsy	Benign familial infantile convulsions		Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία	Καλοήθεις οικογενείς βρεφικοί σπασμοί
306	Benign familial infantile epilepsy	Benign familial infantile seizures		Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία	Καλοήθεις οικογενειακές βρεφικές κρίσεις
228157	Marburg acute multiple sclerosis		G35	Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας του Marburg	
228157	Marburg acute multiple sclerosis	Acute multiple sclerosis, Marburg type		Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας του Marburg	Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας, τύπου Marburg
228157	Marburg acute multiple sclerosis	Acute multiple sclerosis, Marburg variant		Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας του Marburg	Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας, παραλλαγή Marburg
328	Congenital factor X deficiency		D68.2	Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα Χ	
328	Congenital factor X deficiency	Congenital Stuart factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα Χ	Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα Stuart
328	Congenital factor X deficiency	Stuart-Prower factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα Χ	Έλλειψη παράγοντα Stuart-Prower
228174	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2N		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2N	
228174	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2N	CMT2N		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2N	CMT2N
228169	Autosomal dominant striatal neurodegeneration		G31.8	Αυτοσωμικός επικρατής νευροεκφυλισμός του ραβδωτού σώματος	
228169	Autosomal dominant striatal neurodegeneration	ADSD		Αυτοσωμικός επικρατής νευροεκφυλισμός του ραβδωτού σώματος	ADSD
2132	Hemoglobin C disease		D58.2	Νόσος της αιμοσφαιρίνης C	
2133	Hemoglobin E disease		D58.2	Νόσος της αιμοσφαιρίνης E	
228179	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2M		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2M	
228179	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2M	CMT2M		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2M	CMT2M
288	Hereditary elliptocytosis		D58.1	Κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
288	Hereditary elliptocytosis	HE		Κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση	HE
1320	Idiopathic camptocormia		M43.8	Ιδιοπαθής καμπτοκορμία	
1320	Idiopathic camptocormia	Idiopathic camptocormism		Ιδιοπαθής καμπτοκορμία	Ιδιοπαθής καμπτοκορμία
1320	Idiopathic camptocormia	Idiopathic progressive lumbar kyphosis		Ιδιοπαθής καμπτοκορμία	Ιδιοπαθής προοδευτική οσφυϊκή κύφωση
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia		G24.1	Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Dystonia musculorum deformans		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Δυστονία δυσμορφικών μυών
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	EOTD		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	EOTD
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Early-onset generalized torsion dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Γενικευμένη δυστονία στρέψης πρώιμης έναρξης
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Early-onset isolated dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Μεμονωμένη δυστονία πρώιμης έναρξης
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Early-onset primary dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Πρωτοπαθής δυστονία πρώιμης έναρξης
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Early-onset torsion dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Στροφική δυστονία πρώιμης έναρξης
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Idiopathic torsion dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Ιδιοπαθής στροφική δυστονία
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia	Oppenheim dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	Δυστονία Oppenheim
441	Pure autonomic failure		G90.3	Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	
441	Pure autonomic failure	Bradbury-Eggleston syndrome		Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	Σύνδρομο Bradbury-Eggleston
441	Pure autonomic failure	Idiopathic orthostatic hypotension		Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	Ιδιοπαθής ορθοστατική υπόταση
441	Pure autonomic failure	PAF		Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	PAF
441	Pure autonomic failure	Pure dysautonomia		Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	Αμυγής δυσαυτονομία
441	Pure autonomic failure	Pure idiopathic dysautonomia		Αμυγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	Αμυγής ιδιοπαθής δυσαυτονομία
231457	Acute pandysautonomia		G61.0	Οξεία πανδυσαυτονομία	
231457	Acute pandysautonomia	Acute panautonomic GBS		Οξεία πανδυσαυτονομία	Οξύ πανδυσαυτονομικό GBS
231457	Acute pandysautonomia	Acute panautonomic Guillain-Barré syndrome		Οξεία πανδυσαυτονομία	Οξύ πανδυσαυτονομικό σύνδρομο Guillain-Barré
231457	Acute pandysautonomia	Acute panautonomic neuropathy		Οξεία πανδυσαυτονομία	Οξεία πανδυσαυτονομική νευροπάθεια
231466	Acute sensory ataxic neuropathy		G61.0	Οξεία αισθητηριακή αταξική νευροπάθεια	
231466	Acute sensory ataxic neuropathy	ASAN		Οξεία αισθητηριακή αταξική νευροπάθεια	ASAN

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
231466	Acute sensory ataxic neuropathy	Acute sensory ataxic GBS		Οξεία αισθητηριακή αταξική νευροπάθεια	Οξεία αισθητηριακή αταξική GBS
231466	Acute sensory ataxic neuropathy	Acute sensory ataxic Guillain-Barré syndrome		Οξεία αισθητηριακή αταξική νευροπάθεια	Οξύ αισθητηριακό αταξικό σύνδρομο Guillain-Barré
231445	Paraparetic variant of Guillain-Barré syndrome		G61.0	Παραπαρετική παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231445	Paraparetic variant of Guillain-Barré syndrome	Paraparetic variant of GBS		Παραπαρετική παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Παραπαρετική παραλλαγή του GBS
231450	Acute pure sensory neuropathy		G61.0	Οξεία αμιγής αισθητηριακή νευροπάθεια	
231450	Acute pure sensory neuropathy	Acute pure sensory GBS		Οξεία αμιγής αισθητηριακή νευροπάθεια	Οξύ αμιγές αισθητηριακό GBS
231450	Acute pure sensory neuropathy	Acute pure sensory Guillain-Barré syndrome		Οξεία αμιγής αισθητηριακή νευροπάθεια	Οξύ αμιγές αισθητηριακό σύνδρομο Guillain-Barré
2073	Narcolepsy type 1		G47.4	Ναρκοληψία τύπου 1	
2073	Narcolepsy type 1	Gélineau disease		Ναρκοληψία τύπου 1	Νόσος Gélineau
2073	Narcolepsy type 1	Narcolepsy-cataplexy		Ναρκοληψία τύπου 1	Ναρκοληψία-καταπληξία
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome		G61.0	Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome	PCB variant of GBS		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Παραλλαγή PCB του GBS
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome	PCB variant of Guillain-Barré syndrome		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Παραλλαγή PCB του συνδρόμου Guillain-Barré
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome	Pharyngeal-cervical-brachial weakness		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Αδυναμία φάρυγγα-τραχήλου-βραχιονίου
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome	Pharyngo-cervico-brachial variant of GBS		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Φαρυγγο-τραχηλοβραχιονία παραλλαγή του GBS
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome	Pharyngo-cervico-brachial variant of Guillain-Barré syndrome		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	Φαρυγγο-τραχηλοβραχιονία παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome		D46.7	Άλφα-θαλασσαιμία-μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome	ATMDS	D56.0	Άλφα-θαλασσαιμία-μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	ATMDS
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome	Acquired HbH disease		Άλφα-θαλασσαιμία-μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	Επίκτητη νόσος HbH
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome	Acquired hemoglobin H disease		Άλφα-θαλασσαιμία-μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	Επίκτητη νόσος αιμοσφαιρίνης H
2611	Linear verrucous nevus syndrome		Q82.5	Σύνδρομο γραμμικού σπίλου	
2611	Linear verrucous nevus syndrome	Linear hamartoma syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σπίλου	Σύνδρομο γραμμικού αμαρτώματος
231393	Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome		D69.4	Φυλοσύνδετη θρομβοπενία με β-θαλασσαιμία	
231393	Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome	XLTT		Φυλοσύνδετη θρομβοπενία με β-θαλασσαιμία	XLTT
809	Mixed connective tissue disease		M35.1	Μικτή νόσος του συνδετικού ιστού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
809	Mixed connective tissue disease	MCTD		Μικτή νόσος του συνδετικού ιστού	MCTD
809	Mixed connective tissue disease	Sharp syndrome		Μικτή νόσος του συνδετικού ιστού	Σύνδρομο Sharp
1309	Medullary sponge kidney		Q61.5	Μυελώδης απογοειδής νεφρός	
1309	Medullary sponge kidney	Cacchi-Ricci disease		Μυελώδης απογοειδής νεφρός	Νόσος Cacchi-Ricci
1309	Medullary sponge kidney	MSK		Μυελώδης απογοειδής νεφρός	MSK
1309	Medullary sponge kidney	Precalicial canalicular ectasia		Μυελώδης απογοειδής νεφρός	Προκαλικική πορώδης εκτασία
231249	Hemoglobin E-beta-thalassemia syndrome		D58.2	Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης E/β-θαλασσαιμίας	
231249	Hemoglobin E-beta-thalassemia syndrome	E-beta-thalassemia		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης E/β-θαλασσαιμίας	E-β-θαλασσαιμία
231249	Hemoglobin E-beta-thalassemia syndrome	HbE-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης C/β-θαλασσαιμίας	Σύνδρομο HbE-β-θαλασσαιμίας
231242	Hemoglobin C-beta-thalassemia syndrome		D58.2	Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης C/β-θαλασσαιμίας	
231242	Hemoglobin C-beta-thalassemia syndrome	C-beta-thalassemia		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης C/β-θαλασσαιμίας	C-β-θαλασσαιμία
231242	Hemoglobin C-beta-thalassemia syndrome	HbC-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης C/β-θαλασσαιμίας	Σύνδρομο HbC-β-θαλασσαιμίας
2197	Idiopathic hypercalciuria		E83.5	Ιδιοπαθής υπερασβεστιουρία	
231237	Delta-beta-thalassemia		D56.2	Δέλτα-β-θαλασσαιμία	
18	Distal renal tubular acidosis		N25.8	Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	
18	Distal renal tubular acidosis	Classic RTA		Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	Κλασικό RTA
18	Distal renal tubular acidosis	Familial distal primary acidosis		Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	Οικογενής περιφερική πρωτοπαθής οξέωση
18	Distal renal tubular acidosis	Renal tubular acidosis type 1		Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 1
18	Distal renal tubular acidosis	dRTA		Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	dRTA
160	Castleman disease		D47.7	Νόσος Castleman	
160	Castleman disease	Angiofollicular ganglionic hyperplasia		Νόσος Castleman	Αγγειοθλακική γαγγλιακή υπερπλασία
160	Castleman disease	Angiofollicular lymph hyperplasia		Νόσος Castleman	Αγγειοθλακική λεμφική υπερπλασία
2841	Familial benign chronic pemphigus		Q82.8	Οικογενής καλοήθης χρόνια πέμφιγα	
2841	Familial benign chronic pemphigus	Benign chronic familial pemphigus of Hailey-Hailey		Οικογενής καλοήθης χρόνια πέμφιγα	Καλοήθης χρόνια οικογενής πέμφιγα Hailey-Hailey
2841	Familial benign chronic pemphigus	Hailey-Hailey disease		Οικογενής καλοήθης χρόνια πέμφιγα	Νόσος Hailey-Hailey

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
347	Frasier syndrome		N04.1	Σύνδρομο Frasier	
1670	Chronic diarrhea with villous atrophy		K59.1	Χρόνια διάρροια με ατροφία λαχνών	
231154	Combined immunodeficiency due to partial RAG1 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1	
231154	Combined immunodeficiency due to partial RAG1 deficiency	CID due to partial RAG1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1	CID λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1
231154	Combined immunodeficiency due to partial RAG1 deficiency	CID with expansion of gamma delta T cells		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1	CID με επέκταση γάμμα δέλτα T κυττάρων
231154	Combined immunodeficiency due to partial RAG1 deficiency	Combined immunodeficiency with expansion of gamma delta T cells		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με επέκταση των γ-δέλτα T κυττάρων
2596	Myopathy and diabetes mellitus		G71.3	Μυοπάθεια και σακχαρώδης διαβήτης	
2966	Properdin deficiency		D84.1	Ανεπάρκεια προπερδίνης	
231160	Familial cerebral sacular aneurysm		I67.1	Οικογενές εγκεφαλικό σακκοειδές ανεύρυσμα	
231160	Familial cerebral sacular aneurysm	Familial berry aneurysm		Οικογενές εγκεφαλικό σακκοειδές ανεύρυσμα	Οικογενές ανεύρυσμα Berry
231160	Familial cerebral sacular aneurysm	Familial intracranial sacular aneurysm		Οικογενές εγκεφαλικό σακκοειδές ανεύρυσμα	Οικογενές ενδοκρανικό σακκοειδές ανεύρυσμα
2194	Anti-HLA hyperimmunization			Αντι-HLA υπερανοσοποίηση	
231080	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus			Υψηλού βαθμού δυσπλασία σε ασθενείς με οισοφάγο Barrett	
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia		E83.5	Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia	FBH		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	FBH
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia	FBHH		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	FBHH
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia	FHH		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	FHH
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia	Familial benign hypercalcemia		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	Οικογενής καλοήθης υπερασβεστιαιμία
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia	Familial benign hypocalciuric hypercalcemia		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία	Οικογενής καλοήθης υπασβεστιαιμία
231111	Drug-induced lupus erythematosus		M32.0	Φαρμακευτικός Ερυθηματώδης λύκος	
231111	Drug-induced lupus erythematosus	DILE		Φαρμακευτικός Ερυθηματώδης λύκος	DILE
1223	Balantidiasis		A07.0	Βαλαντιδίαση	
1223	Balantidiasis	Balantidiosis		Βαλαντιδίαση	Βαλαντιδίωση
1223	Balantidiasis	Ciliary dysentery		Βαλαντιδίαση	Βαλαντιώδης δυσεντερία
231040	Familial generalized lentiginosis		L81.4	Οικογενής γενικευμένη λεντιγίνωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
231040	Familial generalized lentiginosis	Familial lentiginos profusa		Οικογενής γενικευμένη λεντιγίνωση	Οικογενής γενικευμένη λεντιγίνωση
231040	Familial generalized lentiginosis	Familial multiple lentiginos syndrome without systemic involvement		Οικογενής γενικευμένη λεντιγίνωση	Οικογενές σύνδρομο γενικευμένης λεντιγίνωσης χωρίς συστηματική συμμετοχή
3318	Essential thrombocythemia		D47.3	Βασική θρομβοκυτταραιμία	
3318	Essential thrombocythemia	ET		Βασική θρομβοκυτταραιμία	ET
3318	Essential thrombocythemia	Essential thrombocytosis		Βασική θρομβοκυτταραιμία	Σοβαρή θρομβοκυττάρωση
230857	Ehlers-Danlos/osteogenesis imperfecta syndrome		Q79.6	Σύνδρομο Ehlers-Danlos/ ατελής οστεογένεση	
230857	Ehlers-Danlos/osteogenesis imperfecta syndrome	EDS/OI syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos/ ατελής οστεογένεση	Σύνδρομο EDS/OI
230851	Cardiac-valvular Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Σύνδρομο Ehlers-Danlos καρδιοβαλβιδικός τύπος	
230851	Cardiac-valvular Ehlers-Danlos syndrome	Cardiac-valvular EDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos καρδιοβαλβιδικός τύπος	Καρδιοβαλβιδικό EDS
230851	Cardiac-valvular Ehlers-Danlos syndrome	cvEDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos καρδιοβαλβιδικός τύπος	cvEDS
231031	Erythema palmare hereditarium		I59.8	Κληρονομικό παλαμικό ερύθημα	
231031	Erythema palmare hereditarium	Lane disease		Κληρονομικό παλαμικό ερύθημα	Νόσος Lane
231031	Erythema palmare hereditarium	Red palms disease		Κληρονομικό παλαμικό ερύθημα	Ασθένεια των κόκκινων παλαμών
913	Zollinger-Ellison syndrome		E16.4	Σύνδρομο Zollinger-Ellison	
913	Zollinger-Ellison syndrome	Gastrinoma		Σύνδρομο Zollinger-Ellison	Γαστρίνωμα
231013	Congenital trigeminal anesthesia		G50.8	Συγγενής αναισθησία τριδύμου	
82	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency		D68.5	Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας αντιθρομβίνης	
82	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin 3 deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας αντιθρομβίνης	Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας αντιθρομβίνης 3
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1		Q79.6	Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1	Classical-like EDS type 1		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	Κλασικό EDS τύπου 1
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1	Ehlers-Danlos syndrome due to tenascin-X deficiency		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	Σύνδρομο Ehlers-Danlos λόγω ανεπάρκειας tenascin-X
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1	clEDS type 1		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	clEDS τύπου 1
238305	Infundibulo-neurohypophysitis		E23.6	Υποφυσίτιδα νευροϋπόφυσης και μίσχου υπόφυσης	
238446	15q11q13 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 15q11q13	
238446	15q11q13 microduplication syndrome	15q11q13 duplication syndrome		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 15q11q13	Σύνδρομο δπλασιασμού 15q11q14

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
238446	15q11q13 microduplication syndrome	Dup(15)(q11q13)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	Dup(15)(q11q13)
238446	15q11q13 microduplication syndrome	Trisomy 15q11q13		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 15q11q13	Τρισωμία 15q11q13
238329	Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy		E88.8	Σοβαρή φυλοσύνδετη μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια	
238329	Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy	Mitochondrial encephalomyopathy due to COXPD6		Σοβαρή φυλοσύνδετη μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια	Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια λόγω COXPD6
238329	Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy	Mitochondrial encephalomyopathy due to combined oxidative phosphorylation defect 6		Σοβαρή φυλοσύνδετη μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια	Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια λόγω συνδυασμένης βλάβης οξειδωτικής φωσφορύλιωσης 6
231573	Congenital erosive and vesicular dermatosis			Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση	
231573	Congenital erosive and vesicular dermatosis	CEVD		Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση	CEVD
231573	Congenital erosive and vesicular dermatosis	Congenital erosive and vesicular dermatosis with reticulated supple scarring		Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση	Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση με δικτυωτές ελαστικές ουλές
231580	Primary unilateral adrenal hyperplasia		E26.0	Πρωτοπαθής μονόπλευρη υπερπλασία των επινεφριδίων	
231580	Primary unilateral adrenal hyperplasia	PUAH		Πρωτοπαθής μονόπλευρη υπερπλασία των επινεφριδίων	Μπά
231556	Late-onset localized junctional epidermolysis bullosa-intellectual disability syndrome		Q81.8	Όψιμης έναρξης εντοπισμένη πομφολυγώδης επιδερμόλυση - σύνδρομο νοητικής υστέρησης	
231556	Late-onset localized junctional epidermolysis bullosa-intellectual disability syndrome	Late-onset localized JEB-intellectual disability syndrome		Όψιμης έναρξης εντοπισμένη πομφολυγώδης επιδερμόλυση - σύνδρομο νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο εντοπισμένης JEB-νοητικής αναπηρίας καθυστερημένης έναρξης
231568	Autosomal dominant generalized dystrophic epidermolysis bullosa		Q81.2	Αυτοσωμική επικρατούσα γενικευμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
231568	Autosomal dominant generalized dystrophic epidermolysis bullosa	Generalized DDEB		Αυτοσωμική επικρατούσα γενικευμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Γενικευμένο DDEB
231632	Ectopic aldosterone-producing tumor		E26.8	Έκτοπος όγκος που παράγει αλδοστερόνη	
231632	Ectopic aldosterone-producing tumor	Extra-adrenal aldosterone-producing tumor		Έκτοπος όγκος που παράγει αλδοστερόνη	Εξω-επινεφριδικός όγκος που παράγει αλδοστερόνη
231625	Adrenocortical carcinoma with pure aldosterone hypersecretion		C74.0	Φλοιοεπινεφριδικό καρκίνωμα με καθαρή υπερέκκριση αλδοστερόνης	
231625	Adrenocortical carcinoma with pure aldosterone hypersecretion	Pure APAC		Φλοιοεπινεφριδικό καρκίνωμα με καθαρή υπερέκκριση αλδοστερόνης	Καθαρά APAC
231625	Adrenocortical carcinoma with pure aldosterone hypersecretion	Pure aldosterone-producing adrenocortical carcinoma		Φλοιοεπινεφριδικό καρκίνωμα με καθαρή υπερέκκριση αλδοστερόνης	Αμιγές καρκίνωμα του φλοιού των επινεφριδίων που παράγει αλδοστερόνη
231625	Adrenocortical carcinoma with pure aldosterone hypersecretion	Pure aldosterone-secreting adrenocortical carcinoma		Φλοιοεπινεφριδικό καρκίνωμα με καθαρή υπερέκκριση αλδοστερόνης	Αμιγές καρκίνωμα του φλοιού των επινεφριδίων που παράγει αλδοστερόνη
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Arterial-ecchymotic EDS		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Αρτηριακό-εκχυμωτικό EDS
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	EDS IV		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	EDS IV
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 4		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 4

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Sack-Barabas syndrome		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Sack-Barabas
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	Vascular EDS		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Αγγειακό EDS
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome	vEDS		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	vEDS
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	EDS III		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	EDS III
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	EDS-HT		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	EDS-HT
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	Συνδρόμο Ehlers-Danlos υπερκινητικός τύπος
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 3		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 3
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	Hypermobile EDS		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	Υπερκινητικό EDS
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome	hEDS		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	hEDS
231736	Microcornea-posterior megalolenticonus-persistent fetal vasculature-coloboma syndrome		Q15.8	Σύνδρομο μικροκερατοειδούς - οπίσθιας μεγαλοφακίας - παραμονής εμβρυϊκής κυκλοφορίας - κολοβώματος	
231736	Microcornea-posterior megalolenticonus-persistent fetal vasculature-coloboma syndrome	MPPC syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδούς-οπίσθιου μεγαλοφακόκωνου-επίμονου εμβρυϊκού αγγειακού ιστού φακού-χοριοαμφιβληστροειδικού κολοβώματος	MPPC σύνδρομο
231742	Epibulbar lipodermoid-preauricular appendage-polythelia syndrome			Σύνδρομο επιβολβικής λιποδερμοειδούς-προωτιαίας απόφυσης-πολυθελίας	
257	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυϊκή δυστροφία	
257	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy	EBS with muscular dystrophy		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυϊκή δυστροφία	EBS με μυϊκή δυστροφία
257	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy	EBS-MD		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυϊκή δυστροφία	EBS-MD
257	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy	Limb-girdle muscular dystrophy with epidermolysis bullosa simplex		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυϊκή δυστροφία	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης με απλή επιδερμόλυση
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome	Dermatosparaxis EDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	Δερματοσπάραξη EDS
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 7C		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7C
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome	Human dermatosparaxis EDS VIIC		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	Ανθρώπινη δερματοσπάραξη EDS VIIC
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome	dEDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	dEDS
231720	Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-sensorineural hearing loss-spine abnormalities syndrome		E23.0	Σύνδρομο μη επίκτητης συνδυασμένης ανεπάρκειας ορμονών της υπόφυσης-ασθητηριακής απώλειας ακοής-ανωμαλιών σπονδυλικής στήλης	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
231720	Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-sensorineural hearing loss-spine abnormalities syndrome	Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-deafness-rigid cervical spine syndrome		Σύνδρομο μη επίκτητης συνδυασμένης ανεπάρκειας ορμονών της υπόφυσης-αισθητηριακής απώλειας ακοής-ανωμαλιών σπονδυλικής στήλης	Σύνδρομο μη επίκτητης συνδυασμένης ανεπάρκειας ορμονών υπόφυσης-κώφωσης-άκαμπτης αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	Arthrochalasia EDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	Αρθροχαλασία EDS
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	Arthrochalis multiplex congenita		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	Συγγενής πολλαπλή αρθροχαλασία
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	EDS VII		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	EDS VII
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 7		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	Σύνδρομο Ehlers-Danlos, αρθροχαλασικού τύπου
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome	aEDS		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	aEDS
839	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type		N04.8	Συγγενές νεφρωσικό σύνδρομο, φινλανδικού τύπου	
839	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type			Συγγενές νεφρωσικό σύνδρομο, φινλανδικού τύπου	
531	Miller-Dieker syndrome		Q04.3	Σύνδρομο Miller-Dieker	
531	Miller-Dieker syndrome	Lissencephaly due to 17p13.3 deletion		Σύνδρομο Miller-Dieker	Λειοεγκεφαλία λόγω έλλειψης 17p13.3
531	Miller-Dieker syndrome	Monosomy 17p13.3		Σύνδρομο Miller-Dieker	Μονοσωμία 17p13.3
531	Miller-Dieker syndrome	Telomeric deletion 17p		Σύνδρομο Miller-Dieker	Τελομερική έλλειψη 17σ
1084	Isolated lissencephaly type 1 without known genetic defects		Q04.3	Απομονωμένη λισεγκεφαλία τύπου 1 χωρίς γνωστά γενετικά ελαττώματα	
1083	Microlissencephaly		Q04.3	Μικρολισεγκεφαλία	
452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia		Q04.3	Φυλοσύνδετη λισεγκεφαλία με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων	
452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia	X-linked lissencephaly with ambiguous genitalia		Φυλοσύνδετη λισεγκεφαλία με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων	Φυλοσύνδετη λειοεγκεφαλία με ασαφή γεννητικά όργανα
452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia	X-linked lissencephaly-corpor callosum agenesis-genital anomalies syndrome		Φυλοσύνδετη λισεγκεφαλία με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο Φυλοσύνδετης λειοεγκεφαλίας- αγενεσίας - ανωμαλιών γεννητικών οργάνων
452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia	XLAG (X-linked lissencephaly with abnormal genitalia) syndrome		Φυλοσύνδετη λισεγκεφαλία με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο XLAG (φυλοσύνδετη λειοεγκεφαλία με ανώμαλα γεννητικά όργανα).
238750	4q21 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 4q21	
238750	4q21 microdeletion syndrome	Del(4)(q21)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 4q21	Del(4)(q21)
238750	4q21 microdeletion syndrome	Monosomy 4q21		Σύνδρομο μικροέλλειψης 4q21	Μονοσωμία 4q21
238755	AutosomalB7863:B7881-girdle muscular dystrophy type 1H		G71.0	Αυτοσωματική αμοιβαία μετατόπιση B7863:B7881- μυϊκή δυστροφία ζώνης τύπου 1H	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
238755	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1H	LGMD1H		Αυτοσωμική επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 1H	LGMD1H
238763	Glaucoma secondary to spherophakia/ectopia lentis and megalocornea		Q15.8	Δευτεροπαθές γλαύκωμα σε σφαιροφακία/εκτοπία φακού και μεγακερατοειδή	
238763	Glaucoma secondary to spherophakia/ectopia lentis and megalocornea	Megalocornea-spherophakia-secondary glaucoma syndrome		Δευτεροπαθές γλαύκωμα σε σφαιροφακία/εκτοπία φακού και μεγακερατοειδή	Σύνδρομο μεγακερατοειδούς-σφαιροφακίας-δευτεροπαθούς γλαυκώματος
238722	Familial congenital mirror movements		G25.8	Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	
238722	Familial congenital mirror movements	Familial congenital controlateral synkinesia		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	Οικογενής συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησια
238722	Familial congenital mirror movements	Hereditary congenital controlateral synkinesia		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	Οικογενής συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησια
238722	Familial congenital mirror movements	Hereditary congenital mirror movements		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	Κληρονομικές συγγενείς κινήσεις καθρέπτη
238722	Familial congenital mirror movements	Isolated congenital controlateral synkinesia		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	Μειμονωμένη συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησια
238722	Familial congenital mirror movements	Isolated congenital mirror movements		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	Μειμονωμένες συγγενείς κινήσεις καθρέπτη
238744	Mammary-digital-nail syndrome		Q87.2	Σύνδρομο μαστών-πληκτροδακτυλίας-ονύχων	
238744	Mammary-digital-nail syndrome	MDN syndrome		Σύνδρομο μαστών-πληκτροδακτυλίας-ονύχων	σύνδρομο MDN
238744	Mammary-digital-nail syndrome	Onycho-digito-mammary syndrome		Σύνδρομο μαστών-πληκτροδακτυλίας-ονύχων	Ονυχο-δακτυλο-μαστικό σύνδρομο
238769	1q44 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q44	
238769	1q44 microdeletion syndrome	Del(1)(q44)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q44	Del(1)(q44)
238769	1q44 microdeletion syndrome	Monosomy 1q44		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q44	Μονοσωμία 1q44
238505	Combined immunodeficiency due to CD27 deficiency		D47.9	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD27	
238505	Combined immunodeficiency due to CD27 deficiency	Autosomal recessive lymphoproliferative disease due to CD27 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD27	Αυτοσωμική υπολειπόμενη λεμφοϋπερπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας CD27
238505	Combined immunodeficiency due to CD27 deficiency	CD27 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD27	Ανεπάρκεια CD27
238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia		Q82.4	Υποδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia	Anhidrotic ectodermal dysplasia		Υποδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	Ανυδρωτική εξωδερμική δυσπλασία
238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia	HED		Υποδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	HED
238475	Familial hypercholanemia		E88.8	Οικογενής αύξηση χολικών οξέων	
238475	Familial hypercholanemia	Hereditary hypercholanemia		Οικογενής αύξηση χολικών οξέων	Κληρονομική υπερχολαναμία
238455	Infantile dystonia-parkinsonism		G24.8	Βρεφική δυστονία-παρκινσονισμός	
238455	Infantile dystonia-parkinsonism	IPD		Βρεφική δυστονία-παρκινσονισμός	IPD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
238455	Infantile dystonia-parkinsonism	PKDYS		Βρεφική δυστονία-παρκινσονισμός	ΠΚΔΥΣ
238459	SLC35A1-CDG		E77.8	SLC35A1-CDG	
238459	SLC35A1-CDG	CDG syndrome type IIc		SLC35A1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIc
238459	SLC35A1-CDG	CDG-IIc		SLC35A1-CDG	CDG-IIc
238459	SLC35A1-CDG	CDG2F		SLC35A1-CDG	CDG2F
238459	SLC35A1-CDG	CMP-sialic acid transporter deficiency		SLC35A1-CDG	Ανεπάρκεια μεταφοράς CMP-σιαλικού οξέος
238459	SLC35A1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIc		SLC35A1-CDG	Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής ανεπάρκειας υδατανθράκων τύπου IIc
238459	SLC35A1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2f		SLC35A1-CDG	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2f
238459	SLC35A1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIc		SLC35A1-CDG	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIc
238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency		E70.1	Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας τετραϋδροβιοπτερίνης	
238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency	Hyperphenylalaninemia due to BH4 deficiency		Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας τετραϋδροβιοπτερίνης	Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας BH4
238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency	Non-phenylketonuric hyperphenylalaninemia		Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας τετραϋδροβιοπτερίνης	Μη φαινυλκετονουρική υπερφαινυλαλιναιμία
238557	Chuvash erythrocytosis		D75.1	Ερυθροκυττάρωση Chuvash	
238557	Chuvash erythrocytosis	Chuvash polycythemia		Ερυθροκυττάρωση Chuvash	Πολυκυτταραιμία του Τσουβάς
238557	Chuvash erythrocytosis	Von Hippel-Lindau-dependent polycythemia		Ερυθροκυττάρωση Chuvash	Πολυκυτταραιμία εξαρτώμενη από το σύνδρομο Von Hippel-Lindau
238569	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections syndrome		K52.8	Σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-υποτροπιαζουσών λοιμώξεων	
238569	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections syndrome	IL10-related early-onset IBD		Σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-υποτροπιαζουσών λοιμώξεων	IBD πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με την IL10
238569	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections syndrome	IL10-related early-onset inflammatory bowel disease		Σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-υποτροπιαζουσών λοιμώξεων	Φλεγμονώδης νόσος του εντέρου πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με την IL10
238523	Atypical hypotonia-cystinuria syndrome		E72.0	Σύνδρομο άτυπης υποτονίας-κυστινουρίας	
238523	Atypical hypotonia-cystinuria syndrome	Atypical HCS		Σύνδρομο άτυπης υποτονίας-κυστινουρίας	Άτυπο HCS
238637	Megacystis-megaureter syndrome		Q62.7	Σύνδρομο μεγακύστης - μεγαουρητήρα	
238637	Megacystis-megaureter syndrome	Megaureter-megacystis syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης - μεγαουρητήρα	Σύνδρομο Megaureter-megacystis
238624	Idiopathic intracranial hypertension		G93.2	Ιδιοπαθής ενδοκράνια υπέρταση	
238624	Idiopathic intracranial hypertension	Benign intracranial hypertension		Ιδιοπαθής ενδοκράνια υπέρταση	Καλοήθης ενδοκρανιακή υπέρταση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
238624	Idiopathic intracranial hypertension	IIH		Ιδιοπαθής ενδοκράνια υπέρταση	IIH
238624	Idiopathic intracranial hypertension	Pseudotumor cerebri		Ιδιοπαθής ενδοκράνια υπέρταση	Ψευδοόγκος του εγκεφάλου
238621	Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence			Ακράτεια κοπράνων σχετιζόμενη με ειλεοπρωκτική αναστόμωση	
238606	Primary orthostatic tremor		G25.2	Πρωτοπαθής ορθοστατικός τρόμος	
238606	Primary orthostatic tremor	POT		Πρωτοπαθής ορθοστατικός τρόμος	POT
238688	Neonatal iodine exposure		P72.2	Έκθεση νεογνού σε ιώδιο	
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency		E03.1	Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated TRF deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια TRF
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated TRH deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια TRH
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated TSH-releasing factor deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια παράγοντα απελευθέρωσης TSH
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated prothyroliberin deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια προθυρολιβερίνης
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated protirelin deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια προτιρελίνης
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated thyroliberin deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια θυρολιβερίνης
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency	Isolated thyrotropin-releasing factor deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια παράγοντα απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism		E23.0	Αμιγής συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	Gonadotropic deficiency		Αμιγής συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	Γοναδοτροπική ανεπάρκεια
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	Isolated congenital gonadotropin deficiency		Αμιγής συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	Μεμονωμένη συγγενής ανεπάρκεια γοναδοτροπίνης
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	Isolated gonadotropin-releasing hormone deficiency		Αμιγής συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	Μεμονωμένη ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης γοναδοτροπίνης
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder			Διαταραχή ανάλογη με σύνδρομο θραύσης Nijmegen	
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder	Microcephaly and chromosomal instability without immunodeficiency		Διαταραχή ανάλογη με σύνδρομο θραύσης Nijmegen	Μικροκεφαλία και χρωμοσωμική αστάθεια χωρίς ανοσοανεπάρκεια
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder	NBS-like disorder		Διαταραχή ανάλογη με σύνδρομο θραύσης Nijmegen	Διαταραχή τύπου NBS
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder	NBSLD		Διαταραχή ανάλογη με σύνδρομο θραύσης Nijmegen	NBSLD
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder	RAD50 deficiency		Διαταραχή ανάλογη με σύνδρομο θραύσης Nijmegen	Ανεπάρκεια RAD50
331226	Susceptibility to infection due to TYK2 deficiency		D82.4	Ευαισθησία σε λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας TYK2	
331226	Susceptibility to infection due to TYK2 deficiency	Autosomal recessive hyper-IgE syndrome due to TYK2 deficiency		Ευαισθησία σε λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας TYK3	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο υπερ-IgE λόγω ανεπάρκειας TYK2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
331235	Selective IgM deficiency		D80.4	Εκλεκτική ανεπάρκεια IgM	
331235	Selective IgM deficiency	Selective immunoglobulin M deficiency		Εκλεκτική ανεπάρκεια IgM	Εκλεκτική ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνης M
331176	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency		D70	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας G6PC3	
331176	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency	SCN4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας G6PC4	SCN4
331176	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency	Severe congenital neutropenia type 4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας G6PC5	Σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία τύπου 4
331176	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency	Severe congenital neutropenia-pulmonary hypertension-superficial venous angiectasis syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας G6PC6	σύνδρομο σοβαρής συγγενούς ουδετεροπενίας-πνευμονικής υπέρτασης- επιφανειακής φλεβικής αγγειεκτασίας
331187	Immunodeficiency due to MASP-2 deficiency		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MASP-2	
331190	Immunodeficiency due to ficolin3 deficiency		D84.1	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας φικολίνης3	
331206	Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency		D81.1	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους ανεπάρκειας RAG1/2	
331206	Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency	SCID due to complete RAG1/2 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους ανεπάρκειας RAG1/2	SCID λόγω πλήρους ανεπάρκειας RAG1/2
330064	Chronic actinic dermatitis		L57.1	Χρόνια ακτινική δερματίτιδα	
330064	Chronic actinic dermatitis	Actinic reticuloid		Χρόνια ακτινική δερματίτιδα	Ακτινικό δικτυοειδές
330064	Chronic actinic dermatitis	Chronic photosensitivity dermatitis		Χρόνια ακτινική δερματίτιδα	Χρόνια φωτοευαίσθητη δερματίτιδα
330001	Wild type ATTR amyloidosis		E85.8	Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	
330001	Wild type ATTR amyloidosis	ATTRwt amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	ATTRwt αμυλοείδωση
330001	Wild type ATTR amyloidosis	ATTRwt-related amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	Αμυλοείδωση που σχετίζεται με ATTRwt
330001	Wild type ATTR amyloidosis	SSA		Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	SSA
330001	Wild type ATTR amyloidosis	Senile systemic amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	Γεροντική συστηματική αμυλοείδωση
330001	Wild type ATTR amyloidosis	Wild type ATTR-related amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTR αγρίου τύπου	Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ATTR αγρίου τύπου
330012	High altitude pulmonary edema		J81	Πνευμονικό οίδημα σε μεγάλο υψόμετρο	
330015	Lead poisoning		T56.0	Δηλητηρίαση από μόλυβδο	
330015	Lead poisoning	Lead intoxication		Δηλητηρίαση από μόλυβδο	Τοξίκωση από μόλυβδο
330015	Lead poisoning	Plumbism		Δηλητηρίαση από μόλυβδο	Plumbism
330015	Lead poisoning	Saturnism		Δηλητηρίαση από μόλυβδο	Saturnism

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
330032	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia syndrome		D56.8	βήτα-θαλασσαιμικό σύνδρομο - Αιμοσφαιρίνη Lepore	
330032	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia syndrome	HbLepore-beta-thalassemia syndrome		βήτα-θαλασσαιμικό σύνδρομο - Αιμοσφαιρίνη Lepore	Σύνδρομο HbLepore-β-θαλασσαιμίας
330032	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia syndrome	Lepore-beta-thalassemia syndrome		βήτα-θαλασσαιμικό σύνδρομο - Αιμοσφαιρίνη Lepore	Σύνδρομο λέπτου-βήτα-θαλασσαιμίας
330041	Hemoglobin M disease		D74.0	Νόσος της αιμοσφαιρίνης M	
330041	Hemoglobin M disease	M hemoglobinopathy		Νόσος της αιμοσφαιρίνης M	M αιμοσφαιρινοπάθεια
330021	Mercury poisoning		T56.1	Δηλητηρίαση από υδράργυρο	
330021	Mercury poisoning	Hydrargyria		Δηλητηρίαση από υδράργυρο	Υδραργυρία
330021	Mercury poisoning	Mercurialism		Δηλητηρίαση από υδράργυρο	Μερκουριαλισμός
330021	Mercury poisoning	Mercury intoxication		Δηλητηρίαση από υδράργυρο	Τοξίκωση από υδράργυρο
330029	Hypotrichosis-deafness syndrome		H90.5	Σύνδρομο υποτρίχωσης-κώφωσης	
330029	Hypotrichosis-deafness syndrome	Hypotrichosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-κώφωσης	Υποτρίχωση-σύνδρομο απώλειας ακοής
330058	Hydroa vacciniforme		L56.4	Ευλογιοειδής ιδρώα (Hydroa Vacciniforme)	
330061	Actinic prurigo		L56.4	Ακτινικός κνησμός	
330061	Actinic prurigo	Familial polymorphous light eruption of American Indians		Ακτινικός κνησμός	Οικογενής πολύμορφη ελαφριά έκρηξη Ινδιάνων της Αμερικής
330061	Actinic prurigo	Hereditary polymorphous light eruption of American Indians		Ακτινικός κνησμός	Κληρονομική πολύμορφη ελαφριά έκρηξη Ινδιάνων της Αμερικής
330061	Actinic prurigo	Hutchinson summer prurigo		Ακτινικός κνησμός	Καλοκαιρινό προύργιο Hutchinson
330061	Actinic prurigo	Hydroa aestivale		Ακτινικός κνησμός	Hydroa aestivale
330054	Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-hearing loss-developmental delay syndrome		G71.3	Συγγενής καταρράκτης - προοδευτική μυϊκή υποτονία - βαρηκοΐα - σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης	
330054	Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-hearing loss-developmental delay syndrome	Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-deafness-developmental delay syndrome		Συγγενής καταρράκτης - προοδευτική μυϊκή υποτονία - βαρηκοΐα - σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης	Συγγενής καταρράκτης-προοδευτική μυϊκή υποτονία-κώφωση-σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης
329813	Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy			Μωσαϊκισμός σε όλο το γονιδίωμα - πατρική μονογονεϊκή δισωμία	
329813	Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy	Androgenetic/biparental mosaicism		Μωσαϊκισμός σε όλο το γονιδίωμα - πατρική μονογονεϊκή δισωμία	Ανδρογενετικός/διγονικός μωσαϊκισμός
329813	Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy	Genome-wide paternal uniparental disomy mosaicism		Μωσαϊκισμός σε όλο το γονιδίωμα - πατρική μονογονεϊκή δισωμία	Μωσαϊκισμός πατρικός μονογονεϊκός δίσωμος σε όλο το γονιδίωμα
329813	Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy	Mosaic genome-wide paternal UPD		Μωσαϊκισμός σε όλο το γονιδίωμα - πατρική μονογονεϊκή δισωμία	Μωσαϊκό πατρικό UPD σε όλο το γονιδίωμα
329802	5p13 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 5p13	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
329802	5p13 microduplication syndrome	Dup(5)(p13)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5p13	Dup(5)(σε113)
329802	5p13 microduplication syndrome	Trisomy 5p13		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5p13	Τρισωμία 5p13
329883	Non-hypoproteinemic hypertrophic gastropathy		K29.6	Μη υποπρωτεϊναιμική υπερτροφική γαστροπάθεια	
329883	Non-hypoproteinemic hypertrophic gastropathy	Hypertrophic gastropathy without hypoproteinemia		Μη υποπρωτεϊναιμική υπερτροφική γαστροπάθεια	Υπερτροφική γαστροπάθεια χωρίς υποπρωτεϊναιμία
329874	Idiopathic giant cell myocarditis		I40.8	Ιδιοπαθής γιγαντοκυτταρική μυοκαρδίτιδα	
329874	Idiopathic giant cell myocarditis	IGCM		Ιδιοπαθής γιγαντοκυτταρική μυοκαρδίτιδα	IGCM
329475	Spastic paraplegia-Paget disease of bone syndrome		G11.4	Σπαστική παραπληγία-Σύνδρομο οστικής νόσου Paget	
329481	Lipoprotein glomerulopathy		N07.8	Λιποπρωτεϊνική σπειραματοπάθεια	
329481	Lipoprotein glomerulopathy	LPG		Λιποπρωτεϊνική σπειραματοπάθεια	LPG
329478	Adult-onset distal myopathy due to VCP mutation		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια ενηλίκων λόγω μετάλλαξης VCP	
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Transient neonatal MAD deficiency		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Παροδική νεογνική ανεπάρκεια MAD
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Transient neonatal MADD		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Παροδική νεογνική MADD
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Transient neonatal glutaric acidemia type 2		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Παροδική νεογνική γλουταρική οξείμια τύπου 2
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Transient neonatal glutaric aciduria type 2		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Παροδική νεογνική γλουταρική οξέωση τύπου 2
329967	Intermittent hydrarthrosis		M12.4	Διαλείπον ύδραρθρο	
329894	Juvenile overlap myositis		M33.0	Νεανική επικαλύπτουσα μυοσίτιδα	
329308	Fatty acid hydroxylase-associated neurodegeneration		G23.0	Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την υδροξυλάση των λιπαρών οξέων	
329308	Fatty acid hydroxylase-associated neurodegeneration	FAHN		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την υδροξυλάση των λιπαρών οξέων	FAHN
329314	Adult-onset multiple mitochondrial DNA deletion syndrome due to DGUOK deficiency		G71.3	Σύνδρομο έλλειψης πολλαπλού μιτοχονδριακού DNA ενηλίκων λόγω ανεπάρκειας DGUOK	
329314	Adult-onset multiple mitochondrial DNA deletion syndrome due to DGUOK deficiency	Adult-onset multiple mtDNA deletion syndrome due to DGUOK deficiency		Σύνδρομο έλλειψης πολλαπλού μιτοχονδριακού DNA ενηλίκων λόγω ανεπάρκειας DGUOK	Σύνδρομο πολλαπλής έλλειψης mtDNA λόγω ανεπάρκειας DGUOK ενηλίκων
329319	Thrombocythemia with distal limb defects		Q87.2	Θρομβοκυττάρωση με βλάβες περιφερικών άκρων	
329319	Thrombocythemia with distal limb defects	Familial thrombocytosis with transverse limb defect		Θρομβοκυττάρωση με βλάβες περιφερικών άκρων	Οικογενής θρομβοκυττάρωση με εγκάρσιες βλάβες άκρων
329319	Thrombocythemia with distal limb defects	Hereditary thrombocytosis with transverse limb defect		Θρομβοκυττάρωση με βλάβες περιφερικών άκρων	Οικογενής θρομβοκυττάρωση με εγκάρσιες βλάβες άκρων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
329324	Inverse Klippel-Trénaunay syndrome		Q87.2	Αντίστροφο σύνδρομο Klippel-Trénaunay	
329324	Inverse Klippel-Trénaunay syndrome	Cutaneous hemangioma with muscle or bone atrophy		Αντίστροφο σύνδρομο Klippel-Trénaunay	Δερματικό αιμαγγείωμα με μυϊκή ή οστική ατροφία
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration		G23.0	Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη βήτα έλικα	
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	BPAN		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη βήτα έλικα	BPAN
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	NBIAS		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη βήτα έλικα	NBIAS
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	Neurodegeneration with brain iron accumulation type 5		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη βήτα έλικα	Νευροεκφύλιση με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο τύπου 5
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	SENDA		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη βήτα έλικα	SENDA
329284	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration	Static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood		Νευροεκφύλιση που οφείλεται σε β-πρωτεϊνική έλικα	FAHN
329457	Distal arthrogryposis type 5D		Q68.8	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5D	
329457	Distal arthrogryposis type 5D	DA5D		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5D	DA5D
329457	Distal arthrogryposis type 5D	Distal arthrogryposis type 5 without ophthalmoparesis		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5D	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5 χωρίς οφθαλμοπάρεση
329457	Distal arthrogryposis type 5D	Distal arthrogryposis type 5 without ophthalmoplegia		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5D	Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5 χωρίς οφθαλμοπληγία
329466	Autosomal dominant focal dystonia, DYT25 type		G24.1	Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή δυστονία, τύπου DYT25	
329466	Autosomal dominant focal dystonia, DYT25 type	DYT25		Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή δυστονία, τύπου DYT25	DYT25
329466	Autosomal dominant focal dystonia, DYT25 type	Dystonia 25		Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή δυστονία, τύπου DYT25	Δυστονία 25
329329	Autosomal recessive frontotemporal pachygyria		Q04.3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μετωποκρατική παχυυρία	
329332	Microcephaly-cerebellar hypoplasia-cardiac conduction defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-διαταραχές καρδιακής αγωγιμότητας	
329332	Microcephaly-cerebellar hypoplasia-cardiac conduction defect syndrome	Microcephaly-cerebellar hypoplasia-congenital heart conduction defect syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-διαταραχές καρδιακής αγωγιμότητας	σύνδρομο μικροκεφαλίας-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-συγγενούς ελλείμματος αγωγιμότητας της καρδιάς
329336	Adult-onset chronic progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial myopathy		G71.3	Χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία ενηλίκων με μιτοχονδριακή μισπάθεια	
329336	Adult-onset chronic progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial myopathy	Adult-onset CPEO with mitochondrial myopathy		Χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία ενηλίκων με μιτοχονδριακή μισπάθεια	CPEO ενηλίκων με μιτοχονδριακή μισπάθεια
329341	Limbic encephalitis with DPP6 antibodies		G04.8	Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPP6	
329341	Limbic encephalitis with DPP6 antibodies	Limbic encephalitis with DPPX antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPP6	Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPPX
329341	Limbic encephalitis with DPP6 antibodies	Limbic encephalitis with dipeptidyl-peptidase 6 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPP6	Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα διπεπτιδύλ-πεπτιδάσης 6
329228	Microcephalic primordial dwarfism due to ZNF335 deficiency		Q87.1	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός λόγω ανεπάρκειας ZNF335	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
329228	Microcephalic primordial dwarfism due to ZNF335 deficiency	Microcephalic primordial dwarfism, Walsh type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός λόγω ανεπάρκειας ZNF335	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός τύπου Walsh
329224	Intellectual disability-craniofacial dysmorphism-cryptorchidism syndrome			Νοητική αναπηρία-σύνδρομο κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-κρυπτορχιδίας	
329224	Intellectual disability-craniofacial dysmorphism-cryptorchidism syndrome	PACS1-related syndrome		Νοητική αναπηρία-σύνδρομο κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-κρυπτορχιδίας	Σύνδρομο που σχετίζεται με PACS1
329217	Cerebral sinovenous thrombosis		I67.6	Θρόμβωση φλεβωδών κόλπων εγκεφάλου	
329217	Cerebral sinovenous thrombosis	CSVT		Θρόμβωση φλεβωδών κόλπων εγκεφάλου	CSVT
329211	Autosomal dominant neovascular inflammatory vitreoretinopathy		H35.2	Αυτοσωμική επικρατούσα νεοαγγειακή φλεγμονώδης υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια	
329211	Autosomal dominant neovascular inflammatory vitreoretinopathy	ADNIV		Αυτοσωμική επικρατούσα νεοαγγειακή φλεγμονώδης υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια	ADNIV
329195	Developmental delay with autism spectrum disorder and gait instability		F84.8	Αναπτυξιακή καθυστέρηση με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού και αστάθεια στη βάδιση	
329195	Developmental delay with autism spectrum disorder and gait instability	Developmental delay with ASD and gait instability		Αναπτυξιακή καθυστέρηση με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού και αστάθεια στη βάδιση	Αναπτυξιακή καθυστέρηση με ΔΑΦ και αστάθεια στο βάδισμα
329191	Tall stature-scoliosis-macroductyly of the great toes syndrome			Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-σκολίωσης-μακροδακτυλίας των μεγάλων δακτύλων	
329191	Tall stature-scoliosis-macroductyly of the great toes syndrome	Tall stature-scoliosis-macroductyly of the halluces syndrome		Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-σκολίωσης-μακροδακτυλίας των μεγάλων δακτύλων	Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-σκολίωσης-μακροδακτυλία μεγάλου δακτύλου ποδός
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy		E77.8	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	CDG syndrome type Iu		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	Σύνδρομο CDG τύπου Iu
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	CDG-Iu		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	CDG-Iu
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	CDG1U		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	CDG1U
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	CMD with intellectual disability and severe epilepsy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	CMD με νοητική υστέρηση και σοβαρή επιληψία
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Iu		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου Iu
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	Congenital disorder of glycosylation type Iu		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου Iu
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	Congenital disorder of glycosylation type Iu		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου Iu
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy	DPM2-CDG		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	DPM2-CDG
329258	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Q		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Q	
329258	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Q	CMT2Q		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Q	CMT2Q
329252	Spondylocostal dysostosis-hypospadias-intellectual disability syndrome			Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Q	
329242	Congenital chronic diarrhea with protein-losing enteropathy		P78.3	Σπονδυλοπλευρία δυσόσωση-υποσαδία-σύνδρομο διανοητικής αναπηρίας	
329242	Congenital chronic diarrhea with protein-losing enteropathy	Congenital chronic diarrhea with exudative enteropathy		Συγγενής χρόνια διάρροια με εντεροπάθεια απώλειας πρωτεΐνης	Συγγενής χρόνια διάρροια με εξιδρωματική εντεροπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
329235	X-linked central congenital hypothyroidism with late-onset testicular enlargement		E03.1	Συγγενής χρόνια διάρροια με εντεροπάθεια απώλειας πρωτεΐνης	
329235	X-linked central congenital hypothyroidism with late-onset testicular enlargement	IGSF1 deficiency syndrome		Κεντρικός συγγενής υποθυρεοειδισμός Φυλοσύνδετος με διόγκωση των όρχεων όψιμης έναρξης	Σύνδρομο ανεπάρκειας IGSF1
329235	X-linked central congenital hypothyroidism with late-onset testicular enlargement	X-linked central congenital hypothyroidism with late-onset macroorchidism		Κεντρικός συγγενής υποθυρεοειδισμός Φυλοσύνδετος με διόγκωση των όρχεων όψιμης έναρξης	Φυλοσύνδετος κεντρικός συγγενής υποθυρεοειδισμός με μακροορχιδιάψιμης έναρξης
329173	Autoinflammatory syndrome with pyogenic bacterial infection and amylopectinosis		D89.8	Κεντρικός συγγενής υποθυρεοειδισμός συνδεδεμένος με Χ με διόγκωση των όρχεων όψιμης έναρξης	
329	Congenital factor XI deficiency		D68.1	Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με πυογόνο βακτηριακή λοίμωξη και αμυλοπекτινώση	
329	Congenital factor XI deficiency	Hemophilia C		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	Αιμορροφιλία Γ
329	Congenital factor XI deficiency	PTA deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	Ανεπάρκεια PTA
329	Congenital factor XI deficiency	Plasma thromboplastin antecedent deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	Προηγούμενη ανεπάρκεια θρομβοπλαστικής πλάσματος
329	Congenital factor XI deficiency	Rosenthal factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	Έλλειψη παράγοντα Rosenthal
329	Congenital factor XI deficiency	Rosenthal syndrome		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	σύνδρομο Rosenthal
1243	Best vitelliform macular dystrophy		H35.5	Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	
1243	Best vitelliform macular dystrophy	BMD		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	BMD
1243	Best vitelliform macular dystrophy	BVMD		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	BVMD
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Best disease		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Νόσος Best
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Best macular dystrophy		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Best δυστροφία ωχράς
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Early-onset vitelliform macular dystrophy		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Νεανική λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Juvenile-onset vitelliform macular dystrophy		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς πρώιμης έναρξης
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Polymorphic vitelline macular degeneration		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Πολυμορφικός εκφυλισμός λεκιθόμορφης ωχράς
1243	Best vitelliform macular dystrophy	Vitelliform macular dystrophy type 2		Νόσος Best (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας)	Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς τύπου 2
325124	Testicular agenesis		Q55.0	Αγενεσία όρχεων	
325124	Testicular agenesis	Bilateral anorchia		Αγενεσία όρχεων	Αμφοτερόπλευρη ανορχία
325345	46,XY ovotesticular disorder of sex development		Q56.0	46, XY με παρουσία ωοθηκόρχειας και διαταραχή ανάπτυξης χαρακτηριστων φύλου	
325345	46,XY ovotesticular disorder of sex development	46,XY ovotesticular DSD		46, XY με παρουσία ωοθηκόρχειας και διαταραχή ανάπτυξης χαρακτηριστων φύλου	46,XY ωοθηκικό DSD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis		M86.3	Χρόνια μη βακτηριακή οστεομυελίτιδα/Χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα	
324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis	CNO/CRMO		Χρόνια μη βακτηριακή οστεομυελίτιδα/Χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα	CNO/CRMO
324972	MAGIC syndrome		D89.8	Σύνδρομο MAGIC	
324972	MAGIC syndrome	Mouth and genital ulcers-inflamed cartilage syndrome		Σύνδρομο MAGIC	Σύνδρομο φλεγμονώδους χόνδρου από έλκη στόματος και γεννητικών οργάνων
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome		D89.8	Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome	ALDD syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	σύνδρομο ALDD
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome	Autoinflammation-lipodystrophy-dermatosis syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	Σύνδρομο αυτοφλεγμονής-λιποδυστροφίας-δερμάτωσης
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome	PRAAS		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	PRAAS
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome	Proteasome disability syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	Σύνδρομο ανεπάρκειας πρωτεασώματος
324737	SRD5A3-CDG		E77.8	SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
324737	SRD5A3-CDG	CDG syndrome type Iq		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου Iq
324737	SRD5A3-CDG	CDG-Iq		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-Iq
324737	SRD5A3-CDG	CDG1Q		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1Q
324737	SRD5A3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Iq		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου Iq
324737	SRD5A3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Iq		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου Iq
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis		A02.2	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis	Invasive non-typhoidal salmonella disease	A02.8	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλα νόσος
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis	iNTS disease	A02.9	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	νόσος iNTS
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis		A02.0	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis		A02.1	Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome		D69.2	Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome	GDS		Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome	Gardner-Diamond syndrome		Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome	Painful bruising syndrome		Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	Σύνδρομο Gardner-Diamond

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome	Psychogenic purpura		Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	Σύνδρομο Gardner-Diamond
324611	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to KIF5A mutation		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης KIF5A	
324611	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to KIF5A mutation	CMT2 due to KIF5A mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης KIF5A	CMT2 λόγω μετάλλαξης του KIF5A
324632	Hendra virus infection		B33.8	Λοίμωξη από τον ιό Hendra	
324625	Chikungunya		A92.0	Λοίμωξη από ιό CHIKV	Τσικουνγκούνια
324588	Familial dyskinesia and facial myokymia		G51.4	Οικογενής δυσκινήσια και μυοκυμία προσώπου	
324588	Familial dyskinesia and facial myokymia	FDFM		Οικογενής δυσκινήσια και μυοκυμία προσώπου	FDFM
324601	X-linked cleft palate and ankyloglossia		Q38.6	Φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας και αγκυλογλωσσία	Φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας με αγκυλογλωσσία
324581	Benign Samaritan congenital myopathy		G71.2	Καλοήθης συγγενής μυσπάθεια των Σαμαρειτών	
324585	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease with neuropathic pain		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth με νευροπαθητικό άλγος	
324585	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease with neuropathic pain	Autosomal dominant intermediate CMT disease with neuropathic pain		Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth με νευροπαθητικό άλγος	Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος CMT με νευροπαθητικό άλγος
324569	Pontocerebellar hypoplasia type 8		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 8	
324569	Pontocerebellar hypoplasia type 8	PCH8		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 8	PCH8
324569	Pontocerebellar hypoplasia type 8	Pontocerebellar hypoplasia due to CHMP1A mutation		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 8	Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία λόγω μετάλλαξης CHMP1A
324575	Hyperinsulinism due to HNF1A deficiency		E16.1	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας HNF1A	
324575	Hyperinsulinism due to HNF1A deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to HNF1A deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας HNF1A	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας HNF1A
324540	Aphonia-deafness-retinal dystrophy-bifid halluces-intellectual disability syndrome		Q87.0	Αφωνία-κώφωση-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-Κεντρική πολυδακτυλία δακτύλων άκρου ποδός-σύνδρομο νοητικής αναπηρίας	
324540	Aphonia-deafness-retinal dystrophy-bifid halluces-intellectual disability syndrome	Aphonia-deafness-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome		Αφωνία-κώφωση-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-Κεντρική πολυδακτυλία δακτύλων άκρου ποδός-σύνδρομο νοητικής αναπηρίας	σύνδρομο αφωνίας-κώφωσης-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-διπλασιασμός μεγάλων δακτύλων ποδιού- νοητικής αναπηρίας
324540	Aphonia-deafness-retinal dystrophy-bifid halluces-intellectual disability syndrome	Aphonia-hearing loss-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome		Αφωνία-κώφωση-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-Κεντρική πολυδακτυλία δακτύλων άκρου ποδός-σύνδρομο νοητικής αναπηρίας	σύνδρομο αφωνίας-κώφωσης-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-διπλασιασμός μεγάλων δακτύλων ποδιού- νοητικής αναπηρίας
324561	Hypopigmentation-punctate palmoplantar keratoderma syndrome		Q82.8	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας - υπομελάγχρωσης	
324561	Hypopigmentation-punctate palmoplantar keratoderma syndrome	Cole disease		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας - υπομελάγχρωσης	Νόσος Cole
324561	Hypopigmentation-punctate palmoplantar keratoderma syndrome	Guttate hypopigmentation and punctate palmoplantar keratoderma		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας - υπομελάγχρωσης	Εντερική υπομελάγχρωση και στίξη παλμοπελματιαία κερατοδερμία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
324561	Hypopigmentation-punctate palmoplantar keratoderma syndrome	Hypopigmentation and punctate keratosis of the palms and soles		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας - υπομελάγχρωσης	Υπομελάγχρωση και σημειακή κεράτωση παλαμών και πελμάτων
324530	Autoinflammation-PLCG2-associated antibody deficiency-immune dysregulation		D89.8	Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο σχετιζόμενο με PLCG2 ανεπάρκεια αντισωμάτων - ανοσολογική απορρύθμιση	
324530	Autoinflammation-PLCG2-associated antibody deficiency-immune dysregulation	APLAID		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο σχετιζόμενο με PLCG2 ανεπάρκεια αντισωμάτων - ανοσολογική απορρύθμιση	ΕΦΑΡΜΟΓΗ
324535	Combined oxidative phosphorylation defect type 11		E88.8	Ανεπάρκεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 11	
324535	Combined oxidative phosphorylation defect type 11	COXPD11		Ανεπάρκεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 11	COXPD11
324525	Hypertrophic cardiomyopathy and renal tubular disease due to mitochondrial DNA mutation		E88.8	Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και νεφρική σωληναριακή νόσος λόγω μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA	
324525	Hypertrophic cardiomyopathy and renal tubular disease due to mitochondrial DNA mutation	Hypertrophic cardiomyopathy and renal tubular disease due to mtDNA mutation		Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και νεφρική σωληναριακή νόσος λόγω μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA	Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και νεφρική σωληναριακή νόσος λόγω μετάλλαξης mtDNA
324442	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νευραξονική νευροπάθεια με νευρομυτονία	
324442	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia	ARAN-NM		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νευραξονική νευροπάθεια με νευρομυτονία	ARAN-NM
324442	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia	ARCMT2-NM		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νευραξονική νευροπάθεια με νευρομυτονία	ARCMT2-NM
324442	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with neuromyotonia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νευραξονική νευροπάθεια με νευρομυτονία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με νευρομυτονία
324416	Muscular hypertrophy-hepatomegaly-polyhydramnios syndrome			Μυϊκή υπερτροφία-ηπατομεγαλία-σύνδρομο πολυυδράμιου	
324422	ALG13-CDG		E77.8	ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
324422	ALG13-CDG	CDG syndrome type 1s		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Ο τύπος του συνδρόμου CDG είναι
324422	ALG13-CDG	CDG-1s		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1s
324422	ALG13-CDG	CDG1S		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1S
324422	ALG13-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1s		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1s
324422	ALG13-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1s		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή τύπου γλυκοζυλίωσης είναι
324410	X-linked intellectual disability-cardiomegaly-congestive heart failure syndrome			Φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία-καρδιομεγαλία-σύνδρομο συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας	
324381	Hereditary inclusion body myopathy type 4		G71.8	Κληρονομικές μυοπάθειες εγκλείστων σωματίων τύπου 4 (HIBMs)	
324381	Hereditary inclusion body myopathy type 4	HIBM4		Κληρονομικές μυοπάθειες εγκλείστων σωματίων τύπου 4 (HIBMs)	HIBM4
324364	Mixed sclerosing bone dystrophy with extra-skeletal manifestations		M85.8	Μικτή σκληρυντική οστική δυστροφία με εξωσκελετικές εκδηλώσεις	
324353	Congenital achiasma		H47.4	Συγγενής απουσία οπτικού χιάσματος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
324321	Sinoatrial node dysfunction and deafness		H91.8	Δυσλειτουργία του φλεβοκόμβου και κώφωση	
324321	Sinoatrial node dysfunction and deafness	Sinoatrial node dysfunction and hearing loss		Δυσλειτουργία του φλεβοκόμβου και κώφωση	Δυσλειτουργία του φλεβοκομβικού κόμβου και απώλεια ακοής
324313	9p13 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 9p13	
324313	9p13 microdeletion syndrome	Del(9)(p13)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9p13	Del(9)(σελ 13)
324313	9p13 microdeletion syndrome	Monosomy 9p13		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9p13	Μονοσωμία 9p13
324307	Severe lateral tibial bowing with short stature		Q68.4	Σοβαρή πλάγια κνημιαία υπόκλιση με κοντό ανάστημα	
324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia		D75.1	Πολλαπλά παρααγγλιώματα που σχετίζονται με πολυκυτταραιμία	
324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Multiple paragangliomas associated with erythrocytosis		Πολλαπλά παρααγγλιώματα που σχετίζονται με πολυκυτταραιμία	Πολλαπλά παρααγγλιώματα που σχετίζονται με ερυθροκυττάρωση
324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia	Paraganglioma-somatostatinoma-polycythemia syndrome		Πολλαπλά παρααγγλιώματα που σχετίζονται με πολυκυτταραιμία	Σύνδρομο παρααγγλιώματος-σωματοστατίνωμα-πολυκυτταραιμίας
324294	T-cell immunodeficiency with epidermodysplasia verruciformis		D84.8	Ανοσοανεπάρκεια Τ-κυττάρων μακροχορδονοειδή επιδερμοδυσπλασία	
324294	T-cell immunodeficiency with epidermodysplasia verruciformis	T-cell immunodeficiency due to RHOH deficiency		Ανοσοανεπάρκεια Τ-κυττάρων μακροχορδονοειδή επιδερμοδυσπλασία	Ανοσοανεπάρκεια Τ-κυττάρων λόγω ανεπάρκειας RHOH
324290	Early-onset Lafora body disease		G40.3	Πρώιμη έναρξη της νόσου Lafora	
320360	MT-ATP6-related mitochondrial spastic paraplegia		G11.4	Μιτοχονδριακή σπαστική παραπληγία που σχετίζεται με το MT-ATP6	
320360	MT-ATP6-related mitochondrial spastic paraplegia	Maternally-inherited SPG		Μιτοχονδριακή σπαστική παραπληγία που σχετίζεται με το MT-ATP6	SPG που κληρονομείται από τη μητέρα
320360	MT-ATP6-related mitochondrial spastic paraplegia	Maternally-inherited spastic paraplegia		Μιτοχονδριακή σπαστική παραπληγία που σχετίζεται με το MT-ATP6	Μητρική κληρονομική σπαστική παραπληγία
320355	Autosomal dominant spastic paraplegia type 41		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 41	
320355	Autosomal dominant spastic paraplegia type 41	SPG41		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 41	SPG41
320370	Autosomal recessive spastic paraplegia type 43		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 43	
320370	Autosomal recessive spastic paraplegia type 43	SPG43		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 43	SPG43
320365	Autosomal dominant spastic paraplegia type 36		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 36	
320365	Autosomal dominant spastic paraplegia type 36	SPG36		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 36	SPG36
320380	Autosomal recessive spastic paraplegia type 54		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 54	
320380	Autosomal recessive spastic paraplegia type 54	SPG54		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 55	SPG54
320375	Autosomal recessive spastic paraplegia type 55		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 55	
320375	Autosomal recessive spastic paraplegia type 55	SPG55		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 55	SPG55

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
320391	Autosomal recessive spastic paraplegia type 46		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 46	
320391	Autosomal recessive spastic paraplegia type 46	SPG46		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 46	SPG46
320385	Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation		G11.4	Κληρονομική αισθητηριακή και νευροπάθεια αυτόνομου ΝΣ λόγω μετάλλαξης TECPR2	
320385	Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation	Autosomal recessive spastic paraplegia type 49		Κληρονομική αισθητηριακή και νευροπάθεια αυτόνομου ΝΣ λόγω μετάλλαξης TECPR2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 49
320385	Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation	HSAN due to TECPR2 mutation		Κληρονομική αισθητηριακή και νευροπάθεια αυτόνομου ΝΣ λόγω μετάλλαξης TECPR2	HSAN λόγω μετάλλαξης TECPR2
320385	Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation	SPG49		Κληρονομική αισθητηριακή και νευροπάθεια αυτόνομου ΝΣ λόγω μετάλλαξης TECPR2	SPG49
320401	Autosomal recessive spastic paraplegia type 44		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 44	
320401	Autosomal recessive spastic paraplegia type 44	SPG44		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 44	SPG44
320396	Autosomal recessive spastic paraplegia type 45		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 45	
320396	Autosomal recessive spastic paraplegia type 45	Autosomal recessive spastic paraplegia type 65		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 45	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 65
320396	Autosomal recessive spastic paraplegia type 45	SPG45		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 45	SPG45
320396	Autosomal recessive spastic paraplegia type 45	SPG65		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 45	SPG65
320411	Autosomal recessive spastic paraplegia type 56		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 56	
320411	Autosomal recessive spastic paraplegia type 56	SPG56		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 56	SPG56
320406	Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-οπτικής ατροφίας-νευροπάθειας	
320406	Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy syndrome	SPOAN		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-οπτικής ατροφίας-νευροπάθειας	SPOAN
319547	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR2 deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2	
319547	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR2 deficiency	MSMD due to complete IFNgammaR2 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2
319547	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR2 deficiency	MSMD due to complete interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερφερόνης γάμμα υποδοχέα 2
319547	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR2 deficiency	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2	Μενδελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας του υποδοχέα γάμμα ιντερφερόνης 2
319519	Combined oxidative phosphorylation defect type 14		E88.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 14	
319519	Combined oxidative phosphorylation defect type 14	COXPD14		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 14	COXPD14
319524	Combined oxidative phosphorylation defect type 15		E88.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 15	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319524	Combined oxidative phosphorylation defect type 15	COXPD15		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 15	COXPD15
319509	Combined oxidative phosphorylation defect type 9		E88.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 9	
319509	Combined oxidative phosphorylation defect type 9	COXPD9		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 9	COXPD9
319514	Combined oxidative phosphorylation defect type 13		E88.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 13	
319514	Combined oxidative phosphorylation defect type 13	COXPD13		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 13	COXPD13
319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency		D84.8	Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	
319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal dominant MSMD due to partial IFNgammaR2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2
319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας ιντερφερόνης γάμμα υποδοχέα 2
319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Αυτοσωμική κυρίαρχη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γάμμα ιντερφερόνης 2
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1	
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency	MSMD due to partial STAT1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1	MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency	MSMD due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1	MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας μετατροπέα σήματος και ενεργοποιητή μεταγραφής 1
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω ανεπάρκειας μερικού μετατροπέα σήματος και ενεργοποιητή μεταγραφής 1
319574	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to part+ B8212: B8233al IFNgammaR2 deficiency		D84.8	Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας part+ B8212: B8233al IFNgammaR2	
319574	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal recessive MSMD due to partial IFNgammaR2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2
319574	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal recessive MSMD due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 2
319574	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 2
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1		D84.8	Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας	
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Autosomal dominant MSMD due to partial IFNgammaR1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1	Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας	Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας	Αυτοσωμική κυρίαρχη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας
319563	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete ISG15 deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας ISG15	
319563	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete ISG15 deficiency	MSMD due to complete ISG15 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας ISG15	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ISG15
319569	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency		D84.8	Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	
319569	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Autosomal recessive MSMD due to partial IFNgammaR1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1
319569	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Autosomal recessive MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319569	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319552	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12RB1 deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1	
319552	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12RB1 deficiency	MSMD due to complete IL12RB1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1
319552	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12RB1 deficiency	MSMD due to complete interleukin 12 receptor beta 1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας υποδοχέα ιντερλευκίνης 12 βήτα 1
319552	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12RB1 deficiency	Mendelian susceptibility to interleukin 12 receptor beta 1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1	Μενδελική ευαισθησία στην ανεπάρκεια του υποδοχέα ιντερλευκίνης 12 βήτα 1
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B	
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency	MSMD due to complete IL12B deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency	MSMD due to complete interleukin 12B deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B	MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερλευκίνης 12B
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interleukin 12B deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B	Μενδελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερλευκίνης 12B
319651	Constitutional megaloblastic anemia with severe neurologic disease		D52.8	Μεγαλοβλαστική αναιμία με σοβαρή νευρολογική νόσο λόγω ανεπάρκειας διυδροφολικής αναγωγής	
319651	Constitutional megaloblastic anemia with severe neurologic disease	DHFR deficiency		Μεγαλοβλαστική αναιμία με σοβαρή νευρολογική νόσο λόγω ανεπάρκειας διυδροφολικής αναγωγής	Ανεπάρκεια DHFR
319651	Constitutional megaloblastic anemia with severe neurologic disease	Dihydrofolate reductase deficiency		Μεγαλοβλαστική αναιμία με σοβαρή νευρολογική νόσο λόγω ανεπάρκειας διυδροφολικής αναγωγής	ανεπάρκεια διυδροφολικής αναγωγής
319646	PGM1-CDG		E77.8	PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
319646	PGM1-CDG	CDG syndrome type It		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου It
319646	PGM1-CDG	CDG-It		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-It

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319646	PGM1-CDG	CDG1T		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1T
319646	PGM1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1t		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1t
319646	PGM1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1t		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1t
319646	PGM1-CDG	PGM1-related congenital disorder of glycosylation		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης που σχετίζεται με το PGM1
319646	PGM1-CDG	Phosphoglucomutase-1 deficiency		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Ανεπάρκεια φωσφογλυκομουτάσης-1
319640	Retinal macular dystrophy type 2		H35.5	Δυστροφία της ωχράς κηλίδας του αμφιβληστροειδούς τύπου 2	
319640	Retinal macular dystrophy type 2	MCDR2		Δυστροφία της ωχράς κηλίδας του αμφιβληστροειδούς τύπου 2	MCDR2
319635	Amyloidosis cutis dyschromia		E85.4+	Αμυλοειδική δυσχρωμία επιδερμίδας	
319635	Amyloidosis cutis dyschromia	Amyloidosis cutis dyschromica	L99.0*	Αμυλοειδική δυσχρωμία επιδερμίδας	Δυσχρωμική αμυλοείδωση του δέρματος
319605	X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		D84.8	X-συνδεμένη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις	
319605	X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases	X-linked MSMD		X-συνδεμένη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις	X-συνδεμένο MSMD
319600	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IRF8 deficiency		D84.8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8	
319600	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IRF8 deficiency	MSMD due to partial IRF8 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8	MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8
319600	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IRF8 deficiency	MSMD due to partial interferon regulatory factor 8 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8	MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας ρυθμιστικού παράγοντα 8 ιντερφερόνης
319600	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IRF8 deficiency	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon regulatory factor 8 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8	Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας ρυθμιστικού παράγοντα 8 ιντερφερόνης
319678	Encephalopathy-hypertrophic cardiomyopathy-renal tubular disease syndrome		E88.8	Εγκεφαλοπάθεια-υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια-σύνδρομο νεφρικής σωληναριακής νόσου	
319675	Microcephalic primordial dwarfism, Dauber type		Q87.1	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπου Dauber	
319671	Alazami syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Alazami	
319671	Alazami syndrome	Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type		Σύνδρομο Alazami	Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός τύπου Alazami
319667	Primary lymphoma of the conjunctiva		C85.7	Πρωτοπαθές λέμφωμα του επιπεφυκότα	
319667	Primary lymphoma of the conjunctiva	Primary lymphoid conjunctival tumor		Πρωτοπαθές λέμφωμα του επιπεφυκότα	Πρωτοπαθής λεμφοειδής όγκος του επιπεφυκότα
319254	Kyasanur forest disease		A98.2	Δασική ασθένεια Kyasanur	
319254	Kyasanur forest disease	Kyasanur hemorrhagic fever		Δασική ασθένεια Kyasanur	Αιμορραγικός πυρετός Kyasanur
319254	Kyasanur forest disease	Monkey disease		Δασική ασθένεια Kyasanur	Ασθένεια των πιθήκων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319254	Kyasanur forest disease	Monkey fever		Δασική ασθένεια Kyasanur	Πυρετός πιθήκων
319266	Omsk hemorrhagic fever		A98.1	Αιμορραγικός πυρετός του Omsk	
319276	Clear cell renal carcinoma		C64	Διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
319276	Clear cell renal carcinoma	CCRCC		Διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	CCCC
319276	Clear cell renal carcinoma	Clear cell renal cell adenocarcinoma		Διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	Αδενοκαρκίνωμα νεφρικών κυττάρων εκ διαυγών κυττάρων
319276	Clear cell renal carcinoma	Clear cell renal cell carcinoma		Διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	Διαυγές νεφρικό καρκίνωμα
319239	Brazilian hemorrhagic fever		A96.8	Αιμορραγικός πυρετός της Βραζιλίας	
319239	Brazilian hemorrhagic fever	Sabia hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βραζιλίας	Αιμορραγικός πυρετός από ιό Sabia
319244	Chapare hemorrhagic fever		A96.8	Αιμορραγικός πυρετός του Chapare	
319247	Hantavirus pulmonary syndrome		B33.4+	Πνευμονικό σύνδρομο Hantavirus	
319247	Hantavirus pulmonary syndrome		J17.1*	Πνευμονικό σύνδρομο Hantavirus	
319251	Rift valley fever		A92.4	Πυρετός της κοιλάδας του Rift	
319319	Renal medullary carcinoma		C64	Μυελοειδές καρκίνωμα νεφρού	
319322	Mucinous tubular and spindle cell renal carcinoma		C64	Βλεβνοειδές σωληναριακό και ατρακτοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
319325	Tubulocystic renal cell carcinoma		C64	Σωληναριακό νεφρικό καρκίνωμα	
319298	Papillary renal cell carcinoma		C64	Θηλώδες νεφρικό καρκίνωμα	
319298	Papillary renal cell carcinoma	Papillary renal cell adenocarcinoma		Θηλώδες νεφρικό καρκίνωμα	Θηλώδες νεφρικό αδενοκαρκίνωμα
319303	Chromophobe renal cell carcinoma		C64	Χρωμόφοβο νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	
319303	Chromophobe renal cell carcinoma	Chromophobe renal cell adenocarcinoma		Χρωμόφοβο νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	Χρωμοφοβικό αδενοκαρκίνωμα νεφρικών κυττάρων
319308	MiT family translocation renal cell carcinoma		C64	Καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων λόγω μετατόπισης οικογένειας MiT	μεταλλαγμένο καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων που σχετίζεται με τη μετάλλαξη Chr11.2 / TFE3 οικογένειας
319308	MiT family translocation renal cell carcinoma	Carcinoma associated with MITF/TFE translocation		Καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων λόγω μετατόπισης οικογένειας MiT	Καρκίνωμα που σχετίζεται με μετατόπιση MITF/TFE
319308	MiT family translocation renal cell carcinoma	Translocation renal cell carcinoma		Καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων λόγω μετατόπισης οικογένειας MiT	Μετατοπισμένο νεφροκυτταρικό καρκίνωμα
319332	Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita		Q74.3	Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη μυογενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	
319332	Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita	Autosomal recessive myogenic AMC		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη μυογενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μυογενές AMC
319332	Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita	SYNE1-related AMC		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη μυογενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	AMC που σχετίζεται με το SYNE1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319332	Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita	SYNE1-related arthrogryposis multiplex congenita		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη μυογενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	Συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση που σχετίζεται με το SYNE1
319340	Carney complex-trismus-pseudocamptodactyly syndrome		Q68.8	Σύνδρομο συνδυασμού συμπλέγματος Carney με μυϊκό σπασμό και ψευδοκαμπτοδακτυλία	
319340	Carney complex-trismus-pseudocamptodactyly syndrome	Carney complex variant		Σύνδρομο συνδυασμού συμπλέγματος Carney με μυϊκό σπασμό και ψευδοκαμπτοδακτυλία	Τύπος συμπλέγματος Carney
319487	Familial papillary or follicular thyroid carcinoma		C73	Οικογενές θηλώδες ή θυλακίωδες καρκίνωμα του θυροειδούς	
319487	Familial papillary or follicular thyroid carcinoma	FNMTC		Οικογενές θηλώδες ή θυλακίωδες καρκίνωμα του θυροειδούς	FNMTC
319487	Familial papillary or follicular thyroid carcinoma	Familial pure nonmedullary thyroid carcinoma		Οικογενές θηλώδες ή θυλακίωδες καρκίνωμα του θυροειδούς	Οικογενές αμιγώς μη μυελικό καρκίνωμα θυροειδούς
319480	Acute myeloid leukemia with CEBPA somatic mutations		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις CEBPA	
319480	Acute myeloid leukemia with CEBPA somatic mutations	AML with CEBPA somatic mutations		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις CEBPA	OML με σωματικές μεταλλάξεις CEBPA
319504	Combined oxidative phosphorylation defect type 8		E88.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλισης τύπου 8	
319504	Combined oxidative phosphorylation defect type 8	COXPD8		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορύλισης τύπου 9	COXPD8
319465	Inherited acute myeloid leukemia		C92.0	Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	
319465	Inherited acute myeloid leukemia	Familial AML		Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	Οικογενής OML
319465	Inherited acute myeloid leukemia	Inherited AML		Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	Κληρονομική OML
319465	Inherited acute myeloid leukemia	Pure familial AML		Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	Καθαρὰ οικογενειακή OML
319465	Inherited acute myeloid leukemia	Pure familial acute myeloid leukemia		Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	Καθαρὰ οικογενής οξεία μυελογενή λευχαιμία
319462	Inherited cancer-predisposing syndrome due to biallelic BRCA2 mutations		D61.0	Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο λόγω διαλληλικών μεταλλάξεων BRCA2	
319213	Lujo hemorrhagic fever		A96.8	Αιμορραγικός πυρετός του Lujo	
319213	Lujo hemorrhagic fever	Zambian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός του Lujo	Αιμορραγικός πυρετός της Ζάμπιας
319195	Chondroectodermal dysplasia with night blindness		Q77.6	Χονδροδυσπλασία με νυκταλπία	
319199	Autosomal recessive spastic paraplegia type 53		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 53	
319199	Autosomal recessive spastic paraplegia type 53	SPG53		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 53	SPG53
319229	Bolivian hemorrhagic fever		A96.1	Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319229	Bolivian hemorrhagic fever	Machupo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	Αιμορραγικός πυρετός Machupo
319234	Venezuelan hemorrhagic fever		A96.8	Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319234	Venezuelan hemorrhagic fever	Guanarito hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	Αιμορραγικός πυρετός Guanarito

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
319218	Ebola hemorrhagic fever		A98.4	Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319218	Ebola hemorrhagic fever	EHF		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	EHF
319218	Ebola hemorrhagic fever	Ebola fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	Πυρετός Έμπολα
319218	Ebola hemorrhagic fever	Ebola virus disease		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	Νόσος του ιού Έμπολα
319223	Argentine hemorrhagic fever		A96.0	Αιμορραγικός πυρετός της Αργεντινής	
319223	Argentine hemorrhagic fever	Argentinian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Αργεντινής	Αιμορραγικός πυρετός Αργεντινής
319223	Argentine hemorrhagic fever	Junin hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Αργεντινής	Αιμορραγικός πυρετός από ιό Junin
319160	Congenital myopathy with internal nuclei and atypical cores		G71.2	Συγγενής μυοπάθεια με εσωτερικούς πυρήνες και πυρηνική ατυπία	
319160	Congenital myopathy with internal nuclei and atypical cores	CNM4		Συγγενής μυοπάθεια με εσωτερικούς πυρήνες και πυρηνική ατυπία	CNM4
319160	Congenital myopathy with internal nuclei and atypical cores	Centronuclear myopathy type 4		Συγγενής μυοπάθεια με εσωτερικούς πυρήνες και πυρηνική ατυπία	Κεντροπυρηνική μυοπάθεια τύπου 4
319171	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης περιφερικού 17p13.1	
319171	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome	Distal del(17)(p13.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης περιφερικού 17p13.1	Distal del(17)(p13.1)
319189	Familial cortical myoclonus		G25.3	Οικογενής φλοιώδης μυόκλωνος	
319192	Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia		Q04.8	Δυσπλασία διεγκεφαλικής-μεσεγκεφαλικής συμβολής	
319182	Wiedemann-Steiner syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Wiedemann-Steiner	
319182	Wiedemann-Steiner syndrome	Hypertrichosis-short stature-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Steiner	Υπερτρίχωση-κοντό ανάστημα-δυσμορφισμός προσώπου-σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης
317425	Severe combined immunodeficiency due to DNA-PKcs deficiency		D81.1	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DNA-PKcs	
317425	Severe combined immunodeficiency due to DNA-PKcs deficiency	SCID due to DNA-PKcs deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DNA-PKcs	SCID λόγω ανεπάρκειας DNA-PKcs
317473	Pancytopenia due to IKZF1 mutations		D81.8	Πανκυτταροπενία λόγω μεταλλάξεων IKZF1	
317473	Pancytopenia due to IKZF1 mutations	CID due to IKAROS deficiency		Πανκυτταροπενία λόγω μεταλλάξεων IKZF1	CID λόγω ανεπάρκειας IKAROS
317473	Pancytopenia due to IKZF1 mutations	Combined immunodeficiency due to IKAROS deficiency		Πανκυτταροπενία λόγω μεταλλάξεων IKZF1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IKAROS
317476	X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia		D81.8	Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία	
317476	X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia	CID due to MAGT1 deficiency		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία	CID λόγω έλλειψης MAGT1
317476	X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia	Combined immunodeficiency due to MAGT1 deficiency		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MAGT1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
317476	X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia	XMEN		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία	X MEN
314993	Cataract-congenital heart disease-neural tube defect syndrome		Q87.8	Καταρράκτης-συγγενής καρδιοπάθεια-σύνδρομο βλάβης νευρικού σωλήνα	
314978	X-linked non progressive cerebellar ataxia		G11.0	Φυλοσύνδετη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία	
314962	Secondary hypereosinophilic syndrome		D47.5	Δευτεροπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
314962	Secondary hypereosinophilic syndrome	HES-R		Δευτεροπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	HES-R
314962	Secondary hypereosinophilic syndrome	Reactive hypereosinophilic syndrome		Δευτεροπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	Αντιδραστικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314962	Secondary hypereosinophilic syndrome	Secondary HES		Δευτεροπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	Δευτεροπαθές HES
314950	Primary hypereosinophilic syndrome		D47.5	Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
314950	Primary hypereosinophilic syndrome	Clonal hypereosinophilic syndrome		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	Κλωνικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314950	Primary hypereosinophilic syndrome	HES-M		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	HES-M
314950	Primary hypereosinophilic syndrome	HES-N		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	HES-N
314950	Primary hypereosinophilic syndrome	Neoplastic hypereosinophilic syndrome		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	Νεοπλασματικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314950	Primary hypereosinophilic syndrome	Primary HES		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	Πρωτοπαθές HES
314679	Cerebrofacioarticular syndrome			Εγκεφαλοπροσωποαρθρικό σύνδρομο	
314679	Cerebrofacioarticular syndrome	Van Maldergem syndrome		Εγκεφαλοπροσωποαρθρικό σύνδρομο	Σύνδρομο Van Maldergem
314667	TMEM165-CDG		E77.8	TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
314667	TMEM165-CDG	CDG syndrome type IIk		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου IIk
314667	TMEM165-CDG	CDG-IIk		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-IIk
314667	TMEM165-CDG	CDG2K		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG2K
314667	TMEM165-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIk		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής ανεπάρκειας υδατανθράκων τύπου IIk
314667	TMEM165-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2k		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2k
314667	TMEM165-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIk		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIk
314689	Combined immunodeficiency due to STK4 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας STK4	
314689	Combined immunodeficiency due to STK4 deficiency	CID due to STK4 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας STK4	CID λόγω ανεπάρκειας STK4

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
314684	Primary bone lymphoma		C85.7	Πρωτοπαθές οστικό λέμφωμα	
314652	Variant ABeta2M amyloidosis		E85.1	Παραλλαγή ABeta2M αμυλοείδωσης	
314652	Variant ABeta2M amyloidosis	Autosomal dominant beta2-microglobulinic amyloidosis		Παραλλαγή ABeta2M αμυλοείδωσης	Αυτοσωμική επικρατούσα b2 μικροσφαιρινική αμυλοείδωση
314647	Non-progressive cerebellar ataxia with intellectual disability		G11.0	Μη προοδευτική παρεγκεφαλική αταξία με νοητική αναπηρία	
314662	Segmental progressive overgrowth syndrome with fibroadipose hyperplasia			Σύνδρομο τμηματικής προοδευτικής υπερανάπτυξης με ινολιτώδη υπερπλασία	
314621	Duplication of the pituitary gland		Q89.2	Διπλασιασμός της υπόφυσης	
314621	Duplication of the pituitary gland	DPG-plus syndrome		Διπλασιασμός της υπόφυσης	Σύνδρομο DPG-plus
314621	Duplication of the pituitary gland	Duplication of the pituitary gland-plus syndrome		Διπλασιασμός της υπόφυσης	Σύνδρομο διπλασιασμού του αδένου της υπόφυσης
314621	Duplication of the pituitary gland	Hypophyseal duplication		Διπλασιασμός της υπόφυσης	Υποφυσιακό διπλασιασμό
314637	Mitochondrial hypertrophic cardiomyopathy with lactic acidosis due to MTO1 deficiency		E88.8	Μιτοχονδριακή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας MTO1	
314637	Mitochondrial hypertrophic cardiomyopathy with lactic acidosis due to MTO1 deficiency	COXPD10		Μιτοχονδριακή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας MTO1	COXPD10
314637	Mitochondrial hypertrophic cardiomyopathy with lactic acidosis due to MTO1 deficiency	Combined oxidative phosphorylation defect type 10		Μιτοχονδριακή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας MTO1	Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 10
314632	ATP13A2-related juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση που σχετίζεται με το ATP13A2	
314632	ATP13A2-related juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	CLN12 disease		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση που σχετίζεται με το ATP13A3	Νόσος CLN12
314632	ATP13A2-related juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Juvenile parkinsonism-neuronal ceroid lipofuscinosis		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση που σχετίζεται με το ATP13A4	Νεανικός παρκινσονισμός - νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση
314802	Short stature due to partial GHR deficiency		E34.3	Χαμηλό ανάστημα λόγω μερικής ανεπάρκειας GHR	
314802	Short stature due to partial GHR deficiency	Short stature due to partial growth hormone receptor deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω μερικής ανεπάρκειας GHR	Μικρό ανάστημα λόγω μερικής ανεπάρκειας υποδοχέα αυξητικής ορμόνης
314811	Short stature due to GHSR deficiency		E34.3	Χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας GHSR	
314811	Short stature due to GHSR deficiency	Ghrelin receptor deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας GHSR	Ανεπάρκεια υποδοχέα γκρελίνης
314811	Short stature due to GHSR deficiency	Short stature due to growth hormone secretagogue receptor deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας GHSR	Μικρό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας υποδοχέα εκκριτικής ορμόνης ανάπτυξης
314777	Familial isolated pituitary adenoma		D35.2	Οικογενές μεμονωμένο αδένωμα της υπόφυσης	
314777	Familial isolated pituitary adenoma	FIPA		Οικογενές μεμονωμένο αδένωμα της υπόφυσης	FIPA
314795	SHOX-related short stature		Q87.1	Χαμηλό ανάστημα που σχετίζεται με το SHOX	
314769	Somatomammotropinoma		D35.2	Σωματομαμοτροπίνωμα	
314769	Somatomammotropinoma	GH and PRL cosecreting pituitary adenoma		Σωματομαμοτροπίνωμα	GH και PRL συνεκκριτικό αδένωμα της υπόφυσης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
314769	Somatomammotropinoma	Growth hormone and prolactin cosecreting pituitary adenoma		Σωματοαμοτροπίνωμα	Αδένωμα της υπόφυσης αυξητικής ορμόνης και συνεκρίσεως προλακτίνης
314769	Somatomammotropinoma	Somatolactotropinoma		Σωματοαμοτροπίνωμα	Σωματολακτοτροπίνωμα
314769	Somatomammotropinoma	Somatoprolactinoma		Σωματοαμοτροπίνωμα	Σωματοπρολακτίνωμα
314718	Lethal arteriopathy syndrome due to fibulin-4 deficiency		Q28.8	Σύνδρομο θανατηφόρου αρτηριοπάθειας λόγω ανεπάρκειας fibulin-4	
370127	Medich giant platelet syndrome		D69.1	Σύνδρομο γιγαντιαίων αιμοπεταλίων Medich	
370127	Medich giant platelet syndrome	Medich macrothrombocytopenia		Σύνδρομο γιγαντιαίων αιμοπεταλίων Medich	Μακροθρομβοπενία Medish
370109	Ataxia-telangiectasia variant		G11.3	Παραλλαγή αταξίας-τηλαγγειεκτασίας	
370109	Ataxia-telangiectasia variant	v-AT		Παραλλαγή αταξίας-τηλαγγειεκτασίας	v-AT
370103	Primary dystonia, DYT17 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT17	
370097	Oculocutaneous albinism type 6		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 6	
370097	Oculocutaneous albinism type 6	OCA6		Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 6	OCA6
370091	Oculocutaneous albinism type 5		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 5	
370091	Oculocutaneous albinism type 5	OCA5		Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 5	OCA5
370396	Small cell carcinoma of the ovary		C56	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών	
370396	Small cell carcinoma of the ovary	SCCO		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών	SCCO
370396	Small cell carcinoma of the ovary	Small cell ovarian carcinoma		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor		C71.9	Περιφερικός πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος	
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor	PPNET		Περιφερικός πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος	PPNET
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor	Peripheral PNET		Περιφερικός πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος	Περιφερικό PNET
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor	Peripheral neuroepithelioma		Περιφερικός πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος	Περιφερικό νευροεπιθηλίωμα
370334	Extraskelletal Ewing sarcoma		C49.9	Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	
370334	Extraskelletal Ewing sarcoma	EOE		Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	EOE
370334	Extraskelletal Ewing sarcoma	Extraosseous Ewing sarcoma		Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	Εξωστικό σάρκωμα Ewing
370334	Extraskelletal Ewing sarcoma	Extraosseous Ewing tumor		Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	Εξωστικός όγκος Ewing
370334	Extraskelletal Ewing sarcoma	Extraskelletal Ewing tumor		Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	Εξωσκελετικός όγκος Ewing

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
370131	White platelet syndrome		D69.1	Σύνδρομο λευκών αιμοπεταλίων	
370046	Didymosis aplasticosebacea		Q84.8	Απλαστική-σημηγατογόνος διδύμωση	
370046	Didymosis aplasticosebacea	Aplasia cutis congenita-nevus sebaceus syndrome		Απλαστική-σημηγατογόνος διδύμωση	Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-σημηγατογόνων σπίλων
370039	Angora hair nevus		Q82.5	Σπίλος τρίχας Angora	
370039	Angora hair nevus	Schauder syndrome		Σπίλος τρίχας Angora	σύνδρομο Schauder
370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome		G11.1	Αταξία-νοητική αναπηρία-οφθαλμοκινητική απραξία-σύνδρομο παρεγκεφαλιδικών κύστεων	
370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome	Poretti-Boltshauser syndrome		Αταξία-νοητική αναπηρία-οφθαλμοκινητική απραξία-σύνδρομο παρεγκεφαλιδικών κύστεων	Σύνδρομο Poretti-Boltshauser
370026	Acute myeloid leukemia with t(8;16)(p11;p13) translocation		C92.0	Οξεία μυελογενή λευχαιμία με μετατόπιση t(8;16)(p11;p13)	
370026	Acute myeloid leukemia with t(8;16)(p11;p13) translocation	AML with t(8;16)(p11;p13) translocation		Οξεία μυελογενή λευχαιμία με μετατόπιση t(8;16)(p11;p13)	ΟΜΛ με μετατόπιση t(8;16)(p11;p13).
370015	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Isidor type		Q77.8	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Isidor	
370019	Spondylometaphyseal dysplasia, Czarny-Ratajczak type		Q77.8	Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Czarny-Ratajczak	
370088	Acute infantile liver failure-multisystemic involvement syndrome		K72.0	Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-πολυσυστηματικής προσβολής	
370076	Fetal carbamazepine syndrome		Q86.8	Εμβρυϊκό σύνδρομο καρβαμαζεπίνης	
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού εγγύς 16p11.2	
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	Proximal dup(16)(p11.2)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού εγγύς 16p11.2	Εγγύς dup(16)(p11.2)
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome	Proximal trisomy 16p11.2		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού εγγύς 16p11.2	Εγγύς τρισωμία 16p11.2
370052	SCALP syndrome		Q84.8	Σύνδρομο SCALP	
370052	SCALP syndrome	Sebaceous nevus-CNS malformations-aplasia cutis congenital-limbal dermoid-pigmented nevus syndrome		Σύνδρομο SCALP	σύνδρομο σημηγατογόνων σπίλων-Δυσπλασιών ΚΝΣ-συγγενούς απλασίας δέρματος-στικτής δερμοειδούς μελάγχρωσης
370052	SCALP syndrome	Sebaceous nevus-central nervous system malformations-aplasia cutis congenital-limbal dermoid-pigmented nevus syndrome		Σύνδρομο SCALP	σύνδρομο σημηγατογόνων σπίλων-Δυσπλασιών ΚΝΣ-συγγενούς απλασίας δέρματος-στικτής δερμοειδούς μελάγχρωσης
370059	NEVADA syndrome		Q84.8	σύνδρομο NEVADA	
370059	NEVADA syndrome	Nevus epidermicus verrucosus with angiodysplasia and aneurysms		σύνδρομο NEVADA	Επιδερμικός σπίλος με αγγειοδυσπλασία και ανευρύσματα
371007	Congenital muscular dystrophy with hyperlaxity		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με χαλάρωση αρθρώσεων	
371007	Congenital muscular dystrophy with hyperlaxity	CMDH		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με χαλάρωση αρθρώσεων	CMDH

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
370997	Muscle-eye-brain disease with bilateral multicystic leucodystrophy		G71.0	Νόσος μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου με αμφοτερόπλευρη πολυκυστική λευκοδυστροφία	
370997	Muscle-eye-brain disease with bilateral multicystic leucodystrophy	MEB disease with bilateral multicystic leucodystrophy		Νόσος μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου με αμφοτερόπλευρη πολυκυστική λευκοδυστροφία	Νόσος MEB με αμφοτερόπλευρη πολυκυστική λευκοδυστροφία
370921	STT3A-CDG		E77.8	STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370921	STT3A-CDG	CDG syndrome type 1w		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου 1w
370921	STT3A-CDG	CDG-1w		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1w
370921	STT3A-CDG	CDG1W		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1W
370921	STT3A-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1w		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1w
370921	STT3A-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1w		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1w
370924	STT3B-CDG		E77.8	STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370924	STT3B-CDG	CDG syndrome type 1x		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου 1x
370924	STT3B-CDG	CDG-1x		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1x
370924	STT3B-CDG	CDG1X		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1X
370924	STT3B-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1x		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου 1x
370924	STT3B-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1x		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1x
370924	STT3B-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1x		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1x
370927	SSR4-CDG		E77.8	SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370927	SSR4-CDG	CDG syndrome type 1y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου 1y
370927	SSR4-CDG	CDG-1y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1y
370927	SSR4-CDG	CDG1Y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1Y
370927	SSR4-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου 1y
370927	SSR4-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1y
370927	SSR4-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1y		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1y
370930	Xylt1-CDG		E77.8	Xylt1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370959	Congenital muscular dystrophy with cerebellar involvement		G71.2	Συγγενής μϊκή δυστροφία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία	
370959	Congenital muscular dystrophy with cerebellar involvement	CMD with cerebellar involvement		Συγγενής μϊκή δυστροφία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία	CMD με παρεγκεφαλιδική συμμετοχή

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
370959	Congenital muscular dystrophy with cerebellar involvement	CMD-CRB		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία	CMD-CRB
370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με νοητική αναπηρία	
370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability	CMD with intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με νοητική αναπηρία	CMD με νοητική αναπηρία
370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability	CMD-MR		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με νοητική αναπηρία	CMD-MR
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία χωρίς νοητική υστέρηση	
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability	CMD without intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία χωρίς νοητική υστέρηση	CMD χωρίς νοητική αναπηρία
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability	CMD-no MR		Συγγενής μυϊκή δυστροφία χωρίς νοητική υστέρηση	CMD-no MR
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability	Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy without intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία χωρίς νοητική υστέρηση	Συγγενής μυϊκή δυστροφία-δυστρογλυκανοπάθεια χωρίς νοητική αναπηρία
370933	GM3 synthase deficiency		E77.8	Ανεπάρκεια συνθετάσης GM3	
370933	GM3 synthase deficiency	ST3GAL5-CDG		Ανεπάρκεια συνθετάσης GM3	ST3GAL5-CDG
370943	Autism spectrum disorder-epilepsy-arthrogryposis syndrome		Q87.8	Διαταραχή αυτιστικού φάσματος-επιληψία-σύνδρομο αρθρογρύπωσης	
370943	Autism spectrum disorder-epilepsy-arthrogryposis syndrome	SLC35A3-CDG		Διαταραχή αυτιστικού φάσματος-επιληψία-σύνδρομο αρθρογρύπωσης	SLC35A3-CDG
369929	Primary hyperaldosteronism-seizures-neurological abnormalities syndrome		E26.0	Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπεραλδοστερονισμού-σπασμών-νευρολογικών ανωμαλιών	
369920	Pontocerebellar hypoplasia type 9		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 9	
369920	Pontocerebellar hypoplasia type 9	PCH9		Ποντοπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 9	PCH9
369942	CADD5		Q87.8	CADD5	
369942	CADD5	Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome		CADD5	Συναφές σύνδρομο έλλειψης ABCD1 DXS1357E
369942	CADD5	Zellweger-like contiguous gene deletion syndrome		CADD5	Σύνδρομο έλλειψης εφαπτόμενου γονιδίου τύπου Zellweger
369939	Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural deafness-dystonia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο σοβαρής κινητικής και νοητικής αναπηρίας-αισθητηριακής απώλειας ακοής-δυστονίας	
369939	Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural deafness-dystonia syndrome	Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural hearing loss-dystonia syndrome		Σύνδρομο σοβαρής κινητικής και νοητικής αναπηρίας-αισθητηριακής απώλειας ακοής-δυστονίας	Σύνδρομο σοβαρής κινητικής και νοητικής αναπηρίας-κώφωσης-δυστονίας
369950	Intellectual disability-seizures-macrocephaly-obesity syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-επιληπτικών κρίσεων-μακροκεφαλίας-παχυσαρκίας	
369950	Intellectual disability-seizures-macrocephaly-obesity syndrome	Der(8)t(8;12)		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-επιληπτικών κρίσεων-μακροκεφαλίας-παχυσαρκίας	Der(8)t(8;12)
369970	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-telectanthus syndrome		Q15.8	Σύνδρομο μικροκερατοειδούς-μυωπικής χοριοαμφιβληστροειδικής ατροφίας-τηλέκανθου	
369970	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-telectanthus syndrome	MMCAT syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδούς-μυωπικής χοριοαμφιβληστροειδικής ατροφίας-τηλέκανθου	MMCAT σύνδρομο
369979	Finger hyperphalangy-toe anomalies-severe pectus excavatum syndrome		Q87.2	Σύνδρομο περφαλαγγίας δακτύλων-ανωμαλιών δακτύλων-σοβαρού σκαφοειδούς θώρακα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
369992	Severe dermatitis-multiple allergies-metabolic wasting syndrome		Q82.8	Σύνδρομο σοβαρής δερματίτιδας-πολλαπλών αλλεργιών-μεταβολικής απώλειας	Σύνδρομο SAM
369992	Severe dermatitis-multiple allergies-metabolic wasting syndrome	Congenital erythroderma-hypotrichosis-recurrent infections-multiple food allergies syndrome		Σύνδρομο σοβαρής δερματίτιδας-πολλαπλών αλλεργιών-μεταβολικής απώλειας	σύνδρομο συγγενούς ερυθροδέρματος-υποτρίχωσης-υποτροπιάζουσων λοιμώξεων-πολλαπλών τροφικών αλλεργιών
369992	Severe dermatitis-multiple allergies-metabolic wasting syndrome	SAM syndrome		Σύνδρομο σοβαρής δερματίτιδας-πολλαπλών αλλεργιών-μεταβολικής απώλειας	Σύνδρομο SAM
370002	Focal palmoplantar keratoderma with joint keratoses		Q82.8	Εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με κερατώσεις αρθρώσεων	
369999	Diffuse palmoplantar keratoderma with painful fissures		Q82.8	Διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με επώδυνες ρωγμές	
370010	Intellectual disability-facial dysmorphism-hand anomalies syndrome		Q87.0	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου- ανωμαλιών άνω άκρων	
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome	Congenital disorder of glycosylation due to PIGT deficiency		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας PIGT
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome	MCAHS type 3		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	MCAHS τύπου 3
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 3		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες-υποτονία-σύνδρομο σπασμών τύπου 3
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome	PIGT-CDG		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	PIGT-CDG
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18		G71.0	Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 25		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 25
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18	LGMD type 25		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	LGMD τύπου 25
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18	LGMD25		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	LGMD25
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18	Limb-girdle muscular dystrophy type 25		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 25
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18	TRAPPC11-related LGMD R18		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	LGMD R18 που σχετίζεται με το TRAPPC11
369847	Intellectual disability-hyperkinetic movement-truncal ataxia syndrome		G25.5	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υπερκινητικότητας-αταξίας κορμού	
369852	Congenital neutropenia-myelofibrosis-nephromegaly syndrome		D70	Σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-μυελόινωσης-νεφρομεγαλίας	
369852	Congenital neutropenia-myelofibrosis-nephromegaly syndrome	Congenital neutropenia-bone marrow fibrosis-nephromegaly syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-μυελόινωσης-νεφρομεγαλίας	σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-ίνωσης μυελού των οστών-νεφρομεγαλίας
369852	Congenital neutropenia-myelofibrosis-nephromegaly syndrome	VPS45 deficiency		Σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-μυελόινωσης-νεφρομεγαλίας	Έλλειψη VPS45
369861	Congenital sideroblastic anemia-B-cell immunodeficiency-periodic fever-developmental delay syndrome		D64.0	Σύνδρομο συγγενούς σιδηροβλαστικής αναιμίας-B-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-περιοδικού πυρετού-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
369861	Congenital sideroblastic anemia-B-cell immunodeficiency-periodic fever-developmental delay syndrome	SIFD syndrome		Σύνδρομο συγγενούς σιδηροβλαστικής αναιμίας-B-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-περιοδικού πυρετού-αναπτυξιακής καθυστέρησης	σύνδρομο SIFD

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
369867	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	
369867	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C	Ri-CMT type C		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	Ri-CMT τύπου C
369881	2p21 microdeletion syndrome without cystinuria		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21 χωρίς κυστινουρία	
369881	2p21 microdeletion syndrome without cystinuria	Del(2)(p21) without cystinuria		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21 χωρίς κυστινουρία	Del(2)(p21) χωρίς κυστινουρία
369891	Developmental delay-facial dysmorphism syndrome due to MED13L deficiency		Q87.8	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου λόγω ανεπάρκειας MED13L	
369891	Developmental delay-facial dysmorphism syndrome due to MED13L deficiency	MED13L-related intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου λόγω ανεπάρκειας MED13L	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης που σχετίζεται με το MED13L
369897	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies		E88.8	Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με	
369897	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies	mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με	Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεταβλητές κραιοπροσωπικές
369913	Combined oxidative phosphorylation defect type 17		E88.8	Συνδυαστική διαταραχή οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 17	
369913	Combined oxidative phosphorylation defect type 17	COXPD17		Συνδυαστική διαταραχή οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 17	COXPD17
364063	Infantile epileptic-dyskinetic encephalopathy		G40.4	Βρεφική επιληπτική-δυσκινητική εγκεφαλοπάθεια	
364055	Severe early-childhood-onset retinal dystrophy		H35.5	Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης παιδικής ηλικίας	
364055	Severe early-childhood-onset retinal dystrophy	EOSRD		Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης παιδικής ηλικίας	EOSRD
364055	Severe early-childhood-onset retinal dystrophy	Early-onset severe retinal dystrophy		Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης παιδικής ηλικίας	Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης έναρξης
364055	Severe early-childhood-onset retinal dystrophy	SECORD		Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης παιδικής ηλικίας	ΔΕΥΤΕΡΟ
364039	Hydroa vacciniforme-like lymphoma		C84.5	Λεμφοϋπερπλαστική νόσος τύπου φυσαλιδώδους εξανθήματος	
364039	Hydroa vacciniforme-like lymphoma	Angiocentric cutaneous T-cell lymphoma of childhood		Λεμφοϋπερπλαστική νόσος τύπου φυσαλιδώδους εξανθήματος	Αγγειοκεντρικό δερματικό T-κυτταρικό λέμφωμα παιδικής ηλικίας
364039	Hydroa vacciniforme-like lymphoma	HVLL		Λεμφοϋπερπλαστική νόσος τύπου φυσαλιδώδους εξανθήματος	HVLL
364039	Hydroa vacciniforme-like lymphoma	Hydroa-like cutaneous T-cell lymphoma		Λεμφοϋπερπλαστική νόσος τύπου φυσαλιδώδους εξανθήματος	Δερματικό λέμφωμα T-κυττάρων τύπου Hydroa
364043	ALK-positive large B-cell lymphoma		C83.3	Λέμφωμα από μεγάλα B-κυτταρικό λέμφωμα θετικό σε ALK	
364043	ALK-positive large B-cell lymphoma	ALK+ LBCL		Λέμφωμα από μεγάλα B-κυτταρικό λέμφωμα θετικό σε ALK	ALK+ LBCL
364043	ALK-positive large B-cell lymphoma	ALK+ large B-cell lymphoma		Λέμφωμα από μεγάλα B-κυτταρικό λέμφωμα θετικό σε ALK	ALK+ λέμφωμα μεγάλων B-κυττάρων
364028	X-linked intellectual disability due to GRIA3 mutations		F72	Φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία λόγω μεταλλάξεων GRIA3	
364033	Systemic Epstein-Barr virus-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood		D47.9	Συστηματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος των T-λεμφοκυττάρων θετικών στον ιό Epstein-Barr της παιδικής ηλικίας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
364033	Systemic Epstein-Barr virus-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood	Systemic EBV+ T-cell LPD of childhood		Συστηματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος των T-λεμφοκυττάρων θετικών στον ιό Epstein-Barr της παιδικής ηλικίας	Συστηματική EBV+ T-λεμφοκυττάρων LPD παιδικής ηλικίας
364033	Systemic Epstein-Barr virus-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood	Systemic EBV-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood		Συστηματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος των T-λεμφοκυττάρων θετικών στον ιό Epstein-Barr της παιδικής ηλικίας	Συστηματική EBV-θετική λεμφοπλαστική νόσος των T-κυττάρων της παιδικής ηλικίας
772	Infantile Refsum disease		G60.1	Βρεφική Νόσος Refsum	
772	Infantile Refsum disease	IRD		Βρεφική Νόσος Refsum	IRD
1194	TMEM70-related mitochondrial encephalo-cardio-myopathy		G71.3	Εγκεφαλοκαρδιο-μυοπάθεια που σχετίζεται με το μιτοχονδριακή πρωτεΐνη TMEM70	
1194	TMEM70-related mitochondrial encephalo-cardio-myopathy	Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to F1Fo ATPase deficiency		Εγκεφαλοκαρδιο-μυοπάθεια που σχετίζεται με το μιτοχονδριακή πρωτεΐνη TMEM70	Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας F1Fo ATPase
1194	TMEM70-related mitochondrial encephalo-cardio-myopathy	Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to isolated ATP synthase deficiency		Εγκεφαλοκαρδιο-μυοπάθεια που σχετίζεται με το μιτοχονδριακή πρωτεΐνη TMEM71	Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας σύνθεσης ATP
1194	TMEM70-related mitochondrial encephalo-cardio-myopathy	Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to isolated mitochondrial respiratory chain complex V deficiency		Εγκεφαλοκαρδιο-μυοπάθεια που σχετίζεται με το μιτοχονδριακή πρωτεΐνη TMEM72	Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας του συμπλέγματος V μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
1048	Isolated anencephaly/exencephaly		Q00.0	Ιδιοπαθής ανεγκεφαλία/εξεγκεφαλία	
363989	Familial benign flecked retina		H35.5	Οικογενής καλοήθης κηλιδώδης αμφιβληστροειδοπάθεια	
363992	Ichthyosis-short stature-brachydactyly-microspherophakia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ιχθύωσης-χαμηλού αναστήματος -βραχυδακτυλίας-μικροσφαιροφακίας	
363992	Ichthyosis-short stature-brachydactyly-microspherophakia syndrome	15q26.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-χαμηλού αναστήματος -βραχυδακτυλίας-μικροσφαιροφακίας	Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q26.3
363976	Giant cell tumor of bone		D48.0	Γιγαντοκυτταρικός όγκος των οστών	
363976	Giant cell tumor of bone	GCT of bone		Γιγαντοκυτταρικός όγκος των οστών	GCT οστών
363976	Giant cell tumor of bone	Osteoclastoma		Γιγαντοκυτταρικός όγκος των οστών	Οστεοκλάτωμα
363981	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B3	
363981	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3	CMT4B3		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B3	CMT4B3
363981	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3	Charcot-Marie-Tooth disease with focally folded myelin		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B3	Νόσος Charcot-Marie-Tooth με εστιακά αναπτυλωμένη μυελίνη
363969	Autosomal recessive cerebral atrophy		G31.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη εγκεφαλική ατροφία	
363972	Noonan syndrome-like disorder with juvenile myelomonocytic leukemia		C93.3	Διαταραχή που μοιάζει με το σύνδρομο Noonan με συνοδό νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
363972	Noonan syndrome-like disorder with juvenile myelomonocytic leukemia	CBL syndrome		Διαταραχή που μοιάζει με το σύνδρομο Noonan με συνοδό νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	σύνδρομο CBL
363972	Noonan syndrome-like disorder with juvenile myelomonocytic leukemia	Noonan syndrome-like disorder with JMML		Διαταραχή που μοιάζει με το σύνδρομο Noonan με συνοδό νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	Διαταραχή που μοιάζει με το σύνδρομο Noonan με JMML
363746	Balint syndrome		H51.8	Σύνδρομο Balint	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
363746	Balint syndrome	Balint-Holmes syndrome		Σύνδρομο Balint	Σύνδρομο Balint-Holmes
363746	Balint syndrome	Optic ataxia-gaze apraxia-simultanagnosia syndrome		Σύνδρομο Balint	Σύνδρομο οπτικής αταξίας - οφθαλμοκινητικής απραξίας - ταυτόχρονης ανάγνωσης
363741	Colobomatous microphthalmia-obesity-hypogenitalism-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κολοβωματώδους μικροφθάλμιας-παχυσαρκίας-υπογοναδισμού-νοητικής αναπηρίας	
363727	X-linked dyserythropoietic anemia with abnormal platelets and neutropenia		D64.4	Φυλοσύνδετη δυσερυθροποιητική αναιμία με ανωμαλίες των αιμοπεταλίων και ουδετεροπενία	
363710	Spinocerebellar ataxia type 37		G11.8	Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 37	
363710	Spinocerebellar ataxia type 37	SCA37		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 37	SCA37
363710	Spinocerebellar ataxia type 37	Spinocerebellar ataxia with altered vertical eye movements		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 37	Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία με αλωιωμένες κάθετες κινήσεις των ματιών
363705	Craniofaciofrontodigital syndrome		Q87.0	Σύνδρομο δυσπλασίας κρανίου-προσώπου-μετώπου-δακτύλων	
363705	Craniofaciofrontodigital syndrome	Cantu craniofaciofrontodigital syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας κρανίου-προσώπου-μετώπου-δακτύλων	Κρανιο-μετωπιο-δακτυλικό σύνδρομο Cantu
363694	Hyperuricemia-pulmonary hypertension-renal failure-alkalosis syndrome		E88.8	Σύνδρομο υπερουριχαιμίας-πνευμονικής υπέρτασης-νεφρικής ανεπάρκειας-αλκάλωσης	
363694	Hyperuricemia-pulmonary hypertension-renal failure-alkalosis syndrome	HUPRA syndrome		Σύνδρομο υπερουριχαιμίας-πνευμονικής υπέρτασης-νεφρικής ανεπάρκειας-αλκάλωσης	σύνδρομο HUPRA
363686	Severe intellectual disability-poor language-strabismus-grimacing face-long fingers syndrome		Q87.8	Σύνδρομο σοβαρής νοητικής αναπηρίας - ελλειμματικής ομιλίας - στραβισμού - μορφασμού προσώπου - μακρών δακτύλων	
363680	2p13.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p13.2	
363680	2p13.2 microdeletion syndrome	Del(2)(p13.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p13.2	Del(2)(p 13.2)
363677	Childhood-onset autosomal recessive myopathy with external ophthalmoplegia		G71.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυοπάθεια με εξωτερική οφθαλμοπληγία της παιδικής ηλικίας	
364577	Intellectual disability-brachydactyly-Pierre Robin syndrome		Q87.0	Νοητική αναπηρία-βραχυδακτυλία-σύνδρομο Pierre Robin	
364198	Bipartite talus		Q66.8	Δισχιδής αστράγαλος	
363417	Temtamy preaxial brachydactyly syndrome		Q87.2	Βραχυμεσοφαλαγία 2ου & 5ου δακτύλου (σύνδρομο Temtany)	
363409	Fetal akinesia-cerebral and retinal hemorrhage syndrome		G71.2	Εμβρυϊκή ακινησία-σύνδρομο αιμορραγίας εγκεφάλου και αμφιβληστροειδούς	
363409	Fetal akinesia-cerebral and retinal hemorrhage syndrome	LCCS5		Εμβρυϊκή ακινησία-σύνδρομο αιμορραγίας εγκεφάλου και αμφιβληστροειδούς	LCCS5
363409	Fetal akinesia-cerebral and retinal hemorrhage syndrome	Lethal congenital contracture syndrome type 5		Εμβρυϊκή ακινησία-σύνδρομο αιμορραγίας εγκεφάλου και αμφιβληστροειδούς	Σύνδρομο θανατηφόρου συγγενούς συστολής τύπου 5
363412	Hypomyelination with brain stem and spinal cord involvement and leg spasticity		E75.2	Υπομυελίνωση με προσβολή εγκεφαλικού στελέχους και νωτιαίου μυελού και σπαστικότητα των ποδιών	
363412	Hypomyelination with brain stem and spinal cord involvement and leg spasticity	HBSL		Υπομυελίνωση με προσβολή εγκεφαλικού στελέχους και νωτιαίου μυελού και σπαστικότητα των ποδιών	HBSL

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
363429	Autosomal recessive cerebellar ataxia-pyramidal signs-nystagmus-oculomotor apraxia syndrome		G11.1	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-πυραμιδικά σημεία-νυσταγμού-οφθαλμοκινητικής απραξίας	
363424	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 3		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 3	
363424	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 3	IBA57 deficiency		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 3	Ανεπάρκεια IBA57
363424	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 3	MMDS3		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 3	MMDS3
363396	High myopia-sensorineural deafness syndrome		H90.5	Σύνδρομο υψηλής μυωπίας-αισθητήριο νευρικής κώφωσης	
363396	High myopia-sensorineural deafness syndrome	High myopia-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο υψηλής μυωπίας-νευροαισθητηριακής κώφωσης	Σύνδρομο υψηλής μυωπίας-αισθητήριο νευρικής απώλειας ακοής
363400	Severe neurodegenerative syndrome with lipodystrophy		G31.8	Σοβαρό νευροεκφυλιστικό σύνδρομο με λιποδυστροφία	
363400	Severe neurodegenerative syndrome with lipodystrophy	Severe neurodegenerative syndrome due to BSCL2 deficiency		Σοβαρό νευροεκφυλιστικό σύνδρομο με λιποδυστροφία	Σοβαρό νευροεκφυλιστικό σύνδρομο λόγω ανεπάρκειας BSCL2
363618	LMNA-related cardiocutaneous progeria syndrome		E34.8	Σύνδρομο καρδιοδερματικής πρόωρης γήρανσης που σχετίζεται με το LMNA	
363618	LMNA-related cardiocutaneous progeria syndrome	LCPS		Σύνδρομο καρδιοδερματικής πρόωρης γήρανσης που σχετίζεται με το LMNA	LCPS
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19		G71.2	Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2T		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2T
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19	GMPPB-related LGMD R19		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	LGMD R19 που σχετίζεται με το GMPPB
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19	LGMD type 2T		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	LGMD τύπου 2T
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19	LGMD2T		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	LGMD2T
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19	Limb-girdle muscular dystrophy type 2T		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2T
363649	Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features-lipodystrophy syndrome		E34.8	Σύνδρομο υποπλασία κάτω γνάθου-κώφωσης-προγεροειδών χαρακτηριστικών- λιποδυστροφίας	
363649	Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features-lipodystrophy syndrome	MDP syndrome		Σύνδρομο υποπλασία κάτω γνάθου-κώφωσης-προγεροειδών χαρακτηριστικών- λιποδυστροφίας	σύνδρομο MDP
363649	Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features-lipodystrophy syndrome	MDPL syndrome		Σύνδρομο υποπλασία κάτω γνάθου-κώφωσης-προγεροειδών χαρακτηριστικών- λιποδυστροφίας	σύνδρομο MDPL
363649	Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features-lipodystrophy syndrome	Mandibular hypoplasia-hearing loss-progeroid syndrome		Σύνδρομο υποπλασία κάτω γνάθου-κώφωσης-προγεροειδών χαρακτηριστικών- λιποδυστροφίας	σύνδρομο υποπλασίας κάτω γνάθου-βαρηκοΐας-προγήρανσης
363654	X-linked parkinsonism-spasticity syndrome		G20	Φυλοσύνδετο σύνδρομο παρκινσονισμού-σπαστικότητας	
363654	X-linked parkinsonism-spasticity syndrome	XPDS		Φυλοσύνδετο σύνδρομο παρκινσονισμού-σπαστικότητας	XPDS
363659	20q11.2 microduplication syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροδुπλασιασμού 20q11.2	
363659	20q11.2 microduplication syndrome	Dup(20)(q11.2)		Σύνδρομο μικροδुπλασιασμού 20q11.2	Dup(20)(q11.2)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
363665	Acroosteolysis-keloid-like lesions-premature aging syndrome		E34.8	Σύνδρομο ακροοστεόλυση - χηλοειδών βλαβών - πρόωρης γήρανσης	
363665	Acroosteolysis-keloid-like lesions-premature aging syndrome	Premature aging syndrome, Penttinen type		Σύνδρομο ακροοστεόλυση - χηλοειδών βλαβών - πρόωρης γήρανσης	Σύνδρομο πρόωρης γήρανσης, τύπου Penttinen
363540	Leukoencephalopathy with mild cerebellar ataxia and white matter edema		E75.2	Λευκοεγκεφαλοπάθεια με ήπια παρεγκεφαλidική αταξία και οίδημα λευκής ουσίας	
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion		G40.4	Οξεία εγκεφαλοπάθεια με διφασικές κρίσεις και όψιμη μειωμένη διάχυση σε MRI	
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion	AESD		Οξεία εγκεφαλοπάθεια με διφασικές κρίσεις και όψιμη μειωμένη διάχυση σε MRI	AESD
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion	AIEF		Οξεία εγκεφαλοπάθεια με διφασικές κρίσεις και όψιμη μειωμένη διάχυση σε MRI	AIEF
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion	Acute infantile encephalopathy predominantly affecting the frontal lobes		Οξεία εγκεφαλοπάθεια με διφασικές κρίσεις και όψιμη μειωμένη διάχυση σε MRI	Οξεία βρεφική εγκεφαλοπάθεια που επηρεάζει κυρίως τους μετωπιαίους λοβούς
363558	New-onset refractory status epilepticus		G41.8	Νεοεμφανιζόμενη ανθεκτική επιληπτική κατάσταση (status epilepticus)	
363558	New-onset refractory status epilepticus	NORSE		Νεοεμφανιζόμενη ανθεκτική επιληπτική κατάσταση (status epilepticus)	NORMANΔΟΣ
363611	CTCF-related neurodevelopmental disorder		Q87.8	Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το CTCF	
363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis		C62.1	Μη σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων των όρχεων	
363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	Non-dysgerminomatous germ cell tumor of testis		Μη σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων των όρχεων	Μη δυσγερμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων του όρχι
363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	Testicular non seminomatous germ cell tumor		Μη σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων των όρχεων	Ορχικός μη σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων
363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis	Testicular non-dysgerminomatous germ cell tumor		Μη σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων των όρχεων	Ορχικός μη δυσγερμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων
363523	Hypohidrosis-enamel hypoplasia-palmoplantar keratoderma-intellectual disability syndrome		Q82.8	Σύνδρομο υποιδρωσίας-υποπλασίας σμάλτου-παλμοπελματιαίου κερατόδερματος-νοητικής αναπηρίας	
363523	Hypohidrosis-enamel hypoplasia-palmoplantar keratoderma-intellectual disability syndrome	Shaheen syndrome		Σύνδρομο υποιδρωσίας-υποπλασίας σμάλτου-παλμοπελματιαίου κερατόδερματος-νοητικής αναπηρίας	Σύνδρομο Shaheen
363534	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebrorenal form		E88.8	Σύνδρομο εξάντλησης μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλονεφρική μορφή	
363534	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebrorenal form	mtDNA depletion syndrome, hepatocerebrorenal form		Σύνδρομο εξάντλησης μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλονεφρική μορφή	Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, ηπατοεγκεφαλονεφρική μορφή
363528	Intellectual disability-strabismus syndrome		H50.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-στραβισμού	
363444	THOC6-related developmental delay-microcephaly-facial dysmorphism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου που σχετίζεται με το THOC6	
363444	THOC6-related developmental delay-microcephaly-facial dysmorphism syndrome	BBIS		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου που σχετίζεται με το THOC6	BBIS
363444	THOC6-related developmental delay-microcephaly-facial dysmorphism syndrome	Beaulieu-Boycott-Innes syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου που σχετίζεται με το THOC6	Σύνδρομο Beaulieu-Boycott-Innes
363447	Autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy		G12.1	Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία παιδικής ηλικίας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
363447	Autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy	Lower extremity-predominant autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία παιδικής ηλικίας	κυρίαρχη Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία κάτω άκρων
363447	Autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy	SMALED		Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία παιδικής ηλικίας	SMALED
363478	Paratesticular adenocarcinoma		C63.1	Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	
363478	Paratesticular adenocarcinoma	Adenocarcinoma of the paratestis	C63.2	Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	Αδενοκαρκίνωμα του παραορχικού ιστού
363478	Paratesticular adenocarcinoma		C63.7	Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	
363478	Paratesticular adenocarcinoma		C63.8	Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	
363478	Paratesticular adenocarcinoma		C63.0	Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	
363489	Sex cord-stromal tumor of testis		C62.1	Όγκος σπερματικής χορδής-στρώματος των όρχεων	
363489	Sex cord-stromal tumor of testis	Testicular sex cord-stromal tumor		Όγκος σπερματικής χορδής-στρώματος των όρχεων	Όγκος ορχικής γεννητικής χορδής-στρώματος
363483	Testicular teratoma		C62.9	Τεράτωμα όρχεων	
363483	Testicular teratoma	Teratoma of the testis		Τεράτωμα όρχεων	Τεράτωμα του όρχεως
357175	Short ulna-dysmorphism-hypotonia-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Βραχέως ωλένιου-δυσμορφισμού-υποτονίας- νοητικής υστέρησης	
357329	Combined immunodeficiency due to IL21R deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IL21R	
357332	Syndactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid toes syndrome		Q87.2	Σύνδρομο συνδακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας πέμπτων δακτύλων-δισχιδών ποδιών	
357332	Syndactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid toes syndrome	Synactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid halluces syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας πέμπτων δακτύλων-δισχιδών ποδιών	Σύνδρομο συνακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας του πέμπτου δακτύλου-δισχιδής μεγάλος δάκτυλος άκρου ποδός
357332	Syndactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid toes syndrome	Wahab syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας πέμπτων δακτύλων-δισχιδών ποδιών	Σύνδρομο Wahab
357220	Primary essential cutis verticis gyrata		Q82.8	Πρωτογενής κρίσιμη δερματοπάθεια με πτυχώσεις και αυλακώσεις του τριχωτού της κεφαλής (cutis verticis gyrata)	
357225	Primary non-essential cutis verticis gyrata		Q82.8	Πρωτογενής μη κρίσιμη δερματοπάθεια με πτυχώσεις και αυλακώσεις του τριχωτού της κεφαλής (cutis verticis gyrata)	
357237	Severe combined immunodeficiency due to CARD11 deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CARD11	
357237	Severe combined immunodeficiency due to CARD11 deficiency	SCID due to CARD11 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CARD11	SCID λόγω ανεπάρκειας CARD11
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria		E72.8	D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria	Combined D-2-hydroxyglutaric acidemia and L-2-hydroxyglutaric acidemia		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	Συνδυασμένη D-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία και L-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria	Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	Συνδυασμένη D-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία και L-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria	D,L-2-HGA		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	D,L-2-HGA
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria	D,L-2-hydroxyglutaric acidemia		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	D,L-2-υδροξυγλουταρική οξαιμία
356947	3q26q27 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q26q27	
356947	3q26q27 microdeletion syndrome	Del(3)(q26q27)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q26q27	Del(3)(q26q27)
356947	3q26q27 microdeletion syndrome	Monosomy 3q26q27		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q26q27	Μονοσωμία 3q26q27
356961	SLC35A2-CDG		E77.8	SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
356961	SLC35A2-CDG	CDG syndrome type IIm		SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου IIm
356961	SLC35A2-CDG	CDG-IIm		SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-IIm
356961	SLC35A2-CDG	CDG2M		SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG2M
356961	SLC35A2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2m		SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2m
356961	SLC35A2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIm		SLC35A2-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIm
357008	Hemolytic uremic syndrome with DGKE deficiency		D58.8	Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανεπάρκεια DGKE	
357008	Hemolytic uremic syndrome with DGKE deficiency	HUS with DGKE deficiency		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανεπάρκεια DGKE	HUS με ανεπάρκεια DGKE
357001	19p13.13 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης19p13.13	
357001	19p13.13 microdeletion syndrome	Del(19)(p13.13)		Σύνδρομο μικροέλλειψης19p13.13	Del(19)(p13.13)
357001	19p13.13 microdeletion syndrome	Monosomy 19p13.13		Σύνδρομο μικροέλλειψης19p13.13	Μονοσωμία 19p13.13
356996	ANK3-related intellectual disability-sleep disturbance syndrome		G93.8	Σύνδρομο διαταραχής ύπνου που σχετίζεται με το ANK3	
357043	Amyotrophic lateral sclerosis type 4		G12.2	Αμυτροφική πλευρική σκλήρυνση τύπου 4	
357043	Amyotrophic lateral sclerosis type 4	ALS4		Αμυτροφική πλευρική σκλήρυνση τύπου 4	ALS4
357043	Amyotrophic lateral sclerosis type 4	Distal hereditary motor neuropathy with upper motor neuron signs		Αμυτροφική πλευρική σκλήρυνση τύπου 4	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με σημεία άνω κινητικού νευρώνα
357043	Amyotrophic lateral sclerosis type 4	dHMN with upper motor neuron signs		Αμυτροφική πλευρική σκλήρυνση τύπου 4	dHMN με σημεία άνω κινητικού νευρώνα
357064	Autosomal recessive cutis laxa type 2B		Q82.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2B	
357064	Autosomal recessive cutis laxa type 2B	ARCL2, progeroid type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2B	ARCL2, τύπου προγήρανσης
357064	Autosomal recessive cutis laxa type 2B	ARCL2B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2B	ARCL2B
357064	Autosomal recessive cutis laxa type 2B	Autosomal recessive cutis laxa type 2, progeroid type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2B	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο cutis laxa τύπου 2, τύπου προγήρανσης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
357058	Autosomal recessive cutis laxa type 2A		Q82.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2A	
357058	Autosomal recessive cutis laxa type 2A	ARCL2A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία (cutis laxa) τύπου 2A	ARCL2A
357158	Mandibulofacial dysostosis-macroblepharon-macrostomia syndrome		Q87.0	Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μακροβλεφάρων-μακροστομίας	
357158	Mandibulofacial dysostosis-macroblepharon-macrostomia syndrome	Macroblepharon-ectropion-hypertelorism-macrostomia syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μακροβλεφάρων-μακροστομίας	Σύνδρομο μακροβλεφάρων-εκτροπίων-υπερτελορισμού-μακροστομίας
357154	Oral submucous fibrosis		K13.5	Στοματική υποβλεννογόνος ίνωση	
357154	Oral submucous fibrosis	OSMF		Στοματική υποβλεννογόνος ίνωση	OSMF
352654	Early-onset progressive neurodegeneration-blindness-ataxia-spasticity syndrome		G31.8	Σύνδρομο προοδευτικής νευροεκφύλισης τύφλωσης-αταξίας-σπαστικότητας πρώιμης έναρξης	
352662	Corneal intraepithelial dyskeratosis-palmoplantar hyperkeratosis-laryngeal dyskeratosis syndrome		Q82.8	Σύνδρομο κερατοειδικής ενδοεπιθηλιακής δυσκεράτωσης-παλμοπτελματιαίας υπερκεράτωσης-λαρυγγικής δυσκεράτωσης	
352657	Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis		Q82.8	Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση	
352657	Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis	HBID		Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση	HBID
352657	Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis	Hereditary benign corneal intraepithelial dyskeratosis		Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση	Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση του κερατοειδούς
352641	Autosomal recessive cerebellar ataxia with late-onset spasticity		G11.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία με όψιμη έναρξη σπαστικότητας	
352641	Autosomal recessive cerebellar ataxia with late-onset spasticity	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to GBA2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία με όψιμη έναρξη σπαστικότητας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία λόγω ανεπάρκειας GBA2
352636	Phalangeal microgeodic syndrome		M89.5	Σύνδρομο μικροοστεολυτικών βλαβών φαλλάγων δαχτύλων	
352636	Phalangeal microgeodic syndrome	Phalangeal osteolysis		Σύνδρομο μικροοστεολυτικών βλαβών φαλλάγων δαχτύλων	Φαλαγγική οστεόλυση
352649	Brain dopamine-serotonin vesicular transport disease		G25.8	Νόσος διαταραχής μεταφοράς ντοπαμίνης-σεροτονίνης στις εγκεφαλικές συνάψεις	
352596	Progressive myoclonic epilepsy with dystonia		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία	
352596	Progressive myoclonic epilepsy with dystonia	PMED		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία	PMED
352596	Progressive myoclonic epilepsy with dystonia	Progressive myoclonus epilepsy with dystonia		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία
352629	16q24.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.1	
352629	16q24.1 microdeletion syndrome	Del(16)(q24.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.1	Del(16)(q24.1)
352629	16q24.1 microdeletion syndrome	Monosomy 16q24.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.1	Μονοσωμία 16q24.1
352577	Bainbridge-Ropers syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Bainbridge-Ropers	
352577	Bainbridge-Ropers syndrome	Severe feeding difficulties-failure to thrive-microcephaly due to ASXL3 deficiency syndrome		Σύνδρομο Bainbridge-Ropers	σύνδρομο σοβαρών δυσκολιών σίτισης-αδυναμίας ανάπτυξης-μικροκεφαλίας λόγω ανεπάρκειας ASXL3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
352587	Focal epilepsy-intellectual disability-cerebro-cerebellar malformation		Q04.8	Εστιακή επιληψία-νοητική αναπηρία-εγκεφαλοπαρεγκεφαλδική δυσπλασία	
352587	Focal epilepsy-intellectual disability-cerebro-cerebellar malformation	Focal epilepsy-intellectual disability-dysarthria-ataxia syndrome		Εστιακή επιληψία-νοητική αναπηρία-εγκεφαλοπαρεγκεφαλδική δυσπλασία	σύνδρομο εστιακής επιληψίας-νοητικής αναπηρίας- δυσαρθρίας-αταξίας
352582	Familial infantile myoclonic epilepsy		G40.3	Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία	
352582	Familial infantile myoclonic epilepsy	FIME		Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία	FIME
352582	Familial infantile myoclonic epilepsy	Familial infantile myoclonus epilepsy		Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία	Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία
352731	Oculocutaneous albinism type 1		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλβινισμός τύπου 1	
352731	Oculocutaneous albinism type 1	OCA1		Οφθαλμοδερματικός αλβινισμός τύπου 1	OCA1
352712	Facial dysmorphism-immunodeficiency-livedo-short stature syndrome		Q87.1	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανοσοανεπάρκειας-διάσταξης δέρματος-κοντού αναστήματος	
352712	Facial dysmorphism-immunodeficiency-livedo-short stature syndrome	FILS syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανοσοανεπάρκειας-διάσταξης δέρματος-κοντού αναστήματος	σύνδρομο FILS
352718	Progressive retinal dystrophy due to retinal transport defect		H35.5	Προοδευτική δυστροφία αμφιβληστροειδούς λόγω διαταραχής μεταφοράς ρετινόλης	
352718	Progressive retinal dystrophy due to retinal transport defect	Retinol dystrophy-iris coloboma-comedogenic acne syndrome		Προοδευτική δυστροφία αμφιβληστροειδούς λόγω διαταραχής μεταφοράς ρετινόλης	Δυστροφία ρετινόλης-κολοβόμα ίριδας-σύνδρομο φαγεσωρογόνου ακμής
352723	Attenuated Chédiak-Higashi syndrome		E70.3	Άτυπο σύνδρομο Chédiak-Higashi	
352723	Attenuated Chédiak-Higashi syndrome	Atypical Chédiak-Higashi syndrome		Άτυπο σύνδρομο Chédiak-Higashi	Άτυπο σύνδρομο Chédiak-Higashi
352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type F		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου F	
352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type F	CMTDIF		Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου F	CMTDIF
352675	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 6		G60.0	Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 6	
352675	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 6	CMT6X		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 6	CMT6X
352675	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 6	CMTX6		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 6	CMTX6
352682	Cobblestone lissencephaly without muscular or ocular involvement		Q04.3	Λισσενγκεφαλικό λιθόστρωτο χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή	σύνδρομο Fukuyama και σύνδρομο Walker-Warburg
352682	Cobblestone lissencephaly without muscular or ocular involvement	Cobblestone lissencephaly without muscular or eye involvement		Λισσενγκεφαλικό λιθόστρωτο χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή	Λισσενγκεφαλία λιθόστρωτο χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
352682	Cobblestone lissencephaly without muscular or ocular involvement	Lissencephaly type 2 without muscular or eye involvement		Λισσενγκεφαλικό λιθόστρωτο χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή	Λισσενγκεφαλία τύπου 2 χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
352682	Cobblestone lissencephaly without muscular or ocular involvement	Lissencephaly type 2 without muscular or ocular involvement		Λισσενγκεφαλικό λιθόστρωτο χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή	Λισσενγκεφαλία τύπου 2 χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
353253	Burning mouth syndrome		K14.6	Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	
353253	Burning mouth syndrome	BMS		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	BMS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
353253	Burning mouth syndrome	Oral dysesthesia		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	Στοματική δυσαισθησία
353253	Burning mouth syndrome	Orodynia		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	Οροδυνία
353253	Burning mouth syndrome	Stomatodynia		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	Στοματοδυνία
353253	Burning mouth syndrome	Stomatopyrosis		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	Στοματοπύρωση
353220	Familial primary localized cutaneous amyloidosis		E85.4+	Οικογενής πρωτοπαθής εντοπισμένη δερματική αμυλοείδωση	
353220	Familial primary localized cutaneous amyloidosis	FPLCA	L99.0*	Οικογενής πρωτογενής εντοπισμένη δερματική αμυλοείδωση	FPLCA
353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination		E88.8	Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με σφαιρική εγκεφαλική απομυελίνωση	
353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination	AGC1 deficiency		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με σφαιρική εγκεφαλική απομυελίνωση	Ανεπάρκεια AGC1
353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination	Mitochondrial aspartate-glutamate carrier 1 deficiency		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με σφαιρική εγκεφαλική απομυελίνωση	Ανεπάρκεια μιτοχονδριακού ασπαρτικού-γλουταμινικού φορέα 1
352763	Scleredema		M34.8	Σκληροίδημα	
352763	Scleredema	Buschke scleredema		Σκληροίδημα	Σκληροίδημα Buschke
352745	Oculocutaneous albinism type 7		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλβινισμός τύπου 7	
352745	Oculocutaneous albinism type 7	OCA7		Οφθαλμοδερματικός αλβινισμός τύπου 7	OCA7
352740	Ocular albinism with congenital sensorineural deafness		E70.3	Οφθαλμικός αλβινισμός με συγγενή νευροαισθητήρια κώφωση	
352740	Ocular albinism with congenital sensorineural deafness	Ocular albinism with congenital sensorineural hearing loss		Οφθαλμικός αλβινισμός με συγγενή νευροαισθητήρια κώφωση	Οφθαλμικός αλβινισμός με συγγενή νευροαισθητήρια βαρηκοΐα
352740	Ocular albinism with congenital sensorineural deafness	Waardenburg syndrome type 2 with ocular albinism		Οφθαλμικός αλβινισμός με συγγενή νευροαισθητήρια κώφωση	Σύνδρομο Waardenburg τύπου 2 με οφθαλμικό αλβινισμό
353356	Vasoproliferative tumor of the retina		D31.2	Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του αμφιβληστροειδούς	
353356	Vasoproliferative tumor of the retina	Retinal vasoproliferative tumor		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του αμφιβληστροειδούς	Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος αμφιβληστροειδούς
353356	Vasoproliferative tumor of the retina	VPTR		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του αμφιβληστροειδούς	VPTR
353356	Vasoproliferative tumor of the retina	Vasoproliferative tumor of the ocular fundus		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του αμφιβληστροειδούς	Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του οφθαλμικού βυθού
353344	Idiopathic macular telangiectasia type 1		H35.5	Ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 1	
353344	Idiopathic macular telangiectasia type 1	Aneurysmal telangiectasia		Ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 1	Ανευρυσματική τηλαγγεικτασία
353344	Idiopathic macular telangiectasia type 1	Visible and exudative idiopathic juxtafoveal retinal telangiectasis		Ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 1	Ορατή και εξιδρωματική ιδιοπαθής παρατηρηνοειδής τηλαγγεικτασία του αμφιβληστροειδούς
353351	Idiopathic macular telangiectasia type 3		H35.5	Ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 3	
353351	Idiopathic macular telangiectasia type 3	Occlusive idiopathic juxtafoveal retinal telangiectasis		Ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 3	Αποφρακτική ιδιοπαθής τηλαγγεικτασία αμφιβληστροειδούς

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
353334	Congenital retinal arteriovenous communication		Q14.1	Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία αμφιβληστροειδούς	
353334	Congenital retinal arteriovenous communication	Congenital arteriovenous anastomoses of the retina		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία αμφιβληστροειδούς	Συγγενείς αρτηριοφλεβώδεις αναστομώσεις του αμφιβληστροειδούς
353334	Congenital retinal arteriovenous communication	Congenital arteriovenous communication of the retina		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία αμφιβληστροειδούς	Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία του αμφιβληστροειδούς
353334	Congenital retinal arteriovenous communication	Congenital retinal arteriovenous anastomoses		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία αμφιβληστροειδούς	Συγγενείς αρτηριοφλεβώδεις αναστομώσεις του αμφιβληστροειδούς
353298	Roifman syndrome		Q77.7	Σύνδρομο Roifman	
353298	Roifman syndrome	Spondyloepiphyseal dysplasia-retinal dystrophy-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο Roifman	σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσιακής δυσπλασίας-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-ανοσοανεπάρκειας
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	Ataxie spinocérébelleuse à début infantile avec retard psychomoteur		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	Βρεφική νωτιαία παρεγκεφαλδική αταξία με ψυχοκινητική καθυστέρηση
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαία παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 14
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	Infantile-onset spinocerebellar ataxia-psychomotor delay syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	Σύνδρομο βρεφικής έναρξης νωτιαία παρεγκεφαλδική αταξία-ψυχοκινητική καθυστέρηση
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	SCAR14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	SCAR14
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	SPARCA		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	SPARCA
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	SPARCA1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	SPARCA1
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 1 που σχετίζεται με φασματίνη
352333	Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic quadriplegia syndrome		Q80.8	Σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης- σπαστικής τετραπληγίας	
352333	Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic quadriplegia syndrome	Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic tetraplegia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης- σπαστικής τετραπληγίας	σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-νοητικής αναπηρίας- σπαστικής τετραπληγίας
352328	MEGDEL syndrome		E71.1	Σύνδρομο MEGDEL	
352328	MEGDEL syndrome	3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leigh-like syndrome		Σύνδρομο MEGDEL	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία με κώφωση-εγκεφαλοπάθεια-σύνδρομο τύπου Leigh
352328	MEGDEL syndrome	3-methylglutaconic aciduria with hearing loss-encephalopathy-Leigh-like syndrome		Σύνδρομο MEGDEL	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία με απώλεια ακοής-εγκεφαλοπάθεια-σύνδρομο τύπου Leigh
352447	Progressive external ophthalmoplegia-myopathy-emaciation syndrome		G71.3	Προοδευτικό σύνδρομο εξωτερικής οφθαλμοπληγίας-μυοπάθειας-ατίσχυσης	
352447	Progressive external ophthalmoplegia-myopathy-emaciation syndrome	Mitochondrial DNA maintenance syndrome due to MGME1 deficiency		Προοδευτικό σύνδρομο εξωτερικής οφθαλμοπληγίας-μυοπάθειας-ατίσχυσης	Σύνδρομο διατήρησης μιτοχονδριακού DNA λόγω ανεπάρκειας MGME1
352447	Progressive external ophthalmoplegia-myopathy-emaciation syndrome	PEO-myopathy-emaciation syndrome		Προοδευτικό σύνδρομο εξωτερικής οφθαλμοπληγίας-μυοπάθειας-ατίσχυσης	Σύνδρομο PEO-μυοπάθειας-αδυνατίσματος
352447	Progressive external ophthalmoplegia-myopathy-emaciation syndrome	mtDNA maintenance syndrome due to MGME1 deficiency		Προοδευτικό σύνδρομο εξωτερικής οφθαλμοπληγίας-μυοπάθειας-ατίσχυσης	Σύνδρομο διατήρησης mtDNA λόγω ανεπάρκειας MGME1
352530	Intellectual disability-obesity-brain malformations-facial dysmorphism syndrome		Q04.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-παχυσαρκίας-δυσμορφισμού του εγκεφάλου-δυσμορφισμού προσώπου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
352530	Intellectual disability-obesity-brain malformations-facial dysmorphism syndrome	Autosomal recessive intellectual disability due to TRAPPC9 deficiency		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-παχυσαρκίας-δυσμορφισμού του εγκεφάλου-δυσμορφισμού προσώπου	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νοητική αναπηρία λόγω ανεπάρκειας TRAPPC9
352563	Infantile hypertrophic cardiomyopathy due to MRPL44 deficiency		E88.8	Βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας MRPL44	
352563	Infantile hypertrophic cardiomyopathy due to MRPL44 deficiency	COXPD16		Βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας MRPL44	COXPD16
352563	Infantile hypertrophic cardiomyopathy due to MRPL44 deficiency	Combined oxidative phosphorylation defect type 16		Βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας MRPL44	Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 16
352540	Oncogenic osteomalacia		M83.8	Ογκογόνος οστεομαλάκυνση	
352540	Oncogenic osteomalacia	Oncogenic hypophosphatemic osteomalacia		Ογκογόνος οστεομαλάκυνση	Ογκογόνος υποφωσφαϊμική οστεομαλακία
352540	Oncogenic osteomalacia	TIO		Ογκογόνος οστεομαλάκυνση	TIO
352540	Oncogenic osteomalacia	Tumor-induced osteomalacia		Ογκογόνος οστεομαλάκυνση	Οστεομαλακία που προκαλείται από όγκους
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20		G71.0	Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2U		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2U
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20	ISPD-related LGMD R20		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	LGMD R20 που σχετίζεται με το ISPD
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20	LGMD type 2U		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	LGMD τύπου 2U
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20	LGMD2U		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	LGMD2U
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20	Limb-girdle muscular dystrophy type 2U		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2U
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome		G71.3	Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome	Mitochondrial DNA deletion syndrome with limb-girdle weakness		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA με αδυναμία άκρου-ζώνης
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome	Mitochondrial DNA deletion syndrome with progressive myopathy		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA με προοδευτική μυοπάθεια
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome	mtDNA deletion syndrome with limb-girdle weakness		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	Σύνδρομο έλλειψης mtDNA με αδυναμία άκρου-ζώνης
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome	mtDNA deletion syndrome with progressive myopathy		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	Σύνδρομο έλλειψης mtDNA με προοδευτική μυοπάθεια
352490	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency		F84.1	Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού λόγω ανεπάρκειας AUTS2	
352490	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	ASD due to AUTS2 deficiency		Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού λόγω ανεπάρκειας AUTS2	ASD λόγω ανεπάρκειας AUTS2
352490	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency	AUTS2 syndrome		Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού λόγω ανεπάρκειας AUTS2	σύνδρομο AUTS2
294415	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia			Νεφρική-ηπατική-παγκρεατική δυσπλασία	
294415	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia	Ivemark II syndrome		Νεφρική-ηπατική-παγκρεατική δυσπλασία	Σύνδρομο Ivemark II

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
294415	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia	Renohepaticopancreatic dysplasia		Νεφρική-ηπατική-παγκρεατική δυσπλασία	Νεφροηπατικοπαγκρεατική δυσπλασία
294422	Chronic intestinal failure			Χρόνια εντερική ανεπάρκεια	
294422	Chronic intestinal failure	CIF		Χρόνια εντερική ανεπάρκεια	CIF
293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome		E66.8	Παιδική παχυσαρκία ταχείας έναρξης-υποθαλαμική δυσλειτουργία-υποαερισμός- δυσρύθμιση αυτόνομου νευρικού συστήματος	
293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome	ROHHAD		Παιδική παχυσαρκία ταχείας έναρξης-υποθαλαμική δυσλειτουργία-υποαερισμός- δυσρύθμιση αυτόνομου νευρικού συστήματος	POXANT
293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome	ROHHADNET		Παιδική παχυσαρκία ταχείας έναρξης-υποθαλαμική δυσλειτουργία-υποαερισμός- δυσρύθμιση αυτόνομου νευρικού συστήματος	ROHHADNET
293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation-neural tumors syndrome		Παιδική παχυσαρκία ταχείας έναρξης-υποθαλαμική δυσλειτουργία-υποαερισμός- δυσρύθμιση αυτόνομου νευρικού συστήματος	Σύνδρομο παιδικής παχυσαρκίας ταχείας έναρξης-υποθαλαμικής δυσλειτουργίας-υποαερισμού-αυτόνομης δυσρύθμισης- νευρικών όγκων
294016	Microcephaly-capillary malformation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας	
294016	Microcephaly-capillary malformation syndrome	MIC-CAP syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας	Σύνδρομο MIC-CAP
294016	Microcephaly-capillary malformation syndrome	MIC-CM syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας	Σύνδρομο MIC-CM
294016	Microcephaly-capillary malformation syndrome	Microcephaly-cutaneous capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δερματικής δυσπλασίας τριχοειδών
294023	Neonatal inflammatory skin and bowel disease			Νεογνική φλεγμονώδης νόσος του δέρματος και του εντέρου	
294026	Syndactyly-nystagmus syndrome due to 2q31.1 microduplication		Q92.3	Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω μικροδπλασιασμού 2q31.1	
294026	Syndactyly-nystagmus syndrome due to 2q31.1 microduplication	Syndactyly-nystagmus syndrome due to dup(2)(q31.1)		Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω μικροδπλασιασμού 2q31.1	Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω dup(2)(q31.1)
294026	Syndactyly-nystagmus syndrome due to 2q31.1 microduplication	Syndactyly-nystagmus syndrome due to trisomy 2q31.1		Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω μικροδπλασιασμού 2q31.1	Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω τρισωμίας 2q31.1
293964	Hypoinsulinemic hypoglycemia and body hemihypertrophy		Q87.3	Υποινσουλιναμική υπογλυκαιμία και ημιπερτροφία του σώματος	
293967	Hypogonadotropic hypogonadism-severe microcephaly-sensorineural hearing loss-dysmorphism syndrome			Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού-σοβαρής μικροκεφαλίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	
293967	Hypogonadotropic hypogonadism-severe microcephaly-sensorineural hearing loss-dysmorphism syndrome	Hypogonadotropic hypogonadism-severe microcephaly-sensorineural deafness-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού-σοβαρής μικροκεφαλίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού - σοβαρής μικροκεφαλίας - νευροαισθητήριας
293978	Deficiency in anterior pituitary function-variable immunodeficiency syndrome		E23.0	Σύνδρομο ανεπάρκειας πρόσθιας υπόφυσης- μεταβλητής ανοσοανεπάρκειας	
293978	Deficiency in anterior pituitary function-variable immunodeficiency syndrome	DAVID syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας πρόσθιας υπόφυσης- μεταβλητής ανοσοανεπάρκειας	σύνδρομο DAVID
293958	Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-deafness syndrome			Σύνδρομο υπερτελορισμού-προωτιαίου κόλπου-σημείων κοιλότητων-κώφωσης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
293958	Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-deafness syndrome	HPPD		Σύνδρομο υπερτελορισμού-προωτιαίου κόλπου-σημείων κωλοτήτων-κώφωσης	HPPD
293958	Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-deafness syndrome	Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-hearing loss syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-προωτιαίου κόλπου-σημείων κωλοτήτων-κώφωσης	σύνδρομο υπερτελορισμού-προωτιαίου λοβίου-σημειακής διάστιξης- απώλειας ακοής
293955	Childhood encephalopathy due to thiamine pyrophosphokinase deficiency		G96.8	Παιδική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας πυροφωσφοκινάσης θειαμίνης	
293948	1p21.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p21.3	
293948	1p21.3 microdeletion syndrome	Del(1)(p21.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p21.3	Del(1)(p21.3)
293948	1p21.3 microdeletion syndrome	Monosomy 1p21.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p21.3	Μονοσωμία 1p21.3
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome		Q99.8	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού περιφερικού Xq28	
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome	Distal dup(X)q(28)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού περιφερικού Xq28	Distal dup(X)q(28)
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome	Distal trisomy Xq28		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού περιφερικού Xq28	Περιφερική τρισωμία Xq28
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome	Int22h1/Int22h2 mediated-Xq28 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού περιφερικού Xq28	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού Int22h1/Int22h2-Xq28
293936	EDICT syndrome			Σύνδρομο EDICT	
293936	EDICT syndrome	Autosomal dominant keratoconus with early-onset anterior polar cataracts		Σύνδρομο EDICT	Αυτοσωμικός κυρίαρχος κερατόκωνος με πρώιμο πρόσθιο πολικό καταρράκτη
293936	EDICT syndrome	Endothelial dystrophy-iris hypoplasia-congenital cataract-stromal thinning syndrome		Σύνδρομο EDICT	Σύνδρομο ενδοθηλιακής δυστροφίας-υποπλασίας ιριδας-συγγενούς καταρράκτη-στρωματικής αραίωσης
293936	EDICT syndrome	Familial keratoconus with cataract		Σύνδρομο EDICT	Οικογενής κερατόκωνος με καταρράκτη
293936	EDICT syndrome	KTCNCT		Σύνδρομο EDICT	KTCNCT
293925	Lethal occipital encephalocele-skeletal dysplasia syndrome		Q87.5	Σύνδρομο θανατηφόρου ινιακής εγκεφαλοκήλης-σκελετικής δυσπλασίας	
293864	Hypoplastic pancreas-intestinal atresia-hypoplastic gallbladder syndrome		Q45.8	Σύνδρομο υποπλαστικού παγκρέατος-εντερικής ατρησίας- υποπλαστικής χοληδόχου κύστης	
293843	3MC syndrome		Q87.8	Σύνδρομο 3MC	
293843	3MC syndrome	Craniofacial-ulnar-renal syndrome		Σύνδρομο 3MC	Κρανιοπροσωπικό-ωλενικό-νεφρικό σύνδρομο
293843	3MC syndrome	Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale syndrome		Σύνδρομο 3MC	Σύνδρομο Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale
293822	MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome		C43.9	Σύνδρομο προδιάθεσης μελανώματος και νεφρικού καρκινώματος που σχετίζεται με το MITF	
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV		D64.4	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου IV	
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	CDA IV		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου IV	CDA IV
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	CDA due to KLF1 mutation		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου IV	CDA λόγω μετάλλαξης KLF1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	CDA type 4		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου IV	CDA τύπου 4
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	CDA type IV		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου IV	CDA τύπου IV
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	CDAN4		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου IV	CDAN4
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	Congenital dyserythropoietic anemia due to KLF1 mutation		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου IV	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία λόγω μετάλλαξης KLF1
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV	Congenital dyserythropoietic anemia type 4		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου IV	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία τύπου 4
293812	Fixed drug eruption			Διορθώθηκε η έκρηξη φαρμάκων	
293807	Ketamine-induced biliary dilatation			Διάταση των χοληφόρων που προκαλείται από κεταμίνη	
293725	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Verloes type		Q87.8	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου Verloes	
293725	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Verloes type	BMRS type V		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου Verloes	BMRS τύπου V
293725	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Verloes type	BMRS, Verloes type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου Verloes	BMRS, τύπου Verloes
293725	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Verloes type	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome type V		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου Verloes	βλεφαροφίμωση-σύνδρομο νοητικής αναπηρίας τύπου V
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type		Q87.8	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου MKB	
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type	BMRS, MKB type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου MKB	BMRS, τύπου MKB
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type	BMRS, Maat-Kievit-Brunner type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου MKB	BMRS, τύπου Maat-Kievit-Brunner
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Maat-Kievit-Brunner type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου MKB	Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής αναπηρίας, τύπου Maat-Kievit-Brunner
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type	X-linked Ohdo syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης- νοητικής αναπηρίας, τύπου MKB	X-συνδεδεμένο σύνδρομο Ohdo
295044	Macroductyly of fingers		Q74.0	Μακροδακτυλία άκρας χείρας	
295044	Macroductyly of fingers	Macroductyly of hand		Μακροδακτυλία άκρας χείρας	Μακροδακτυλία χεριού
295047	Macroductyly of toes		Q74.2	Μακροδακτυλία άκρου ποδός	
295047	Macroductyly of toes	Macroductyly of foot		Μακροδακτυλία άκρου ποδός	Μακροδακτυλία του ποδιού
295049	Upper limb hypertrophy		Q74.0	Υπερτροφία άνω άκρου	
295051	Lower limb hypertrophy		Q74.2	Υπερτροφία κάτω άκρου	
295028	Tibio-fibular synostosis		Q74.2	Κνημο-ινιακική συνόστωση	
295028	Tibio-fibular synostosis	Tibio-fibular fusion		Κνημο-ινιακική συνόστωση	Κνημο-ινιακή σύντηξη
295030	True congenital shoulder dislocation		Q68.8	Αληθές συγγενές εξάρθρημα ώμου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
295032	Isolated congenital radial head dislocation		Q68.8	Μεμονωμένο συγγενές ακτινωτό εξάρθρωμα της κεφαλής	
295032	Isolated congenital radial head dislocation	Isolated congenital elbow dislocation		Μεμονωμένο συγγενές ακτινωτό εξάρθρωμα της κεφαλής	Μεμονωμένο συγγενές εξάρθρωμα του αγκώνα
295034	Congenital knee dislocation		Q68.2	Συγγενές εξάρθρωμα γόνατος	
295036	Congenital patella dislocation		Q74.1	Συγγενές εξάρθρωμα επιγονατίδας	
295012	Syndactyly type 6		Q70.1	Συνδακτυλία τύπου 6	
295012	Syndactyly type 6	Mitten hand		Συνδακτυλία τύπου 6	Γάντι χέρι
295012	Syndactyly type 6	Syndactyly, mitten type		Συνδακτυλία τύπου 6	Συνδακτυλία, γάντι τύπου
295012	Syndactyly type 6	Unilateral syndactyly of digits 2-5		Συνδακτυλία τύπου 6	Μονόπλευρη συνδακτυλία ψηφίων 2-5
295016	Camptodactyly of fingers		Q68.1	Καμπτοδακτυλία άκρας χειρός	
295014	Familial isolated clinodactyly of fingers		Q68.1	Οικογενής μεμονωμένη κλινοδακτυλία των δακτύλων	
295004	Central polydactyly		Q69.0	Κεντρική πολυδακτυλία	
295004	Central polydactyly	Mesoaxial polydactyly		Κεντρική πολυδακτυλία	Μεσοαξονική πολυδακτυλία
295002	Hyperphalangy		Q74.8	Υπερφαλαγγία	
295002	Hyperphalangy	Supernumerary phalanges		Υπερφαλαγγία	Υπεράριθμες φάλαγγες
295002	Hyperphalangy	Supernumerary phalanx		Υπερφαλαγγία	Υπεράριθμη φάλαγγα
295000	Constriction rings syndrome		Q79.8	Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	
295000	Constriction rings syndrome	Amniotic band sequence		Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	Σύνδρομο αμνιακής ταινίας
295000	Constriction rings syndrome	Amniotic band syndrome		Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	Σύνδρομο αμνιακής ταινίας
295000	Constriction rings syndrome	Congenital ring constrictions		Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	Συγγενείς δακτύλιοι σύσφιξης
295000	Constriction rings syndrome	Constriction band syndrome		Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	Συγγενείς δακτύλιοι σύσφιξης
295000	Constriction rings syndrome	Streeter dysplasia		Σύνδρομο δακτύλων σύσφιξης	Δυσπλασία Streeter
294977	Congenital absence of thigh and lower leg with foot present		Q72.1	Συγγενής απουσία μηρού και κνήμης με παρουσία ποδός	
294977	Congenital absence of thigh and lower leg with foot present	Femorotibiofibular intercalary transverse meromelia		Συγγενής απουσία μηρού και κνήμης με παρουσία ποδός	Μηροκνημοίνωδης ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία
294979	Congenital absence of both forearm and hand		Q71.2	Συγγενής απουσία αντιβραχίου και άκρας χειρός	
294979	Congenital absence of both forearm and hand	Radio-ulnar terminal transverse meromelia		Συγγενής απουσία αντιβραχίου και άκρας χειρός	Ακτινωλένια τερματική εγκάρσια μερομελία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
294973	Humeral agenesis/hypoplasia		Q71.8	Αγενεσία/υποπλασία βραχιονίου οστού	
294973	Humeral agenesis/hypoplasia	Congenital absence of humerus		Αγενεσία/υποπλασία βραχιονίου οστού	Συγγενής απουσία βραχιονίου
294973	Humeral agenesis/hypoplasia	Congenital hypoplasia of humerus		Αγενεσία/υποπλασία βραχιονίου οστού	Συγγενής υποπλασία βραχιονίου
294973	Humeral agenesis/hypoplasia	Humeral intercalary meromelia		Αγενεσία/υποπλασία βραχιονίου οστού	Μερομελία του βραχιονίου
294975	Congenital absence of upper arm and forearm with hand present		Q71.1	Συγγενής απουσία άνω βραχίονα και αντιβραχίου με παρόν το χέρι	
294975	Congenital absence of upper arm and forearm with hand present	Humero-radio-ulnar intercalary transverse meromelia		Συγγενής απουσία άνω βραχίονα και αντιβραχίου με παρούσα την άκρα χείρα	Βραχιο-ακτινο-ωλένια ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία
294986	Apodia		Q72.3	Αποδία	αγενεσία ποδιών
294986	Apodia	Congenital absence of foot		Αποδία	αγενεσία ποδιών
294988	Congenital hypoplasia of thumb		Q71.3	Συγγενής υποπλασία του αντίχειρα	
294988	Congenital hypoplasia of thumb	Congenital absence/hypoplasia of thumb		Συγγενής υποπλασία του αντίχειρα	Συγγενής απουσία/υποπλασία αντίχειρα
294988	Congenital hypoplasia of thumb	Thumb hypodactyly		Συγγενής υποπλασία του αντίχειρα	Υποδακτυλία αντίχειρα
294988	Congenital hypoplasia of thumb	Thumb oligodactyly		Συγγενής υποπλασία του αντίχειρα	Ολιγοδακτυλία αντίχειρα
294981	Congenital absence of both lower leg and foot		Q72.2	Συγγενής απουσία κνήμης και άκρου ποδός	
294981	Congenital absence of both lower leg and foot	Tibiofibular terminal transverse meromelia		Συγγενής απουσία κνήμης και άκρου ποδός	Κνημοϊνώδης τερματική εγκάρσια μερομελία
294983	Acheiria		Q71.3	Αχειρία	αγενεσία χεριών
294983	Acheiria	Congenital absence of hand		Αχειρία	Συγγενής απουσία χεριού
294969	Amelia of lower limb		Q72.0	Αμελία κάτω άκρου	
294971	Tetra-amelia		Q73.0	Τετρα-αμελία	
294971	Tetra-amelia	Total amelia		Τετρα-αμελία	Ολική αμελία
294967	Amelia of upper limb		Q71.0	Αμελία άνω άκρου	
289891	Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency		E72.1	Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης	
289891	Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency	Glycine N-methyltransferase deficiency		Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης	Ανεπάρκεια N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης
289891	Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency	Hypermethioninemia due to GNMT deficiency		Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης	Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας GNMT
289877	Transient hyperammonemia of the newborn		P74.8	Παροδική υπεραμμωναιμία του νεογνού	
289682	Lymphoepithelial-like carcinoma		C80.9	Λεμφοεπιθηλιακό καρκίνωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
289685	Myopericytoma		D21.9	Μυοπερικύττωμα	
289661	Epstein-Barr virus-positive diffuse large B-cell lymphoma of the elderly		C83.3	Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων των ηλικιωμένων Θετικό στον ιό Epstein-Barr	
289661	Epstein-Barr virus-positive diffuse large B-cell lymphoma of the elderly	EBV-positive DLBCL of the elderly		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων των ηλικιωμένων Θετικό στον ιό Epstein-Barr	EBV-θετικό DLBCL των ηλικιωμένων
289666	Plasmablastic lymphoma		C83.3	Πλασμαβλαστικό λέμφωμα	
289666	Plasmablastic lymphoma	PBL		Πλασμαβλαστικό λέμφωμα	PBL
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration		G23.0	Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	MPAN		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	MPAN
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	NBIA due to C19orf12 mutation		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	NBIA λόγω μετάλλαξης C19orf12
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	NBIA4		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	NBIA4
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	Neurodegeneration with brain iron accumulation due to C19orf12 mutation		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	Νευροεκφυλισμός με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο λόγω μετάλλαξης C19orf12
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration	Neurodegeneration with brain iron accumulation type 4		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	Νευροεκφυλισμός με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο τύπου 4
289553	Dysmorphism-conductive hearing loss heart defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο δυσμορφισμού-αγνώμης απώλειας ακοής- καρδιακής ανεπάρκειας	
289548	Inherited isolated adrenal insufficiency due to partial CYP11A1 deficiency		E27.1	Κληρονομική μεμονωμένη επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας του CYP11A1	
289539	BAP1-related tumor predisposition syndrome		D23.9	Σύνδρομο προδιάθεσης όγκου που σχετίζεται με το BAP1	
289539	BAP1-related tumor predisposition syndrome	Tumor susceptibility linked to germline BAP1 mutations		Σύνδρομο προδιάθεσης όγκου που σχετίζεται με το BAP1	Ευαισθησία όγκου που συνδέεται με μεταλλάξεις BAP1 βλαστικής σειράς
289601	Hereditary arterial and articular multiple calcification syndrome		I77.8	Κληρονομικό σύνδρομο αρτηριακής και αρθρικής πολλαπλής ασβεστοποίησης	
289601	Hereditary arterial and articular multiple calcification syndrome	CALJA		Κληρονομικό σύνδρομο αρτηριακής και αρθρικής πολλαπλής ασβεστοποίησης	CALJA
289601	Hereditary arterial and articular multiple calcification syndrome	Calcification of joints and arteries		Κληρονομικό σύνδρομο αρτηριακής και αρθρικής πολλαπλής ασβεστοποίησης	Ασβεστοποίηση αρθρώσεων και αρτηριών
289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma		D10.6	Νεανικό ρινοφαρυγγικό αγγειοίωμα	
289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma	JNA		Νεανικό ρινοφαρυγγικό αγγειοίωμα	JNA
289586	Exfoliative ichthyosis		Q80.8	Απολεπιστική ιχθύαση	
289586	Exfoliative ichthyosis	Autosomal recessive exfoliative ichthyosis		Απολεπιστική ιχθύαση	Αυτοσωμική υπολειπόμενη απολεπιστική ιχθύαση
289586	Exfoliative ichthyosis	Ichthyosis exfoliativa		Απολεπιστική ιχθύαση	Απολεπιστική ιχθύαση
293375	Grayson-Wilbrandt corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς Grayson-Wilbrandt	
293375	Grayson-Wilbrandt corneal dystrophy	GWCD		Δυστροφία κερατοειδούς Grayson-Wilbrandt	GWCD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy		H18.5	Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy	Dystrophia Helsinglandica		Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	Δυστροφία Helsinglandica
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy	Dystrophia Smolandiensis		Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	Δυστροφία Smolandiensis
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy	ERED		Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	ERED
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy	Recurrent hereditary corneal erosions		Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	Υποτροπιάζουσες κληρονομικές διαβρώσεις του κερατοειδούς
293462	Pre-Descemet corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς προ της μεμβράνης του Descemet	
293462	Pre-Descemet corneal dystrophy	PDCD		Προ-Descemet δυστροφία κερατοειδούς	PDCD
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II		H18.5	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Autosomal recessive CHED		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	Αυτοσωμική υπολειπόμενη CHED
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Autosomal recessive congenital hereditary endothelial dystrophy		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	CHED2		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	CHED2
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	CHEDII		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	CHEDII
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Congenital hereditary endothelial dystrophy type 2		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου 2
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Infantile hereditary endothelial dystrophy		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	Βρεφική κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Maumenee corneal dystrophy		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	Δυστροφία κερατοειδούς Maumenee
293621	X-linked endothelial corneal dystrophy		H18.5	Φυλοσύνδετη ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς	
293621	X-linked endothelial corneal dystrophy	XECD		Φυλοσύνδετη ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς	XECD
811	Shwachman-Diamond syndrome		D61.0	Σύνδρομο Shwachman-Diamond	
811	Shwachman-Diamond syndrome	Pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction		Σύνδρομο Shwachman-Diamond	Παγκρεατική ανεπάρκεια και δυσλειτουργία του μυελού των οστών
811	Shwachman-Diamond syndrome	SDS		Σύνδρομο Shwachman-Diamond	SDS
811	Shwachman-Diamond syndrome	Shwachman syndrome		Σύνδρομο Shwachman-Diamond	σύνδρομο Shwachman
811	Shwachman-Diamond syndrome	Shwachman-Bodian-Diamond syndrome		Σύνδρομο Shwachman-Diamond	Σύνδρομο Shwachman-Bodian-Diamond
741	Familial mitral valve prolapse		I34.1	Οικογενής πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας	
293168	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis		G12.2	Ανιούσα κληρονομική σπαστική παράλυση βρεφικής έναρξης	
293168	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis	IAHSP		Ανιούσα κληρονομική σπαστική παράλυση βρεφικής έναρξης	IAHSP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
293165	Skin fragility-woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome		Q82.8	Σύνδρομο ευθραυστότητας δέρματος-μάλλινα μαλλιά- παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
293165	Skin fragility-woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome	Skin fragility-woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας δέρματος-μάλλινο τριχωτό κεφαλής-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο ευθραυστότητας του δέρματος-εύθραυστου τριχωτού-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy		G40.0	Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	Epilepsy of infancy with migrating focal seizures		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	Επιληψία βρεφικής ηλικίας με μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	MMPEI		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	ΜΜΠΕΙ
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	MMPSI		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	ΜΜΠΣΙ
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	MPEI		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	ΜΠΕΙ
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	MPSI		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	ΜΠΣΙ
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	Malignant migrating partial epilepsy of infancy		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	Κακοήθης μεταναστευτική μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	Malignant migrating partial seizures of infancy		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	Κακοήθεις μεταναστευτικές επιληπτικές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	Migrating partial epilepsy of infancy		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	Μεταναστευτική μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας
293181	Malignant migrating focal seizures of infancy	Migrating partial seizures of infancy		Κακοήθεις μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας	Μεταναστευτικές επιληπτικές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας
2298	Insulin-resistance syndrome type B		E13	Σύνδρομο αντίστασης στην ινσουλίνη τύπου Β	
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis			Οξεία γενικευμένη εξανθηματώδης φλύκταινα	
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis	AGEP		Οξεία γενικευμένη εξανθηματώδης φλύκταινα	ΑΓΕΠ
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis	Pustular drug eruption		Οξεία γενικευμένη εξανθηματώδης φλύκταινα	Φαρμακευτική φλυκταινώδης διάσπαση δέρματος
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis	Toxic pustuloderma		Οξεία γενικευμένη εξανθηματώδης φλύκταινα	Τοξικό φλυκταινώδερμα
393	46,XX testicular disorder of sex development		Q99.1	46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	
393	46,XX testicular disorder of sex development	46,XX testicular DSD		46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	46,XX όρχι DSD
393	46,XX testicular disorder of sex development	De la Chapelle syndrome		46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	σύνδρομο De la Chapelle
393	46,XX testicular disorder of sex development	XX, male syndrome		46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	XX, ανδρικό σύνδρομο
293202	Epithelioid sarcoma		C49.9	Επιθηλιοειδές σάρκωμα	
293208	Celiac artery compression syndrome		177.4	Σύνδρομο συμπίεσης κοιλιακής αρτηρίας	
293208	Celiac artery compression syndrome	Dunbar syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης κοιλιακής αρτηρίας	Σύνδρομο Dunbar
293208	Celiac artery compression syndrome	MALS		Σύνδρομο συμπίεσης κοιλιακής αρτηρίας	MALS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
293208	Celiac artery compression syndrome	Median arcuate ligament syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης κοιλιακής αρτηρίας	Σύνδρομο του μέσου τοξοειδούς συνδέσμου
2459	Mansonelliasis		B74.4	Μανσονελίαση	
2459	Mansonelliasis	Mansonellosis		Μανσονελίαση	Μανσονέλλωση
2404	Loiasis		B74.3	Λοίαση	
2356	Arachnoid cyst		G93.0	Αραχνοειδής κύστη	
829	Adult-onset Still disease		M06.1	Νόσος Still με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
829	Adult-onset Still disease	AOSD		Νόσος Still με έναρξη στην ενήλικη ζωή	AOSD
829	Adult-onset Still disease	Wissler-Fanconi syndrome		Νόσος Still με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Σύνδρομο Wissler-Fanconi
3096	Reye syndrome		G93.7	Σύνδρομο Reye	
1929	Rasmussen subacute encephalitis		G04.8	Υποξεία εγκεφαλίτιδα Rasmussen	
1929	Rasmussen subacute encephalitis	Rasmussen syndrome		Υποξεία εγκεφαλίτιδα Rasmussen	Σύνδρομο Rasmussen
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome		G25.3	Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Ataxo-opso-myoclonus syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Αταξο-οψο-μυοκλονικό σύνδρομο
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Dancing eye syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο ματιών που χορεύουν
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Dancing eye-dancing feet syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο ματιών-ποδιών που χορεύουν
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Kinsbourne syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο Kinsbourne
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	OMA syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο OMA
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	OMS		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	OMS
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο οψόκλονου-μυόκλονου-αταξίας
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	POMA syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο POMA
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Paraneoplastic opsoclonus-myoclonus		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Παρανεοπλασματικός οψόκλονος-μυόκλονος
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome	Paraneoplastic opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	Σύνδρομο παρανεοπλαστικού οψόκλονου-μυόκλονου-αταξίας
2688	Adult idiopathic neutropenia		D70	Ιδιοπαθής ουδετεροπενία ενηλίκων	
2688	Adult idiopathic neutropenia	Rasmussen syndrome		Ιδιοπαθής ουδετεροπενία ενηλίκων	Σύνδρομο Rasmussen
2686	Cyclic neutropenia		D70	Κυκλική ουδετεροπενία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
890	Hepatic veno-occlusive disease		K76.5	Φλεβοαποφρακτική νόσος του ήπατος	
890	Hepatic veno-occlusive disease	Sinusoidal obstruction syndrome		Φλεβοαποφρακτική νόσος του ήπατος	Σύνδρομο απόφραξης των κοιλιοειδών
231	Dracunculiasis		B72	Δρακουνκουλίαση	
231	Dracunculiasis	Dracunculosis		Δρακουνκουλίαση	Δρακουνκουλίαση
231	Dracunculiasis	Guinea worm disease		Δρακουνκουλίαση	Ασθένεια του σκώληκα της Γουινέας
231	Dracunculiasis	Medina worm disease		Δρακουνκουλίαση	Νόσος σκωλήκων Medina
231	Dracunculiasis	Medinensis		Δρακουνκουλίαση	Dracunculus medinensis
2035	Lymphatic filariasis		B74.0	Λεμφική φιλαρίαση	
2035	Lymphatic filariasis		B74.1	Λεμφική φιλαρίαση	
2035	Lymphatic filariasis		B74.2	Λεμφική φιλαρίαση	
284448	CLIPPERS		G04.8	CLIPPERS	
284448	CLIPPERS	Chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids		CLIPPERS	Χρόνια λεμφοκυτταρική φλεγμονή με περιαγγειακή ενίσχυση της γέφυρας που ανταποκρίνεται στα στεροειδή
284454	Acute zonal occult outer retinopathy			Οξεία ζωνιαία λανθάνουσα αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	
284454	Acute zonal occult outer retinopathy	AZOR		Οξεία ζωνιαία λανθάνουσα αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	AZOR
284460	Acute annular outer retinopathy			Οξεία δακτυλιοειδής αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	
284460	Acute annular outer retinopathy	AAOR		Οξεία δακτυλιοειδής αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	AAOR
284984	Aneurysm-osteoarthritis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανευρύσματος-οστεοαρθρίτιδας	
284979	Neonatal Marfan syndrome		Q87.4	Νεογνικό σύνδρομο Marfan	
284979	Neonatal Marfan syndrome	Neonatal MFS		Νεογνικό σύνδρομο Marfan	Νεογνικό MFS
289365	Familial vesicoureteral reflux		N13.7	Οικογενής κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση	
289365	Familial vesicoureteral reflux	Familial VUR		Οικογενής κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση	Οικογενής VUR
289347	Infective dermatitis associated with HTLV-1		L30.3	Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με HTLV-1	
289347	Infective dermatitis associated with HTLV-1	IDH		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με HTLV-1	IDH
289347	Infective dermatitis associated with HTLV-1	Infective dermatitis associated with human T-lymphotropic virus type 1		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με HTLV-1	Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με τον ανθρώπινο Τ-λεμφοτροπικό ιό τύπου 1
289347	Infective dermatitis associated with HTLV-1	Infective dermatitis associated with human T-lymphotropic virus type 1		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με HTLV-1	Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με τον ανθρώπινο Τ-λεμφοτροπικό ιό τύπου 1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
289356	Primary non-gestational choriocarcinoma of ovary		C56	Πρωτοπαθές χοριοκαρκίνωμα ωοθηκών μη σχετιζόμενο με κύηση	
289356	Primary non-gestational choriocarcinoma of ovary	NGCO		Πρωτοπαθές χοριοκαρκίνωμα ωοθηκών μη σχετιζόμενο με κύηση	NGCO
289356	Primary non-gestational choriocarcinoma of ovary	Primary non-gestational ovarian choriocarcinoma		Πρωτοπαθές χοριοκαρκίνωμα ωοθηκών μη σχετιζόμενο με κύηση	Πρωτοπαθές ωοθηκικό χοριοκαρκίνωμα μη σχετιζόμενο με κύηση
289377	Early-onset myopathy with fatal cardiomyopathy		G71.8	Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης με θανατηφόρα μυοκαρδιοπάθεια	
289377	Early-onset myopathy with fatal cardiomyopathy	EOMFC		Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης με θανατηφόρα μυοκαρδιοπάθεια	EOMFC
289377	Early-onset myopathy with fatal cardiomyopathy	Salih myopathy		Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης με θανατηφόρα μυοκαρδιοπάθεια	Μυοπάθεια Salih
289380	Myosclerosis		G71.8	Μυοσκλήρυνση	
289380	Myosclerosis	Congenital myosclerosis, Löwenthal type		Μυοσκλήρυνση	Συγγενής μυοσκλήρυνση τύπου Löwenthal
289290	Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency		E72.1	Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναμία λόγω ανεπάρκειας αδενοσινικινάσης	
289290	Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency	ADK hypermethioninemia		Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναμία λόγω ανεπάρκειας αδενοσινικινάσης	ADK υπερμεθειονιναμία
289290	Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency	Hypermethioninemia encephalopathy due to ADK deficiency		Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναμία λόγω ανεπάρκειας αδενοσινικινάσης	Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναμία λόγω ανεπάρκειας ADK
289266	Early-onset epileptic encephalopathy and intellectual disability due to GRIN2A mutation		E72.1	Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και νοητική αναπηρία πρώιμης έναρξης λόγω μετάλλαξης GRIN2A	
289326	Tropical spastic paraparesis		G04.1	Τροπική σπαστική παραπάρεση	
289326	Tropical spastic paraparesis	HAM/TSP		Τροπική σπαστική παραπάρεση	HAM/TSP
289326	Tropical spastic paraparesis	HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Τροπική σπαστική παραπάρεση	Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον HTLV-1
289326	Tropical spastic paraparesis	Human T-lymphotropic virus type I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Τροπική σπαστική παραπάρεση	Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου I
289326	Tropical spastic paraparesis	Human T-lymphotropic virus type-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Τροπική σπαστική παραπάρεση	Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου 1
289326	Tropical spastic paraparesis	TSP		Τροπική σπαστική παραπάρεση	TSP
289307	Developmental delay due to methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency		E71.1	Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας μεθυλομηλονικής ημιαλδεϋδικής αφυδρογονάσης	
289307	Developmental delay due to methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency	Developmental delay due to ALDH6A1 deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας μεθυλομηλονικής ημιαλδεϋδικής αφυδρογονάσης	Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας ALDH6A1
289307	Developmental delay due to methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency	Developmental delay due to MMSDH deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας μεθυλομηλονικής ημιαλδεϋδικής αφυδρογονάσης	Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας MMSDH
289504	Combined malonic and methylmalonic acidemia		E71.1	Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομηλονική οξυαιμία	
289504	Combined malonic and methylmalonic acidemia	CMAMMA		Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομηλονική οξυαιμία	CMAMMA
289504	Combined malonic and methylmalonic acidemia	Combined malonic and methylmalonic aciduria		Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομηλονική οξυαιμία	Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομηλονική οξουρία

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
289499	Congenital cataract microcornea with corneal opacity			Συγγενής καταρράκτης-μικροκερατοειδής με θολερότητα του κερατοειδούς	
289499	Congenital cataract microcornea with corneal opacity	CCMCO		Συγγενής καταρράκτης-μικροκερατοειδής με θολερότητα του κερατοειδούς	CCMCO
289494	4H leukodystrophy		G93.8	Λευκοδυστροφία 4H	
289494	4H leukodystrophy	POLR-related leukodystrophy		Λευκοδυστροφία 4H	Λευκοδυστροφία που σχετίζεται με POLR
289522	Microtriplication 11q24.1		Q99.8	Μικροτριπλασιασμός του 11q24.1	
289522	Microtriplication 11q24.1	Tetrasomy 11q24.1		Μικροτριπλασιασμός του 11q24.1	Τετρασωμία 11q24.1
289513	12q15q21.1 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q15q21.1	
289513	12q15q21.1 microdeletion syndrome	Del(12)(q15)(q21.1)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q15q21.1	Del(12)(q15)(q21.1)
289513	12q15q21.1 microdeletion syndrome	Deletion 12q15q21.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q15q21.1	έλλειψη 12q15q21.1
289513	12q15q21.1 microdeletion syndrome	Monosomy 12q15q21.1		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q15q21.1	Μονοσωμία 12q15q21.1
289465	Isolated congenital adermatoglyphia		Q82.8	Μεμονωμένη συγγενής αδερματογλυφία	
289465	Isolated congenital adermatoglyphia	Congenital absence of fingerprints		Μεμονωμένη συγγενής αδερματογλυφία	Συγγενής απουσία δακτυλικών αποτυπωμάτων
289465	Isolated congenital adermatoglyphia	Immigration delay disease		Μεμονωμένη συγγενής αδερματογλυφία	Νόσος καθυστέρησης μετανάστευσης
289390	Primary Sjögren syndrome		M35.0	Πρωτοπαθές σύνδρομο Sjögren	
289390	Primary Sjögren syndrome	Primary Sjögren-Gougerot syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο Sjögren	Πρωτοπαθές σύνδρομο Sjögren-Gougerot
289385	Malignancy diagnosed during pregnancy		Z34.8	Κακοήθεια που διαγνώστηκε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης	
289385	Malignancy diagnosed during pregnancy	Cancer diagnosed during pregnancy		Κακοήθεια που διαγνώστηκε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης	Καρκίνος που διαγνώστηκε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης
289483	Intellectual disability-alacrima-achalasia syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-έλλειψης δακρύων-αχαλασίας	
289478	Pyoderma gangrenosum-acne-suppurative hidradenitis syndrome			Σύνδρομο γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής- διαπηκτικής ιδραδενίτιδας	
289478	Pyoderma gangrenosum-acne-suppurative hidradenitis syndrome	PASH syndrome		Σύνδρομο γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής- διαπηκτικής ιδραδενίτιδας	σύνδρομο PASH
289176	Autosomal recessive hypophosphatemic rickets		E83.3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υποφωσφαμική ραχίτιδα	
289176	Autosomal recessive hypophosphatemic rickets	ARHR		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υποφωσφαμική ραχίτιδα	ARHR
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets		E55.0	Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	1-alpha-hydroxylase deficiency		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	Ανεπάρκεια 1-άλφα-υδροξυλάσης
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	PDDRI		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	PDDRI

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	Pseudovitamin D-deficient rickets		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	Ραχίτιδα με ψευδή ανεπάρκεια βιταμίνης D
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	VDDI		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	VDDI
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	VDDR-I		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	VDDR-I
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	Vitamin D dependent rickets type I		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	Ραχίτιδα τύπου I που εξαρτάται από τη βιταμίνη D
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets	Vitamin D-dependency type I		Υποασβεσταμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	Εξάρτηση από τη βιταμίνη D τύπου I
280921	Idiopathic panuveitis		H44.1	Ιδιοπαθής πανραγοειδίτιδα	
280917	Idiopathic posterior uveitis		H30.9	Ιδιοπαθής οπίσθια ραγοειδίτιδα	
280914	Idiopathic anterior uveitis		H20.0	Ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280914	Idiopathic anterior uveitis		H20.1	Ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280914	Idiopathic anterior uveitis		H20.2	Ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280914	Idiopathic anterior uveitis		H20.8	Ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280914	Idiopathic anterior uveitis		H20.9	Ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
281090	Syndromic recessive X-linked ichthyosis		Q80.1	Σύνδρομο υπολειπόμενης φυλοσύνδετης ιχθύασης	
281090	Syndromic recessive X-linked ichthyosis	Recessive X-linked ichthyosis with extracutaneous manifestations		Σύνδρομο υπολειπόμενης φυλοσύνδετης ιχθύασης	Υπολειπόμενη Φυλοσύνδετη ιχθύαση με εξωδερματικές εκδηλώσεις
281090	Syndromic recessive X-linked ichthyosis	Syndromic RXLI		Σύνδρομο υπολειπόμενης φυλοσύνδετης ιχθύασης	Συνδρομική RXLI
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma			Συγγενές δικτυωτό ιχθυοσιόμορφο ερυθρόδερμα	
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma	CRIE		Συγγενές δικτυωτό ιχθυοσιόμορφο ερυθρόδερμα	CRIE
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma	IWC		Συγγενές δικτυωτό ιχθυοσιόμορφο ερυθρόδερμα	IWC
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma	Ichthyosis variegata		Συγγενές δικτυωτό ιχθυοσιόμορφο ερυθρόδερμα	Παραλλάσσοσα ιχθύαση
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma	Ichthyosis with confetti		Συγγενές δικτυωτό ιχθυοσιόμορφο ερυθρόδερμα	ιχθύαση με κομφετί
281201	Keratosis linearis-ichthyosis congenita-sclerosing keratoderma syndrome		Q82.8	Σύνδρομο γραμμικής κεράτωσης-συγγενούς ιχθύασης- σκληρυντικής κερατοδερμίας	
281201	Keratosis linearis-ichthyosis congenita-sclerosing keratoderma syndrome	KLICK syndrome		Σύνδρομο γραμμικής κεράτωσης-συγγενούς ιχθύασης- σκληρυντικής κερατοδερμίας	Σύνδρομο KLICK
281139	Annular epidermolytic ichthyosis		Q80.3	Δακτυλοειδής επιδερμολυτική ιχθύαση	
281139	Annular epidermolytic ichthyosis	AEI		Δακτυλοειδής επιδερμολυτική ιχθύαση	AEI
281122	Self-improving collodion baby		Q80.2	Αυτοιάσιμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
281122	Self-improving collodion baby	SHCB		Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	SHCB
281122	Self-improving collodion baby	SICI		Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	SICI
281122	Self-improving collodion baby	Self-healing collodion baby		Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου
281122	Self-improving collodion baby	Self-improving congenital ichthyosis		Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	Αυτοιάσμη συγγενής ιχθύαση
281127	Acral self-healing collodion baby		Q80.2	Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου των άκρων	
281127	Acral self-healing collodion baby	Acral SHCB		Αυτοιάσμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου των άκρων	SHCB των άκρων
280628	Familial progressive hyper- and hypopigmentation		L81.8	Οικογενής προοδευτική υπερ- και υπομελάγχρωση	
280628	Familial progressive hyper- and hypopigmentation	FRHH		Οικογενής προοδευτική υπερ- και υπομελάγχρωση	FRHH
280633	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome		Q87.8	Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας- επιληπτικών κρίσεων	
280633	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome	Congenital disorder of glycosylation due to PIGN deficiency		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας- επιληπτικών κρίσεων	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας PIGN
280633	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome	PIGN-CDG		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας- επιληπτικών κρίσεων	PIGN-CDG
280615	Hemoglobinopathy Toms River		D58.2	Αιμοσφαιρινοπάθεια του ποταμού Toms	
280615	Hemoglobinopathy Toms River	Transient neonatal cyanosis and anemia due to Toms River Hemoglobin		Αιμοσφαιρινοπάθεια του ποταμού Toms	Παροδική νεογνική κυάνωση και αναμία λόγω αιμοσφαιρίνης του ποταμού Toms
280598	Hereditary sensorimotor neuropathy with hyperelastic skin		G60.0	Κληρονομική αισθητικοκινητική νευροπάθεια με υπερελαστικό δέρμα	
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	EMP6		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	EMP6
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	GOSR2-related progressive myoclonus ataxia		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	GOSR-2 σχετιζόμενη προοδευτική μυοκλονική αταξία
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	North Sea progressive myoclonus epilepsy		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία της Βόρειας Θάλασσας
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	PME type 6		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	PME τύπου 6
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6	Progressive myoclonus epilepsy type 6		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6
280671	Megaconial congenital muscular dystrophy		G71.2	Μεγακωνική συγγενής μυϊκή δυστροφία	
280671	Megaconial congenital muscular dystrophy	Congenital megaconial myopathy		Μεγακωνική συγγενής μυϊκή δυστροφία	Συγγενής μεγακωνική μυοπάθεια
280671	Megaconial congenital muscular dystrophy	Congenital muscular dystrophy due to phosphatidylcholine biosynthesis defect		Μεγακωνική συγγενής μυϊκή δυστροφία	Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ελλείμματος στη βιοσύνθεση της φωσφατιδυλοχολίνης
280671	Megaconial congenital muscular dystrophy	Congenital muscular dystrophy with mitochondrial structural abnormalities		Μεγακωνική συγγενής μυϊκή δυστροφία	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με μιτοχονδριακές δομικές ανωμαλίες
280640	Occipital pachygyria and polymicrogyria		Q04.3	Ινιακή παχυγυρία και πολυμικρογυρία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
280640	Occipital pachygyria and polymicrogyria	Occipital MCD		Ινιακή παχυγυρία και πολυμικρογυρία	Ινιακή MCD
280640	Occipital pachygyria and polymicrogyria	Occipital malformations of cortical development		Ινιακή παχυγυρία και πολυμικρογυρία	Ινιακές δυσπλασίες της ανάπτυξης του φλοιού
280654	Autosomal recessive nail dysplasia		Q84.6	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυσπλασία ονύχων	
280651	Acrodysostosis with multiple hormone resistance		Q75.4	Ακροδυσόστωση με πολλαπλή ορμονική αντίσταση	
280779	Cutaneous collagenous vasculopathy			Δερματική κολλαγονώδης αγγειοπάθεια+B9152E9B9142:B9173	
280779	Cutaneous collagenous vasculopathy	CCV		Δερματική κολλαγονώδης αγγειοπάθεια	CCV
280679	Moyamoya angiopathy-short stature-facial dysmorphism-hypergonadotropic hypogonadism syndrome			Σύνδρομο Αγγειοπάθειας Moyamoya- κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
280679	Moyamoya angiopathy-short stature-facial dysmorphism-hypergonadotropic hypogonadism syndrome	Moyamoya disease-short stature-facial dysmorphism-hypergonadotropic hypogonadism		Σύνδρομο Αγγειοπάθειας Moyamoya- κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	Νόσος Moyamoya- χαμηλό ανάστημα-δυσμορφισμού προσώπου-υπεργοναδοτροπικός υπογοναδισμός
280763	Severe intellectual disability and progressive spastic paraplegia			Σοβαρή νοητική αναπηρία και προοδευτική σπαστική παραπληγία	
280763	Severe intellectual disability and progressive spastic paraplegia	AP4 deficiency syndrome		Σοβαρή νοητική αναπηρία και προοδευτική σπαστική παραπληγία	Σύνδρομο ανεπάρκειας AP4
280774	Generalized essential telangiectasia			Γενικευμένη ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία	
280774	Generalized essential telangiectasia	GET		Γενικευμένη ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία	GET
284149	Craniosynostosis-dental anomalies		Q87.0	Κρανιοσυνόστωση-οδοντικές ανωμαλίες	
284149	Craniosynostosis-dental anomalies	Kreiborg-Pakistani syndrome		Κρανιοσυνόστωση-οδοντικές ανωμαλίες	Σύνδρομο Kreiborg-Pakistani
284139	Larsen-like syndrome, B3GAT3 type		Q74.8	Σύνδρομο τύπου Larsen τύπου B3GAT3	
284139	Larsen-like syndrome, B3GAT3 type	Multiple joint dislocations-short stature-craniofacial dysmorphism-congenital heart defects syndrome		Σύνδρομο τύπου Larsen τύπου B3GAT3	Σύνδρομο πολλαπλών εξάρθρωμάτων-χαμηλού αναστήματος-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-
284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome		Q99.8	Σύνδρομο διπλασιασμού Xp22.13p22.2	
284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome	Dup(X)(p22)		Σύνδρομο διπλασιασμού Xp22.13p22.2	Dup(X)(p22)
284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome	Dup(X)(p22.13p22.2)		Σύνδρομο διπλασιασμού Xp22.13p22.2	Dup(X)(p22.13p22.2)
284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome	Duplication Xp22		Σύνδρομο διπλασιασμού Xp22.13p22.2	Διπλασιασμός Xp22
284160	8q21.11 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q21.11	
284160	8q21.11 microdeletion syndrome	Del(8)(q21.11)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q21.11	Del(8)(q21.11)
284160	8q21.11 microdeletion syndrome	Deletion 8q21.11		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q21.11	έλλειψη 8q21.11

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
284160	8q21.11 microdeletion syndrome	Monosomy 8q21.11		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q21.11	Μονοσωμία 8q21.11
284247	Familial retinal arterial macroaneurysm			Οικογενές αρτηριακό μακροανεύρυσμα αμφιβληστροειδούς	
284247	Familial retinal arterial macroaneurysm	FRAM		Οικογενές αρτηριακό μακροανεύρυσμα αμφιβληστροειδούς	FRAM
284247	Familial retinal arterial macroaneurysm	Retinal arterial macroaneurysm and supravulvar pulmonic stenosis		Οικογενές αρτηριακό μακροανεύρυσμα αμφιβληστροειδούς	Αμφιβληστροειδικό αρτηριακό μακροανεύρυσμα και υπερβαλβιδική στένωση της πνευμονικής
284232	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 20		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 20	
284232	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 20	CMT20		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 20	CMT20
284227	TEMPI syndrome		D75.1	Σύνδρομο TEMPI	
284227	TEMPI syndrome	Telangiectasia-erythrocytosis-monoclonal gammopathy-perinephric-fluid collections-intrapulmonary		Σύνδρομο TEMPI	Σύνδρομο τηλαγγεικτασίας-ερυθροκυττάρωσης- μονοκλωνικής γαμμαπάθειας- περινεφρικών
284271	Autosomal recessive cerebellar ataxia- psychomotor delay syndrome		G11.1	Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας- ψυχοκινητικής καθυστέρησης	
284271	Autosomal recessive cerebellar ataxia- psychomotor delay syndrome	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 11		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας- ψυχοκινητικής καθυστέρησης	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 11
284271	Autosomal recessive cerebellar ataxia- psychomotor delay syndrome	SCAR11		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας- ψυχοκινητικής καθυστέρησης	SCAR11
284324	Childhood-onset autosomal recessive slowly progressive spinocerebellar ataxia		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραδέως προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην παιδική ηλικία	
284324	Childhood-onset autosomal recessive slowly progressive spinocerebellar ataxia	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 7		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραδέως προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην παιδική ηλικία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 7
284324	Childhood-onset autosomal recessive slowly progressive spinocerebellar ataxia	SCAR7		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραδέως προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην παιδική ηλικία	SCAR7
284282	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to WWOX deficiency		G11.1	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας WWOX	
284282	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to WWOX deficiency	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 12		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας WWOX	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 12
284282	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to WWOX deficiency	SCAR12		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας WWOX	SCAR12
284289	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia		G11.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
284289	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 10		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 10
284289	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia	SCAR10		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	SCAR10

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
284332	Infantile-onset autosomal recessive nonprogressive cerebellar ataxia		G11.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία βρεφικής έναρξης	
284332	Infantile-onset autosomal recessive nonprogressive cerebellar ataxia	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία βρεφικής έναρξης	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 6
284332	Infantile-onset autosomal recessive nonprogressive cerebellar ataxia	SCAR6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία βρεφικής έναρξης	SCAR6
284339	Pontocerebellar hypoplasia type 7		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 7	
284339	Pontocerebellar hypoplasia type 7	PCH7		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 7	PCH7
284339	Pontocerebellar hypoplasia type 7	Pontocerebellar hypoplasia-46,XY disorder of sex development syndrome		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 7	Σύνδρομο γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας- 46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου
284388	Reversible cerebral vasoconstriction syndrome		I67.8	Σύνδρομο αναστρέψιμης εγκεφαλικής αγγειοσύσπασης	
284388	Reversible cerebral vasoconstriction syndrome	RCVS		Σύνδρομο αναστρέψιμης εγκεφαλικής αγγειοσύσπασης	RCVS
284395	Well-differentiated fetal adenocarcinoma of the lung		C34.1	Καλά διαφοροποιημένο εμβρυϊκό αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	
284395	Well-differentiated fetal adenocarcinoma of the lung	WDFA	C34.2	Καλά διαφοροποιημένο εμβρυϊκό αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	WDFA
284395	Well-differentiated fetal adenocarcinoma of the lung		C34.3	Καλά διαφοροποιημένο εμβρυϊκό αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	
284395	Well-differentiated fetal adenocarcinoma of the lung		C34.8	Καλά διαφοροποιημένο εμβρυϊκό αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	
284400	Small cell carcinoma of the bladder		C67.1	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
284400	Small cell carcinoma of the bladder	Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the bladder	C67.2	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	Χαμηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284400	Small cell carcinoma of the bladder	SCCB	C67.3	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	SCCB
284400	Small cell carcinoma of the bladder	Small cell bladder cancer	C67.4	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	Μικροκυτταρικός καρκίνος της ουροδόχου κύστης
284400	Small cell carcinoma of the bladder	Small cell bladder carcinoma	C67.5	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284400	Small cell carcinoma of the bladder	Small cell carcinoma of the urinary bladder	C67.6	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284400	Small cell carcinoma of the bladder		C67.7	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
284400	Small cell carcinoma of the bladder		C67.8	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
284400	Small cell carcinoma of the bladder		C67.9	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
284400	Small cell carcinoma of the bladder		C67.0	Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
282166	Inherited Creutzfeldt-Jakob disease		A81.0	Κληρονομική νόσος Creutzfeldt-Jakob	
282166	Inherited Creutzfeldt-Jakob disease	Inherited CJD		Κληρονομική νόσος Creutzfeldt-Jakob	Κληρονομική CJD
309854	Cirrhosis-dystonia-polycythemia-hypermanganesemia syndrome		E88.8	Σύνδρομο κίρρωσης-δυστονίας-πολυκυτταραιμίας-υπερμαγγαναιμίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
314029	High bone mass osteogenesis imperfecta		Q78.0	Ατελής οστεογένεση υψηλής οστικής μάζας	
314029	High bone mass osteogenesis imperfecta	High bone mass OI		Ατελής οστεογένεση υψηλής οστικής μάζας	OI υψηλής οστικής μάζας
314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach		C16.9	Γαστρικό αδενοκαρκίνωμα και εγγύς πολυποδίαση του στομάχου	
314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	Familial fundic gland polyposis with gastric cancer		Γαστρικό αδενοκαρκίνωμα και εγγύς πολυποδίαση του στομάχου	Οικογενής κυστική πολυποδίαση του θόλου με γαστρικό καρκίνο
314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach	GAPPS		Γαστρικό αδενοκαρκίνωμα και εγγύς πολυποδίαση του στομάχου	GAPPS
314017	Idiopathic linear interstitial keratitis		H16.3	Ιδιοπαθής γραμμική διάμεση κερατιτίδα	
314002	Contractures-webbed neck-micrognathia-hypoplastic nipples syndrome			Σύνδρομο συσπάσεων-μεμβρανώδους αυχένα-μικρογναθίας-υποπλαστικών θηλών	
314002	Contractures-webbed neck-micrognathia-hypoplastic nipples syndrome	Dinno syndrome		Σύνδρομο συσπάσεων-μεμβρανώδους αυχένα-μικρογναθίας-υποπλαστικών θηλών	Σύνδρομο Dinno
313947	2q23.1 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 2q23.1	
313947	2q23.1 microduplication syndrome	Dup(2)(q23.1)		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 2q23.1	Dup(2)(q23.1)
313947	2q23.1 microduplication syndrome	Trisomy 2q23.1		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 2q23.1	Τρισωμία 2q23.1
313936	PENS syndrome			Σύνδρομο PENS	
313936	PENS syndrome	Papular epidermal nevi with skyline basal cell layers syndrome		Σύνδρομο PENS	Σύνδρομο θηλωδών επιδερμικών σπύλων με βασικοκυτταρικές στιβάδες δίκην γραμμής του ορίζοντα
313920	Epstein-Barr virus-associated gastric carcinoma		C16.2	Γαστρικό καρκίνωμα που σχετίζεται με τον ιό Epstein-Barr	
313920	Epstein-Barr virus-associated gastric carcinoma	EBV-associated gastric carcinoma	C16.0	Γαστρικό καρκίνωμα που σχετίζεται με τον ιό Epstein-Barr	EBV-σχετιζόμενο γαστρικό καρκίνωμα
313920	Epstein-Barr virus-associated gastric carcinoma	EBVaGC		Γαστρικό καρκίνωμα που σχετίζεται με τον ιό Epstein-Barr	EBVaGC
313906	Congenital pancreatic cyst		Q45.2	Συγγενής παγκρεατική κύστη	
313906	Congenital pancreatic cyst	Neonatal congenital pancreatic cyst		Συγγενής παγκρεατική κύστη	Νεογνική συγγενής παγκρεατική κύστη
313906	Congenital pancreatic cyst	True congenital pancreatic cyst		Συγγενής παγκρεατική κύστη	Αληθής συγγενής παγκρεατική κύστη
313855	FGFR2-related bent bone dysplasia			Δυσπλαστική κύρτωση οστού που σχετίζεται με το FGFR2	
313855	FGFR2-related bent bone dysplasia	Perinatal lethal bent bone dysplasia		Δυσπλαστική κύρτωση οστού που σχετίζεται με το FGFR2	Περιγεννητική θανατηφόρος δυσπλαστική κύρτωση οστού
313850	Infantile cerebellar-retinal degeneration		E88.8	Βρεφική παρεγκεφαλιδική-αμφιβληστροειδική εκφύλιση	
313846	Familial cutaneous telangiectasia and oropharyngeal cancer predisposition syndrome			Οικογενής δερματική τελαγγειεκτασία και σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο του στοματοφάρυγγα	
313838	Coats plus syndrome		H35.0	Σύνδρομο Coats με συνδρομική έκφραση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
313838	Coats plus syndrome	CRMCC		Σύνδρομο Coats με συνδρομική έκφραση	CRMCC
313838	Coats plus syndrome	Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts		Σύνδρομο Coats με συνδρομική έκφραση	Εγκεφαλοαμφιβληστροειδική μικροαγγειοπάθεια με ασβεστώσεις και κύστες
313800	Optic nerve edema-splenomegaly syndrome			Σύνδρομο οιδήματος οπτικού νεύρου-σπληνομεγαλίας	
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia		E75.2	Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	ALSP		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	ALSP
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Λευκοεγκεφαλοπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή, με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Autosomal dominant leukoencephalopathy with neuroaxonal spheroids		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Αυτοσωμική επικρατής λευκοεγκεφαλοπάθεια με νευραξονικά σφαιροειδή
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	FPSG		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	FPSG
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Familial dementia, Neumann type		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Οικογενής άνοια, τύπος Neumann
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Familial progressive subcortical gliosis		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Οικογενής προοδευτική υποφλοιώδης γλοίωση
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	GPSC		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	GPSC
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	HDLS		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	HDLS
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με σφαιροειδή νευρογλοίας
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	POLD		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	POLD
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Pigmentary orthochromatic leukodystrophy		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Μελαγχρωστική ορθοχρωματική λευκοδυστροφία
313808	Hereditary diffuse leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia	Subcortical gliosis of Neumann		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	Υποφλοιώδης γλοίωση του Neumann
313781	20p13 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p13	
313781	20p13 microdeletion syndrome	20p subtelomeric deletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p13	Σύνδρομο υποτελομερικής έλλειψης 20p
313781	20p13 microdeletion syndrome	Del(20)(p13)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p13	Del(20)(p13)
313781	20p13 microdeletion syndrome	Monosomy 20p13		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p13	Μονοσωμία 20p13

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
313795	Jawad syndrome			Σύνδρομο Jawad	
313772	Early-onset spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome		G11.4	Σύνδρομο πρώιμης έναρξης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας	
313772	Early-onset spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome	AFG3L2-related spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας	Σύνδρομο AFG3L2-σχετιζόμενης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας
313772	Early-onset spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome	Autosomal recessive spastic ataxia type 5		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 5
313772	Early-onset spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome	SPAX5		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας	SPAX5
314603	Autosomal recessive spastic ataxia with leukoencephalopathy		E88.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία με λευκοεγκεφαλοπάθεια	
314603	Autosomal recessive spastic ataxia with leukoencephalopathy	ARSAL		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία με λευκοεγκεφαλοπάθεια	ARSAL
314603	Autosomal recessive spastic ataxia with leukoencephalopathy	Autosomal recessive spastic ataxia type 3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία με λευκοεγκεφαλοπάθεια	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 3
314603	Autosomal recessive spastic ataxia with leukoencephalopathy	SPAX3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία με λευκοεγκεφαλοπάθεια	SPAX3
314597	Chudley-McCullough syndrome			Σύνδρομο Chudley-McCullough	
314613	Growing teratoma syndrome		D48.7	Σύνδρομο αυξανόμενου τερατώματος	
314575	Intellectual disability-hypotonia-brachycephaly-pyloric stenosis-cryptorchidism syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποτονίας-βραχυκεφαλίας-πυλωρικής στένωσης- κρυπτορχιδίας	
314572	Autosomal recessive leukoencephalopathy-ischemic stroke-retinitis pigmentosa syndrome		I67.8	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης λευκοεγκεφαλοπάθειας-ισχαιμικού εγκεφαλικού επεισοδίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
314585	15q overgrowth syndrome		Q87.3	Σύνδρομο υπερανάπτυξης 15q	
314485	Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy		G12.2	Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή	
314485	Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 5		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή	Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 5
314485	Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy	Young adult-onset dHMN		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή	dHMN με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή
314485	Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy	dSMA5		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή	dSMA5
314566	Primary progressive apraxia of speech		G31.8	Πρωτοπαθής προοδευτική απραξία λόγου	
314566	Primary progressive apraxia of speech	PPAOS		Πρωτοπαθής προοδευτική απραξία λόγου	PPAOS
314555	Craniofacial dysplasia-osteopenia syndrome			Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-οστεοπενίας	
314555	Craniofacial dysplasia-osteopenia syndrome	Hamamy syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-οστεοπενίας	Σύνδρομο Hamamy
314466	Atypical Meigs syndrome		D27	Άτυπο σύνδρομο Meigs	
314466	Atypical Meigs syndrome	Atypical Demons-Meigs syndrome		Άτυπο σύνδρομο Meigs	Άτυπο σύνδρομο Demons-Meigs

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
314466	Atypical Meigs syndrome	Incomplete Meigs syndrome		Άτυπο σύνδρομο Meigs	Ατελές σύνδρομο Meigs
314459	Pseudo-Meigs syndrome		D39.1	Σύνδρομο ψευδο-Meigs	
314459	Pseudo-Meigs syndrome	Pseudo-Demons-Meigs syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Meigs	Σύνδρομο ψευδο-Demons-Meigs
314478	Ovarian fibrothecoma		D27	Ινοθήκωμα ωοθηκών	
314473	Ovarian fibroma		D27	Ίνωμα ωοθηκών	
314422	Ameloblastic carcinoma		C41.1	Αδαμαντινοβλαστικό καρκίνωμα	
314432	Spigelian hernia-cryptorchidism syndrome		K43.6	Σύνδρομο Σπιγγέλιου κήλης-κρυφορχιάς	
314451	Meigs syndrome		D27	Σύνδρομο Meigs	
314451	Meigs syndrome	Demons-Meigs syndrome		Σύνδρομο Meigs	Σύνδρομο Demons-Meigs
314394	Short stature-onychodysplasia-facial dysmorphism-hypotrichosis syndrome		Q87.1	Σύνδρομο κοντού αναστήματος-ονυχοδυσπλασίας-δυσμορφισμού προσώπου-υποτριχώσης	
314394	Short stature-onychodysplasia-facial dysmorphism-hypotrichosis syndrome	SOFT syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-ονυχοδυσπλασίας-δυσμορφισμού προσώπου-υποτριχώσης	Σύνδρομο SOFT
314399	Autosomal dominant aplasia and myelodysplasia		D61.0	Αυτοσωμική επικρατούσα απλασία και μυελοδυσπλασία	
314399	Autosomal dominant aplasia and myelodysplasia	Autosomal dominant aplastic anemia and myelodysplasia		Αυτοσωμική επικρατούσα απλασία και μυελοδυσπλασία	Αυτοσωμική επικρατής απλαστική αναιμία και μυελοδυσπλασία
314404	Autosomal dominant cerebellar ataxia-deafness-narcolepsy syndrome		G11.2	Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης-ναρκοληψίας	
314404	Autosomal dominant cerebellar ataxia-deafness-narcolepsy syndrome	ADCA-DN syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης-ναρκοληψίας	Σύνδρομο ADCA-DN
314404	Autosomal dominant cerebellar ataxia-deafness-narcolepsy syndrome	Autosomal dominant cerebellar ataxia-hearing loss-narcolepsy syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης-ναρκοληψίας	Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-απώλειας ακοής-ναρκοληψίας
314419	Ameloblastoma		D16.5	Αδαμαντινοβλάστωμα	
314419	Ameloblastoma		D16.4	Αδαμαντινοβλάστωμα	
314373	Chronic infantile diarrhea due to guanylate cyclase 2C overactivity		P78.3	Χρόνια βρεφική διάρροια λόγω υπερδραστηριότητας της γουανυλικής κυκλάσης 2C	
314376	Intestinal obstruction in the newborn due to guanylate cyclase 2C deficiency		P76.0	Νεογνική εντερική απόφραξη λόγω ανεπάρκειας γουανυλικής κυκλάσης 2C	
314376	Intestinal obstruction in the newborn due to guanylate cyclase 2C deficiency	Meconium ileus due to guanylate cyclase 2C deficiency		Νεογνική εντερική απόφραξη λόγω ανεπάρκειας γουανυλικής κυκλάσης 2C	Ευλές από μηκόνιο λόγω ανεπάρκειας γουανυλικής κυκλάσης 2C
314381	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 6		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 6	
314381	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 6	Familial dysautonomia with contractures		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 6	Οικογενής δυσαυτονομία με μυϊκές συσπάσεις
314381	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 6	HSAN6		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 6	HSAN6

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
314381	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 6	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VI		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 6	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VI
314389	Xq12-q13.3 duplication syndrome		Q99.8	Σύνδρομο διπλασιασμού Xq12-q13.3	
314389	Xq12-q13.3 duplication syndrome	Dup(X)(q12-q13.3)		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq12-q13.3	Dup(X)(q12-q13.3)
314034	7p22.1 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 7p22.1	
314034	7p22.1 microduplication syndrome	Dup(7)(p22.1)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 7p22.1	Dup(7)(p22.1)
314034	7p22.1 microduplication syndrome	Trisomy 7p22.1		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 7p22.1	Τρισωμία 7p22.1
314041	Marfanoid habitus-inguinal hernia-advanced bone age syndrome			Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-βουβωνοκήλης-προχωρημένης οστικής ηλικίας	
314051	Leukoencephalopathy-thalamus and brainstem anomalies-high lactate syndrome		E88.8	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-ανωμαλιών θαλάμου και εγκεφαλικού στελέχους-υψηλού γαλακτικού οξέος	
314051	Leukoencephalopathy-thalamus and brainstem anomalies-high lactate syndrome	COXPD12		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-ανωμαλιών θαλάμου και εγκεφαλικού στελέχους-υψηλού γαλακτικού οξέος	COXPD12
314051	Leukoencephalopathy-thalamus and brainstem anomalies-high lactate syndrome	Combined oxidative phosphorylation defect type 12		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-ανωμαλιών θαλάμου και εγκεφαλικού στελέχους-υψηλού γαλακτικού οξέος	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 12
314051	Leukoencephalopathy-thalamus and brainstem anomalies-high lactate syndrome	LTBL		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-ανωμαλιών θαλάμου και εγκεφαλικού στελέχους-υψηλού γαλακτικού οξέος	LTBL
306776	Sporadic hyperekplexia		G25.8	Σποραδική υπερεκπληξία	
306682	Manganese poisoning		T57.2	Δηλητηρίαση από μαγγάνιο	
306682	Manganese poisoning	Manganese intoxication		Δηλητηρίαση από μαγγάνιο	Τοξίκωση από μαγγάνιο
306682	Manganese poisoning	Manganism		Δηλητηρίαση από μαγγάνιο	Μαγγανισμός
306674	Kufor-Rakeb syndrome		G23.0	Σύνδρομο Kufor-Rakeb	
306674	Kufor-Rakeb syndrome	PARK9		Σύνδρομο Kufor-Rakeb	PARK9
306669	Hemiparkinsonism-hemiatrophy syndrome		G20	Σύνδρομο ημιπαρκινσονισμού-ημιατροφίας	
306669	Hemiparkinsonism-hemiatrophy syndrome	HP-HA syndrome		Σύνδρομο ημιπαρκινσονισμού-ημιατροφίας	Σύνδρομο HP-HA
306692	Cyanide-induced parkinsonism-dystonia		G21.2	Παρκινσονισμός-δυστονία που προκαλείται από κυάνιο	
306686	Delayed encephalopathy due to carbon monoxide poisoning		G21.2	Καθυστερημένη εγκεφαλοπάθεια λόγω δηλητηρίασης από μονοξείδιο του άνθρακα	
306686	Delayed encephalopathy due to carbon monoxide poisoning	Delayed encephalopathy due to CO poisoning		Καθυστερημένη εγκεφαλοπάθεια λόγω δηλητηρίασης από μονοξείδιο του άνθρακα	Καθυστερημένη εγκεφαλοπάθεια λόγω δηλητηρίασης από CO
306741	Hemidystonia-hemiatrophy syndrome		G24.8	Σύνδρομο ημιδυστονίας-ημιατροφίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
306741	Hemidystonia-hemiatrophy syndrome	HD-HA syndrome		Σύνδρομο ημιδυστονίας-ημιατροφίας	Σύνδρομο HD-HA
306734	Primary dystonia, DYT21 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT21	
306734	Primary dystonia, DYT21 type	DYT21		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT21	DYT21
306731	Sydenham chorea		I02.0	Χορεία Sydenham	
306731	Sydenham chorea		I02.9	Χορεία Sydenham	
308410	Autism-epilepsy syndrome due to branched chain ketoacid dehydrogenase kinase deficiency		E71.1	Σύνδρομο αυτισμού-επιληψίας λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της αφυδρογονάσης κετοξέων διακλαδισμένης αλυσίδας	
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency		E71.1	Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	MCEE deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	Ανεπάρκεια MCEE
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA ρακεμάσης
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA ρακεμάσης
307766	Curly hair-acral keratoderma-caries syndrome		Q82.8	Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-κερατοδερμίας άκρων-τερηδόνας	
307766	Curly hair-acral keratoderma-caries syndrome	CHAC syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-κερατοδερμίας άκρων-τερηδόνας	Σύνδρομο CHAC
307766	Curly hair-acral keratoderma-caries syndrome	CHACS		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-κερατοδερμίας άκρων-τερηδόνας	CHACS
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome		Q82.8	Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome	HOPP syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο HOPP
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome	Hypotrichosis-striate palmoplantar hyperkeratosis-acroosteolysis-periodontitis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο υποτρίχωσης-γραμμωτής παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ακροοστεόλυσης-περιοδοντίτιδας
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome	Hypotrichosis-striate palmoplantar keratoderma-acroosteolysis-periodontitis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο υποτρίχωσης-γραμμωτής παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ακροοστεόλυσης-περιοδοντίτιδας
308013	Focal acral hyperkeratosis		Q82.8	Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	
308013	Focal acral hyperkeratosis	PPKP3 without elastoidosis		Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	PPKP3 χωρίς ελαστοείδωση
308013	Focal acral hyperkeratosis	PPPK3 without elastoidosis		Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	PPPK3 χωρίς ελαστοείδωση
308013	Focal acral hyperkeratosis	Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 3 without elastoidosis		Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	Στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 3 χωρίς ελαστοείδωση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
308013	Focal acral hyperkeratosis	Punctate palmoplantar keratoderma type 3 without elastoidosis		Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	Στικτή παλαμοπελαμιαία κερατοδερμία τύπου 3 χωρίς ελαστοείδωση
309111	Combined pancreatic lipase-colipase deficiency		K90.3	Συνδυασμένη ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης-κολιπάσης	
309031	Pancreatic triacylglycerol lipase deficiency		K90.3	Ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	
309031	Pancreatic triacylglycerol lipase deficiency	Pancreatic triglyceride lipase deficiency		Ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	Ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης των τριγλυκεριδίων
309108	Pancreatic colipase deficiency		K90.3	Ανεπάρκεια παγκρεατικής κολιπάσης	
178	Chordoma		C76.7	Χόρδωμα	
178	Chordoma	Notochordal sarcoma		Χόρδωμα	Σάρκωμα της νωτοχορδής
2637	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II		Q87.1	Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II	
2637	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II	MOPD type II		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II	MOPD τύπου II
2637	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II	Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II	Οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II του Majewski
592	Macrophagic myofasciitis		M60.8	Μακροφαγική απονευρωσίτιδα	
592	Macrophagic myofasciitis	MMF		Μακροφαγική απονευρωσίτιδα	MMF
309246	GM2 gangliosidosis, AB variant		E75.0	Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή AB	
309246	GM2 gangliosidosis, AB variant	Hexosaminidase activator deficiency		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή AB	Ανεπάρκεια του ενεργοποιητή της εξοζοαμινιδάσης
309147	Hyper-beta-alaninemia		E79.8	Υπερ-β-αλανιναμία	
309147	Hyper-beta-alaninemia	Hyperalaninemia		Υπερ-β-αλανιναμία	Υπεραλανιναμία
300547	Autosomal recessive infantile hypercalcemia		E83.5	Αυτοσωμική υπολειπόμενη βρεφική υπερασβεστιαμία	
300547	Autosomal recessive infantile hypercalcemia	Familial infantile hypercalcemia with suppressed intact parathyroid hormone		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βρεφική υπερασβεστιαμία	Οικογενής βρεφική υπερασβεστιαμία με κατεσταλμένη ακέραη παραθορμόνη
300552	Follicular cholangitis and pancreatitis			Θυλακική χολαγγειίτιδα και παγκρεατίτιδα	
300552	Follicular cholangitis and pancreatitis	Follicular pancreatocholangitis		Θυλακική χολαγγειίτιδα και παγκρεατίτιδα	Θυλακική παγκρεατοχολαγγειίτιδα
300557	Carcinoma of the ampulla of Vater		C24.1	Καρκίνωμα του φύματος Vater	
300557	Carcinoma of the ampulla of Vater	Ampullary carcinoma		Καρκίνωμα του φύματος Vater	Ληκυθικό καρκίνωμα
300557	Carcinoma of the ampulla of Vater	Ampulloma		Καρκίνωμα του φύματος Vater	Ληκυθικό καρκίνωμα
300564	Combined pulmonary fibrosis-emphysema syndrome		J84.1	Σύνδρομο συνδυασμένης πνευμονικής ίνωσης-εμφυσήματος	
300564	Combined pulmonary fibrosis-emphysema syndrome	CPFE		Σύνδρομο συνδυασμένης πνευμονικής ίνωσης-εμφυσήματος	CPFE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
300570	Cortical dysgenesis with pontocerebellar hypoplasia due to TUBB3 mutation		Q04.3	Δυσγενεσία του φλοιού με υποπλασία γεφυροπαρεγκεφαλίδας λόγω μετάλλαξης TUBB3	
300573	Polymicrogyria due to TUBB2B mutation		Q04.3	Πολυμικροgyρία λόγω μετάλλαξης TUBB2B	
300576	Oligodontia-cancer predisposition syndrome		C19	Σύνδρομο ολιγοδοντίας-καρκινικής προδιάθεσης	
300576	Oligodontia-cancer predisposition syndrome	Autosomal dominant ectodermal dysplasia-cancer predisposition syndrome		Σύνδρομο ολιγοδοντίας-καρκινικής προδιάθεσης	Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούς εξωδερμικής δυσπλασίας-καρκινικής προδιάθεσης
300496	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 2		Q87.8	Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας-σπασμών τύπου 2	
300496	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 2	MCAHS type 2		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας-σπασμών τύπου 3	MCAHS τύπου 2
300501	Painful orbital and systemic neurofibromas-marfanoid habitus syndrome		D36.1	Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-επώδυνων κογκικών και συστηματικών νευροϊνωμάτων	
300504	Onychocytic matricoma		D23.9	Ονυχοκυτταρικό ματρίκωμα	
300504	Onychocytic matricoma	Acanthoma of the nail matrix		Ονυχοκυτταρικό ματρίκωμα	Ακάνθωμα της μήτρας του όνυχος
300512	Onychomatricoma		D23.9	Ονυχοκυτταρικό ματρίκωμα	
300536	DDOST-CDG		E77.8	Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
300536	DDOST-CDG	CDG syndrome type 1r		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου 1r
300536	DDOST-CDG	CDG-1r		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1r
300536	DDOST-CDG	CDG1R		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1R
300536	DDOST-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1r		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1r
300536	DDOST-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1r		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1r
300536	DDOST-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1r		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1r
300849	Diffuse large B-cell lymphoma of the central nervous system		C83.3	Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων Β-κυττάρων του κεντρικού νευρικού συστήματος	
300849	Diffuse large B-cell lymphoma of the central nervous system	DLBCL of the CNS		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων Β-κυττάρων του κεντρικού νευρικού συστήματος	DLBCL του ΚΝΣ
300865	Primary cutaneous anaplastic large cell lymphoma		C86.6	Πρωτοπαθές δερματικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	
300865	Primary cutaneous anaplastic large cell lymphoma	Primary C-ALCL		Πρωτοπαθές δερματικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	Πρωτοπαθές C-ALCL
300865	Primary cutaneous anaplastic large cell lymphoma	Regressive atypical histiocytosis		Πρωτοπαθές δερματικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	Παλινδρομική άτυπη ιστοκυττάρωση
300857	T-cell/histiocyte rich large B cell lymphoma		C83.3	Λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων πλούσιο σε Τ-κύτταρα/ιστιοκύτταρα	
300857	T-cell/histiocyte rich large B cell lymphoma	THRLBCL		Λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων πλούσιο σε Τ-κύτταρα/ιστιοκύτταρα	THRLBCL
300878	Hairy cell leukemia variant		C91.4	Παραλλαγή λευχαιμίας τριχωτών κυττάρων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
300878	Hairy cell leukemia variant	HCL-v		Παραλλαγή λευκαϊας τριχωτών κυττάρων	HCL-v
300878	Hairy cell leukemia variant	Leukemic reticuloendotheliosis variant		Παραλλαγή λευκαϊας τριχωτών κυττάρων	Παραλλαγή λευκαϊκής δικτυοενδοθηλίωσης
300878	Hairy cell leukemia variant	Prolymphocytic variant of HCL		Παραλλαγή λευκαϊας τριχωτών κυττάρων	Προλεμφοκυτταρική παραλλαγή της HCL
300878	Hairy cell leukemia variant	Prolymphocytic variant of hairy cell leukemia		Παραλλαγή λευκαϊας τριχωτών κυττάρων	Προλεμφοκυτταρική παραλλαγή της λευκαϊας τριχωτών κυττάρων
300869	Splenic diffuse red pulp small B-cell lymphoma		C83.0	Διάχυτο λέμφωμα μικρών B-κυττάρων ερυθρού πολφού σπληνός	
300869	Splenic diffuse red pulp small B-cell lymphoma	SDRPL		Διάχυτο λέμφωμα μικρών B-κυττάρων ερυθρού πολφού σπληνός	SDRPL
300869	Splenic diffuse red pulp small B-cell lymphoma	Splenic diffuse red pulp lymphoma		Διάχυτο λέμφωμα μικρών B-κυττάρων ερυθρού πολφού σπληνός	Σπληνικό διάχυτο λέμφωμα ερυθρού πολφού
300888	Diffuse large B-cell lymphoma with chronic inflammation		C83.3	Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων με χρόνια φλεγμονή	
300888	Diffuse large B-cell lymphoma with chronic inflammation	DLBCL with chronic inflammation		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων με χρόνια φλεγμονή	DLBCL με χρόνια φλεγμονή
300605	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis		G12.2	Νεανική μυατροφική πλάγια σκλήρυνση	
300605	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis	JALS		Νεανική μυατροφική πλάγια σκλήρυνση	JALS
300605	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis	Juvenile Charcot disease		Νεανική μυατροφική πλάγια σκλήρυνση	Νεανική νόσος Charcot
300605	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis	Juvenile Lou Gehrig disease		Νεανική μυατροφική πλάγια σκλήρυνση	Νεανική νόσος Lou Gehrig
300751	Familial dilated cardiomyopathy with conduction defect due to LMNA mutation		I42.0	Οικογενής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με ελάττωμα αγωγιμότητας λόγω μετάλλαξης LMNA	
306431	Adult-onset immunodeficiency with anti-interferon-gamma autoantibodies		D84.8	Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ	
306431	Adult-onset immunodeficiency with anti-interferon-gamma autoantibodies	Acquired adult-onset immunodeficiency		Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ	Επίκτητη ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή
306431	Adult-onset immunodeficiency with anti-interferon-gamma autoantibodies	Adult-onset immunodeficiency with acquired anti-interferon-gamma autoantibodies		Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ	Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με επίκτητα αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ
306550	FADD-related immunodeficiency		D89.8	Ανοσοανεπάρκεια που σχετίζεται με το FADD	
306553	Myospherulosis		M79.8	Μυοσφαιριδίωση	
306553	Myospherulosis	Spherulocytosis		Μυοσφαιριδίωση	Σφαιριδιοκυττάρωση
306553	Myospherulosis	Subcutaneous spherulocystic disease		Μυοσφαιριδίωση	Υπόδερμια σφαιριδιοκυτταρική νόσος
306542	Frontonasal dysplasia-severe microphthalmia-severe facial clefting syndrome			Σύνδρομο μετωπρινικής δυσπλασίας-βαρείας μικροφθalmίας-βαρείας σχιστίας προσώπου	
306542	Frontonasal dysplasia-severe microphthalmia-severe facial clefting syndrome	ALX1-related frontonasal dysplasia		Σύνδρομο μετωπρινικής δυσπλασίας-βαρείας μικροφθalmίας-βαρείας σχιστίας προσώπου	ALX1-σχετιζόμενη μετωπρινική δυσπλασία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
306542	Frontonasal dysplasia-severe microphthalmia-severe facial clefting syndrome	Frontonasal dysplasia type 3		Σύνδρομο μετωπορινικής δυσπλασίας-βαρείας μικροφθαλμίας-βαρείας σχιστίας προσώπου	Μετωπορινική δυσπλασία τύπου 3
306547	Porencephaly-microcephaly-bilateral congenital cataract syndrome		Q07.8	Σύνδρομο πορεγκεφαλίας-μικροκεφαλίας-αμφίπλευρου συγγενούς καταρράκτη	
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome		Q87.0	Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome	Congenital hereditary facial palsy with variable deafness		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη κώφωση
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome	Congenital hereditary facial palsy with variable hearing loss		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη απώλεια ακοής
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome	Congenital hereditary facial paralysis with variable deafness		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη κώφωση
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome	Congenital hereditary facial paralysis-variable deafness syndrome		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης κώφωσης
306527	Isolated hereditary congenital facial paralysis		Q87.0	Μεμονωμένη κληρονομική συγγενής παράλυση προσώπου	
306511	Autosomal recessive spastic paraplegia type 48		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 48	
306511	Autosomal recessive spastic paraplegia type 48	SPG48		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 48	SGP48
306504	Interstitial lung disease-nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa syndrome			Σύνδρομο διάμεσης πνευμονοπάθειας-νεφρωσικού συνδρόμου-πομφολυγώδους επιδερμόλυσης	
306504	Interstitial lung disease-nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa syndrome	ILNEB syndrome		Σύνδρομο διάμεσης πνευμονοπάθειας-νεφρωσικού συνδρόμου-πομφολυγώδους επιδερμόλυσης	Σύνδρομο ILNEB
306504	Interstitial lung disease-nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa syndrome	JEB with interstitial lung disease and nephrotic syndrome		Σύνδρομο διάμεσης πνευμονοπάθειας-νεφρωσικού συνδρόμου-πομφολυγώδους επιδερμόλυσης	JEB με διάμεση πνευμονοπάθεια και νεφρωσικό σύνδρομο
306504	Interstitial lung disease-nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa syndrome	Junctional epidermolysis bullosa with interstitial lung disease and nephrotic syndrome		Σύνδρομο διάμεσης πνευμονοπάθειας-νεφρωσικού συνδρόμου-πομφολυγώδους επιδερμόλυσης	Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση με διάμεση πνευμονοπάθεια και νεφρωσικό σύνδρομο
306644	Complication after organ transplantation		T86.8	Επιπλοκές μετά από μεταμόσχευση οργάνων	
306577	Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy		G99.1	Νευροπάθεια μικρών ινών που σχετίζεται με πάθηση διαύλων νατρίου	
306558	Primary microcephaly-epilepsy-permanent neonatal diabetes syndrome		Q02	Πρωτοπαθές σύνδρομο μικροκεφαλίας-επιληψίας-μόνιμου νεογνικού διαβήτη	
300319	Charcot-Marie-Tooth disease type 2P		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2P	
300319	Charcot-Marie-Tooth disease type 2P	CMT2P		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2P	CMT2P
300324	Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis		D72.8	Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση	
300324	Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis	PPBL		Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση	PPBL
300324	Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis	Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis with binucleated lymphocytes		Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση	Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση με διπύρνα λεμφοκύτταρα
300313	Congenital cataract-hearing loss-severe developmental delay syndrome		E88.8	Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-βαρηκόιας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
300313	Congenital cataract-hearing loss-severe developmental delay syndrome	Congenital cataract-deafness-severe developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-βαρηκοΐας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-κώφωσης-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης
300313	Congenital cataract-hearing loss-severe developmental delay syndrome	Huppke-Brendel syndrome		Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-βαρηκοΐας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο Huppke-Brendel
300313	Congenital cataract-hearing loss-severe developmental delay syndrome	Lethal neurodegenerative disorder due to copper transport defect		Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-βαρηκοΐας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης	Θανατηφόρος νευροεκφυλιστική διαταραχή λόγω ελλείμματος στη μεταφορά του χαλκού
300298	Severe congenital hypochromic anemia with ringed sideroblasts		D64.0	Σοβαρή συγγενής υπόχρωμη αναμία με δακτυλιοειδείς σιδεροβλάστες	
300298	Severe congenital hypochromic anemia with ringed sideroblasts	Severe congenital hypochromic sideroblastic anemia		Σοβαρή συγγενής υπόχρωμη αναμία με δακτυλιοειδείς σιδεροβλάστες	Σοβαρή συγγενής υπόχρωμη σιδεροβλαστική αναμία
300305	11p15.4 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 11p15.4	
300305	11p15.4 microduplication syndrome	Dup(11)p(15.4)		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 11p15.4	Dup(11)p(15.4)
300305	11p15.4 microduplication syndrome	Trisomy 11p15.4		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 11p15.4	Τρισωμία 11p15.4
300284	Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency		M35.8	Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας λυσυλδροξυλάσης-3	
300284	Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency	Bone fragility-contractions-arterial rupture-deafness syndrome		Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας λυσυλδροξυλάσης-3	Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών-μυϊκών συσπάσεων-αρτηριακής ρήξης-κώφωσης
300284	Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency	Bone fragility-contractions-arterial rupture-hearing loss syndrome		Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας λυσυλδροξυλάσης-3	Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών-μυϊκών συσπάσεων-αρτηριακής ρήξης-απώλειας ακοής
300284	Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency	Connective tissue disorder due to LH3 deficiency		Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας λυσυλδροξυλάσης-3	Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας LH3
300293	Transient infantile hypertriglyceridemia and hepatosteotosis		K76.0	Παροδική βρεφική υπερτριγλυκεριδαμία και ηπατοστεάτωση	
300293	Transient infantile hypertriglyceridemia and hepatosteotosis	Transient infantile hypertriglyceridemia and fatty liver		Παροδική βρεφική υπερτριγλυκεριδαμία και ηπατοστεάτωση	Παροδική βρεφική υπερτριγλυκεριδαμία και λιπώδες ήπαρ
300385	Pituitary carcinoma		C75.1	Καρκίνωμα υπόφυσης	
300493	Sagliker syndrome			Σύνδρομο Sagliker	
300373	X-linked acroigantism		E22.0	Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	
300373	X-linked acroigantism	Familial infantile gigantism		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	Οικογενής βρεφικός γιγαντισμός
300373	X-linked acroigantism	Hereditary infantile gigantism		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	Κληρονομικός βρεφικός γιγαντισμός
300373	X-linked acroigantism	Hereditary pituitary hyperplasia		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	Κληρονομική υπερπλασία της υπόφυσης
300373	X-linked acroigantism	Infantile gigantism due to pituitary hyperplasia		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	Βρεφικός γιγαντισμός λόγω υπερπλασίας της υπόφυσης
300373	X-linked acroigantism	X-LAG		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός	X-LAG
300382	Progeroid and marfanoid aspect-lipodystrophy syndrome		E88.1	Σύνδρομο λιποδυστροφίας με χαρακτηριστικές προγήρανσης και μαρφανοειδούς όψης-	
300345	Autosomal systemic lupus erythematosus		M32.8	Αυτοσωμικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	
300345	Autosomal systemic lupus erythematosus	Autosomal SLE		Αυτοσωμικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	Αυτοσωμικός ΣΕΛ

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
300345	Autosomal systemic lupus erythematosus	Familial SLE		Αυτοσωμικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	Οικογενής ΣΕΛ
300345	Autosomal systemic lupus erythematosus	Familial systemic lupus erythematosus		Αυτοσωμικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	Οικογενής συστηματικός ερυθματώδης λύκος
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation		L50.2	Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	FACU		Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	FACU
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	Familial atypical cold urticaria		Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	Οικογενής άτυπη κνίδωση εκ ψύχους
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	Familial cold urticaria with common variable immunodeficiency		Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους με κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation	PLAID		Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	PLAID
300333	Nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa-sensorineural deafness syndrome			Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου-νευροαισθητήριας κώφωσης	
300333	Nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa-sensorineural deafness syndrome	EBS with nephropathy		Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου-νευροαισθητήριας κώφωσης	EBS με νεφροπάθεια
300333	Nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa-sensorineural deafness syndrome	Epidermolysis bullosa simplex with nephropathy		Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου-νευροαισθητήριας κώφωσης	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με νεφροπάθεια
300333	Nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa-sensorineural deafness syndrome	Nephrotic syndrome-hearing loss-epidermolysis bullosa syndrome		Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου-νευροαισθητήριας κώφωσης	Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου- απώλειας ακοής
464724	Fever-associated acute infantile liver failure syndrome		K72.0	Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας που σχετίζεται με εμπύρετο	
464738	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome			Σύνδρομο Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	
464760	Familial cavitory optic disc anomaly			Οικογενής κοιλτική ανωμαλία του οπτικού δίσκου	
464760	Familial cavitory optic disc anomaly	Familial CODA		Οικογενής κοιλτική ανωμαλία του οπτικού δίσκου	Οικογενής CODA
464756	Familial gastric type 1 neuroendocrine tumor		C16.9	Οικογενής νευροενδοκρινικός γαστρικός όγκος τύπου 1	
465508	Symptomatic form of hemochromatosis type 1		E83.1	Συμπτωματική μορφή αιμοχρωμάτωσης τύπου 1	
465508	Symptomatic form of hemochromatosis type 1	Symptomatic form of HFE-related hereditary hemochromatosis		Συμπτωματική μορφή αιμοχρωμάτωσης τύπου 1	Συμπτωματική μορφή της HFE-σχετιζόμενης κληρονομικής αιμοχρωμάτωσης
465508	Symptomatic form of hemochromatosis type 1	Symptomatic form of classic hemochromatosis		Συμπτωματική μορφή αιμοχρωμάτωσης τύπου 1	Συμπτωματική μορφή της κλασικής αιμοχρωμάτωσης
464282	Spastic paraplegia-severe developmental delay-epilepsy syndrome			Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψίας	
464282	Spastic paraplegia-severe developmental delay-epilepsy syndrome	SPPRS syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψίας	Σύνδρομο SPPRS

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
464282	Spastic paraplegia-severe developmental delay-epilepsy syndrome	Spastic paraplegia-psychomotor retardation-seizures syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψίας	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-ψυχοκινητικής επιβράδυνσης-σπασμών
464288	Short stature-brachydactyly-obesity-global developmental delay syndrome			Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-βραχυδακτυλίας-παχυσαρκίας-σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης	
464288	Short stature-brachydactyly-obesity-global developmental delay syndrome	SBIDDS		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-βραχυδακτυλίας-παχυσαρκίας-σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης	SBIDDS
464306	DYRK1A-related intellectual disability syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το DYRK1A	
464306	DYRK1A-related intellectual disability syndrome	DYRK1A syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το DYRK1A	Σύνδρομο DYRK1A
464329	Kaposiform lymphangiomatosis		D18.1	Λεμφαγγειώματωση τύπου Kaposi	
464321	Multifocal lymphangioendotheliomatosis-thrombocytopenia syndrome		D18.1	Σύνδρομο πολυεστιακής λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωσης-θρομβοπενίας	
464321	Multifocal lymphangioendotheliomatosis-thrombocytopenia syndrome	Cutaneousvisceral angiomatosis-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο πολυεστιακής λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωσης-θρομβοπενίας	Σύνδρομο δερματοσπλαγχνικής αγγειώματωσης-θρομβοπενίας
464321	Multifocal lymphangioendotheliomatosis-thrombocytopenia syndrome	MLT		Σύνδρομο πολυεστιακής λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωσης-θρομβοπενίας	MLT
464321	Multifocal lymphangioendotheliomatosis-thrombocytopenia syndrome	Multifocal lymphangioendotheliomatosis with thrombocytopenia		Σύνδρομο πολυεστιακής λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωσης-θρομβοπενίας	Πολυεστιακή λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωση με θρομβοπενία
464318	Verrucous hemangioma		D18.0	Ακροχορδονώδες αιμαγγείωμα	
464366	NEK9-related lethal skeletal dysplasia		Q77.2	Θανατηφόρα σκελετική δυσπλασία που σχετίζεται με το NEK9	
464366	NEK9-related lethal skeletal dysplasia	Lethal skeletal dysplasia-fetal akinesia-contractures-thoracic dysplasia-pulmonary hypoplasia syndrome		Θανατηφόρα σκελετική δυσπλασία που σχετίζεται με το NEK9	Σύνδρομο θανατηφόρου σκελετικής δυσπλασίας-εμβρυικής ακινησίας-μυϊκών συσπάσεων-θωρακικής
464359	Benign metanephric tumor		D30.0	Καλοήθης μετανεφρικός όγκος	
464343	Catastrophic antiphospholipid syndrome		D68.6	Καταστροφικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	
464343	Catastrophic antiphospholipid syndrome	CAPS		Καταστροφικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	CAPS
464343	Catastrophic antiphospholipid syndrome	Catastrophic APS		Καταστροφικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	Καταστροφικό APS
464336	BENTA disease		D81.8	Νόσος BENTA	
464336	BENTA disease	B-cell expansion with NF-kB and T-cell anergy disease		Νόσος BENTA	Νόσος έκπτυξης B-κυττάρων με ανεργία των NF-kB και T-κυττάρων
464453	Acquired methemoglobinemia		D74.8	Επίκτητη μεθαιμοσφαιραιμία	
464453	Acquired methemoglobinemia	Drug-induced methemoglobinemia		Επίκτητη μεθαιμοσφαιραιμία	Φαρμακοεπαγόμενη μεθαιμοσφαιραιμία
464443	COG6-CGD		E77.8	COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
464443	COG6-CGD	CDG syndrome type III		COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου III
464443	COG6-CGD	CDG-III		COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-III

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
464443	COG6-CGD	CDG2L		COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG2L
464443	COG6-CGD	Congenital disorder of glycosylation type 2I		COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2I
464443	COG6-CGD	Congenital disorder of glycosylation type III		COG6-CGD (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου III
464440	Primary dystonia, DYT27 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT27	
464370	Neonatal alloimmune neutropenia		P61.5	Νεογνική αλλοάνοση ουδετεροπενία	
464458	Paracetamol poisoning			Δηλητηρίαση από παρακεταμόλη	
464458	Paracetamol poisoning	Acetaminophen poisoning		Δηλητηρίαση από παρακεταμόλη	Δηλητηρίαση από ακεταμινοφαίνη
639	Polyneuropathy associated with IgM monoclonal gammopathy with anti-MAG		G61.8	Πολυνευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνική γαμμαπάθεια IgM με anti-MAG	
639	Polyneuropathy associated with IgM monoclonal gammopathy with anti-MAG	Anti-MAG neuropathy		Πολυνευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνική γαμμαπάθεια IgM με anti-MAG	Νευροπάθεια anti-MAG
639	Polyneuropathy associated with IgM monoclonal gammopathy with anti-MAG	Neuropathy associated with monoclonal IgM antibodies to myelin-associated glycoprotein		Πολυνευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνική γαμμαπάθεια IgM με anti-MAG	Νευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνικά IgM αντισώματα έναντι της γλυκοπρωτεΐνης σχετιζόμενης με τη μυελίνη
662	Yellow nail syndrome		L60.5	Σύνδρομο κίτρινων ονύχων	
662	Yellow nail syndrome	Lymphedema with yellow nails		Σύνδρομο κίτρινων ονύχων	Λεμφοίδημα με κίτρινα νύχια
662	Yellow nail syndrome	YNS		Σύνδρομο κίτρινων ονύχων	YNS
793	SAPHO syndrome		M86.3	Σύνδρομο SAPHO	
793	SAPHO syndrome	Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome		Σύνδρομο SAPHO	Σύνδρομο υμενίτιδας-ακμής-φλυκταίνωσης-υπερστώσης-οστεΐτιδας
456298	1p35.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p35.2	
456298	1p35.2 microdeletion syndrome	Del(1)(p35.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p35.2	Del(1)(p35.2)
456298	1p35.2 microdeletion syndrome	Deletion 1p35.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p35.2	Έλλειψη 1p35.2
456298	1p35.2 microdeletion syndrome	Monosomy 1p35.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p35.2	Μονοσωμία 1p35.2
456328	X-linked myotubular myopathy-abnormal genitalia syndrome			Σύνδρομο φυλοσύνδετης μυοσωληναριακής μυοπάθειας-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων	
456328	X-linked myotubular myopathy-abnormal genitalia syndrome	Xq28 contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης μυοσωληναριακής μυοπάθειας-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο έλλειψης συνεχόμενων γονιδίων Xq28
456333	Hereditary neuroendocrine tumor of small intestine		C17.9	Κληρονομικός νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου	
456333	Hereditary neuroendocrine tumor of small intestine	Hereditary neuroendocrine tumor of small bowel		Κληρονομικός νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου	Κληρονομικός νευροενδοκρινής όγκος του λεπτού εντέρου
456312	Infantile multisystem neurologic-endocrine-pancreatic disease			Βρεφική πολυσυστηματική νευρολογική-ενδοκρino-παγκρεατική νόσος	
456312	Infantile multisystem neurologic-endocrine-pancreatic disease	IMNEPD		Βρεφική πολυσυστηματική νευρολογική-ενδοκρino-παγκρεατική νόσος	IMNEPD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
456318	Hereditary sensory neuropathy-deafness-dementia syndrome		G60.8	Κληρονομικό σύνδρομο αισθητικής νευροπάθειας-κώφωσης-άνοιας	
456318	Hereditary sensory neuropathy-deafness-dementia syndrome	HSAN1E		Κληρονομικό σύνδρομο αισθητικής νευροπάθειας-κώφωσης-άνοιας	HSAN1E
456318	Hereditary sensory neuropathy-deafness-dementia syndrome	HSN1E		Κληρονομικό σύνδρομο αισθητικής νευροπάθειας-κώφωσης-άνοιας	HSN1E
456318	Hereditary sensory neuropathy-deafness-dementia syndrome	Hereditary sensory neuropathy-sensorineural hearing loss-dementia syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο αισθητικής νευροπάθειας-κώφωσης-άνοιας	Σύνδρομο κληρονομικής αισθητικής νευροπάθειας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-άνοιας
454831	Acute radiation syndrome		T66	Οξύ σύνδρομο ακτινοβολίας	
454831	Acute radiation syndrome	Acute radiation sickness		Οξύ σύνδρομο ακτινοβολίας	Οξεία νόσος από ακτινοβολία
454836	Avian influenza		J09	Γρίπη των πτηνών	
454887	Corticobasal syndrome		G31.0	Φλοιοβασικό σύνδρομο	
454742	Variably protease-sensitive prionopathy		A81.8	Μεταβλητά ευαίσθητη στην πρωτεάση εγκεφαλοπάθεια από πρωτεΐνη prion	
454723	Endometrioid carcinoma of ovary		C56	Ενδομητριοειδές καρκίνωμα των ωοθηκών	
454718	Holmes-Adie syndrome		H57.0	Σύνδρομο Holmes-Adie	
454718	Holmes-Adie syndrome	Adie syndrome		Σύνδρομο Holmes-Adie	Σύνδρομο Adie
454718	Holmes-Adie syndrome	Tonic pupil-tendon areflexia syndrome		Σύνδρομο Holmes-Adie	Σύνδρομο τονικής κόρης-απουσίας τενοντίων αντανάκλαστικών
454714	Plasma cell leukemia		C90.1	Λευχαιμία από πλάσματοκύτταρα	
454714	Plasma cell leukemia	PCL		Λευχαιμία από πλάσματοκύτταρα	PCL
454750	Isolated tracheoesophageal fistula		Q39.2	Μεμονωμένο τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο	
454750	Isolated tracheoesophageal fistula	H-type tracheoesophageal fistula		Μεμονωμένο τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο	Τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο τύπου-H
454745	Kuru		A81.8	Νόσος Kuru	
453533	Polyendocrine-polyneuropathy syndrome		E34.8	Σύνδρομο πολυενδοκρινικό-πολυνευροπάθειας	
453521	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to CWF19L1 deficiency		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία λόγω ανεπάρκειας CWF19L1	
453521	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to CWF19L1 deficiency	SCAR17		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία λόγω ανεπάρκειας CWF19L1	SCAR17
453521	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to CWF19L1 deficiency	Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 17		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία λόγω ανεπάρκειας CWF19L1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαίοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 17
454710	Anti-p200 pemphigoid		L12.8	Anti-p200 πεμφγοειδές	
454706	Progressive muscular atrophy		G12.2	Προοδευτική μυϊκή ατροφία	
454706	Progressive muscular atrophy	PMA		Προοδευτική μυϊκή ατροφία	PMA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
451602	Primary cutaneous plasmacytosis		L98.6	Πρωτοπαθής δερματική πλάσματοκυττάρωση	
451607	Cutaneous pseudolymphoma		L98.6	Δερματικό ψευδολέμφωμα	
451612	Familial congenital nasolacrimal duct obstruction		Q10.5	Οικογενής συγγενής απόφραξη του ρινοδακρυϊκού πόρου	
453499	Neurodevelopmental disorder-craniofacial dysmorphism-cardiac defect-skeletal anomalies syndrome			Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-καρδιακών βλαβών-σκελετικών βλαβών	
453499	Neurodevelopmental disorder-craniofacial dysmorphism-cardiac defect-skeletal anomalies syndrome	Au-Kline syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-καρδιακών βλαβών-σκελετικών βλαβών	Σύνδρομο Au-Kline
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability		G60.8	Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability	Congenital absence of pain with severe intellectual disability		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	Συγγενής απουσία πόνου με σοβαρή νοητική αναπηρία
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability	Congenital analgesia with severe intellectual disability		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	Συγγενής αναλγησία με σοβαρή νοητική αναπηρία
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability	Congenital insensitivity to pain with preserved temperature sensation		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με διατηρημένη αίσθηση της θερμοκρασίας
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability	Congenital insensitivity to pain with severe non-progressive cognitive delay		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή μη προοδευτική γνωσιακή καθυστέρηση
450322	Polyclonal hyperviscosity syndrome		D89.0	Πολυκλωνικό σύνδρομο υπερηλαιότητας	
449566	Eosinophilic angiocentric fibrosis		J39.8	Ηωσινοφιλική αγγειοκεντρική ίνωση	
449566	Eosinophilic angiocentric fibrosis	IgG4-related eosinophilic angiocentric fibrosis		Ηωσινοφιλική αγγειοκεντρική ίνωση	Ηωσινοφιλική αγγειοκεντρική ίνωση, IgG4-σχετιζόμενη
449291	Symptomatic form of fragile X syndrome in female carrier		Q99.2	Συμπτωματική μορφή συνδρόμου εύθραυστου X σε γυναίκα φορέα	
449280	Scedosporiasis		B48.7	Σκεδοσπορίωση	
449285	Snakebite envenomation		T63.0	Δηλητηρίαση από δήγμα φιδιού	
449266	Pleural empyema			Υπεζωκοτικό εμπύημα	
448264	Isolated focal non-epidermolytic palmoplantar keratoderma			Μεμονωμένη εστιακή μη επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
448251	Progressive autosomal recessive ataxia-deafness syndrome		G11.1	Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-κώφωσης	
448251	Progressive autosomal recessive ataxia-deafness syndrome	Lichtenstein-Knorr syndrome		Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-κώφωσης	Σύνδρομο Lichtenstein-Knorr
448251	Progressive autosomal recessive ataxia-deafness syndrome	Progressive autosomal recessive ataxia-sensorineural hearing loss syndrome		Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-κώφωσης	Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
448251	Progressive autosomal recessive ataxia-deafness syndrome	SCAR19		Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-κώφωσης	SCAR19
448270	Ectopia cordis		Q24.8	Εκτοπία της καρδιάς	
448267	Regressive spondylometaphyseal dysplasia		Q77.8	Παλινδρομική σπονδυλομεταφυσειακή δυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
448010	CAD-CDG		E77.8	CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
448010	CAD-CDG	CDG syndrome type 1z		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου 1z
448010	CAD-CDG	CDG-1z		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-1z
448010	CAD-CDG	CDG1Z		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG1Z
448010	CAD-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1z		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1z
448010	CAD-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1z		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1z
447997	Spastic tetraplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome		Q02	Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας	
447997	Spastic tetraplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome	ASCT1 deficiency		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας	Ανεπάρκεια ASCT1
447997	Spastic tetraplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome	Spastic quadriplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας	Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας
448242	Autosomal recessive brachyolmia		Q76.3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραχυολμία	
448242	Autosomal recessive brachyolmia	Brachyolmia, Hobaek/Toledo type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραχυολμία	Βραχυολμία, τύπος Hobaek/Toledo
448237	Zika virus disease		U06	Νόσος από ιό Zika	
448237	Zika virus disease	Zika virus infection		Νόσος από ιό Zika	Λοίμωξη από ιό Zika
447977	Progressive scapulothoracic distal myopathy		G71.0	Προοδευτική ωμοβραχιονοπεριοναία περιφερική μυοπάθεια	
447974	Klippel-Feil anomaly-myopathy-facial dysmorphism syndrome		Q76.1	Σύνδρομο ανωμαλίας Klippel-Feil-μυοπάθειας-δυσμορφισμού προσώπου	
447980	19p13.3 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 19p13.3	
447980	19p13.3 microduplication syndrome	Dup(19)(p13.13)		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 19p13.3	Dup(19)(p13.13)
447954	Combined oxidative phosphorylation defect type 25		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 25	
447954	Combined oxidative phosphorylation defect type 25	COXPD25		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 25	COXPD25
447964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2V		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2V	
447964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2V	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to NAGLU mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2V	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του NAGLU
447964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2V	CMT2V		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2V	CMT2V
447964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2V	Hereditary adult-onset painful axonal polyneuropathy		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2V	Κληρονομική επώδυνη αξονική πολυνευροπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή
447961	Pigmentation defects-palmoplantar keratoderma-skin carcinoma syndrome			Σύνδρομο διαταραχής, μελάγχρωσης-παλμοπελατιαίας κερατοδερμίας-καρκινώματος δέρματος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
459353	C1 inhibitor deficiency		D84.1	Ανεπάρκεια αναστολέα C1	
459033	Ataxia-oculomotor apraxia type 4		G60.2	Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 4	
459033	Ataxia-oculomotor apraxia type 4	AOA4		Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 4	AOA4
459051	Spondyloepiphyseal dysplasia, Stanescu type		Q77.7	Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Stanescu	
459051	Spondyloepiphyseal dysplasia, Stanescu type	SED, Stanescu type		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Stanescu	SED, τύπου Stanescu
459061	Craniofacial dysplasia-short stature-ectodermal anomalies-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-κοντού αναστήματος- ανωμαλιών εξωδέρματος- νοητικής	
459061	Craniofacial dysplasia-short stature-ectodermal anomalies-intellectual disability syndrome	Developmental delay-short stature-dysmorphic features-sparse hair syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-κοντού αναστήματος- ανωμαλιών εξωδέρματος- νοητικής	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-κοντού αναστήματος- δυσμορφικών χαρακτηριστικών- αραίων τριχών
459061	Craniofacial dysplasia-short stature-ectodermal anomalies-intellectual disability syndrome	Loucks-Innes syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-κοντού αναστήματος- ανωμαλιών εξωδέρματος- νοητικής	Σύνδρομο Loucks-Innes
459056	Autosomal recessive spastic paraplegia type 75		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 75	
459056	Autosomal recessive spastic paraplegia type 75	SPG75		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 75	SPG75
459074	Corpus callosum agenesis-macrocephaly-hypertelorism syndrome		Q04.0	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-μακροκεφαλίας-υπερτελορισμού	
459074	Corpus callosum agenesis-macrocephaly-hypertelorism syndrome	7q36.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-μακροκεφαλίας-υπερτελορισμού	Σύνδρομο μικροδυσπλασασμού 7q36.3
459074	Corpus callosum agenesis-macrocephaly-hypertelorism syndrome	Dup(7)(q36.3)		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-μακροκεφαλίας-υπερτελορισμού	Dup(7)(q36.3)
459070	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia-spondyloepiphyseal dysplasia syndrome			Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής αναπηρίας-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας- σπονδυλο-επιφυσαϊκής	
458718	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection		I25.4	Ιδιοπαθής αυτόματος διαχωρισμός στεφανιαίας αρτηρίας	
458718	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection	Idiopathic SCAD		Ιδιοπαθής αυτόματος διαχωρισμός στεφανιαίας αρτηρίας	Ιδιοπαθής SCAD
458758	Composite hemangioendothelioma		D18.0	Σύνθετο αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
458763	Retiform hemangioendothelioma		D18.0	Δικτυωτό αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
458768	Primary intralymphatic angioendothelioma		D18.0	Πρωτοπαθές ενδολεμφικό αγγειοενδοθηλίωμα	
458768	Primary intralymphatic angioendothelioma	Dabska tumor		Πρωτοπαθές ενδολεμφικό αγγειοενδοθηλίωμα	Όγκος Dabska
458785	Partially involuting congenital hemangioma		D18.0	Μερικώς συνεκτικό συγγενές αιμαγγείωμα	
458792	Mixed cystic lymphatic malformation		D18.1	Μικτή κυστική λεμφική δυσπλασία	
458792	Mixed cystic lymphatic malformation	Mixed cystic lymphangioma		Μικτή κυστική λεμφική δυσπλασία	Μικτό κυστικό λεμφαγγείωμα
458798	Spinocerebellar ataxia type 41		G11.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 41	
458798	Spinocerebellar ataxia type 41	SCA41		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 41	SCA41

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
458803	Spinocerebellar ataxia type 42		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 42	
458803	Spinocerebellar ataxia type 42	SCA42		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 42	SCA42
457485	Macrocephaly-intellectual disability-neurodevelopmental disorder-small thorax syndrome			Σύνδρομο μακροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαναπτυξιακής διαταραχής- μικρού θώρακα	
457485	Macrocephaly-intellectual disability-neurodevelopmental disorder-small thorax syndrome	MINDS syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαναπτυξιακής διαταραχής- μικρού θώρακα	Σύνδρομο MINDS
457485	Macrocephaly-intellectual disability-neurodevelopmental disorder-small thorax syndrome	Smith-Kingsmore syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαναπτυξιακής διαταραχής- μικρού θώρακα	Σύνδρομο Smith-Kingsmore
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9	EPM9		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	EPM9
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9	PME type 9		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	PME τύπου 9
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9	Progressive myoclonic epilepsy due to LMNB2 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω μετάλλαξης του LMNB2
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9	Progressive myoclonus epilepsy type 9		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9
457279	Intellectual disability-macrocephaly-hypotonia-behavioral abnormalities syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- μακροκεφαλίας-υποτονίας- ανωμαλιών συμπεριφοράς	
457260	X-linked intellectual disability-hypotonia-movement disorder syndrome		F78.8	Φυλοσύνδετο σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποτονίας-κινητικής διαταραχής	
457240	X-linked intellectual disability-short stature-overweight syndrome			Φυλοσύνδετο σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- χαμηλού αναστήματος- υπέρβαρου ατόμου	
457246	Clear cell sarcoma of kidney		C64	Διαυγοκυτταρικό σάρκωμα νεφρού	
457246	Clear cell sarcoma of kidney	CCSK		Διαυγοκυτταρικό σάρκωμα νεφρού	CCSK
457395	Progressive spondyloepimetaphyseal dysplasia-short stature-short fourth metatarsals-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο προοδευτικής σπονδυλοεπιμεταφυσιικής δυσπλασίας- κοντού αναστήματος-κοντού τέταρτου μετατάριου- νοητικής αναπηρίας	
457406	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 4		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 4	
457406	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 4	MMDS4		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 4	MMDS4
457375	ITPA-related lethal infantile neurological disorder with cataract and cardiac involvement		G40.4	Θανατηφόρα βρεφική νευρολογική διαταραχή με καταρράκτη και καρδιακή συμμετοχή που σχετίζεται με μετάλλαξη του ITPA	
457375	ITPA-related lethal infantile neurological disorder with cataract and cardiac involvement	Martsof-like syndrome		Θανατηφόρα βρεφική νευρολογική διαταραχή με καταρράκτη και καρδιακή συμμετοχή που σχετίζεται με μετάλλαξη του ITPA	Σύνδρομο τύπου-Martsof
457378	Complex lethal osteochondrodysplasia		Q78.8	Σύνθετη θανατηφόρα οστεοχονδροδυσπλασία	
457378	Complex lethal osteochondrodysplasia	Complex lethal osteochondrodysplasia, Symoens-Barnes-Gistelink type		Σύνθετη θανατηφόρα οστεοχονδροδυσπλασία	Σύνθετη θανατηφόρα οστεοχονδροδυσπλασία, τύπος Symoens-Barnes-Gistelink
457359	Megalencephaly-severe kyphoscoliosis-overgrowth syndrome			Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-σοβαρής κυφωσκολίωσης- υπερανάπτυξης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
457365	Intellectual disability-muscle weakness-short stature-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-μυϊκής αδυναμίας-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου	
457284	Microcephaly-corpus callosum hypoplasia-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υποπλασίας μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου	
457351	Microcephaly-intellectual disability-sensorineural hearing loss-epilepsy-abnormal muscle tone syndrome			Σύνδρομο μικροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-επιληψίας- μη φυσιολογικού μυϊκού τόνου	
457351	Microcephaly-intellectual disability-sensorineural hearing loss-epilepsy-abnormal muscle tone syndrome	Microcephaly-intellectual disability-sensorineural deafness-epilepsy-abnormal muscle tone syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-επιληψίας- μη φυσιολογικού μυϊκού τόνου	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαισθητήριας κώφωσης επιληψίας- μη φυσιολογικού μυϊκού τόνου
457185	Neonatal encephalomyopathy-cardiomyopathy-respiratory distress syndrome		E88.8	Σύνδρομο νεογνικής εγκεφαλομυοπάθειας-καρδιομυοπάθειας-αναπνευστικής δυσχέρειας	
457185	Neonatal encephalomyopathy-cardiomyopathy-respiratory distress syndrome	COQ4-related neonatal encephalomyopathy		Σύνδρομο νεογνικής εγκεφαλομυοπάθειας-καρδιομυοπάθειας-αναπνευστικής δυσχέρειας	Νεογνική εγκεφαλομυοπάθεια COQ4-σχετιζόμενη
457083	Isolated splenogonadal fusion		Q89.0	Μειονωμένη σπληνογοναδική σύντηξη	
457083	Isolated splenogonadal fusion	SGF		Μειονωμένη σπληνογοναδική σύντηξη	SGF
457077	TAFRO syndrome		M35.8	Σύνδρομο TAFRO	
457077	TAFRO syndrome	Thrombocytopenia-anasarca-fever-renal insufficiency-organomegaly syndrome		Σύνδρομο TAFRO	Σύνδρομο θρομβοκυταροπενίας-οιδήματος ανα σάρκα-πυρετού-νεφρικής ανεπάρκειας-οργανομεγαλίας
457095	Actinomycosis		A42.8	Ακτινομυκητίαση	
457095	Actinomycosis		A42.7	Ακτινομυκητίαση	
457095	Actinomycosis		A42.0	Ακτινομυκητίαση	
457095	Actinomycosis		A42.1	Ακτινομυκητίαση	
457095	Actinomycosis		A42.2	Ακτινομυκητίαση	
457088	Predisposition to invasive fungal disease due to CARD9 deficiency		D84.8	Προδιάθεση για διηθητική μυκητίαση λόγω ανεπάρκειας CARD9	
457088	Predisposition to invasive fungal disease due to CARD9 deficiency	Invasive candidiasis-deep dermatophytosis syndrome		Προδιάθεση για διηθητική μυκητίαση λόγω ανεπάρκειας CARD9	Σύνδρομο διηθητικής καντιντίασης- εν τω βάθει δερματοφυτίας
457223	Syndromic sensorineural deafness due to combined oxidative phosphorylation defect		E88.8	Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης λόγω συνδυασμένου ελλείμματος της οξειδωτικής φωσφορύλισης	
457223	Syndromic sensorineural deafness due to combined oxidative phosphorylation defect	Syndromic sensorineural deafness due to COXPD		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης λόγω συνδυασμένου ελλείμματος της οξειδωτικής φωσφορύλισης	Συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση λόγω COXPD
457223	Syndromic sensorineural deafness due to combined oxidative phosphorylation defect	Syndromic sensorineural hearing loss due to COXPD		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης λόγω συνδυασμένου ελλείμματος της οξειδωτικής φωσφορύλισης	Συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής λόγω COXPD
457212	Progressive essential tremor-speech impairment-facial dysmorphism-intellectual disability-abnormal behavior syndrome		F78.1	Σύνδρομο προοδευτικού ιδιοπαθούς τρόμου-εξασθένησης της ομιλίας-δυσμορφισμού προσώπου- νοητικής αναπηρίας- μη φυσιολογικής συμπεριφοράς	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
457193	Autosomal dominant intellectual disability-craniofacial anomalies-cardiac defects syndrome			Σύνδρομο αυτοσωμικής κυρίαρχης νοητικής αναπηρίας-κρανιοπροσωπικών βλαβών- καρδιακών βλαβών	
457205	Infantile-onset axonal motor and sensory neuropathy-optic atrophy-neurodegenerative syndrome		G60.8	Βρεφικής έναρξης αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια-οπτική ατροφία-νευροεκφυλιστικό σύνδρομο	
457205	Infantile-onset axonal motor and sensory neuropathy-optic atrophy-neurodegenerative syndrome	ANOAC		Βρεφικής έναρξης αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια-οπτική ατροφία-νευροεκφυλιστικό σύνδρομο	ANOAC
457205	Infantile-onset axonal motor and sensory neuropathy-optic atrophy-neurodegenerative syndrome	Axonal neuropathy-optic atrophy-cognitive deficit syndrome		Βρεφικής έναρξης αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια-οπτική ατροφία-νευροεκφυλιστικό σύνδρομο	Σύνδρομο αξονικής νευροπάθειας-οπτικής ατροφίας- γνωσιακού ελλείμματος
456369	Polyglucosan body myopathy type 2		E74.0	Μυοπάθεια σωματίων πολυγλυκοζάνης τύπου 2	
457050	Autosomal dominant mitochondrial myopathy with exercise intolerance		G71.3	Αυτοσωμική επικρατούσα μιτοχονδριακή μυοπάθεια με δυσανεξία στην άσκηση	
317	Erythrokeratoderma variabilis		Q82.8	Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία	
317	Erythrokeratoderma variabilis	EKV		Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία	EKV
317	Erythrokeratoderma variabilis	Erythrokeratoderma variabilis, Mendes da Costa type		Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία	Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία, τύπος Mendes da Costa
3437	Vogt-Koyanagi-Harada disease		H20.8	Νόσος Vogt-Koyanagi-Harada	
3437	Vogt-Koyanagi-Harada disease	Uveomenigitic syndrome	H30.8	Νόσος Vogt-Koyanagi-Harada	Ραγοειδομηνιγγικό σύνδρομο
2032	Idiopathic pulmonary fibrosis		J84.1	Ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση	
2032	Idiopathic pulmonary fibrosis	IPF		Ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση	IPF
1303	Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease		J44.8	Αποφρακτική βρογχιολίτιδα με αποφρακτική πνευμονοπάθεια	
1303	Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease	Constrictive bronchiolitis		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα με αποφρακτική πνευμονοπάθεια	Συμπτωτική βρογχιολίτιδα
1303	Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease	Obliterative bronchiolitis		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα με αποφρακτική πνευμονοπάθεια	Αποφρακτική βρογχιολίτιδα
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica		J98.0	Οστεοχονδροπλαστική τραχειοβρογχιόπαθεια	
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica	Tracheopathia osteoplastica		Οστεοχονδροπλαστική τραχειοβρογχιόπαθεια	Οστεοπλαστική τραχειοπάθεια
2902	Idiopathic chronic eosinophilic pneumonia		J82	Ιδιοπαθής χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία	
2902	Idiopathic chronic eosinophilic pneumonia	Chronic eosinophilic pneumonia		Ιδιοπαθής χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία	Χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία
1302	Cryptogenic organizing pneumonia		J84.1	Κρυπτογενής οργανωτική πνευμονία	
1302	Cryptogenic organizing pneumonia	BOOP		Κρυπτογενής οργανωτική πνευμονία	BOOP
1302	Cryptogenic organizing pneumonia	Bronchiolitis obliterans organizing pneumonia		Κρυπτογενής οργανωτική πνευμονία	Οργανωτική πνευμονία με αποφρακτική βρογχιολίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
1302	Cryptogenic organizing pneumonia	COP		Κρυπτογενής οργανωτική πνευμονία	COP
198	Occipital horn syndrome		E83.0	Σύνδρομο ινιακού κέρατος	
891	Familial exudative vitreoretinopathy		H35.0	Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	
891	Familial exudative vitreoretinopathy	Criswick-Schepens syndrome		Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	Σύνδρομο Criswick-Schepens
891	Familial exudative vitreoretinopathy	FEVR		Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	FEVR
225	Maternally-inherited diabetes and deafness		E13.8	Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και κώφωση	
225	Maternally-inherited diabetes and deafness	MIDD		Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και κώφωση	MIDD
225	Maternally-inherited diabetes and deafness	Maternally-inherited diabetes and hearing loss		Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και κώφωση	Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και απώλεια ακοής
225	Maternally-inherited diabetes and deafness	Mitochondrial diabetes		Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και κώφωση	Μιτοχονδριακός διαβήτης
466677	Scorpion envenomation		T63.2	Δηλητηρίαση από δήγμα σκορπιού	
466682	Euthyroid Graves orbitopathy		H05.2	Ευθυρεοειδική κοχχοπάθεια Graves	
466682	Euthyroid Graves orbitopathy	Euthyroid Graves ophthalmopathy		Ευθυρεοειδική κοχχοπάθεια Graves	Ευθυρεοειδική οφθαλμοπάθεια Graves
466688	Severe intellectual disability-corporis callosum agenesis-facial dysmorphism-cerebellar ataxia		Q87.0	Σύνδρομο βαρείας νοητικής αναπηρίας-αγενεσίας μεσολοβίου-δυσμορφισμού προσώπου-παρεγκεφαλδικής αταξίας	
466695	Supratip dysplasia		J34.8	Δυσπλασία ύπερθεν της κορυφής της ρινός	
466670	Cyanide poisoning		T65.0	Δηλητηρίαση με κυάνιο	
466650	Exercise-induced malignant hyperthermia		T88.3	Κακοήθης υπερθερμία που προκαλείται από την άσκηση	
466650	Exercise-induced malignant hyperthermia	Exertional heat stroke		Κακοήθης υπερθερμία που προκαλείται από την άσκηση	Θερμοπληξία που προκαλείται από την άσκηση
466962	SMARCA4-deficient sarcoma of thorax		C49.3	SMARCA4-ελλειμματικό σάρκωμα του θώρακα	
466962	SMARCA4-deficient sarcoma of thorax	SMARCA4-deficient thoracic sarcoma		SMARCA4-ελλειμματικό σάρκωμα του θώρακα	SMARCA4-ελλειμματικό θωρακικό σάρκωμα
466943	WAC-related facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome			Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συμπεριφορικών ανωμαλιών που	
466926	Seizures-scoliosis-macrocephaly syndrome		E77.8	Σύνδρομο σπασμών-σκολίωσης-μακροκεφαλίας	
466926	Seizures-scoliosis-macrocephaly syndrome	SSM syndrome		Σύνδρομο σπασμών-σκολίωσης-μακροκεφαλίας	Σύνδρομο SSM
466934	VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		G93.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το VPS11	
466934	VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το VPS11	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το VPS11

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
466921	Childhood-onset progressive contractures-limb-girdle weakness-muscle dystrophy syndrome		G71.0	Σύνδρομο προδευτικών μυϊκών συσπάσεων με έναρξη στην παιδική ηλικία-ζωνιαία αδυναμία- μυϊκής δυστροφίας	
466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect		D69.4	Αυτοσωμική επικρατούσα θρομβοπενία με βλάβες έκκρισης αιμοπεταλίων	
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2W		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία, τύπου 2W
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD type 2W		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	LGMD τύπου 2W
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD2W		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	LGMD2W
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy	LIMS2-related LGM		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	LIMS2-σχετιζόμενη LGM
466801	LIMS2-related limb-girdle muscular dystrophy	Limb-girdle muscular dystrophy type 2W		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία, τύπου 2W
466794	Acute infantile liver failure-cerebellar ataxia-peripheral sensory motor neuropathy syndrome		G11.0	Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-περιφερικής αισθητικής-κινητικής νευροπάθειας	
466794	Acute infantile liver failure-cerebellar ataxia-peripheral sensory motor neuropathy syndrome	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 21		Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-περιφερικής αισθητικής-κινητικής νευροπάθειας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 21
466794	Acute infantile liver failure-cerebellar ataxia-peripheral sensory motor neuropathy syndrome	SCAR21		Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-περιφερικής αισθητικής-κινητικής νευροπάθειας	SCAR21
466791	Macrocephaly-intellectual disability-left ventricular non compaction syndrome			Σύνδρομο μακροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης- μη συμπαγούς αριστερής κοιλίας	
466784	Neonatal severe cardiopulmonary failure due to mitochondrial methylation defect		E88.8	Νεογνική σοβαρή καρδιοπνευμονική ανεπάρκεια λόγω μιτοχονδριακής διαταραχής μεθυλίωσης	
466784	Neonatal severe cardiopulmonary failure due to mitochondrial methylation defect	COXPD28		Νεογνική σοβαρή καρδιοπνευμονική ανεπάρκεια λόγω μιτοχονδριακής διαταραχής μεθυλίωσης	COXPD28
466784	Neonatal severe cardiopulmonary failure due to mitochondrial methylation defect	Combined oxidative phosphorylation defect type 28		Νεογνική σοβαρή καρδιοπνευμονική ανεπάρκεια λόγω μιτοχονδριακής διαταραχής μεθυλίωσης	Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 28
466775	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2X		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2X	
466775	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2X	ARCMT2X		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2X	ARCMT2X
466775	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2X	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to SPG11 mutation		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2X	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του SPG11
466775	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2X	CMT2X		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2X	CMT2X
466768	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Z		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Z	
466768	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Z	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to MORC2 mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Z	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του MORC2
466768	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Z	CMT2Z		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Z	CMT2Z

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
466729	Familial patent arterial duct			Οικογενής εμμένουσα παραμονή αρτηριακού πόρου	
466722	Autosomal recessive spastic paraplegia type 77		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 77	
466722	Autosomal recessive spastic paraplegia type 77	SPG77		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 77	SPG77
466718	Martinique crinkled retinal pigment epitheliopathy		H35.5	Ρυτιδωτική χρωστική επιθηλιοπάθεια του αμφιβληστροειδούς τύπου Μαρτινίκας	
466718	Martinique crinkled retinal pigment epitheliopathy	MCRPE		Ρυτιδωτική χρωστική επιθηλιοπάθεια του αμφιβληστροειδούς τύπου Μαρτινίκας	MCRPE
466703	TMEM199-CDG		E77.8	TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
466703	TMEM199-CDG	CDG syndrome type IIp		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου IIp
466703	TMEM199-CDG	CDG-IIp		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-IIp
466703	TMEM199-CDG	CDG2P		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG2P
466703	TMEM199-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIp		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIp
466703	TMEM199-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2p		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2p
466703	TMEM199-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIp		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIp
465824	Fetal encasement syndrome			Σύνδρομο εμβρυϊκού εγκλεισμού	
466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency		D55.0	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης κατηγορίας I	
466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency	Class I G6PD deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης κατηγορίας I	Ανεπάρκεια της G6PD κατηγορίας I
466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency	Severe hemolytic anemia due to G6PD deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης κατηγορίας I	Βαρεία αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της G6PD
468620	Intellectual disability-epilepsy-extrapyrmidal syndrome		F78.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-επιληψίας-εξωπυραμικών εκδηλώσεων	
468631	Microcephalic cortical malformations-short stature due to RTTN deficiency		Q02	Μικροκεφαλικές δυσπλασίες του φλοιού-χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας RTTN	
467166	Tubulinopathy-associated dysgyria			Δυσγυρία σχετιζόμενη με τουβουλινοπάθεια	
467166	Tubulinopathy-associated dysgyria	Brain stem asymmetry-superior cerebellar and basal ganglia dysplasia syndrome		Δυσγυρία σχετιζόμενη με τουβουλινοπάθεια	Σύνδρομο ασυμμετρίας εγκεφαλικού στελέχους- άνω παρεγκεφαλιδικής δυσπλασίας και δυσπλασίας βασικών
467176	Severe hypotonia-psychomotor developmental delay-strabismus-cardiac septal defect syndrome		G71.2	Σύνδρομο που περιλαμβάνει σοβαρή υποτονία-ψυχοκινητική αναπτυξιακή καθυστέρηση- στραβισμό-Σύνδρομο μεσοκοιλιακών-μεσοκοιλιακών επικοινωνιών	
468635	Cryptogenic multifocal ulcerous stenosing enteritis			Κρυπτογενής πολυεστιακή ελκώδης στενωτική εντερίτιδα	
468635	Cryptogenic multifocal ulcerous stenosing enteritis	CMUSE		Κρυπτογενής πολυεστιακή ελκώδης στενωτική εντερίτιδα	CMUSE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
468641	Chronic enteropathy associated with SLCO2A1 gene			Χρόνια εντεροπάθεια που σχετίζεται με το γονίδιο SLCO2A1	
468641	Chronic enteropathy associated with SLCO2A1 gene	CEAS		Χρόνια εντεροπάθεια που σχετίζεται με το γονίδιο SLCO2A1	CEAS
468661	Autosomal recessive spastic paraplegia type 74		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 74	
468661	Autosomal recessive spastic paraplegia type 74	SPG74		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 74	SPG74
468666	Isolated generalized anhidrosis with normal sweat glands			Μεμονωμένη γενικευμένη ανιδρωσία με φυσιολογικούς ιδρωτοποιούς αδένες	
468678	White-Sutton syndrome			Σύνδρομο White-Sutton	
468678	White-Sutton syndrome	Intellectual disability-microcephaly-strabismus-behavioral abnormalities syndrome		Σύνδρομο White-Sutton	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-μικροκεφαλίας-στραβισμού-συμπεριφορικών ανωμαλιών
468684	CCDC115-CDG		E77.8	CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
468684	CCDC115-CDG	CDG syndrome type Ilo		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου Ilo
468684	CCDC115-CDG	CDG-Ilo		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-Ilo
468684	CCDC115-CDG	CDG20		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG20
468684	CCDC115-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ilo		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου Ilo
468684	CCDC115-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2o		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2o
468684	CCDC115-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ilo		CCDC115-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ilo
468672	Colobomatous macrophthalmia-microcornea syndrome			Σύνδρομο κολοβωματώδους μακροφθαλμίας-μικροκερατοειδούς	
468672	Colobomatous macrophthalmia-microcornea syndrome	MACOM syndrome		Σύνδρομο κολοβωματώδους μακροφθαλμίας-μικροκερατοειδούς	Σύνδρομο MACOM
468726	Severe primary trimethylaminuria		E88.8	Σοβαρή πρωτοπαθής τριμεθυλαμινουρία	
468726	Severe primary trimethylaminuria	TMAU		Σοβαρή πρωτοπαθής τριμεθυλαμινουρία	TMAU
468699	SLC39A8-CDG		E77.8	SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
468699	SLC39A8-CDG	CDG syndrome type IIIn		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο CDG τύπου IIIn
468699	SLC39A8-CDG	CDG-IIIn		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG-IIIn
468699	SLC39A8-CDG	CDG2N		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	CDG2N
468699	SLC39A8-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIIn		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIIn
468699	SLC39A8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2n		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2n
468699	SLC39A8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIIn		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIIn

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
468699	SLC39A8-CDG	SLC39A8 deficiency		SLC39A8-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Ανεπάρκεια SLC39A8
401785	Autosomal recessive spastic paraplegia type 62		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 62	
401785	Autosomal recessive spastic paraplegia type 62	SPG62		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 62	SPG62
401780	Autosomal recessive spastic paraplegia type 61		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 61	
401780	Autosomal recessive spastic paraplegia type 61	SPG61		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 61	SPG61
401800	Autosomal recessive spastic paraplegia type 60		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 60	
401800	Autosomal recessive spastic paraplegia type 60	SPG60		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 60	SPG60
401795	Autosomal recessive spastic paraplegia type 59		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 59	
401795	Autosomal recessive spastic paraplegia type 59	SPG59		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 59	SPG59
401768	Proximal myopathy with extrapyramidal signs		G71.3	Εγγύς μυοπάθεια με εξωπυραμδικά σημεία	
401764	Pancytopenia-developmental delay syndrome		D61.0	Σύνδρομο πανκυτταροπενίας- αναπτυξιακής καθυστέρησης	
401764	Pancytopenia-developmental delay syndrome	Trilineage bone marrow failure-developmental delay syndrome		Σύνδρομο πανκυτταροπενίας- αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο ανεπάρκειας των τριών σειρών του μυελού των οστών- αναπτυξιακής καθυστέρησης
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome		H47.2	Σύνδρομο οπτικής ατροφίας- νοητικής αναπηρίας	
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome	BBSOAS		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας- νοητικής αναπηρίας	BBSOAS
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome	Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας- νοητικής αναπηρίας	Σύνδρομο οπτικής ατροφίας Bosch-Boonstra-Schaaf
401830	Autosomal recessive spastic paraplegia type 69		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 69	
401830	Autosomal recessive spastic paraplegia type 69	SPG69		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 69	SPG69
401835	Autosomal recessive spastic paraplegia type 70		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 70	
401835	Autosomal recessive spastic paraplegia type 70	SPG70		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 70	SPG70
401840	Autosomal recessive spastic paraplegia type 71		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 71	
401840	Autosomal recessive spastic paraplegia type 71	SPG71		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 71	SPG71
401805	Autosomal recessive spastic paraplegia type 63		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 63	
401805	Autosomal recessive spastic paraplegia type 63	SPG63		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 63	SPG63
401810	Autosomal recessive spastic paraplegia type 64		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 64	
401810	Autosomal recessive spastic paraplegia type 64	SPG64		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 64	SPG64

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
401815	Autosomal recessive spastic paraplegia type 66		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 66	
401815	Autosomal recessive spastic paraplegia type 66	SPG66		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 66	SPG66
401820	Autosomal recessive spastic paraplegia type 67		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 67	
401820	Autosomal recessive spastic paraplegia type 67	SPG67		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 67	SPG67
401866	Childhood-onset spasticity with hyperglycinemia		E88.8	Παιδική σπαστικότητα με υπεργλυκιναιμία	
401866	Childhood-onset spasticity with hyperglycinemia	Childhood-onset spasticity with variant non-ketotic hyperglycinemia		Παιδική σπαστικότητα με υπεργλυκιναιμία	Παιδική σπαστικότητα με ποικίλη μη-κετωτική υπεργλυκιναιμία
401866	Childhood-onset spasticity with hyperglycinemia	Spasticity-ataxia-gait anomalies syndrome		Παιδική σπαστικότητα με υπεργλυκιναιμία	Σύνδρομο σπαστικότητας-αταξίας-ανωμαλιών του βαδίσματος
401869	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 1		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 1	
401869	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 1	MMDS1		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 1	MMDS1
401869	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 1	NFU1 deficiency		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 1	Ανεπάρκεια NFU1
401874	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 2		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 2	
401874	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 2	BOLA3 deficiency		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 2	Ανεπάρκεια BOLA3
401874	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 2	MMDS2		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 2	MMDS2
401849	Autosomal spastic paraplegia type 72		G11.4	Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 72	
401849	Autosomal spastic paraplegia type 72	SPG72		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 72	SPG72
401859	Lipoic acid synthetase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια συνθετάσης λιποϊκού οξέος	
401862	Lipoyl transferase 1 deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια λιποϋλ τρανσφεράσης 1	
402823	Hepatitis delta		B17.0	Ηπατίτιδα D	
402823	Hepatitis delta	HDV		Ηπατίτιδα D	HDV
402823	Hepatitis delta	Hepatitis D virus		Ηπατίτιδα D	Ιός ηπατίτιδας D
401920	Fibrolamellar hepatocellular carcinoma		C22.0	Ινοπεταλιώδες ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	
401920	Fibrolamellar hepatocellular carcinoma	FHCC		Ινοπεταλιώδες ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	FHCC
401920	Fibrolamellar hepatocellular carcinoma	Fibrolamellar hepatocarcinoma		Ινοπεταλιώδες ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	Ινοπεταλιώδες ηπατοκαρκίνωμα
401901	Huntington disease-like syndrome due to C9ORF72 expansions		G10	Σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72	
401901	Huntington disease-like syndrome due to C9ORF72 expansions	C9ORF72-related Huntington disease phenocopy		Σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72	C9ORF72-σχετιζόμενο φαινοαντίγραφο της νόσου Huntington

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
401901	Huntington disease-like syndrome due to C9ORF72 expansions	C9ORF72-related Huntington disease-like syndrome		Σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72	C9ORF72-σχετιζόμενο σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington
401901	Huntington disease-like syndrome due to C9ORF72 expansions	Huntington disease phenocopy due to C9ORF72 expansions		Σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72	Φαινοαντίγραφο της νόσου Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72
401942	Familial median cleft of the upper and lower lips		Q36.1	Οικογενής μέση σχιστία άνω και κάτω χειλιών	
401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q24.1q24.3	
401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome	Del(14)(q24.1q24.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q24.1q24.3	Del(14)(q24.1q24.3)
401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 14q24.1q24.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q24.1q24.3	Μονοσωμία 14q24.1q24.3
401923	9q31.1q31.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 9q31.1q31.3	
401923	9q31.1q31.3 microdeletion syndrome	Del(9)(q31.1q31.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9q31.1q31.3	Del(9)(q31.1q31.3)
401923	9q31.1q31.3 microdeletion syndrome	Monosomy 9q31.1q31.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9q31.1q31.3	Μονοσωμία 9q31.1q31.3
401959	Partial corpus callosum agenesis-cerebellar vermis hypoplasia with posterior fossa cysts syndrome		Q04.3	Σύνδρομο μερικής αγενεσίας μεσολοβίου υποπλασίας σκώληκα παρεγκεφαλίδας με κύστεις οπίσθιου βόθρου	
401953	Episodic ataxia with slurred speech		G11.8	Παροξυσμική αταξία με διαταραχές ομιλίας	
401953	Episodic ataxia with slurred speech	Episodic ataxia type 8		Παροξυσμική αταξία με διαταραχές ομιλίας	Παροξυσμική αταξία τύπου 8
401948	Hyperammonemic encephalopathy due to carbonic anhydrase VA deficiency		E74.8	Υπεραμμωναιμική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας καρβονικής ανυδράσης VA	
401948	Hyperammonemic encephalopathy due to carbonic anhydrase VA deficiency	CA-VA deficiency		Υπεραμμωναιμική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας καρβονικής ανυδράσης VA	Ανεπάρκεια CA-VA
401945	Moyamoya disease with early-onset achalasia		I67.5	Νόσος Moyamoya με αχαλασία πρώιμης έναρξης	
401986	1p31p32 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p31p32	
401986	1p31p32 microdeletion syndrome	Del(1)(p31p32)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p31p32	Del(1)(p31p32)
401986	1p31p32 microdeletion syndrome	Monosomy 1p31p32		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p31p32	Μονοσωμία 1p31p32
401979	Autosomal recessive spondylometaphyseal dysplasia, Mégarbané type		Q77.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπονδυλομεταφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Mégarbané	
401973	MEND syndrome		Q87.8	Σύνδρομο MEND	
401973	MEND syndrome	Male EBP disorder with neurological defects		Σύνδρομο MEND	Διαταραχή EBP των αρρένων με νευρολογικά ελλείμματα
401964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with giant axons		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με γιγάντιους άξονες	
401964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with giant axons	Autosomal dominant hereditary motor and sensory neuropathy type 2 with giant axons		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με γιγάντιους νευράξονες	Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 2 με γιγάντιους νευράξονες
401964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with giant axons	CMT2 with giant axons		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με γιγάντιους νευράξονες	CMT 2 με γιγάντιους νευράξονες

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
401964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with giant axons	HMSN2 with giant axons		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με γιγάντιους νευράξονες	HMSN 2 με γιγάντιους νευράξονες
402003	Autosomal dominant focal non-epidermolytic palmoplantar keratoderma with plantar blistering		Q82.8	Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή μη επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με πελματιαίες φυσαλίδες	
401996	Karyomegalic interstitial nephritis		N11.8	Καρυομεγαλική διάμεση νεφρίτιδα	
401996	Karyomegalic interstitial nephritis	KIN		Καρυομεγαλική διάμεση νεφρίτιδα	KIN
401996	Karyomegalic interstitial nephritis	Systemic karyomegaly		Καρυομεγαλική διάμεση νεφρίτιδα	Συστηματική καρυομεγαλία
402017	Acute myeloid leukemia with t(9;11)(p22;q23)		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;11)(p22;q23)	
402017	Acute myeloid leukemia with t(9;11)(p22;q23)	AML with t(9;11)(p22;q23)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;11)(p22;q23)	OML με t(9;11)(p22;q23)
402020	Acute myeloid leukemia with inv(3)(q21q26.2) or t(3;3)(q21;q26.2)		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με inv(3)(q21q26.2) ή t(3;3)(q21;q26.2)	
402020	Acute myeloid leukemia with inv(3)(q21q26.2) or t(3;3)(q21;q26.2)	AML with inv(3)(q21q26.2) or t(3;3)(q21;q26.2)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με inv(3)(q21q26.2) ή t(3;3)(q21;q26.2)	OML με inv(3)(q21q26.2) ή t(3;3)(q21;q26.2)
402014	Acute myeloid leukemia with t(6;9)(p23;q34)		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(6;9)(p23;q34)	
402014	Acute myeloid leukemia with t(6;9)(p23;q34)	AML with t(6;9)(p23;q34)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(6;9)(p23;q34)	OML με t(6;9)(p23;q34)
402035	Eosinophilic colitis		K52.8	Ηωσινοφιλική κολίτιδα	
402023	Megakaryoblastic acute myeloid leukemia with t(1;22)(p13;q13)		C94.2	Μεγακαρυοβλαστική οξεία μυελοειδής λευχαιμία με t(1;22)(p13;q13)	
402023	Megakaryoblastic acute myeloid leukemia with t(1;22)(p13;q13)	Megakaryoblastic AML with t(1;22)(p13;q13)		Μεγακαρυοβλαστική οξεία μυελοειδής λευχαιμία με t(1;22)(p13;q13)	Μεγακαρυοβλαστική OML με t(1;22)(p13;q13)
402026	Acute myeloid leukemia with NPM1 somatic mutations		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις NPM1	
402026	Acute myeloid leukemia with NPM1 somatic mutations	AML with NPM1 somatic mutations		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις NPM1	OML με σωματικές μεταλλάξεις NPM1
402082	Progressive myoclonic epilepsy type 5		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5	
402082	Progressive myoclonic epilepsy type 5	EPM5		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5	EPM5
402082	Progressive myoclonic epilepsy type 5	PME type 5		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5	PME τύπου 5
402082	Progressive myoclonic epilepsy type 5	Progressive myoclonus epilepsy type 5		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5
402364	Infantile cerebral and cerebellar atrophy with postnatal progressive microcephaly		Q04.3	Βρεφική εγκεφαλική και παρεγκεφαλική ατροφία με μεταγεννητική προοδευτική	
402075	Familial bicuspid aortic valve		Q23.1	Οικογενής διγλώχινα αορτική βαλβίδα	
402075	Familial bicuspid aortic valve	Familial BAV		Οικογενής διγλώχινα αορτική βαλβίδα	Οικογενής BAV
806	Scott syndrome		D69.8	Σύνδρομο Scott	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
404473	Severe intellectual disability-progressive spastic diplegia syndrome		G80.1	Σύνδρομο σοβαρής νοητικής αναπηρίας-προϊούσας σπαστικής διπληγίας	
404473	Severe intellectual disability-progressive spastic diplegia syndrome	CTNNB1 syndrome		Σύνδρομο σοβαρής νοητικής αναπηρίας-προϊούσας σπαστικής διπληγίας	Σύνδρομο CTNNB1
404463	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome		I73.8	Σύνδρομο πολυσυστηματικής δυσλειτουργίας λείων μυών	
404466	Female infertility due to zona pellucida defect		N97.8	Γυναίκεια υπογονιμότητα λόγω ανεπάρκειας της διαφανούς ζώνης	
404451	FBLN1-related developmental delay-central nervous system anomaly-syndactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο FBLN1-σχετιζόμενης αναπτυξιακής καθυστέρησης- ανωμαλίας κεντρικού νευρικού συστήματος-συνδακτυλίας	
404454	Alacrimia-choreoathetosis-liver dysfunction syndrome		E77.8	Σύνδρομο απουσίας δακρύων-χορειασθέτωσης- ηπατικής δυσλειτουργίας	
404454	Alacrimia-choreoathetosis-liver dysfunction syndrome	NGLY1 deficiency		Σύνδρομο απουσίας δακρύων-χορειασθέτωσης- ηπατικής δυσλειτουργίας	Ανεπάρκεια NGLY1
404454	Alacrimia-choreoathetosis-liver dysfunction syndrome	NGLY1-CDDG		Σύνδρομο απουσίας δακρύων-χορειασθέτωσης- ηπατικής δυσλειτουργίας	NGLY1-CDDG
404443	Tatton-Brown-Rahman syndrome		Q87.3	Σύνδρομο Tatton-Brown-Rahman	
404443	Tatton-Brown-Rahman syndrome	DNMT3A-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο Tatton-Brown-Rahman	Σύνδρομο υπερανάπτυξης DNMT3A-σχετιζόμενο
404443	Tatton-Brown-Rahman syndrome	Tatton-Brown-Rahman overgrowth syndrome		Σύνδρομο Tatton-Brown-Rahman	Σύνδρομο υπερανάπτυξης Tatton-Brown-Rahman
404448	ADNP syndrome		Q87.0	Σύνδρομο ADNP	
404448	ADNP syndrome	ADNP-related syndromic intellectual disability-autism spectrum disorder		Σύνδρομο ADNP	Φάσμα διαταραχής συνδρομικής νοητικής αναπηρίας-αυτισμού ADNP-σχετιζόμενης
404448	ADNP syndrome	HVDAS		Σύνδρομο ADNP	HVDAS
404448	ADNP syndrome	Helsmoortel-Van Der Aa Syndrome		Σύνδρομο ADNP	Σύνδρομο Helsmoortel-Van Der Aa
404437	Diffuse cerebral and cerebellar atrophy-intractable seizures-progressive microcephaly syndrome		G98	Σύνδρομο διάχυτης εγκεφαλικής και παρεγκεφαλιδικής ατροφίας - επίμονων σπασμών - προοδευτικής μικροκεφαλίας	
404440	Intellectual disability-facial dysmorphism syndrome due to SETD5 haploinsufficiency		Q87.0	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου λόγω απλοανεπάρκειας SETD5	
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome		C43.9	Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	B-K mole syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	Σύνδρομο B-K σπύλων
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	FAMM-PC syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	Σύνδρομο FAMM-PC
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	FAMMM syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	Σύνδρομο FAMMM
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Familial atypical mole syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	Οικογενές σύνδρομο άτυπων σπύλων
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Familial atypical multiple mole melanoma-pancreatic carcinoma syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	Σύνδρομο μελανώματος με οικογενείς άτυπους πολλαπλούς σπύλους-παγκρεατικού καρκινώματος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Familial dysplastic nevus syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπίλων	Οικογενές σύνδρομο δυσπλαστικών σπίλων
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome	Melanoma-pancreatic cancer syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπίλων	Σύνδρομο μελανώματος-παγκρεατικού καρκίνου
404553	Vasculitis due to ADA2 deficiency		M30.8	Αγγειίτιδα λόγω ανεπάρκειας ADA2	
404553	Vasculitis due to ADA2 deficiency	Vasculitis due to DADA2		Αγγειίτιδα λόγω ανεπάρκειας ADA2	Αγγειίτιδα λόγω DADA2
404546	DITRA		L40.1	DITRA	
404546	DITRA	Deficiency of IL-36R antagonist		DITRA	Ανεπάρκεια ανταγωνιστή του IL-36R
404546	DITRA	Deficiency of IL-36Ra		DITRA	Ανεπάρκεια του IL-36Ra
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2		G12.2	Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2	Diaphragmatic spinal muscular atrophy type 2		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	Διαφραγματική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2	SMARD2		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	SMARD2
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2	Severe infantile axonal neuropathy with respiratory failure type 2		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	Βαρεία βρεφική αξονική νευροπάθεια με αναπνευστική ανεπάρκεια τύπου 2
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2	X-linked spinal muscular atrophy with respiratory distress		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια
404514	Acquired cystic disease-associated renal cell carcinoma		C64	Καρκίνωμα νεφρού που σχετίζεται με επίκτητη κυστική νόσο	
404507	Chondromyxoid fibroma		D16.9	Χονδρομυξοειδές ίνωμα	
404499	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to RUBCN deficiency		G11.1	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας RUBCN	
404499	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to RUBCN deficiency	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 15		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας RUBCN	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 15
404499	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to RUBCN deficiency	SCAR15		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας RUBCN	SCAR15
404499	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to RUBCN deficiency	Salih ataxia		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας RUBCN	Αταξία Salih
404493	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to TUD deficiency		G11.1	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας TUD	
404493	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to TUD deficiency	SCAR23		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας TUD	SCAR23
404493	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to TUD deficiency	Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 23		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας TUD	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 23

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
404476	Global developmental delay-lung cysts-overgrowth-Wilms tumor syndrome		Q87.3	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης- κύστεων πνεύμονα-υπερανάπτυξης-όγκου Wilms	
404476	Global developmental delay-lung cysts-overgrowth-Wilms tumor syndrome	GLOW syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης- κύστεων πνεύμονα-υπερανάπτυξης-όγκου Wilms	Σύνδρομο GLOW
411527	Central retinal vein occlusion		H34.8	Απόφραξη κεντρικής φλέβας αμφιβληστροειδούς	
411527	Central retinal vein occlusion	CRVO		Απόφραξη κεντρικής φλέβας αμφιβληστροειδούς	CRVO
411590	Wolfram-like syndrome		E13.8	Σύνδρομο τύπου Wolfram	
411593	Insulin autoimmune syndrome		E16.1	Αυτοάνοσο σύνδρομο ινσουλίνης	
411593	Insulin autoimmune syndrome	Hirata disease		Αυτοάνοσο σύνδρομο ινσουλίνης	Νόσος Hirata
411602	Hereditary late-onset Parkinson disease		G20	Κληρονομική νόσος Parkinson όψιμης έναρξης	
411602	Hereditary late-onset Parkinson disease	Autosomal dominant late-onset Parkinson disease		Κληρονομική νόσος Parkinson όψιμης έναρξης	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Parkinson όψιμης έναρξης
411602	Hereditary late-onset Parkinson disease	LOPD		Κληρονομική νόσος Parkinson όψιμης έναρξης	LOPD
411493	Pontocerebellar hypoplasia type 10		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 10	
411493	Pontocerebellar hypoplasia type 10	CLP1-related pontocerebellar hypoplasia		Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 11	Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία CLP1-σχετιζόμενη
411493	Pontocerebellar hypoplasia type 10	PCH10		Γεφυροπαρεγκεφαλική υποπλασία τύπου 12	PCH10
411501	Williams-Campbell syndrome		Q33.4	Σύνδρομο Williams-Campbell	
411777	Generalized eruptive keratoacanthoma		L85.8	Γενικευμένο εξανθηματικό κερατοακανθώμα	
411777	Generalized eruptive keratoacanthoma	GEKA		Γενικευμένο εξανθηματικό κερατοακανθώμα	GEKA
411777	Generalized eruptive keratoacanthoma	Generalized eruptive keratoacanthomas of Grzybowski		Γενικευμένο εξανθηματικό κερατοακανθώμα	Γενικευμένα εξανθηματικά κερατοακανθώματα του Grzybowski
411777	Generalized eruptive keratoacanthoma	Grzybowski syndrome		Γενικευμένο εξανθηματικό κερατοακανθώμα	Σύνδρομο Grzybowski
411712	Maternal riboflavin deficiency		P00.4	Μητρική ανεπάρκεια ριβοφλαβίνης	
411788	Familial isolated trichomegaly			Οικογενής μεμονωμένη τριχομεγαλία	
411986	Early-onset epileptic encephalopathy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		G40.4	Σύνδρομο επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής αναπηρίας- δυσμορφισμού προσώπου	
411986	Early-onset epileptic encephalopathy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome	Epilepsy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής αναπηρίας- δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο επιληψίας-φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου
412035	13q12.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 13q12.3	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
412035	13q12.3 microdeletion syndrome	Del(13)(q12.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 13q12.3	Del(13)(q12.3)
412035	13q12.3 microdeletion syndrome	Monosomy 13q12.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 13q12.3	Μονοσωμία 13q12.3
412022	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-spontaneous filtering blebs syndrome		Q87.0	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος- αυτόματων φυσαλίδων διήθησης	
412022	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-spontaneous filtering blebs syndrome	FDLAB syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος- αυτόματων φυσαλίδων διήθησης	Σύνδρομο FDLAB
412022	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-spontaneous filtering blebs syndrome	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-nontraumatic conjunctive cysts syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος- αυτόματων φυσαλίδων διήθησης	Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος-μη τραυματικών κύστεων επιπεφυκώτων
412022	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-spontaneous filtering blebs syndrome	Traboulsi syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος- αυτόματων φυσαλίδων διήθησης	Σύνδρομο Traboulsi
411696	Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia		K20	Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε αναστολείς αντλίας πρωτονίων	
411696	Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia	PPI-REE		Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε αναστολείς αντλίας πρωτονίων	PPI-REE
411696	Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia	PPI-responsive esophageal eosinophilia		Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε αναστολείς αντλίας πρωτονίων	Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε PPI
411696	Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia	PPIRee		Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε αναστολείς αντλίας πρωτονίων	PPIRee
411709	Renal agenesis		Q60.2	Νεφρική αγενεσία	
411709	Renal agenesis		Q60.0	Νεφρική αγενεσία	
411709	Renal agenesis		Q60.1	Νεφρική αγενεσία	
411703	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection		A31.0	Πνευμονική μη φυματιώδης μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη	
411703	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection	Non-tuberculous mycobacterial lung disease		Πνευμονική μη φυματιώδης μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη	Μη φυματιώδης μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη των πνευμόνων
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum		M89.5	Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum	MONA spectrum		Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	Φάσμα MONA
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum	NAO syndrome		Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	Σύνδρομο NAO
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum	Nodulosis-arthropathy-osteolysis syndrome		Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	Σύνδρομο οζιδίων-αρθροπάθειας-οστεόλυσης
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum	Torg-Winchester syndrome		Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	Σύνδρομο Torg-Winchester
371364	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome		Q87.8	Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής λόγου-σοβαρής γνωσιακής καθυστέρησης	
371364	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome	IHPRF syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής λόγου-σοβαρής γνωσιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο IHPRF
371364	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome	Infantile hypotonia-psychomotor retardation-characteristic facies syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής λόγου-σοβαρής γνωσιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο βρεφικής υποτονίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης-χαρακτηριστικών προσωπείων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
391673	Necrotizing enterocolitis		P77	Νεκρωτική εντεροκολίτιδα	
391677	Short stature-optic atrophy-Pelger-Huët anomaly syndrome		Q87.1	Σύνδρομο κοντού αναστήματος-οπτικής ατροφίας- ανωμαλίας Pelger-Huët	
391677	Short stature-optic atrophy-Pelger-Huët anomaly syndrome	SOPH syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-οπτικής ατροφίας- ανωμαλίας Pelger-Huët	Σύνδρομο SOPH
391723	Mucinous adenocarcinoma of the appendix		C18.1	Βλενώδες αδενοκαρκίνωμα της σκωληκοειδούς απόφυσης	
391723	Mucinous adenocarcinoma of the appendix	Appendiceal mucinous adenocarcinoma		Βλενώδες αδενοκαρκίνωμα της σκωληκοειδούς απόφυσης	Σκωληκοειδικό βλενώδες αδενοκαρκίνωμα
391474	Frontorhiny		Q75.8	Μετωπορινία	
391474	Frontorhiny	ALX3-related frontonasal dysplasia		Μετωπορινία	ALX3-σχετιζόμενη μετωπορινική δυσπλασία
391474	Frontorhiny	Frontonasal dysplasia type 1		Μετωπορινία	Μετωπορινική δυσπλασία τύπου 1
391474	Frontorhiny	Isolated median cleft face syndrome		Μετωπορινία	Σύνδρομο μεμονωμένης μέσης σχιστίας προσώπου
391487	Autoimmune enteropathy and endocrinopathy-susceptibility to chronic infections syndrome		K63.9	Σύνδρομο αυτοάνοσης εντεροπάθειας και ενδοκρινοπάθειας - ευαισθησίας σε χρόνιες λοιμώξεις	
391665	Homozygous familial hypercholesterolemia		E78.0	Ομόζυγη οικογενής υπερχοληστερολαμία	
391665	Homozygous familial hypercholesterolemia	HoFH		Ομόζυγη οικογενής υπερχοληστερολαμία	HoFH
391655	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment			Νόσος Parkinson με περιόδους-off που δεν ανταποκρίνονται στην από του στόματος θεραπεία	
391651	Glomus tumor		D18.0	Παραγαγγλίωμα	
391343	Fatal post-viral neurodegenerative disorder		G04.8	Θανατηφόρα μετα-ιογενής νευροεκφυλιστική διαταραχή	
391348	Growth and developmental delay-hypotonia-vision impairment-lactic acidosis syndrome		E88.8	Σύνδρομο αυξητικής και αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-βλάβης όρασης- γαλακτικής οξέωσης	
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4	CMT4K		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	CMT4K
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4	Charcot-Marie-Tooth disease type 4K		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4K
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4	SURF1-related CMT4		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	SURF1-σχετιζόμενη CMT4
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4	SURF1-related severe demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	SURF1-σχετιζόμενη βαρεία απομυελινωτική νόσος Charcot-Marie-Tooth
391366	Growth retardation-mild developmental delay-chronic hepatitis syndrome			Σύνδρομο με καθυστέρηση της αύξησης- ήπια αναπτυξιακή καθυστέρηση-χρόνιας ηπατίτιδας	
391372	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-σοβαρή καθυστέρηση ομιλίας- ήπιου δυσμορφισμού	
391372	Intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome	FOXP1 syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-σοβαρή καθυστέρηση ομιλίας- ήπιου δυσμορφισμού	Σύνδρομο FOXP1
391376	Congenital microcephaly-severe encephalopathy-progressive cerebral atrophy syndrome		E72.8	Σύνδρομο με συγγενή μικροκεφαλία-σοβαρή εγκεφαλοπάθεια- προοδευτική εγκεφαλική ατροφία	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
391376	Congenital microcephaly-severe encephalopathy-progressive cerebral atrophy syndrome	Asparagine synthetase deficiency		Σύνδρομο με συγγενή μικροκεφαλία-σοβαρή εγκεφαλοπάθεια- προοδευτική εγκεφαλική ατροφία	Ανεπάρκεια της ασπαραγινικής συνθετάσης
391384	Familial episodic pain syndrome		M79.6	Οικογενές επεισοδιακό σύνδρομο πόνου	
391384	Familial episodic pain syndrome	FEPS		Οικογενές επεισοδιακό σύνδρομο πόνου	FEPS
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7		G60.8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	CIP with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	CIP με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	HSAN with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	HSAN με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	HSAN7		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	HSAN7
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VII		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VII
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια με υπεριδρωσία και γαστρεντερική
391408	Primary microcephaly-mild intellectual disability-young-onset diabetes syndrome		Q87.8	Πρωτοπαθής μικροκεφαλία-ήπια νοητική υστέρηση-σύνδρομο διαβήτη σε νεαρή ηλικία	
391411	Atypical juvenile parkinsonism		G20	Άτυπος νεανικός παρκινσονισμός	
391417	HSD10 disease		E72.8	Νόσος HSD10	
391417	HSD10 disease	2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria		Νόσος HSD10	2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρική οξουρία
391417	HSD10 disease	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Νόσος HSD10	Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυριλο-CoA
391417	HSD10 disease	HSD10 deficiency		Νόσος HSD10	Ανεπάρκεια HSD10
391417	HSD10 disease	MHBD deficiency		Νόσος HSD10	Ανεπάρκεια MHBD
391307	Severe intellectual disability-short stature-behavioral abnormalities-facial dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με σοβαρή νοητική αναπηρία- κοντό ανάστημα- ανωμαλίες συμπεριφοράς- δυσμορφισμού προσώπου	
391316	Infantile-onset mesial temporal lobe epilepsy with severe cognitive regression		G40.2	Βρεφική επιληψία μέσου κροταφικού λοβού με σοβαρή γνωσιακή παλινδρόμηση	
391311	Susceptibility to viral and mycobacterial infections due to STAT1 deficiency		D84.8	Ευαισθησία σε ιογενείς και μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας STAT1	
391311	Susceptibility to viral and mycobacterial infections due to STAT1 deficiency	Predisposition to severe viral infection due to STAT1 deficiency		Ευαισθησία σε ιογενείς και μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας STAT1	Προδιάθεση σε βαρεία ιογενή λοίμωξη λόγω ανεπάρκειας STAT1
391311	Susceptibility to viral and mycobacterial infections due to STAT1 deficiency	STAT1 deficiency		Ευαισθησία σε ιογενείς και μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας STAT1	Ανεπάρκεια STAT1
391327	X-linked calvarial hyperostosis		M85.2	Φυλοσύνδετη υπερόστωση του θόλου του κρανίου	
391320	East Texas bleeding disorder		D68.2	Αιμορραγική διαταραχή του Ανατολικού Τέξας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
391330	X-linked osteoporosis with fractures		M80.5	Φυλοσύνδετη οστεοπόρωση με κατάγματα	
398063	Refractory celiac disease		K90.0	Ανθεκτική κοιλοκάκη	
398063	Refractory celiac disease	Refractory CD		Ανθεκτική κοιλοκάκη	Ανθεκτική CD
398063	Refractory celiac disease	Refractory sprue		Ανθεκτική κοιλοκάκη	Ανθεκτικό sprue
398058	Squamous cell carcinoma of the penis		C60.2	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	
398058	Squamous cell carcinoma of the penis	Penile squamous cell carcinoma	C60.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	Πεϊκό Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
398058	Squamous cell carcinoma of the penis		C60.9	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	
398058	Squamous cell carcinoma of the penis		C60.0	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	
398058	Squamous cell carcinoma of the penis		C60.1	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	
398053	Adenocarcinoma of the penis		C60.1	Αδενοκαρκίνωμα του πέους	
398053	Adenocarcinoma of the penis	Penile adenocarcinoma	C60.2	Αδενοκαρκίνωμα του πέους	Πεϊκό αδενοκαρκίνωμα
398053	Adenocarcinoma of the penis		C60.8	Αδενοκαρκίνωμα του πέους	
398053	Adenocarcinoma of the penis		C60.9	Αδενοκαρκίνωμα του πέους	
398053	Adenocarcinoma of the penis		C60.0	Αδενοκαρκίνωμα του πέους	
397973	Intellectual disability-obesity-prognathism-eye and skin anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-παχυσαρκία-προγναθισμό- οφθαλμικές και δερματικές ανωμαλίες	
397973	Intellectual disability-obesity-prognathism-eye and skin anomalies syndrome	MOMES syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-παχυσαρκία-προγναθισμό- οφθαλμικές και δερματικές ανωμαλίες	Σύνδρομο MOMES
397968	Charcot-Marie-Tooth disease type 2R		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2R	
397968	Charcot-Marie-Tooth disease type 2R	CMT2R		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2R	CMT2R
397964	Combined immunodeficiency due to MALT1 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MALT1	
397959	TCR-alpha-beta-positive T-cell deficiency		D81.8	Ανεπάρκεια TCR-άλφα-βήτα-θετικών T-κυττάρων	
397959	TCR-alpha-beta-positive T-cell deficiency	TCR-alpha-beta+ T-cell deficiency		Ανεπάρκεια TCR-άλφα-βήτα-θετικών T-κυττάρων	Ανεπάρκεια TCR-άλφα-βήτα+ T-κυττάρων
397951	Microcephaly-thin corpus callosum-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-λεπτού μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας	
397946	Autosomal spastic paraplegia type 58		G11.4	Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 58	
397946	Autosomal spastic paraplegia type 58	Autosomal spastic ataxia type 2		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 58	Αυτοσωμική σπαστική αταξία τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
397946	Autosomal spastic paraplegia type 58	SPAX2		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 58	SPAX2
397946	Autosomal spastic paraplegia type 58	SPG58		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 58	SPG58
397941	MAN1B1-CDG		E77.8	MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
397941	MAN1B1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II due to MAN1B1 deficiency		MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου II λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941	MAN1B1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2 due to MAN1B1 deficiency		MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2 λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941	MAN1B1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type II due to MAN1B1 deficiency		MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου II λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941	MAN1B1-CDG	Intellectual disability-truncal obesity syndrome		MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-παχυσαρκίας κορμού
397937	Polyglucosan body myopathy type 1		E74.0	Μυοπάθεια σωματίων πολυγλυκοζάνης τύπου 1	
397937	Polyglucosan body myopathy type 1	PGBM1		Μυοπάθεια σωματίων πολυγλυκοζάνης τύπου 1	PGBM1
397933	Severe intellectual disability-progressive postnatal microcephaly-midline stereotypic hand movements		Q87.8	Σύνδρομο με σοβαρή νοητική υστέρηση-προοδευτική μεταγεννητική μικροκεφαλία- στερεοτυπικών κινήσεων	
397933	Severe intellectual disability-progressive postnatal microcephaly-midline stereotypic hand movements syndrome	IQSEC2-related syndromic intellectual disability		Σύνδρομο με σοβαρή νοητική υστέρηση-προοδευτική μεταγεννητική μικροκεφαλία- στερεοτυπικών κινήσεων χεριών μέσης γραμμής	Συνομοική νοητική αναπηρία IQSEC2-σχετιζόμενη
397927	Sacral agenesis-abnormal ossification of the vertebral bodies-persistent notochordal canal syndrome		Q87.5	Σύνδρομο με αγενεσία ιερού οστού- μη φυσιολογική οστεοποίηση των σπονδυλικών σωματίων - παραμονή της αύλακας της νωτοχορδής	
397922	Ferro-cerebro-cutaneous syndrome		G23.0	Σιδηρο-εγκεφαλο-δερματικό σύνδρομο	
397922	Ferro-cerebro-cutaneous syndrome	Cerebro-cutaneous syndrome with iron overload		Σιδηρο-εγκεφαλο-δερματικό σύνδρομο	Εγκεφαλο-δερματικό σύνδρομο με υπερφόρτωση σιδήρου
397787	Severe combined immunodeficiency due to IKK2 deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IKK2	
397787	Severe combined immunodeficiency due to IKK2 deficiency	SCID due to IKK2 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IKK2	SCID λόγω ανεπάρκειας IKK2
397755	Periodic paralysis with transient compartment-like syndrome		G72.3	Περιοδική παράλυση με παροδικό σύνδρομο τύπου διαμερίσματος	
397758	Retinal dystrophy with inner retinal dysfunction and ganglion cell anomalies		H35.5	Δυστροφία αμφιβληστροειδούς με εσωτερική δυσλειτουργία του αμφιβληστροειδούς και ανωμαλίες γαγγλιακών κυττάρων	
397758	Retinal dystrophy with inner retinal dysfunction and ganglion cell anomalies	Retinal dystrophy with inner nuclear layer and ganglion cell anomalies		Δυστροφία αμφιβληστροειδούς με εσωτερική δυσλειτουργία του αμφιβληστροειδούς και ανωμαλίες γαγγλιακών κυττάρων	Αμφιβληστροειδική δυστροφία με ανωμαλίες της έσω κοκκώδους στιβάδας και των γαγγλιακών κυττάρων
397744	Peripheral neuropathy-myopathy-hoarseness-hearing loss syndrome		G60.0	Σύνδρομο περιφερικής νευροπάθειας-μυοπάθειας- βράγχους φωνής-βαρηκοΐας	
397744	Peripheral neuropathy-myopathy-hoarseness-hearing loss syndrome	Peripheral neuropathy-myopathy-hoarseness-deafness syndrome		Σύνδρομο περιφερικής νευροπάθειας-μυοπάθειας- βράγχους φωνής-βαρηκοΐας	Σύνδρομο περιφερικής νευροπάθειας-μυοπάθειας-βράγχους φωνής-κώφωσης
397750	Periodic paralysis with later-onset distal motor neuropathy		G72.3	Περιοδική παράλυση με όψιμη άπω κινητική νευροπάθεια	
397725	COASY protein-associated neurodegeneration		G23.0	Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη COASY	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
397725	COASY protein-associated neurodegeneration	CoPAN		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη COASY	CoPAN
397725	COASY protein-associated neurodegeneration	NBIA6		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη COASY	NBIA6
397725	COASY protein-associated neurodegeneration	Neurodegeneration with brain iron accumulation due to COASY mutation		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη COASY	Νευροεκφύλιση με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο λόγω μετάλλαξης της COASY
397735	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2U		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2U	
397735	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2U	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to MARS mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2U	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης MARS
397735	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2U	CMT2U		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2U	CMT2U
397709	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypotrophy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία	
397709	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypotrophy syndrome	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 20		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 20
397709	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypotrophy syndrome	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία	Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία
397709	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypotrophy syndrome	SCAR20		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία	SCAR20
397715	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy		Q04.3	Σύνδρομο Joubert με ασφυκτική θωρακική δυστροφία Jeune	
397715	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy	JBTS with JATD		Σύνδρομο Joubert με ασφυκτική θωρακική δυστροφία Jeune	JBTS με JATD
397715	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy	Joubert syndrome with JATD		Σύνδρομο Joubert με ασφυκτική θωρακική δυστροφία Jeune	Σύνδρομο Joubert με JATD
397692	Hereditary isolated aplastic anemia		D61.0	Κληρονομική μεμονωμένη απλαστική αναμία	
397695	3q27.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q27.3	
397695	3q27.3 microdeletion syndrome	Del(3)(q27.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q27.3	Del(3)(q27.3)
397623	Short stature-auditory canal atresia-mandibular hypoplasia-skeletal anomalies syndrome		Q87.1	Σύνδρομο με βραχύ ανάστημα - ατρησία ακουστικού πόρου - υποπλασία κάτω γνάθου - σκελετικές ανωμαλίες	
397623	Short stature-auditory canal atresia-mandibular hypoplasia-skeletal anomalies syndrome	SAMS syndrome		Σύνδρομο με βραχύ ανάστημα - ατρησία ακουστικού πόρου - υποπλασία κάτω γνάθου - σκελετικές ανωμαλίες	Σύνδρομο SAMS
397685	Familial hyperprolactinemia		E22.1	Οικογενής υπερπρολακτιναμία	
397685	Familial hyperprolactinemia	Familial isolated prolactin receptor deficiency		Οικογενής υπερπρολακτιναμία	Οικογενής μεμονωμένη ανεπάρκεια του υποδοχέα της προλακτίνης
397618	Foveal hypoplasia-optic nerve decussation defect-anterior segment dysgenesis syndrome		Q15.8	Σύνδρομο με υποπλασία κεντρικού βοθρίου - βλάβη χιάσματος του οπτικού νεύρου - δυσγενεσία πρόσθιου τμήματος	
397618	Foveal hypoplasia-optic nerve decussation defect-anterior segment dysgenesis syndrome	FHONDA syndrome		Σύνδρομο με υποπλασία κεντρικού βοθρίου - βλάβη χιάσματος του οπτικού νεύρου - δυσγενεσία πρόσθιου τμήματος	Σύνδρομο FHONDA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
397596	Activated PI3K-delta syndrome		D81.8	Σύνδρομο ενεργοποιημένης PI3K-δέλτα	
397596	Activated PI3K-delta syndrome	APDS		Σύνδρομο ενεργοποιημένης PI3K-δέλτα	APDS
397596	Activated PI3K-delta syndrome	Senescent T-cells-lymphadenopathy-immunodeficiency syndrome due to p110delta-activating mutation		Σύνδρομο ενεργοποιημένης PI3K-δέλτα	Σύνδρομο γηρασμένων T-κυττάρων-λεμφαδενοπάθειας- ανοσοανεπάρκειας λόγω ενεργοποιημένου μετάλλαξης του
397593	Severe neonatal lactic acidosis due to NFS1-ISD11 complex deficiency		E88.8	Σοβαρή νεογνική γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας του συμπλέγματος NFS1-ISD11	
397612	Macrocephaly-developmental delay syndrome		Q75.3	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
397606	PrP systemic amyloidosis		G60.8	Συστηματική αμυλοειδωση PrP	
397606	PrP systemic amyloidosis	Chronic diarrhea with HSN		Συστηματική αμυλοειδωση PrP	Χρόνια διάρροια με HSN
397606	PrP systemic amyloidosis	Chronic diarrhea with hereditary sensory and autonomic neuropathy		Συστηματική αμυλοειδωση PrP	Χρόνια διάρροια με κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια
397606	PrP systemic amyloidosis	Prion protein systemic amyloidosis		Συστηματική αμυλοειδωση PrP	Συστηματική αμυλοειδωση από πρωτεΐνη prion
397587	Deep dermatophytosis		B35.8	Εν τω βάθει δερματοφυτίαση	
397587	Deep dermatophytosis	Disseminated granulomatous dermatophytosis		Εν τω βάθει δερματοφυτίαση	Διάσπαρτη κοκκιοματώδης δερματοφυτίαση
399808	Male infertility with teratozoospermia due to single gene mutation		N46	Ανδρική υπογονιμότητα με τερατοζωοσπερμία λόγω μονογονιδιακής μετάλλαξης	
399805	Male infertility with azoospermia or oligozoospermia due to single gene mutation		N46	Ανδρική υπογονιμότητα με αζωοσπερμία ή ολιγοζωοσπερμία λόγω μονογονιδιακής μετάλλαξης	
399329	Epiphysiolysis of the hip		M93.9	Επιφυσιόλυση ισχίου	
399329	Epiphysiolysis of the hip	Epiphysiolysis of the upper femur		Επιφυσιόλυση ισχίου	Επιφυσιόλυση του άνω μηριαίου οστού
399329	Epiphysiolysis of the hip	Femoral head epiphysiolysis		Επιφυσιόλυση ισχίου	Επιφυσιόλυση μηριαίας κεφαλής
399329	Epiphysiolysis of the hip	SCFE		Επιφυσιόλυση ισχίου	SCFE
399329	Epiphysiolysis of the hip	SUFE		Επιφυσιόλυση ισχίου	SUFE
399329	Epiphysiolysis of the hip	Slipped capital femoral epiphysis		Επιφυσιόλυση ισχίου	Ολίσθηση επίφυσης μηριαίας κεφαλής
399329	Epiphysiolysis of the hip	Slipped upper femoral epiphysis		Επιφυσιόλυση ισχίου	Ολίσθηση της άνω μηριαίας επίφυσης
399180	Secondary non-traumatic avascular necrosis		M87.1	Δευτεροπαθής μη τραυματική ισχαιμική νέκρωση	
399180	Secondary non-traumatic avascular necrosis	Secondary non-traumatic AVN	M87.3	Δευτεροπαθής μη τραυματική ισχαιμική νέκρωση	Δευτεροπαθής μη τραυματική AVN
399180	Secondary non-traumatic avascular necrosis	Secondary non-traumatic osteonecrosis		Δευτεροπαθής μη τραυματική ισχαιμική νέκρωση	Δευτεροπαθής μη τραυματική οστεονέκρωση
399175	Traumatic avascular necrosis		M87.2	Τραυματική ισχαιμική νέκρωση	
399175	Traumatic avascular necrosis	Traumatic AVN		Τραυματική ισχαιμική νέκρωση	Τραυματική AVN

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
399307	Idiopathic avascular necrosis		M87.0	Ιδιοπαθής ισχαιμική νέκρωση	
399307	Idiopathic avascular necrosis	Idiopathic AVN		Ιδιοπαθής ισχαιμική νέκρωση	Ιδιοπαθής AVN
399293	Osteonecrosis of the jaw		K10.2	Οστεονέκρωση της γνάθου	
399058	Alpha-B crystallin-related late-onset myopathy		G71.0	Μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-Β κρυσταλλίνη	
399058	Alpha-B crystallin-related late-onset myopathy	Alpha-B crystallin-related late-onset distal myopathy		Μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-Β κρυσταλλίνη	Περιφερική μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-Β κρυσταλλίνη
399058	Alpha-B crystallin-related late-onset myopathy	Late-onset distal crystallinopathy		Μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-Β κρυσταλλίνη	Περιφερική κρυσταλλινοπάθεια όψιμης έναρξης
398987	Malignant teratoma of ovary		C56	Κακοήθη τερατώματα των ωοθηκών	
398987	Malignant teratoma of ovary	Immature teratoma of ovary		Κακοήθη τερατώματα των ωοθηκών	Άωρο τεράτωμα της ωοθήκης
398987	Malignant teratoma of ovary	Ovarian immature teratoma		Κακοήθη τερατώματα των ωοθηκών	Οοθηκικό άωρο τεράτωμα
398987	Malignant teratoma of ovary	Ovarian malignant teratoma		Κακοήθη τερατώματα των ωοθηκών	Οοθηκικό κακόηδες τεράτωμα
399086	Finnish upper limb-onset distal myopathy		G71.0	Φινλανδική περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από το άνω άκρο	
399086	Finnish upper limb-onset distal myopathy	Distal myopathy type 3		Φινλανδική περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από το άνω άκρο	Περιφερική μυοπάθεια τύπου 3
399086	Finnish upper limb-onset distal myopathy	MPD3		Φινλανδική περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από το άνω άκρο	MPD3
399081	KLHL9-related early-onset distal myopathy		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με το KLHL9	
399103	Distal nebulin myopathy		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια νεβουλίνης	
399103	Distal nebulin myopathy	Nebulin-related early-onset distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια νεβουλίνης	Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης σχετιζόμενη με τη νεβουλίνη
399096	Distal anoctaminopathy		G71.0	Περιφερική ανοκταμινοπάθεια	
399096	Distal anoctaminopathy	MMD3		Περιφερική ανοκταμινοπάθεια	MMD3
399096	Distal anoctaminopathy	Miyoshi muscular dystrophy type 3		Περιφερική ανοκταμινοπάθεια	μυϊκή δυστροφία Miyoshi τύπου 3
398961	Mucinous adenocarcinoma of ovary		C56	Βλενώδες αδενοκαρκίνωμα της ωοθήκης	
398961	Mucinous adenocarcinoma of ovary	Ovarian mucinous adenocarcinoma		Βλενώδες αδενοκαρκίνωμα της ωοθήκης	Οοθηκικό βλενώδες αδενοκαρκίνωμα
398980	Primary peritoneal serous/papillary carcinoma		C48.0	Πρωτοπαθές ορώδες/θηλώδες περιτοναϊκό καρκίνωμα	
398980	Primary peritoneal serous/papillary carcinoma	PPSPC	C48.1	Πρωτοπαθές ορώδες/θηλώδες περιτοναϊκό καρκίνωμα	PPSPC
398980	Primary peritoneal serous/papillary carcinoma		C48.2	Πρωτοπαθές ορώδες/θηλώδες περιτοναϊκό καρκίνωμα	
398980	Primary peritoneal serous/papillary carcinoma		C48.8	Πρωτοπαθές ορώδες/θηλώδες περιτοναϊκό καρκίνωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
398971	Clear cell adenocarcinoma of the ovary		C56	Διαυγοκυτταρικό αδενοκαρκίνωμα ωθηκών	
398971	Clear cell adenocarcinoma of the ovary	Ovarian clear cell adenocarcinoma		Διαυγοκυτταρικό αδενοκαρκίνωμα ωθηκών	Ωθηκικό αδενοκαρκίνωμα διαυγών κυττάρων
398124	Neonatal lupus erythematosus		M32.8	Νεογνικός ερυθματώδης λύκος	
398127	Neonatal scleroderma		P83.8	Νεογνικό σκληρόδερμα	
398147	Persistent idiopathic facial pain		G50.1	Επίμονος ιδιοπαθής πόνος προσώπου	
398147	Persistent idiopathic facial pain	AFP		Επίμονος ιδιοπαθής πόνος προσώπου	AFP
398147	Persistent idiopathic facial pain	Atypical facial pain		Επίμονος ιδιοπαθής πόνος προσώπου	Άτυπος πόνος προσώπου
398147	Persistent idiopathic facial pain	PIFP		Επίμονος ιδιοπαθής πόνος προσώπου	PIFP
398156	Oculoauriculofrontonasal syndrome		Q87.0	Οφθαλμοτωμοετωπορινικό σύνδρομο	
398156	Oculoauriculofrontonasal syndrome	OAFNS		Οφθαλμοτωμοετωπορινικό σύνδρομο	OAFNS
398166	Focal facial dermal dysplasia		Q82.8	Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου	
398166	Focal facial dermal dysplasia	FFDD		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου	FFDD
398069	MAGEL2-related Prader-Willi-like syndrome		Q87.1	Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με το MAGEL2	
398069	MAGEL2-related Prader-Willi-like syndrome	MAGEL2-related PWLS		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με το MAGEL2	MAGEL2-σχετιζόμενο PWLS
398069	MAGEL2-related Prader-Willi-like syndrome	Schaaf-Yang syndrome		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με το MAGEL2	Σύνδρομο Schaaf-Yang
398079	SIM1-related Prader-Willi-like syndrome		Q87.1	Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με τη SIM1	
398079	SIM1-related Prader-Willi-like syndrome	SIM1-related PWLS		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με τη SIM1	SIM1-σχετιζόμενο PWLS
398088	Hereditary cryohydrocytosis with normal stomatin		D58.8	Κληρονομική κρυοδροκυττάρωση με φυσιολογική στοματίνη	
398097	Neonatal antiphospholipid syndrome		D68.6	Νεογνικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	
398097	Neonatal antiphospholipid syndrome	Neonatal Hughes syndrome		Νεογνικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	Νεογνικό σύνδρομο Hughes
398097	Neonatal antiphospholipid syndrome	Neonatal antiphospholipid antibody syndrome		Νεογνικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	Νεογνικό σύνδρομο αντιφωσφολιπιδικών αντισωμάτων
398109	Neonatal autoimmune hemolytic anemia		D59.1	Νεογνική αυτοάνοση αιμολυτική αναμία	
398109	Neonatal autoimmune hemolytic anemia	Neonatal AHA		Νεογνική αυτοάνοση αιμολυτική αναμία	Νεογνική AHA
398109	Neonatal autoimmune hemolytic anemia	Neonatal AIHA		Νεογνική αυτοάνοση αιμολυτική αναμία	Νεογνική AIHA
398117	Neonatal dermatomyositis		M33.1	Νεογνική δερματομυοσίτιδα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
398117	Neonatal dermatomyositis	Neonatal DM		Νεογνική δερματομυοσίτιδα	Νεογνική DM
435628	Keppen-Lubinsky syndrome		E88.1	Σύνδρομο Keppen-Lubinsky	
435628	Keppen-Lubinsky syndrome	Generalized lipodystrophy-progeroid features-severe intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Keppen-Lubinsky	Σύνδρομο γενικευμένης λιποδυστροφίας-προγηροειδών χαρακτηριστικών- βαρείας νοητικής αναπηρίας
435660	LIPE-related familial partial lipodystrophy		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το LIPE	
435660	LIPE-related familial partial lipodystrophy	FPLD6		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το LIPE	FPLD6
435660	LIPE-related familial partial lipodystrophy	LIPE-related FPLD		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το LIPE	LIPE-σχετιζόμενη FPLD
435651	CIDEC-related familial partial lipodystrophy		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το CIDEC	
435651	CIDEC-related familial partial lipodystrophy	CIDEC-related FPLD		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το CIDEC	CIDEC-σχετιζόμενη FPLD
435651	CIDEC-related familial partial lipodystrophy	FPLD5		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το CIDEC	FPLD5
435638	3p25.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 3p25.3	
435638	3p25.3 microdeletion syndrome	Del(3)p(25.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3p25.3	Del(3)p(25.3)
435638	3p25.3 microdeletion syndrome	Intellectual disability-epilepsy-stereotypic hand movement syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3p25.3	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- επιληψίας- στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών
435638	3p25.3 microdeletion syndrome	Monosomy 3p25.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3p25.3	Μονοσωμία 3p25.3
435804	Short stature-advanced bone age-early-onset osteoarthritis syndrome		M89.8	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος- προχωρημένης οστικής ηλικίας- οστεοαρθρίτιδας πρώιμης έναρξης	
435845	Lethal neonatal spasticity-epileptic encephalopathy syndrome		G40.4	Σύνδρομο θανατηφόρου νεογνικής σπαστικότητας-επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας	
435845	Lethal neonatal spasticity-epileptic encephalopathy syndrome	Lethal neonatal rigidity-multifocal seizure syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου νεογνικής σπαστικότητας-επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας	Σύνδρομο θανατηφόρου νεογνικής ακαμψίας- πολυεστιακών επιληπτικών κρίσεων
435930	Colobomatous optic disc-macular atrophy-chorioretinopathy syndrome		Q14.8	Σύνδρομο κολοβωματώδους οπτικού δίσκου-ατροφίας ωχράς κηλίδας- χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας	
435819	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to TFG mutation		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης TFG	
435819	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to TFG mutation	CMT2 due to TFG mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης TFG	CMT2 λόγω μετάλλαξης του TFG
435953	Progeroid features-hepatocellular carcinoma predisposition syndrome			Σύνδρομο με χαρακτηριστικά πρόωρης γήρανσης- προδιάθεση για ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	
435953	Progeroid features-hepatocellular carcinoma predisposition syndrome	Ruijs-Aalfs syndrome		Σύνδρομο με χαρακτηριστικά πρόωρης γήρανσης- προδιάθεση για ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	Σύνδρομο Ruijs-Aalfs
435988	Chronic atrial and intestinal dysrhythmia syndrome		K59.8	Σύνδρομο χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων και εντέρου	
435988	Chronic atrial and intestinal dysrhythmia syndrome	CAID syndrome		Σύνδρομο χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων και εντέρου	Σύνδρομο CAID
435988	Chronic atrial and intestinal dysrhythmia syndrome	Chronic atrial dysrhythmia-intestinal motility disorder		Σύνδρομο χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων και εντέρου	Διαταραχή χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων- εντερικής κινητικότητας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
435934	COG2-CDG		E77.8	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης COG2-CDG	
435934	COG2-CDG	COG2-related congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης COG2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης COG2-σχετιζόμενη
435938	X-linked microcephaly-growth retardation-prognathism-cryptorchidism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης μικροκεφαλίας-καθυστέρησης ανάπτυξης-προγναθισμού-κρυψορχίας	
436141	Severe intellectual disability-hypotonia-strabismus-coarse face-planovalgus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με σοβαρή νοητική αναπηρία-υποτονία-στραβισμό-τραχύ πρόσωπο-βλαισοπλατυποδία	
436144	Intrauterine growth restriction-short stature-early adult-onset diabetes syndrome		Q87.1	Σύνδρομο ενδομήτριας καθυστέρησης ανάπτυξης-κοτού αναστάμιας-διαβήτη πρώιμης έναρξης ενηλίκων	
435998	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	
435998	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D	RI-CMT type D		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	RI-CMT τύπου D
436003	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome		Q87.0	Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-αναπτυξιακής καθυστέρησης- Pierre Robin	
436003	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome	5q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-αναπτυξιακής καθυστέρησης- Pierre Robin	Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q23
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency		D84.8	Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4	
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency	ALPS due to CTLA4 haploinsufficiency		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4	ALPS λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency	CHAI		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4	CHAI
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency	CTLA-4 haploinsufficiency with autoimmune infiltration disease		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4	CTLA-4 απλοανεπάρκεια με αυτοάνοση διηθητική νόσο
436151	Intellectual disability-expressive aphasia-facial dysmorphism syndrome		Q87.0	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εκφραστικής αφασίας-δυσμορφισμού προσώπου	
436151	Intellectual disability-expressive aphasia-facial dysmorphism syndrome	Intellectual disability-loss of expressive language-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εκφραστικής αφασίας-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-απώλειας της γλωσσικής έκφρασης-δυσμορφισμού προσώπου
436169	Thrombomodulin-related bleeding disorder		D68.3	Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη	
436169	Thrombomodulin-related bleeding disorder	THBD-related bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη	Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με την THBD
436169	Thrombomodulin-related bleeding disorder	THBD-related coagulopathy		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη	Διαταραχή πήκτικότητας που σχετίζεται με την THBD
436169	Thrombomodulin-related bleeding disorder	Thrombomodulin-related coagulopathy		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη	Διαταραχή πήκτικότητας που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome		E85.0	Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome	NLRC4-related MAS		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	NLRC4-σχετιζόμενο MAS
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome	NLRC4-related autoinflammatory syndrome with MAS		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	NLRC4-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με MAS
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome	NLRC4-related autoinflammatory syndrome with macrophage activation syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	NLRC4-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome	NLRC4-related infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	NLRC4-σχετιζόμενη βρεφική εντεροκολίτιδα- αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome	NLRC4-related macrophage activation syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	NLRC4-σχετιζόμενο σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων
436182	Microcephalic primordial dwarfism-insulin resistance syndrome		Q87.1	Σύνδρομο μικροκεφαλικού αρχέγονου νανισμού-αντίστασης στην ινσουλίνη	
436174	Cataract-growth hormone deficiency-sensory neuropathy-sensorineural hearing loss-skeletal dysplasia syndrome		E88.8	Σύνδρομο με καταρράκτη-ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης-αισθητική νευροπάθεια-νευροαισθητήρια απώλεια ακοής- σκελετική δυσπλασία	
436174	Cataract-growth hormone deficiency-sensory neuropathy-sensorineural hearing loss-skeletal dysplasia syndrome	CAGSSS		Σύνδρομο με καταρράκτη-ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης-αισθητική νευροπάθεια-νευροαισθητήρια απώλεια ακοής- σκελετική δυσπλασία	CAGSSS
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile cataract-short stature-intellectual disability syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια-νεανικό καταρράκτη-κοντό ανάστημα- νοητική αναπηρία	
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile cataract-short stature-intellectual disability syndrome	Retinal dystrophy-juvenile cataract-short stature syndrome		Σύνδρομο με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια-νεανικό καταρράκτη-κοντό ανάστημα- νοητική αναπηρία	Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής δυστροφίας-νεανικού καταρράκτη-χαμηλού αναστήματος
436242	Familial atrial tachyarrhythmia-infra-Hisian cardiac conduction disease		I45.8	Οικογενής κολπική ταχυαρρυθμία- διαταραχή καρδιακής αγωγιμότητας υπό του δεματίου His	
436271	Non-progressive predominantly posterior cavitating leukoencephalopathy with peripheral neuropathy		G93.4	Μη προοδευτική κυρίως οπίσθια κολυτική λευκοεγκεφαλοπάθεια με περιφερική νευροπάθεια	
436252	Combined immunodeficiency-enteropathy spectrum		Q82.8	Συνδυασμένο φάσμα ανοσοανεπάρκειας-εντεροπάθειας	
436252	Combined immunodeficiency-enteropathy spectrum	CID-MIA/early-onset IBD		Συνδυασμένο φάσμα ανοσοανεπάρκειας-εντεροπάθειας	CID-MIA/πρώιμης έναρξης IBD
436274	Pseudoxanthoma elasticum-like skin manifestations with retinitis pigmentosa		Q82.8	Δερματικές εκδηλώσεις που μοιάζουν με ελαστικό ψευδοξάνθωμα με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
436274	Pseudoxanthoma elasticum-like skin manifestations with retinitis pigmentosa	PXE-like syndrome with retinitis pigmentosa		Δερματικές εκδηλώσεις που μοιάζουν με ελαστικό ψευδοξάνθωμα με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	Σύνδρομο τύπου PXE με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
437552	Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous natural killer cell cytotoxicity		D84.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με διαταραχή κυτταροτοξικότητας κυττάρων-φονέων (Nk)	
437552	Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous natural killer cell cytotoxicity	Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous NK cell cytotoxicity		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με διαταραχή κυτταροτοξικότητας κυττάρων-φονέων (Nk)	Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ελαττωματική αυθόρμητη κυτταροτοξικότητα των NK κυττάρων
437552	Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous natural killer cell cytotoxicity	CD16 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με διαταραχή κυτταροτοξικότητας κυττάρων-φονέων (Nk)	Ανεπάρκεια του CD16
437572	MYH7-related late-onset scapuloperoneal muscular dystrophy		G71.0	Ωμοπερονιαία μυϊκή δυστροφία όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το MYH7	
437572	MYH7-related late-onset scapuloperoneal muscular dystrophy	MYH7-related late-onset SPMD		Ωμοπερονιαία μυϊκή δυστροφία όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το MYH7	MYH7-σχετιζόμενη όψιμης έναρξης SPMD
437572	MYH7-related late-onset scapuloperoneal muscular dystrophy	MYH7-related late-onset scapuloperoneal syndrome		Ωμοπερονιαία μυϊκή δυστροφία όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το MYH7	MYH7-σχετιζόμενο όψιμης έναρξης ωμοπερονιαίο σύνδρομο
438178	Fatty acyl-CoA reductase 1 deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια της αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων	
438178	Fatty acyl-CoA reductase 1 deficiency	FAR1 deficiency		Ανεπάρκεια της αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων	Ανεπάρκεια FAR1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
438178	Fatty acyl-CoA reductase 1 deficiency	PFCRD		Ανεπάρκεια της αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων	PFCRD
438178	Fatty acyl-CoA reductase 1 deficiency	Peroxisomal fatty acyl-CoA reductase 1 disorder		Ανεπάρκεια της αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων	Διαταραχή της υπεροξειδωσωματικής αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων
438159	STAT3-related early-onset multisystem autoimmune disease		M35.8	Πολυσυστηματική αυτοάνοση νόσος πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με το STAT3	
438134	PCNA-related progressive neurodegenerative photosensitivity syndrome		G11.3	Σύνδρομο προοδευτικής νευροεκφυλιστικής φωτοευαισθησίας που σχετίζεται με PCNA	
438117	Steel syndrome		Q87.5	Σύνδρομο Steel	
438117	Steel syndrome	Bilateral hip and radial head dislocations-short stature-scoliosis-carpal coalitions-pes cavus-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο Steel	Σύνδρομο αμφοτερόπλευρων εξάρθρωμάτων του ισχίου και της κεφαλής της κερκίδας-χαμηλού αναστήματος-σκολίωσης- σύντηξης οστών του καρπού-κοιλοποδίας-δυσμορφισμού προσώπου
438114	RARS-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		E75.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με RARS	
438075	Ketoacidosis due to monocarboxylate transporter-1 deficiency		E88.8	Κετοξέωση λόγω ανεπάρκειας μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα-1	
438279	Human infection by orthopoxvirus		B08.0	Ανθρώπιος λοίμωξη από orthopoxvirus	
438274	GCGR-related hyperglucagonemia		E16.3	Υπεργλυκαγοναμία σχετιζόμενη με μεταλλάξεις GCGR	
438274	GCGR-related hyperglucagonemia	Mahvash disease		Υπεργλυκαγοναμία σχετιζόμενη με μεταλλάξεις GCGR	Νόσος Mahvash
438213	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome		G40.4	Σοβαρή νεογνική υποτονία-σπασμοί-εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με PURA	
438207	Severe autosomal recessive macrothrombocytopenia		D69.4	Βαρεία αυτοσωμική υπολειπόμενη μακροθρομβοκυτταροπενία	
439224	ALECT2 amyloidosis		E85.8	ALECT2 αμυλοείδωση	
439224	ALECT2 amyloidosis	Leukocyte chemotactic factor-2 amyloidosis		ALECT2 αμυλοείδωση	Αμυλοείδωση από τον λευκοκυτταρικό χημιοελκτικό παράγοντα-2
439232	AApoAIV amyloidosis		E85.8	AApoAIV αμυλοείδωση	
439232	AApoAIV amyloidosis	Apolipoprotein A-IV amyloidosis		AApoAIV αμυλοείδωση	Αμυλοείδωση απολιποπρωτεΐνης A-IV
439212	Early-onset myopathy-areflexia-respiratory distress-dysphagia syndrome		G71.2	Σύνδρομο μυοπάθειας πρώιμης έναρξης-απουσίας αντανακλαστικών-αναπνευστικής δυσχέρειας-δυσφαγίας	
439212	Early-onset myopathy-areflexia-respiratory distress-dysphagia syndrome	EMARDD		Σύνδρομο μυοπάθειας πρώιμης έναρξης-απουσίας αντανακλαστικών-αναπνευστικής δυσχέρειας-δυσφαγίας	EMARDD
439218	KCNQ2-related epileptic encephalopathy		G40.4	Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το KCNQ2	
439218	KCNQ2-related epileptic encephalopathy	KCNQ2-NEE		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το KCNQ2	KCNQ2-NEE
439218	KCNQ2-related epileptic encephalopathy	KCNQ2-related neonatal epileptic encephalopathy		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το KCNQ2	KCNQ2-σχετιζόμενη νεογνική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
439196	Zinc-responsive necrolytic acral erythema		L53.8	Νεκρολυτικό ερύθημα άκρων που ανταποκρίνεται στον ψευδάργυρο	
439196	Zinc-responsive necrolytic acral erythema	NAE		Νεκρολυτικό ερύθημα άκρων που ανταποκρίνεται στον ψευδάργυρο	NAE
439196	Zinc-responsive necrolytic acral erythema	Necrolytic acral erythema		Νεκρολυτικό ερύθημα άκρων που ανταποκρίνεται στον ψευδάργυρο	Νεκρολυτικό ερύθημα των άκρων
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion		P14.3	Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	Chronic obstetric brachial plexus injury		Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	Χρόνια μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	Chronic obstetric brachial plexus palsy		Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	Χρόνια μαιευτική παράλυση βραχιόνιου πλέγματος
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	Non-recovering OBPI		Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	Μη θεραπεύσιμη OBPI
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion	Non-recovering OBPL		Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	Μη θεραπεύσιμη OBPL
439167	Placental insufficiency		O36.5	Πλακουντιακή ανεπάρκεια	
439167	Placental insufficiency	Uteroplacental vascular insufficiency		Πλακουντιακή ανεπάρκεια	Μητροπλακουντιακή αγγειακή ανεπάρκεια
439175	Pediatric arterial ischemic stroke		I63.5	Παιδιατρικό αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο	
439175	Pediatric arterial ischemic stroke	Childhood AIS		Παιδιατρικό αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο	AIS της παιδικής ηλικίας
439175	Pediatric arterial ischemic stroke	Childhood arterial ischemic stroke		Παιδιατρικό αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο	Αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο της παιδικής ηλικίας
439175	Pediatric arterial ischemic stroke	Pediatric AIS		Παιδιατρικό αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο	Παιδιατρικό AIS
439822	PDE4D haploinsufficiency syndrome			Σύνδρομο απλοανεπάρκειας PDE4D	
439254	ITM2B amyloidosis		E85.4+	ITM2B αμυλοείδωση	
439254	ITM2B amyloidosis	Familial cerebral amyloid angiopathy	I68.0*	ITM2B αμυλοείδωση	Οικογενής εγκεφαλική αμυλοειδική αγγειοπάθεια
439254	ITM2B amyloidosis	ITM2B-related amyloidosis		ITM2B αμυλοείδωση	ITM2B-σχετιζόμενη αμυλοείδωση
439254	ITM2B amyloidosis	ITM2B-related cerebral amyloid angiopathy		ITM2B αμυλοείδωση	ITM2B-σχετιζόμενη εγκεφαλική αμυλοειδική αγγειοπάθεια
440221	Congenital oculomotor nerve palsy		Q07.8	Συγγενής πάρεση οφθαλμοκινητικού νεύρου	
440221	Congenital oculomotor nerve palsy	Congenital CNIII lesion		Συγγενής πάρεση οφθαλμοκινητικού νεύρου	Συγγενής βλάβη του CNIII
440221	Congenital oculomotor nerve palsy	Congenital third cranial nerve palsy		Συγγενής πάρεση οφθαλμοκινητικού νεύρου	Συγγενής παράλυση του τρίτου κρανιακού νεύρου
440233	Congenital abducens nerve palsy		Q07.8	Συγγενής παράλυση απαγωγού νεύρου	
440233	Congenital abducens nerve palsy	Benign congenital sixth cranial nerve palsy		Συγγενής παράλυση απαγωγού νεύρου	Καλοήθης συγγενής παράλυση του έκτου κρανιακού νεύρου
440233	Congenital abducens nerve palsy	Congenital CNVI palsy		Συγγενής παράλυση απαγωγού νεύρου	Συγγενής παράλυση του CNVI

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
439854	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogen storage disease		E74.0+	Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω διαταραχής αποθήκευσης γλυκογόνου	
439854	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogen storage disease	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to GSD	G73.6*	Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω διαταραχής αποθήκευσης γλυκογόνου	Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω GSD
439854	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogen storage disease	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogenesis		Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω διαταραχής αποθήκευσης γλυκογόνου	Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω γλυκογονίας
439897	Lethal fetal cerebrenogenitourinary agenesis/hypoplasia syndrome			Σύνδρομο θανατηφόρας εμβρυϊκής εγκεφαλονεφροουρογεννητικής αγενεσίας/υποπλασίας	
439881	Plastic bronchitis			Πλαστική βρογχίτιδα	
439881	Plastic bronchitis	Croupous bronchitis		Πλαστική βρογχίτιδα	Βρογχίτιδα τύπου croup
439881	Plastic bronchitis	Fibrinous bronchitis		Πλαστική βρογχίτιδα	Βρογχίτιδα από ινική
439881	Plastic bronchitis	Pseudo-membranous bronchitis		Πλαστική βρογχίτιδα	Ψευδομεμβρανώδης βρογχίτιδα
440402	Interstitial lung disease due to ABCA3 deficiency		J84.8	Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας ABCA3	
440402	Interstitial lung disease due to ABCA3 deficiency	Interstitial lung disease due to ATP-binding cassette subfamily A member 3 deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας ABCA3	Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της κασέτας δέσμωσης ATP υποοικογένειας A μέλους 3
440354	Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural hearing loss-rhizomelic dysplasia syndrome			Σύνδρομο με αυτοσωμική επικρατούσα μυωπία-μεσοπροσωπική εισολκή-νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-ριζομελική δυσπλασία	
440354	Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural hearing loss-rhizomelic dysplasia syndrome	Autosomal dominant myopia-midfacial retrusion-sensorineural deafness-rhizomelic dysplasia syndrome		Σύνδρομο με αυτοσωμική επικρατούσα μυωπία-μεσοπροσωπική εισολκή-νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-ριζομελική δυσπλασία	Σύνδρομο με αυτοσωμική επικρατούσα μυωπία-μεσοπροσωπική εισολκή-νευροαισθητήρια κώφωση-ριζομελική δυσπλασία
440392	Interstitial lung disease due to SP-C deficiency		J84.8	Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας SP-C	
440392	Interstitial lung disease due to SP-C deficiency	Interstitial lung disease due to surfactant protein C deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας SP-C	Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης C του επιφανειοδραστικού παράγοντα
440368	Necrotizing soft tissue infection		M72.6	Νεκρωτική λοίμωξη μαλακών μορίων	
440368	Necrotizing soft tissue infection	NSTI		Νεκρωτική λοίμωξη μαλακών μορίων	NSTI
440713	Isolated sedoheptulokinase deficiency		E88.8	Μεμονωμένη ανεπάρκεια σεδοεπτουλοκινάσης	
440713	Isolated sedoheptulokinase deficiency	Isolated SHPK deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια σεδοεπτουλοκινάσης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια SHPK
440724	Extensive peripapillary myelinated nerve fibers			Εκτεταμένες περιθηλώδεις εμμύελες νευρικές ίνες	
440727	Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium			Συνδυασμένο άμαρτωμα του αμφιβληστροειδούς και του μελάγχρου επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς	
440727	Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium	CHR-RPE		Συνδυασμένο άμαρτωμα του αμφιβληστροειδούς και του μελάγχρου επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς	CHR-RPE

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
440727	Combined hamartoma of the retina and retinal pigment epithelium	Combined hamartoma of the retina and RPE		Συνδυασμένο αμάρτωμα του αμφιβληστροειδούς και του μελάγχρου επιθηλίου του αμφιβληστροειδούς	Συνδυασμένο αμάρτωμα αμφιβληστροειδούς και RPE
440731	L-ferritin deficiency		E88.0	Ανεπάρκεια L-φερριτίνης	
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency		J84.0	Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis with hepatic involvement		Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση με ηπατική συμμετοχή
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency	Interstitial lung and liver disease		Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	Διάμεση πνευμονική και ηπατική νόσος
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency	PAP, Reunion island type		Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	PAP, τύπου νήσου Reunion
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency	Pulmonary alveolar proteinosis, Reunion island type		Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	Πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση, τύπου νήσου Reunion
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.0	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X	FCCTX	C18.1	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	FCCTX
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.2	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.3	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.4	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.5	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.6	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437	Familial colorectal cancer Type X		C18.7	Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440706	Ribose-5-P isomerase deficiency		G93.8	Ανεπάρκεια της ισομεράσης της ριβόζης-5-P	
440987	Isolated agenesis of gallbladder		Q44.0	Μεμονωμένη αγενεσία της χοληδόχου κύστης	
443079	Central serous chorioretinopathy		H35.7	Κεντρική ορώδης χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια	
443079	Central serous chorioretinopathy	CSCR		Κεντρική ορώδης χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια	CSCR
443084	Baroreflex failure		G90.4	Ανεπάρκεια τασειούποδοχέων	
443070	Hemicrania continua		G44.0	Εμμένουσα ημικρανία	
443073	Charcot-Marie-Tooth disease type 2S		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2S	
443073	Charcot-Marie-Tooth disease type 2S	CMT2S		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2S	CMT2S
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy		G40.4	Μη ειδική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy	Non-specific EOEE		Μη ειδική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης	Μη ειδική EOEE
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy	Undetermined EOEE		Μη ειδική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης	Μη καθορισμένη EOEE
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy	Undetermined early-onset epileptic encephalopathy		Μη ειδική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης	Μη καθορισμένη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης
442582	AH amyloidosis		E85.9	AH αμυλοείδωση	
442582	AH amyloidosis	Heavy chain amyloidosis		AH αμυλοείδωση	Αμυλοείδωση βαρέων αλύσεων
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria		E80.0	Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria	X-linked dominant erythropoietic protoporphyria		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	Φυλοσύνδετη επικρατής ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria	X-linked dominant protoporphyria		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	Φυλοσύνδετη επικρατής πρωτοπορφυρία
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria	XLDPP		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	XLDPP
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria	XLP		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	XLP
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria	XLPP		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	XLPP
3008	Pyruvate carboxylase deficiency		E74.4	Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	
3008	Pyruvate carboxylase deficiency	Ataxia with lactic acidosis type 2		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	Αταξία με γαλακτική οξέωση τύπου 2
3008	Pyruvate carboxylase deficiency	Ataxia with lactic acidosis type II		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	Αταξία με γαλακτική οξέωση τύπου II
3008	Pyruvate carboxylase deficiency	Leigh necrotizing encephalopathy due to pyruvate carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	Μεκρωτική εγκεφαλοπάθεια Leigh λόγω ανεπάρκειας της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης
3008	Pyruvate carboxylase deficiency	Leigh syndrome due to PC deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	Σύνδρομο Leigh λόγω ανεπάρκειας της PC
3008	Pyruvate carboxylase deficiency	Leigh syndrome due to pyruvate carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	Σύνδρομο Leigh λόγω ανεπάρκειας της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης
443180	Spontaneous intracranial hypotension		G96.0	Αιφνίδια ενδοκρανιακή υπόταση	
443180	Spontaneous intracranial hypotension	Spontaneous cerebrospinal fluid leak		Αιφνίδια ενδοκρανιακή υπόταση	Αυτόματη διαφυγή εγκεφαλονωτιαίου υγρού
443173	Postpartum psychosis		F53.1	Επιλόχειος ψύχωση	
443173	Postpartum psychosis	Puerperal psychosis		Επιλόχειος ψύχωση	Επιλόχειος ψύχωση
443291	HIV-associated cancer		B21.8	Καρκίνος που σχετίζεται με τον HIV	
443291	HIV-associated cancer	HIV-related cancer		Καρκίνος που σχετίζεται με τον HIV	HIV-σχετιζόμενος καρκίνος
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy		G71.3	Μιτοχονδριακή νευροαστρεντερική εγκεφαλομυοπάθεια	
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy	MNGIE		Μιτοχονδριακή νευροαστρεντερική εγκεφαλομυοπάθεια	MNGIE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
396	Chronic hiccup		G25.3	Χρόνιος λόξυγγας	
443236	Postural orthostatic tachycardia syndrome due to NET deficiency		I95.1	Σύνδρομο ορθοστατικής ταχυκαρδίας που οφείλεται σε ανεπάρκεια NET	
443236	Postural orthostatic tachycardia syndrome due to NET deficiency	Familial orthostatic tachycardia due to norepinephrine transporter deficiency		Σύνδρομο ορθοστατικής ταχυκαρδίας που οφείλεται σε ανεπάρκεια NET	Οικογενής ορθοστατική ταχυκαρδία λόγω ανεπάρκεια του μεταφορέα νορεπινεφρίνης
443236	Postural orthostatic tachycardia syndrome due to NET deficiency	Orthostatic intolerance due to NET deficiency		Σύνδρομο ορθοστατικής ταχυκαρδίας που οφείλεται σε ανεπάρκεια NET	Μη ανοχή στην ορθοστάτηση λόγω ανεπάρκεια NET
443236	Postural orthostatic tachycardia syndrome due to NET deficiency	POTS due to NET deficiency		Σύνδρομο ορθοστατικής ταχυκαρδίας που οφείλεται σε ανεπάρκεια NET	POTS λόγω ανεπάρκειας NET
552	MODY		E13	MODY	
552	MODY	Maturity-onset diabetes of the young		MODY	Νεανικός διαβήτης της ώριμης ηλικίας
854	Primitive portal vein thrombosis		I81	Πρωτοπαθής θρόμβωση της πυλαίας φλέβας	
854	Primitive portal vein thrombosis	Non-cirrhotic portal vein thrombosis		Πρωτοπαθής θρόμβωση της πυλαίας φλέβας	Μη κίρρωτική θρόμβωση πυλαίας φλέβας
443227	Paratyphoid fever		A01.1	Παρατυφοειδής πυρετός	
443227	Paratyphoid fever		A01.2	Παρατυφοειδής πυρετός	
443227	Paratyphoid fever		A01.3	Παρατυφοειδής πυρετός	
443227	Paratyphoid fever		A01.4	Παρατυφοειδής πυρετός	
443098	Hyperostosis cranialis interna		M85.2	Εσωτερική κρανιακή υπερόστωση	
443087	46,XY disorder of sex development due to testicular 17,20-desmolase deficiency		E29.1	46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας 17,20-δεσμολάσης των όρχεων	
443167	NUT midline carcinoma		C80.9	Καρκίνωμα μέσης γραμμής NUT	
443167	NUT midline carcinoma	NMC		Καρκίνωμα μέσης γραμμής NUT	NMC
130	Brugada syndrome		I49.8	Σύνδρομο Brugada	
130	Brugada syndrome	Idiopathic ventricular fibrillation, Brugada type		Σύνδρομο Brugada	Ιδιοπαθής κοιλιακή μαρμαρυγή, τύπου Brugada
277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency		D81.3	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας απαμίνωσης της αδενοσίνης	
277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency	ADA deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας απαμίνωσης της αδενοσίνης	Ανεπάρκεια ADA
277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency	SCID due to adenosine deaminase deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας απαμίνωσης της αδενοσίνης	SCID λόγω ανεπάρκειας της απαμίνωσης της αδενοσίνης
443162	NDE1-related microhydranencephaly		Q04.8	Μικροϋδρανγκεφαλία σχετιζόμενη με NDE1	
443162	NDE1-related microhydranencephaly	MHAC		Μικροϋδρανγκεφαλία σχετιζόμενη με NDE1	MHAC

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
443159	Lymphoplasmacytic lymphoma without IgM production		C83.0	Λεμφοπλάσματοκυτταρικό λέμφωμα χωρίς παραγωγή IgM	
443159	Lymphoplasmacytic lymphoma without IgM production	Lymphoplasmacytic lymphoma without Immunoglobulin M production		Λεμφοπλάσματοκυτταρικό λέμφωμα χωρίς παραγωγή IgM	Λεμφοπλάσματοκυτταρικό λέμφωμα χωρίς παραγωγή Ανοσοσφαιρίνης M
443101	Hypothalamic adipic hypernatraemia syndrome		E23.3	Σύνδρομο υπερνατριάμιας λόγω υποθαλαμικής αδιψίας	
443811	PGM3-CDG		E77.8	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης PGM3-CDG	
443811	PGM3-CDG	CID due to PGM3 deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης PGM3-CDG	CID λόγω ανεπάρκειας PGM3
443811	PGM3-CDG	Combined immunodeficiency due to PGM3 deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης PGM3-CDG	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας PGM3
443811	PGM3-CDG	PGM3-related congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης PGM3-CDG	PGM3-σχετιζόμενη συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης
443950	DNAJB2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 2		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με DNAJB2	
443950	DNAJB2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 2	DNAJB2-related CMT2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με DNAJB2	DNAJB2-σχετιζόμενη CMT2
443988	Ventriculomegaly-cystic kidney disease			Κοιλιομεγαλία-κυστική νεφρική νόσος	
443988	Ventriculomegaly-cystic kidney disease	Congenital nephrosis-cerebral ventriculomegaly syndrome		Κοιλιομεγαλία-κυστική νεφρική νόσος	Σύνδρομο συγγενούς νέφρωσης-εγκεφαλικής κοιλιομεγαλίας
443988	Ventriculomegaly-cystic kidney disease	VMCKD		Κοιλιομεγαλία-κυστική νεφρική νόσος	VMCKD
444092	Autoimmune interstitial lung disease-arthritis syndrome		J84.8	Σύνδρομο αυτοάνοσης διάμεσης πνευμονοπάθειας- αρθρίτιδας	
444092	Autoimmune interstitial lung disease-arthritis syndrome	COPA syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσης διάμεσης πνευμονοπάθειας- αρθρίτιδας	Σύνδρομο COPA
444099	Autosomal dominant spastic paraplegia type 73		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 73	
444099	Autosomal dominant spastic paraplegia type 73	SPG73		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 73	SPG73
444138	Peeling skin-leukonychia-acral punctate keratoses-cheilitis-knuckle pads syndrome		Q82.8	Σύνδρομο απολέπισης δέρματος-λευκονυχίας- στικτής κεράτωσης άκρων-χειλιτίδας-προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων	
444138	Peeling skin-leukonychia-acral punctate keratoses-cheilitis-knuckle pads syndrome	PLACK syndrome		Σύνδρομο απολέπισης δέρματος-λευκονυχίας- στικτής κεράτωσης άκρων-χειλιτίδας-προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων	Σύνδρομο PLACK
444002	11q22.2q22.3 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 11q22.2q22.3	
444002	11q22.2q22.3 microdeletion syndrome	Del(11)(q22.2q22.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 11q22.2q22.3	Del(11)(q22.2q22.3)
444002	11q22.2q22.3 microdeletion syndrome	Monosomy 11q22.2q22.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 11q22.2q22.3	Μονοσωμία 11q22.2q22.3
443995	Mandibulofacial dysostosis with alopecia		Q75.4	Γναθοπροσωπική δυσόσωση με αλωπεκία	
443995	Mandibulofacial dysostosis with alopecia	MFDA		Γναθοπροσωπική δυσόσωση με αλωπεκία	MFDA
444048	46,XX ovarian dysgenesis-short stature syndrome		Q96.8	Σύνδρομο 46, XX ωθηκικής δυσγενεσίας-βραχέος αναστήματος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
444013	Combined oxidative phosphorylation defect type 23		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 23	
444013	Combined oxidative phosphorylation defect type 23	COXPD23		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 23	COXPD23
444069	Lethal fetal brain malformation-duodenal atresia-bilateral renal hypoplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο θανατηφόρας εμβρυϊκής δυσπλασίας εγκεφάλου-δωδεκαδακτυλικής ατρησίας-αμφοτερόπλευρης νεφρικής υποπλασίας	
444051	20q11.2 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q11.2	
444051	20q11.2 microdeletion syndrome	Del(20)(q11.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q11.2	Del(20)(q11.2)
444051	20q11.2 microdeletion syndrome	Monosomy 20q11		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q11.2	Μονοσωμία 20q11
444077	Cognitive impairment-coarse facies-heart defects-obesity-pulmonary involvement-short stature-skeletal dysplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με γνωσιακή αναπηρία-τραχεία προσωπεία-καρδιακές βλάβες-παχυσαρκία-πνευμονική συμμετοχή-κοντό ανάστημα-σκελετική δυσπλασία	
444077	Cognitive impairment-coarse facies-heart defects-obesity-pulmonary involvement-short stature-skeletal dysplasia syndrome	CHOPS syndrome		Σύνδρομο με γνωσιακή αναπηρία-τραχεία προσωπεία-καρδιακές βλάβες-παχυσαρκία-πνευμονική συμμετοχή-κοντό ανάστημα-σκελετική δυσπλασία	Σύνδρομο CHOPS
444072	Cerebellar-facial-dental syndrome		Q87.0	Παρεγκεφαλιδικό-προσωπο-οδοντικό σύνδρομο	
444072	Cerebellar-facial-dental syndrome	Cerebellofaciodental syndrome		Παρεγκεφαλιδικό-προσωπο-οδοντικό σύνδρομο	Παρεγκεφαλιδοπροσωποοδοντικό σύνδρομο
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome		D89.8	Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	Evans syndrome associated with primary immunodeficiency		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	Σύνδρομο Evans σχετιζόμενο με πρωτοπαθή ανοσοανεπάρκεια
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	TPPII deficiency		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	Ανεπάρκεια TPPII
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	TPPII-related immunodeficiency, autoimmunity, and neurodevelopmental delay with impaired glycolysis and lysosomal expansion disease		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	Νόσος TPPII-σχετιζόμενης ανοσοανεπάρκειας, αυτοανοσίας, και νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης με διαταραγμένη γλυκόλυση και λυσοσωματική αύξηση
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	TRIANGLE disease		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	Νόσος TRIANGLE
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome	Tripeptidyl-peptidase II deficiency		Αυτοάνοση αιμολυτική αναμία-αυτοάνοση θρομβοπενία-πρωτοπαθές σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας	Ανεπάρκεια της τριπεπτιδυλ-πεπτιδάσης II
444490	Familial chylomicronemia syndrome		E78.3	Οικογενές σύνδρομο χυλομικροναϊμίας	
444316	Idiopathic phalangeal acro-osteolysis		M89.5	Ιδιοπαθής ακρο-οστεόλυση φαλάγγων δακτύλων	
444316	Idiopathic phalangeal acro-osteolysis	Idiopathic phalangeal acroosteolysis		Ιδιοπαθής ακρο-οστεόλυση φαλάγγων δακτύλων	Ιδιοπαθής φαλαγγική ακροοστεόλυση
444458	Combined oxidative phosphorylation defect type 24		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 24	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
444458	Combined oxidative phosphorylation defect type 24	COXPD24		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 24	COXPD24
445110	Limb-girdle muscular dystrophy due to POMK deficiency		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας POMK	
445110	Limb-girdle muscular dystrophy due to POMK deficiency	LGMD due to POMK deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας POMK	LGMD λόγω ανεπάρκειας POMK
445062	Juvenile-onset diabetes mellitus-central and peripheral neurodegeneration syndrome		G31.8	Σύνδρομο σακχαρώδη διαβήτη νεανικής έναρξης- κεντρικής και περιφερικής νευροεκφύλισης	
445062	Juvenile-onset diabetes mellitus-central and peripheral neurodegeneration syndrome	Combined cerebellar and peripheral ataxia-deafness-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο σακχαρώδη διαβήτη νεανικής έναρξης- κεντρικής και περιφερικής νευροεκφύλισης	Σύνδρομο συνδυασμένης παρεγκεφαλίδικης και περιφερικής αταξίας-κώφωσης-σακχαρώδη διαβήτη
445062	Juvenile-onset diabetes mellitus-central and peripheral neurodegeneration syndrome	Combined cerebellar and peripheral ataxia-hearing loss-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο σακχαρώδη διαβήτη νεανικής έναρξης- κεντρικής και περιφερικής νευροεκφύλισης	Σύνδρομο συνδυασμένης παρεγκεφαλίδικης και περιφερικής αταξίας- απώλειας ακοής-σακχαρώδη διαβήτη
445038	3-methylglutaconic aciduria type 7		E71.1	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 7	
445038	3-methylglutaconic aciduria type 7	3-methylglutaconic aciduria-cataract-neurologic involvement-neutropenia syndrome		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 7	Σύνδρομο 3-μεθυλγλουτακονικής οξουρίας-καταρράκτη-νευρολογικής συμμετοχής-ουδετεροπενίας
445038	3-methylglutaconic aciduria type 7	MGA7		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 7	MGA7
445018	Combined immunodeficiency due to LRBA deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LRBA	
445018	Combined immunodeficiency due to LRBA deficiency	CID due to LRBA deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LRBA	CID λόγω ανεπάρκειας LRBA
447731	NIK deficiency		D81.8	Έλλειψη NIK	
447731	NIK deficiency	Primary immunodeficiency with multifaceted aberrant lymphoid immunity		Έλλειψη NIK	Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με πολύπλευρη ανώμαλη λεμφοκυτταρική ανοσία
447737	DOCK2 deficiency		D81.8	Ανεπάρκεια DOCK2	
447740	Susceptibility to localized juvenile periodontitis		D71	Ευαισθησία σε εντοπισμένη νεανική περιοδοντίτιδα	
447881	Idiopathic dropped head syndrome		G72.8	Ιδιοπαθές σύνδρομο πτώσης κεφαλής	
447881	Idiopathic dropped head syndrome	Isolated neck extensor myopathy		Ιδιοπαθές σύνδρομο πτώσης κεφαλής	Μεμονωμένη μυοπάθεια εκτεινόντων μύων του αυχένα
447792	Hemochromatosis type 5		E83.1	Αιμοχρωμάτωση τύπου 5	
447788	Cerebral visual impairment		H47.6	Απώλεια όρασης εγκεφαλικής αιτιολογίας	
447788	Cerebral visual impairment	Cortical visual impairment		Απώλεια όρασης εγκεφαλικής αιτιολογίας	Φλοώδης βλάβη της όρασης
447795	Lipoyl transferase 2 deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια λιπούλ τρανσφοράσης 2	
447774	Secondary sclerosing cholangitis		K83.0	Δευτεροπαθής σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
447784	Mitochondrial pyruvate carrier deficiency		E74.4	Ανεπάρκεια μιτοχονδριακού πυροσταφυλικού φορέα	
447777	Keratocystic odontogenic tumor		D16.4	Κερατοκυστικός οδοντογενής όγκος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
447777	Keratocystic odontogenic tumor	KTOC		Κερατοκυστικός οδοντογενής όγκος	KTOC
447777	Keratocystic odontogenic tumor	Odontogenic keratocystoma		Κερατοκυστικός οδοντογενής όγκος	Οδοντογενές κερατοκύστωμα
447757	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9B		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9B	
447757	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9B	AD-SPG9B		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9B	AD-SPG9B
447753	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9A		G11.4	Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9A	
447753	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9A	AD-SPG9A		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9A	AD-SPG9A
447753	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9A	Cataracts-motor neuropathy-short stature-skeletal anomalies syndrome		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9A	Σύνδρομο καταρράκτη-κινητικής νευροπάθειας-χαμηλού αναστήματος-σκελετικών ανωμαλιών
447753	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9A	Spastic paraparesis-amyopathy-cataracts-gastroesophageal reflux syndrome		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9A	Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-μυοπάθειας-καταρράκτη-γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης
447760	Autosomal recessive spastic paraplegia type 9B		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 9B	
447760	Autosomal recessive spastic paraplegia type 9B	AR-SPG9B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 9B	AR-SPG9B
412066	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		G31.8	Νευροεκφυλιστική άνοια που σχετίζεται με PRKAR1B με ενδιάμεσα νημάτια	
412057	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to STUB1 deficiency		G11.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία λόγω ανεπάρκειας STUB1	
412057	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to STUB1 deficiency	SCAR16		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία λόγω ανεπάρκειας STUB1	SCAR16
412057	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to STUB1 deficiency	Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 16		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλδική αταξία λόγω ανεπάρκειας STUB1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλδική αταξία τύπου 16
412181	Epidermolysis bullosa simplex due to BP230 deficiency		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας BP230	
412181	Epidermolysis bullosa simplex due to BP230 deficiency	DST-related epidermolysis bullosa simplex		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας BP230	DST-σχετιζόμενη απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση
412181	Epidermolysis bullosa simplex due to BP230 deficiency	EBS due to BP230 deficiency		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας BP230	EBS λόγω ανεπάρκειας BP230
412069	AHDC1-related intellectual disability-obstructive sleep apnea-mild dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας σχετιζόμενο με το AHDC1 - αποφρακτικής άπνοιας ύπνου- ήπιου δυσμορφισμού	
412069	AHDC1-related intellectual disability-obstructive sleep apnea-mild dysmorphism syndrome	Xia-Gibbs syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας σχετιζόμενο με το AHDC1 - αποφρακτικής άπνοιας ύπνου- ήπιου δυσμορφισμού	Σύνδρομο Xia-Gibbs
412189	Epidermolysis bullosa simplex due to exophilin 5 deficiency		Q81.0	Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας εξωφιλίνης 5	
412189	Epidermolysis bullosa simplex due to exophilin 5 deficiency	EBS due to exophilin 5 deficiency		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας εξωφιλίνης 5	EBS λόγω ανεπάρκειας εξωφιλίνης 5
412217	Dystonia-aphonia syndrome		G24.8	Σύνδρομο δυστονίας-αφωνίας	
412206	Primary failure of tooth eruption		K00.8	Πρωτοπαθής αδυναμία ανατολής οδόντων	
412206	Primary failure of tooth eruption	PFE		Πρωτοπαθής αδυναμία ανατολής οδόντων	PFE
412206	Primary failure of tooth eruption	Primary retention of teeth		Πρωτοπαθής αδυναμία ανατολής οδόντων	Πρωτοπαθής διατήρηση των οδόντων

ORPHAc ode	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.0	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach	Gastric squamous cell carcinoma	C16.1	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	Γαστρικό Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.2	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.3	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.4	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.5	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		C16.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.1	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type	Esophageal carcinoma, salivary gland type	C15.2	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	Οισοφαγικό καρκίνωμα, τύπου σιελογόνων αδένων
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.3	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.4	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.5	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.8	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		C15.0	Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.0	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus	Undifferentiated esophageal carcinoma	C15.1	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	Αδιαφοροποίητο οισοφαγικό καρκίνωμα
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.2	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.3	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.4	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.5	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		C15.8	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
420259	Secondary pulmonary alveolar proteinosis		J84.0	Δευτεροπαθής πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση	
420259	Secondary pulmonary alveolar proteinosis	Secondary PAP		Δευτεροπαθής πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση	Δευτεροπαθής PAP
420179	Malan overgrowth syndrome		Q87.3	Σύνδρομο υπερανάπτυξης Malan	
420179	Malan overgrowth syndrome	Sotos syndrome 2		Σύνδρομο υπερανάπτυξης Malan	Σύνδρομο Sotos 2

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
420789	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea		G04.8	Αυτοάνοση εγκεφαλοπάθεια με παραϋπνία και αποφρακτική άπνοια ύπνου	
420789	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea	Anti-IgLON5 disease		Αυτοάνοση εγκεφαλοπάθεια με παραϋπνία και αποφρακτική άπνοια ύπνου	Νόσος αντι-IgLON5
420789	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea	Anti-IgLON5 syndrome		Αυτοάνοση εγκεφαλοπάθεια με παραϋπνία και αποφρακτική άπνοια ύπνου	Σύνδρομο αντι-IgLON5
420794	Cono-spondylar dysplasia		Q77.7	Κωνο-σπονδυλική δυσπλασία	
420794	Cono-spondylar dysplasia	Short stature-kyphosis-hyproplasia of basal illa-cone epiphyses-facial dysmorphism syndrome		Κωνο-σπονδυλική δυσπλασία	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κύφωσης-υποπλασίας λαγονίων οστών-κωνοειδών επιφύσεων- δυσμορφισμού προσώπου
420702	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to CSF3R deficiency		D70	Βαρεία συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας CSF3R	
420728	Combined oxidative phosphorylation defect type 20		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 20	
420728	Combined oxidative phosphorylation defect type 20	COXPD20		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 20	COXPD20
420733	Combined oxidative phosphorylation defect type 21		E88.8	Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 21	
420733	Combined oxidative phosphorylation defect type 21	COXPD21		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 21	COXPD21
420741	RIDDLE syndrome		D82.8	Σύνδρομο RIDDLE	
420741	RIDDLE syndrome	RNF168 deficiency		Σύνδρομο RIDDLE	Ανεπάρκεια RNF168
420741	RIDDLE syndrome	Radiosensitivity-immunodeficiency-dysmorphic features-learning difficulties syndrome		Σύνδρομο RIDDLE	Σύνδρομο ακτινοευσαιθησίας-ανοσοανεπάρκειας-δυσμορφικών χαρακτηριστικών-μαθησιακών δυσκολιών
420492	Adult-onset cervical dystonia, DYT23 type		G24.8	Αυχενική δυστονία ενηλίκων, τύπου DYT23	
420492	Adult-onset cervical dystonia, DYT23 type	DYT23		Αυχενική δυστονία ενηλίκων, τύπου DYT23	DYT23
420492	Adult-onset cervical dystonia, DYT23 type	Dystonia 23		Αυχενική δυστονία ενηλίκων, τύπου DYT23	Δυστονία 23
420485	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement		G24.8	Κρανιοαυχενική δυστονία με προσβολή του λάρυγγα και του άνω άκρου	
420485	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement	DYT24		Κρανιοαυχενική δυστονία με προσβολή του λάρυγγα και του άνω άκρου	DYT24
420485	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement	Dystonia 24		Κρανιοαυχενική δυστονία με προσβολή του λάρυγγα και του άνω άκρου	Δυστονία 24
420556	Visual snow syndrome		H53.8	Οπτικό σύνδρομο χιονιού	
420402	Semicircular canal dehiscence syndrome		H83.8	Σύνδρομο ελλείμματος ημικύκλιου σωλήνα	
420402	Semicircular canal dehiscence syndrome	SCD syndrome		Σύνδρομο ελλείμματος ημικύκλιου σωλήνα	Σύνδρομο SCD
420611	Transient myeloproliferative syndrome		D47.7	Παροδικό μυελοϋπερπλαστικό σύνδρομο	
420611	Transient myeloproliferative syndrome	TMD		Παροδικό μυελοϋπερπλαστικό σύνδρομο	TMD

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
420611	Transient myeloproliferative syndrome	Transient abnormal myelopoiesis		Παροδικό μυελοϊπερπλαστικό σύνδρομο	Παροδική ανώμαλη μυελοποίηση
420611	Transient myeloproliferative syndrome	Transient myeloproliferative disease		Παροδικό μυελοϊπερπλαστικό σύνδρομο	Παροδική μυελοϊπερπλαστική νόσος
420584	Postaxial polydactyly-anterior pituitary anomalies-facial dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο με μεταξονική πολυδακτυλία-ανωμαλίες πρόσθιας υπόφυσης-δυσμορφισμού προσώπου	
420584	Postaxial polydactyly-anterior pituitary anomalies-facial dysmorphism syndrome	Culler-Jones syndrome		Σύνδρομο με μεταξονική πολυδακτυλία-ανωμαλίες πρόσθιας υπόφυσης-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο Culler-Jones
420699	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to CXCR2 deficiency		D70	Αυτοσωμική υπολειπόμενη βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας CXCR2	
420686	Woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome		Q82.8	Σύνδρομο εύθραυστου τριχωτού-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
420686	Woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome	KWWH type IV		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	KWWH τύπου IV
420686	Woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome	Keratoderma with woolly hair type IV		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Κερατοδερμία με σγουρά μαλλιά τύπου IV
420686	Woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome	Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
420561	Temple-Baraitser syndrome		Q87.2	Σύνδρομο Temple-Baraitser	
420561	Temple-Baraitser syndrome	Severe intellectual disability-aplasia/hypoplasia of thumb and hallux syndrome		Σύνδρομο Temple-Baraitser	Σύνδρομο βαρείας νοητικής αναπηρίας-απλασίας/υποπλασίας αντίχειρα και μεγάλου δακτύλου ποδός
420561	Temple-Baraitser syndrome	TMBTS		Σύνδρομο Temple-Baraitser	TMBTS
420573	Severe combined immunodeficiency due to CTPS1 deficiency		D81.2	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CTPS1	
420573	Severe combined immunodeficiency due to CTPS1 deficiency	SCID due to CTPS1 deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CTPS1	SCID λόγω ανεπάρκειας CTPS1
420566	Bleeding disorder due to CalDAG-GEFI deficiency		D69.1	Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας CalDAG-GEFI	
420566	Bleeding disorder due to CalDAG-GEFI deficiency	Bleeding disorder due to calcium- and DAG-regulated guanine exchange factor-1 deficiency		Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας CalDAG-GEFI	Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας του ασβεστίου- και DAG-ελεγχόμενου παράγοντα ανταλλαγής γουανίνης 1
423454	Nail and teeth abnormalities-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome		Q82.8	Σύνδρομο με ανωμαλίες ονύχων και οδόντων - οριακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία - υπερμελάγχρωσης του στόματος	
423454	Nail and teeth abnormalities-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome	Ectodermal dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο με ανωμαλίες ονύχων και οδόντων - οριακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία - υπερμελάγχρωσης του στόματος	Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος
423454	Nail and teeth abnormalities-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome	Short stature-nail dysplasia-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome		Σύνδρομο με ανωμαλίες ονύχων και οδόντων - οριακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία - υπερμελάγχρωσης του στόματος	Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-δυσπλασίας ονύχων- οριακής παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-υπερμελάγχρωσης του στόματος
423384	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to JAGN1 deficiency		D70	Αυτοσωμική υπολειπόμενη βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας JAGN1	
423296	Spinocerebellar ataxia type 38		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 38	
423296	Spinocerebellar ataxia type 38	SCA38		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 38	SCA38

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
423306	Microcephaly-short stature-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Q87.1	Σύνδρομο με μικροκεφαλία-κοντό ανάστημα- νοητική αναπηρία-δυσμορφισμού προσώπου	
423717	Cutaneous larva migrans		B76.9	Μεταναστευτικές προνύμφες του δέρματος	
423479	X-linked intellectual disability-limb spasticity-retinal dystrophy-diabetes insipidus syndrome		E79.8	Σύνδρομο με φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία-σπαστικότητα άκρων-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-άπισιο διαβήτη	
422526	Hereditary clear cell renal cell carcinoma		C64	Κληρονομικό διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
422526	Hereditary clear cell renal cell carcinoma	Hereditary clear cell renal cell adenocarcinoma		Κληρονομικό διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	Κληρονομικό νεφρικό αδενοκαρκίνωμα εκ διαυγών κυττάρων
423275	Spinocerebellar ataxia type 40		G11.8	Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 40	
423275	Spinocerebellar ataxia type 40	SCA40		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 40	SCA40
424065	Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas		C25.0	Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	
424065	Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas	Pancreatic solid pseudopapillary carcinoma	C25.1	Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα
424065	Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas	Solid pseudopapillary neoplasm of the pancreas	C25.2	Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	Συμπαγές ψευδοθηλώδες νεόπλασμα του παγκρέατος
424065	Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas		C25.7	Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	
424065	Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas		C25.8	Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	
424058	Intraductal papillary mucinous carcinoma of pancreas		C25.3	Ενδοτορικό θηλώδες βλενώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	
424058	Intraductal papillary mucinous carcinoma of pancreas	IPMN		Ενδοτορικό θηλώδες βλενώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	IPMN
424058	Intraductal papillary mucinous carcinoma of pancreas	Pancreatic intraductal papillary mucinous carcinoma		Ενδοτορικό θηλώδες βλενώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό ενδοτορικό θηλώδες βλενώδες καρκίνωμα
424080	Osteoclastic giant cell tumor of pancreas		C25.0	Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	
424080	Osteoclastic giant cell tumor of pancreas	OGCT of pancreas	C25.1	Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	OGCT του παγκρέατος
424080	Osteoclastic giant cell tumor of pancreas	Pancreatic osteoclastic giant cell tumor	C25.2	Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	Παγκρεατικός οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος
424080	Osteoclastic giant cell tumor of pancreas	Pancreatic undifferentiated carcinoma with osteoclast-like giant cells	C25.7	Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	Παγκρεατικό αδιαφοροποίητο καρκίνωμα με γιγαντοκύτταρα τύπου οστεοκλαστών
424080	Osteoclastic giant cell tumor of pancreas	Undifferentiated carcinoma of pancreas with osteoclast-like giant cells	C25.8	Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του παγκρέατος με γιγαντοκύτταρα τύπου οστεοκλαστών
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas		C25.0	Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas	Pancreatic serous cystadenocarcinoma	C25.1	Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	Παγκρεατικό ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas		C25.2	Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas		C25.7	Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas		C25.8	Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	
424107	Congenital myopathy with myasthenic-like onset		G71.2	Συγγενής μυοπάθεια με έναρξη παρόμοια με μασσθένεια	
424099	Colobomatous microphthalmia-rhizomelic dysplasia syndrome		Q87.5	Σύνδρομο κολοβωματώδους μικροφθάλμιας-ριζομελικής δυσπλασίας	
424099	Colobomatous microphthalmia-rhizomelic dysplasia syndrome	Microphthalmia-coloboma-rhizomelic skeletal dysplasia		Σύνδρομο κολοβωματώδους μικροφθάλμιας-ριζομελικής δυσπλασίας	Μικροφθάλμια- οφθαλμικό κολόβωμα-ριζομελική σκελετική δυσπλασία
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Y		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Y
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	Autosomal recessive muscular dystrophy due to LAP1B deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας LAP1B
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	Autosomal recessive muscular dystrophy due to Torsin-1A-interacting protein 1 deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας της αλληλεπιδρώσας με την τορσίνη-1A πρωτεΐνης 1
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD type 2Y		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	LGMD τύπου 2Y
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD2Y		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	LGMD2Y
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	Muscular dystrophy with progressive weakness, distal contractures and rigid spine		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	Μυϊκή δυστροφία με προοδευτική αδυναμία, περιφερικές μυϊκές συσπάσεις και άκαμπτη σπονδυλική στήλη
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy	TOR1AIP1-related LGMD		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	TOR1AIP1-σχετιζόμενη LGMD
424016	Adenocarcinoma of the anal canal		C21.1	Αδενοκαρκίνωμα του πρωκτικού σωλήνα	
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8	EPM8		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	EPM8
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8	PME type 8		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	PME τύπου 8
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8	Progressive myoclonic epilepsy due to CERS1 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω ανεπάρκειας CERS1
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8	Progressive myoclonus epilepsy type 8		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8
424019	Squamous cell carcinoma of the anal canal		C21.1	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του πρωκτικού σωλήνα	
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas		C25.0	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas	Pancreatic squamous cell carcinoma	C25.1	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas		C25.2	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas		C25.7	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas		C25.8	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas		C25.8	Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas	Pancreatic mucinous cystadenocarcinoma	C25.0	Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas		C25.1	Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas		C25.2	Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas		C25.7	Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas		C25.0	Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas	Pancreatic acinar cell carcinoma	C25.1	Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	Παγκρεατικό καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas		C25.2	Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas		C25.7	Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas		C25.8	Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine		C17.0	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine	Squamous cell carcinoma of the small bowel	C17.1	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine		C17.2	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine		C17.3	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine		C17.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.3	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.4	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.5	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.6	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.7	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.9	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.0	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		C18.2	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
424002	Squamous cell carcinoma of the rectum		C20	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του ορθού	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
424002	Squamous cell carcinoma of the rectum	Rectal squamous cell carcinoma		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του ορθού	Ορθικό Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.0	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach	Undifferentiated gastric carcinoma	C16.1	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	Αδιαφοροποίητο γαστρικό καρκίνωμα
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.2	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.3	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.4	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.5	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.6	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		C16.8	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423894	Microcephaly-complex motor and sensory axonal neuropathy syndrome		G60.0	Σύνδρομο μικροκεφαλίας- σύνθετης κινητικής και αισθητικής αξονικής νευροπάθειας	
431140	X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-intellectual disability-short stature syndrome		Q87.0	Σύνδρομο φυλοσύνδετης κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης- κοντού αναστήματος	
431140	X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-intellectual disability-short stature syndrome	X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-short stature- psychomotor retardation syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης- κοντού αναστήματος	Σύνδρομο φυλοσύνδετης κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-μικροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος- ψυχοκινητικής καθυστέρησης
425120	STING-associated vasculopathy with onset in infancy		M35.8	Αγγειοπάθεια που σχετίζεται με το STING με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
425120	STING-associated vasculopathy with onset in infancy	SAVI		Αγγειοπάθεια που σχετίζεται με το STING με έναρξη στη βρεφική ηλικία	SAVI
424943	Adenocarcinoma of the liver and intrahepatic biliary tract		C22.0	Αδενοκαρκίνωμα ήπατος και ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424943	Adenocarcinoma of the liver and intrahepatic biliary tract	Adenocarcinoma of the liver and IBT		Αδενοκαρκίνωμα ήπατος και ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	Αδενοκαρκίνωμα του ήπατος και IBT
424970	Undifferentiated carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract		C22.0	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424970	Undifferentiated carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract	Undifferentiated carcinoma of liver and IBT		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του ήπατος και IBT
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.0	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract	Adenocarcinoma of the gallbladder and EBT	C23	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και EBT
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.1	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.8	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract		C28.9	Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.1	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Squamous cell carcinoma of gallbladder and EBT	C23	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και EBT
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.0	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.8	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		C24.9	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424975	Squamous cell carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract		C22.1	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424975	Squamous cell carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract	Squamous cell carcinoma of liver and IBT	C22.0	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	Εκ πλακωδίων κυττάρων καρκίνωμα του ήπατος και IBT
424982	Biliary cystadenocarcinoma		C22.1	Κυσταδενοκαρκίνωμα των χοληφόρων	
424982	Biliary cystadenocarcinoma	Intrahepatic bile duct cystadenocarcinoma		Κυσταδενοκαρκίνωμα των χοληφόρων	Κυσταδενοκαρκίνωμα των ενδοηπατικών χοληφόρων πόρων
431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency		G31.8	Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας DECR	
431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency	2,4-dienoyl-CoA reductase deficiency		Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας DECR	Ανεπάρκεια της 2,4-διενούλ-CoA αναγωγάσης
431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency	DECR deficiency with hyperlysinemia		Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας DECR	Ανεπάρκεια DECR με υπερλυσιναιμία
431341	Patent urachus		Q64.4	Ανοικτός ουραχός	
431344	Urachal sinus		Q64.4	Κόλπος ουραχού	
431347	Urachal diverticulum		Q64.4	Εκκόλπωμα ουραχού	
431347	Urachal diverticulum	Vesicourachal diverticulum		Εκκόλπωμα ουραχού	Κυστεοουραχικό εκκόλπωμα
431272	X-linked scapuloperoneal muscular dystrophy		G71.0	Φυλοσύνδετη ωμοπερονία μυϊκή δυστροφία	
431272	X-linked scapuloperoneal muscular dystrophy	X-linked SPMD		Φυλοσύνδετη ωμοπερονία μυϊκή δυστροφία	Φυλοσύνδετη SPMD
431272	X-linked scapuloperoneal muscular dystrophy	X-linked scapuloperoneal syndrome		Φυλοσύνδετη ωμοπερονία μυϊκή δυστροφία	Φυλοσύνδετο ωμοπερονιαίο σύνδρομο
431329	Autosomal recessive spastic paraplegia type 57		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 57	
431329	Autosomal recessive spastic paraplegia type 57	SPG57		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 57	SPG57
431329	Autosomal recessive spastic paraplegia type 57	Spastic paraplegia due to partial TFG deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 57	Σπαστική παραπληγία λόγω μερικής ανεπάρκειας TFG
431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy		G12.1	Ωμοπερονία νωτιαία μυϊκή ατροφία	
431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy	Neurogenic scapuloperoneal amyotrophy, New England type		Ωμοπερονία νωτιαία μυϊκή ατροφία	Νευρογενής ωμοπερονία μυατροφία, τύπος της Νέας Αγγλίας
431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy	SPSMA		Ωμοπερονία νωτιαία μυϊκή ατροφία	SPSMA
431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy	Scapuloperoneal neuropathy		Ωμοπερονία νωτιαία μυϊκή ατροφία	Ωμοπερονία νευρωνοπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
431149	Combined immunodeficiency due to OX40 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας OX40	
431149	Combined immunodeficiency due to OX40 deficiency	Combined immunodeficiency with childhood-onset Kaposi sarcoma		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας OX40	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με σάρκωμα Kaposi με έναρξη στην παιδική ηλικία
431149	Combined immunodeficiency due to OX40 deficiency	Combined immunodeficiency with impaired immunity to HHV-8		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας OX40	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με διαταραγμένη ανοσία στον HHV-8
431149	Combined immunodeficiency due to OX40 deficiency	Combined immunodeficiency with impaired immunity to human herpes virus 8		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας OX40	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με διαταραγμένη ανοσία στον ανθρώπινο ερπητοϊό 8
431166	Primary immunodeficiency with post-measles-mumps-rubella vaccine viral infection		D84.8	Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ιογενή λοίμωξη μετά το εμβόλιο ιλαράς-παρωτίτιδας-ερυθράς	
431166	Primary immunodeficiency with post-measles-mumps-rubella vaccine viral infection	Primary immunodeficiency with post-MMR vaccine viral infection		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ιογενή λοίμωξη μετά το εμβόλιο ιλαράς-παρωτίτιδας-ερυθράς	Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ιογενή λοίμωξη μετά το εμβόλιο MMR
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7		G40.3	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	EPM7		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	EPM7
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	MEAK		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	MEAK
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	Myoclonus epilepsy and ataxia due to potassium channel mutation		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	Μυοκλονική επιληψία και αταξία λόγω μετάλλαξης των διαύλων καλίου
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	PME type 7		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	PME τύπου 7
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	Progressive myoclonic epilepsy due to KV3.1 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω ανεπάρκειας KV3.1
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7	Progressive myoclonus epilepsy type 7		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7
435387	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Y		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Y	
435387	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Y	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to VCP mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Y	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης VCP
435387	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Y	CMT2 due to VCP mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Y	CMT2 λόγω μετάλλαξης VCP
435387	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Y	CMT2Y		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Y	CMT2Y
435372	Anterior urethral valve		Q64.7	Πρόσθια ουρηθρική βαλβίδα	
435329	Familial ossifying fibroma		D16.4	Οικογενές οστεοποιητικό ίνωμα	
435329	Familial ossifying fibroma	Multiple ossifying fibroma		Οικογενές οστεοποιητικό ίνωμα	Πολλαπλό οστεοποιητικό ίνωμα
434179	Orofaciodigital syndrome type 14		Q87.0	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 14	
434179	Orofaciodigital syndrome type 14	Microcephaly-cerebral malformation-orofaciodigital syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 14	Μικροκεφαλία -εγκεφαλική δυσπλασία-στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο
434179	Orofaciodigital syndrome type 14	OFD14		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 14	OFD14
434179	Orofaciodigital syndrome type 14	Oral-facial-digital syndrome type 14		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 14	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 14

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome		G11.2	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με νευροπάθεια και αμφοτερόπλευρη απουσία αιθουσαίων αντανακλαστικών	
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome	CABV syndrome		σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με νευροπάθεια και αμφοτερόπλευρη απουσία αιθουσαίων αντανακλαστικών	Σύνδρομο CABV
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome	CANVAS		σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με νευροπάθεια και αμφοτερόπλευρη απουσία αιθουσαίων αντανακλαστικών	CANVAS
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome	Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy syndrome		σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με νευροπάθεια και αμφοτερόπλευρη απουσία αιθουσαίων αντανακλαστικών	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με αμφοτερόπλευρη αιθουσοπάθεια
504523	Severe combined immunodeficiency due to LAT deficiency		D81.2	Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LAT	
504523	Severe combined immunodeficiency due to LAT deficiency	SCID due to LAT deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LAT	SCID λόγω ανεπάρκειας LAT
504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης Moesin	
504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency	CID due to Moesin deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης Moesin	CID λόγω ανεπάρκειας Moesin
504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency	MSN-related combined immunodeficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης Moesin	MSN-σχετιζόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια
504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency	X-linked Moesin-associated immunodeficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης Moesin	Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια σχετιζόμενη με τη Moesin
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης πολύ μακράς αλυσίδας	
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	VLCAD deficiency		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης πολύ μακράς αλυσίδας	Ανεπάρκεια VLCAD
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	VLCADD		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης πολύ μακράς αλυσίδας	VLCADD
29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		C74.1	Κληρονομικό φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγλίωμα	
29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma	Familial pheochromocytoma-paraganglioma	C75.5	Κληρονομικό φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγίωμα	Οικογενές φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγίωμα
29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		D35.0	Κληρονομικό φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγίωμα	
29072	Hereditary pheochromocytoma-paraganglioma		D35.6	Κληρονομικό φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγίωμα	
28378	Tyrosinemia type 2		E70.2	Τυροσιναιμία τύπου 2	
28378	Tyrosinemia type 2	Keratosis palmoplantaris-corneal dystrophy syndrome		Τυροσιναιμία τύπου 2	Σύνδρομο παλαμποεπιματιαίας κεράτωσης- δυστροφίας του κερατοειδούς
28378	Tyrosinemia type 2	Oculocutaneous tyrosinemia		Τυροσιναιμία τύπου 2	Οφθαλμοδερματική τυροσιναιμία
28378	Tyrosinemia type 2	Richner-Hanhart syndrome		Τυροσιναιμία τύπου 2	Σύνδρομο Richner-Hanhart
28378	Tyrosinemia type 2	Tyrosinemia due to TAT deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 2	Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας TAT
28378	Tyrosinemia type 2	Tyrosinemia due to tyrosine aminotransferase deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 2	Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας αμινοτρανσφεράσης τυροσίνης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
28378	Tyrosinemia type 2	Tyrosinemia type II		Τυροσιναιμία τύπου 2	Τυροσιναιμία τύπου II
29207	Reactive arthritis		M02.3	Αντιδραστική αρθρίτιδα	
29207	Reactive arthritis	Arthritis urethritica		Αντιδραστική αρθρίτιδα	Ουρηθριτιδική αρθρίτιδα
29207	Reactive arthritis	Reiter's disease		Αντιδραστική αρθρίτιδα	Νόσος Reiter
29207	Reactive arthritis	Reiter's disease		Αντιδραστική αρθρίτιδα	Νόσος Reiter
29207	Reactive arthritis	Polyarthritis enterica		Αντιδραστική αρθρίτιδα	Εντερική πολυαρθρίτιδα
29207	Reactive arthritis	Venereal arthritis		Αντιδραστική αρθρίτιδα	Αφροδίσια αρθρίτιδα
29073	Multiple myeloma		C90.0	Πολλαπλό μυέλωμα	
29073	Multiple myeloma	Kahler disease		Πολλαπλό μυέλωμα	Νόσος του Kahler
29073	Multiple myeloma	Medullary plasmacytoma		Πολλαπλό μυέλωμα	Μυελικό πλασμοκύτωμα
29073	Multiple myeloma	Myelomatosis		Πολλαπλό μυέλωμα	Μυελωμάτωση
29073	Multiple myeloma	Plasma cell myeloma		Πολλαπλό μυέλωμα	Πλασμακυτταρικό μυέλωμα
29822	Spontaneous periodic hypothermia		G90.8	Αιφνίδια περιοδική υποθερμία	
29822	Spontaneous periodic hypothermia	Episodic spontaneous hypothermia		Αιφνίδια περιοδική υποθερμία	Επεισοδιακή αιφνίδια υποθερμία
29822	Spontaneous periodic hypothermia	Shapiro syndrome		Αιφνίδια περιοδική υποθερμία	Σύνδρομο Shapiro
30391	Isolated biliary atresia		Q44.2	Μεμονωμένη ατρησία των χοληφόρων	
30391	Isolated biliary atresia	Isolated atresia of bile ducts		Μεμονωμένη ατρησία των χοληφόρων	Μεμονωμένη ατρησία των χοληφόρων πόρων
30391	Isolated biliary atresia	Non-syndromic biliary atresia		Μεμονωμένη ατρησία των χοληφόρων	Μη συνδρομική ατρησία των χοληφόρων
320	Apparent mineralocorticoid excess		E26.1	Φαινομενική περίσσεια αλατοκορτικοειδών	
320	Apparent mineralocorticoid excess	11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 2		Φαινομενική περίσσεια αλατοκορτικοειδών	Ανεπάρκεια της 11-βήτα-υδροξυστεροειδικής αφυδρογονάσης τύπου 2
320	Apparent mineralocorticoid excess	Ulick syndrome		Φαινομενική περίσσεια αλατοκορτικοειδών	Σύνδρομο Ulick
724	Idiopathic acute eosinophilic pneumonia		J82	Ιδιοπαθής οξεία ηωσινοφιλική πνευμονία	
724	Idiopathic acute eosinophilic pneumonia	IAEP		Ιδιοπαθής οξεία ηωσινοφιλική πνευμονία	ΙΑΕΡ
230	Dopamine beta-hydroxylase deficiency		G90.8	Ανεπάρκεια της β-υδροξυλάσης της ντοπαμίνης	
230	Dopamine beta-hydroxylase deficiency	DBH deficiency		Ανεπάρκεια της β-υδροξυλάσης της ντοπαμίνης	Ανεπάρκεια της DBH
725	Continuous spikes and waves during sleep		F80.3	Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
725	Continuous spikes and waves during sleep	CSWS		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου	CSWS
725	Continuous spikes and waves during sleep	CSWSS syndrome		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου	Σύνδρομο CSWSS
725	Continuous spikes and waves during sleep	Continuous spikes and waves during slow-wave sleep		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου	Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου βραδέων κυμάτων
725	Continuous spikes and waves during sleep	Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave during slow sleep		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου	Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του βραδέως ύπνου
590	Congenital myasthenic syndrome		G70.2	Συγγενές μασθενικό σύνδρομο	
590	Congenital myasthenic syndrome	CMS		Συγγενές μασθενικό σύνδρομο	CMS
404	Familial hyperaldosteronism type II		E26.0	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	
404	Familial hyperaldosteronism type II	FH-II		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	FH-II
404	Familial hyperaldosteronism type II	FH2		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	FH2
404	Familial hyperaldosteronism type II	Familial adrenal adenoma		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	Οικογενές επινεφριδιακό αδένωμα
404	Familial hyperaldosteronism type II	Familial hyperaldosteronism type 2		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 2
756	Pseudohypoaldosteronism type 1		N25.8	Ψευδοπυαλδοστερονισμός τύπου 1	
756	Pseudohypoaldosteronism type 1	PHA type 1		Ψευδοπυαλδοστερονισμός τύπου 1	PHA τύπου 1
162	Cataract-glaucoma syndrome		Q12.0	Σύνδρομο καταράκτη-γλαυκώματος	
545	Follicular lymphoma		C82.1	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.2	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.3	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.4	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.5	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.6	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.7	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.9	Θυλακίωδες λέμφωμα	
545	Follicular lymphoma		C82.0	Θυλακίωδες λέμφωμα	
88	Idiopathic aplastic anemia		D61.0	Ιδιοπαθής απλαστική αναιμία	
88	Idiopathic aplastic anemia	Idiopathic bone marrow failure		Ιδιοπαθής απλαστική αναιμία	Ιδιοπαθής ανεπάρκεια του μυελού των οστών

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
102	Multiple system atrophy		G23.3	Ατροφία πολλαπλών συστημάτων	
102	Multiple system atrophy	MSA	G23.2	Ατροφία πολλαπλών συστημάτων	MSA
102	Multiple system atrophy	Multisystem atrophy		Ατροφία πολλαπλών συστημάτων	Πολυσυστηματική ατροφία
824	Primary myelofibrosis		D47.4	Πρωτοπαθής μυελοϊνώση	
824	Primary myelofibrosis	Agnogenic myeloid metaplasia		Πρωτοπαθής μυελοϊνώση	Αγνογενής μυελοειδής μεταπλασία
824	Primary myelofibrosis	Idiopathic myelofibrosis		Πρωτοπαθής μυελοϊνώση	Ιδιοπαθής μυελοϊνώση
824	Primary myelofibrosis	Myelofibrosis with myeloid metaplasia		Πρωτοπαθής μυελοϊνώση	Μυελοϊνώση με μυελοειδή μεταπλασία
824	Primary myelofibrosis	Osteomyelofibrosis		Πρωτοπαθής μυελοϊνώση	Οστεομυελοϊνώση
729	Polycythemia vera		D45	Αληθής πολυκυτταραιμία	
729	Polycythemia vera	Acquired primary erythrocytosis		Αληθής πολυκυτταραιμία	Επίκτητη πρωτοπαθής ερυθροκυττάρωση
729	Polycythemia vera	Osler-Vaquez disease		Αληθής πολυκυτταραιμία	Νόσος Osler-Vaquez
729	Polycythemia vera	PV		Αληθής πολυκυτταραιμία	PV
729	Polycythemia vera	Polycythemia rubra vera		Αληθής πολυκυτταραιμία	Αληθής ερυθρά πολυκυτταραιμία
729	Polycythemia vera	Vaquez disease		Αληθής πολυκυτταραιμία	Νόσος Vaquez
25980	X-linked myopathy with excessive autophagy		G71.8	Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με εκσεσημασμένη αυτοφαγία	
25980	X-linked myopathy with excessive autophagy	XMEA		Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με εκσεσημασμένη αυτοφαγία	XMEA
26137	Juvenile temporal arteritis		I95.8	Νεανική κροταφική αρτηρίτιδα	
26137	Juvenile temporal arteritis	JTA		Νεανική κροταφική αρτηρίτιδα	JTA
26137	Juvenile temporal arteritis	Non-giant cell granulomatous temporal arteritis with eosinophilia		Νεανική κροταφική αρτηρίτιδα	Μη γιγαντοκυτταρική κοκκιωματώδης κροταφική αρτηρίτιδα με ηωσινοφιλία
26106	Hereditary diffuse gastric cancer		C16.9	Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	FDGC		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	FDGC
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Familial diffuse cancer of stomach		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	Οικογενής διάχυτος καρκίνος του στομάχου
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Familial diffuse gastric cancer		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	Οικογενής διάχυτος γαστρικός καρκίνος
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	HDGC		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	HDGC
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Hereditary diffuse cancer of stomach		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	Κληρονομικός διάχυτος καρκίνος του στομάχου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Hereditary diffuse gastric adenocarcinoma		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	Κληρονομικό διάχυτο γαστρικό αδενοκαρκίνωμα
505395	Ventilator-induced diaphragmatic dysfunction			Διαφραγματική δυσλειτουργία που προκαλείται από αναπνευστήρα	
505395	Ventilator-induced diaphragmatic dysfunction	VIDD		Διαφραγματική δυσλειτουργία που προκαλείται από αναπνευστήρα	VIDD
25968	Benign occipital epilepsy		G40.0	Καλοήθης ινιακή επιληψία	
26790	Pseudomyxoma peritonei		C78.6	Ψευδομύζωμα του περιτοναίου	
26790	Pseudomyxoma peritonei	Adenomucinosi		Ψευδομύζωμα του περιτοναίου	Αδενοβλεννίωση
26790	Pseudomyxoma peritonei	Gelatinous ascites		Ψευδομύζωμα του περιτοναίου	Ζελατινώδης ασκίτης
26790	Pseudomyxoma peritonei	PMP		Ψευδομύζωμα του περιτοναίου	PMP
26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	
26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	ACADS deficiency		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Ανεπάρκεια της ACADS
26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCAD deficiency		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Ανεπάρκεια της SCAD
26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCADD		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	SCADD
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Glutaric acidemia type 2		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Γλουταρική οξυαιμία τύπου 2
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Glutaric aciduria type 2		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Γλουταρική οξουρία τύπου 2
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MAD deficiency		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	Ανεπάρκεια της MAD
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MADD		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	MADD
26348	Acquired prothrombin deficiency		D68.4	Επίκτητη ανεπάρκεια προθρομβίνης	
26348	Acquired prothrombin deficiency	Acquired hypoprothrombinemia		Επίκτητη ανεπάρκεια προθρομβίνης	Επίκτητη υποπροθρομβιναιμία
26349	Protein S acquired deficiency		D68.8	Επίκτητη ανεπάρκεια πρωτεΐνης S	
620	Common mesentery		Q43.3	Παρουσία κοινού μεσεντερίου	
620	Common mesentery	Universal mesentery		Παρουσία κοινού μεσεντερίου	Ενιαίο μεσεντέριο
831	Congenital cervical spinal stenosis		Q06.8	Συγγενής αυχενική σπονδυλική στένωση	
831	Congenital cervical spinal stenosis	Congenital narrowing of cervical spinal canal		Συγγενής αυχενική σπονδυλική στένωση	Συγγενής στένωση του αυχενικού σπονδυλικού σωλήνα
831	Congenital cervical spinal stenosis	Congenital stenosis of the cervical spine		Συγγενής αυχενική σπονδυλική στένωση	Συγγενής στένωση της αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
49	Penile agenesis		Q55.5	Αγενεσία πέους	
49	Penile agenesis	Aphallia		Αγενεσία πέους	Αφαλλία
49	Penile agenesis	Penis agenesis		Αγενεσία πέους	Αγενεσία πέους
227	Diphallia		Q55.6	Διφαλλία	
674	Accessory pancreas		Q45.3	Επικουρικό πάγκρεας	
386	Hepatic cystic hamartoma		D13.4	Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	
386	Hepatic cystic hamartoma	Biliary hamartoma		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	Αμάρτωμα των χοληφόρων
386	Hepatic cystic hamartoma	MHL		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	MHL
386	Hepatic cystic hamartoma	Mesenchymal hamartoma of liver		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	Μεσογχοματικό αμάρτωμα του ήπατος
386	Hepatic cystic hamartoma	VMC		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	VMC
386	Hepatic cystic hamartoma	Von Meyenburg complexes disease		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	Νόσος των συμπλεγμάτων Von Meyenburg
266	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A		G71.0	Αυτοσωμική επικρατούσα ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1A	
266	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A	LGMD1A		Αυτοσωμική επικρατούσα ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1A	LGMD1A
266	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A	Limb-girdle muscular dystrophy due to myotilin deficiency		Αυτοσωμική επικρατούσα ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1A	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας μυοτιλίνης
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2C		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2C
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	Gamma-sarcoglycan-related LGMD R5		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	LGMD R5 σχετιζόμενη με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	Gamma-sarcoglycanopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	Γάμμα-σαρκογλυκανοπάθεια
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	LGMD due to gamma-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	LGMD λόγω ανεπάρκειας της γάμμα-σαρκογλυκάνης
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	LGMD type 2C		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	LGMD τύπου 2C
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	LGMD2C		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	LGMD2C
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	Limb-girdle muscular dystrophy due to gamma-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας γάμμα-σαρκογλυκάνης
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5	Limb-girdle muscular dystrophy type 2C		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2C
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2F		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2F

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	Delta-sarcoglycan-related LGMD R6		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	LGMD R6 σχετιζόμενη με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	Delta-sarcoglycanopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	Δέλτα-σαρκογλυκανοπάθεια
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	LGMD due to delta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	LGMD λόγω ανεπάρκειας της δέλτα-σαρκογλυκάνης
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	LGMD type 2F		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	LGMD τύπου 2F
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	LGMD2F		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	LGMD2F
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	Limb-girdle muscular dystrophy due to delta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας δέλτα-σαρκογλυκάνης
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6	Limb-girdle muscular dystrophy type 2F		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2F
641	Multifocal motor neuropathy		G61.8	Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια	
641	Multifocal motor neuropathy	MMN		Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια	MMN
641	Multifocal motor neuropathy	MMNCB		Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια	MMNCB
641	Multifocal motor neuropathy	Multifocal motor neuropathy with conduction block		Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια	Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια με αποκλεισμό αγωγιμότητας
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2E		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2E
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	Beta-sarcoglycan-related LGMD R4		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	LGMD R4 σχετιζόμενη με τη βήτα-σαρκογλυκάνη
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	Beta-sarcoglycanopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	Βήτα-σαρκογλυκανοπάθεια
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	LGMD due to beta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	LGMD λόγω ανεπάρκειας της βήτα-σαρκογλυκάνης
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	LGMD type 2E		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	LGMD τύπου 2E
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	LGMD2E		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	LGMD2E
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	Limb-girdle muscular dystrophy due to beta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας βήτα-σαρκογλυκάνης
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4	Limb-girdle muscular dystrophy type 2E		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2E
603	Distal myopathy, Welander type		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια, τύπου Welander	
603	Distal myopathy, Welander type	WDM		Περιφερική μυοπάθεια, τύπου Welander	WDM
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας GINS1	
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency	CID due to GINS1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας GINS1	CID λόγω ανεπάρκειας GINS1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency	Combined immunodeficiency with intrauterine growth retardation-NK cell deficiency-neutropenia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας GINS1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης-ανεπάρκεια των NK κυττάρων-ουδετεροπενία
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency	Combined immunodeficiency with intrauterine growth retardation-natural killer cell deficiency-neutropenia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας GINS1	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης-ανεπάρκεια των κυττάρων φυσικών φονέων-ουδετεροπενία
505237	Early-onset seizures-distal limb anomalies-facial dysmorphism-global developmental delay syndrome			Σύνδρομο με επιληπτικές κρίσεις πρώιμης έναρξης-περιφερικές ανωμαλίες άκρων-δυσμορφισμού προσώπου-σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση	
588	Muscle-eye-brain disease		G71.0	Ασθένεια μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου	
588	Muscle-eye-brain disease	MEB syndrome		Ασθένεια μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου	Σύνδρομο MEB
588	Muscle-eye-brain disease	Muscle-eye-brain syndrome		Ασθένεια μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου	Σύνδρομο μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου
588	Muscle-eye-brain disease	Santavuori congenital muscular dystrophy		Ασθένεια μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου	Συγγενής μυϊκή δυστροφία του Santavuori
899	Walker-Warburg syndrome		G71.0	Σύνδρομο Walker-Warburg	
899	Walker-Warburg syndrome	HARD syndrome		Σύνδρομο Walker-Warburg	Σύνδρομο HARD
899	Walker-Warburg syndrome	Hydrocephalus-agyria-retinal dysplasia syndrome		Σύνδρομο Walker-Warburg	Σύνδρομο υδροκεφάλου-αγυρίας-αμφιβληστροειδικής δυσπλασίας
899	Walker-Warburg syndrome	WWS		Σύνδρομο Walker-Warburg	WWS
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9		E71.1	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 9	
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9	3-methylglutaconic aciduria-epilepsy-spasticity-severe intellectual disability syndrome		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 9	Σύνδρομο 3-μεθυλγλουτακονικής οξουρίας-επιληψίας-σπαστικότητας-βαρείας νοητικής αναπηρίας
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9	MGA9		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 9	MGA9
272	Congenital muscular dystrophy, Fukuyama type		G71.0	Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Fukuyama	
272	Congenital muscular dystrophy, Fukuyama type	FCMD		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Fukuyama	FCMD
272	Congenital muscular dystrophy, Fukuyama type	Fukuyama congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Fukuyama	Συγγενής μυϊκή δυστροφία Fukuyama
505208	3-methylglutaconic aciduria type 8		E71.1	3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 8	
505208	3-methylglutaconic aciduria type 8	MGA8		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 8	MGA8
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2		G71.0	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2B		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2B
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	Dysferlin-related LGMD R2		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	LGMD R2 σχετιζόμενη με τη δυσφερλίνη
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	LGMD due to dysferlin deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	LGMD λόγω ανεπάρκειας της δυσφερλίνης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	LGMD type 2B		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	LGMD τύπου 2B
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	LGMD2B		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	LGMD2B
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	Limb-girdle muscular dystrophy due to dysferlin deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας της δυσφερλίνης
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2	Limb-girdle muscular dystrophy type 2B		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2B
600	Vocal cord and pharyngeal distal myopathy		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια φωνητικών χορδών και φάρυγγα	
600	Vocal cord and pharyngeal distal myopathy	Distal myopathy with vocal cord weakness		Περιφερική μυοπάθεια φωνητικών χορδών και φάρυγγα	Περιφερική μυοπάθεια με αδυναμία των φωνητικών χορδών
600	Vocal cord and pharyngeal distal myopathy	MATR3-related distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια φωνητικών χορδών και φάρυγγα	MATR3-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια
600	Vocal cord and pharyngeal distal myopathy	VCPDM		Περιφερική μυοπάθεια φωνητικών χορδών και φάρυγγα	VCPDM
505248	Mucopolysaccharidosis-like syndrome with congenital heart defects and hematopoietic disorders			Σύνδρομο παρόμοιο με βλεννοπολυσακχαρίδωση με συγγενείς καρδιακές βλάβες και αιμοποιητικές διαταραχές	
505248	Mucopolysaccharidosis-like syndrome with congenital heart defects and hematopoietic disorders	Mucopolysaccharidosis-like plus disease		Σύνδρομο παρόμοιο με βλεννοπολυσακχαρίδωση με συγγενείς καρδιακές βλάβες και αιμοποιητικές διαταραχές	Νόσος τύπου βλεννοπολυσακχαρίδωσης με συνδρομική έκφραση
609	Tibial muscular dystrophy		G71.0	Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	
609	Tibial muscular dystrophy	Distal myopathy, Udd type		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	Κνημιαία μυοπάθεια, τύπος Udd
609	Tibial muscular dystrophy	Distal titinopathy		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	Περιφερική τιτινοπάθεια
609	Tibial muscular dystrophy	Finnish tibial muscular dystrophy		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	Φινλανδική κνημιαία μυϊκή δυστροφία
609	Tibial muscular dystrophy	TMD		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	TMD
609	Tibial muscular dystrophy	Udd myopathy		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	Μυοπάθεια Udd
602	GNE myopathy		G71.8	Μυοπάθεια GNE	
602	GNE myopathy	DMRV		Μυοπάθεια GNE	DMRV
602	GNE myopathy	Distal myopathy with rimmed vacuoles		Μυοπάθεια GNE	Περιφερική μυοπάθεια με δακτυλιοειδή κενोटόπια
602	GNE myopathy	Distal myopathy, Nonaka type		Μυοπάθεια GNE	Περιφερική μυοπάθεια, τύπος Nonaka
602	GNE myopathy	HIBM2		Μυοπάθεια GNE	HIBM2
602	GNE myopathy	Hereditary inclusion body myopathy type 2		Μυοπάθεια GNE	Κληρονομική μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια τύπου 2
602	GNE myopathy	IBM2		Μυοπάθεια GNE	IBM2
602	GNE myopathy	Inclusion body myopathy type 2		Μυοπάθεια GNE	Μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
602	GNE myopathy	Nonaka myopathy		Μυοπάθεια GNE	Μυοπάθεια Nonaka
602	GNE myopathy	Quadriceps-sparing myopathy		Μυοπάθεια GNE	Μυοπάθεια χωρίς συμμετοχή των τετρακεφάλων
505242	Psychomotor regression-oculomotor apraxia-movement disorder-nephropathy syndrome		E83.2	Σύνδρομο με ψυχοκινητική παλινδρόμηση-οφθαλμοκινητική απραξία-κινητική διαταραχή-νεφροπάθεια	
505242	Psychomotor regression-oculomotor apraxia-movement disorder-nephropathy syndrome	Cerebrorenal syndrome, Perez type		Σύνδρομο με ψυχοκινητική παλινδρόμηση-οφθαλμοκινητική απραξία-κινητική διαταραχή-νεφροπάθεια	Εγκεφαλονεφρικό σύνδρομο, τύπος Perez
508093	MEPAN syndrome		E88.8	Σύνδρομο MEPAN	
508093	MEPAN syndrome	Autosomal recessive childhood-onset dystonia, DYT29 type		Σύνδρομο MEPAN	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία με έναρξη στην παιδική ηλικία, τύπος DYT29
508093	MEPAN syndrome	Childhood-onset generalized dystonia-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο MEPAN	Σύνδρομο γενικευμένης δυστονίας με έναρξη στην παιδική ηλικία-οπτικής ατροφίας
508093	MEPAN syndrome	DYT29		Σύνδρομο MEPAN	DYT29
508093	MEPAN syndrome	Dystonia 29		Σύνδρομο MEPAN	Δυστονία 29
508093	MEPAN syndrome	Mitochondrial enoyl CoA reductase protein-associated neurodegeneration syndrome		Σύνδρομο MEPAN	Σύνδρομο νευροεκφύλισης σχετιζόμενο με την πρωτεΐνη μιτοχονδριακή ενούλ-CoA αναγωγάση
508533	Skeletal dysplasia-T-cell immunodeficiency-developmental delay syndrome			Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-T-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
508533	Skeletal dysplasia-T-cell immunodeficiency-developmental delay syndrome	EXTL3-related neuro-immuno-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-T-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	EXTL3-σχετιζόμενο σύνδρομο νευρο-ανοσο-σκελετικής δυσπλασίας
508533	Skeletal dysplasia-T-cell immunodeficiency-developmental delay syndrome	Neuro-immuno-skeletal dysplasia syndrome due to EXTL3 deficiency		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-T-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο νευρο-ανοσο-σκελετικής δυσπλασίας λόγω ανεπάρκειας EXTL3
508542	Congenital progressive bone marrow failure-B-cell immunodeficiency-skeletal dysplasia syndrome			Σύνδρομο συγγενούς προοδευτικής ανεπάρκειας μυελού των οστών-ανοσοανεπάρκειας B-κυττάρων-σκελετικής δυσπλασίας	
508542	Congenital progressive bone marrow failure-B-cell immunodeficiency-skeletal dysplasia syndrome	MYSM1 deficiency		Σύνδρομο συγγενούς προοδευτικής ανεπάρκειας μυελού των οστών-ανοσοανεπάρκειας B-κυττάρων-σκελετικής δυσπλασίας	Ανεπάρκεια MYSM1
508410	Familial intestinal malrotation			Οικογενής ανώμαλη περιστροφή εντέρου	
508512	Intrauterine growth restriction-congenital multiple café-au-lait macules-increased sister chromatid exchange syndrome			Σύνδρομο ενδομήτριας καθυστέρησης ανάπτυξης-συγγενών πολλαπλών κηλίδων café-au-lait-αυξημένης ανταλλαγής αδελφών χρωματίδων	
508529	Intermediate epidermolysis bullosa simplex with cardiomyopathy			Ενδιάμεση απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυοκαρδιοπάθεια	
508529	Intermediate epidermolysis bullosa simplex with cardiomyopathy	Intermediate EBS with cardiomyopathy		Ενδιάμεση απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυοκαρδιοπάθεια	Ενδιάμεση EBS με μυοκαρδιοπάθεια
508523	Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency		E70.1	Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας DNAJC12	
508523	Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency	Non-phenylketonuric non-BH4-deficiency hyperphenylalaninemia		Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας DNAJC12	Μη-φαινυλκετονουρική και χωρίς ανεπάρκεια BH4 υπερφαινυλαλανιναιμία
508488	8q24.3 microdeletion syndrome			Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
508488	8q24.3 microdeletion syndrome	Del(8)(q24.3)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	Del(8)(q24.3)
508488	8q24.3 microdeletion syndrome	Deletion 8q24.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	Έλλειψη 8q24.3
508488	8q24.3 microdeletion syndrome	Monosomy 8q24.3		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	Μονοσωμία 8q24.3
508488	8q24.3 microdeletion syndrome	Verheij syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	Σύνδρομο Verheij
508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome			Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπική δυσμορφία-συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες-απώλεια ακοής	Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπικός δυσμορφισμός-συγγενής καρδιακές βλάβες- απώλεια ακοής
508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-deafness syndrome		Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπική δυσμορφία-συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες-απώλεια ακοής	Σύνδρομο χειλεοσχιστίας και υπερωιοσχιστίας- κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-συγγενούς καρδιακού ελλείμματος-κώφωσης
508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome	Hyaluronidase 2 deficiency		Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπική δυσμορφία-συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες-απώλεια ακοής	Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης 2
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy			Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με βραχύ ανάστημα και βραχυμεσοφαλαγγία	
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy	OFD18		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με βραχύ ανάστημα και βραχυμεσοφαλαγγία	OFD18
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy	Oral-facial-digital syndrome type 18		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με βραχύ ανάστημα και βραχυμεσοφαλαγγία	Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 18
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy	Orofacioidigital syndrome type 18		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με βραχύ ανάστημα και βραχυμεσοφαλαγγία	Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 18
508498	Intellectual disability-cardiac anomalies-short stature-joint laxity syndrome			Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-καρδιακές ανωμαλίες-κοντό ανάστημα-χαλαρότητα των αρθρώσεων	
505652	CDKL5-deficiency disorder		G40.4	Διαταραχή ανεπάρκειας CDKL5	
505652	CDKL5-deficiency disorder	CDD		Διαταραχή ανεπάρκειας CDKL5	CDD
506334	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with adrenal insufficiency		E88.8	Οικογενές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή με επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
506334	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with adrenal insufficiency	Primary adrenal insufficiency-steroid-resistant nephrotic syndrome due to SGPL1 deficiency		Οικογενές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή με επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Πρωτοπαθής επινεφριδιακή ανεπάρκεια-στεροειδο-ανθεκτικό νεφρωσικό σύνδρομο λόγω ανεπάρκειας SGPL1
506307	Stromme syndrome		Q13.8	Σύνδρομο Stromme	
506307	Stromme syndrome	Apple-peel intestinal atresia-ocular anomalies-microcephaly syndrome		Σύνδρομο Stromme	Σύνδρομο εντερικής ατρησίας τύπου φλούδας μήλου-οφθαλμικών ανωμαλιών-μικροκεφαλίας
506307	Stromme syndrome	Jejunal atresia-microcephaly-ocular anomalies syndrome		Σύνδρομο Stromme	Σύνδρομο ατρησίας νήστιδας-μικροκεφαλίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
506358	Gabriele-de Vries syndrome			Σύνδρομο Gabriele-de Vries	
506358	Gabriele-de Vries syndrome	YY1 haploinsufficiency syndrome		Σύνδρομο Gabriele-de Vries	Σύνδρομο απλοανεπάρκειας YY1
506353	Autosomal recessive complex spastic paraplegia due to Kennedy pathway dysfunction		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη σπαστική παραπληγία λόγω δυσλειτουργίας της οδού Kennedy	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
506353	Autosomal recessive complex spastic paraplegia due to Kennedy pathway dysfunction	Autosomal recessive complex SPG due to Kennedy pathway dysfunction		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη σπαστική παραπληγία λόγω δυσλειτουργίας της οδού Kennedy	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη SPG λόγω δυσλειτουργίας της οδού Kennedy
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus		C15.8	Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του οισοφάγου	
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus	Esophageal NEN		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του οισοφάγου	Οισοφαγικό NEN
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus	Esophageal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του οισοφάγου	Οισοφαγικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus	NEN of esophagus		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του οισοφάγου	NEN του οισοφάγου
506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas		C25.9	Νευροενδοκρινικός σεροτονινοπαραγωγός όγκος του παγκρέατος	
506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas	Serotonin-producing PNET		Νευροενδοκρινικός σεροτονινοπαραγωγός όγκος του παγκρέατος	PNET που παράγει σεροτονίνη
506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas	Serotonin-producing pancreatic NET		Νευροενδοκρινικός σεροτονινοπαραγωγός όγκος του παγκρέατος	Παγκρεατικός NET που παράγει σεροτονίνη
506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas	Serotonin-producing pancreatic neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινικός σεροτονινοπαραγωγός όγκος του παγκρέατος	Παγκρεατικός νευροενδοκρινής όγκος που παράγει σεροτονίνη
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas		C25.9	Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Pancreatic NEC		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό NEC
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Pancreatic neuroendocrine carcinoma		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό νευροενδοκρινές καρκίνωμα
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Poorly-differentiated NEN of pancreas		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Χαμηλής διαφοροποίησης NEN του παγκρέατος
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Poorly-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Χαμηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές νεόπλασμα του παγκρέατος
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Poorly-differentiated pancreatic NEN		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Χαμηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό NEN
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas	Poorly-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	Χαμηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
506112	Mixed neuroendocrine and non-neuroendocrine neoplasm of pancreas		C25.9	Μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	
506112	Mixed neuroendocrine and non-neuroendocrine neoplasm of pancreas	MINEN of pancreas		Μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	MiNEN του παγκρέατος
506112	Mixed neuroendocrine and non-neuroendocrine neoplasm of pancreas	Pancreatic MiNEN		Μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό MiNEN
506112	Mixed neuroendocrine and non-neuroendocrine neoplasm of pancreas	Pancreatic mixed neuroendocrine-nonneuroendocrine neoplasm		Μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	Παγκρεατικό μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas		C25.9	Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning PNET		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικός PNET
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning pancreatic NET		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικός παγκρεατικός NET
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning pancreatic neuroendocrine tumor		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικός παγκρεατικός νευροενδοκρινικός όγκος
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning well-differentiated NEN of pancreas		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης NEN του παγκρέατος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning well-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές νεόπλασμα του παγκρέατος
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning well-differentiated pancreatic NEN		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό NEN
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas	Non-functioning well-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T	
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T	AR-CMT2T		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T	AR-CMT2T
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2T		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T	CMT2T		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T	CMT2T
495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		G93.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το C11ORF73	
495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το C11ORF73	C11ORF73-σχετιζόμενη Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοεγκεφαλοπάθεια
495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	Hypomyelinating leukodystrophy due to hiveshi deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το C11ORF73	Υπομυελινωτική λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας hiveshi
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome			9q33.3q34.11 σύνδρομο μικροέλλειψης	
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome	Del(9)(q33.3q34.11)		9q33.3q34.11 σύνδρομο μικροέλλειψης	Del(9)(q33.3q34.11)
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome	Deletion 9q33.3q34.11		9q33.3q34.11 σύνδρομο μικροέλλειψης	Έλλειψη 9q33.3q34.11
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome	Monosomy 9q33.3q34.11		9q33.3q34.11 σύνδρομο μικροέλλειψης	Μονοσωμία 9q33.3q34.11
495879	Congenital agenesis of the scrotum			Συγγενής αγενεσία του οσχέου	
495879	Congenital agenesis of the scrotum	Congenital absence of the scrotum		Συγγενής αγενεσία του οσχέου	Συγγενής απουσία του οσχέου
495879	Congenital agenesis of the scrotum	Congenital scrotal absence		Συγγενής αγενεσία του οσχέου	Συγγενής οσχική απουσία
495879	Congenital agenesis of the scrotum	Congenital scrotal agenesis		Συγγενής αγενεσία του οσχέου	Συγγενής οσχική αγενεσία
495875	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο συγγενούς αγενεσίας των μεγάλων χειλέων/οσχέου-παρεγκεφαλικής δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς-δυσμορφισμού προσώπου	
495875	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome	Congenital agenesis of labia majora or scrotum-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο συγγενούς αγενεσίας των μεγάλων χειλέων/οσχέου-παρεγκεφαλικής δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο συγγενούς αγενεσίας μεγάλων χειλέων ή οσχέου - δυσπλασίας παρεγκεφαλίδας-δυστροφίας κερατοειδούς-δυσμορφισμού προσώπου
495930	Familial monosomy 7 syndrome		D46.7	Σύνδρομο οικογενούς μονοσωμίας 7	
496641	Early-onset progressive diffuse brain atrophy-microcephaly-muscle weakness-optic atrophy syndrome			Σύνδρομο πρώιμης έναρξης προοδευτικής διάχυτης ατροφίας εγκεφάλου-μικροκεφαλίας-μυϊκής αδυναμίας-οπτικής ατροφίας	
496686	Kyphosis-lateral tongue atrophy-myofibrillar myopathy syndrome		G71.2	Σύνδρομο κύφωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-μυοϊνδιακής μυοπάθειας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
496689	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-hereditary spastic paraplegia syndrome		G11.4	Σύνδρομο κυφωσκολίωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-κληρονομικής σπαστικής παραπληγίας	
496689	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-hereditary spastic paraplegia syndrome	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-HSP syndrome		Σύνδρομο κυφωσκολίωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-κληρονομικής σπαστικής παραπληγίας	Σύνδρομο κυφωσκολίωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-HSP (ΚΣΠ)
496693	Omphalocele-diaphragmatic hernia-cardiovascular anomalies-radial ray defect syndrome			Σύνδρομο ομφαλοκήλης-διαφραγματοκήλης-καρδιαγγειακές ανωμαλίες-ανωμαλίες έξω πλευράς (κερκιδικού άξονα) άνω άκρων	
496693	Omphalocele-diaphragmatic hernia-cardiovascular anomalies-radial ray defect syndrome	Gershoni-Baruch syndrome		Σύνδρομο ομφαλοκήλης-διαφραγματοκήλης-καρδιαγγειακές ανωμαλίες-ανωμαλίες έξω πλευράς (κερκιδικού άξονα) άνω άκρων	Σύνδρομο Gershoni-Baruch
496751	EVEN-plus syndrome			Σύνδρομο EVEN-plus	
496751	EVEN-plus syndrome	Epiphyseal-vertebral-ear dysplasia-nose-plus associated findings syndrome		Σύνδρομο EVEN-plus	Σύνδρομο επιφυσαϊκής-σπονδυλικής-δυσπλασίας αυτιών-μύτης-συν σχετιζόμενων ευρημάτων
496756	Early-onset progressive encephalopathy-spastic ataxia-distal spinal muscular atrophy syndrome		G31.8	Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-σπαστικής αταξίας-περιφερικής νωτιαίας μυϊκής ατροφίας	
496790	Ocular anomalies-axonal neuropathy-developmental delay syndrome		E88.8	Σύνδρομο οφθαλμικών ανωμαλιών-αξονικής νευροπάθειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
496790	Ocular anomalies-axonal neuropathy-developmental delay syndrome	Harel-Yoon syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικών ανωμαλιών-αξονικής νευροπάθειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο Harel-Yoon
494433	MIRAGE syndrome		E25.8	Σύνδρομο MIRAGE	
494433	MIRAGE syndrome	Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital anomalies-enteropathy syndrome		Σύνδρομο MIRAGE	Σύνδρομο μυελοδυσπλασίας-λοίμωξης-περιορισμού ανάπτυξης-υποπλασίας επινεφριδίων-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων-εντεροπάθειας
494433	MIRAGE syndrome	Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital phenotypes-enteropathy syndrome		Σύνδρομο MIRAGE	Σύνδρομο μυελοδυσπλασίας-λοίμωξης-περιορισμού ανάπτυξης-υποπλασίας επινεφριδίων-φαινότυπων γεννητικών οργάνων-εντεροπάθειας
494439	Retinitis pigmentosa-hearing loss-premature aging-short stature-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-απώλειας ακοής-πρώρης γήρανσης-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου	
494439	Retinitis pigmentosa-hearing loss-premature aging-short stature-facial dysmorphism syndrome	Retinitis pigmentosa-deafness-premature aging-short stature-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-απώλειας ακοής-πρώρης γήρανσης-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-κώφωσης-πρώρης γήρανσης-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου
494424	Extracranial carotid artery aneurysm			Ανεύρησμα εξωκρανιακής καρωτιδικής αρτηρίας	
494424	Extracranial carotid artery aneurysm	ECAA		Ανεύρησμα εξωκρανιακής καρωτιδικής αρτηρίας	ΑΕΚΑ (ECAA)
494424	Extracranial carotid artery aneurysm	ECCA		Ανεύρησμα εξωκρανιακής καρωτιδικής αρτηρίας	ΑΕΚΑ (ECAA)
494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis			Ιδιοπαθής πλευροπαρεγχυματική ινοελάστωση	
494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis	IPPFE		Ιδιοπαθής πλευροπαρεγχυματική ινοελάστωση	ΙΠΠΙ (IPPFE)
494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis	Idiopathic pleuropulmonary fibroelastosis		Ιδιοπαθής πλευροπαρεγχυματική ινοελάστωση	Ιδιοπαθής πλευροπνευμονική ινοελάστωση
494444	DIAPH1-related sensorineural hearing loss-thrombocytopenia syndrome		H90.3	Σύνδρομο που σχετίζεται με το DIAPH1 νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-θρομβοπενίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
494444	DIAPH1-related sensorineural hearing loss-thrombocytopenia syndrome	DIAPH1-related sensorineural deafness-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο που σχετίζεται με το DIAPH1 νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-θρομβοπενίας	Σύνδρομο που σχετίζεται με το DIAPH1 νευροαισθητήριας κώφωσης-θρομβοπενίας
494344	RERE-related neurodevelopmental syndrome			Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο που σχετίζεται με RERE	
494418	Vulvar carcinoma			Καρκίνωμα αιδοίου	
494418	Vulvar carcinoma	Carcinoma of vulva		Καρκίνωμα αιδοίου	Καρκίνωμα αιδοίου
494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx		C12	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του υποφάρυγγα	
494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx		C13.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του υποφάρυγγα	
494541	Childhood-onset benign chorea with striatal involvement		G25.5	Καλοήθης χορεία με συμμετοχή του ραβδωτού σώματος με εμφάνιση στη παιδική ηλικία	
494526	Infantile-onset generalized dyskinesia with orofacial involvement		G24.8	Γενικευμένη δυσκινησία με στοματοπροσωπική συμμετοχή με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	
494526	Infantile-onset generalized dyskinesia with orofacial involvement	Infantile-onset orofacial-trunk-limbs dyskinesia		Γενικευμένη δυσκινησία με στοματοπροσωπική συμμετοχή με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	Δυσκινησία στοματοπροσωπική-κορμού-άκρων με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία
494550	Squamous cell carcinoma of the larynx		C32.8	Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του λάρυγγα	
500180	Childhood-onset motor and cognitive regression syndrome with extrapyramidal movement disorder		G31.8	Σύνδρομο κινητικής και γνωσιακής παλινδρόμησης με εξωπυραμιδική κινητική διαταραχή με εμφάνιση στη παιδική ηλικία	
500188	X-linked external auditory canal atresia-dilated internal auditory canal-facial dysmorphism syndrome		H91.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετου του έξω ακουστικού πόρου-διευρυμένου εσωτερικού ακουστικού πόρου-δυσμορφισμού προσώπου	
68	Amoebiasis due to free-living amoebae		B60.1	Αμοιβάδωση που οφείλεται σε ελεύθερες αμοιβάδες	
68	Amoebiasis due to free-living amoebae		B60.2	Αμοιβάδωση που οφείλεται σε ελεύθερες αμοιβάδες	
781	Q fever		A78	Πυρετός Q	
781	Q fever	Coxiellosis		Πυρετός Q	Κοξιέλωση
781	Q fever	Infection due to Coxiella burnetii		Πυρετός Q	Λοίμωξη από Coxiella burnetii
781	Q fever	Nine Mile fever		Πυρετός Q	Πυρετός εννέα μιλίων
781	Q fever	Quadrilateral fever		Πυρετός Q	Τεταρταίος πυρετός
781	Q fever	Query fever		Πυρετός Q	Πυρετός αγνώστου αιτιολογίας
500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο εγκεφαλικών δυσπλασιών-μυοσκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής αναπηρίας	
500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	ZTTK syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικών δυσπλασιών-μυοσκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής αναπηρίας	ZTTK σύνδρομο
500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome	Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικών δυσπλασιών-μυοσκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής αναπηρίας	Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim σύνδρομο

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
500159	Microcephaly-corpus callosum and cerebellar vermis hypoplasia-facial dysmorphism-intellectual disability syndrom			Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υποπλασίας του σκληρού σώματος και του παρεγκεφαλικού σκώληκα-δυσμορφισμός προσώπου-νοητικής αναπηρίας	
500163	Witteveen-Kolk syndrome			Σύνδρομο Witteveen-Kolk	
500163	Witteveen-Kolk syndrome	SIN3A-related intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Witteveen-Kolk	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το SIN3A
500163	Witteveen-Kolk syndrome	WITKOS		Σύνδρομο Witteveen-Kolk	WITKOS
302	Epidermodysplasia verruciformis		B07	Ακροχρονιδώδης επιδερμοδυσπλασία	
302	Epidermodysplasia verruciformis	Lewandowsky-Lutz syndrome		Ακροχρονιδώδης επιδερμοδυσπλασία	Σύνδρομο Lewandowsky-Lutz
302	Epidermodysplasia verruciformis	Lutz-Lewandowsky epidermodysplasia verruciformis		Ακροχρονιδώδης επιδερμοδυσπλασία	Lewandowsky-Lutz επιδερμοδυσπλασία ακροχρονιδώδης
297	Tick-borne encephalitis		A84.0	Κρωτονογενής εγκεφαλίτιδα	
297	Tick-borne encephalitis	TBE	A84.1	Κρωτονογενής εγκεφαλίτιδα	Εγκεφαλίτιδα που μεταδίδεται με κρότωνα EMK (TBE)
297	Tick-borne encephalitis		A84.8	Κρωτονογενής εγκεφαλίτιδα	
297	Tick-borne encephalitis		A84.9	Κρωτονογενής εγκεφαλίτιδα	
182	Chromomycosis		B43.1	Χρωμομύκωση	
182	Chromomycosis	Chromoblastomycosis	B43.0	Χρωμομύκωση	Χρωμοβλαστομυκητίαση
182	Chromomycosis		B43.2	Χρωμομύκωση	
182	Chromomycosis		B43.9	Χρωμομύκωση	
182	Chromomycosis		B43.8	Χρωμομύκωση	
128	Diphyllobothriasis		B70.0	Διφυλλοβοθρίαση	
128	Diphyllobothriasis	Bothriocephalosis		Διφυλλοβοθρίαση	Βοθριοκεφαλία
283	Demodicidosis		B88.0	Δεμοδήκωση	
283	Demodicidosis	Demodicosis		Δεμοδήκωση	Δεμοδήκωση
210	Cyclosporiasis		A07.3	Κυκλοσπόρωση	
76	Strongyloidiasis		B78.0	Στρογγυλοειδίαση	
76	Strongyloidiasis	Anguilluliasis	B78.9	Στρογγυλοειδίαση	Αγγειουλίτιδα
76	Strongyloidiasis	Anguillulosis	B78.1	Στρογγυλοειδίαση	Αγγειουλίτιδα

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
76	Strongyloidiasis		B78.7	Στρογγυλοειδίαση	
74	Angiostrongyliasis		B81.3	Αγγειοστρογγυλίαση	
74	Angiostrongyliasis		B83.2	Αγγειοστρογγυλίαση	
108	Babesiosis		B60.0	Μπαμπεσίωση	
78	Ankylostomiasis		B76.1	Αγκυλοστομίαση	
78	Ankylostomiasis	Ancylostomiasis	B76.9	Αγκυλοστομίαση	Αγκυλοστομίαση
78	Ankylostomiasis	Hookworm infection	B76.8	Αγκυλοστομίαση	Λοίμωξη από αγκυλόστομα
78	Ankylostomiasis		B76.0	Αγκυλοστομίαση	
500135	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome			Σύνδρομο πολυπύρηνων νευρώνων-ανυδράμνιου-νεφρικής δυσπλασίας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας-υδρανγκεφαλίας	
500135	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome	MARCH syndrome		Σύνδρομο πολυπύρηνων νευρώνων-ανυδράμνιου-νεφρικής δυσπλασίας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας-υδρανγκεφαλίας	ΠΑΝΠΥ (MARCH) σύνδρομο
500144	Early-onset progressive encephalopathy-hearing loss-pons hypoplasia-brain atrophy syndrome		Q07.8	Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-απώλεια ακοής-υποπλασία στελέχους-εγκεφαλικής ατροφίας	
500055	16p13.2 microdeletion syndrome			Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.2	
500055	16p13.2 microdeletion syndrome	Del(16)(p13.2)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.2	Del(16)(p13.2)
500055	16p13.2 microdeletion syndrome	Monosomy 16p13.2		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.2	Μονοσωμία 16p13.2
500095	Tall stature-intellectual disability-renal anomalies syndrome			Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-νοητικής αναπηρίας-νεφρικών ανωμαλιών	
500095	Tall stature-intellectual disability-renal anomalies syndrome	Thauvin-Robinet-Faivre syndrome		Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-νοητικής αναπηρίας-νεφρικών ανωμαλιών	Thauvin-Robinet-Faivre σύνδρομο
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome		D89.8	Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	ORAS		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	ORAS
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	OTULIN deficiency		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	Ανεπάρκεια OTULIN
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	OTULIN-related autoinflammatory syndrome		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το OTULIN
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome	Otulipenia		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	Οτουλιπενία /Αυτοάνοσο σύνδρομο που σχετίζεται με την έλλειψη otulin (ORAS)
129	Pseudopelade of Brocq		L66.0	Ψευδοπελάδα του Brocq	
123	Björnstad syndrome		E88.8	Σύνδρομο Björnstad	
123	Björnstad syndrome	Deafness-pili torti-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Björnstad	Σύνδρομο κώφωσης-εύθραυστων μαλλιών-υπογοναδισμού

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
123	Björnstad syndrome	Hearing loss-pili torti-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Björnstad	Σύνδρομο απώλειας ακοής-εύθραυστων μαλλιών-υπογοναδισμού
898	Wagner disease		H35.5	Νόσος Wagner	
898	Wagner disease	Dominant hyaloideoretinal dystrophy of Wagner		Νόσος Wagner	Επικρατής υαλοειδοαμφιβληστροειδική δυστροφία του Wagner
898	Wagner disease	VCAN-related vitreoretinopathy		Νόσος Wagner	Υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια σχετιζόμενη με VCAN
898	Wagner disease	Vitreoretinal degeneration, Wagner type		Νόσος Wagner	Εκφύλιση υαλοειδούς και αμφιβληστροειδούς, τύπου Wagner
898	Wagner disease	Wagner syndrome		Νόσος Wagner	Σύνδρομο Wagner
500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx		C10.8	Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα του στοματοφάρυγγα	
518	Acute megakaryoblastic leukemia		C94.2	Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	
518	Acute megakaryoblastic leukemia	AMKL		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	AMKL
518	Acute megakaryoblastic leukemia	AML M7		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	AML M7
518	Acute megakaryoblastic leukemia	Acute megakaryocytic leukemia		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	Οξεία μεγακαρυοκυτταρική λευχαιμία
518	Acute megakaryoblastic leukemia	Acute myeloid leukemia M7		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	Οξεία μυελογενής λευχαιμία M7
318	Acute erythroid leukemia		C94.0	Οξεία ερυθροειδής λευχαιμία	
318	Acute erythroid leukemia	AML M6		Οξεία ερυθροειδής λευχαιμία	AML M6
318	Acute erythroid leukemia	Acute myeloid leukemia M6		Οξεία ερυθροειδής λευχαιμία	Οξεία μυελογενής λευχαιμία M6
318	Acute erythroid leukemia	Erythroleukemia		Οξεία ερυθροειδής λευχαιμία	Ερυθρολευχαιμία
514	Acute monoblastic/monocytic leukemia		C92.7	Οξεία μονοβλαστική/μονοκυτταρική λευχαιμία	
514	Acute monoblastic/monocytic leukemia	AML M5		Οξεία μονοβλαστική/μονοκυτταρική λευχαιμία	AML M5
514	Acute monoblastic/monocytic leukemia	Acute monoblastic or monocytic leukemia		Οξεία μονοβλαστική/μονοκυτταρική λευχαιμία	Οξεία μονοβλαστική ή μονοκυτταρική λευχαιμία
517	Acute myelomonocytic leukemia		C92.5	Οξεία μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
517	Acute myelomonocytic leukemia	AML M4		Οξεία μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	AML M4
517	Acute myelomonocytic leukemia	AMMoL		Οξεία μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	AMMoL
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur syndrome		L66.1	Σύνδρομο Graham Little-Piccardi-Lassueur	
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur syndrome	Graham Little syndrome		Σύνδρομο Graham Little-Piccardi-Lassueur	Σύνδρομο Graham Little
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur syndrome	Piccardi-Lassueur-Little syndrome		Σύνδρομο Graham Little-Piccardi-Lassueur	Σύνδρομο Piccardi-Lassueur-Little

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
346	Quinquaed folliculitis decalvans		L66.2	Αιποπρωτική θυλακίτιδα της μέσης ηλικίας	
222	Erosive pustular dermatosis of the scalp			Διαβρωτική φλυκταινώδης δερματίτιδα του τριχωτού της κεφαλής	
202	Crandall syndrome			Σύνδρομο Crandall	
202	Crandall syndrome	Alopecia-deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Crandall	Σύνδρομο αλωπεκίας-κώφωσης-υπογοναδισμού
202	Crandall syndrome	Alopecia-hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Crandall	Αλωπεκία-βαρηκοΐα-σύνδρομο υπογοναδισμού
202	Crandall syndrome	Alopecia-sensorineural deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Crandall	Σύνδρομο αλωπεκίας-ασθητηριονευρικής κώφωσης-υπογοναδισμού
202	Crandall syndrome	Alopecia-sensorineural hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο Crandall	Σύνδρομο αλωπεκίας-ασθητηριονευρικής απώλειας ακοής-υπογοναδισμού
170	Woolly hair		Q84.1	Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	
170	Woolly hair	Familial woolly hair syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	Οικογενές σύνδρομο σγουρών μαλλιών
170	Woolly hair	Familial woolly hair syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	Οικογενές σύνδρομο σγουρών μαλλιών
170	Woolly hair	Hereditary woolly hair syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	Κληρονομικό σύνδρομο μάλλινων μαλλιών
170	Woolly hair	Hereditary woolly hair syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	Κληρονομικό σύνδρομο σγουρών μαλλιών
170	Woolly hair	Woolly hair		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών	Σγουρά μαλλιά
500548	Osteosclerotic metaphyseal dysplasia			Οστεοσκληρωτική μεταφυσιακή δυσπλασία	
169	Ringed hair disease		Q84.1	Ασθένεια των δακτυλιδόμορφων μαλλιών	
169	Ringed hair disease	Pili annulati		Ασθένεια των δακτυλιδόμορφων μαλλιών	Μαλλιά με δακτυλοειδείς εναλλαγές ζωνών χρωστικής
500533	Polyhydramnios-megalencephaly-symptomatic epilepsy syndrome		G40.4	Σύνδρομο πολυδραμνίου-μεγαλεγκεφαλίας-συμπτωματικής επιληψίας	
500533	Polyhydramnios-megalencephaly-symptomatic epilepsy syndrome	PMSE syndrome		Σύνδρομο πολυδραμνίου-μεγαλεγκεφαλίας-συμπτωματικής επιληψίας	σύνδρομο PMSE
168	Loose anagen syndrome		L65.1	Σύνδρομο χαλαρής αναγέννησης	
500545	Severe neurodevelopmental disorder with feeding difficulties-stereotypic hand movement-bilateral cataract		F84.8	Σοβαρή νευροαναπτυξιακή διαταραχή με δυσκολίες σίτισης-στερεοτυπική κίνηση χεριών-αμφοτερόπλευρος καταρράκτης	
345	Dissecting cellulitis of the scalp		L08.8	Διαχωριστική κυτταρίτιδα του τριχωτού της κεφαλής	
591	Furuncular myiasis		B87.0	Τριχοειδής μύιαση	
591	Furuncular myiasis	Furunculoid myiasis		Τριχοειδής μύιαση	Αποστηματική μύιαση
591	Furuncular myiasis	Furunculous myiasis		Τριχοειδής μύιαση	Αποστηματική μύιαση
723	Pneumocystosis		B59+	Πνευμοκύστωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
723	Pneumocystosis		J17.3*	Πνευμοκύστωση	
472	Isosporiasis		A07.3	Ισοσπορίαση	
472	Isosporiasis	Cystoisosporiasis		Ισοσπορίαση	Κυστοϊσοσπορίαση
504	Creeping myiasis		B87.0	Ερπυστική μύιαση	
504	Creeping myiasis	Migratory myiasis		Ερπυστική μύιαση	Μεταναστευτική μύιαση
401	Hymenolepiasis		B71.0	Υμενοληψία	
390	Histoplasmosis		B39.0	Ιστοπλάσμωση	
390	Histoplasmosis	Darling disease	B39.1	Ιστοπλάσμωση	Νόσος του Darling
390	Histoplasmosis		B39.2	Ιστοπλάσμωση	
390	Histoplasmosis		B39.3	Ιστοπλάσμωση	
390	Histoplasmosis		B39.4	Ιστοπλάσμωση	
390	Histoplasmosis		B39.5	Ιστοπλάσμωση	
390	Histoplasmosis		B39.9	Ιστοπλάσμωση	
400	Cystic echinococcosis		B67.0	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis	Hydatid disease	B67.1	Εχινόκοκκος κύστη	Υδατίδα κύστη
400	Cystic echinococcosis	Hydatidosis	B67.2	Εχινόκοκκος κύστη	Υδατίδωση
400	Cystic echinococcosis		B67.3	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.4	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.5	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.6	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.7	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.8	Εχινόκοκκος κύστη	
400	Cystic echinococcosis		B67.9	Εχινόκοκκος κύστη	
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses		D02.3	Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της ρινικής κοιλότητας και των παραρινίων κόλπων	
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and sinuses		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της ρινικής κοιλότητας και των παραρινίων κόλπων	Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της ρινικής κοιλότητας και των παραρινίων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
520	Acute promyelocytic leukemia		C92.4	Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	
520	Acute promyelocytic leukemia	AML M3		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	AML M3
520	Acute promyelocytic leukemia	AML with t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) and variants		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	AML με t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) και παραλλαγές
520	Acute promyelocytic leukemia	APML		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	APML
520	Acute promyelocytic leukemia	Acute myeloblastic leukemia 3		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία 3
520	Acute promyelocytic leukemia	Acute myeloid leukemia with t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) and variants		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	Οξεία μυελογενή λευχαιμία με t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) και παραλλαγές
529	Roch-Leri mesosomatous lipomatosis		E88.2	Roch-Leri μεσοσωματική λιπωμάτωση	
826	Sporotrichosis		B42.0	Σποροτρίχωση	
826	Sporotrichosis		B42.1	Σποροτρίχωση	
826	Sporotrichosis		B42.7	Σποροτρίχωση	
826	Sporotrichosis		B42.8	Σποροτρίχωση	
826	Sporotrichosis		B42.9	Σποροτρίχωση	
879	Tungiasis		B88.1	Tungiasis	
502305	Cochleovestibular dysplasia		Q16.5	Κοχλιο-αιθουσαία δυσπλασία	
502318	Cochlear nerve deficiency		H93.3	Βλάβη κοχλιακού νεύρου	
502363	Squamous cell carcinoma of the oral cavity		C06.9	Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της στοματικής κοιλότητας	
502366	Squamous cell carcinoma of the lip		C00.1	Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα του χείλους	
502423	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome		G71.3	Μιτοχονδριακή μυοπάθεια-παρεγκεφαλδική αταξία-σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
502423	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome	Mitochondrial myopathy-cerebellar atrophy-pigmentary retinopathy syndrome		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια-παρεγκεφαλδική αταξία-σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-παρεγκεφαλδικής ατροφίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
502430	Metopic ridging-ptosis-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο ύβωσης-πτώσης μετώπου (τριγωνοκεφαλία)-δυσμορφίας προσώπου	
502434	STAG1-related intellectual disability-facial dysmorphism-gastroesophageal reflux syndrome			Σχετιζόμενο με το STAG1 σύνδρομο νοητική υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου- γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης	
502437	4q25 proximal deletion syndrome			Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 4q25	
502437	4q25 proximal deletion syndrome	Proximal del(4)(q25)		Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 4q25	Εγγύς del(4)(q25)
502437	4q25 proximal deletion syndrome	Proximal monosomy 4q25		Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 4q25	Εγγύς μονοσωμία 4q25

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
502499	Erythema multiforme major			Πολύμορφο μείζον ερύθημα	
502499	Erythema multiforme major	Erythema exsudativum multiforme majus		Πολύμορφο μείζον ερύθημα	Erythema exsudativum multiforme majus
502499	Erythema multiforme major	Erythema multiforme majus		Πολύμορφο μείζον ερύθημα	Πολύμορφο ερύθημα
502444	Alkaline ceramidase 3 deficiency		E75.2	Ανεπάρκεια αλκαλικής κεραμιδάσης 3	
502444	Alkaline ceramidase 3 deficiency	ACER3-related early childhood-onset progressive leukodystrophy		Ανεπάρκεια αλκαλικής κεραμιδάσης 3	Προοδευτική λευκοδυστροφία πρώιμης παιδικής ηλικίας που σχετίζεται με το ACER3
502444	Alkaline ceramidase 3 deficiency	Leukodystrophy due to alkaline ceramidase 3 deficiency		Ανεπάρκεια αλκαλικής κεραμιδάσης 3	Λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας αλκαλικής κεραμιδάσης 3
91	Aromatase deficiency		E25.8	Ανεπάρκεια αρωματάσης	
91	Aromatase deficiency	Congenital estrogen deficiency		Ανεπάρκεια αρωματάσης	Συγγενής ανεπάρκεια οιστρογόνων
785	Estrogen resistance syndrome		E30	Σύνδρομο αντίστασης στα οιστρογόνα	
873	Desmoid tumor		D48.1	Δεσμοειδής όγκος	
873	Desmoid tumor	Aggressive fibromatosis		Δεσμοειδής όγκος	Επιθετική ινομάτωση
873	Desmoid tumor	Desmoid type fibromatosis		Δεσμοειδής όγκος	Ινομάτωση δεσμοειδούς τύπου
679	Malignant atrophic papulosis		I77.8	Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	
679	Malignant atrophic papulosis	Degos disease		Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	Νόσος Degos
679	Malignant atrophic papulosis	Köhlmeier-Degos disease		Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	Νόσος Köhlmeier-Degos
679	Malignant atrophic papulosis	Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort syndrome		Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	Σύνδρομο Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort
679	Malignant atrophic papulosis	Papulosis atrophican maligna		Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	Ατροφική κακοήθεια βλατίδων
901	Wells syndrome		L98.3	Σύνδρομο Wells	
901	Wells syndrome	Eosinophilic cellulitis		Σύνδρομο Wells	Ηωσινοφιλική κυτταρίτιδα
703	Bullous pemphigoid		L12.0	Πομφολυγώδες πεμφυγοειδές	
841	Sebocystomatosis		L72.2	Σμηγματοκυστομάτωση	
841	Sebocystomatosis	Steatocystoma multiplex		Σμηγματοκυστομάτωση	Πολύπλοκο στεατοκύστωμα
735	Porokeratosis of Mibelli		Q82.8	Ποροκεράτωση του Mibelli	
497906	Childhood-onset basal ganglia degeneration syndrome		G31.8	Σύνδρομο εκφύλισης βασικών γαγγλίων με έναρξη στην παιδική ηλικία	
497906	Childhood-onset basal ganglia degeneration syndrome	Lenk-Ploski syndrome		Σύνδρομο εκφύλισης βασικών γαγγλίων με έναρξη στην παιδική ηλικία	Σύνδρομο Lenk-Ploski

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
659	Mutilating palmoplantar keratoderma with periorificial keratotic plaques		Q82.8	Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με υπερκερατωσικές πλάκες γύρω από τους πόρους	
659	Mutilating palmoplantar keratoderma with periorificial keratotic plaques	Mutilating palmoplantar hyperkeratosis with periorificial keratotic plaques		Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με υπερκερατωσικές πλάκες γύρω από τους πόρους	Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση με υπερκερατωσικές πλάκες γύρω από τους πόρους
659	Mutilating palmoplantar keratoderma with periorificial keratotic plaques	Olmsted syndrome		Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με υπερκερατωσικές πλάκες γύρω από τους πόρους	Σύνδρομο Olmsted
659	Mutilating palmoplantar keratoderma with periorificial keratotic plaques	Palmoplantar and periorificial keratoderma		Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με υπερκερατωσικές πλάκες γύρω από τους πόρους	Παλαμοπελματιαία και πέριξ των πόρων κερατοδερμία
737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata		Q82.8	Παλαμιαία, πελματιαία και διάχυτη ποροκεράτωση	
737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata	Palmar, plantar and disseminated porokeratosis		Παλαμιαία, πελματιαία και διάχυτη ποροκεράτωση	Παλαμιαία, πελματιαία και διάχυτη ποροκεράτωση
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer		C64	Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Familial leiomyomatosis and renal cell cancer		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Οικογενής λειομυμάτωση και καρκίνος των νεφρών
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Familial leiomyomatosis cutis et uteri		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Οικογενής λειομυμάτωση cutis et uteri
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Familial leiomyomatosis with renal carcinoma		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Οικογενής λειομυμάτωση με νεφρικό καρκίνωμα
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Familial multiple cutaneous leiomyomas		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Οικογενή πολλαπλά δερματικά λειομύματα
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	HLRCC		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	HLRCC
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Hereditary leiomyomatosis		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Κληρονομική λειομυμάτωση
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Hereditary leiomyomatosis with renal carcinoma		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Κληρονομική λειομυμάτωση με νεφρικό καρκίνωμα
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Hereditary multiple cutaneous leiomyomas		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Κληρονομικά πολλαπλά δερματικά λειομύματα
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	MCUL		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	MCUL
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Multiple cutaneous and uterine leiomyomas		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Πολλαπλά δερματικά και λειομύματα της μήτρας
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Reed syndrome		Κληρονομική λειομυμάτωση και καρκίνος του νεφρού	Σύνδρομο Reed
497737	Epidermolytic nevus			Επιδερμολυτικός σπίλος	
497737	Epidermolytic nevus	Epidermal nevus with epidermolytic hyperkeratosis		Επιδερμολυτικός σπίλος	Επιδερμικός σπίλος με επιδερμολυτική υπερκεράτωση
497737	Epidermolytic nevus	Epidermolytic epidermal nevus		Επιδερμολυτικός σπίλος	Επιδερμολυτικός επιδερμικός σπίλος
497737	Epidermolytic nevus	Epidermolytic verrucous epidermal nevus		Επιδερμολυτικός σπίλος	Επιδερμολυτικός επιδερμικός σπίλος
314	Erythroderma desquamativum		L21.1	Αποφολιδωτικό ερυθρόδερμα	
314	Erythroderma desquamativum	Leiner disease		Αποφολιδωτικό ερυθρόδερμα	Νόσος Leiner

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
497757	MME-related autosomal dominant Charcot Marie Tooth disease type 2			Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot Marie Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με MME	
497757	MME-related autosomal dominant Charcot Marie Tooth disease type 2	MME-related autosomal dominant CMT2		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot Marie Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με MME	Σχετιζόμενο με MME αυτοσωμικό επικρατές CMT2
497757	MME-related autosomal dominant Charcot Marie Tooth disease type 2	MME-related autosomal dominant hereditary motor and sensory neuropathy type 2		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot Marie Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με MME	Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 2 που σχετίζεται με MME
497764	Spinocerebellar ataxia type 43		G11.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 43	
497764	Spinocerebellar ataxia type 43	SCA43		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 44	SCA43
530	Lipoid proteinosis		E78.8	Λιποειδής πρωτείνωση	
530	Lipoid proteinosis	Hyalinosis cutis et mucosae		Λιποειδής πρωτείνωση	Δερματική και βλενογονική υαλίνωση
530	Lipoid proteinosis	Urbach-Wiethe disease		Λιποειδής πρωτείνωση	Νόσος Urbach-Wiethe
493	Familial keratoacanthoma		L85.8	Οικογενές κερατοακάνθωμα	
493	Familial keratoacanthoma	Hereditary keratoacanthoma		Οικογενές κερατοακάνθωμα	Κληρονομικό κερατοακάνθωμα
493	Familial keratoacanthoma	Multiple keratoacanthoma		Οικογενές κερατοακάνθωμα	Πολλαπλό κερατοακάνθωμα
497188	Diffuse intrinsic pontine glioma		C72.8	Διάχυτο ενδογενές γλοίωμα της γέφυρας	
497188	Diffuse intrinsic pontine glioma	DIPG		Διάχυτο ενδογενές γλοίωμα της γέφυρας	DIPG
454	Acquired ichthyosis		L85.0	Επίκτητη ιχθύωση	
490	Omphalomesenteric cyst		Q43.0	Ομφαλομεσεντερική κύστη	
238	Digestive duplication		Q45.8	Πεπτικός διπλασιασμός	
617	Congenital primary megaureter		Q62.2	Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας	
617	Congenital primary megaureter	Congenital primary megaloureter		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας	Συγγενής πρωτοπαθής μεγαλοουρητήρας
488	Urachal cyst		Q64.4	Ουραχός	
105	Atresia of urethra		Q64.3	Ατρησία της ουρήθρας	
105	Atresia of urethra	Urethral atresia		Ατρησία της ουρήθρας	Ατρησία ουρήθρας
237	Duplication of urethra		Q64.7	Διπλασιασμός της ουρήθρας	
734	Alpha delta granule deficiency		D69.1	Ανεπάρκεια κόκκων άλφα δέλτα	
734	Alpha delta granule deficiency	Alpha dense granule deficiency		Ανεπάρκεια κόκκων άλφα δέλτα	Ανεπάρκεια άλφα πυκνών κόκκων

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
734	Alpha delta granule deficiency	Combined alpha-delta platelet storage pool deficiency		Ανεπάρκεια κόκκων άλφα δέλτα	Ανεπάρκεια συνδυασμένης δεξαμενής αποθήκευσης άλφα-δέλτα
721	Gray platelet syndrome		D69.1	Σύνδρομο γκρι αιμοπεταλίων	
721	Gray platelet syndrome	Alpha storage pool deficiency		Σύνδρομο γκρι αιμοπεταλίων	Ανεπάρκεια δεξαμενής αποθήκευσης άλφα
721	Gray platelet syndrome	GPS		Σύνδρομο γκρι αιμοπεταλίων	GPS
721	Gray platelet syndrome	Platelet alpha-granule deficiency		Σύνδρομο γκρι αιμοπεταλίων	Ανεπάρκεια άλφα-κοκκίων αιμοπεταλίων
722	Hypoplasminogenemia		L90.5	Υποπλασμινογοναιμία	
722	Hypoplasminogenemia	Plasminogen deficiency type 1		Υποπλασμινογοναιμία	Ανεπάρκεια πλασμινογόνου τύπου 1
749	Congenital prekallikrein deficiency		D68.8	Συγγενής ανεπάρκεια προκαλλικρείνης	
853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia		P61.0	Εμβρυϊκή και νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία	
853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	FNAIT		Εμβρυϊκή και νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία	FNAIT
853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	NAIT		Εμβρυϊκή και νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία	NAIT
483	Congenital high-molecular-weight kininogen deficiency		D68.8	Συγγενής ανεπάρκεια κινινογόνου υψηλού μοριακού βάρους	
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma			Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma	Aquagenic keratoderma		Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Υδατογενής κερατοδερμία
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma	Aquagenic syringeal acrokeratoderma		Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Υδατογενής συριγγιόμορφη ακροκερατοδερμία
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma	Aquagenic wrinkling of the palms		Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Υδατογενής ρυτίδωση των παλάμων
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma	Transient reactive papulotranslucent acrokeratoderma		Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	Παροδικό αντιδραστικό βλατιδικό διαφανές ακροκερατόδερμα
465	Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency		D68.8	Συγγενής ανεπάρκεια αναστολέα ενεργοποιητή πλασμινογόνου τύπου 1	
465	Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency	Congenital PAI-1 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια αναστολέα ενεργοποιητή πλασμινογόνου τύπου 1	Συγγενής ανεπάρκεια PAI-1
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever		N94.8	Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από τον εμμηνορρυσιακό κύκλο	
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever	Luteal-phase-dependent febrile episode		Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από τον εμμηνορρυσιακό κύκλο	Εμπύρετο επεισόδιο που εξαρτάται από την ωχρινική φάση
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever	Luteal-phase-dependent periodic fever		Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από τον εμμηνορρυσιακό κύκλο	Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από την ωχρινική φάση
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever	Menstrual cycle-dependent febrile episode		Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από τον εμμηνορρυσιακό κύκλο	Εμπύρετο επεισόδιο που εξαρτάται από τον εμμηνορρυσιακό κύκλο
1332	Medullary thyroid carcinoma		C73	Μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς	
1332	Medullary thyroid carcinoma	MTC		Μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς	ΜΘΚ (MTC)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
73	Gorham-Stout disease		M89.5	Νόσος Gorham-Stout	
73	Gorham-Stout disease	Gorham disease		Νόσος Gorham-Stout	Νόσος Gorham
73	Gorham-Stout disease	Gorham syndrome		Νόσος Gorham-Stout	Gorham σύνδρομο
73	Gorham-Stout disease	Idiopathic massive osteolysis		Νόσος Gorham-Stout	Ιδιοπαθής μαζική οστεόλυση
73	Gorham-Stout disease	Progressive massive osteolysis		Νόσος Gorham-Stout	Προοδευτική μαζική οστεόλυση
73	Gorham-Stout disease	Vanishing bone disease		Νόσος Gorham-Stout	Εξαφανιζόμενη ασθένεια των οστών
498228	Phyllodes tumor of the prostate		C61	Φυλλοειδής όγκος του προστάτη	
498228	Phyllodes tumor of the prostate	Cystic epithelial-stromal tumors of the prostate		Φυλλοειδής όγκος του προστάτη	Κυστικοί επιθηλιακοί-στρωματικοί όγκοι του προστάτη
498228	Phyllodes tumor of the prostate	Cystosarcoma phyllodes of the prostate		Φυλλοειδής όγκος του προστάτη	Φυλλοειδής κυστοσάρκωμα του προστάτη
498228	Phyllodes tumor of the prostate	Phyllodes type of atypical prostatic hyperplasia		Φυλλοειδής όγκος του προστάτη	Φυλλοειδής τύπος άτυπης υπερπλασίας προστάτη
728	Relapsing polychondritis		M94.1	Υποτροπιάζουσα πολυχονδρίτιδα	
728	Relapsing polychondritis	Polychondropathia		Υποτροπιάζουσα πολυχονδρίτιδα	Πολυχονδροπάθεια
142	Anaplastic thyroid carcinoma		C73	Αναπλαστικό καρκίνωμα θυρεοειδούς	
143	Parathyroid carcinoma		C75.0	Καρκίνωμα παραθυρεοειδούς	
759	Central precocious puberty		E22.8	Κεντρική πρόωμη ήβη	
759	Central precocious puberty	CPP		Κεντρική πρόωμη ήβη	ΚΠΗ (CPP)
759	Central precocious puberty	Gonadotropin-dependant precocious puberty		Κεντρική πρόωμη ήβη	Πρόωμη ήβη εξαρτώμενη από γοναδοτροπίνες
786	Generalized glucocorticoid resistance syndrome		E25.8	Σύνδρομο γενικευμένης αντίστασης στα γλυκοκορτικοειδή	
1676	Idiopathic pulmonary artery dilatation		E25.7	Ιδιοπαθής διάταση πνευμονικής αρτηρίας	
1666	Dextrocardia		Q24.0	Δεξτροκαρδία	
1461	Criss-cross heart		Q24.8	Criss-cross καρδιά	
1461	Criss-cross heart	Criss-cross atrioventricular relationships		Criss-cross καρδιά	Διασταυρωμένες κολποκοιλιακές σχέσεις
1461	Criss-cross heart	Superoinferior ventricles		Criss-cross καρδιά	Υπερκατώτερες κοιλίες
1461	Criss-cross heart	Twisted atrioventricular connections		Criss-cross καρδιά	Συνεστραμμένες κολποκοιλιακές συνδέσεις
1205	Mitral atresia		Q23.2	Ατρησία μιτροειδούς	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
875	Primary pediatric heart tumor		C38.0	Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς παιδιών	
875	Primary pediatric heart tumor	Cardiac tumor of child	D15.1	Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς παιδιών	Καρδιακός όγκος παιδιών
875	Primary pediatric heart tumor	Heart tumor of child		Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς παιδιών	Καρδιακός όγκος παιδιών
499085	Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy		H46	Χρόνια υποτροπιάζουσα φλεγμονώδης οπτική νευροπάθεια	
499085	Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy	CRION		Χρόνια υποτροπιάζουσα φλεγμονώδης οπτική νευροπάθεια	ΧΥΙΟΝ (CRION)
499085	Chronic relapsing inflammatory optic neuropathy	Chronic recurrent isolated optic neuritis		Χρόνια υποτροπιάζουσα φλεγμονώδης οπτική νευροπάθεια	Χρόνια υποτροπιάζουσα μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα
334	Familial atrial fibrillation		I48.9	Οικογενής κολπική μαρμαρυγή	
615	Familial atrial myxoma		D15.1	Οικογενές κολπικό μύξιωμα	
498700	Limbic encephalitis with neurexin-3 antibodies		G04.8	Μεταχαιμακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα νευρεξίνης-3	
874	Primary adult heart tumor		C38.0	Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς ενηλίκων	
874	Primary adult heart tumor	Adult cardiac tumor	D15.1	Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς ενηλίκων	Καρδιακός όγκος ενηλίκων
874	Primary adult heart tumor	Adult heart tumor		Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς ενηλίκων	Καρδιακός όγκος ενηλίκων
499009	Congenital syphilis			Συγγενής σύφιλη	
499009	Congenital syphilis	MTCT of syphilis		Συγγενής σύφιλη	MTCT σύφιλης
499009	Congenital syphilis	Mother-to-child transmission of syphilis		Συγγενής σύφιλη	Μετάδοση σύφιλης από μητέρα στο παιδί
499004	Tuberculous meningitis		A17.0	Φυματώδης μηνιγγίτιδα	
499004	Tuberculous meningitis	TBM		Φυματώδης μηνιγγίτιδα	ΦΜ
499004	Tuberculous meningitis	Tubercular meningitis		Φυματώδης μηνιγγίτιδα	Φυματώδης μηνιγγίτιδα
1330	Partial atrioventricular septal defect		Q21.2	Μερικό έλλειμμα κολποκοιλιακού διαφράγματος	
1330	Partial atrioventricular septal defect	PAVC		Μερικό έλλειμμα κολποκοιλιακού διαφράγματος	ΜΚΚΣ (PAVC)
1330	Partial atrioventricular septal defect	Partial AVSD		Μερικό έλλειμμα κολποκοιλιακού διαφράγματος	Μερικό ΚΚΔΕ (AVSD)
1330	Partial atrioventricular septal defect	Partial atrioventricular canal defect		Μερικό έλλειμμα κολποκοιλιακού διαφράγματος	Μερικό βλάβη του κολποκοιλιακού σωλήνα
1677	Familial idiopathic dilatation of the right atrium		Q20.8	Οικογενής ιδιοπαθής διάταση του δεξιού κόλπου	
498497	Short rib-polydactyly syndrome type 5			Σύνδρομο βραχείας πλευράς-πολυδακτυλίας τύπου 5	
720	Pili bifurcati		L67.8	Pili bifurcati	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
864	Trichofolliculoma			Τριχοθυλακίωμα	
498602	Sugarman brachydactyly			Sugarman βραχυδακτυλία	
498602	Sugarman brachydactyly	Sugarman-Hager-Kulik syndrome		Sugarman-Hager-Kulik syndrome	Σύνδρομο Sugarman-Hager-Kulik
498693	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal arthrogryposis multiplex congenita syndrome		Q74.3	Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης που σχετίζεται με MYBPC1	
498693	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal arthrogryposis multiplex congenita syndrome	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal AMC syndrome		Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης που σχετίζεται με MYBPC2	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μη θανατηφόρο σύνδρομο ΣΠΑ (AMC) που σχετίζεται με το MYBPC1
444	Marie Unna hereditary hypotrichosis		Q84.0	Κληρονομική υποτρίχωση Marie Unna	
444	Marie Unna hereditary hypotrichosis	Hypotrichosis, Marie Unna type		Κληρονομική υποτρίχωση Marie Unna	Υποτρίχωση, τύπου Marie Unna
444	Marie Unna hereditary hypotrichosis	MUHH		Κληρονομική υποτρίχωση Marie Unna	MUKY (MUHH)
444	Marie Unna hereditary hypotrichosis	Marie Unna congenital hypotrichosis		Κληρονομική υποτρίχωση Marie Unna	Συγγενής υποτρίχωση Marie Unna
2221	Acquired hypertrichosis lanuginosa		L68.1	Επίκτητη lanuginosa υπερτρίχωση	
498474	Hyaline fibromatosis syndrome			Σύνδρομο υαλινοϊωμάτωσης	
492	Proliferating trichilemmal cyst		L72.1	Πολλαπλασιαζόμενη τριχληματική κύστη	
498481	LRP5-related primary osteoporosis			Πρωτοπαθής οστεοπόρωση που σχετίζεται με LRP5	
499	Kerion celsi		B35.0	Kerion celsi	
498485	Overgrowth-metaphyseal undermodeling-spondylar dysplasia syndrome			Σύνδρομο υπερανάπτυξης-μεταφυσικής υπομοντελοποίησης-σπονδυλικής δυσπλασίας	
573	Monilethrix		Q84.1	Μονιλέθριξ	
573	Monilethrix	Moniliform hair syndrome		Μονιλέθριξ	Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
498488	Overgrowth syndrome with 2q37 translocation			Σύνδρομο υπερανάπτυξης με μετατόπιση 2q37	
525	Lichen planopilaris		L66.1	Θυλακικός λειχήνας	
525	Lichen planopilaris	Follicular lichen planus		Θυλακικός λειχήνας	Θυλακώδης λειχήνας
525	Lichen planopilaris	LPP		Θυλακικός λειχήνας	LPP
525	Lichen planopilaris	Lichen follicularis		Θυλακικός λειχήνας	Θυλακώδης λειχήνας
525	Lichen planopilaris	Lichen planus follicularis		Θυλακικός λειχήνας	Θυλακώδης λειχήνας
700	Alopecia totalis		L63.0	Ολική αλωπεκία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
840	Syringocystadenoma papilliferum		D23.9	Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	
840	Syringocystadenoma papilliferum	Fistulous vegetative verrucous hydradenoma		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	Συριγγώδες βλαστικό βλεννογόνο υδραδένωμα
840	Syringocystadenoma papilliferum	Naevus syringocystadenomatosus papilliferus		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	Ναυτία συριγγοκυστοαδενωματώδης θηλώδης
840	Syringocystadenoma papilliferum	Papillary syringocystadenoma		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	Θηλώδες συριγγοκυσταδένωμα
840	Syringocystadenoma papilliferum	SCAP		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	SCAP
840	Syringocystadenoma papilliferum	Syringadenoma papilliferum		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	Θηλώδες συριγγοαδένωμα
498494	Mirror-image polydactyly			Πολυδακτυλία καθρέφτης-εικόνα	
384	Huriez syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Huriez	
384	Huriez syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-sclerodactyly syndrome		Σύνδρομο Huriez	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-σκληροδακτυλίας
384	Huriez syndrome	Palmoplantar keratoderma-sclerodactyly syndrome		Σύνδρομο Huriez	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σκληροδακτυλίας
384	Huriez syndrome	Scleroatrophic syndrome		Σύνδρομο Huriez	Σκληροατροφικό σύνδρομο
384	Huriez syndrome	Sclerolyosis		Σύνδρομο Huriez	Σκληροτύλωση
315	Erythrokeratoderma "en cocardes"		Q82.8	Ερυθροκερατοδερμία "en cocardes"	
315	Erythrokeratoderma "en cocardes"	Degos genodermatosis "en cocardes"		Ερυθροκερατοδερμία "en cocardes"	Degos genodermatosis "en cocardes"
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans			Υπερκεράτωση lenticularis perstans	
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans	Flegel disease		Υπερκεράτωση lenticularis perstans	Νόσος Flegel
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria		L81.8	Κληρονομική συμμετρική δυσχρωμάτωση	
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria	Acropigmentation of Dohi		Κληρονομική συμμετρική δυσχρωμάτωση	Acropigmentation of Dohi
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome		D23.9	Σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé	
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Fibrofolliculomas with trichodiscomas and acrochordons		Σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé	Ινοθυλακώματα με τριχοδισκομώματα και ακροχορδώνες
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome	Hornstein-Knickenberg syndrome		Σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé	Σύνδρομο Hornstein-Knickenberg
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa		Q82.8	Ακροκερατοελαστοείδωση Costa	
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa	AKE		Ακροκερατοελαστοείδωση Costa	AKE
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa	PPKP3		Ακροκερατοελαστοείδωση Costa	PPKP3
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa	Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 3		Ακροκερατοελαστοείδωση Costa	Κοκκώδη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa	Punctate palmoplantar keratoderma type 3		Ακροκερατοελαστοείδωση Costa	Κοκκιώδη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 3
39	Acromelanosis		L81.4	Ακρομελάνωση	
241	Dyschromatosis universalis hereditaria		L81.8	Καθολική κληρονομική δυσχρωμάτωση	
316	Progressive symmetric erythrokeratoderma		Q82.8	Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία	
316	Progressive symmetric erythrokeratoderma	Darier-Gottron disease		Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία	Νόσος Darier-Gottron
316	Progressive symmetric erythrokeratoderma	Erythrokeratoderma progressiva symmetrica		Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία	Ερυθροκερατοδερμία προοδευτική συμμετρική
316	Progressive symmetric erythrokeratoderma	Progressive symmetric erythrokeratoderma, Gottron type		Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία	Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία, τύπου Gottron
3282	Multifocal atrial tachycardia		I47.1	Πολυεστιακή κοιλτική ταχυκαρδία	
3282	Multifocal atrial tachycardia	Chaotic atrial tachycardia		Πολυεστιακή κοιλτική ταχυκαρδία	Χαοτική κοιλτική ταχυκαρδία
3282	Multifocal atrial tachycardia	MAT		Πολυεστιακή κοιλτική ταχυκαρδία	MAT
188	Systemic capillary leak syndrome		I78.8	Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	
188	Systemic capillary leak syndrome	Capillary hyperpermeability syndrome		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	Σύνδρομο υπερδιαπερατότητας τριχοειδών
188	Systemic capillary leak syndrome	Capillary leak syndrome		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	Σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων
188	Systemic capillary leak syndrome	Clarkson disease		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	Νόσος Clarkson
188	Systemic capillary leak syndrome	Idiopathic capillary leak syndrome		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	Ιδιοπαθές σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων
188	Systemic capillary leak syndrome	SCLS		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	SCLS
3406	Ulerythema ophryogenesis			Ουλοποιητικό ερύθημα προσώπου	
499182	Pilomatrix carcinoma		C44.3	Καρκίνωμα Pilomatrix	
499182	Pilomatrix carcinoma	Calcified epithelial carcinoma of Malherbe	C44.4	Καρκίνωμα Pilomatrix	Ασβεστοποιημένο επιθηλιακό καρκίνωμα Malherbe
499182	Pilomatrix carcinoma	Calcifying epitheliocarcinoma		Καρκίνωμα Pilomatrix	Ασβεστοποιητικό επιθηλιοκαρκίνωμα
499182	Pilomatrix carcinoma	Malignant pilomatricoma		Καρκίνωμα Pilomatrix	Κακόηθες πιλοματρίκωμα
499182	Pilomatrix carcinoma	Trichomatrical carcinoma		Καρκίνωμα Pilomatrix	Τριχωματικό καρκίνωμα
2908	Kindler epidermolysis bullosa		Q81.8	Πομφολυγώδης επιδερμόλυση Kindler	
2908	Kindler epidermolysis bullosa	Congenital bullous poikiloderma		Πομφολυγώδης επιδερμόλυση Kindler	Συγγενές πομφολυγώδες ποικιλόδερμα
2908	Kindler epidermolysis bullosa	Kindler syndrome		Πομφολυγώδης επιδερμόλυση Kindler	Σύνδρομο Kindler

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
2908	Kindler epidermolysis bullosa	Poikiloderma of Kindler		Πομφολυγώδης επιδερμόλυση Kindler	Ποικιλόδερμα του Kindler
81	Antisynthetase syndrome		M35.8	Σύνδρομο αντισυνθετάσης	
81	Antisynthetase syndrome	AS syndrome		Σύνδρομο αντισυνθετάσης	Σύνδρομο AS
81	Antisynthetase syndrome	Anti-Jo1 syndrome		Σύνδρομο αντισυνθετάσης	Σύνδρομο Anti-Jo1
499107	Idiopathic optic perineuritis			Ιδιοπαθής οπτική περινευρίτιδα	
499107	Idiopathic optic perineuritis	Idiopathic OPN		Ιδιοπαθής οπτική περινευρίτιδα	Ιδιοπαθής OPN
563	Peripartum cardiomyopathy		O90.3	Καρδιομυσπάθεια κατά τον τοκετό	
563	Peripartum cardiomyopathy	Postpartum cardiomyopathy		Καρδιομυσπάθεια κατά τον τοκετό	καρδιομυσπάθεια μετά τον τοκετό
764	Pyomyositis		M60.0	Πυομυοσίτιδα	
764	Pyomyositis	Myositis purulenta tropica		Πυομυοσίτιδα	Τροπική πυώδης μυοσίτιδα
764	Pyomyositis	Myositis tropicans		Πυομυοσίτιδα	Τροπική μυοσίτιδα
764	Pyomyositis	PM		Πυομυοσίτιδα	PM
764	Pyomyositis	Suppurative myositis		Πυομυοσίτιδα	Πυώδης μυοσίτιδα
764	Pyomyositis	Tropical pyomyositis		Πυομυοσίτιδα	Τροπική πυομυοσίτιδα
499096	Isolated optic neuritis			Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα	
499096	Isolated optic neuritis	ION		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα	ION
779	Reynolds syndrome		K74.3	Σύνδρομο Reynolds	
779	Reynolds syndrome	Primary biliary cirrhosis and systemic scleroderma	L94.0	Σύνδρομο Reynolds	Πρωτοπαθής χολική κίρρωση και συστηματικό σκληρόδερμα
499103	Recurrent idiopathic neuroretinitis			Υποτροπιάζουσα ιδιοπαθής νευροαμφιβληστροειδίτιδα	
499103	Recurrent idiopathic neuroretinitis	RINR		Υποτροπιάζουσα ιδιοπαθής νευροαμφιβληστροειδίτιδα	RINR
838	Susac syndrome		I67.7	Σύνδρομο Susac	
838	Susac syndrome	RED-M		Σύνδρομο Susac	RED-M
838	Susac syndrome	Retinocochleocerebral vasculopathy		Σύνδρομο Susac	Ρετινοκοχλιοεγκεφαλική αγγειοπάθεια
838	Susac syndrome	Retinopathy-encephalopathy-deafness associated with microangiopathy		Σύνδρομο Susac	Αμφιβληστροειδοπάθεια-εγκεφαλοπάθεια-κώφωση που σχετίζεται με μικροαγγειοπάθεια

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
838	Susac syndrome	Retinopathy-encephalopathy-hearing loss associated with microangiopathy		Σύνδρομο Susac	Αμφιβληστροειδοπάθεια-εγκεφαλοπάθεια-απώλεια ακοής που σχετίζεται με μικροαγγειοπάθεια
838	Susac syndrome	SICRET syndrome		Σύνδρομο Susac	Σύνδρομο SICRET
838	Susac syndrome	Small infarctions of cochlear, retinal and encephalic tissue		Σύνδρομο Susac	Μικρά εμφράγματα κοχλιακού, αμφιβληστροειδούς και εγκεφαλικού ιστού
889	Cutaneous small vessel vasculitis		M31.0	Δερματική αγγειίτιδα μικρών αγγείων	
889	Cutaneous small vessel vasculitis	Cutaneous hypersensitivity vasculitis		Δερματική αγγειίτιδα μικρών αγγείων	Δερματική αγγειίτιδα υπερευαίσθησίας
482	Kimura disease		I89.8	Νόσος Kimura	
482	Kimura disease	Eosinophilic lymphogranuloma		Νόσος Kimura	Ηωσινόφιλο λεμφοκοκκίωμα
485426	Isolated congenital hepatic fibrosis		Q44.6	Μεμονωμένη συγγενής ηπατική ίνωση	
485426	Isolated congenital hepatic fibrosis	Isolated CHF		Μεμονωμένη συγγενής ηπατική ίνωση	Μεμονωμένη CHF
486811	Prenatal-onset spinal muscular atrophy with congenital bone fractures			Προγεννητική έναρξη νωτιαίας μυϊκής ατροφία με συγγενή κατάγματα οστών	
486811	Prenatal-onset spinal muscular atrophy with congenital bone fractures	SMABF		Προγεννητική έναρξη νωτιαίας μυϊκής ατροφία με συγγενή κατάγματα οστών	SMABF
486815	Congenital muscular dystrophy-respiratory failure-skin abnormalities-joint hyperlaxity syndrome		G71.0	Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας-δερματικών ανωμαλιών-υπερχολάρωσης των αρθρώσεων	
486815	Congenital muscular dystrophy-respiratory failure-skin abnormalities-joint hyperlaxity syndrome	Congenital muscular dystrophy, Davignon-Chauveau type		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας-δερματικών ανωμαλιών-υπερχολάρωσης των αρθρώσεων	Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Davignon-Chauveau
485418	EMILIN-1-related connective tissue disease		G60.8	Νόσος συνδετικού ιστού που σχετίζεται με το EMILIN-1	
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome			16p12.1p12.3 σύνδρομο τριπλασιασμού	
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome	Tetrasomy 16p12.1p12.3		16p12.1p12.3 σύνδρομο τριπλασιασμού	Τετρασωμία 16p12.1p12.3
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome	Trip(16)(p12.1p12.3)		16p12.1p12.3 σύνδρομο τριπλασιασμού	Trip(16)(p12.1p12.3)
485350	CLCN4-related X-linked intellectual disability syndrome		F78.1	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το φυλοσύνδετο CLCN4	
485350	CLCN4-related X-linked intellectual disability syndrome	Raynaud-Claes syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το φυλοσύνδετο CLCN4	Σύνδρομο Raynaud-Claes
485358	Propylthiouracil embryofetopathy			Εμβρυοπάθεια προπυλοθειουρακίλης	
485358	Propylthiouracil embryofetopathy	PTU embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια προπυλοθειουρακίλης	Εμβρυοπάθεια PTU
485358	Propylthiouracil embryofetopathy	PTU embryopathy		Εμβρυοπάθεια προπυλοθειουρακίλης	Εμβρυοπάθεια PTU
485358	Propylthiouracil embryofetopathy	Propylthiouracil embryopathy		Εμβρυοπάθεια προπυλοθειουρακίλης	Εμβρυοπάθεια προπυλοθειουρακίλης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
482606	X-linked keloid scarring-reduced joint mobility-increased optic cup-to-disc ratio syndrome			Φυλοσύνδετο σύνδρομο χηλοειδούς ουλοποίησης-μειωμένης κινητικότητας των αρθρώσεων-υψηλής αναλογίας οπτικού κυπέλλου προς δίσκο	
482601	Adenylosuccinate synthetase-like 1-related distal myopathy		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια που σχετίζεται με την αδενυλοηλεκτρική συνθετάση 1	
482601	Adenylosuccinate synthetase-like 1-related distal myopathy	ADSSL1-related distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια που σχετίζεται με την αδενυλοηλεκτρική συνθετάση 1	Περιφερική μυοπάθεια που σχετίζεται με τη ADSSL1
31828	Digitalis poisoning		T46.0	Δηλητηρίαση από δακτυλίτιδα	
480864	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-		G31.8	Σύνδρομο υποτροπιάζουσων μεταβολικών εγκεφαλομυοπαθητικών κρίσεων-ραβδομύωσης-καρδιακής	
480864	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-	TANGO2-related metabolic encephalopathy-arrhythmia syndrome		Σύνδρομο υποτροπιάζουσων μεταβολικών εγκεφαλομυοπαθητικών κρίσεων-ραβδομύωσης-καρδιακής	Σύνδρομο μεταβολικής εγκεφαλοπάθειας-αρρυθμίας που σχετίζεται με TANGO2
31837	Pulmonary venoocclusive disease			Πνευμονική φλεβική αποφρακτική νόσος	
480907	X-linked intellectual disability-global development delay-facial dysmorphism-sacral caudal remnant syndrome			Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής αναπηρίας-καθυστέρησης σφαιρικής ανάπτυξης-δυσμορφισμού προσώπου-υπολείποντος ιερού ουραίου	
480898	Global developmental delay-visual anomalies-progressive cerebellar atrophy-truncal hypotonia syndrome			Σύνδρομο σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-οπτικών ανωμαλιών-προϊούσας παρεγκεφαλιδικής ατροφίας-υποτονίας κορμού	
480880	X-linked female restricted facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability			Φυλοσύνδετη γυναικεία περιορισμένη δυσμορφία προσώπου-συνδεόμενη με κοντό ανάστημα-χοανική ατρησία-νοητική αναπηρία	
480880	X-linked female restricted facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability	X-linked facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability syndrome limited to females		Φυλοσύνδετη γυναικεία περιορισμένη δυσμορφία προσώπου-συνδεόμενη με κοντό ανάστημα-χοανική ατρησία-νοητική αναπηρία	Φυλοσύνδετο σύνδρομο με γυναικεία δυσμορφία προσώπου-χοανική ατρησία-κοντό ανάστημα-νοητική αναπηρία περιοριζόμενο στα θήλεα
480556	Isolated neonatal sclerosing cholangitis		K83.0	Μονήρης νεογνική σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
480553	Aneurysmal bone cyst			Ανευρυσματική οστική κύστη	
480541	High grade B-cell lymphoma with MYC and/ or BCL2 and/or BCL6 rearrangement		C85.7	Υψηλού βαθμού λέμφωμα Β-κυττάρων με αναδιάταξη MYC και/ή BCL2 και/ή BCL6	
31709	Infantile convulsions and choreoathetosis		G40.4	Βρεφικοί σπασμοί και χοροαθέτωση	
31709	Infantile convulsions and choreoathetosis	ICCA syndrome		Βρεφικοί σπασμοί και χοροαθέτωση	Σύνδρομο ICCA
31709	Infantile convulsions and choreoathetosis	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia and infantile convulsions		Βρεφικοί σπασμοί και χοροαθέτωση	Παροξυσμική κινησιογόνος δυσκινησία και βρεφικοί σπασμοί
31826	Ethylene glycol poisoning		T52.8	Δηλητηρίαση από αιθυλενογλυκόλη	
480851	Hereditary thrombocytopenia with early-onset myelofibrosis		D69.4	Κληρονομική θρομβοπενία με πρώιμης έναρξης μυελοϊνωση	
31827	Paraquat poisoning		T60.3	Δηλητηρίαση από paraquat	
31824	Colchicine poisoning		T50.4	Δηλητηρίαση από κολχικίνη	
480701	Facial diplegia with paresthesias		G61.0	Διπληγία προσώπου με παραισθησία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
480701	Facial diplegia with paresthasias	Facial diplegia with paresthasias variant of GBS		Διπληγία προσώπου με παραισθησία	Διπληγία προσώπου με παραισθησία παραλλαγή του GBS
480701	Facial diplegia with paresthasias	Facial diplegia with paresthasias variant of Guillain-Barré syndrome		Διπληγία προσώπου με παραισθησία	Διπληγία προσώπου με παραισθησία παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Z		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2Z
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21	LGMD type 2Z		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	LGMD τύπου 2Z
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21	LGMD2Z		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	LGMD2Z
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21	Limb-girdle muscular dystrophy type 2Z		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2Z
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21	POGLUT1-related LGMD R21		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	LGMD R21 που σχετίζεται με POGLUT1
31825	Methanol poisoning		T51.1	Δηλητηρίαση από μεθανόλη	
481665	USP18 deficiency		Q02	Ανεπάρκεια USP18	
482077	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease		I67.8	Αυτοσωμική επικρατούσα εγκεφαλική νόσος των μικρών αγγείων που σχετίζεται με HTRA1	
482077	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease	HTRA1-related autosomal dominant cerebral angiopathy		Αυτοσωμική επικρατούσα εγκεφαλική νόσος των μικρών αγγείων που σχετίζεται με HTRA1	Αυτοσωμική επικρατούσα εγκεφαλική αγγειοπάθεια που σχετίζεται με HTRA1
481152	PYCR2-related microcephaly-progressive leukoencephalopathy			Μικροκεφαλία-προοδούσα λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με PYCR2	
481662	Familial Chilblain lupus			Οικογενής λύκος Chilblain	
480528	Lethal hydranencephaly-diaphragmatic hernia syndrome			Σύνδρομο θανατηφόρου υδρανενκεφαλίας-διαφραγματικής κήλης	
480524	Idiopathic peliosis hepatitis			Ιδιοπαθής ηπατίτιδα πελίωσης	
480524	Idiopathic peliosis hepatitis	Idiopathic peliosis hepatitis		Ιδιοπαθής ηπατίτιδα πελίωσης	Ιδιοπαθής πελιωτική ηπατίτιδα
480531	Congenital portosystemic shunt			Συγγενής πορτοσυστημική παροχέτευση	
480531	Congenital portosystemic shunt	Congenital portosystemic venous fistula		Συγγενής πορτοσυστημική παροχέτευση	Συγγενές πορτοσυστημικό φλεβικό συρίγγιο
480506	Primary intrahepatic lithiasis		K80.3	Πρωτοπαθής ενδοηπατική λιθίαση	
480506	Primary intrahepatic lithiasis	PIHL		Πρωτοπαθής ενδοηπατική λιθίαση	PIHL
480506	Primary intrahepatic lithiasis	Primary hepatolithiasis		Πρωτοπαθής ενδοηπατική λιθίαση	Πρωτοπαθής ηπατολιθίαση
480501	Choledochal cyst		Q44.4	Χολοχολική κύστη	
480501	Choledochal cyst	Congenital cystic dilatation of the biliary tract		Χολοχολική κύστη	Συγγενής κυστική διάταση της χοληφόρου οδού
480520	Caroli syndrome		Q44.6	Σύνδρομο Caroli	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
480512	Idiopathic ductopenia		K83.8	Ιδιοπαθής δακτυλοπενία	
480512	Idiopathic ductopenia	IAD		Ιδιοπαθής δακτυλοπενία	IAD
480512	Idiopathic ductopenia	Idiopathic adult ductopenia		Ιδιοπαθής δακτυλοπενία	Ιδιοπαθής δακτυλοπενία ενηλίκων
477814	Progressive microcephaly-seizures-cortical blindness-developmental delay syndrome			Σύνδρομο προοδευτικής μικροκεφαλίας-σπασμών-φλοιώδους τύφλωσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
477781	Primary condylar hyperplasia		K07.0	Πρωτοπαθής υπερπλασία κονδυλαρίων	
477781	Primary condylar hyperplasia	Type 1 condylar hyperplasia		Πρωτοπαθής υπερπλασία κονδυλαρίων	Υπερπλασία κονδυλαρίου τύπου 1
477787	Cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency associated bleeding disorder		D69.1	Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με ανεπάρκεια κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα	
477787	Cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency associated bleeding disorder	PLA2G4A-related platelet dysfunction disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με ανεπάρκεια κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα	Δυσλειτουργία αιμοπεταλίων που σχετίζεται με PLA2G4A
477787	Cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency associated bleeding disorder	Platelet dysfunction due to cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με ανεπάρκεια κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα	Δυσλειτουργία αιμοπεταλίων λόγω ανεπάρκειας κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα
478029	Combined oxidative phosphorylation defect type 29		E88.8	Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 29	
478029	Combined oxidative phosphorylation defect type 29	COXPD29		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 29	COXPD29
478042	Combined oxidative phosphorylation defect type 30		E88.8	Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 30	
478042	Combined oxidative phosphorylation defect type 30	COXPD30		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 30	COXPD30
477993	Palatal anomalies-widely spaced teeth-facial dysmorphism-developmental delay syndrome			Σύνδρομο ανωμαλιών υπερώας-δοντιών σε μεγάλη απόσταση-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
477993	Palatal anomalies-widely spaced teeth-facial dysmorphism-developmental delay syndrome	Palatal anomalies-multiple diastemata-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών υπερώας-δοντιών σε μεγάλη απόσταση-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο ανωμαλιών υπερώας-πολλαπλών διαστημάτων-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
477857	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete RORgamma receptor deficiency		D84.8	Αυτοσωμική μενδελική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας υποδοχέα RORgamma	
477857	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete RORgamma receptor deficiency	Autosomal recessive MSMD due to complete RORgamma receptor deficiency		Αυτοσωμική μενδελική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας υποδοχέα RORgamma	Αυτοσωμική υπολειπόμενη MSMD εξαιτίας ανεπάρκειας υποδοχέα RORgamma
477857	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete RORgamma receptor deficiency	Autosomal recessive primary immunodeficiency due to RORC mutation		Αυτοσωμική μενδελική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας υποδοχέα RORgamma	Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθή ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας μετάλλαξης RORC
477817	PMP22-RAI1 contiguous gene duplication syndrome			Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RAI1	
477817	PMP22-RAI1 contiguous gene duplication syndrome	17p11.2p12 microduplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RAI1	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2p12
477817	PMP22-RAI1 contiguous gene duplication syndrome	Dup(17)(p11.2p12)		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RAI1	Dup(17)(p11.2p12)

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
477817	PMP22-RA11 contiguous gene duplication syndrome	Trisomy 17p11.2-p12		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RA11	Τρισωμία 17p11.2-p12
477817	PMP22-RA11 contiguous gene duplication syndrome	Trisomy 17p11.2p12		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RA11	Τρισωμία 17p11.2p12
477817	PMP22-RA11 contiguous gene duplication syndrome	Yuan-Harel-Lupski syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RA11	Σύνδρομο Yuan-Harel-Lupski
477831	Skeletal overgrowth-craniofacial dysmorphism-hyperelastic skin-white matter lesions syndrome			Σύνδρομο σκελετικής υπερανάπτυξης-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-υπερελαστικών βλαβών δέρματος-λευκής ουσίας	
477831	Skeletal overgrowth-craniofacial dysmorphism-hyperelastic skin-white matter lesions syndrome	Kosaki overgrowth syndrome		Σύνδρομο σκελετικής υπερανάπτυξης-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-υπερελαστικών βλαβών δέρματος-λευκής ουσίας	Σύνδρομο υπερανάπτυξης Kosaki
478049	Lethal left ventricular non-compaction-seizures-hypotonia-cataract-developmental delay syndrome		E88.8	Σύνδρομο θανατηφόρου απουσίας συστολών αριστερής κοιλίας -σπασμών-υποτονίας-καταρράκτη-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
478664	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 8		G60.8	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 8	
478664	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 8	HSAN8		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 8	HSAN8
478664	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 8	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VIII		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 8	Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VIII
477650	Fibroblastic rheumatism		M06.4	Ινοβλαστικοί ρευματισμοί	
477661	IL21-related infantile inflammatory bowel disease			Βρεφική φλεγμονώδης νόσος του εντέρου που σχετίζεται με IL21	
477661	IL21-related infantile inflammatory bowel disease	IL21-related infantile IBD		Βρεφική φλεγμονώδης νόσος του εντέρου που σχετίζεται με IL21	Βρεφική IBD που σχετίζεται με IL21
477684	Combined oxidative phosphorylation defect type 26		E88.8	Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 26	
477684	Combined oxidative phosphorylation defect type 26	COXPD26		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 26	COXPD26
477673	Postnatal microcephaly-infantile hypotonia-spastic diplegia-dysarthria-intellectual disability syndrome		G11.4	Σύνδρομο μεταγεννητικής μικροκεφαλίας-βρεφικής υποτονίας-σπαστικής διπληγίας-δυσαρθρίας-	
477738	Pediatric multiple sclerosis		G35	Παιδική σκλήρυνση κατά πλάκας	
477749	Pontine autosomal dominant microangiopathy with leukoencephalopathy		I67.8	Ποντιακή αυτοσωματική επικρατούσα μικροαγγειοπάθεια με λευκοεγκεφαλοπάθεια	
477749	Pontine autosomal dominant microangiopathy with leukoencephalopathy	PADMAL		Αυτοσωματική επικρατούσα μικροαγγειοπάθεια γέφυρας με λευκοεγκεφαλοπάθεια	PADMAL
477742	Nodular fasciitis			Οζώδης απονευρωσίτιδα	
477742	Nodular fasciitis	Pseudosarcomatous fasciitis		Οζώδης απονευρωσίτιδα	Ψευδο-σαρκωματώδης απονευρωσίτιδα
477742	Nodular fasciitis	Pseudosarcomatous fibromatosis		Οζώδης απονευρωσίτιδα	Ψευδο-σαρκωματώδης ινομάτωση
477774	Combined oxidative phosphorylation defect type 27		E88.8	Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 27	
477774	Combined oxidative phosphorylation defect type 27	COXPD27		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 27	COXPD27
476119	Autosomal dominant preaxial polydactyly-upperback hypertrichosis syndrome			Σύνδρομο αυτοσωματικής επικρατούσας προαξονικής πολυδακτυλίας-υπερτρίχωσης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
476113	Combined immunodeficiency due to TFRC deficiency		D81.8	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TFRC	
476113	Combined immunodeficiency due to TFRC deficiency	CID due to TFRC deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TFRC	CID εξαιτίας ανεπάρκειας TFRC
476113	Combined immunodeficiency due to TFRC deficiency	TFRC-related combined immunodeficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TFRC	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια συσχετιζόμενη με TFRC
476126	Micrognathia-recurrent infections-behavioral abnormalities-mild intellectual disability syndrome			Σύνδρομο με μικρογναθία - υποτροπιάζουσες λοιμώξεις - ανωμαλίες συμπεριφοράς - ήπιας νοητικής αναπηρίας	
476406	Congenital generalized hypercontractile muscle stiffness syndrome		G71.2	Σύνδρομο συγγενούς γενικευμένης υπεραυστολικής μυϊκής δυσκαμψίας	
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 που σχετίζεται με το PMP2	
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1	PMP2-related CMT1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 που σχετίζεται με το PMP2	PMP2-σχετική CMT1
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 που σχετίζεται με το PMP2	PMP2-σχετική νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth τύπου 1
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1	PMP2-related hereditary motor and sensory neuropathy type 1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 που σχετίζεται με το PMP2	PMP2-σχετική κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 1
493342	Vibratory urticaria			Κνίδωση προκαλούμενη από δονήσεις	
493348	Vibratory angioedema			Αγγειοίδημα προκαλούμενο από δονήσεις	
488642	TELO2-related intellectual disability-neurodevelopmental disorder			Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το TELO2	
488642	TELO2-related intellectual disability-neurodevelopmental disorder	You-Hoover-Fong syndrome		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το TELO2	Σύνδρομο You-Hoover-Fong
488647	DDX41-related hematologic malignancy predisposition syndrome		C96.7	Σύνδρομο προδιάθεσης αιματολογικής κακοήθειας που σχετίζεται με DDX41	
488650	Distal myopathy, Tateyama type		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια, τύπου Tateyama	
488618	Transketolase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια τρανσκετολάσης	
488618	Transketolase deficiency	Short stature-developmental delay-congenital heart defect syndrome		Ανεπάρκεια τρανσκετολάσης	Σύνδρομο κοντού αναστήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συγγενών καρδιακών βλαβών
488618	Transketolase deficiency	TKT deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκετολάσης	Ανεπάρκεια TKT
488627	Severe growth deficiency-strabismus-extensive dermal melanocytosis-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο σοβαρής αναπτυξιακής ανεπάρκειας - στραβισμού - εκτεταμένης δερματικής μελανοκυττάρωσης - νοητικής αναπηρίας	
488632	TBCK-related intellectual disability syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το TBCK	
488635	Early-onset epilepsy-intellectual disability-brain anomalies syndrome		E77.8	Σύνδρομο πρώιμης έναρξης επιληψίας-νοητικής αναπηρίας-εγκεφαλικών ανωμαλιών	
488635	Early-onset epilepsy-intellectual disability-brain anomalies syndrome	Congenital disorder of glycosylation due to PIGG deficiency		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης επιληψίας-νοητικής αναπηρίας-εγκεφαλικών ανωμαλιών	Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης εξαιτίας ανεπάρκειας της PIGG
488635	Early-onset epilepsy-intellectual disability-brain anomalies syndrome	PIGG-CDG		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης επιληψίας-νοητικής αναπηρίας-εγκεφαλικών ανωμαλιών	PIGG-CDG
488265	Osteofibrous dysplasia			Οστεοϊνώδης δυσπλασία	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
488265	Osteofibrous dysplasia	OFD		Οστεοϊνώδης δυσπλασία	OFD
488239	Acute macular neuroretinopathy			Οξεία νευροαμφιβληστροειδοπάθεια της ωχράς κηλίδας	
488239	Acute macular neuroretinopathy	AMNR		Οξεία νευροαμφιβληστροειδοπάθεια της ωχράς κηλίδας	AMNR
488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome			Σύνδρομο διάσπασης ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας	
488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome	SFMMP		Σύνδρομο διάσπασης ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας	SFMMP
488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly-nail abnormalities-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο διάσπασης ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας	Σύνδρομο δυσμορφίας σπαμένου ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας-ανωμαλιών ονύχων-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2W	
488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to HARS mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2W	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 εξαιτίας μετάλλαξης HARS
488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W	CMT2W		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2W	CMT2W
488280	14q32 duplication syndrome		D47.1	Σύνδρομο διπλασιασμού 14q32	
488280	14q32 duplication syndrome	Dup(14)q(32)		Σύνδρομο διπλασιασμού 14q32	Dup(14)q(32)
488280	14q32 duplication syndrome	Predisposition to adult-onset myeloproliferative neoplasm due to 14q32 duplication		Σύνδρομο διπλασιασμού 14q32	Προδιάθεση σε μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο εμφάνισης κατά την ενήλικη ζωή εξαιτίας διπλασιασμού 14q32
488280	14q32 duplication syndrome	Trisomy 14q32		Σύνδρομο διπλασιασμού 14q32	Τρισωμία 14q32
488586	Congenital amyoplasia			Συγγενής αμυοπλασία	
488586	Congenital amyoplasia	Amyoplasia congenita		Συγγενής αμυοπλασία	Συγγενής αμυοπλασία
488437	SIX2-related frontonasal dysplasia			Μετωπορινική δυσπλασία που σχετίζεται με το SIX2	
488437	SIX2-related frontonasal dysplasia	SIX2-related FND		Μετωπορινική δυσπλασία που σχετίζεται με το SIX2	SIX2-σχετική FND
488434	Campodactyly syndrome, Guadalajara type 3			Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, Guadalajara τύπου 3	
488613	Global developmental delay-neuro-ophthalmological abnormalities-seizures-intellectual disability		F84.8	Σύνδρομο με ολική αναπτυξιακή καθυστέρηση-νευρο-οφθαλμολογικές ανωμαλίες-επιληπτικές κρίσεις- νοητική	
488594	Autosomal recessive spastic paraplegia type 76		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 76	
488594	Autosomal recessive spastic paraplegia type 76	SPG76		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 76	SPG76
488197	Familial progressive retinal dystrophy-iris coloboma-congenital cataract syndrome		Q13.8	Σύνδρομο οικογενούς προοδευτικής δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-κολόβωμα ίριδας- συγγενούς καταρράκτη	
488168	Microcephaly-congenital cataract-psoriasisiform dermatitis syndrome		E88.8	Σύνδρομο μικροκεφαλίας-συγγενούς καταρράκτη-ψωριασίδομορφης δερματίτιδας	
488168	Microcephaly-congenital cataract-psoriasisiform dermatitis syndrome	SMO deficiency		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-συγγενούς καταρράκτη-ψωριασίδομορφης δερματίτιδας	Ανεπάρκεια SMO

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
488168	Microcephaly-congenital cataract-psoriasisform dermatitis syndrome	Sterol-C4-methyl oxidase deficiency		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-συγγενούς καταρράκτη-ψωριασώμορφης δερματίτιδας	Ανεπάρκεια Στερολ-C4-μεθυλοξειδάσης
488191	Female infertility due to oocyte meiotic arrest		N97.8	Γυναικεία υπογονιμότητα λόγω μειωτικής παύσης των ωαρίων	
487796	Macrothrombocytopenia-lymphedema-developmental delay-facial dysmorphism-camptodactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μακροθρομβοπενίας-λεμφοιδήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου-καμπτοδακτυλίας	
487796	Macrothrombocytopenia-lymphedema-developmental delay-facial dysmorphism-camptodactyly syndrome	Takenouchi-Kosaki syndrome		Σύνδρομο μακροθρομβοπενίας-λεμφοιδήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου-καμπτοδακτυλίας	Σύνδρομο Takenouchi-Kosaki
487814	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation		G60.0	Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης DGAT2	
487814	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation	CMT2 due to DGAT2 mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης DGAT2	CMT2 εξαιτίας μετάλλαξης DGAT2
487809	Pediatric collagenous gastritis			Παιδιατρική κολλαγνώδης γαστρίτιδα	
487809	Pediatric collagenous gastritis	Childhood-onset collagenous gastritis		Κολλαγνώδης γαστρίτιδα παιδικής ηλικίας	Παιδικής έναρξης γαστρίτιδα εξ κολλαγόνου
487825	Pierpont syndrome			Σύνδρομο Pierpont	
487825	Pierpont syndrome	Plantar lipomatosis-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο Pierpont	Σύνδρομο πελματιαίας λιπομάτωσης-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
487825	Pierpont syndrome	Plantar lipomatosis-unusual facies-developmental delay syndrome		Σύνδρομο Pierpont	Σύνδρομο πελματιαίας λιπομάτωσης-ασυνήθιστων μορφών προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
31205	Rat-bite fever		A25.0	Πυρετός από δάγκωμα αρουραίου	
31205	Rat-bite fever		A25.1	Πυρετός από δάγκωμα αρουραίου	
31205	Rat-bite fever		A25.9	Πυρετός από δάγκωμα αρουραίου	
31204	Nocardiosis		A43.0	Νοκαρδίωση	
31204	Nocardiosis		A43.1	Νοκαρδίωση	
31204	Nocardiosis		A43.8	Νοκαρδίωση	
31204	Nocardiosis		A43.9	Νοκαρδίωση	
31202	Melioidosis		A24.1	Μελιοειδωση	
31202	Melioidosis		A24.2	Μελιοειδωση	
31202	Melioidosis		A24.3	Μελιοειδωση	
31202	Melioidosis		A24.4	Μελιοειδωση	
31150	Tangier disease		E78.6	Ασθένεια της Ταγγέρης	
31150	Tangier disease	ATP-binding cassette transporter A1 deficiency		Ασθένεια της Ταγγέρης	Ανεπάρκεια A1 μεταφορέα κασέτας δέσμωσης ATP

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
31150	Tangier disease	Analphalipoproteinemia		Η ασθένεια της Ταγγέρης	Αναφθαλιποπρωτεϊναιμία
31142	Oral erosive lichen		L43.8	Στοματικός διαβρωτικός λειχήνας	
31043	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis without severe ocular involvement		E83.4	Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση χωρίς σοβαρή οφθαλμική προσβολή	
31043	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis without severe ocular involvement	FHHNC without severe ocular involvement		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση χωρίς σοβαρή οφθαλμική προσβολή	FHHNC χωρίς σοβαρή οφθαλμική συμμετοχή
31043	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis without severe ocular involvement	HOMG3		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση χωρίς σοβαρή οφθαλμική προσβολή	HOMG3
31043	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis without severe ocular involvement	Renal hypomagnesemia type 3		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση χωρίς σοβαρή οφθαλμική προσβολή	Νεφρική υπομαγνησαιμία τύπου 3
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans		C49.9	Προεξέχον δερματοϊνοσάρκωμα	
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans	DFSP		Προεξέχον δερματοϊνοσάρκωμα	DFSP
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia		E83.4	Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	HOMG1		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	HOMG1
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	HSH		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	HSH
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	Hypomagnesemia caused by selective magnesium malabsorption		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	Υπομαγνησαιμία από επιλεκτική δυσασπορόφηση μαγνησίου
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	Hypomagnesemia intestinal type 1		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	Εντερική υπομαγνησαιμία τύπου 1
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	Intestinal hypomagnesemia with secondary hypocalcemia		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	Εντερική υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia	PHSH		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	PHSH
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy-cardiac arrhythmia syndrome		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης μυϊκής δυστροφίας περισφιγμένου άκρου-καρδιακής αρρυθμίας
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	BVES-related LGMD		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	BVES-σχετική LGMD
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD type 2X		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	LGMD τύπου 2X
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	LGMD2X		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	LGMD2X
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy	Limb-girdle muscular dystrophy 2X		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	μυϊκή δυστροφία περισφιγμένου άκρου 2X
476096	Erythrokeratoderma-cardiomyopathy syndrome			Σύνδρομο ερυθροκερατοδερμίας-καρδιομυοπάθειας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
476096	Erythrokeratoderma-cardiomyopathy syndrome	EKC syndrome		Σύνδρομο ερυθροκερατοδερμίας-καρδιομυοπάθειας	Σύνδρομο EKC
476102	Hereditary pediatric Behçet-like disease		D89.8	Κληρονομική παιδιατρική νόσος τύπου Behçet	
476102	Hereditary pediatric Behçet-like disease	Behçet-like disease due to HA20		Κληρονομική παιδιατρική νόσος τύπου Behçet	Νόσος όπως της Behçet εξαιτίας της HA20
476102	Hereditary pediatric Behçet-like disease	Behçet-like disease due to haploinsufficiency of A20		Κληρονομική παιδιατρική νόσος τύπου Behçet	Νόσος όπως της Behçet εξαιτίας απλοανεπάρκειας της A20
476093	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome		G60.8	Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας άπω νευραξονικής κινητικής νευροπάθειας- μυοϊνδιακής μυοπάθειας	
71278	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency		E72.8	Συγγενής εγκεφαλική δυσγενεσία λόγω ανεπάρκειας συνθέτασης γλουταμίνης	
71278	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency	Inherited GS deficiency		Συγγενής εγκεφαλική δυσγενεσία λόγω ανεπάρκειας συνθέτασης γλουταμίνης	Κληρονομική ανεπάρκεια GS
71278	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency	Inherited glutamine synthetase deficiency		Συγγενής εγκεφαλική δυσγενεσία λόγω ανεπάρκειας συνθέτασης γλουταμίνης	Κληρονομική ανεπάρκεια γλουταμίνης συνθέτασης
71279	CANOMAD syndrome		G61.8	Σύνδρομο Canomad	
71279	CANOMAD syndrome	CANDA syndrome		Σύνδρομο Canomad	Σύνδρομο CANDA
71279	CANOMAD syndrome	Chronic ataxic neuropathy-ophthalmoplegia-IgM paraprotein-cold agglutinins-disialosyl antibodies syndrome		Σύνδρομο Canomad	Σύνδρομο χρόνιας αταξικής νευροπάθειας-οφθαλμοπληγίας-παραπρωτεϊνικών ψυχροσυγκολλητίνων-δισιαλοσυλ-αντισωμάτων
71279	CANOMAD syndrome	Chronic sensory ataxic neuropathy with anti-disialosyl IgM antibodies		Σύνδρομο Canomad	Χρόνια αταξική νευροπάθεια-με δισιαλοσυλ-αντισώματα
71271	Split hand-split foot-deafness syndrome		Q87.2	Σύνδρομο κώφωσης σπασμένου χεριού-δισασμένου ποδιού	
71271	Split hand-split foot-deafness syndrome	Split hand-split foot-hearing loss syndrome		Σύνδρομο κώφωσης - δισασμού χεριού-δισασμού ποδιού	Σύνδρομο σπασμένου χεριού-σπασμένου ποδιού-απώλειας ακοής
71272	Sandifer syndrome		G24.8	Σύνδρομο Sandifer	
71273	Renal nutcracker syndrome		Q64.8	Σύνδρομο συμπίεσης αριστερής νεφρικής αρτηρίας (τύπου νεφρικού καρυσθραύστη)	
71273	Renal nutcracker syndrome	Left renal vein entrapment syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης αριστερής νεφρικής αρτηρίας (τύπου νεφρικού καρυσθραύστη)	Σύνδρομο παγίδευσης της αριστερής νεφρικής φλέβας
71273	Renal nutcracker syndrome	RNS		Σύνδρομο συμπίεσης αριστερής νεφρικής αρτηρίας (τύπου νεφρικού καρυσθραύστη)	RNS
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis		D20.1	Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση	
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis	DPL		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση	DPL
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis	Diffuse peritoneal leiomyomatosis		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση	Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis	LPD		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση	LPD
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis	Leiomyomatosis peritonealis disseminate		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση	Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυμάτωση
71275	Rh deficiency syndrome		D58.8	Σύνδρομο ανεπάρκειας Rh	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
71275	Rh deficiency syndrome	Rh- syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας Rh	Σύνδρομο Rh-
71276	Silent sinus syndrome		J34.8	Σύνδρομο σιωπηλής ιγμορίτιδας	
71276	Silent sinus syndrome	Imploding antrum syndrome		Σύνδρομο σιωπηλής ιγμορίτιδας	Σύνδρομο Imploding antrum
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome		G40.4	Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	Classic GLUT1 deficiency syndrome		Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	Σύνδρομο ανεπάρκειας κλασικής GLUT1
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	Classic GLUT1-DS		Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	Κλασική GLUT1-DS
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	De Vivo disease		Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	Νόσος De Vivo
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome	Encephalopathy due to GLUT1 deficiency		Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	Εγκεφαλοπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας της GLUT1
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.3	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Υπερinsουλιναιμία λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαιμία εξαιτίας ανεπάρκειας της βραχείας αλυσίδας της 3 υδροξυλ-ακετυλ-CoA δευδρογονάσης
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Hyperinsulinism due to SCHAD deficiency		Υπερinsουλιναιμία λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Υπερinsουλινισμός εξαιτίας ανεπάρκειας της SCHAD
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Hyperinsulinism due to glutamodehydrogenase deficiency		Υπερinsουλιναιμία λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Υπερinsουλινισμός εξαιτίας ανεπάρκειας της γλουταμο-δευδρογονάσης
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCHAD deficiency		Υπερinsουλιναιμία λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	Ανεπάρκεια SCHAD
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder		G36.0	Διαταραχή οπτικού φάσματος λόγω νευρομυελίτιδας	
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder	Devic disease		Διαταραχή οπτικού φάσματος λόγω νευρομυελίτιδας	Νόσος Devic
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder	NMOSD		Διαταραχή οπτικού φάσματος λόγω νευρομυελίτιδας	NMOSD
71267	Dentinogenesis imperfecta-short stature-hearing loss-intellectual disability syndrome			Σύνδρομο με ατελή οδοντογένεση-κοντό ανάστημα-απώλεια ακοής- νοητική αναπηρία	
71267	Dentinogenesis imperfecta-short stature-hearing loss-intellectual disability syndrome	Dentinogenesis imperfecta-short stature-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο με ατελή οδοντογένεση-κοντό ανάστημα-απώλεια ακοής- νοητική αναπηρία	Σύνδρομο ατελούς οδοντογένεσης-κοντού αναστήματος-κώφωσης-νοητικής υστέρησης
71213	Retinal capillary malformation		D18.0	Τριχοειδική δυσπλασία αμφιβληστροειδούς	
558411	Idiopathic gastroparesis		K31.8	Ιδιοπαθής γαστροπάρεση	
70591	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension			Χρόνια θρομβοεμβολική πνευμονική υπέρταση	
70591	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension	CTEPH		Χρόνια θρομβοεμβολική πνευμονική υπέρταση	CTEPH
70592	Immunodeficiency due to interleukin-1 receptor-associated kinase-4 deficiency		D84.8	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κινάσης-4 που σχετίζεται με τον υποδοχέα ιντερλευκίνης-1	
70592	Immunodeficiency due to interleukin-1 receptor-associated kinase-4 deficiency	IRAK4 deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κινάσης-4 που σχετίζεται με τον υποδοχέα ιντερλευκίνης-1	Ανεπάρκεια IRAK4

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
70589	Bronchopulmonary dysplasia		P27.1	Βροχοπνευμονική δυσπλασία	
70589	Bronchopulmonary dysplasia	BPD		Βροχοπνευμονική δυσπλασία	BPD
70590	Infantile apnea		P28.4	Βρεφική άπνοια	
70590	Infantile apnea	Apnea in full-term infants		Βρεφική άπνοια	Άπνοια βρεφών τελειόμηνων
70590	Infantile apnea	Apnea of infancy		Βρεφική άπνοια	Άπνοια βρεφικής ηλικίας
70595	Sensory ataxic neuropathy-dysarthria-ophthalmoparesis syndrome		G71.3	Σύνδρομο αισθητηριακής αταξικής νευροπάθειας-δυσαρθρίας-οφθαλμοπάρεσης	
70595	Sensory ataxic neuropathy-dysarthria-ophthalmoparesis syndrome	SANDO		Σύνδρομο αισθητηριακής αταξικής νευροπάθειας-δυσαρθρίας-οφθαλμοπάρεσης	SANDO
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection		P35.8	Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection	Antenatal EBV infection		Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	Προγεννητική λοίμωξη EBV
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection	Antenatal Epstein-Barr virus infection		Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	Προγεννητική λοίμωξη Epstein-Barr ιού
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection	Congenital EBV infection		Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	Συγγενής λοίμωξη EBV
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection	Mother-to-child transmission of Epstein-Barr virus infection		Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	Μετάδοση από μητέρα σε παιδί λοίμωξη Epstein-Barr ιού
70593	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency		D80.8	Ανοσοανεπάρκεια λόγω εκλεκτικής ανεπάρκειας αντισωμάτων κατά των πολυσακχαριτών	
70593	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency	Specific anti-polysaccharide antibody deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω εκλεκτικής ανεπάρκειας αντισωμάτων κατά των πολυσακχαριτών	Ειδική ανεπάρκεια αντισωμάτων αντι-πολυσακχαριτών
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency		G24.1	Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency	Autosomal recessive sepiapterin reductase-deficient DRD		Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αναγωγή σεπιαπτερίνης DRD
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency	DRD due to SRD		Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	DRD λόγω SRD
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency	SPR deficiency		Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	Ανεπάρκεια SPR
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency	Sepiapterin reductase deficiency		Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	Ανεπάρκεια σεπιαπτερίνης αναγωγής
70578	Adult acute respiratory distress syndrome		J80	Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας ενηλίκων	
70578	Adult acute respiratory distress syndrome	Adult ARDS		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας ενηλίκων	ARDS ενηλίκων
70573	Small cell lung cancer		C34.9	Μικροκυτταρικός καρκίνος του πνεύμονα	
70573	Small cell lung cancer	SCLC		Μικροκυτταρικός καρκίνος του πνεύμονα	SCLC
70568	Post-transplant lymphoproliferative disease		D47.9	Λεμφοπλασματοειδής νόσος μετά από μεταμόσχευση	
70568	Post-transplant lymphoproliferative disease	PTLD		Λεμφοπλασματοειδής νόσος μετά από μεταμόσχευση	PTLD

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
70588	Meconium aspiration syndrome		P24.0	Σύνδρομο εισρόφησης μηκωνίου	
70587	Infant acute respiratory distress syndrome		P22.0	Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	
70587	Infant acute respiratory distress syndrome	Hyaline membrane disease		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	Νόσος υαλοειδούς μεμβράνης
70587	Infant acute respiratory distress syndrome	Infant ARDS		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	ARDS βρεφών
70587	Infant acute respiratory distress syndrome	Infant respiratory distress syndrome		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	Σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών
70587	Infant acute respiratory distress syndrome	Neonatal respiratory distress syndrome		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	Σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας νεογνών
70474	Leigh syndrome with cardiomyopathy		G31.8	Σύνδρομο Leigh με μυοκαρδιοπάθεια	
70474	Leigh syndrome with cardiomyopathy	Cardiomyopathy with hypotonia due to cytochrome C oxidase deficiency		Σύνδρομο Leigh με μυοκαρδιοπάθεια	Μυοκαρδιοπάθεια με υποτονία εξαιτίας ανεπάρκειας οξειδάσης κυτοχρώματος C
70474	Leigh syndrome with cardiomyopathy	Cardiomyopathy with myopathy due to COX deficiency		Σύνδρομο Leigh με μυοκαρδιοπάθεια	Μυοκαρδιοπάθεια με υποτονία εξαιτίας ανεπάρκειας της COX
70474	Leigh syndrome with cardiomyopathy	Leigh disease with myopathy		Σύνδρομο Leigh με μυοκαρδιοπάθεια	Νόσος Leigh με μιοπάθεια
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		G31.8	Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	COX deficiency, French-Canadian type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	Ανεπάρκεια της COX τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	Cytochrome C oxidase deficiency, French-Canadian type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	Ανεπάρκεια της οξειδάσης κυτοχρώματος C τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	Cytochrome oxidase deficiency, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	Ανεπάρκεια της οξειδάσης κυτοχρώματος C τύπος Saguenay-Lac-Saint-Jean
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	Leigh syndrome, French-Canadian type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	Σύνδρομο Leigh τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	Leigh syndrome, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	Σύνδρομο Leigh τύπος Saguenay-Lac-Saint-Jean
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type	SLSJ-COX deficiency		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	SLSJ-COX ανεπάρκεια
70567	Cholangiocarcinoma		C24.8	Χολαγγειοκαρκίνωμα	
70567	Cholangiocarcinoma	Bile duct cancer	C24.9	Χολαγγειοκαρκίνωμα	Καρκίνος χοληδόχου πόρου
70567	Cholangiocarcinoma	CCA	C22.1	Χολαγγειοκαρκίνωμα	CCA
70567	Cholangiocarcinoma		C24.0	Χολαγγειοκαρκίνωμα	
70476	Vernal keratoconjunctivitis		H16.2	Εαρινή κερατοεπιπεφυκίτιδα	
70476	Vernal keratoconjunctivitis	Spring catarrh		Εαρινή κερατοεπιπεφυκίτιδα	Ανοιξιάτικη καταρροή
70475	Radiation proctitis		K62.7	Πρωκτίτιδα από ακτινοβολία	
69744	Circumscribed palmoplantar hypokeratosis			Περιγεγραμμένη παλαμοπελματιαία υποκεράτωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
69745	Warty dyskeratoma			Μυρμηκοειδές δυσκεράτωμα	
69745	Warty dyskeratoma	Follicular dyskeratoma		Μυρμηκοειδές δυσκεράτωμα	Ωοθυλακιδώδες δυσκεράτωμα
69735	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-renal defect syndrome			Σύνδρομο υποτρίχωσης-λεμφοιδήματος-τηλαγγειεκτασίας-νεφρικής ανεπάρκειας	
69735	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-renal defect syndrome	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-membranoproliferative glomerulonephritis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-λεμφοιδήματος-τηλαγγειεκτασίας-νεφρικής ανεπάρκειας	Σύνδρομο υποτρίχωσης-λεμφοιδήματος-τελαγγειεκτασίας-μεμβρανουπερπλαστικής σπειραματονεφρίτιδας
69736	Bilateral acute depigmentation of the iris		Q13.8	Αμφοτερόπλευρος οξύς αποχρωματισμός της ίριδας	
69736	Bilateral acute depigmentation of the iris	BADI		Αμφοτερόπλευρος οξύς αποχρωματισμός της ίριδας	BADI
69737	Bosley-Salih-Alorainy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Bosley-Salih-Alorainy	
69739	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome		H90.5	Σύνδρομο δυσγενεσίας εγκεφαλικού στελέχους Athabaskan	
69739	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome	ABSD		Σύνδρομο δυσγενεσίας εγκεφαλικού στελέχους Athabaskan	ABSD
69739	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome		Σύνδρομο δυσγενεσίας εγκεφαλικού στελέχους Athabaskan	Σύνδρομο δυσγενεσίας Athabaskan brainstem
69739	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome	Navajo brainstem syndrome		Σύνδρομο δυσγενεσίας εγκεφαλικού στελέχους Athabaskan	Σύνδρομο Navajo brainstem
69663	Low phospholipid-associated cholelithiasis		K80.8	Χολολιθίαση που σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα φωσφολιπιδίων	
69663	Low phospholipid-associated cholelithiasis	ABCB4-related cholelithiasis		Χολολιθίαση που σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα φωσφολιπιδίων	ABCB4-σχετική με χολολιθίαση
69663	Low phospholipid-associated cholelithiasis	LPAC		Χολολιθίαση που σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα φωσφολιπιδίων	LPAC
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy		O26.6	Ενδοηπατική χολόσταση της κύησης	
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Gravidic intrahepatic cholestasis		Ενδοηπατική χολόσταση της κύησης	Ενδοηπατική χολολιθίαση κύησης
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Pregnancy-related cholestasis		Ενδοηπατική χολόσταση της κύησης	Χολολιθίαση σχετιζόμενη με την εγκυμοσύνη
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Recurrent intrahepatic cholestasis of pregnancy		Ενδοηπατική χολόσταση της κύησης	Περιοδική ενδοηπατική χολολιθίαση κύησης
69723	Tyrosinemia type 3		E70.2	Τυροσιναιμία τύπου 3	
69723	Tyrosinemia type 3	Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 3	Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικής διοξυγενάσης
69723	Tyrosinemia type 3	Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvic acid oxidase deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 3	Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας οξειδάσης 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικού οξέος
69723	Tyrosinemia type 3	Tyrosinemia due to HPD deficiency		Τυροσιναιμία τύπου 3	Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας HPD
69723	Tyrosinemia type 3	Tyrosinemia type III		Τυροσιναιμία τύπου 3	Τυροσιναιμία τύπου III
69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		D89.8	Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	FRA		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής	FRA
69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	Familial recurrent arthritis		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής	Οικογενής περιοδική αρθρίτιδα
69126	Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome	PAPA syndrome		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής	Σύνδρομο PAPA
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome		Q82.4	Σύνδρομο Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome	NFJ syndrome		Σύνδρομο Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Σύνδρομο NFJ
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome	Naegeli syndrome		Σύνδρομο Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Σύνδρομο Naegeli
69125	Anonychia with flexural pigmentation			Ανωυχία με καμπτική μελάγχρωση	
69088	Anhidrotic ectodermal dysplasia-immunodeficiency-osteopetrosis-lymphedema syndrome		Q78.2	Σύνδρομο ανυδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-ανοσοανεπάρκειας-οστεοπέτρωσης-λεμφοίδηματος	
69088	Anhidrotic ectodermal dysplasia-immunodeficiency-osteopetrosis-lymphedema syndrome	OL-EDA-ID		Σύνδρομο ανυδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-ανοσοανεπάρκειας-οστεοπέτρωσης-λεμφοίδηματος	OL-EDA-ID
69083	Ectodermal dysplasia with natal teeth, Turnpenny type			Εξωδερμική δυσπλασία με νεογιλούς οδόντες, τύπου Turnpenny	
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome			Σύνδρομο οδοντο-τριχο-δακτυλο-νυχο-παλαμιαίας δυσπλασίας	
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome	OTUDP syndrome		Σύνδρομο οδοντο-τριχο-δακτυλο-νυχο-παλαμιαίας δυσπλασίας	Σύνδρομο OTUDP
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome, Mendoza-Valiente type		Σύνδρομο οδοντο-τριχο-δακτυλο-νυχο-παλαμιαίας δυσπλασίας	Σύνδρομο οδοντο-τριχο-νυχο-δακτυλο-πελαμιαίο τύπου Mendoza-Valiente
69085	Limb-mammary syndrome			Σύνδρομο άκρων-μαστών	
69085	Limb-mammary syndrome	LMS		Σύνδρομο άκρων-μαστών	LMS
69084	Pure hair and nail ectodermal dysplasia		Q82.8	Αμιγής εξωδερμική δυσπλασία τριχωτού και ονύχων	
69084	Pure hair and nail ectodermal dysplasia	HNED		Αμιγής εξωδερμική δυσπλασία τριχωτού και ονύχων	HNED
69084	Pure hair and nail ectodermal dysplasia	Hair-nail ectodermal dysplasia		Αμιγής εξωδερμική δυσπλασία τριχωτού και ονύχων	Δυσπλασία εξωδερμικών τριχών κεφαλής-ονύχων
69084	Pure hair and nail ectodermal dysplasia	PHNED		Αμιγής εξωδερμική δυσπλασία τριχωτού και ονύχων	PHNED
69077	Rhabdoid tumor		C49.9	Ραβδοειδής όγκος	
69077	Rhabdoid tumor	Malignant rhabdoid tumor		Ραβδοειδής όγκος	Κακόηθες ραβδοειδής όγκος
69076	Familial renal glucosuria		E74.8	Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία	
69076	Familial renal glucosuria	Familial renal glycosuria		Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία	Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία
69076	Familial renal glucosuria	SGLT2 deficiency		Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία	Ανεπάρκεια SGLT2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
69078	Liposarcoma		C49.9	Λιποσάρκωμα	
69061	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome		N04.0	Ίδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή	
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization		P96.0	Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	Alloimmune neonatal renal disease		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	Αλλοάνοση νεογνική νεφρική νόσος
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	FMAIG		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	FMAIG
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	Fetomaternal alloimmunization with antenatal glomerulopathies		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	Εμβρυομητρική αλλοανοσοποίηση με προγεννητικές σπειραματοπάθειες
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	Neonatal glomerulopathy due to neprilysin alloimmunization		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	Νεογνική σπειραματοπάθεια εξαιτίας αλλοανοσοποίησης της νεπριλυσίνης
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	Neonatal membranous glomerulopathy with maternal NEP deficiency		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	Νεογνική μεμβρανώδης σπειραματοπάθεια με ανεπάρκεια της NEP
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization	Neonatal membranous glomerulopathy with maternal neutral endopeptidase deficiency		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	Νεογνική μεμβρανώδης σπειραματοπάθεια με ανεπάρκεια της μητρικής ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης
67048	3-methylglutaconic aciduria type 4		E71.1	3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 4	
67048	3-methylglutaconic aciduria type 4	MGA4		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 4	MGA4
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1		E71.1	3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 1	
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1	3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 1	Ανεπάρκεια της 3 μεθυλ-γλουτακονυλ-CoA αφυδατάσης
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1	3MG-CoA hydratase deficiency		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 1	Ανεπάρκεια της 3MG-CoA αφυδατάσης
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1	MGA1		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 1	MGA1
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3		E71.1	3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	Autosomal recessive optic atrophy plus syndrome		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης οπτικής ατροφίας plus
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	Autosomal recessive optic atrophy type 3		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπτική ατροφία τύπου 3
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	Costeff optic atrophy syndrome		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	Σύνδρομο οπτικής ατροφίας Costeff
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	Costeff syndrome		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	Σύνδρομο Costeff
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	Infantile optic atrophy with chorea and spastic paraplegia		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	Βρεφική οπτική ατροφία με χορεία και σπαστική παραπληγία
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3	MGA3		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	MGA3

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
67044	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia		D69.4	Θρομβοπενία με συγγενή δυσερυθροποιητική αναμία	
67044	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia	Congenital dyserythropoietic anemia with thombocytopenia		Θρομβοπενία με συγγενή δυσερυθροποιητική αναμία	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία με θρομβοκυτταροπενία
67044	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia	X-linked congenital dyserythropoietic anemia with thrombocytopenia		Θρομβοπενία με συγγενή δυσερυθροποιητική αναμία	Φυλοσύνδετη συγγενής δυσερυθροποιητική αναμία με θρομβοκυτταροπενία
67044	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia	XDAT		Θρομβοπενία με συγγενή δυσερυθροποιητική αναμία	XDAT
67042	Late-onset retinal degeneration			Εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς όψιμης έναρξης	
67042	Late-onset retinal degeneration	Autosomal dominant late-onset retinal degeneration		Εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς όψιμης έναρξης	Αυτοσωμική επικρατής καθυστερημένης εμφάνισης αμφιβληστροειδικός εκφυλισμός
67042	Late-onset retinal degeneration	LORD		Εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς όψιμης έναρξης	LORD
67043	Amoebic keratitis		B60.1+	Αμοιβική κερατίτιδα	
67043	Amoebic keratitis		H19.2*	Αμοιβική κερατίτιδα	
67039	Segmental odontomaxillary dysplasia		K00.4	Τμηματική οδοντοναθική δυσπλασία	
67041	Hyaluronidase deficiency		E76.2	Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	
67041	Hyaluronidase deficiency	MPS9		Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	MPS9
67041	Hyaluronidase deficiency	MPSIX		Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	MPSIX
67041	Hyaluronidase deficiency	Mucopolysaccharidosis type 9		Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 9
67041	Hyaluronidase deficiency	Mucopolysaccharidosis type IX		Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IX
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia		C91.1	Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία από Β-κύτταρα	
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	B-CLL		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία από Β-κύτταρα	B-CLL
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	B-cell chronic lymphoid leukemia		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία από Β-κύτταρα	Χρόνια λεμφογενής λευχαιμία β λεμφοκυττάρων
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Small lymphocytic lymphoma		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία από Β-κύτταρα	Λέμφωμα από μικρά λεμφοκύτταρα
66662	Extracutaneous mastocytoma		C96.2	Εξωδερμικό μαστοκύτωμα	
67036	Autosomal dominant optic atrophy and cataract		H47.2	Αυτοσωμική επικρατούσα οπτική ατροφία και καταρράκτης	
67036	Autosomal dominant optic atrophy and cataract	Autosomal dominant optic atrophy type 3		Αυτοσωμική επικρατούσα οπτική ατροφία και καταρράκτης	Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία τύπου 3
67036	Autosomal dominant optic atrophy and cataract	OPA3, autosomal dominant		Αυτοσωμική επικρατούσα οπτική ατροφία και καταρράκτης	OPA3, αυτοσωμική επικρατής
66661	Mast cell sarcoma		C96.2	Σάρκωμα μαστοκυττάρων	
66637	Diaphanospondylodysostosis		Q78.8	Διαφανοσπονδυλόστωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia		E71.1	Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με αταξία	
66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia	3-methylglutaconic aciduria type 5		Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με αταξία	3 μεθυλ-γλουτακονική οξουρία τύπου 5
66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia	DCMA syndrome		Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με αταξία	Σύνδρομο DCMA
66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia	MGAS		Διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με αταξία	MGAS
66633	Sensorineural hearing loss-early graying-essential tremor syndrome			Σύνδρομο ιδιοπαθούς τρόμου - νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-πρώιμου αποχρωματισμού τριχωτού κεφαλής	
66633	Sensorineural hearing loss-early graying-essential tremor syndrome	Sensorineural deafness-early graying-essential tremor syndrome		Σύνδρομο ιδιοπαθούς τρόμου - νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-πρώιμου αποχρωματισμού τριχωτού κεφαλής	Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης-πρώιμου γκριζαρίσματος-κυρίου τρόμου
66631	CEDNIK syndrome		Q82.8	Σύνδρομο CEDNIK	
66631	CEDNIK syndrome	Cerebral dysgenesis-neuropathy-ichthyosis-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο CEDNIK	Σύνδρομο εγκεφαλικής δυσγενείας-νευροπάθειας-ιχθύωσης-πυλαμοπελματιαίου κερατοδέρματος
66630	Congenital pseudoarthrosis of the clavicle		Q74.0	Συγγενής ψευδάρθρωση της κλείδας	
66630	Congenital pseudoarthrosis of the clavicle	Congenital pseudarthrosis of the clavicle		Συγγενής ψευδάρθρωση της κλείδας	Συγγενής ψευδοαρθροπάθεια της κλείδας
66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome		Q87.8	Σύνδρομο μεγάλου Goldberg-Shprintzen	
66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome	GOSHS		Σύνδρομο μεγάλου Goldberg-Shprintzen	GOSHS
66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome	Megacolon-microcephaly syndrome		Σύνδρομο μεγάλου Goldberg-Shprintzen	Σύνδρομο μεγάλου-μικροκεφαλίας
66627	Pigmented villonodular synovitis		M12.2	Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	
66627	Pigmented villonodular synovitis	Diffuse-type GCT		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	GCT διάχυτου τύπου
66627	Pigmented villonodular synovitis	Diffuse-type giant cell tumor		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	Γιγαντοκυτταρικός όγκος διάχυτου τύπου
66627	Pigmented villonodular synovitis	TGCT		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	TGCT
66627	Pigmented villonodular synovitis	TSGCT		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	TSGCT
66627	Pigmented villonodular synovitis	Tenosynovial giant cell tumor		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	Τενοσυνοβιακός γιγαντοκυτταρικός όγκος
66625	Cerebrooculonasal syndrome		Q87.0	Εγκεφαλοοφθαλμικό σύνδρομο	
66624	PANDAS		G96.8	Νόσος PANDAS	
66624	PANDAS	Pediatric autoimmune disorders associated with Streptococcus infections		Νόσος PANDAS	Παιδιατρικές αυτοάνοσες διαταραχές σχετικές με λοιμώξεις από στρεπτόκοκκο
66624	PANDAS	Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with Streptococcus infections		Νόσος PANDAS	Παιδιατρικές αυτοάνοσες διαταραχές σχετικές με λοιμώξεις από στρεπτόκοκκο
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy		I42.8	Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Ampulla cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Μυοκαρδιοπάθεια λήκυθου
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Apical ballooning syndrome		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Σύνδρομο διάτασης κορυφής
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Ballooning cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Μυοκαρδιοπάθεια διάτασης
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Broken heart syndrome		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Σύνδρομο ραγισμένης καρδιάς
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Stress cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Μυοκαρδιοπάθεια επίμονου stress
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Tako-Tsubo syndrome		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Σύνδρομο Tako-Tsubo
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Takotsubo cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Μυοκαρδιοπάθεια Takotsubo
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Takotsubo syndrome		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Σύνδρομο Takotsubo
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy	Transient left ventricular apical ballooning syndrome		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	Σύνδρομο παροδικής διάτασης κορυφής αριστερής κοιλιάς
66518	Short fifth metacarpals-insulin resistance syndrome		E13	Σύνδρομο βραχυπρόθεσμου πέμπτου μετακαρπίου-αντίστασης στην ινσουλίνη	
65798	Goodman syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Goodman	
65798	Goodman syndrome	ACPS4		Σύνδρομο Goodman	ACPS4
65798	Goodman syndrome	Acrocephalopolysyndactyly type 4		Σύνδρομο Goodman	Ακροκεφαλοπολυσυνδακτυλία τύπου 4
65283	Timothy syndrome		I45.8	Σύνδρομο Timothy	
65283	Timothy syndrome	LQT8		Σύνδρομο Timothy	LQT8
65283	Timothy syndrome	Long QT syndrome type 8		Σύνδρομο Timothy	Σύνδρομο μακρού QT τύπου 8
65283	Timothy syndrome	Long QT syndrome-syndactyly syndrome		Σύνδρομο Timothy	Σύνδρομο μακρού QT-Συνδακτυλίας
65282	Carvajal syndrome		I42.0	Σύνδρομο Carvajal	
65282	Carvajal syndrome	KWWH type II		Σύνδρομο Carvajal	KWWH type II
65282	Carvajal syndrome	Keratoderma with woolly hair type II		Σύνδρομο Carvajal	Κερατοδερμία με μάλλινο τύπο τριχών κεφαλής τύπου 2
65282	Carvajal syndrome	Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο Carvajal	Σύνδρομο μάλλινου τριχωτού κεφαλής-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
65282	Carvajal syndrome	Woolly hair-palmoplantar keratoderma-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο Carvajal	Σύνδρομο μάλλινου τριχωτού κεφαλής-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
65282	Carvajal syndrome	Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο Carvajal	Σύνδρομο μάλλινου τριχωτού κεφαλής-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτική μυοκαρδιοπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
65282	Carvajal syndrome	Wooly hair-palmoplantar keratoderma-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο Carvajal	Σύνδρομο μάλλινου τριχωτού κεφαλής-παλαμοπευματικής κερατοδερμίας-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome		K75.4	Σύνδρομο με πρωτοπαθή χολαγγειίτιδα των χοληφόρων/πρωτοπαθή σκληρυντική χολαγγειίτιδα και επικάλυψη αυτοάνοσης ηπατίτιδας	
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	Overlap syndromes of autoimmune liver diseases		Σύνδρομο με πρωτοπαθή χολαγγειίτιδα των χοληφόρων/πρωτοπαθή σκληρυντική χολαγγειίτιδα και επικάλυψη αυτοάνοσης ηπατίτιδας	Αλληλεπικαλυπτόμενα σύνδρομα αυτοάνοσων ηπατικών νόσων
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome	PBC/PSC and AIH overlap syndrome		Σύνδρομο με πρωτοπαθή χολαγγειίτιδα των χοληφόρων/πρωτοπαθή σκληρυντική χολαγγειίτιδα και επικάλυψη αυτοάνοσης ηπατίτιδας	Αλληλεπικαλυπτόμενο σύνδρομο PBC/PSC and AIH
65285	Lhermitte-Duclos disease		Q04.8	Νόσος Lhermitte-Duclos	
65285	Lhermitte-Duclos disease	Dysplastic gangliocytoma of the cerebellum		Νόσος Lhermitte-Duclos	Δυσπλαστικό γαγγλιοκύττωμα της παρεγκεφαλίδας
65285	Lhermitte-Duclos disease	LDD		Νόσος Lhermitte-Duclos	LDD
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease		G93.8	Νόσος των βασικών γαγγλίων που ανταποκρίνεται στη βιοτίνη-θειαμίνη	
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	BBGD		Νόσος των βασικών γαγγλίων που ανταποκρίνεται στη βιοτίνη-θειαμίνη	BBGD
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	BTBGD		Νόσος των βασικών γαγγλίων που ανταποκρίνεται στη βιοτίνη-θειαμίνη	BTBGD
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	Biotin-responsive basal ganglia disease		Νόσος των βασικών γαγγλίων που ανταποκρίνεται στη βιοτίνη-θειαμίνη	Νόσος βασικών γαγγλίων ανταποκρινόμενα στην βιοτίνη
65287	Beta-ureidopropionase deficiency		E79.8	Ανεπάρκεια β-ουρείδοπροπιονάσης	
65287	Beta-ureidopropionase deficiency	Beta-alanine synthase deficiency		Ανεπάρκεια β-ουρείδοπροπιονάσης	Ανεπάρκεια β-αλανίνης συνθετάσης
65286	3q29 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	
65286	3q29 microdeletion syndrome	3q subtelomere deletion syndrome		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	Σύνδρομο έλλειψης χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29
65286	3q29 microdeletion syndrome	3qter deletion		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	3qter έλλειψη
65286	3q29 microdeletion syndrome	Del(3)(q29)		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	Del(3)(q29)
65286	3q29 microdeletion syndrome	Monosomy 3q29		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	Μονοσωμία 3q29
65286	3q29 microdeletion syndrome	Monosomy 3qter		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	Μονοσωμία 3qter
65681	Vaginal atresia		Q52.0	Κολπική ατρησία	
65288	Permanent neonatal diabetes mellitus-pancreatic and cerebellar agenesis syndrome		P70.2	Σύνδρομο μόνιμου νεογνικού σακχαρώδη διαβήτη-παγκρεατικής και παρεγκεφαλίδας αγενεσίας	
65288	Permanent neonatal diabetes mellitus-pancreatic and cerebellar agenesis syndrome	Pancreatic and cerebellar agenesis		Σύνδρομο μόνιμου νεογνικού σακχαρώδη διαβήτη-παγκρεατικής και παρεγκεφαλίδας αγενεσίας	Παγκρεατική και παρεγκεφαλίδας αγενεσία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
65683	Isolated focal cortical dysplasia		Q04.8	Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού	
65683	Isolated focal cortical dysplasia	Epilepsy due to FCD		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού	Επιληψία λόγω FCD
65682	Benign recurrent intrahepatic cholestasis		K83.1	Καλοήθης υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση	
65682	Benign recurrent intrahepatic cholestasis	BRIC		Καλοήθης υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση	BRIC
65682	Benign recurrent intrahepatic cholestasis	Summerskill-Walshe-Tygstrup syndrome		Καλοήθης υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση	Σύνδρομο Summerskill-Walshe-Tygstrup
65720	Arthrogryposis-severe scoliosis syndrome		Q68.8	Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-σοβαρής σκολίωσης	
65720	Arthrogryposis-severe scoliosis syndrome	Distal arthrogryposis type 4		σύνδρομο αρθρογρύπωσης-σοβαρής σκολίωσης	Αρθρογρύπωση άκρων τύπου 4
65720	Arthrogryposis-severe scoliosis syndrome	Distal arthrogryposis type IID		σύνδρομο αρθρογρύπωσης-σοβαρής σκολίωσης	Αρθρογρύπωση άκρων τύπου IID
65684	Monomelic amyotrophy		G12.8	Μονομελική αμυοτροφία	
65684	Monomelic amyotrophy	Benign focal amyotrophy		Μονομελική αμυοτροφία	Καλοήθης εστιακή μυϊκή ατροφία
65684	Monomelic amyotrophy	Hirayama disease		Μονομελική αμυοτροφία	Νόσος Hirayama
65684	Monomelic amyotrophy	JMADUE		Μονομελική αμυοτροφία	JMADUE
65684	Monomelic amyotrophy	Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity		Μονομελική αμυοτροφία	Νεανική μυϊκή ατροφία των άνω άκρων
65684	Monomelic amyotrophy	Juvenile muscular atrophy of the distal upper limb		Μονομελική αμυοτροφία	Νεανική μυϊκή ατροφία των περιφερικών άνω άκρων
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma		C44.6	Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma	Familial primary self-healing squamous epithelioma of the skin, Ferguson-Smith type	C44.7	Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	Οικογενές πρωτοπαθές αυτοθεραπευόμενο επιθηλίωμα εκ πλακωδών κυττάρων τύπου Ferguson-Smith
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma	Ferguson-Smith disease	C44.3	Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	Νόσος Ferguson-Smith
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma	MSSE		Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	MSSE
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma	Multiple keratoacanthoma, Ferguson-Smith type		Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	Πολλαπλό κερατοακάνθωμα τύπου Ferguson-Smith
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma	Self-healing squamous epithelioma type 1		Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	Αυτοθεραπευόμενο επιθηλίωμα εκ πλακωδών κυττάρων τύπου 1
65743	Autosomal dominant multiple pterygium syndrome		Q79.8	Σύνδρομο αυτοσωματικού επικρατούντα πολλαπλού πτερυγίου	
65743	Autosomal dominant multiple pterygium syndrome	Distal arthrogryposis type 8		Αυτοσωματικό επικρατόν σύνδρομοπολλαπλών πτερυγίων	Αρθρογρύπωση άκρων τύπου 8
65759	Carpenter syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Carpenter	
65759	Carpenter syndrome	ACPS2		Σύνδρομο Carpenter	ACPS2
65759	Carpenter syndrome	Acrocephalopolysyndactyly type 2		Σύνδρομο Carpenter	Ακροκεφαλοπολυσυνδακτυλία τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
64745	Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy		O26.8	Κνησμώδεις κνιδώδεις βλατίδες και πλάκες της κύησης	
64745	Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy	PUPPP		Κνησμώδεις κνιδώδεις βλατίδες και πλάκες της κύησης	PUPPP
64745	Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy	Polymorphic eruption of pregnancy		Κνησμώδεις κνιδώδεις βλατίδες και πλάκες της κύησης	Πολυμορφικό εξάνθημα της κύησης
64748	Dejerine-Sottas syndrome		G60.0	Σύνδρομο Dejerine-Sottas	
64748	Dejerine-Sottas syndrome	Charcot-Marie-Tooth disease type 3		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3
64748	Dejerine-Sottas syndrome	HMSN 3		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	HMSN 3
64748	Dejerine-Sottas syndrome	HMSN III		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	HMSN III
64748	Dejerine-Sottas syndrome	Hereditary motor and sensory neuropathy type 3		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 3
64748	Dejerine-Sottas syndrome	Hereditary motor and sensory neuropathy type III		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου III
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5		G60.0	Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5	Charcot-Marie-Tooth disease-pyramidal features syndrome		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	Νόσος Charcot-Marie-Tooth-Σύνδρομο πυραμιδικής συνδρομής
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5	HMSN 5		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	HMSN 5
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5	HMSN V		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	HMSN V
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5	Hereditary motor and sensory neuropathy type V		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου V
562509	Heme oxygenase-1 deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια αίμης οξυγενάσης-1	
562509	Heme oxygenase-1 deficiency	HO-1 deficiency		Ανεπάρκεια αίμης οξυγενάσης-1	HO-1 ανεπάρκεια
64752	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5		G60.8	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 5	
64752	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5	Congenital insensitivity to pain and thermal analgesia		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 5	Συγγενής αναισθησία στον πόνο και θερμική αναλγησία
64752	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5	HSAN5		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 5	HSAN5
64752	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type V		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 5	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου V
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2		G60.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2	AOA2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	AOA2
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2	Ataxia-oculomotor apraxia type 2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 2
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2	SCAN 2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	SCAN 2
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2	SCAR1		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	SCAR1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
64754	Nevus comedonicus syndrome		Q82.5	Κωμωδικό σύνδρομο στίλων	
562528	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome			Σύνδρομο συγγενών συσπάσεων άκρων-προσώπου-υποτονίας- αναπτυξιακής καθυστέρησης	
562528	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome	CLIFAHDD syndrome		Σύνδρομο συγγενών συσπάσεων άκρων-προσώπου-υποτονίας- αναπτυξιακής καθυστέρησης	Σύνδρομο CLIFAHDD
64755	Becker nevus syndrome		D22.5	Σύνδρομο σπίλου Becker	
64755	Becker nevus syndrome	Pigmentary hairy epidermal nevus		Σύνδρομο σπίλου Becker	Μελαχρωματικός τριχωτός επιδερμικός σπίλος.
562559	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome		F72.8	Σύνδρομο προεξέχουσας πρόσθιας άνω γνάθου-στραβισμού- νοητικής αναπηρίας	
562559	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome	MRAMS syndrome		Σύνδρομο προεξέχουσας πρόσθιας άνω γνάθου-στραβισμού- νοητικής αναπηρίας	Σύνδρομο MRAMS
562538	Autosomal recessive extra-oral halitosis		E88.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη εξωστοματική δυσσομία	
562538	Autosomal recessive extra-oral halitosis	MTO-deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εξωστοματική δυσσομία	MTO ανεπάρκεια
562538	Autosomal recessive extra-oral halitosis	Methanethiol oxidase deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εξωστοματική δυσσομία	Ανεπάρκεια μεθανεθιόλης οξειδάσης
65250	Perineural cyst		G54.8	Περινευρική κύστη	
65250	Perineural cyst	Tarlov cyst		Περινευρική κύστη	Κύστη Tarlov
562569	TMEM94-associated congenital heart defect-facial dysmorphism-developmental delay syndrome			Σύνδρομο συγγενών καρδιακών ανωμαλιών που σχετίζεται με το TMEM94-δυσμορφίας προσώπου- αναπτυξιακής καθυστέρησης	
64686	Tolosa-Hunt syndrome		H49.8	Σύνδρομο Toulose-Hunt	
64686	Tolosa-Hunt syndrome	Painful ophthalmoplegia		Σύνδρομο Toulose-Hunt	Επίτονη οφθαλμοπληγία
64545	Benign idiopathic neonatal seizures		G40.4	Καλοήθεις ιδιοπαθείς νεογνικές κρίσεις	
64545	Benign idiopathic neonatal seizures	BINS		Καλοήθεις ιδιοπαθείς νεογνικές κρίσεις	BINS
64545	Benign idiopathic neonatal seizures	Benign nonfamilial neonatal seizures		Καλοήθεις ιδιοπαθείς νεογνικές κρίσεις	Καλοήθεις μη οικογενείς νεογνικοί σπασμοί
64542	Acrofacial dysostosis, Kennedy-Teebi type		Q75.4	Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Kennedy-Teeby	
64542	Acrofacial dysostosis, Kennedy-Teebi type	Kennedy-Teebi syndrome		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Kennedy-Teeby	Σύνδρομο Kennedy-Teebi
64280	Childhood absence epilepsy		G40.3	Επιληψία τύπου απουσίας παιδικής ηλικίας	
64280	Childhood absence epilepsy	Pyknolesy		Επιληψία τύπου απουσίας παιδικής ηλικίας	Πικνοληψία
64722	Granulomatous mastitis		N61	Κοκκιωματώδης μαστίτιδα	
64722	Granulomatous mastitis	Idiopathic granulomatous mastitis		Κοκκιωματώδης μαστίτιδα	Ιδιοπαθής κοκκιωματώδης μαστίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
64720	Leiomyosarcoma		C49.9	Λειομυοσάρκωμα	
64694	Trench fever		A79.0	Πυρετός Trench	
64694	Trench fever	Bartonellosis due to Bartonella quintana infection		Πυρετός Trench	Μπαρτονέλλωση εξαιτίας λοίμωξης από Bartonella quintana
64692	Oroya fever		A44.0	Πυρετός Oroya	
64692	Oroya fever	Bartonellosis due to Bartonella bacilliformis infection		Πυρετός Oroya	Μπαρτονέλλωση εξαιτίας λοίμωξης από Bartonella bacilliformis
64692	Oroya fever	Carrion disease		Πυρετός Oroya	Νόσος Carrion
64739	Ovarian hyperstimulation syndrome		N98.1	Σύνδρομο υπερδιέγερσης ωοθηκών	
64739	Ovarian hyperstimulation syndrome	OHSS		Σύνδρομο υπερδιέγερσης ωοθηκών	OHSS
64734	Iridocorneal endothelial syndrome		H21.1	Ιριδοκερατοειδικό ενδοθηλιακό σύνδρομο	
64734	Iridocorneal endothelial syndrome	ICE syndrome		Ιριδοκερατοειδικό ενδοθηλιακό σύνδρομο	ICE σύνδρομο
64742	Pleuropulmonary blastoma		C34.3	Πλευροπνευμονικό βλάστωμα	
64742	Pleuropulmonary blastoma		C34.9	Πλευροπνευμονικό βλάστωμα	
64742	Pleuropulmonary blastoma		C34.2	Πλευροπνευμονικό βλάστωμα	
64742	Pleuropulmonary blastoma		C34.1	Πλευροπνευμονικό βλάστωμα	
64741	Pulmonary blastoma		C34.2	Πνευμονικό βλάστωμα	
64741	Pulmonary blastoma	Pneumoblastoma	C34.8	Πνευμονικό βλάστωμα	Πνευμονοβλάστωμα
64741	Pulmonary blastoma		C34.9	Πνευμονικό βλάστωμα	
64741	Pulmonary blastoma		C34.1	Πνευμονικό βλάστωμα	
64741	Pulmonary blastoma		C34.3	Πνευμονικό βλάστωμα	
561854	FOXG1 syndrome		F84.8	Σύνδρομο FOXG1	
561854	FOXG1 syndrome	FOXG1-related epileptic-dyskinetic encephalopathy		Σύνδρομο FOXG1	FOXG1-συγγενής επιληπτική-δυσκινητική εγκεφαλοπάθεια
63259	Iniencephaly		Q00.2	Ινιεγκεφαλία	
63260	Craniorachischisis		Q00.1	Κρανιοραχίσχιση	
63440	Isolated oxycephaly		Q75.0	Μεμονωμένη οξυκεφαλία	
63440	Isolated oxycephaly	Acrocephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	Ακροκεφαλία

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
63440	Isolated oxycephaly	Hypsicephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	Υψικεφαλία
63440	Isolated oxycephaly	Hypocephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	Υψοκεφαλία
63440	Isolated oxycephaly	Pyrgocephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	Πυργοκεφαλία
63440	Isolated oxycephaly	Turriccephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	Πυργοκεφαλία
63442	Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia		Q78.8	Φαλαγγο-επιφυσιακή δυσπλασία σε σχήμα αγγέλου	
63442	Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia	ASPED		Φαλαγγο-επιφυσιακή δυσπλασία σε σχήμα αγγέλου	ASPED
63273	Distal myopathy with posterior leg and anterior hand involvement		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια με εμπλοκή του οπίσθιου ποδιού και του πρόσθιου χεριού	
63273	Distal myopathy with posterior leg and anterior hand involvement	Distal ABD-filaminopathy		Περιφερική μυοπάθεια με εμπλοκή του οπίσθιου ποδιού και του πρόσθιου χεριού	ABD άκρων-νηματοπάθεια
63275	Pemphigoid gestationis		L12.8	Πεμφιγοειδές κήσης	
63275	Pemphigoid gestationis	Gestational pemphigoid		Πεμφιγοειδές κήσης	Πεμφιγοειδές κήσης
63455	Paraneoplastic pemphigus		L10.8	Παρανεοπλασματική πέμφιγα	
63446	Acrocapitofemoral dysplasia		Q78.8	Δυσπλασία ακρων-κεφαλής μηριαίου	
63862	Schisis association		Q87.8	Συνδυασμένες σχιστίες	
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome		Q87.3	Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	MCAP		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	MCAP
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	MCM		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	MCM
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	MCMTTC		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	MCMTTC
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	Macrocephaly-capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-τριχοειδικών ανωμαλιών
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	Σύνδρομο μακροκεφαλίας-cutis marmorata telangiectatica congenita
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	Megalencephaly-capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδικών ανωμαλιών
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome	Megalencephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-cutis marmorata telangiectatica congenita
60039	Pudendal neuralgia		G57.8	Πουναδική νευραλγία	
60039	Pudendal neuralgia	Alcock syndrome		Πυελική νευραλγία εκ του πνευμονογαστρικού	Σύνδρομο Alcock
60039	Pudendal neuralgia	Pudendal algia		Πυελική νευραλγία εκ του πνευμονογαστρικού	Άλγος αιδοίου
60039	Pudendal neuralgia	Pudendal nerve entrapment syndrome		Πυελική νευραλγία εκ του πνευμονογαστρικού	Σύνδρομο παγίδευσης αιδοϊκού νεύρου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
60039	Pudendal neuralgia	Pudendal neuralgia by pudendal nerve entrapment		Πυελική νευραλγία εκ του πνευμονογαστρικού	Άλγος αιδοίου από παγίδευση αιδοϊκού νεύρου
60039	Pudendal neuralgia	Pudendalgia		Πυελική νευραλγία εκ του πνευμονογαστρικού	Άλγος αιδοίου
60041	Congenital heart block		Q24.6	Συγγενής καρδιακός αποκλεισμός	
60041	Congenital heart block	Congenital atrioventricular block		Συγγενής καρδιακός αποκλεισμός	Συγγενής κολποκοιλιακός αποκλεισμός
60032	Recurrent respiratory papillomatosis			Υποτροπιάζουσα αναπνευστική θηλωμάτωση	
60033	Idiopathic bronchiectasis		J47	Ιδιοπαθείς βρογχεκτασίες	
59303	Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome			Σύνδρομο νεογνικής ιχθύωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας	
59303	Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome	IHSC		Σύνδρομο νεογνικής ιχθύωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας	IHSC
59303	Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome	Ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing cholangitis syndrome		Σύνδρομο νεογνικής ιχθύωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας	Σύνδρομο ιχθύωσης-υποτρίχωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας
59303	Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome	NISCH syndrome		Σύνδρομο νεογνικής ιχθύωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας	Σύνδρομο NISCH
59306	McLeod neuroacanthocytosis syndrome		G10	Σύνδρομο νευροακανθοκυττάρωσης McLeod	
59306	McLeod neuroacanthocytosis syndrome	MLS		Σύνδρομο νευροακανθοκυττάρωσης McLeod	MLS
59306	McLeod neuroacanthocytosis syndrome	X-linked McLeod syndrome		Σύνδρομο νευροακανθοκυττάρωσης McLeod	Φυλοσύνδετο σύνδρομο McLeod
59298	Schilder disease		G37.0	Νόσος του Schilder	
59298	Schilder disease	Myelinoclastic diffuse sclerosis		Νόσος του Schilder	Μυελινο-κλαστική διάχυτη σκλήρυνση
60015	Enlarged parietal foramina		Q75.8	Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	
60015	Enlarged parietal foramina	Catlin marks		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	Σημεία Catlin
60015	Enlarged parietal foramina	Fenestrae parietales symmetricae		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	Fenestrae parietales symmetricae
60015	Enlarged parietal foramina	Foramina parietalia permagna		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	Foramina parietalia permagna
60015	Enlarged parietal foramina	Hereditary cranium bifidum		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	Hereditary cranium bifidum
60015	Enlarged parietal foramina	Symmetric parietal foramina		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	Symmetric parietal foramina
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone		M92.7	Οστεοχόνδρωση του μεταταρσίου οστού	
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone	Avascular necrosis of the metatarsal bone		Οστεοχόνδρωση του μεταταρσίου οστού	Άσηπτη νέκρωση μεταταρσίων οστών
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone	Freiberg disease		Οστεοχόνδρωση του μεταταρσίου οστού	Νόσος Freiberg
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone	Freiberg infraction		Οστεοχόνδρωση του μεταταρσίου οστού	Έμφρακτο Freiberg

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
60025	Pulmonary alveolar microlithiasis		J84.0	Πνευμονική κυψελιδική μικρολιθίαση	
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone		M92.6	Οστεοχόνδρωση του οστού του ταρσού	
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone	Aseptic necrosis of the tarsal bone		Οστεοχόνδρωση του οστού του ταρσού	Άσηπτη νέκρωση οστών ταρσού
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone	Avascular necrosis of the tarsal bone		Οστεοχόνδρωση του οστού του ταρσού	Άσηπτη νέκρωση οστών ταρσού
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone	Kohler disease		Οστεοχόνδρωση του οστού του ταρσού	Νόσος Kohler
60026	Pulmonary nodular lymphoid hyperplasia			Πνευμονική οζώδης λεμφοειδής υπερπλασία	
60026	Pulmonary nodular lymphoid hyperplasia	Pulmonary pseudolymphoma		Πνευμονική οζώδης λεμφοειδής υπερπλασία	Πνευμονικό ψευδολέμφωμα
564178	Primary hypomagnesemia with refractory seizures and intellectual disability		E83.4	Πρωτοπαθής υπομαγνησαμία με ανθεκτικές κρίσεις σπασμών και νοητική αναπηρία	
60030	Loeys-Dietz syndrome		Q87.4	Σύνδρομο Loeys-Dietz	
60030	Loeys-Dietz syndrome	Aortic aneurysm syndrome due to TGF-beta receptors anomalies		Σύνδρομο Loeys-Dietz	Σύνδρομο αορτικού ανευρύσματος λόγω ανωμαλιών των υποδοχέων TGF-βήτα
59315	Rhombencephalosynapsis		Q04.3	Ρομβεγκεφαλοσύναψη	
60014	Argyria		T56.8	Αργυρία	
60014	Argyria	Silver staining		Αργυρία	Αργυρή χρώση δέρματος
57777	Cirrhotic cardiomyopathy		I42.8	Κιρρωτική μυοκαρδιοπάθεια	
57196	Medial condensing osteitis of the clavicle		M85.3	Μέση συμπτωκνωτική οστείτιδα της κλείδας	
57196	Medial condensing osteitis of the clavicle	Osteitis condensans of the clavicle		Μέση συμπτωκνωτική οστείτιδα της κλείδας	Συμπτωκνωτική οστείτιδα της κλείδας
563708	Syndromic congenital sodium diarrhea			Συδρομική συγγενής διάρροια νατρίου	
563708	Syndromic congenital sodium diarrhea	Syndromic congenital tufting enteropathy		Συδρομική συγγενής διάρροια νατρίου	Συδρομική συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια
57145	SUNCT syndrome		G44.8	Σύνδρομο SUNCT	
57145	SUNCT syndrome	Short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing		Σύνδρομο SUNCT	Μικρής διάρκειας ετερόπλευρης νευραλγικής φύσεως επεισόδια κεφαλαλγίας με έγχυση του
56425	Cold agglutinin disease		D59.1	Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	
56425	Cold agglutinin disease	CAD		Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	CAD
56425	Cold agglutinin disease	CAS		Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	CAS
56425	Cold agglutinin disease	Chronic cold agglutinin disease		Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	Χρόνια νόσος ψυχρών συγκολλητίνων
56425	Cold agglutinin disease	Cold agglutinin syndrome		Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	Σύνδρομο ψυχρών συγκολλητίνων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
59181	Sorsby pseudoinflammatory fundus dystrophy		H35.5	Ψευδοφλεγμονώδης δυστροφία της ωχράς του Sorsby	
59135	Laing early-onset distal myopathy		G71.0	Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης	
59135	Laing early-onset distal myopathy	Distal myopathy type 1		Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης	Μυοπάθεια άκρων τύπου 1
59135	Laing early-onset distal myopathy	Gowers disease		Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης	Νόσος Gowers
59135	Laing early-onset distal myopathy	MPD1		Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης	MPD1
58040	Osteblastoma		D16.1	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.3	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.4	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.8	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.0	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.6	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.7	Οστεοβλάστωμα	
58040	Osteblastoma		D16.5	Οστεοβλάστωμα	
58017	Classic hairy cell leukemia		C91.4	Κλασική λευχαιμία εκ τριχωτών κυττάρων	
58017	Classic hairy cell leukemia	HCL-C		Κλασική λευχαιμία εκ τριχωτών κυττάρων	HCL-C
58017	Classic hairy cell leukemia	Leukemic reticuloendotheliosis		Κλασική λευχαιμία εκ τριχωτών κυττάρων	Λευχαιμική δικτυοενδοθηλίωση
57782	Mazabraud syndrome		M85.0	Σύνδρομο Mazabraud	
57782	Mazabraud syndrome	Myxoma with fibrous dysplasia		Σύνδρομο Mazabraud	Μύζωμα με ινώδη δυσπλασία
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1F		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	Αυτοσωμική επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1F
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2	LGMD type 1F		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	LGMD τύπου 1F
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2	LGMD1F		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	LGMD1F
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2	Limb-girdle muscular dystrophy type 1F		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1F
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2	TNP03-related LGMD D2		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	LGMD D2 που σχετίζεται με TNP03
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1G		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	Αυτοσωμική επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1G
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3	HNRNPDL-related LGMD D3		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	LGMD D3 που σχετίζεται με HNRNPDL
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3	LGMD type 1G		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	LGMD τύπου 1G
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3	LGMD1G		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	LGMD1G
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3	Limb-girdle muscular dystrophy type 1G		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1G
54595	Craniopharyngioma		D44.4	Κρανιοφαρυγγίωμα	
54368	Sarcocystosis		A07.8	Σαρκοκύτωση	
54368	Sarcocystosis	Sarcosporidiosis		Σαρκοκύτωση	Σαρκοσποριδίαση
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis		N03.5	Πρωτοπαθής μεμβρανοπολλαπλασιαστική σπειραματονεφρίτιδα	
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis	Mesangiocapillary glomerulonephritis		Πρωτοπαθής μεμβρανοπολλαπλασιαστική σπειραματονεφρίτιδα	Μεσαγγειοτριχοειδική σπειραματονεφρίτιδα
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis	Primary MPGN		Πρωτοπαθής μεμβρανοπολλαπλασιαστική σπειραματονεφρίτιδα	Πρωτοπαθής MPGN
54272	Hepatocellular adenoma		D13.4	Ηπατοκυτταρικό αδένωμα	
56304	Atelosteogenesis type II		Q77.5	Ατελής οστεογένεση τύπου II	
56304	Atelosteogenesis type II	AO2		Ατελής οστεογένεση τύπου II	AO2
56304	Atelosteogenesis type II	AOII		Ατελής οστεογένεση τύπου II	AOII
56304	Atelosteogenesis type II	Atelosteogenesis type 2		Ατελής οστεογένεση τύπου II	Ατελοστεογένεση τύπου 2
56304	Atelosteogenesis type II	De la Chapelle dysplasia		Ατελής οστεογένεση τύπου II	Δυσπλασία De la Chapelle
56304	Atelosteogenesis type II	Neonatal osseous dysplasia type 1		Ατελής οστεογένεση τύπου II	Νεογνική οστική δυσπλασία τύπου 1
56305	Atelosteogenesis type III		Q78.8	Ατελής οστεογένεση τύπου III	
56305	Atelosteogenesis type III	AO3		Ατελής οστεογένεση τύπου III	AO3
56305	Atelosteogenesis type III	AOIII		Ατελής οστεογένεση τύπου III	AOIII
56305	Atelosteogenesis type III	Atelosteogenesis type 3		Ατελής οστεογένεση τύπου III	Ατελοστεογένεση τύπου 3
55880	Chondrosarcoma		C49.9	Χονδρόσάρκωμα	
55881	Adamantinoma		C40.2	Αδαμαντίνωμα	
55881	Adamantinoma	Adamantinoma of long bones		Αδαμαντίνωμα	Αδαμαντίνωμα μακρών οστών

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
55654	Hypotrichosis simplex		L65.8	Απλή υποτριχώση	
55654	Hypotrichosis simplex	Hereditary hypotrichosis simplex		Απλή υποτριχώση	Κληρονομική απλή υποτριχώση
55655	Pneumococcal meningitis		G00.1	Πνευμονιοκοκκική μηνιγγίτιδα	
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23		G71.0	Υπομονάδα λαμίνινης άλφα 2 μυϊκή δυστροφία άκρου ζώνης R23	
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23	LGMD type R23		Υπομονάδα λαμίνινης άλφα 2 μυϊκή δυστροφία άκρου ζώνης R23	LGMD τύπου R23
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23	Laminin subunit alpha 2-related LGMD R23		Μυϊκή δυστροφία άκρου ζώνης που σχετίζεται με την υπομονάδα λαμίνινης άλφα 2 (LGMD R23 Laminin α2-related)	Υπομονάδα α2 λαμίνινης-συγγενής LGMD R23
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23	Laminin subunit alpha 2-related late-onset muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία άκρου ζώνης που σχετίζεται με την υπομονάδα λαμίνινης άλφα 2 (LGMD R23 Laminin α2-related)	Υπομονάδα α2 λαμίνινης-συγγενής όψιμης εμφάνισης μυϊκή δυστροφία
565858	Craniosynostosis-microretrognathia-severe intellectual disability syndrome			Σύνδρομο κρανιοσυστώσεως-μικροετρογναθίας-σοβαρής νοητικής αναπηρίας	
565788	Infantile inflammatory bowel disease with neurological involvement			Βρεφική φλεγμονώδης εντερική νόσος με νευρολογική συμμετοχή	
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24	LGMD type R24		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	LGMD τύπου R24
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24	Limb-girdle muscular dystrophy type R24		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	Ζωνιαία Μυϊκή Δυστροφία τύπου R24
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24	POMGNT2-related LGMD R24		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	POMGNT2-συγγενής LGMD R24
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24	POMGNT2-related muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	POMGNT2-συγγενής μυϊκή δυστροφία
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	Calpain-3-related LGMD D4		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	Calpain-3-συγγενής LGMD D4
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	LGMD type D4		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	LGMD τύπου D4
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	LGMD11		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	LGMD11
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4	Limb-girdle muscular dystrophy type D4		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	Ζωνιαία Μυϊκή Δυστροφία τύπου D4
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency		E79.8	Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσουλτοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	HPRT deficiency, grade I		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσουλτοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Ανεπάρκεια HPRT,κατηγορίας I
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	HPRT partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσουλτοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Μερική ανεπάρκεια HPRT
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	HPRT-related gout		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσουλτοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	HPRT-συγγενής ουρική αρθρίτιδα
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	HPRT-related hyperuricemia		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσουλτοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	HPRT-συγγενής υπερουριχαιμία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	HPRT1 partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβουλοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Μερική ανεπάρκεια HPRT1
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβουλοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Μερική ανεπάρκεια της φωσφοριβουλοτρανσφεράσης 1 της υποξανθίνης-γουανίνης
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade I		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβουλοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Ανεπάρκεια της φωσφοριβουλοτρανσφεράσης 1 της υποξανθίνης-γουανίνης κατηγορίας 1
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency	Kelley-Seegmiller syndrome		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβουλοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	Σύνδρομο Kelley-Seegmiller
79230	Hemochromatosis type 2		E83.1	Αιμοχρωμάτωση τύπου 2	
79230	Hemochromatosis type 2	Juvenile hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση τύπου 2	Νεανική αιμοχρωμάτωση
79237	Galactokinase deficiency		E74.2	Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	
79237	Galactokinase deficiency	GALK deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	Ανεπάρκεια GALK
79237	Galactokinase deficiency	GALK-D		Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	GALK-D
79237	Galactokinase deficiency	Galactokinase deficiency galactosemia		Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	Γαλακτοζαϊμία από ανεπάρκεια της γαλακτοκινάσης
79237	Galactokinase deficiency	Galactosemia type 2		Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	Γαλακτοζαϊμία τύπου 2
566067	CEBPE-associated autoinflammation-immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome		D89.8	Σύνδρομο αυτοφλεγμονής-ανοσοανεπάρκειας-δυσλειτουργίας ουδετερόφιλων που σχετίζεται με το CEBPE	
566067	CEBPE-associated autoinflammation-immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome	CAIN		Σύνδρομο αυτοφλεγμονής-ανοσοανεπάρκειας-δυσλειτουργίας ουδετερόφιλων που σχετίζεται με το CEBPE	CAIN
565624	Combined oxidative phosphorylation defect type 39		E88.8	Διαταραχή συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 39	
565624	Combined oxidative phosphorylation defect type 39	COXPD39		Διαταραχή συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 39	COXPD39
565624	Combined oxidative phosphorylation defect type 39	GFM2-related combined oxidative phosphorylation defect		Διαταραχή συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 39	GFM2-συγγενής συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης
565612	Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy		E75.5	Καρδιομυοαγγειοπάθεια λόγω εναπόθεσης τριγλυκεριδίων	
565612	Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy	Neutral lipid storage disease with severe cardiovascular involvement		Καρδιομυοαγγειοπάθεια λόγω εναπόθεσης τριγλυκεριδίων	Νόσος αποθήκευσης των ουδέτερων λιπών με σοβαρή καρδιακή συμμετοχή
565612	Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy	TGCV		Καρδιομυοαγγειοπάθεια λόγω εναπόθεσης τριγλυκεριδίων	TGCV
565641	Primary desmosis coli		K59.8	Πρωτοπαθής έλλειψη του δικτύου πλέγματος κολλαγόνου στο έντερο	
565641	Primary desmosis coli	Aplastic desmosis coli		Πρωτοπαθής έλλειψη του δικτύου πλέγματος κολλαγόνου στο έντερο	Απλαστική δέσμωση coli
565782	Methotrexate toxicity			Τοξικότητα από μεθοτρεξάτη	
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.1	Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	2-methylbutyric aciduria		Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	2-μεθυλοβουτυρική οξουρία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	Developmental delay due to 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	Αναπτυξιακή καθυστέρηση εξαιτίας ανεπάρκειας της μεθυλ-βουτυρικής-CoA δευδρογονάσης
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	SBCAD deficiency		Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	Ανεπάρκεια SBCAD
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	Short/branched-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	Ανεπάρκεια βραχέως σκέλους της αλύσου ακετυλ-coA-δευδρογονάσης
79156	Seizures-intellectual disability due to hydroxylysiniuria syndrome		E72.3	Επιληπτικές κρίσεις-νοητική αναπηρία λόγω συνδρόμου υδροξυλυσινουρίας	
79155	Hydroxykynureninuria		E70.8	Υδροξυκινουρενουρία	
79155	Hydroxykynureninuria	Kynureninase deficiency		Υδροξυκινουρενουρία	Ανεπάρκεια κινουρενίνης
79155	Hydroxykynureninuria	Xanthurenic aciduria		Υδροξυκινουρενουρία	Ξανθουραϊκή οξουρία
79154	2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria		E72.3	2-αμινοαδιπική 2-οξοαδιπική οξέωση	
79154	2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria	Alpha-aminoadipic aciduria		2-αμινοαδιπική 2-οξοαδιπική οξέωση	α-Αμινοαδιπική Οξουρία
79153	Idiopathic trachyonychia		L60.3	Ιδιοπαθής τραχειονυχία	
79152	Disseminated superficial actinic porokeratosis		Q82.8	Διάχυτη επιφανειακή ακτινική ποροκεράτωση	
79151	Acrokeratosis verruciformis of Hopf		Q82.8	Μυρμηκωδής ακροκεράτωση του Hopf	
79151	Acrokeratosis verruciformis of Hopf	AKV of Hopf		Μυρμηκωδής ακροκεράτωση του Hopf	AKV of Hopf
79150	Linear and whorled nevoid hypermelanosis		L81.4	Γραμμική και στρογγυλή σπειροειδής υπερμελάνωση	
79150	Linear and whorled nevoid hypermelanosis	LWNH		Γραμμική και στρογγυλή σπειροειδής υπερμελάνωση	LWNH
79149	Dermochondrocorneal dystrophy			Δερμοχονδροκερατοειδής δυστροφία	
79149	Dermochondrocorneal dystrophy	François syndrome		Δερμοχονδροκερατοειδής δυστροφία	Σύνδρομο François
79148	Elastosis perforans serpiginosa		L87.2	Διατρητική ελκώδης ελάστωση	
79147	Familial reactive perforating collagenosis		L87.1	Οικογενής αντιδραστική διατρητική κολλαγόνωση	
79146	Familial progressive hyperpigmentation		L81.4	Οικογενής προοδευτική υπερμελάγχρωση	
79146	Familial progressive hyperpigmentation	Melanosis diffusa congenita		Οικογενής προοδευτική υπερμελάγχρωση	Διάχυτη συγγενής μελάνωση
79146	Familial progressive hyperpigmentation	Melanosis universalis hereditaria		Οικογενής προοδευτική υπερμελάγχρωση	Κληρονομική καθολική μελάνωση
79146	Familial progressive hyperpigmentation	Universal melanosis		Οικογενής προοδευτική υπερμελάγχρωση	Καθολική μελάνωση
79145	Dowling-Degos disease		L81.8	Νόσος Dowling-Degos	
79145	Dowling-Degos disease	Reticular pigment anomaly of flexures		Νόσος Dowling-Degos	Δικτυωτή χρωστική ανωμαλία των πτυχών

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79144	Isolated congenital onychodysplasia		Q84.6	Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	
79144	Isolated congenital onychodysplasia	COIF		Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	COIF
79144	Isolated congenital onychodysplasia	COIF syndrome		Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	Σύνδρομο COIF
79144	Isolated congenital onychodysplasia	Congenital onychodysplasia of the index fingers		Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	Συγγενής ονχοδυσπλασία του δαχτύλου δείκτη
79144	Isolated congenital onychodysplasia	Iso-Kikuchi syndrome		Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	Σύνδρομο Iso-Kikuchi
79143	Isolated congenital anonychia		Q84.3	Μεμονωμένη συγγενής ανωνυχία	
79143	Isolated congenital anonychia	Isolated anonychia		Μεμονωμένη συγγενής ανωνυχία	Μεμονωμένη ανωνυχία
79159	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		E71.1	Ανεπάρκεια ισοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	
79159	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	Isobutyric aciduria		Ανεπάρκεια ισοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	Ισοβουτυρική οξουρία
79107	Developmental malformations-deafness-dystonia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αναπτυξιακών δυσπλασιών-κώφωσης-δυστονίας	
79107	Developmental malformations-deafness-dystonia syndrome	Developmental malformations-hearing loss-dystonia syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακών δυσπλασιών-κώφωσης-δυστονίας	Σύνδρομο αναπτυξιακών δυσμορφιών-απώλειας ακοής-δυστονίας
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha		E07.8	Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του α-υποδοχέα θυροειδικών ορμονών	
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha	RTHa		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του υποδοχέα θυροειδικών ορμονών άλφα	RTHa
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha	Resistance to thyroid hormone alpha		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του υποδοχέα θυροειδικών ορμονών άλφα	Αντίσταση στην θυροειδική ορμόνη α
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in TRa		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του υποδοχέα θυροειδικών ορμονών άλφα	Αντίσταση στην θυροειδική ορμόνη εξαιτίας μεταλλάξεως στον υποδοχέα TRa
79106	Eiken syndrome		M85.8	Σύνδρομο Eiken	
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta		E07.8	Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του β-υποδοχέα θυροειδικών ορμονών	
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	RTHb		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του β-υποδοχέα θυροειδικών ορμονών	RTHb
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	Resistance to thyroid hormone beta		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του β-υποδοχέα θυροειδικών ορμονών	Αντίσταση στην θυροειδική ορμόνη β
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in TRb		Αντίσταση στη θυροειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του β-υποδοχέα θυροειδικών ορμονών	Αντίσταση στην θυροειδική ορμόνη εξαιτίας μεταλλάξεως στον υποδοχέα TRb
79118	Neonatal diabetes-congenital hypothyroidism-congenital glaucoma-hepatic fibrosis-polycystic kidneys		Q61.1	Σύνδρομο νεογνού διαβήτη - συγγενούς υποθυροειδισμού - συγγενούς γλαυκώματος - ηπατικής ίνωσης -	
79113	Mandibulofacial dysostosis-microcephaly syndrome		Q87.0	Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μικροκεφαλίας	
79113	Mandibulofacial dysostosis-microcephaly syndrome	MFDM syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μικροκεφαλίας	Σύνδρομο MFDM
79113	Mandibulofacial dysostosis-microcephaly syndrome	Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μικροκεφαλίας	Γναθοπροσωπική δυσόσωση τύπου Guion-Almeida
79102	Thyrotoxic periodic paralysis		G72.3	Θυροετοξική περιοδική παράλυση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79102	Thyrotoxic periodic paralysis	Thyrotoxic hypokalemic periodic paralysis		Θυρεοτοξική περιοδική παράλυση	Θυρεοτοξική υποκαλιαιμική παράλυση
79105	Μυξοφίβροσάρκωμα		C49.9	Μυξοϊνοσάρκωμα	
79105	Μυξοφίβροσάρκωμα	Fibromyxosarcoma		Μυξοϊνοσάρκωμα	Ινομυξοσάρκωμα
79105	Μυξοφίβροσάρκωμα	Myxoid malignant fibrous histiocytoma		Μυξοϊνοσάρκωμα	Μυξοειδές κακόηθες ινώδες ιστιοκύττωμα
79099	Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis		D89.8	Διάμεση κοκκιωματώδης δερματίτιδα με αρθρίτιδα	
79099	Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis	Ackerman dermatitis syndrome		Διάμεση κοκκιωματώδης δερματίτιδα με αρθρίτιδα	Σύνδρομο δερματίτιδας Ackerman
79099	Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis	Ackerman syndrome		Διάμεση κοκκιωματώδης δερματίτιδα με αρθρίτιδα	Σύνδρομο Ackerman
79099	Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis	IGDA		Διάμεση κοκκιωματώδης δερματίτιδα με αρθρίτιδα	IGDA
79098	Sympathetic ophthalmia		H44.1	Συμπαθητική οφθαλμία	
79098	Sympathetic ophthalmia	Sympathetic uveitis		Συμπαθητική οφθαλμία	Συμπαθητική ραγοειδίτιδα
79101	Hyperprolinemia type 2		E72.5	Υπερπρωλιναιμία τύπου 2	
79101	Hyperprolinemia type 2	Delta-1-pyrroline-5-carboxylate dehydrogenase deficiency		Υπερπρωλιναιμία τύπου 2	Ανεπάρκεια δ1-πυρολινο-5-καρβοξυλική δευδρογονάσης
566192	Congenital autosomal recessive small-platelet thrombocytopenia		D69.4	Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοπενία μικρών αιμοπεταλίων	
566192	Congenital autosomal recessive small-platelet thrombocytopenia	CARST		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοπενία μικρών αιμοπεταλίων	CARST
79100	Atrophoderma vermiculata		L66.4	Μυρμηκοειδές ατροφόδερμα	
79100	Atrophoderma vermiculata	Folliculitis ulerythematosa reticulate		Μυρμηκοειδές ατροφόδερμα	Θυλακίτιδα ουλο-ερυθηματώδης δικτυωτή
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4		K76.8	Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4	2-methylacyl-CoA racemase deficiency		Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	Ανεπάρκεια 2-μεθυλακυλο-CoA ρακεμάσης
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4	AMACR deficiency		Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	Ανεπάρκεια AMACR
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4	Alpha-methyl-acyl-CoA racemase deficiency		Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	Ανεπάρκεια αλφα-μεθυλ-ακυλ-CoA ρακεμάσης
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4	BASD4		Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	BASD4
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4	Liver disease-retinitis pigmentosa-polyneuropathy-epilepsy syndrome		Συγγενής βλάβη σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	Σύνδρομο ηπατικής νόσου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας-πολυνευροπάθειας-επιληψίας
79094	Grange syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Grange	
79094	Grange syndrome	Grange occlusive arterial syndrome		Σύνδρομο Grange	Σύνδρομο αρτηριακής απόφραξης Grange
79094	Grange syndrome	Progressive arterial occlusive disease-hypertension-heart defects-bone fragility-brachysyndactyly syndrome		Σύνδρομο Grange	Σύνδρομο προοδευτικής αρτηριακής αποφρακτικής νόσου-υπέρτασης-καρδιακών βλαβών-εύθραστων οστών-

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
566175	Complement hyperactivation-angiopathic thrombosis-protein-losing enteropathy syndrome			Σύνδρομο υπερενεργοποίησης συμπληρώματος-αγγειοπαθητικής θρόμβωσης-εντεροπάθειας με απώλεια πρωτεϊνών	
566175	Complement hyperactivation-angiopathic thrombosis-protein-losing enteropathy syndrome	CD55 deficiency		Σύνδρομο υπερενεργοποίησης συμπληρώματος-αγγειοπαθητικής θρόμβωσης-εντεροπάθειας με απώλεια πρωτεϊνών	Ανεπάρκεια CD55
566175	Complement hyperactivation-angiopathic thrombosis-protein-losing enteropathy syndrome	CHAPLE syndrome		Σύνδρομο υπερενεργοποίησης συμπληρώματος-αγγειοπαθητικής θρόμβωσης-εντεροπάθειας με απώλεια πρωτεϊνών	Σύνδρομο CHAPLE
79097	Follicin acid-responsive seizures		G40.3	Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στο φολινικό οξύ	
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures		G40.8	Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	PNPO deficiency		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	Ανεπάρκεια PNPO
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	PNPO-related neonatal epileptic encephalopathy		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	PNPO-συγγενής νεογνική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	Pyridoxal phosphate-dependent seizures		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	Επιληπτικές κρίσεις που εξαρτώνται από τη φωσφορική πυριδοξάλη
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	Pyridoxamine 5'-oxidase deficiency		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	Ανεπάρκεια πυριδοξαμίνης 5 οξειδάσης
79096	Pyridoxal phosphate-responsive seizures	Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη	Ανεπάρκεια πυριδοξαμίνης 5 φωσφατο-οξειδάσης
79138	Bickerstaff brainstem encephalitis		G61.0	Εγκεφαλίτιδα εγκεφαλικού στελέχους Bickerstaff	
79139	Japanese encephalitis		A83.0	Ιαπωνική εγκεφαλίτιδα	
79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		C44.6	Δερματικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	MCC	C44.7	Δερματικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	MCC
79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Merkel cell carcinoma	C44.3	Δερματικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	Καρκίνωμα κυττάρων Merkel
79141	Hereditary painful callosities		Q82.8	Κληρονομικές επώδυνες λοιμώξεις	
79141	Hereditary painful callosities	Keratosis palmoplantaris nummularis		Κληρονομικοί επώδυνοι τύλοι	Παλαμοπελματιαία ερμητική κεράτωση
79141	Hereditary painful callosities	PPK nummularis		Κληρονομικοί επώδυνοι τύλοι	PPK ερμητική
79141	Hereditary painful callosities	Plamoplantar hyperkeratosis nummularis		Κληρονομικοί επώδυνοι τύλοι	Παλαμοπελματιαία ερμητική υπερκεράτωση
79141	Hereditary painful callosities	Plamoplantar keratoderma nummularis		Κληρονομικοί επώδυνοι τύλοι	Παλαμοπελματιαία κερατόδερμα ερμητικό
79134	DEND syndrome		P70.2	Σύνδρομο DEND	
79134	DEND syndrome	Developmental delay-epilepsy-neonatal diabetes syndrome		Σύνδρομο DEND	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψίας-νεογνικού διαβήτη
79135	Episodic ataxia type 3		G11.8	Επεισοδιακή αταξία τύπου 3	
79135	Episodic ataxia type 3	Episodic ataxia-vertigo-tinnitus-myokymia syndrome		Επεισοδιακή αταξία τύπου 3	Σύνδρομο επεισοδιακής αταξίας-ιλλίγου-εμβόων-μυοκυμίας βλεφάρου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79136	Episodic ataxia type 4		G11.8	Επεισοδιακή αταξία τύπου 4	
79136	Episodic ataxia type 4	PATX		Επεισοδιακή αταξία τύπου 4	PATX
79136	Episodic ataxia type 4	Periodic vestibulocerebellar ataxia		Επεισοδιακή αταξία τύπου 4	Περιοδική αιθουσαία-παρεγκεφαλιδική αταξία
79137	Generalized epilepsy-paroxysmal dyskinesia syndrome		G40.3	Σύνδρομο γενικευμένης επιληψίας-παροξυσμικής δυσκινησίας	
79137	Generalized epilepsy-paroxysmal dyskinesia syndrome	GEPD		Σύνδρομο γενικευμένης επιληψίας-παροξυσμικής δυσκινησίας	GEPD
79129	Trichodysplasia-amelogenesis imperfecta syndrome			Σύνδρομο ατελούς τριχοδυσπλασίας-αμελογένεσης	
79124	Hepatic veno-occlusive disease-immunodeficiency syndrome		K76.5	Σύνδρομο ηπατικής φλεβικής αποφρακτικής νόσου-ανοσοανεπάρκειας	
79124	Hepatic veno-occlusive disease-immunodeficiency syndrome	VODI syndrome		Σύνδρομο ηπατικής φλεβικής αποφρακτικής νόσου-ανοσοανεπάρκειας	Σύνδρομο VODI
79126	Acute interstitial pneumonia		J84.1	Οξεία διάμεση πνευμονία	
79126	Acute interstitial pneumonia	Acute interstitial pneumonitis		Οξεία διάμεση πνευμονία	Οξεία διάμεση πνευμονία
79126	Acute interstitial pneumonia	Hamman-Rich syndrome		Οξεία διάμεση πνευμονία	Σύνδρομο Hamman-Rich
79127	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome		J68.4	Σύνδρομο αναπνευστικής βρογχιολίτιδας-διάμεσης πνευμονοπάθειας	
79127	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome	RB-ILD		Σύνδρομο αναπνευστικής βρογχιολίτιδας-διάμεσης πνευμονοπάθειας	RB-ILD
79128	Lymphoid interstitial pneumonia		J84.1	Λεμφοειδής διάμεση πνευμονία	
79128	Lymphoid interstitial pneumonia	Lymphocytic interstitial pneumonia		Λεμφοειδής διάμεση πνευμονία	Λεμφοκυτταρική διάμεση πνευμονία
77293	Niemann-Pick disease type B		E75.2	Νόσος Niemann-Pick τύπου B	
77292	Niemann-Pick disease type A		E75.2	Νόσος Niemann-Pick τύπου A	
77298	Anophthalmia/microphthalmia-esophageal atresia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ανοφθαλμίας/μικροφθαλμίας-οισοφαγικής ατρησίας	
77298	Anophthalmia/microphthalmia-esophageal atresia syndrome	MCOPS3		Σύνδρομο ανοφθαλμίας/μικροφθαλμίας-οισοφαγικής ατρησίας	MCOPS3
77298	Anophthalmia/microphthalmia-esophageal atresia syndrome	Syndromic microphthalmia type 3		Σύνδρομο ανοφθαλμίας/μικροφθαλμίας-οισοφαγικής ατρησίας	Συndρομική μικροφθαλμία τύπου 3
77299	Microphthalmia-brain atrophy syndrome		Q11.2	Σύνδρομο μικροφθαλμίας-εγκεφαλικής ατροφίας	
77299	Microphthalmia-brain atrophy syndrome	MCOPS10		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-εγκεφαλικής ατροφίας	MCOPS10
77299	Microphthalmia-brain atrophy syndrome	MOBA syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-εγκεφαλικής ατροφίας	Σύνδρομο MOBA
77299	Microphthalmia-brain atrophy syndrome	Syndromic microphthalmia type 10		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-εγκεφαλικής ατροφίας	Συndρομική μικροφθαλμία τύπου 10
77296	Morgagni-Stewart-Morel syndrome		M85.2	Σύνδρομο Morgagni-Stewart-Morel	
77296	Morgagni-Stewart-Morel syndrome	Hyperostosis frontalis interna		Σύνδρομο Morgagni-Stewart-Morel	Εσωτερική μετωπιαία υπερόστωση

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
77297	Majeed syndrome		D84.8	Σύνδρομο Majeed	
77297	Majeed syndrome	Chronic recurrent multifocal osteomyelitis-congenital dyserythropoietic anemia-neutrophilic		Σύνδρομο Majeed	Σύνδρομο χρόνιας περιοδικής πολυεστιακής οστεομυελίτιδας-συγγενούς δυσερυθροποιητικής
567502	B-cell immunodeficiency-limb anomaly-urogenital malformation syndrome			Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Β-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	
567502	B-cell immunodeficiency-limb anomaly-urogenital malformation syndrome	BILU syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Β-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	Σύνδρομο BILU
567502	B-cell immunodeficiency-limb anomaly-urogenital malformation syndrome	Hoffman syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Β-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Hoffman
77300	Auricular abnormalities-cleft lip with or without cleft palate-ocular abnormalities syndrome		Q87.0	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Β-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	
77301	Monosomy 9q22.3		Q93.5	Μονοσωμία 9q22.3	
77301	Monosomy 9q22.3	Microdeletion 9q22.3		Μονοσωμία 9q22.3	Μικροέλλειψη 9q22.3
567548	Idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome		N04.8	Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	
567548	Idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome	Idiopathic SRNS		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	Ιδιοπαθής SRNS
567546	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with secondary steroid resistance		N04.8	Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή με δευτερογενή αντίσταση στα στεροειδή	
567546	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with secondary steroid resistance	Idiopathic SSNS with secondary steroid resistance		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή με δευτερογενή αντίσταση στα στεροειδή	Ιδιοπαθής SSNS με δευτεροπαθή αντίσταση στα στεροειδή
567546	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with secondary steroid resistance	Secondary SRNS		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή με δευτερογενή αντίσταση στα στεροειδή	Δευτεροπαθής SRNS
567546	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with secondary steroid resistance	Secondary steroid-resistant nephrotic syndrome		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή με δευτερογενή αντίσταση στα στεροειδή	Δευτεροπαθές νεφρωσικό σύνδρομο αντίστασης στα στεροειδή
567544	Idiopathic non-lupus full-house nephropathy		N05	Ιδιοπαθής μη-λυκοειδής πλήρης νεφροπάθεια	
567544	Idiopathic non-lupus full-house nephropathy	Idiopathic non-lupus FHN		Ιδιοπαθής μη-λυκοειδής πλήρης νεφροπάθεια	Ιδιοπαθής FHN μη Λύκου
79083	PPARG-related familial partial lipodystrophy		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το PPARG	
79083	PPARG-related familial partial lipodystrophy	FPLD3		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το PPARG	FPLD3
79083	PPARG-related familial partial lipodystrophy	Familial partial lipodystrophy type 3		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το PPARG	Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 3
79083	PPARG-related familial partial lipodystrophy	PPARG-related FPLD		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το PPARG	PPARG-συγγενής FPLD
79087	Acquired partial lipodystrophy		E88.1	Επίκτητη μερική λιποδυστροφία	
79087	Acquired partial lipodystrophy	Barraquer-Simons syndrome		Επίκτητη μερική λιποδυστροφία	Σύνδρομο Barraquer-Simons
79087	Acquired partial lipodystrophy	Progressive cephalothoracic lipodystrophy		Επίκτητη μερική λιποδυστροφία	Προοδευτική κεφαλοθωρακική λιποδυστροφία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79086	Acquired generalized lipodystrophy		E88.1	Επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία	
79086	Acquired generalized lipodystrophy	Acquired lipotrophic diabetes		Επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία	Επίκτητος λιποατροφικός διαβήτης
79086	Acquired generalized lipodystrophy	Lawrence syndrome		Επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία	Σύνδρομο Lawrence
79086	Acquired generalized lipodystrophy	Lawrence-Seip syndrome		Επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία	Σύνδρομο Lawrence-Seip
79085	AKT2-related familial partial lipodystrophy		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με AKT2	
79085	AKT2-related familial partial lipodystrophy	AKT2-related FPLD		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με AKT2	AKT2-συγγενής FPLD
79084	Familial partial lipodystrophy, Köbberling type		E88.1	Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπου Köbberling	
79084	Familial partial lipodystrophy, Köbberling type	FPLD1		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπου Köbberling	FPLD1
79084	Familial partial lipodystrophy, Köbberling type	Familial partial lipodystrophy type 1		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπου Köbberling	Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 1
567983	Parenteral nutrition-associated cholestasis		K76.8	Παρεντερική χολόσταση σχετιζόμενη με τη διατροφή	
567983	Parenteral nutrition-associated cholestasis	PNAC		Παρεντερική χολόσταση σχετιζόμενη με τη διατροφή	PNAC
79093	Foix-Alajouanine syndrome		G37.4	Σύνδρομο Foix-Alajouanine	
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Angiodysgenetic necrotizing myelopathy		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	Αγγειοδυσγενετική νεκρωτική μυελοπάθεια
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Familial osteosclerosis with abnormalities of the nervous system and meninges		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	Οικογενής οστεοσκλήρυνση με ανωμαλίες στο νευρικό σύστημα και στις μήνιγγες
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Subacute angiohypertrophic myelomalacia		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	Υποξεία αγγειουπερτροφική μυελομαλακία
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Subacute ascending necrotizing myelitis		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	Υποξεία νεκρωτική μυελίτιδα σε αυξητική πορεία
79093	Foix-Alajouanine syndrome	Subacute necrotizing myelitis		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	Υποξεία νεκρωτική μυελίτιδα
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome		G71.8	Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωματίων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome	HIBM3		Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωματίων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	HIBM3
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome	Hereditary inclusion body myopathy type 3		Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωματίων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	Κληρονομική μυοπάθεια εγκλειστων σωματίων τύπου 3
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome	IBM3		Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωματίων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	IBM3
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome	Inclusion body myopathy type 3		Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωματίων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	Μυοπάθεια εγκλειστων σωματίων τύπου 3
75327	North Carolina macular dystrophy		H35.5	Δυστροφία ωχράς κηλίδας βόρειας Καρολίνας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
75327	North Carolina macular dystrophy	CAPE dystrophy		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	Δυστροφία CAPE
75327	North Carolina macular dystrophy	CAPED		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	CAPED
75327	North Carolina macular dystrophy	Central areolar pigment epithelial dystrophy		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	Κεντρική χρωστική επιθηλιακή δυστροφία της οπτικής θηλής
75327	North Carolina macular dystrophy	Central retinal pigment epithelial dystrophy		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	Κεντρική χρωστική επιθηλιακή δυστροφία του αμφιβληστροειδούς
75327	North Carolina macular dystrophy	MCDR1		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	MCDR1
75327	North Carolina macular dystrophy	NCMD		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	NCMD
75327	North Carolina macular dystrophy	North Carolina macular dystrophy, retinal 1		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	Δυστροφία ωχράς κηλίδας τύπου Β. Καρολίνας-αμφιβληστροειδική 1
75327	North Carolina macular dystrophy	Progressive foveal dystrophy		Δυστροφία ωχράς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	Προοδευτική δυστροφία βοθρίου
75373	Progressive bifocal chorioretinal atrophy			Προοδευτική διεστιακή χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία	
75373	Progressive bifocal chorioretinal atrophy	CRAPB		Προοδευτική διεστιακή χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία	CRAPB
75373	Progressive bifocal chorioretinal atrophy	PBCRA		Προοδευτική διεστιακή χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία	PBCRA
75374	Bradyopsia		H53.8	Βραδυοψία	
75374	Bradyopsia	PERRS		Βραδυοψία	PERRS
75374	Bradyopsia	Prolonged electroretinal response suppression		Βραδυοψία	Παρατεταμένη καταστολή της ηλεκτροαμφιβληστροειδικής απόκρισης
75376	Familial drusen		H35.5	Οικογενή Drusen	
75376	Familial drusen	DHRD		Οικογενή Drusen	DHRD
75376	Familial drusen	Dominant drusen		Οικογενή Drusen	Κυρίαρχος drusen
75376	Familial drusen	Dominant radial drusen		Οικογενή Drusen	Κυρίαρχο ακτινωτό drusen
75376	Familial drusen	Doyme honeycomb retinal dystrophy		Οικογενή Drusen	Κυψελοειδής δυστροφία του Doyme
75376	Familial drusen	Malattia leventinese		Οικογενή Drusen	Malattia leventinese
75377	Central areolar choroidal dystrophy		H31.2	Χοριοειδική δυστροφία κεντρικής περιοχής	
75377	Central areolar choroidal dystrophy	Areolar atrophy of the macula		Χοριοειδική ατροφία κεντρικής περιοχής	Χοριοειδική ατροφία της ωχράς
75377	Central areolar choroidal dystrophy	CACD		Χοριοειδική δυστροφία κεντρικής περιοχής	CACD
75377	Central areolar choroidal dystrophy	Central areolar choroidal sclerosis		Χοριοειδική δυστροφία κεντρικής περιοχής	Χοριοειδική σκλήρωση κεντρικής περιοχής
75378	Oligocone trichromacy			Ολιγοκωνική τριχρωμία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
75378	Oligocone trichromacy	Oligocone syndrome		Ολιγοκονική τριχρωμία	Σύνδρομο Oligocone
75381	Cystoid macular dystrophy		H35.5	Κυστοειδής δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
75381	Cystoid macular dystrophy	Autosomal dominant cystoid macular edema		Κυστοειδής δυστροφία της ωχράς κηλίδας	Αυτοσωμικό επικρατές κυστοειδές οίδημα ωχράς κηλίδας
75381	Cystoid macular dystrophy	DCMD		Κυστοειδής δυστροφία της ωχράς κηλίδας	DCMD
75381	Cystoid macular dystrophy	Familial macular edema		Κυστοειδής δυστροφία της ωχράς κηλίδας	Οικογενές οίδημα ωχράς κηλίδας
75382	Oguchi disease		H53.6	Νόσος Oguchi	
75382	Oguchi disease	Congenital stationary night blindness, Oguchi type		Νόσος Oguchi	Συγγενής στατική νυκτερινή τύφλωση, τύπου Oguchi
75382	Oguchi disease	Oguchi syndrome		Νόσος Oguchi	Σύνδρομο Oguchi
566847	Aprosencephaly/atelencephaly spectrum			Φάσμα Απροσεγκεφαλίας/Ατελεγκεφαλίας	
566847	Aprosencephaly/atelencephaly spectrum	AP/AT spectrum		Φάσμα Απροσεγκεφαλίας/Ατελεγκεφαλίας	AP/AT spectrum
75389	Brain malformation-congenital heart disease-postaxial polydactyly syndrome		Q87.8	Σύνδρομο εγκεφαλικής δυσπλασίας-συγγενούς καρδιοπάθειας- μετααξονικής πολυδακτυλίας	
75389	Brain malformation-congenital heart disease-postaxial polydactyly syndrome	Goossens-Devriendt syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικής δυσπλασίας-συγγενούς καρδιοπάθειας- μετααξονικής πολυδακτυλίας	Σύνδρομο Goossens-Devriendt
566841	Liver adenomatosis		D13.4	Ηπατική αδενωμάτωση	
566841	Liver adenomatosis	Hepatic adenomatosis		Ηπατική αδενωμάτωση	Ηπατική αδενωμάτωση
75391	Primary immunodeficiency with natural-killer cell deficiency and adrenal insufficiency		D84.8	Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια φυσικών κυττάρων-φονέων και επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
75391	Primary immunodeficiency with natural-killer cell deficiency and adrenal insufficiency	Primary immunodeficiency due to MCM4 deficiency		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια φυσικών κυττάρων-φονέων και επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας MCM4
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome	EDS VIII		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	EDS VIII
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 8		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 8
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome, periodontitis type		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos, τύπου περιοδοντίτιδας
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome	Periodontal EDS		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Περιοδοντικό EDS
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome	pEDS		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	pEDS
75497	X-linked Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Χ-συνδεμένο σύνδρομο Ehlers-Danlos	
75497	X-linked Ehlers-Danlos syndrome	EDS V		Χ-συνδεμένο σύνδρομο Ehlers-Danlos	EDS V

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
75497	X-linked Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 5		Χ-συνδεμένο σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 5
75497	X-linked Ehlers-Danlos syndrome	X-linked EDS		Χ-συνδεμένο σύνδρομο Ehlers-Danlos	Φυλοσύνδετη EDS
566862	Left sided atrial isomerism			Ισομερισμός αριστερού κόλπου	
566862	Left sided atrial isomerism	Isomerism of left atrial appendage		Ισομερισμός αριστερού κόλπου	Ισομερισμός του αριστερού κοιλιακού προσαρτήματος
566862	Left sided atrial isomerism	LAI		Ισομερισμός αριστερού κόλπου	LAI
75508	Angioosteohypotrophic syndrome			Αγγειοστευποτροφικό σύνδρομο	
75508	Angioosteohypotrophic syndrome	Phlebectatic osteohypoplastic angiodysplasia		Αγγειοστευποτροφικό σύνδρομο	Φλεβο-εκτατική οστεο-υποπλαστική αγγειοδυσπλασία
75508	Angioosteohypotrophic syndrome	Servelle-Martorell syndrome		Αγγειοστευποτροφικό σύνδρομο	Σύνδρομο Servelle-Martorell
75563	X-linked sideroblastic anemia		D64.0	Χ-συνδεμένη σιδεροβλαστική αναιμία	
75563	X-linked sideroblastic anemia	XLSA		Χ-συνδεμένη σιδεροβλαστική αναιμία	XLSA
566943	Mueller-Weiss syndrome			Σύνδρομο Mueller-Weiss	
566943	Mueller-Weiss syndrome	Brailsford disease		Σύνδρομο Mueller-Weiss	Νόσος Brailsford
566943	Mueller-Weiss syndrome	Mueller-Weiss osteonecrosis of the tarsal bone		Σύνδρομο Mueller-Weiss	Οστεονέκρωση Mueller-Weiss του οστού του ταρσού
75565	Tropical endomyocardial fibrosis		I42.3	Τροπική ενδομυοκαρδιακή ίνωση	
75565	Tropical endomyocardial fibrosis	Davies disease		Τροπική ενδομυοκαρδιακή ίνωση	Νόσος Davies
75565	Tropical endomyocardial fibrosis	TEMF		Τροπική ενδομυοκαρδιακή ίνωση	TEMF
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia		D64.3	Επίκτητη ιδιοπαθής σιδεροβλαστική αναιμία	
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia	AISA		Επίκτητη ιδιοπαθής σιδεροβλαστική αναιμία	AISA
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia	Primary acquired sideroblastic anemia		Επίκτητη ιδιοπαθής σιδεροβλαστική αναιμία	Πρωτοπαθής επίκτητη σιδεροβλαστική αναιμία
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia	RARS		Επίκτητη ιδιοπαθής σιδεροβλαστική αναιμία	RARS
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia	Refractory anemia with ringed sideroblasts		Επίκτητη ιδιοπαθής σιδεροβλαστική αναιμία	Ανθεκτική αναιμία με δακτυλιοειδείς σιδεροβλάστες
75567	Primary progressive freezing gait		G31.8	Πρωτοπαθής προοδευτική δυσκινησία τύπου βαδίσματος στον πάγο	
75567	Primary progressive freezing gait	PPFG		Πρωτοπαθής προοδευτική δυσκινησία τύπου βαδίσματος στον πάγο	PPFG
75566	Loeffler endocarditis		I42.3	Ενδοκαρδίτιδα Loeffler	
75566	Loeffler endocarditis	Eosinophilic endocarditis		Ενδοκαρδίτιδα Loeffler	Ηωσινοφιλική ενδοκαρδίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
75857	6q terminal deletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο τερματικής διαγραφής 6q	
75840	Congenital muscular dystrophy, Ullrich type		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Ullrich	
75840	Congenital muscular dystrophy, Ullrich type	Scleroatonic muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Ullrich	Σκληρο-άτονη μυϊκή δυστροφία
75840	Congenital muscular dystrophy, Ullrich type	UCMD		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Ullrich	UCMD
75840	Congenital muscular dystrophy, Ullrich type	Ullrich disease		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Ullrich	Νόσος Ullrich
75858	MORM syndrome			Σύνδρομο MORM	
75858	MORM syndrome	Intellectual disability-truncal obesity-retinal dystrophy-micropenis syndrome		Σύνδρομο MORM	Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας κορμού-δυστροφίας αμφιβλητρεοειδή-μικροφαλλίας
77258	Trichorhinophalangeal syndrome type 1 and 3		Q87.1	Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 1 και 3	
73271	Bleeding diathesis due to a collagen receptor defect		D69.8	Αιμορραγική διάθεση λόγω ελαττώματος υποδοχέα κολλαγόνου	
73263	Zygomycosis		B46.0	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis	Mucormycosis	B46.1	Ζυγομύκωση	Βλεννομυκητίαση
73263	Zygomycosis		B46.2	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis		B46.3	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis		B46.4	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis		B46.5	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis		B46.8	Ζυγομύκωση	
73263	Zygomycosis		B46.9	Ζυγομύκωση	
73267	Non-24-hour sleep-wake syndrome		G47.2	Σύνδρομο διαταραχής κικαδιανού ρυθμού	
73267	Non-24-hour sleep-wake syndrome	Hypnrychthemeral syndrome		Σύνδρομο διαταραχής κικαδιανού ρυθμού	Σύνδρομο υπερνυχθημερίας
73256	Central neurocytoma			Κεντρικό νευροκύτωμα	
73260	Paracoccidioidomycosis		B41.8	Παρακοκκιδιοειδομύκωση	
73260	Paracoccidioidomycosis		B41.9	Παρακοκκιδιοειδομύκωση	
73260	Paracoccidioidomycosis		B41.0	Παρακοκκιδιοειδομύκωση	
73260	Paracoccidioidomycosis		B41.7	Παρακοκκιδιοειδομύκωση	
73246	Visceral neuropathy-brain anomalies-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Q87.8	Σύνδρομο σπλαχνικής νευροπάθειας-εγκεφαλικών ανωμαλιών-δυσμορφίας προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
73247	Eosinophilic esophagitis		K20	Ηωσινοφιλική οισοφαγίτιδα	
73247	Eosinophilic esophagitis	EoE		Ηωσινοφιλική οισοφαγίτιδα	EoE
569821	Congenital primary lymphedema of Gordon			Συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα Gordon	
569821	Congenital primary lymphedema of Gordon	VEGFC-related congenital primary lymphedema		Συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα Gordon	VEGFC-σχετιζόμενο συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα
73423	Acute ackee fruit intoxication		T62.2	Οξεία δηλητηρίαση από καρπό ακήου	
73423	Acute ackee fruit intoxication	Acute intoxication by Blighia sapida		Οξεία δηλητηρίαση από καρπό ackee	Οξεία δηλητηρίαση από Blighia sapida
73423	Acute ackee fruit intoxication	Jamaican vomiting sickness		Οξεία δηλητηρίαση από καρπό ackee	Ασθένεια εμετού της Τζαμάικας
73423	Acute ackee fruit intoxication	Jamaican vomiting syndrome		Οξεία δηλητηρίαση από καρπό ackee	Σύνδρομο εμετού της Τζαμάικας
569816	CELSR1-related late-onset primary lymphedema			Πρωτοπαθές λεμφοίδημα όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το CELSR1	
73274	Acquired hemophilia		D68.4	Επίκτητη αιμορροφιλία	
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency		E34.3	Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency	Growth delay-deafness-intellectual disability syndrome		Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης κώφωσης-νοητικής υστέρησης
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency	Growth delay-hearing loss-intellectual disability syndrome		Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency	IGF-1 deficiency		Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	Ανεπάρκεια της IGF-1
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency	Primary insulin-like growth factor deficiency		Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	Πρωτοπαθής ανεπάρκεια του insulin-like growth factor
73273	Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance		E34.3	Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω της αντίστασης του αυξητικού παράγοντα I που μοιάζει με ινσουλίνη	
73273	Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance	Resistance to IGF-1		Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγω της αντίστασης του αυξητικού παράγοντα I που μοιάζει με ινσουλίνη	Αντίσταση στην IGF-1
75326	Retinal arterial tortuosity		Q14.1	Αρτηριακή στρέβλωση του αμφιβληστροειδούς	
75326	Retinal arterial tortuosity	Retinal arteriolar tortuosity		Αρτηριακή στρέβλωση του αμφιβληστροειδούς	Στρεβλότητα αρτηριών αμφιβληστροειδή
75326	Retinal arterial tortuosity	Retinal hemorrhage with vascular tortuosity		Αρτηριακή στρέβλωση του αμφιβληστροειδούς	Αιμορραγία αμφιβληστροειδή με αγγειακή στρεβλότητα
75326	Retinal arterial tortuosity	Tortuosity of retinal arteries		Αρτηριακή στρέβλωση του αμφιβληστροειδούς	Στρεβλότητα αρτηριών αμφιβληστροειδή
75325	Osteosclerosis-ichthyosis-premature ovarian failure syndrome			Σύνδρομο οστεοσκληρυνσης-ιχθύωσης-πρώρης ωθηκικής ανεπάρκειας	
75325	Osteosclerosis-ichthyosis-premature ovarian failure syndrome	Sclerosing dysplasia of bone-ichthyosis-premature ovarian failure syndrome		Σύνδρομο οστεοσκληρυνσης-ιχθύωσης-πρώρης ωθηκικής ανεπάρκειας	Σύνδρομο σκληρυντικής δυσπλασίας οστών-ιχθύωσης-πρώρης ωθηκικής ανεπάρκειας
75249	Familial isolated restrictive cardiomyopathy		I42.5	Οικογενής μεμονωμένη περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
75249	Familial isolated restrictive cardiomyopathy	Familial or idiopathic restrictive cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	Οικογενής ή ιδιοπαθής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια
568065	EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis			Εμβρυϊκός ύδρωπας σχετιζόμενος με το EPHB4	
568065	EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis	EPHB4-related LRHF/GLD		Εμβρυϊκός ύδρωπας σχετιζόμενος με το EPHB4	EPHB4-συγγενής LRHF/GLD
568065	EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis	EPHB4-related generalized lymphatic dysplasia with atrial septal defect		Εμβρυϊκός ύδρωπας σχετιζόμενος με το EPHB6	EPHB4-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με ελάττωμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος
568065	EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis	EPHB4-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας σχετιζόμενος με το EPHB7	EPHB4-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με μη-άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy		D69.4	Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	FPD/AML		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	FPD/AML
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	FPDMM		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	FPDMM
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	FPS/AML		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	FPS/AML
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	Familial platelet disorder with predisposition to acute myelogenous leukemia		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με προδιάθεση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	Familial platelet disorder with predisposition to myeloid malignancy		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με προδιάθεση σε οξεία μυελογενή κακοήθεια
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	Familial platelet disorder with propensity to acute myeloid leukemia		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με τάση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy	Familial thrombocytopenia with propensity to acute myelogenous leukemia		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	Οικογενής θρομβοκυτταροπενία με τάση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis			Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis	Generalized lymphatic dysplasia of Fotiou		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία τυπου Φωτίου
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis	PIEZO1-related LRHF/GLD		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	PIEZO1-συγγενής LRHF/GLD
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with systemic involvement		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	PIEZO1-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με συστηματική συμμετοχή
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis	PIEZO1-related lymphatic-related hydrops fetalis		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	PIEZO1-συγγενής λεμφική-συγγενής εμβρυϊκός ύδρωπας
71493	Familial thrombocytosis		D68.8	Οικογενής θρομβοκυττάρωση	
71493	Familial thrombocytosis	Familial thrombocythemia		Οικογενής θρομβοκυττάρωση	Οικογενής θρομβοκυτταροπενία
71493	Familial thrombocytosis	Hereditary thrombocythemia		Οικογενής θρομβοκυττάρωση	Κληρονομική θρομβοκυτταροπενία
71505	Cancer-associated retinopathy			Αμφιβληστροειδοπάθεια που σχετίζεται με κακοήθεια	
71505	Cancer-associated retinopathy	CAR syndrome		Αμφιβληστροειδοπάθεια που σχετίζεται με κακοήθεια	Σύνδρομο CAR
71505	Cancer-associated retinopathy	Paraneoplastic retinopathy		Αμφιβληστροειδοπάθεια που σχετίζεται με κακοήθεια	Παρανεοπλαστική αμφιβληστροειδοπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
568056	Warts-immunodeficiency-lymphedema-anogenital dysplasia syndrome			Σύνδρομο με παρουσία κονδυλωμάτων-ανοσοανεπάρκειας-λεμφοιδήματος-πρωκτογεννητικής δυσπλασίας	
568056	Warts-immunodeficiency-lymphedema-anogenital dysplasia syndrome	Disseminated warts-impaired cell-mediated immunity-primary lymphedema-anogenital dysplasia syndrome		Σύνδρομο με παρουσία κονδυλωμάτων-ανοσοανεπάρκειας-λεμφοιδήματος-πρωκτογεννητικής δυσπλασίας	Σύνδρομο μεταδιδόμενων κονδυλωμάτων-εξασθενημένων κυττάρων-διαμεσολαβούμενης ανοσίας-πρωτοπαθούς λεμφοιδήματος-δυσπλασίας πρωκτού-γεννητικών οργάνων
568056	Warts-immunodeficiency-lymphedema-anogenital dysplasia syndrome	WILD syndrome		Σύνδρομο με παρουσία κονδυλωμάτων-ανοσοανεπάρκειας-λεμφοιδήματος-πρωκτογεννητικής δυσπλασίας	Σύνδρομο WILD
568051	GJC2-related late-onset primary lymphedema			Πρωτοπαθές λεμφοίδημα όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το GJC2	
71289	Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome		Q87.2	Σύνδρομο ωλενοκερκιδικής συνόστωσης-αμεγακαρουκυτταρικής θρομβοπενίας	
71289	Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome	ATRUS syndrome		Σύνδρομο ωλενοκερκιδικής συνόστωσης-αμεγακαρουκυτταρικής θρομβοπενίας	Σύνδρομο ATRUS
569164	Angiomatoid fibrous histiocytoma		D21.9	Αγγειωματώδες ινώδες ιστιοκύττωμα	
569164	Angiomatoid fibrous histiocytoma	AFH		Αγγειωματώδες ινώδες ιστιοκύττωμα	AFH
71517	Rapid-onset dystonia-parkinsonism		G24.1	Δυστονία-παρκινσονισμός ταχείας έναρξης	
71517	Rapid-onset dystonia-parkinsonism	DYT12		Δυστονία-παρκινσονισμός ταχείας έναρξης	DYT12
71517	Rapid-onset dystonia-parkinsonism	Dystonia 12		Δυστονία-παρκινσονισμός ταχείας έναρξης	Δυστονία 12
71518	Benign paroxysmal torticollis of infancy		G24.3	Καλόηθες παροξυσμικό ραιβόκρανο της βρεφικής ηλικίας	
71519	Psychogenic movement disorders		F44.4	Ψυχογενείς κινητικές διαταραχές	
71519	Psychogenic movement disorders	Psychogenic dystonia		Ψυχογενείς κινητικές διαταραχές	Ψυχογενής δυστονία
569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 5	
569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5	ISCA1 deficiency		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 5	Ανεπάρκεια ISCA1
569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5	MMDS5		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 5	MMDS5
569290	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 6		E88.8	Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 6	
569290	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 6	PMPCB deficiency		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 6	Ανεπάρκεια PMPCB
569248	Microcystic stromal tumor		D27	Μικροκυστικός στρωματικός όγκος	
569248	Microcystic stromal tumor	MCST		Μικροκυστικός στρωματικός όγκος	MCST
73229	HANAC syndrome		I99	Σύνδρομο HANAC	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
73229	HANAC syndrome	Autosomal dominant familial hematuria-retinal arteriolar tortuosity-contractures syndrome		Σύνδρομο HANAC	Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας οικογενούς αιματοουρίας-στρεβλότητας αρτηριών αμφιβληστροειδή-συστολών
73229	HANAC syndrome	Hereditary angiopathy-nephropathy-aneurysms-muscle cramps syndrome		Σύνδρομο HANAC	Σύνδρομο κληρονομικής αγγειοπάθειας-νεφροπάθειας-ανευρυσμάτων-μυϊκών κράμπων
73224	Tubular renal disease-cardiomyopathy syndrome		N25.8	Σύνδρομο σωληναριακής νεφρικής νόσου μυοκαρδιοπάθειας	
73245	Spinal muscular atrophy-Dandy-Walker malformation-cataracts syndrome		G12.8	Σύνδρομο σωληναριακής νεφρικής νόσου μυοκαρδιοπάθειας	
73230	Ossification anomalies-psychomotor developmental delay syndrome		Q79.8	Σύνδρομο με ανωμαλίες οστεοποίησης-ψυχοκινητικής καθυστέρησης ανάπτυξης	
73223	Global developmental delay-osteopenia-ectodermal defect syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-οστεοπενίας-εξωδερματικού ελλείμματος	
40366	Acitretin/etretinate embryopathy		Q86.8	Εμβρυοπάθεια αιτρετίνης/ετρετινάτης	
40366	Acitretin/etretinate embryopathy	Fetal acitretin/etretinate syndrome		Εμβρυοπάθεια αιτρετίνης/ετρετινάτης	Σύνδρομο εμβρυικής αιτρετίνης/ετρετινάτης
40366	Acitretin/etretinate embryopathy	Retinoid embryopathy		Εμβρυοπάθεια αιτρετίνης/ετρετινάτης	Ρετινοειδής εμβρυοπάθεια
40923	Eales disease		H35.0	Νόσος Eales	
40923	Eales disease	Idiopathic retinal perivasculitis		Νόσος Eales	Ιδιοπαθής αμφιβλητροειδική περιαγγειίτιδα
40923	Eales disease	Idiopathic retinal vasculitis		Νόσος Eales	Ιδιοπαθής αμφιβλητροειδική αγγειίτιδα
39812	Graft versus host disease		T86.0	Νόσος μοσχεύματος έναντι ξενιστή	
39812	Graft versus host disease	GVH		Νόσος μοσχεύματος έναντι ξενιστή	GVH
39041	Omenn syndrome		D81.8	Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Omenn	
39041	Omenn syndrome	Combined immunodeficiency with hypereosinophilia		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Omenn	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με υπερησινοφιλία
530838	KRT1-related diffuse nonepidermolytic keratoderma			Διάχυτο μη επιδερμολυτικό κερατόδερμα που σχετίζεται με το KRT1	
530838	KRT1-related diffuse nonepidermolytic keratoderma	KRT1-related diffuse NEPPK		Διάχυτο μη επιδερμολυτικό κερατόδερμα που σχετίζεται με το KRT1	KRT1-συγγενής διάχυτη NEPPK
39044	Uveal melanoma		C69.3	Μελάνωμα ραγοειδούς	
39044	Uveal melanoma	Choroidal melanoma		Μελάνωμα ραγοειδούς	Χοριοειδές μελάνωμα
39044	Uveal melanoma	Iris melanoma		Μελάνωμα ραγοειδούς	Μελάνωμα ίριδας
530792	RELA fusion-positive ependymoma		C71.0	RELA θετικό στη σύντηξη επενδύμμα	
530792	RELA fusion-positive ependymoma	Supratentorial C11ORF95-RELA fused ependymoma		RELA θετικό στη σύντηξη επενδύμμα	Επενδύμμα C11ORF95-RELA
38874	Dihydropyrimidinuria		E79.8	Διυδροπυριμιδινουρία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
38874	Dihydropyrimidinuria	Dihydropyrimidinase deficiency		Διυδροπυριμιδινουρία	Ανεπάρκεια δι-υδροπυριμιδινάσης
37748	Schnitzler syndrome		L50.8	Σύνδρομο Schnitzler	
37748	Schnitzler syndrome	Chronic urticaria with gammopathy		Σύνδρομο Schnitzler	Χρόνια κνίδωση με γαμμαπάθεια
37748	Schnitzler syndrome	Chronic urticaria with macroglobulinemia		Σύνδρομο Schnitzler	Χρόνια κνίδωση με μακροσφαιριναίμια
37612	Episodic ataxia type 1		G11.8	Επεισοδιακή αταξία τύπου 1	
37612	Episodic ataxia type 1	Episodic ataxia with myokymia		Επεισοδιακή αταξία τύπου 1	Επεισοδιακή αταξία με μυοκυμία
37559	Acquired kinky hair syndrome		L67.8	Επίκτητο σύνδρομο συστροφή τριχωτού	
37553	Andersen-Tawil syndrome		G72.3	Σύνδρομο Andersen-Tawil	
37553	Andersen-Tawil syndrome	Andersen syndrome		Σύνδρομο Andersen-Tawil	Σύνδρομο Andersen
37553	Andersen-Tawil syndrome	LQT7		Σύνδρομο Andersen-Tawil	LQT7
37553	Andersen-Tawil syndrome	Long QT syndrome type 7		Σύνδρομο Andersen-Tawil	Σύνδρομο μακρού QT τύπου 7
37202	Interstitial cystitis		N30.1	Διάμεση κυστίτιδα	
37202	Interstitial cystitis	Bladder pain syndrome		Διάμεση κυστίτιδα	Σύνδρομο άλγους ουροδόχου κύστεως
37202	Interstitial cystitis	IC/BPS		Διάμεση κυστίτιδα	IC/BPS
37202	Interstitial cystitis	IC/PBS		Διάμεση κυστίτιδα	IC/PBS
37202	Interstitial cystitis	Interstitial cystitis/bladder pain syndrome		Διάμεση κυστίτιδα	Σύνδρομο διάμεσης κυστίτιδας/ άλγους ουροδόχου κύστεως
37202	Interstitial cystitis	Interstitial cystitis/painful bladder syndrome		Διάμεση κυστίτιδα	Σύνδρομο διάμεσης κυστίτιδας/ επίπνου ουροδόχου κύστεως
37202	Interstitial cystitis	Painful bladder syndrome		Διάμεση κυστίτιδα	Σύνδρομο επίπνου ουροδόχου κύστεως
37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome		E31.0	Χ-συνδεμένο σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-πολυενδοκρινοπάθειας-εντεροπάθειας	
37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome	Autoimmune enteropathy type 1		Χ-συνδεμένο σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-πολυενδοκρινοπάθειας-εντεροπάθειας	Αυτοάνοση εντεροπάθεια τύπου 1
37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome	IPEX		Χ-συνδεμένο σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-πολυενδοκρινοπάθειας-εντεροπάθειας	IPEX
36913	Autoimmune hypoparathyroidism		E20.8	Αυτοάνοσος υποπαραθυρεοειδισμός	
36899	Myoclonus-dystonia syndrome		G24.1	Σύνδρομο μυόκλωνου-δυστονίας	
36899	Myoclonus-dystonia syndrome	Alcohol-responsive dystonia		Σύνδρομο μυόκλωνου-δυστονίας	Δυστονία εξ' αλκοολ

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
36899	Myoclonus-dystonia syndrome	Hereditary essential myoclonus		Σύνδρομο μυόκλωνου-δυστονίας	Κληρονομικός βασικός μυόκλωνος
36899	Myoclonus-dystonia syndrome	Myoclonic dystonia		Σύνδρομο μυόκλωνου-δυστονίας	Μυοκλονική δυστονία
531151	9q21.13 microdeletion syndrome		F78.1	Σύνδρομο μικροδιαγραφής 9q21.13	
530983	Lamb-Shaffer syndrome			Σύνδρομο Lamb-Shaffer	
530983	Lamb-Shaffer syndrome	SOX5 haploinsufficiency syndrome		Σύνδρομο Lamb-Shaffer	SOX5-Σύνδρομο απλοανεπάρκειας
530995	Mixed phenotype acute leukemia		C95.0	Οξεία λευχαιμία μικτού φαινοτύπου	
530995	Mixed phenotype acute leukemia	MPAL		Οξεία λευχαιμία μικτού φαινοτύπου	MPAL
41751	Bietti crystalline dystrophy		H15.5	Κρυσταλλική δυστροφία του Bietti	
41751	Bietti crystalline dystrophy	BCD		Κρυσταλλική δυστροφία του Bietti	BCD
41751	Bietti crystalline dystrophy	Bietti crystalline corneoretinal dystrophy		Κρυσταλλική δυστροφία του Bietti	Δυστροφία κερατο-αμφιβληστροειδούς κρυστάλλων Bietti
41751	Bietti crystalline dystrophy	Bietti crystalline retinopathy		Κρυσταλλική δυστροφία του Bietti	Αμφιβληστροειδοπάθεια κρυστάλλων Bietti
42062	Iminoglycinuria		E72.0	Ιμινογλυκινουρία	
35706	Glutaric acidemia type 3		E72.3	Γλουταρική οξυαιμία τύπου 3	
35706	Glutaric acidemia type 3	Glutaric aciduria type 3		Γλουταρική οξυαιμία τύπου 3	Γλουταρική οξουρία τύπου 3
35706	Glutaric acidemia type 3	Glutaryl-CoA oxidase deficiency		Γλουταρική οξυαιμία τύπου 3	Ανεπάρκεια οξειδάσης γλουταρικού CoA
35704	L-Arginine:glycine amidinotransferase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια αμιδινοτρανσφεράσης L-Αργινίνης: γλυκίνης	
35704	L-Arginine:glycine amidinotransferase deficiency	AGAT deficiency		Ανεπάρκεια αμιδινοτρανσφεράσης L-Αργινίνης: γλυκίνης	Ανεπάρκεια AGAT
35710	Glucose-galactose malabsorption		E74.3	Δυσαπορρόφηση γλυκόζης-γαλακτόζης	
35710	Glucose-galactose malabsorption	SGLT1 deficiency		Δυσαπορρόφηση γλυκόζης-γαλακτόζης	Ανεπάρκεια SGLT1
35737	Morning glory disc anomaly		Q14.2	Οφθαλμοπάθεια τύπου morning glory disc	
35737	Morning glory disc anomaly	Ectasic coloboma		Οφθαλμοπάθεια τύπου morning glory disc	Εκτασικό κολόβωμα
35737	Morning glory disc anomaly	Morning glory syndrome		Οφθαλμοπάθεια τύπου morning glory disc	Σύνδρομο Morning glory
35708	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency		G24.8	Ανεπάρκεια αποκαρβοξυλάσης αρωματικού L-αμινοξέος	
35708	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	AADC deficiency		Ανεπάρκεια αποκαρβοξυλάσης αρωματικού L-αμινοξέος	Ανεπάρκεια AADC
35689	Primary lateral sclerosis		G12.2	Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
35689	Primary lateral sclerosis	Adult-onset PLS		Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση	PLS έναρξης σε ενήλικη ζωή
35689	Primary lateral sclerosis	Adult-onset primary lateral sclerosis		Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση	Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση ενάρξεως σε ενήλικη ζωή
35689	Primary lateral sclerosis	PLS		Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση	PLS
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια συνθάσης 3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρυλ-CoA	
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency	HMG-CoA synthase deficiency		Ανεπάρκεια συνθάσης 3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρυλ-CoA	Ανεπάρκεια HMG-CoA συνθετάσης
35612	Nanophthalmos		Q11.2	Νανόφθαλμος	
35612	Nanophthalmos	Nanophthalmia		Νανόφθαλμος	Νανοφθαλμία
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata		Q77.3	Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	CDPX2		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	CDPX2
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	CDPXD		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	CDPXD
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	CPXD		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	CPXD
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	Chondrodystrophia calcificans congenita		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	Συγγενής ασβεστοποιητική χονδροδυστροφία
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	Conradi-Hünermann-Happle syndrome		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	Σύνδρομο Conradi-Hünermann-Happle
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata	X-linked chondrodysplasia punctata type 2		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	Φυλοσύνδετη στικτή χονδροδυσπλασία τύπου 2
35687	Erdheim-Chester disease		D76.3	Νόσος Erdheim-Chester	
35686	Serpiginous choroiditis		H30.8	Ελκώδης χοριοειδίτιδα	
35686	Serpiginous choroiditis	Geographic helicoid peripapillary choroidopathy		Ελκώδης χοριοειδίτιδα	Γεωγραφική ελικοειδής περιθηλώδης χοριοειδοπάθεια
35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency		D55.3	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας πυριμιδίνης 5' νουκλεοτιδάσης	
35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency	P5N deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας πυριμιδίνης 5' νουκλεοτιδάσης	Ανεπάρκεια P5N
35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency	UMPH1 deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας πυριμιδίνης 5' νουκλεοτιδάσης	Ανεπάρκεια UMPH1
35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency	Uridine 5'-monophosphate hydrolase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας πυριμιδίνης 5' νουκλεοτιδάσης	Ανεπάρκεια ουριδίνης-5 μονοφωσφορικής υδrolάσης
35107	Desmosterolosis		Q87.8	Δεσμοστερόλωση (αυξημένα επίπεδα δεσμοστερόλης)	
35099	Isolated brachycephaly		Q75.0	Μεμονωμένη βραχυκεφαλία	
35099	Isolated brachycephaly	Non-syndromic bicoronal synostosis		Μεμονωμένη βραχυκεφαλία	Μη συνδρομική δι-στεφανιαία συνοστεώση
35098	Isolated plagiocephaly		Q67.3	Μεμονωμένη πλαγιοκεφαλία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
35098	Isolated plagiocephaly	Non-syndromic unicoronal synostosis		Μεμονωμένη πλαγιοκεφαλία	Μη συνδρομική μονο-στεφανιαία συνοστεύση
35098	Isolated plagiocephaly	Synostotic plagiocephaly		Μεμονωμένη πλαγιοκεφαλία	Συνοστεωτική πλαγιοκεφαλία
35125	Epidermal nevus syndrome		Q85.8	Σύνδρομο επιδερμικού σπίλου	
35125	Epidermal nevus syndrome	Epidermal hamartoma syndrome		Σύνδρομο επιδερμικού σπίλου	Σύνδρομο επιδερμοειδούς αμαρτώματος
35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency		E74.3	Συγγενής ανεπάρκεια σακχαράσης-ισομαλτάσης	
35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency	CSID		Συγγενής ανεπάρκεια σακχαράσης-ισομαλτάσης	CSID
35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency	Congenital sucrose intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σακχαράσης-ισομαλτάσης	Συγγενής δυσανεξία σε σουκρόζη
35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency	Disaccharide intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σακχαράσης-ισομαλτάσης	Δυσανεξία σε δισακχαρίτες
35121	Lysosomal acid phosphatase deficiency		E83.3	Ανεπάρκεια λυσοσωμικής όξινης φωσφατάσης	
36387	Generalized epilepsy with febrile seizures-plus		G40.3	Γενικευμένη επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus	
36387	Generalized epilepsy with febrile seizures-plus	GEFS+		Γενικευμένη επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus	GEFS+
36387	Generalized epilepsy with febrile seizures-plus	Genetic epilepsy with febrile seizures-plus		Γενικευμένη επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus	Γενετική επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus
36397	Adiposis dolorosa		E88.2	Επώδυνη παχυσαρκία	
36397	Adiposis dolorosa	Adiposalgia		Επώδυνη παχυσαρκία	Άλγος λιπώδους ιστού
36397	Adiposis dolorosa	Adipose tissue rheumatism		Επώδυνη παχυσαρκία	Ρευματισμός λιπώδους ιστού
36397	Adiposis dolorosa	Dercum disease		Επώδυνη παχυσαρκία	Νόσος Dercum
36397	Adiposis dolorosa	Lipomatosis dolorosa		Επώδυνη παχυσαρκία	Επίτονη λιπωμάτωση
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis		M31.8	Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	Anti-C1q vasculitis		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	Αγγειίτιδα Anti-C1q
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	Mac Duffie hypocomplementemic urticarial vasculitis		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	Κνιδωτική αγγειίτιδα υποσυμπληρώματος Mac Duffie
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	Mac Duffie syndrome		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	Σύνδρομο Mac Duffie
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	McDuffie hypocomplementemic urticarial vasculitis		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	Κνιδωτική αγγειίτιδα υποσυμπληρώματος Mac Duffie
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis	McDuffie syndrome		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	Σύνδρομο Mac Duffie
36355	Bleeding disorder due to P2Y12 defect		D69.8	Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας P2Y12	
36355	Bleeding disorder due to P2Y12 defect	Bleeding disorder due to ADP platelet receptor P2Y12 defect		Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας P2Y12	Διαταραχή πήξης αίματος εξαιτίας ελαττώματος στον ADP υποδοχέα των αιμοπεταλίων P2Y12

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
36367	Distal monosomy 1q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 1q	
36367	Distal monosomy 1q	Distal deletion 1q		Περιφερική μονοσωμία 1q	Περιφερική έλλειψη 1q
36367	Distal monosomy 1q	Monosomy 1qter		Περιφερική μονοσωμία 1q	Μονοσωμία 1qter
36367	Distal monosomy 1q	Telomeric deletion 1q		Περιφερική μονοσωμία 1q	Τελομερική έλλειψη 1q
36382	Familial cervical artery dissection		I72.0	Οικογενής διατομή της αυχενικής αρτηρίας	
36382	Familial cervical artery dissection	Familial CAD	I72.5	Οικογενής διατομή της αυχενικής αρτηρίας	Οικογενής CAD
36382	Familial cervical artery dissection	Hereditary CAD		Οικογενής διατομή της αυχενικής αρτηρίας	Κληρονομική CAD
36382	Familial cervical artery dissection	Hereditary cervical artery dissection		Οικογενής διατομή της αυχενικής αρτηρίας	Κληρονομική διατομή αυχενικής αρτηρίας
36383	COL4A1-related familial vascular leukoencephalopathy		I67.8	Οικογενής αγγειακή λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το COL4A1	
36383	COL4A1-related familial vascular leukoencephalopathy	COL4A1-related brain small vessel disease with hemorrhage		Οικογενής αγγειακή λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το COL4A1	COL4A1-συγγενής νόσος μικρών εγκεφαλικών αγγείων με αιμορραγία
36383	COL4A1-related familial vascular leukoencephalopathy	COL4A1-related retinal arteriolar tortuosity-infantile hemiparesis-autosomal dominant leukoencephalopathy syndrome		Οικογενής αγγειακή λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το COL4A1	COL4A1-συγγενής στρεβλότητα αρτηριών αμφιβληστροειδή-παιδική ημιπάρεση-αυτοσωμική επικρατής λευκοεγκεφαλοπάθεια
36386	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1		G60.8	Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1	
36386	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1	HSAN1		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1	HSAN1
36386	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type I		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1	Κληρονομική κινητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1
36234	Bacterial toxic-shock syndrome		A48.3	Σύνδρομο βακτηριακού τοξικού σοκ	
36234	Bacterial toxic-shock syndrome	Bacterial TSS		Σύνδρομο βακτηριακού τοξικού σοκ	Βακτηριακή TSS
36236	Staphylococcal scalded skin syndrome		L00	Σταφυλοκοκκικό σύνδρομο τύπου καμένου δέρματος	
36236	Staphylococcal scalded skin syndrome	Generalized exfoliative disease		Σταφυλοκοκκικό σύνδρομο τύπου καμένου δέρματος	Γενικευμένη απολεπιστική νόσος
36236	Staphylococcal scalded skin syndrome	SSSS		Σταφυλοκοκκικό σύνδρομο τύπου καμένου δέρματος	SSSS
36235	Staphylococcal scarlet fever		A38	Σταφυλοκοκκική οστρακιά	
36238	Staphylococcal necrotizing pneumonia		J15.2	Σταφυλοκοκκική νεκρωτική πνευμονία	
36237	Bullous impetigo		L01.0	Φυσαλιδώδες εξάνθημα	
36273	Gastric linitis plastica		C16.9	Πλαστική λινίτιδα στομάχου	
36273	Gastric linitis plastica	Borrmann gastric cancer type 4		Πλαστική λινίτιδα στομάχου	Γαστρικός καρκίνος του Borrmann τύπου 4

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
36273	Gastric linitis plastica	Linitis plastica of the stomach		Πλαστική λινίτιδα στομάχου	Πλαστική λινίτιδα στομάχου
36258	Buerger disease		I73.1	Νόσος Buerger	
36258	Buerger disease	Thromboangiitis obliterans		Νόσος Buerger	Αποφρακτική θρομβοαγγειίτιδα
35878	Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome		E72.8	Σύνδρομο υπερινσουλιτισμού-υπεραμμωνιαμίας	
35878	Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome	HI/HA syndrome		Σύνδρομο υπερινσουλιτισμού-υπεραμμωνιαμίας	HI/HA σύνδρομο
35858	Imerslund-Gräsbeck syndrome		D51.1	Σύνδρομο Imerslund-Gräsbeck	
35858	Imerslund-Gräsbeck syndrome	Familial megaloblastic anemia		Σύνδρομο Imerslund-Gräsbeck	Οικογενής μεγαλοβλαστική αναιμία
35858	Imerslund-Gräsbeck syndrome	Selective cobalamin malabsorption with proteinuria		Σύνδρομο Imerslund-Gräsbeck	Επιλεκτική δυσαπορρόφηση κοβαλαμίνης με πρωτεϊνουρία
35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII		D68.8	Συνδυασμένη ανεπάρκεια παράγοντα V και παράγοντα VIII	
35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII	F5F8D		Συνδυασμένη ανεπάρκεια παράγοντα V και παράγοντα VIII	F5F8D
35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII	FV and FVIII combined deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια παράγοντα V και παράγοντα VIII	Συνδυασμένη ανεπάρκεια FV και FVIII
35889	Acute opioid poisoning		T40.0	Οξεία δηλητηρίαση από οπιοειδή	
35889	Acute opioid poisoning		T40.1	Οξεία δηλητηρίαση από οπιοειδή	
35889	Acute opioid poisoning		T40.2	Οξεία δηλητηρίαση από οπιοειδή	
33572	5-oxoprolinase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια 5-οξοπρολινάσης	
33572	5-oxoprolinase deficiency	Oxoprolinuria due to oxoprolinase deficiency		Ανεπάρκεια 5-οξοπρολινάσης	Οξοπρολινουρία εξαιτίας ανεπάρκειας οξοπρολινάσης
33543	Kleine-Levin syndrome		G47.8	Σύνδρομο Kleine-Levin	
33475	Meningococcal meningitis		G01*	Μηνιγγιτιδοκοκκική μηνιγγίτιδα	
33475	Meningococcal meningitis		A39.0+	Μηνιγγιτιδοκοκκική μηνιγγίτιδα	
33445	Neuroectodermal melanolyosomal disease		I81.4	Νευροεκδερμική μελανολυσοσωμική νόσο	
33445	Neuroectodermal melanolyosomal disease	Elejalde disease		Νευροεκδερμική μελανολυσοσωμική νόσο	Νόσος Elejalde
33408	Bullous lichen planus		L43.1	Φυσαλιδώδης ομαλός λειχήνας	
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma		C22.0	Ήπατοκυτταρικό καρκίνωμα της παιδικής ηλικίας	
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma	Childhood-onset HCC		Ήπατοκυτταρικό καρκίνωμα της παιδικής ηλικίας	HCC έναρξης κατά την παιδική ηλικία
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma	Childhood-onset hepatocellular carcinoma		Ήπατοκυτταρικό καρκίνωμα της παιδικής ηλικίας	Ήπατοκυτταρικό καρκίνωμα έναρξης κατά την παιδική ηλικία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma	Pediatric HCC		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα της παιδικής ηλικίας	Παιδιατρικό HCC
34217	Naxos disease		Q87.8	Νόσος της Νάξου	
34217	Naxos disease	KWWH type I		Νόσος της Νάξου	KWWH τύπου I
34217	Naxos disease	Keratoderma with woolly hair type I		Νόσος της Νάξου	Κερατοδερμία με χνουδωτό τριχωτό κεφαλής τύπου I
34217	Naxos disease	Keratosis palmoplantaris with arrhythmogenic cardiomyopathy		Νόσος της Νάξου	Παλαμοπελματιαία κεράτωση με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34217	Naxos disease	Palmoplantar hyperkeratosis with arrhythmogenic cardiomyopathy		Νόσος της Νάξου	Παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34217	Naxos disease	Palmoplantar keratoderma with arrhythmogenic cardiomyopathy		Νόσος της Νάξου	Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Q61.5	Αυτοσωμική επικρατούσα σωληναριασική διάμεση νεφρική νόσος	
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	ADTKD		Αυτοσωμική επικρατούσα σωληναριασική διάμεση νεφρική νόσος	ADTKD
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Autosomal dominant medullary cystic kidney disease		Αυτοσωμική επικρατούσα σωληναριασική διάμεση νεφρική νόσος	Αυτοσωμική επικρατής μυελοειδής κυστική νεφρική νόσος
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	MCKD		Αυτοσωμική επικρατούσα σωληναριασική διάμεση νεφρική νόσος	MCKD
33577	Nodular non-suppurative panniculitis		M35.6	Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Idiopathic lobular panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Ιδιοπαθής λοβώδης υποδερματίτιδα
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Idiopathic nodular panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Ιδιοπαθής οζώδης υποδερματίτιδα
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Pfeiffer-Weber-Christian syndrome		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Σύνδρομο Pfeiffer-Weber-Christian
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Υποτροπιάζουσα εμπύρετη μη πυώδης υποδερματίτιδα
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Relapsing febrile nodular panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Υποτροπιάζουσα εμπύρετη οζώδης υποδερματίτιδα
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	WCD		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	WCD
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Weber-Christian disease		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Νόσος Weber-Christian
33577	Nodular non-suppurative panniculitis	Weber-Christian panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	Υποδερματίτιδα Weber-Christian
33574	Glutamate-cysteine ligase deficiency		D55.1	Ανεπάρκεια λιγάσης γλουταμινικής-κυστεΐνης	
33574	Glutamate-cysteine ligase deficiency	Gamma-glutamylcysteine synthetase deficiency		Ανεπάρκεια λιγάσης γλουταμινικής-κυστεΐνης	Ανεπάρκεια γ-γλουταμινοκυστεϊνικής συνθετάσης
33573	Gamma-glutamyl transpeptidase deficiency		E72.8	Ανεπάρκεια γ-γλουταμυλοτρανσπεπτιδάσης	
33573	Gamma-glutamyl transpeptidase deficiency	Gamma-glutamyl transferase deficiency		Ανεπάρκεια γ-γλουταμυλοτρανσπεπτιδάσης	Ανεπάρκεια γ-γλουταμικής τρανσφεράσης
33573	Gamma-glutamyl transpeptidase deficiency	Glutathionuria		Ανεπάρκεια γ-γλουταμυλοτρανσπεπτιδάσης	Γλουταθιουρία

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
33111	Granulomatous slack skin		C84.0	Κοκκιωματώδης χαλάρωση δέρματος	
33108	Lethal multiple pterygium syndrome		Q79.8	Θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	
33108	Lethal multiple pterygium syndrome	Autosomal recessive lethal multiple pterygium syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων
33108	Lethal multiple pterygium syndrome	LMP5		Θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	LMP5
33067	Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type		Q78.5	Μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία, τύπου Jansen	
33069	Dravet syndrome		G40.4	Σύνδρομο Dravet	
33069	Dravet syndrome	SMEI		Σύνδρομο Dravet	SMEI
33069	Dravet syndrome	Severe myoclonic epilepsy of infancy		Σύνδρομο Dravet	Σοβαρή μυοκλονική επιληψία βρεφικής ηλικίας
33069	Dravet syndrome	Severe myoclonus epilepsy of infancy		Σύνδρομο Dravet	Σοβαρή μυοκλονική επιληψία βρεφικής ηλικίας
33001	Lymphedema-distichiasis syndrome		Q82.0	Σύνδρομο λεμφοειδήματος-διστιχίασης	
33355	Reticular dysgenesis		D81.0	Δικτυωτή δυσγενεσία	
33355	Reticular dysgenesis	AK2 deficiency		Δικτυωτή δυσγενεσία	Ανεπάρκεια AK2
33355	Reticular dysgenesis	Congenital aleukocytosis		Δικτυωτή δυσγενεσία	Συγγενής αλευκοκυττάρωση
33355	Reticular dysgenesis	De Vaal disease		Δικτυωτή δυσγενεσία	Νόσος De Vaal
33355	Reticular dysgenesis	Generalized hematopoietic hypoplasia		Δικτυωτή δυσγενεσία	Γενικευμένη αιμοποιητική υποπλασία
33355	Reticular dysgenesis	SCID with leukopenia		Δικτυωτή δυσγενεσία	SCID με λευκοπενία
33355	Reticular dysgenesis	Severe combined immunodeficiency with leukopenia		Δικτυωτή δυσγενεσία	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με λευκοπενία
33364	Trichothiodystrophy		L67.8	Τριχοθειοδυστροφία	
33276	Kaposi sarcoma		C46.0	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.1	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.2	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.3	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.7	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.8	Σάρκωμα Kaposi	
33276	Kaposi sarcoma		C46.9	Σάρκωμα Kaposi	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
33314	Jessner lymphocytic infiltration of the skin		L98.6	Λεμφοκυτταρική διήθηση του δέρματος Jessner	
33314	Jessner lymphocytic infiltration of the skin	Jessner-Kanof lymphocytic infiltration of the skin		Λεμφοκυτταρική διήθηση του δέρματος Jessner	Λεμφοκυτταρική διήθηση του δέρματος Jessner-Kanof
33208	Idiopathic hypersomnia		F51.1	Ιδιοπαθής υπερυπνία	
33208	Idiopathic hypersomnia	Idiopathic excessive sleepiness		Ιδιοπαθής υπερυπνία	Ιδιοπαθής υπερβολική υπνηλία
33226	Waldenström macroglobulinemia		C88.0	Μακροσφαιριναιμία Waldenström	
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy		G23.0	Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	INAD		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	INAD
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	INAD1		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	INAD1
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	PLAN		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	PLAN
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	Phospholipase A2-associated neurodegeneration		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	Νευροεκφυλισμός που σχετίζεται με τη φωσφολιτάση A2
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	Seitelberger disease		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	Νόσος Seitelberger
35093	Isolated scaphocephaly		Q75.0	Μεμονωμένη σκαφοκεφαλία	
35093	Isolated scaphocephaly	Isolated dolichocephaly		Μεμονωμένη σκαφοκεφαλία	Μεμονωμένη δολιχοκεφαλία
35093	Isolated scaphocephaly	Non-syndromic sagittal synostosis		Μεμονωμένη σκαφοκεφαλία	Μη συνδρομική οβελιαία συνόστωση
35078	T-B+ severe combined immunodeficiency due to JAK3 deficiency		D81.2	Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας JAK3	
35078	T-B+ severe combined immunodeficiency due to JAK3 deficiency	T-B+ SCID due to JAK3 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας JAK3	T-B+ SCID εξαιτίας ανεπάρκειας του JAK3
35063	Fulminant viral hepatitis		K72	Κεραυνόβολος ιογενής ηπατίτιδα	
35062	Idiopathic disseminated cytomegalovirus infection		B25.8	Ιδιοπαθής διάχυτη λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό	
35062	Idiopathic disseminated cytomegalovirus infection	Idiopathic disseminated CMV infection		Ιδιοπαθής διάχυτη λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό	Ιδιοπαθής διάχυτη λοίμωξη CMV
34520	Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με ανεπάρκεια ιντεγκρίνης α-7	
34520	Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency	Congenital muscular dystrophy with ITGA7 deficiency		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με ανεπάρκεια ιντεγκρίνης α-7	Συγγενής μυϊκή δυστροφία με ανεπάρκεια ITGA7
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2G		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2G
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	LGMD due to telethonin deficiency		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	LGMD εξαιτίας ανεπάρκειας τηλεθονίνης
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	LGMD type 2G		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	LGMD τύπου 2G

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	LGMD2G		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	LGMD2G
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	Limb-girdle muscular dystrophy due to telethonin deficiency		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων εξαιτίας ανεπάρκειας τηλεθονίνης
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	Limb-girdle muscular dystrophy type 2G		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2G
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7	Telethonin-related LGMD R7		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	LGMD R7 σχετική με τελεθονίνης
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9		G71.0	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2I		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2I
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	FKRP-related LGMD R9		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	FKRP-σχετική LGMD R9
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	LGMD due to FKRP deficiency		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	LGMD εξαιτίας ανεπάρκειας της FKRP
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	LGMD type 2I		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	LGMD τύπου 2I
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	LGMD2I		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	LGMD2I
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	Limb-girdle muscular dystrophy due to FKRP deficiency		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	Μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων εξαιτίας ανεπάρκειας της FKRP
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9	Limb-girdle muscular dystrophy type 2I		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	Μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2I
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1		G71.0	Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1D		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1D
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1	DNAJB6-related LGMD D1		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	LGMD D1 που σχετίζεται με DNAJB6
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1	LGMD type 1D		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	LGMD τύπου 1D
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1	LGMD1D		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	LGMD1D
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1	Limb-girdle muscular dystrophy type 1D		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1D
34587	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2	
34587	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency	Danon disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2	Ασθένεια Danon
34587	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency	GSD due to LAMP-2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2	GSD λόγω ανεπάρκειας LAMP-2
34587	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency	Glycogenesis due to LAMP-2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2	Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας LAMP-2
34587	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency	Lysosomal glycogen storage disease with normal acid maltase activity		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2	Νόσος αποθήκευσης λυσοσωμικού γλυκογόνου με φυσιολογική δραστηριότητα οξίνης μαλτάσης
34592	Immunodeficiency by defective expression of MHC class I		D81.6	Ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττωματικής έκφρασης MHC κατηγορίας I	
34592	Immunodeficiency by defective expression of MHC class I	Bare lymphocyte syndrome type 1		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττωματικής έκφρασης MHC κατηγορίας I	Σύνδρομο γυμνού λεμφοκυττάρου τύπου 1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
34592	Immunodeficiency by defective expression of MHC class I	MHC class I deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττωματικής έκφρασης MHC κατηγορίας I	Ανεπάρκεια MHC class I
34527	Familial primary hypomagnesemia with normocalciuria and normocalcemia		E83.4	Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με νορμοασβεστιουρία και νορμοασβεστιαμία	
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria		E83.4	Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria	HOMG2		Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	HOMG2
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria	Isolated autosomal dominant hypomagnesemia		Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	Μειμονωμένη αυτοσωμική επικρατής υπομαγνησαιμία
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria	Isolated renal magnesium wasting		Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	Μειμονωμένη νεφρική σπατάλη μαγνησίου
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria	Renal hypomagnesemia type 2		Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	Νεφρική υπομαγνησαιμία τύπου 2
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Μυοπαθητικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome	EDS/myopathy overlap syndrome		Μυοπαθητικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	EDS/σύνδρομο μυοπαθικής επικάλυψης
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome	Myopathic EDS		Μυοπαθητικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Μυοπαθική EDS
536471	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536471	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome	Spondylodysplastic EDS		Σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σπονδυλοδυσπλαστική EDS
536471	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome	spEDS		Σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	spEDS
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome		Q79.6	Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	EDS VI		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	EDS VI
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	Ehlers-Danlos syndrome type 6		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 6
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	Kyphoscoliotic EDS		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	Κυφοσκολιωτική EDS
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	kEDS		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	kEDS
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2		Q79.6	Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	AEBP1-related EDS		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	AEBP1-σχετική EDS
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	AEBP1-related Ehlers-Danlos syndrome		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	AEBP1-σχετικό σύνδρομο Ehlers-Danlos
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	Classical-like EDS type 2		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	Παρόμοια με την κλασική EDS τύπου 2
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2	clEDS type 2		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	clEDS τύπου 2
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome		E85.0	Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα 1 του παράγοντα νέκρωσης των όγκων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome	Familial Hibernian fever		Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα 1 του παράγοντα νέκρωσης των όγκων	Οικογενής πυρετός Hibernian
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome	TNF receptor 1-associated periodic syndrome		Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα 1 του παράγοντα νέκρωσης των όγκων	Περιοδικό σύνδρομο που σχετίζεται με τον υποδοχέα 1 του TNF
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome	TRAPS syndrome		Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα 1 του παράγοντα νέκρωσης των όγκων	Σύνδρομο TRAPS
52530	Pseudo-von Willebrand disease		D69.8	Νόσος ψευδο-von Willebrand	
52530	Pseudo-von Willebrand disease	PT-VWD		Νόσος ψευδο-von Willebrand	PT-VWD
52530	Pseudo-von Willebrand disease	Platelet type-von Willebrand disease		Νόσος ψευδο-von Willebrand	Νόσος von Willebrand τύπου αιμοπεταλίων
52530	Pseudo-von Willebrand disease	Pseudo-von Willebrand disease type 2B		Νόσος ψευδο-von Willebrand	Ψευδο- νόσος von Willebrand τύπου 2B
52429	Branchiootic syndrome		Q87.0	Βραχιο-ωτικό σύνδρομο	
538096	Autosomal recessive lethal neonatal axonal sensorimotor polyneuropathy		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη θανατηφόρα νεογνική νευραξονική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια	
52503	X-linked creatine transporter deficiency		E72.8	Φυλοσύνδετη ανεπάρκεια μεταφοράς κρεατίνης	
52503	X-linked creatine transporter deficiency	Creatine transporter deficiency		Φυλοσύνδετη ανεπάρκεια μεταφοράς κρεατίνης	Ανεπάρκεια μεταφοράς κρεατίνης
52503	X-linked creatine transporter deficiency	SLC6A8 deficiency		Φυλοσύνδετη ανεπάρκεια μεταφοράς κρεατίνης	SLC6A8 ανεπάρκεια
538101	Congenital axonal neuropathy with encephalopathy		G60.0	Συγγενής νευραξονική νευροπάθεια με εγκεφαλοπάθεια	
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia		G71.8	Μυοπάθεια με έγκλειστα σωματίδια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκροταφική άνοια	
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia	IBMFPD		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωματίδια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκροταφική άνοια	IBMFPD
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia	Limb-girdle muscular dystrophy with Paget disease of bone		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωματίδια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκροταφική άνοια	Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης με νόσο των οστών Paget
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia	Pagetoid amyotrophic lateral sclerosis		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωματίδια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκροταφική άνοια	Αμυοτροφική πλάγια σκλήρυνση του Paget
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia	Pagetoid neuroskeletal syndrome		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωματίδια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκροταφική άνοια	Νευροσκελετικό σύνδρομο του Paget
52416	Mantle cell lymphoma		C83.1	Λέμφωμα κυττάρων μανδύα	
52416	Mantle cell lymphoma	LCM		Λέμφωμα κυττάρων μανδύα	LCM
52416	Mantle cell lymphoma	MCL		Λέμφωμα κυττάρων μανδύα	MCL
52416	Mantle cell lymphoma	Mantle zone lymphoma		Λέμφωμα κυττάρων μανδύα	Λέμφωμα ζώνης Mantle
52427	Retinitis punctata albescens		H35.5	Λευκή στικτή αμφιβληστροειδίτιδα	
52427	Retinitis punctata albescens	RPA		Λευκή στικτή αμφιβληστροειδίτιδα	RPA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
52417	MALT lymphoma		C88.4	Λέμφωμα MALT	
52417	MALT lymphoma	Extranodal marginal zone B-cell lymphoma		Λέμφωμα MALT	Λέμφωμα β κυττάρων της οριακής εξωκομβικής ζώνης
52417	MALT lymphoma	MALToma		Λέμφωμα MALT	MALTωμα
52417	MALT lymphoma	Mucosa-associated lymphatic tissue lymphoma		Λέμφωμα MALT	Λέμφωμα λεμφικού ιστού των βλεννογόνων
52417	MALT lymphoma	Mucosa-associated lymphoid tissue lymphoma		Λέμφωμα MALT	Λέμφωμα λεμφικού ιστού των βλεννογόνων
52056	Ulnar/fibula ray defect-brachydactyly syndrome		Q73.8	Σύνδρομο δυσπλασίας ωλένης/βραχυδακτυλίας	
52056	Ulnar/fibula ray defect-brachydactyly syndrome	Morava-Mehes syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ωλένης/βραχυδακτυλίας	Σύνδρομο Morava-Mehes
52055	Corpus callosum agenesis-intellectual disability-coloboma-micrognathia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας-κολοβώματος-μικρογναθίας	
52055	Corpus callosum agenesis-intellectual disability-coloboma-micrognathia syndrome	Graham-Cox syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας-κολοβώματος-μικρογναθίας	Σύνδρομο Graham-Cox
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome		E88.8	Σύνδρομο Mohr-Tranebjaerg	
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome	DDON syndrome		Σύνδρομο Mohr-Tranebjaerg	Σύνδρομο DDON
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome	Deafness-dystonia-optic neuropathy syndrome		Σύνδρομο Mohr-Tranebjaerg	Σύνδρομο κώφωσης-δυστονίας-πάθησης οπτικών νευρώνων
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome	Hearing loss-dystonia-optic neuropathy syndrome		Σύνδρομο Mohr-Tranebjaerg	Σύνδρομο απώλειας ακοής-δυστονίας-πάθησης οπτικών νευρώνων
53271	Muenke syndrome		Q87.0	Σύνδρομο Muenke	
53296	Familial cutaneous collagenoma		I94.8	Οικογενές δερματικό κολλαγόνωμα	
53347	Brody myopathy		G71.8	Μυοπάθεια Brody	
52994	Orbital leiomyoma		D31.6	Κογχικό λειομύωμα	
53035	Caroli disease		Q44.6	Νόσος Caroli	
52901	Isolated follicle stimulating hormone deficiency		E23.6	Μεμονωμένη ανεπάρκεια ωσθλακιοτρόπου ορμόνης	
52901	Isolated follicle stimulating hormone deficiency	Isolated FSH deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ωσθλακιοτρόπου ορμόνης	Μεμονωμένη ανεπάρκεια FSH
53690	Congenital lactase deficiency		E73.0	Συγγενής ανεπάρκεια λακτάσης	
53689	Congenital chloride diarrhea		P78.3	Συγγενής διάρροια με αυξημένη απώλεια χλωρίου	
538756	Familial multiple discoid fibromas		D23.9	Οικογενή πολλαπλά δισκοειδή ινώματα	
538756	Familial multiple discoid fibromas	Familial multiple trichodiscomas		Οικογενή πολλαπλά δισκοειδή ινώματα	Οικογενές πολλαπλό τριχοδίσκωμα

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
538574	Palmoplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome		G60.0	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας- κληρονομικής κινητικής και αισθητικής νευροπάθειας	
538574	Palmoplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome	Palmoplantar keratoderma-Charcot-Marie-Tooth syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας- κληρονομικής κινητικής και αισθητικής νευροπάθειας	Παλαμοπελματιαίο κερατόδεμα-σύνδρομο Charcot-Marie-Tooth
53583	Paroxysmal dystonic choreathetosis with episodic ataxia and spasticity		G24.8	Παροξυσμική δυστονική χοραιοαθέτωση με επεισοδιακή αταξία και σπαστικότητα	
53583	Paroxysmal dystonic choreathetosis with episodic ataxia and spasticity	DYT9		Παροξυσμική δυστονική χοραιοαθέτωση με επεισοδιακή αταξία και σπαστικότητα	DYT9
53583	Paroxysmal dystonic choreathetosis with episodic ataxia and spasticity	Episodic choreoathetosis/spasticity		Παροξυσμική δυστονική χοραιοαθέτωση με επεισοδιακή αταξία και σπαστικότητα	Επεισοδιακή χοραιοαθέτωση/σπαστικότητα
53540	Goldmann-Favre syndrome		H35.5	Σύνδρομο Goldmann-Favre	
53540	Goldmann-Favre syndrome	Enhanced S-cone syndrome		Σύνδρομο Goldmann-Favre	Ενισχυμένο σύνδρομο S-cone
53540	Goldmann-Favre syndrome	Retinoschisis with early nyctalopia		Σύνδρομο Goldmann-Favre	Ρετινοσχισή με πρόωπη νυκταλωπία
53372	Hereditary geniospasm		G25.3	Κληρονομικός ιδιόσπασμος	
53372	Hereditary geniospasm	Familial trembling of the chin		Κληρονομικός ιδιόσπασμος	Οικογενής τρέμος του γένειου
53372	Hereditary geniospasm	Hereditary chin myoclonus		Κληρονομικός ιδιόσπασμος	Κληρονομικός μυόκλονος γένειου
53372	Hereditary geniospasm	Hereditary chin-trembling		Κληρονομικός ιδιόσπασμος	Κληρονομικός τρέμος γένειου
53351	X-linked dystonia-parkinsonism		G24.1	Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	
53351	X-linked dystonia-parkinsonism	DYT3		Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	DYT3
53351	X-linked dystonia-parkinsonism	Lubag		Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	Lubag
53351	X-linked dystonia-parkinsonism	Lubag syndrome		Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	Σύνδρομο Lubag
53351	X-linked dystonia-parkinsonism	XDP		Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	XDP
54260	Left ventricular noncompaction		I42.8	Μη συμπαγής αριστερή κοιλία	
54260	Left ventricular noncompaction	LVNC		Μη συμπαγής αριστερή κοιλία	LVNC
54260	Left ventricular noncompaction	Left ventricular hypert trabeculation		Μη συμπαγής αριστερή κοιλία	Υπερδοκίδωση αριστερής κοιλίας
54260	Left ventricular noncompaction	Spongy myocardium		Μη συμπαγής αριστερή κοιλία	Σπογγώδες μυοκάρδιο
54247	Posterior cortical atrophy		G31.1	Ατροφία οπίσθιου φλοιού	
54247	Posterior cortical atrophy	Benson syndrome		Ατροφία οπίσθιου φλοιού	Σύνδρομο Benson
54247	Posterior cortical atrophy	Biparietal Alzheimer disease		Ατροφία οπίσθιου φλοιού	Νόσος Alzheimer αμφιβρεγματική

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
54247	Posterior cortical atrophy	PCA		Ατροφία οπίσθιου φλοιού	PCA
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency		D82.3	Φυλοσύνδετη λεμφοπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας XIAP	
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency	X-linked lymphoproliferative syndrome type 2		Φυλοσύνδετη λεμφοπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας XIAP	Φυλοσύνδετο λεμφοεπεπλαστικό σύνδρομο τύπου 2
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency	XIAP deficiency syndrome		Φυλοσύνδετη λεμφοπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας XIAP	Σύνδρομο ανεπάρκειας XIAP
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency	XLP2		Φυλοσύνδετη λεμφοπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας XIAP	XLP2
54251	Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome		D89.8	Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή	
54251	Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome	Aseptic abscesses syndrome		Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή	Σύνδρομο άσηπτων αποστημάτων
54251	Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome	Aseptic systemic abscesses		Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή	Συστηματικά άσηπτα αποστήματα
54251	Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome	Disseminated aseptic abscesses		Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή	Διασπειρόμενα άσηπτα αποστήματα
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency		D82.3	Φυλοσύνδετη λεμφοεπεπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency	SAP deficiency		Φυλοσύνδετη λεμφοεπεπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	Ανεπάρκεια SAP
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency	SH2D1A/SLAM-associated protein deficiency		Φυλοσύνδετη λεμφοεπεπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	Ανεπάρκεια πρωτεΐνης SH2D1A/SLAM
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency	X-linked lymphoproliferative syndrome type 1		Φυλοσύνδετη λεμφοεπεπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	Φυλοσύνδετο λεμφοεπεπλαστικό σύνδρομο τύπου 1
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency	XLP1		Φυλοσύνδετη λεμφοεπεπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	XLP1
54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura		M31.1	Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	
54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura	Moschcowitz disease		Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	Νόσος Moschcowitz
54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura	TTP		Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	TTP
54028	Plummer-Vinson syndrome		D50.1	Σύνδρομο Plummer-Vinson	
54028	Plummer-Vinson syndrome	Kelly-Paterson syndrome		Σύνδρομο Plummer-Vinson	Σύνδρομο Kelly-Paterson
54028	Plummer-Vinson syndrome	Sideropenic dysphagia		Σύνδρομο Plummer-Vinson	Σιδηροπενική δυσφαγία
53719	Wyburn-Mason syndrome		Q28.2	Σύνδρομο Wyburn-Mason	
53719	Wyburn-Mason syndrome	Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome		Σύνδρομο Wyburn-Mason	Σύνδρομο Bonnet-Dechaume-Blanc
53719	Wyburn-Mason syndrome	CAMS2		Σύνδρομο Wyburn-Mason	CAMS2
53719	Wyburn-Mason syndrome	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome type 2		Σύνδρομο Wyburn-Mason	Αρτηριοφλεβώδης εγκεφαλοπροσωπικό μεταμερικό σύνδρομο τύπου 2
53721	Spinal arteriovenous metamerism syndrome		Q27.3	Αρτηριοφλεβώδης ραχιαίο μεταμερικό σύνδρομο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
53721	Spinal arteriovenous metameris syndrome	Cobb syndrome		Αρτηριοφλεβώδης ραχιαίο μεταμερικό σύνδρομο	Σύνδρομο Cobb
53721	Spinal arteriovenous metameris syndrome	Cutaneomeningospinal angiomatosis		Αρτηριοφλεβώδης ραχιαίο μεταμερικό σύνδρομο	Δερματομηνιγγιτωμαία αγγειωμάτωση
53721	Spinal arteriovenous metameris syndrome	SAMS 1-31		Αρτηριοφλεβώδης ραχιαίο μεταμερικό σύνδρομο	SAMS1-31
53698	Hyaline body myopathy		G71.2	Μυοπάθεια υαλώδεις σώματος	
53715	Familial tumoral calcinosis		M11.2		
53696	Arthrogryposis-anterior horn cell disease syndrome		Q68.8	Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νόσος κυττάρων πρόσθιου κεράτος	
53696	Arthrogryposis-anterior horn cell disease syndrome	AAHD		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νόσος κυττάρων πρόσθιου κεράτος	AAHD
53696	Arthrogryposis-anterior horn cell disease syndrome	Vuorala disease		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νόσος κυττάρων πρόσθιου κεράτος	Νόσος Vuorala
53697	Gnathodiaphyseal dysplasia			Γναθοδιαφυσιακή δυσπλασία	
53697	Gnathodiaphyseal dysplasia	GDD		Γναθοδιαφυσιακή δυσπλασία	GDD
53691	Congenital cornea plana		Q13.4	Συγγενής	
53693	GRACILE syndrome		E88.8	Σύνδρομο GRACILE	
53693	GRACILE syndrome	Fellman disease		Σύνδρομο GRACILE	Σύνδρομο Fellman
53693	GRACILE syndrome	Growth restriction-aminoaciduria-cholestasis-iron overload-lactic acidosis-early death syndrome		Σύνδρομο GRACILE	Σύνδρομο περιορισμένης ανάπτυξης-αμινοξυουρίας-χολόστασης-υπερφόρτωσης σιδήρου-γαλακτικής
48818	Aceruloplasminemia		G23.0	Ασερουλοπασμιναμία	
48818	Aceruloplasminemia	Hereditary ceruloplasmin deficiency		Ασερουλοπασμιναμία	Κληρονομική ανεπάρκεια σερουλοπασμίνης
48918	Focal myositis		M60.8	Εστιακή μυοσίτιδα	
48918	Focal myositis	Focal nodular myositis		Εστιακή μυοσίτιδα	Εστιακή οζώδη μυοσίτιδα
48918	Focal myositis	Inflammatory pseudotumor of skeletal muscle		Εστιακή μυοσίτιδα	Φλεγμονώδης ψευδοόγκος σκελετικού μυ
49382	Achromatopsia		H53.5	Αχρωματοψία	
49382	Achromatopsia	ACHM		Αχρωματοψία	ACHM
49382	Achromatopsia	Complete or incomplete color blindness		Αχρωματοψία	Πλήρης ή ατελής αχρωματοψία
49382	Achromatopsia	Pingelapese blindness		Αχρωματοψία	Τύφλωση Pingelapese
49382	Achromatopsia	Rod monochromacy		Αχρωματοψία	Μονοχρωματία ράβδου
49382	Achromatopsia	Rod monochromatism		Αχρωματοψία	Μονοχρωματισμός ράβδου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
49382	Achromatopsia	Total color blindness		Αχρωματοψία	Ολική αχρωματοψία
49042	Dentinogenesis imperfecta		K00.5	Ατελής Οδοντογένεση	
49042	Dentinogenesis imperfecta	DGI		Ατελής Οδοντογένεση	DGI
49042	Dentinogenesis imperfecta	DGI without OI		Ατελής Οδοντογένεση	DGI without OI
49042	Dentinogenesis imperfecta	DI		Ατελής Οδοντογένεση	DI
49042	Dentinogenesis imperfecta	Dentinogenesis imperfecta without osteogenesis imperfecta		Ατελής Οδοντογένεση	Ατελής Οδοντογένεση χωρίς οστεογένεση
49042	Dentinogenesis imperfecta	Non-syndromic DGI		Ατελής Οδοντογένεση	Μη συνδρομικό DGI
49042	Dentinogenesis imperfecta	Non-syndromic dentinogenesis imperfecta		Ατελής Οδοντογένεση	Μη συνδρομική ατελής οδοντογένεση
49042	Dentinogenesis imperfecta	Opalescent teeth without OI		Ατελής Οδοντογένεση	Ιριζιδοντα δόντια χωρίς DI
49042	Dentinogenesis imperfecta	Opalescent teeth without osteogenesis imperfecta		Ατελής Οδοντογένεση	Ιριζιδοντα δόντια χωρίς ατελή οστεογένεση
538958	Combined immunodeficiency due to CD70 deficiency		D82.3	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CD70	
538958	Combined immunodeficiency due to CD70 deficiency	CID due to CD70 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CD70	CID εξαιτίας ανεπάρκειας CD70
48431	Congenital cataracts-facial dysmorphism-neuropathy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-δυσμορφισμού προσώπου-νευροπάθειας	
48431	Congenital cataracts-facial dysmorphism-neuropathy syndrome	CCFDN		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-δυσμορφισμού προσώπου-νευροπάθειας	CCFDN
538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency		D82.3	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας ITK	
538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency	Autosomal recessive lymphoproliferative disease due to ITK deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας ITK	Αυτοσωμική υπολειπόμενη λεμφοπερπλαστική νόσος εξαιτίας ανεπάρκειας ITK
538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency	ITK deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας ITK	Ανεπάρκεια ITK
48435	Postinfectious vasculitis		I77.6	Μεταλοιμώδης αγγειίτιδα	
48686	Primary effusion lymphoma		C83.8	Πρωτοπαθές διάχυτο λέμφωμα	
48686	Primary effusion lymphoma	Body cavity-based lymphoma		Πρωτοπαθές διάχυτο λέμφωμα	Λέμφωμα σωματικών κοιλτήτων
48686	Primary effusion lymphoma	PEL		Πρωτοπαθές διάχυτο λέμφωμα	PEL
48652	Monosomy 22q13.3		Q93.5	Μονοσωμία 22q13.3	
48652	Monosomy 22q13.3	22q13.3 deletion		Μονοσωμία 22q13.3	22q13.3 έλλειψη
48652	Monosomy 22q13.3	Phelan-McDermid syndrome		Μονοσωμία 22q13.3	Σύνδρομο Phelan-McDermid
50809	Talo-patello-scapoid osteolysis			Αστράγαλος-Επιγονατίδα-Σκαφοειδές οστό	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
50809	Talo-patello-scaphoid osteolysis	Singh-Williams-McAlister syndrome		Αστράγαλος-Επιγονατίδα-Σκαφοειδές οστό οστεόλυση.	Σύνδρομο Singh-Williams-McAlister
50810	Microsencephaly-micromelia syndrome		Q04.3	Σύνδρομο μικρολειγκεφαλίας-μικρομελίας	
50810	Microsencephaly-micromelia syndrome	Basel-Vanagaite-Sirota syndrome		Σύνδρομο μικρολειγκεφαλίας-μικρομελίας	Σύνδρομο Basel-Vanagaite-Sirota
50811	Lipodystrophy-intellectual disability-deafness syndrome		Q78.8	Σύνδρομο λιποδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-κώφωσης	
50811	Lipodystrophy-intellectual disability-deafness syndrome	Lipodystrophy-intellectual disability-hearing loss syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-κώφωσης	Λιποδυστροφία-νοητική υστέρηση-απώλεια ακοής.
50811	Lipodystrophy-intellectual disability-deafness syndrome	Rajab-Spranger syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-κώφωσης	Σύνδρομο Rajab-Spranger
50812	Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies		Q87.8	Σύνδρομο τύπου Zellweger χωρίς ανωμαλίες περοξισώματος	
50812	Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies	Ahn-Lerman-Sagie syndrome		Σύνδρομο τύπου Zellweger χωρίς ανωμαλίες περοξισώματος	Σύνδρομο Ahn-Lerman-Sagie
50814	Cranioleptoculosutural dysplasia		Q75.8	Κρανιοφακοειδοραφή	
50814	Cranioleptoculosutural dysplasia	Boyadjiev-Jabs syndrome		Κρανιοφακοειδοραφή	Σύνδρομο Boyadjiev-Jabs
50815	Branchiogenic deafness syndrome		Q87.0	Σύνδρομο κώφωσης διακλάδωσης	
50815	Branchiogenic deafness syndrome	Branchiogenic hearing loss syndrome		Σύνδρομο κώφωσης διακλάδωσης	Σύνδρομο απώλειας ακοής διακλάδωσης
50815	Branchiogenic deafness syndrome	Mégarbané-Loiselet syndrome		Σύνδρομο κώφωσης διακλάδωσης	Σύνδρομο Megarbane-Loiselet
49566	Acquired purpura fulminans		D65		
49804	Lichen amyloidosis		E85.4+	Αμυλοειδωση Lichen	
49804	Lichen amyloidosis	Amyloid lichen	L99.0*	Αμυλοειδωση Lichen	Αμυλοειδής λειχήνας
49804	Lichen amyloidosis	Lichen amyloidosus		Αμυλοειδωση Lichen	Αμυλοειδής λειχήνας
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome		Q21.0	Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	Rogers syndrome		Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	Σύνδρομο Rogers
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	TRMA		Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	TRMA
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	Thiamine-responsive megaloblastic anemia with diabetes mellitus and sensorineural deafness		Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης με Σακχαρώδη Διαβήτη και νευροαισθητήρια κώφωση.
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome	Thiamine-responsive megaloblastic anemia with diabetes mellitus and sensorineural hearing loss		Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	Μεγαλοβλαστική αναμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης
50251	Pleural mesothelioma		C45.0	Μεσοθηλίωμα υπεζοκότα	
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia		Q78.8	Ακμαία θνησιμόνος χονδροδυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia	BLC		Ακμιαία θνησιγόνος χονδροδυσπλασία	BLC
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia	BOCD		Ακμιαία θνησιγόνος χονδροδυσπλασία	BOCD
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia	Blomstrand chondrodysplasia		Ακμιαία θνησιγόνος χονδροδυσπλασία	Ακμιαία οστεοχονδροδυσπλασία
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia	Blomstrand osteochondrodysplasia		Ακμιαία θνησιγόνος χονδροδυσπλασία	Ακμιαία οστεοχονδροδυσπλασία
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia	Chondrodysplasia, Blomstrand type		Ακμιαία θνησιγόνος χονδροδυσπλασία	Χονδροδυσπλασία Ακμάζουσα μορφή
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome		Q82.8	Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome			Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	Έκκρινεις όγκοι-εκδερματική δυσπλασία
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome			Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κεράτωσης-κυστικών βλεφάρων-υποδοντίας-υποτριχώσης
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome			Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-κυστικών βλεφάρων-υποδοντίας-υποτριχώσης
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome			Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κυστικών βλεφάρων-υποδοντίας-υποτριχώσης
50944	Schöpfung-Schulz-Passarge syndrome			Σύνδρομο Schöpfung-Schulz-Passarge	SSPS
51084	Torsade-de-pointes syndrome with short coupling interval		I49.8		
51083	Familial short QT syndrome		I49.8	Οικογενές σύνδρομο βραχέος QT	SQTS
51083	Familial short QT syndrome	SQTS		Οικογενές σύνδρομο βραχέος QT	SQTS
50839	Cat-scratch disease		A28.1	Νόσος από αμυχή γάτας	
50839	Cat-scratch disease	Bartonellosis due to Bartonella henselae infection		Νόσος από αμυχή γάτας	Μπαρτονέλλωση από μόλυνση από Bartonella henselae
50817	Duane anomaly-myopathy-scoliosis syndrome			Σύνδρομο ανωμαλίας Duane-μυοπάθειας σκολίωσης.	
50817	Duane anomaly-myopathy-scoliosis syndrome	Verloes-Deprez syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας Duane-μυοπάθειας σκολίωσης.	Σύνδρομο Verloes-Deprez
50943	Keratolytic winter erythema			Κερατολυτικό χειμερινό ερύθημα	
50943	Keratolytic winter erythema	Erythrokeratolysis hiemalis		Κερατολυτικό χειμερινό ερύθημα	Ερυθροκερατόλυση χειμερία
50943	Keratolytic winter erythema	Oudtshoorn disease		Κερατολυτικό χειμερινό ερύθημα	Νόσος Oudtshoorn
50942	Striate palmoplantar keratoderma		Q82.8	Ραβδωτό Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα	
50942	Striate palmoplantar keratoderma	Keratosis palmoplantaris striata		Ραβδωτό Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα	Παλαμοπελματιαία κεράτωση ραβδωτή
50942	Striate palmoplantar keratoderma	Keratosis palmoplantaris striata et areata		Ραβδωτό Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα	Παλαμοπελματιαία κεράτωση ραβδωτή και γυροειδής

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
50942	Striate palmoplantar keratoderma	Keratosis palmoplantaris varians of Wachters		Ραβδωτό Παλαμοπελεματταίο κερατόδερμα	Παλαμοπελεματταία κεράτωση παραλλαγής Wachters
50918	Kikuchi-Fujimoto disease		I88.1	Νόσος Kikuchi-Fujimoto	
50918	Kikuchi-Fujimoto disease	Histiocytic necrotizing lymphadenitis		Νόσος Kikuchi-Fujimoto	Ιστοκυτταρική νεκρωτική λεμφαδενίτιδα
50918	Kikuchi-Fujimoto disease	Kikuchi disease		Νόσος Kikuchi-Fujimoto	Νόσος Kikuchi
52054	Craniosynostosis-intracranial calcifications syndrome		Q87.0	Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-ενδοκρανιακών επασβεστώσεων	
52054	Craniosynostosis-intracranial calcifications syndrome	Longman-Tolmie syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-ενδοκρανιακών επασβεστώσεων	Σύνδρομο Longman-Tolmie
52022	Potocki-Shaffer syndrome		Q93.5	Σύνδρομο Potocki-Shaffer	
52022	Potocki-Shaffer syndrome	11p11.2 deletion		Σύνδρομο Potocki-Shaffer	11p11.2 έλλειψη
52022	Potocki-Shaffer syndrome	Proximal 11p deletion syndrome		Σύνδρομο Potocki-Shaffer	Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 11p
52047	Braddock syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Braddock	
52047	Braddock syndrome	Vater-like syndrome with pulmonary hypertension, abnormal ears and growth deficiency		Σύνδρομο Braddock	Παρόμοιο του συνδρόμου Vater με πνευμονική υπέρταση, μη φυσιολογικά αυτιά και αναπτυξιακή ανεπάρκεια
51608	Generalized arterial calcification of infancy		Q28.8	Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	
51608	Generalized arterial calcification of infancy	Idiopathic infantile arterial calcification		Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	Ιδιοπαθής βρεφική αρτηριακή επασβέστωση
51608	Generalized arterial calcification of infancy	Idiopathic obliterative arteriopathy		Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	Ιδιοπαθής εξαλειπτική αρτηριοπάθεια
51608	Generalized arterial calcification of infancy	Infantile arteriosclerosis		Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	Βρεφική αρτηριοσκλήρυνση
51608	Generalized arterial calcification of infancy	Occlusive infantile arteriopathy		Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	Αποφρακτική βρεφική αρτηριοπάθεια
51188	Ethylmalonic encephalopathy		E88.8	Εγκεφαλοπάθεια αιθυλομαλονική	
541423	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome		F78.8	Ηπατοπάθεια-Αναπτυξιακή καθυστέρηση Νοητική αναπηρία	
51208	Formiminoglutamic aciduria		E70.8	Φορμινογλουταμινική οξούρια	
51208	Formiminoglutamic aciduria	FTCD deficiency		Φορμινογλουταμινική οξούρια	Ανεπάρκεια FTCD
51208	Formiminoglutamic aciduria	Formiminotransferase cyclodeaminase deficiency		Φορμινογλουταμινική οξούρια	Ανεπάρκεια φορμινοτρανσφεράση κυκλοδεαμίνωσης
51208	Formiminoglutamic aciduria	Glutamate formiminotransferase deficiency		Φορμινογλουταμινική οξούρια	Ανεπάρκεια γλουταμικής φορμινοτρανσφεράσης
541507	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery		Q24.5		
541507	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery	ACAPA		Ανώμαλη έκφυση της στεφανιαίας αρτηρίας από την πνευμονική	ACAPA
51636	WHIM syndrome		D81.8	Σύνδρομο WHIM	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
51636	WHIM syndrome	WILM		Σύνδρομο WHIM	WILM
51636	WHIM syndrome	Warts-hypogammaglobulinemia-infections-myelokathexis syndrome		Σύνδρομο WHIM	Warts-Υπογμμασφαιριναίμια-Λοιμώξεις-Μυελοκάθεξη σύνδρομο
51636	WHIM syndrome	Warts-infections-leukopenia-myelokatexis syndrome		Σύνδρομο WHIM	Warts-Λευκοπενία-Λοιμώξεις-Μυελοκάθεξη σύνδρομο
541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery		Q24.5	Ανώμαλη αορτική έκφυση της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας	
541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery	AORCA		Ανώμαλη αορτική έκφυση της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας	AORCA
541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery	R-ACAOS		Ανώμαλη αορτική έκφυση της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας	R-ACAOS
541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery	Right coronary artery from left aortic sinus		Ανώμαλη αορτική έκφυση της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας	Δεξιά στεφανιαία αρτηρία από τον αορτική ρίζα
51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome		G58.0	Σύνδρομο παγίδευσης πρόσθιου δερματικού νεύρου	
51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	ACNES		Σύνδρομο παγίδευσης πρόσθιου δερματικού νεύρου	ACNES
51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	Intercostal nerve syndrome		Σύνδρομο παγίδευσης πρόσθιου δερματικού νεύρου	Σύνδρομο μεσοπλευρίων νεύρων
51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome	Rectus abdominis syndrome		Σύνδρομο παγίδευσης πρόσθιου δερματικού νεύρου	Σύνδρομο ορθού κοιλιακού μυ
541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery		Q24.5	Ανώμαλη αορτική έκφυση της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας	
541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery	AOLCA		Ανώμαλη αορτική έκφυση της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας	AOLCA
541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery	L-ACAOS		Ανώμαλη αορτική έκφυση της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας	L-ACAOS
541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery	Left coronary artery from right aortic sinus		Ανώμαλη αορτική έκφυση της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας	Αριστερή στεφανιαία αρτηρία από δεξιά αορτική ρίζα
542306	GNB5-related intellectual disability-cardiac arrhythmia syndrome		I49.8	Σύνδρομο GNB5-συγγενική νοητική αναπηρία-καρδιακή αρρυθμία	
542301	Combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency		D82.3	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CARMIL2	
542301	Combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency	Combined immunodeficiency due to RLTPR deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CARMIL2	Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας RLTPR
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts		I67.8	Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αποστιτανώσεις και κύστες	
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts	LCC		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αποστιτανώσεις και κύστες	LCC
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts	Labrunne syndrome		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αποστιτανώσεις και κύστες	Σύνδρομο Labrunne
42642	PFAPA syndrome		E85.0	Σύνδρομο PFAPA	
42642	PFAPA syndrome	Marshall syndrome with periodic fever		Σύνδρομο PFAPA	Σύνδρομο Marshall με περιοδικό πυρετό
42642	PFAPA syndrome	Periodic fever-aphthous stomatitis-pharyngitis-adenopathy syndrome		Σύνδρομο PFAPA	Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-αφθώδους στοματίτιδας-φαρυγγίτιδας-αδενοπάθειας
42665	Tietz syndrome			Σύνδρομο Tietz	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
42665	Tietz syndrome	Hypopigmentation-deafness syndrome		Σύνδρομο Tietz	Σύνδρομο κώφωσης-υπομελάνωσης
42665	Tietz syndrome	Hypopigmentation-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Tietz	Σύνδρομο απώλειας ακοής-υπομελάνωσης
542323	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome		R65.2	Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T	
542323	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	CAR T cell therapy-associated CRS		Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T	CRS που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T
542323	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome	Chimeric antigen receptor-T cell therapy-associated cytokine release syndrome		Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T	Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με θεραπεία με χημειοθεραπευτικό υποδοχέα-T κύτταρων
43117	Acute tricyclic antidepressant poisoning		T43.0	Οξεία δηλητηρίαση από τρικυκλικά αντικαταθληπτικά	
542585	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome		E88.8	Σύνδρομο ακουστικής νευροπάθειας-οπτικής ατροφίας	
43116	Serotonin syndrome		G90.8	Σύνδρομο σεροτονίνης	
43116	Serotonin syndrome	Serotonergic syndrome		Σύνδρομο σεροτονίνης	Σεροτονινεργικό σύνδρομο
43116	Serotonin syndrome	Serotonin storm		Σύνδρομο σεροτονίνης	Καταιγίδα σεροτονίνης
43116	Serotonin syndrome	Serotonin toxicity		Σύνδρομο σεροτονίνης	Τοξίκωση από σεροτονίνη
43116	Serotonin syndrome	Serotonin toxidrome		Σύνδρομο σεροτονίνης	Τοξιδρομο σεροτονίνης
542592	Necrobiosis lipidica		L92.1	Λιποειδική νεκροβίωση	
542592	Necrobiosis lipidica	Oppenheim-Urbach disease		Λιποειδική νεκροβίωση	Νόσος Oppenheim-Urbach
43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome		G73.1	Μυασθενικό σύνδρομο Lambert-Eaton	
43119	Acute poisoning by drugs with membrane-stabilizing effect			Οξεία δηλητηρίαση από φάρμακα με δράση σταθεροποίησης της μεμβράνης	
542643	Livedoid vasculopathy		L95.0	Πελιδνωτική αγγειοπάθεια	
542643	Livedoid vasculopathy	Livedo reticularis with summer ulcerations		Πελιδνωτική αγγειοπάθεια	Δικτυωτή πελιδνώση με θερινά έλκη
542643	Livedoid vasculopathy	Milian atrophie blanche		Πελιδνωτική αγγειοπάθεια	Λευκή ατροφία Milian
542643	Livedoid vasculopathy	Segmental hyalinizing vasculitis		Πελιδνωτική αγγειοπάθεια	Τμηματική υαλίνωση
42775	PHACE syndrome		Q28.8	Σύνδρομο PHACE	
42775	PHACE syndrome	PHACES syndrome		Σύνδρομο PHACE	Σύνδρομο PHACES
42775	PHACE syndrome	Pascual-Castroviejo syndrome type 2		Σύνδρομο PHACE	Σύνδρομο Pascual-Castroviejo τύπου 2
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency		G71.3	Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency	Aconitase deficiency		Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	Ανεπάρκεια ακονιτάσης
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency	ISCU myopathy		Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	Μυοπάθεια ISCU
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency	Iron-sulfur cluster deficiency myopathy		Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	Ανεπάρκεια συμπλόκου σιδήρου-θείου μυοπάθεια
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency	Myopathy with exercise intolerance, Swedish type		Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	Μυοπάθεια με ανοχή στην σωματική άσκηση, σουηδική μορφή
542568	Quadracuspid aortic valve			Τετραγλώχινα αορτική βαλβίδα	
45448	Miyoshi myopathy		G71.0	Μυοπάθεια Miyoshi	
543470	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome		E88.8	Οπτική ατροφία-Αταξία-Περιφερική νευροπάθεια-Σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση	
45453	Incessant infant ventricular tachycardia		I47.2	Αδιάλειπτη βρεφική κοιλιακή ταχυκαρδία	
45452	Idiopathic neonatal atrial flutter		P29.1	Ιδιοπαθής νεογνική κοιλτική	
542657	Isolated hyperchlorhidrosis			Μεμονωμένη υπερχλωριδρωσία	
542657	Isolated hyperchlorhidrosis	Carbonic anhydrase XII deficiency		Μεμονωμένη υπερχλωριδρωσία	Καρβονική ανυδράση XII
44890	Gastrointestinal stromal tumor		C26.9	Στρωματικοί όγκοι γαστρεντερικού συστήματος	
44890	Gastrointestinal stromal tumor	GIST		Στρωματικοί όγκοι γαστρεντερικού συστήματος	GIST
44890	Gastrointestinal stromal tumor	Gastrointestinal stromal sarcoma		Στρωματικοί όγκοι γαστρεντερικού συστήματος	Στρωματικό σάρκωμα του γαστρεντερικού συστήματος
45358	Congenital fibrosis of extraocular muscles		H49.8	Συγγενής ίνωση των εξωφθάλμιων μυών	
45358	Congenital fibrosis of extraocular muscles	FEOM		Συγγενής ίνωση των εξωφθάλμιων μυών	FEOM
46487	Epidermolysis bullosa acquisita		L12.3	Επιδερμόλυση φυσαλιδώδης	
46487	Epidermolysis bullosa acquisita	Acquired epidermolysis bullosa		Επιδερμόλυση φυσαλιδώδης	Επίκτητη επιδερμόλυση
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy		G40.4	Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σχετιζόμενη με SYNGAP1	
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy	SYNGAP1-related DEE		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σχετιζόμενη με SYNGAP1	DEE που σχετίζεται με SYNGAP1
46488	Linear IgA dermatosis		L10.8	Γραμμική δερματοπάθεια IgA	
46486	Mucous membrane pemphigoid		L12.1	Βλεννογόνος μεμβράνη	
46486	Mucous membrane pemphigoid	Cicatricial pemphigoid		Βλεννογόνος μεμβράνη	Ουλώδες πεμφιγοειδές
46486	Mucous membrane pemphigoid	Mucosal pemphigoid		Βλεννογόνος μεμβράνη	Πεμφιγοειδές των βλεννογόνων
46486	Mucous membrane pemphigoid	Mucosynechial pemphigoid		Βλεννογονικό πεμφιγοειδές	Βλενοσυνεχιακό πεμφιγοειδές

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
46348	Paroxysmal extreme pain disorder		G90.8	Διαταραχή παροξυσμικού πολύ έντονου άλγους	
46348	Paroxysmal extreme pain disorder	Familial rectal pain		Διαταραχή παροξυσμικού πολύ έντονου άλγους	οικογενές πρωκτικό άλγος
46059	Lathosterolosis		Q87.8	Λαθοστερόλωση	
46059	Lathosterolosis	Sterol C5-desaturase deficiency		Λαθοστερόλωση	Στερόλη C5-δεσατουράση
46135	Primary central nervous system lymphoma		C83.3	Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ	
46135	Primary central nervous system lymphoma	PCNSL		Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ	PCNSL
46135	Primary central nervous system lymphoma	Primary CNS lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ	Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ
46135	Primary central nervous system lymphoma	Primary brain lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ	Πρωτοπαθές λέμφωμα εγκεφάλου
47044	Hereditary papillary renal cell carcinoma		C64	Κληρονομικό θηλώδες καρκίνωμα εκ νεφρικών κυττάρων	
47044	Hereditary papillary renal cell carcinoma	HPRCC		Κληρονομικό θηλώδες καρκίνωμα εκ νεφρικών κυττάρων	HPRCC
46724	Cerebral arteriovenous malformation		Q28.2	Εγκεφαλική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
46724	Cerebral arteriovenous malformation	Intracranial arteriovenous malformation		Εγκεφαλική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	Ενδοκρανική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία
46627	Char syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Char	
46627	Char syndrome	Patent ductus arteriosus with facial dysmorphism and abnormal fifth digits		Σύνδρομο Char	Αρτηριακός πόρος με δυσμορφισμό του προσώπου και μη φυσιολογικά πέμπτα ψηφία
46532	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-beta-thalassemia syndrome		D56.4	Σύνδρομο συγγενούς επίμονης εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης β μεσογειακής αναμίας	
46532	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-beta-thalassemia syndrome	HPFH-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς επίμονης εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης β μεσογειακής αναμίας	HPFH σύνδρομο β μεσογειακής αναμίας
48104	Pyoderma gangrenosum		L88	Γαγγραινώδες πυόδερμα	
544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy		G40.4	RNF13 σχετική σοβαρή επιληψια πρώιμης έναρξης	
544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy	RNF13-related severe EOE		RNF13 σχετική σοβαρή επιληψια πρώιμης έναρξης	Σοβαρή EOE που σχετίζεται με RNF13
47612	Felty syndrome		M05.0	Σύνδρομο Felty	
47612	Felty syndrome	Splenomegaly-neutropenia-rheumatoid arthritis syndrome		Σύνδρομο Felty	Σύνδρομο σπληνομεγαλίας- ουδετεροπενίας-ρευματοειδούς αρθρίτιδας
544482	Infection-related hemolytic uremic syndrome		D58.8	Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο σχετικό με λοιμώξεις	
544482	Infection-related hemolytic uremic syndrome	Infection-related HUS		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο σχετικό με λοιμώξεις	HUS σχετικό με λοιμώξεις
47159	Proximal renal tubular acidosis		N25.8	Εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	
47159	Proximal renal tubular acidosis	Renal tubular acidosis type 2		Εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
47159	Proximal renal tubular acidosis	pRTA		Εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	Prta
544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome		E72.4	Σύνδρομο σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-Αλοπεκία-Μακροκεφαλία-Δυσμορφισμός προσώπου-δομικές εγκεφαλικές ανωμαλίες.	
544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome	Bachmann-Bupp syndrome		Σύνδρομο σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-Αλοπεκία-Μακροκεφαλία-Δυσμορφισμός προσώπου-δομικές εγκεφαλικές ανωμαλίες.	Σύνδρομο Bachmann-Bupp
544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome	Ornithine decarboxylase deficiency		Σύνδρομο σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-Αλοπεκία-Μακροκεφαλία-Δυσμορφισμός προσώπου-δομικές εγκεφαλικές ανωμαλίες.	Ανεπάρκεια ορνιθίνης δεκαρβοξυλάσης
544469	PRUNE1-related neurological syndrome		Q07.8	PRUNE-1 σχετικό νευρολογικό σύνδρομο	
47045	Familial cold urticaria		I50.2	Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους	
47045	Familial cold urticaria	FCAS		Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους	FCAS
47045	Familial cold urticaria	FCU		Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους	FCU
47045	Familial cold urticaria	Familial cold autoinflammatory syndrome		Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους	Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους
544628	Atypical Fanconi syndrome-neonatal hyperinsulinism syndrome		E13	Άτυπο σύνδρομο Fanconi-Σύνδρομο νεογνικού υπερινσουλινισμού	
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers		G71.2	Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers	Congenital myopathy with fast-twitch fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία ινων ταχείας συστολής
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers	Congenital myopathy with reduced type II muscle fibers		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers	Congenital myopathy with type 2 muscle fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία μυϊκών ινων τύπου 2
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers	Congenital myopathy with type II fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία ινών τύπου 2
48377	Subcorneal pustular dermatosis		L13.1	Υποκερατοειδής φλυκταινώδη δερματοπάθεια	
48377	Subcorneal pustular dermatosis	Pustulosis subcornealis		Υποκερατοειδής φλυκταινώδη δερματοπάθεια	φλυκταινώδης υποκερατοειδής
48377	Subcorneal pustular dermatosis	Sneddon-Wilkinson disease		Υποκερατοειδής φλυκταινώδη δερματοπάθεια	Νόσος Sneddon-Wilkinson
48377	Subcorneal pustular dermatosis	Subcorneal pustular dermatitis		Υποκερατοειδής φλυκταινώδη δερματοπάθεια	Φλυκταινώδης υποκερατοειδής δερματίτιδα
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια NAD(P)HX αφυδατάσης	
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency	CARKD deficiency		Ανεπάρκεια NAD(P)HX αφυδατάσης	Ανεπάρκεια CARKD
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια NAD(P)HX επιμεράσης	
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency	Apolipoprotein A-I binding protein deficiency		Ανεπάρκεια NAD(P)HX επιμεράσης	Ανεπάρκεια σύνδεσης με πρωτεΐνη απολιποπρωτεΐνης A-I

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
555874	Congenital tricuspid valve dysplasia		Q22.8	Συγγενής δυσπλασία τριγλώχινας βαλβίδας	
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia		Q23.8	FLNA σχετική φυλοσύνδετη μυξωματώδης δυσπλασία βαλβίδας	
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia	Dystrophie valvulaire associée à FLNA		FLNA σχετική φυλοσύνδετη μυξωματώδης δυσπλασία βαλβίδας	Δυσπλασία βαλβίδας σχετική με FLNA
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia	FLNA-related valvular dystrophy		FLNA σχετική φυλοσύνδετη μυξωματώδης δυσπλασία βαλβίδας	FLNA σχετική δυστροφία βαλβίδας
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia	Filamin A-related X-linked myxomatous valvular dysplasia		FLNA σχετική φυλοσύνδετη μυξωματώδης δυσπλασία βαλβίδας	Φιλαμίνη Α σχετική φυλοσύνδετη δυσπλασία βαλβίδας
555905	IgA pemphigus			Πεμφίγια IgA	
556985	Early-onset calcifying leukoencephalopathy-skeletal dysplasia		G31.8	Πρώιμης έναρξης λευκοεγκεφαλοπάθεια με επασβετώσεις- Σκελετική δυσπλασία	
556955	Pancreatic agenesis-holoprosencephaly syndrome			Παγκρεατική αγενεσία-Σύνδρομο Ολοπροεγκεφαλίας	
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency		E88.8	Νεογνική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας γλουταμινάσης	
557056	Spastic ataxia-dysarthria due to glutaminase deficiency		E88.8	Σπαστική αταξία-Δυσαρθρία λόγω ανεπάρκειας γλουταμινάσης	
557003	Oculocerebrodental syndrome			Οφθαλμο-εγκεφαλο-οδοντικό σύνδρομο	
557003	Oculocerebrodental syndrome	Oculo-cerebro-dental syndrome		Οφθαλμο-εγκεφαλο-οδοντικό σύνδρομο	Οφθαλμο-εγκεφαλο-οδοντικό
90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		I60.9	Επίκτητη ανευρυσματική υπαραχνοειδή αιμορραγία	
519392	Isolated iridoschisis		H21.2	Μεμονωμένη ιριδόσχιση	
90066	Pneumonia caused by Pseudomonas aeruginosa infection		J15.1	Πνευμονία από ψευδομόναδα	
519390	Isolated blepharochalasis			Μεμονωμένη βλεφαροχάλαση	
519396	Isolated microspherophakia			Μεμονωμένη μικροσφαιροφακία	
90068	Cocaine intoxication		T40.5	Δηλητηρίαση από κοκαΐνη	
519384	Congenital cystic eye			Συγγενής κυστικός οφθαλμικός βολβός	
519384	Congenital cystic eye	Congenital anophthalmos with cyst		Συγγενής κυστικός οφθαλμικός βολβός	Συγγενής ανοφθαλμία με κύστη
90062	Acute liver failure		K72.0	Οξεία ηπατική ανεπάρκεια	
90062	Acute liver failure	Acute hepatic failure		Οξεία ηπατική ανεπάρκεια	Οξεία ηπατική ανεπάρκεια
90062	Acute liver failure	Fulminant hepatic failure		Οξεία ηπατική ανεπάρκεια	Κεραυνοβόλος ηπατική ανεπάρκεια
519388	Autosomal recessive anterior segment dysgenesis		Q13.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυσγενεσία πρόσθιου θαλάμου	
90064	Acute peripheral arterial occlusion		I74.4	Οξύ περιφερικό αρτηριακό έμφρακτο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
519386	Isolated congenital entropion			Μεμονωμένο συγγενές εντρόπιο	
90073	Hepatitis B reinfection following liver transplantation		B18.0	Επαναλοίμωξη από ηπατίτιδα Β μετά από μεταμόσχευση ήπατος	
519408	Mooren ulcer			Έλκος Mooren	
519406	Thygeson superficial punctate keratitis			Επιφανειακή στικτή κερατίτιδα του Thygeson	
519406	Thygeson superficial punctate keratitis	Thygeson superficial punctate keratopathy		Επιφανειακή στικτή κερατίτιδα του Thygeson	Επιφανειακή στικτή κερατοπάθεια του Thygeson
519410	Terrien marginal degeneration			Οριακή εκφύλιση του Terrien	
90076	Partial deep dermal and full thickness burns		T30.3	Μερικώς εν τω βάθει και μεγιστου πάχους δερματικά εγκαύματα	
90069	Systemic monochloroacetate poisoning		T60.3	Συστηματική δηλητηρίαση από μονοχλωροξικό οξύ	
519400	Peripapillary staphyloma			Περιθηλώδες σταφύλωμα	
519398	Isolated foveal hypoplasia			Μεμονωμένη υποπλασία κεντρικού βοθρίου	
519404	Optic disc pit			Εσκαφή οπτικού δίσκου	
519402	Isolated megalopapilla			Μεμονωμένη μεγαλοθηλή	
90050	Retinopathy of prematurity		H35.1	Αμφιβληστροειδοπάθεια προωρότητας	
90050	Retinopathy of prematurity	ROP		Αμφιβληστροειδοπάθεια προωρότητας	ROP
90050	Retinopathy of prematurity	Retrolental fibroplasia		Αμφιβληστροειδοπάθεια προωρότητας	Οπισθοφακική ινοπλασία
90045	Hereditary folate malabsorption		D52.8	Κληρονομική δυσαπορρόφηση φυλλικού οξέος	
90045	Hereditary folate malabsorption	Congenital folate malabsorption		Κληρονομική δυσαπορρόφηση φυλλικού οξέος	Συγγενής δυσαπορρόφηση φυλλικού οξέος
90052	Recurrent hepatitis C virus induced liver disease in liver transplant recipients		B18.2	Υποτροπιάζουσα ηπατίτιδα C επαγόμενη ηπατικής νόσου σε ασθενή με μεταμόσχευση ήπατος	
90051	Sepsis in premature infants		P36.0	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.1	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.2	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.3	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.4	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.5	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90051	Sepsis in premature infants		P36.8	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90051	Sepsis in premature infants		P36.9	Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90041	Gaisböck syndrome		D75.1	Σύνδρομο Gaisböck	
90041	Gaisböck syndrome	Stress erythrocytosis		Σύνδρομο Gaisböck	Στρες ερυθροκυττάρωσης
90041	Gaisböck syndrome	Stress polycythemia		Σύνδρομο Gaisböck	Στρες πολυκυτταραιμίας
90039	Hemoglobin D disease		D58.2	Νόσος αιμοσφαιρίνης D	
90044	Familial pseudohyperkalemia		D58.8	Οικογενής ψευδοπερκαλιαιμία	
90042	Primary familial polycythemia		D75.0	Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	
90042	Primary familial polycythemia	Congenital erythrocytosis due to erythropoietin receptor mutation		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	Συγγενής ερυθροκυττάρωση από μετάλλαξη στον υποδοχέα ερυθροποιητίνης
90042	Primary familial polycythemia	Congenital polycythemia due to erythropoietin receptor mutation		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	Συγγενής πολυκυτταραιμία από μετάλλαξη στον υποδοχέα ερυθροποιητίνης
90042	Primary familial polycythemia	Familial erythrocytosis		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	Οικογενής ερυθροκυττάρωση
90042	Primary familial polycythemia	PFCP		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	PFCP
90042	Primary familial polycythemia	Primary congenital erythrocytosis		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	Πρωτοπαθής συγγενής ερυθροκυττάρωση
90042	Primary familial polycythemia	Primary familial and congenital polycythemia		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	Πρωτοπαθής οικογενής και συγγενής πολυκυτταραιμία
90058	Spinal cord injury		T09.3	Τραυματισμός νωτιαίου μυελού	
90060	Diffuse alveolar hemorrhage		J98.4	Διάχυτη κυψελιδική αιμορραγία	
90059	Acute sensorineural hearing loss by acute acoustic trauma or sudden deafness or surgery induced acoustic trauma		H83.3	Οξεία νευροαισθητήρια απώλεια ακοής από οξύ ακουστικό τραύμα ή αιφνίδια κώφωση ή ακουστικό μετεγχειρητικό τραύμα	
90053	Complications after hematopoietic stem cell transplantation		Z94.8	Επιπλοκές μετά από μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων	
90053	Complications after hematopoietic stem cell transplantation	Complications after HSCT		Επιπλοκές μετά από μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων	Επιπλοκές μετά από HSCT
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.4	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.5	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.6	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.7	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.8	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.9	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.0	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.1	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.2	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		S06.3	Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia		Q16.5	Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia	Hearing loss with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia		Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	Απώλεια ακοής με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia	LAMM syndrome		Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	Σύνδρομο LAMM
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia	Microdontia-type I microtia-deafness syndrome		Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	Σύνδρομο μικροδοντίας τύπου 1 - μικρωτίας-κώφωσης
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia	Microdontia-type I microtia-hearing loss syndrome		Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	Σύνδρομο μικροδοντίας τύπου 1 - μικρωτίας-κώφωσης
90023	Primary immunodeficiency syndrome due to LAMTOR2 deficiency		D82.8	Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του LAMTOR2	
90023	Primary immunodeficiency syndrome due to LAMTOR2 deficiency	Primary immunodeficiency syndrome due to p14 deficiency		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του LAMTOR2	Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του p14
90023	Primary immunodeficiency syndrome due to LAMTOR2 deficiency	Primary immunodeficiency syndrome with short stature		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του LAMTOR2	Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας με κοντό ανάστημα
90020	Parkinson-dementia complex of Guam		G12.2	Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	
90020	Parkinson-dementia complex of Guam	G-PDC		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	G-PDC
90020	Parkinson-dementia complex of Guam	Guam disease		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	Νόσος Guam
90020	Parkinson-dementia complex of Guam	Guam parkinsonism-dementia complex		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam
90020	Parkinson-dementia complex of Guam	Lytico-Bodig disease		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	Νόσος Lytico-Bodig
90021	Radiation myelitis		G97.8	Μυελίτιδα εξ ακτινοβολίας (ακτινική)	
90002	Undifferentiated connective tissue syndrome		M35.8	Σύνδρομο αδιαφοροποίητου συνδετικού ιστού	
90002	Undifferentiated connective tissue syndrome	UCTD		Σύνδρομο αδιαφοροποίητου συνδετικού ιστού	UCTD
90003	Inflammatory pseudotumor of the liver		K75.8	Φλεγμονώδης ψευδοόγκος του ήπατος	
90037	Drug-induced autoimmune hemolytic anemia		D59.0	Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία από φάρμακα	
90037	Drug-induced autoimmune hemolytic anemia	Drug-induced AIHA		Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία από φάρμακα	AIHA από φάρμακα
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria		D59.6	Παροξυσμική ψυχρή αιμοσφαιρινουρία	
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria	Donath-Landsteiner hemolytic anemia		Παροξυσμική ψυχρή αιμοσφαιρινουρία	Αιμολυτική αναιμία Donath-Landsteiner

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria	Donath-Landsteiner syndrome		Παροξυσμική ψυχρή αιμοσφαινουρία	Σύνδρομο Donath-Landsteiner
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria	PCH		Παροξυσμική ψυχρή αιμοσφαινουρία	PCH
90036	Mixed-type autoimmune hemolytic anemia		D59.1	Μικτού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
90036	Mixed-type autoimmune hemolytic anemia	Mixed AIHA		Μικτού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	Μεικτή AIHA
90031	Non-spherocytic hemolytic anemia due to hexokinase deficiency		D55.2	Μη σφαιροκυτταρική αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας εξοκινάσης	
90033	Autoimmune hemolytic anemia, warm type		D59.1	Θερμού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
90033	Autoimmune hemolytic anemia, warm type	Warm AIHA		Θερμού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	Θερμή AIHA
90033	Autoimmune hemolytic anemia, warm type	wAHA		Θερμού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	wAHA
90033	Autoimmune hemolytic anemia, warm type	wAIHA		Θερμού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	wAIHA
90026	Primary erythromelalgia		I73.8	Πρωτοπαθής ερυθρομεγαλία	
90026	Primary erythromelalgia	Primary erythralgia		Πρωτοπαθής ερυθρομεγαλία	Πρωτοπαθής ερυθρομεγαλία
90030	Hemolytic anemia due to glutathione reductase deficiency		D55.1	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγάσης της γλουταθειόνης	
89936	X-linked hypophosphatemia		E83.3	Υποφωσφαταμία φυλοσύνδετη	
89936	X-linked hypophosphatemia	X-linked hypophosphatemic rickets		Υποφωσφαταμία φυλοσύνδετη	Φυλοσύνδετη υποφωσφαμική ραχίτιδα
89936	X-linked hypophosphatemia	XLH		Υποφωσφαταμία φυλοσύνδετη	XLH
89843	Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa		Q81.2	Δυστροφική κνησμώνης πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
89843	Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa	DEB pruriginosa		Δυστροφική κνησμώνης πομφολυγώδης επιδερμόλυση	DEB κνησμώνης
89843	Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa	DEB-Pr		Δυστροφική κνησμώνης πομφολυγώδης επιδερμόλυση	DEB-Pr
89843	Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa	Pruriginous dystrophic epidermolysis bullosa		Δυστροφική κνησμώνης πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Δυστροφική κνησμώνης πομφολυγώδης επιδερμόλυση
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form		Q81.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form	Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa generalisata mitis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική επιδερμόλυση bullosa generalisata mitis
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form	Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa, non-Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική επιδερμόλυση bullosa generalisata mitis, τύπου non-Hallopeau-Siemens
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form	Generalized RDEB, intermediate form		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	Γενικευμένη RDEB, ενδιάμεση μορφή
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form	RDEB, non-Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	RDEB, τύπου non-Hallopeau-Siemens

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90001	X-linked cone dysfunction syndrome with myopia		H53.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης δυσλειτουργίας κωνίων με μυωπία	
90001	X-linked cone dysfunction syndrome with myopia	Bornholm eye disease		Σύνδρομο φυλοσύνδετης δυσλειτουργίας κωνίων με μυωπία	Νόσος οφθαλμων Bornholm
90000	Erythema elevatum diutinum		L95.1	Ερύθημα elevatum diutinum	
89937	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets		E83.3	Αυτοσωμική επικρατής υποφωσφαταμική ραχίτιδα	
89937	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets	ADHR		Αυτοσωμική επικρατής υποφωσφαταμική ραχίτιδα	ADHR
89937	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets	Autosomal dominant hypophosphatemia		Αυτοσωμική επικρατής υποφωσφαταμική ραχίτιδα	Αυτοάνοση επικρατής υποφωσφαταμία
90340	Blau syndrome		D89.8	Σύνδρομο Blau	
90342	Xeroderma pigmentosum variant		Q82.1	Ποικιλία μελαγχρωματικής ξηροδερμίας	
90342	Xeroderma pigmentosum variant	XPV		Ποικιλία μελαγχρωματικής ξηροδερμίας	XPV
90348	Autosomal dominant cutis laxa		Q82.8	Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη ελαστόλυση	
90348	Autosomal dominant cutis laxa	ADCL		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη ελαστόλυση	ADCL
90349	Autosomal recessive cutis laxa type 1		Q82.8	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 1	
90349	Autosomal recessive cutis laxa type 1	ARCL1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 1	ARCL1
90349	Autosomal recessive cutis laxa type 1	Autosomal recessive cutis laxa with severe systemic involvement		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση με σοβαρή συστηματική συμμετοχή
90349	Autosomal recessive cutis laxa type 1	Autosomal recessive cutis laxa, pulmonary emphysema type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση, πνευμονικό εμφύσημα
90354	Brittle cornea syndrome		Q79.6	Σύνδρομο εύθραυστου κερατοειδή	
90362	Primary intestinal lymphangiectasia		I89.0	Πρωτοπαθής εντερική λεμφαγγειεκτασία	
90362	Primary intestinal lymphangiectasia	Waldmann disease		Πρωτοπαθής εντερική λεμφαγγειεκτασία	Νόσος του Waldmann
90363	Secondary intestinal lymphangiectasia		I89.0	Δευτεροπαθής εντερική λεμφαγγειεκτασία	
90289	Localized scleroderma		L94.0	Εντοπισμένο σκληρόδερμα	
90289	Localized scleroderma	Localized fibrosing scleroderma		Εντοπισμένο σκληρόδερμα	Εντοπισμένο ινώδες σκληρόδερμα
90301	Acanthosis nigricans-insulin resistance-muscle cramps-acral enlargement syndrome		E13	Σύνδρομο μελανίζουσας ακάνθωσης-ισσουλινοαντίστασης-μυϊκών κραμπών-μεγέθυνσης ακρών	
90291	Systemic sclerosis		M34.0	Συστηματική σκλήρυνση	
90291	Systemic sclerosis	Systemic scleroderma	M34.1	Συστηματική σκλήρυνση	Συστηματική σκληροδερμία
90291	Systemic sclerosis		M34.2	Συστηματική σκλήρυνση	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90291	Systemic sclerosis		M34.8	Συστηματική σκλήρυνση	
90291	Systemic sclerosis		M34.9	Συστηματική σκλήρυνση	
90156	Centrifugal lipodystrophy		E88.1	Φυγόκεντρος λιποδυστροφία	
90156	Centrifugal lipodystrophy	Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis		Φυγόκεντρος λιποδυστροφία	Νεογνική κοιλιακή φυγόκεντρος λιποδυστροφία
90157	Drug-induced localized lipodystrophy		E88.1	Φαρμακευτική τοπική λιποδυστροφία	
90157	Drug-induced localized lipodystrophy	Lipoatrophy caused by injected drug		Φαρμακευτική τοπική λιποδυστροφία	Λιποατροφία από ενέσιμο φάρμακο
90160	Pressure-induced localized lipoatrophy		E88.1	Τοπική λιποδυστροφία εκ πίεσεως	
90160	Pressure-induced localized lipoatrophy	Lipoatrophia semicircularis		Τοπική λιποδυστροφία εκ πίεσεως	Ημικυκλική λιποατροφία
90160	Pressure-induced localized lipoatrophy	Semicircular lipoatrophy		Τοπική λιποδυστροφία εκ πίεσεως	Ημικυκλική λιποατροφία
90158	Idiopathic localized lipodystrophy		E88.1	Ιδιοπαθής τοπική λιποδυστροφία	
90159	Panniculitis-induced localized lipodystrophy		E88.1	Τοπική λιποδυστροφία από υποδερματίτιδα	
90280	Chilblain lupus		L93.2	Χειμετώδης λύκος	
90281	Discoid lupus erythematosus		L93.0	Δισκοειδής ερυθηματώδης λύκος	
90186	Meige disease		Q82.0	Νόσος Meige	
90186	Meige disease	Hereditary lymphedema type II		Νόσος Meige	Κληρονομικό λεμφοίδημα τύπου 2
90186	Meige disease	Meige lymphedema		Νόσος Meige	Λεμφοίδημα Meige
90285	Lupus erythematosus panniculitis		L93.2	Ερυθηματώδης λύκος και υποδερματίτιδα	
90285	Lupus erythematosus panniculitis	Lupus erythematosus profundus		Ερυθηματώδης λύκος και υποδερματίτιδα	Ερυθηματώδης λύκος εν τω βάθει
90282	Hypertrophic or verrucous lupus erythematosus		L93.2	Υπερτροφικός ή μυρμηκιώδης ερυθηματώδης λύκος	
90283	Lupus erythematosus tumidus		L93.2	Επληρμένος ερυθηματώδης λύκος	
90283	Lupus erythematosus tumidus	Intermittent cutaneous lupus		Επληρμένος ερυθηματώδης λύκος	Διαλείπων δερματικός λύκος
90080	Scarring in glaucoma filtration surgical procedures		H59.8	Δημιουργία ουλής μετά από χειρουργική διήθηση γλαυκώματος	
90078	Invasive infections due to vancomycin-resistant enterococci		A04.8	Επεκτατικές λοιμώξεις εξαιτίας εντερόκκων ανθεκτικών στην βακνομυκίνη	
90078	Invasive infections due to vancomycin-resistant enterococci	Invasive infections due to VRE	U81.0	Επεκτατικές λοιμώξεις εξαιτίας εντερόκκων ανθεκτικών στην βακνομυκίνη	Διηθητικές λοιμώξεις λόγω VRE
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome		G60.0	Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome	CMT-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	Σύνδρομο CMT-Κώφωση-Νοητική αναπηρία
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome	Charcot-Marie-Tooth disease-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Απώλεια ακοής-Νοητική αναπηρία
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome	Hereditary motor and sensory neuropathy with deafness, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με κώφωση,νοητική αναπηρία και έλλειψη μεγάλων αισθητικών εμύελων ινών
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome	Hereditary motor and sensory neuropathy with hearing loss, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με κώφωση,νοητική αναπηρία και έλλειψη μεγάλων αισθητικών εμύελων ινών
90081	AIDS wasting syndrome		B22.2	Σύνδρομο απίσχανσης σχετιζόμενο με AIDS	
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency		G60.0	Σοβαρή πρώιμης έναρξης αξονική νευροπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας του MFN2	
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency	AR-CMT2, Ouvrier type		Σοβαρή πρώιμης έναρξης αξονική νευροπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας του MFN2	AR-CMT2 Ouvrier type
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease, Ouvrier type		Σοβαρή πρώιμης έναρξης αξονική νευροπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας του MFN2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth, τύπος Ouvrier
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency	SEOAN due to MFN2 deficiency		Σοβαρή πρώιμης έναρξης αξονική νευροπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας του MFN2	SEDAN λόγω ανεπάρκειας MFN2
90117	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type		G60.0	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Okinawa	
90117	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type	HMSNP		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Okinawa	HMSNP
90117	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type	Hereditary motor and sensory neuropathy, proximal type		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Okinawa	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια εγγύς τύπος
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6		G60.0	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	CMT6		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	CMT6
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	Charcot-Marie-Tooth disease type 6		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	Charcot-Marie-Tooth disease type 6
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	HMSN 6		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	HMSN 6
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	HMSN VI		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	HMSN VI
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	Hereditary motor and sensory neuropathy type VI		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6	Peripheral neuropathy and optic atrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 6	Περιφερική νευροπάθεια και οπτική ατροφία
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy		G60.0	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy	AR-CMT2 with acrodystrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	AR-CMT2 με ακροδυστροφία
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth type 2 with acrodystrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με ακροδυστροφία
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease with acrodystrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με ακροδυστροφία

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy	HMSN with acrodystrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	HMSN με ακροδυστροφία
525731	Pediatric-onset Graves disease		E05.0	Νόσος Graves παιδιατρικής έναρξης	
525731	Pediatric-onset Graves disease	Pediatric-onset Basedow disease		Νόσος Graves παιδιατρικής έναρξης	Basedow παιδιατρικής έναρξης
525738	Prepubertal anorexia nervosa		F50.0	Προεφηβική νευρική ανορεξία	
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type		G11.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία τύπου Beauce	
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type	ARCA1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία τύπου Beauce	ARCA1
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type	Autosomal recessive cerebellar ataxia type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία τύπου Beauce	Αυτοσωμική υπολειπόμενη εγκεφαλική αταξία τύπου 1
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type	SCAR8		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία τύπου Beauce	SCAR8
88659	Autosomal dominant progressive nephropathy with hypertension		I15.1	Αυτοσωμική επικρατούσα νεφροπάθεια με υπέρταση	
88660	Hypertension due to gain-of-function mutations in the mineralocorticoid receptor		I15.1	Υπέρταση από ενεργοποίηση λόγω μεταλλάξεων υποδοχέων αλατοκορτικοειδών	
88660	Hypertension due to gain-of-function mutations in the mineralocorticoid receptor	Early-onset hypertension with exacerbation in pregnancy		Υπέρταση από ενεργοποίηση λόγω μεταλλάξεων υποδοχέων αλατοκορτικοειδών	Υπέρταση πρώιμης έναρξης με παρόξυνση κατά την κύηση
88660	Hypertension due to gain-of-function mutations in the mineralocorticoid receptor	Pseudohyperaldosteronism type 2		Υπέρταση από ενεργοποίηση λόγω μεταλλάξεων υποδοχέων αλατοκορτικοειδών	Ψευδοεραλδοστερονισμός τύπου 2
88661	Amelogenesis imperfecta		K00.5	Ατελής αδαμαντινογένεση	
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency		E71.1	Νευροεκφυλισμός λόγω ανεπάρκειας της υδροξύ-ισοβουτυρικής συνενζύμου A υδροξυλάσης	
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency	HIBCH deficiency		Νευροεκφυλισμός λόγω ανεπάρκειας της υδροξύ-ισοβουτυρικής συνενζύμου A υδροξυλάσης	HIBCH ανεπάρκεια
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency	Methacrylic aciduria		Νευροεκφυλισμός λόγω ανεπάρκειας της υδροξύ-ισοβουτυρικής συνενζύμου A υδροξυλάσης	Μεθακρυλική οξουρίαση
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency	Valine metabolic defect		Νευροεκφυλισμός λόγω ανεπάρκειας της υδροξύ-ισοβουτυρικής συνενζύμου A υδροξυλάσης	Διαταραχή στο μεταβολισμό της βαλίνης
88642	Channelopathy-associated congenital insensitivity to pain		G60.8	Καναλοπάθεια σχετική με συγγενή αναισθησία στον πόνο	
88642	Channelopathy-associated congenital insensitivity to pain	Channelopathy-associated CIP		Καναλοπάθεια σχετική με συγγενή αναισθησία στον πόνο	Καναλοπάθεια σχετική με CIP
88643	Obesity-colitis-hypothyroidism-cardiac hypertrophy-developmental delay syndrome		E03.8	Σύνδρομο παχυσαρκίας-κολίτιδας-υποθυρεοειδισμού-καρδιακής υπερτροφίας-αναπτυξιακής	
88633	Superior limbic keratoconjunctivitis		H16.2	Κερατοεπιπεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου	
88633	Superior limbic keratoconjunctivitis	SLK		Κερατοεπιπεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου	SLK
88633	Superior limbic keratoconjunctivitis	Theodore superior limbic keratoconjunctivitis		Κερατοεπιπεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου	Κερατοεπιπεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου Theodore

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
88633	Superior limbic keratoconjunctivitis	Theodore syndrome		Κερατοεπιπεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου	Σύνδρομο Theodore
88635	Vacuolar myopathy with sarcoplasmic reticulum protein aggregates		G71.8	Κενοτοπιώδης μυοπάθεια με σύμπλεγμα προτεϊνών σαρκοπλασματικού δικτύου	
88635	Vacuolar myopathy with sarcoplasmic reticulum protein aggregates	Myopathy due to calsequestrin and SERCA1 protein overload		Κενοτοπιώδης μυοπάθεια με σύμπλεγμα προτεϊνών σαρκοπλασματικού δικτύου	Μυοπάθεια λόγω υπερφόρτωσης ασβεστοδεσμευτικών και SERCA1 πρωτεϊνών.
88635	Vacuolar myopathy with sarcoplasmic reticulum protein aggregates	Vacuolar aggregate myopathy		Κενοτοπιώδης μυοπάθεια με σύμπλεγμα προτεϊνών σαρκοπλασματικού δικτύου	Μυοπάθεια συμπλόκων κενοτοπιών
88621	Ichthyosis-prematurity syndrome				
88621	Ichthyosis-prematurity syndrome	Congenital ichthyosis type 4			Συγγενής ιχθύωση τύπου 4
88621	Ichthyosis-prematurity syndrome	IPS			IPS
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		G11.1	Σύνδρομο οπίσθιας μυελικής αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome	Autosomal recessive posterior column ataxia and retinitis pigmentosa		Σύνδρομο οπίσθιας μυελικής αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπίσθια μυελική αταξία και μελαγχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome	PCARP		Σύνδρομο οπίσθιας μυελικής αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	PCARP
88629	Tritanopia		H53.5	Τριτανωπία	
88629	Tritanopia	Blue colour blindness		Τριτανωπία	Αχρωματοψία μπλέ χρώματος
88629	Tritanopia	Congenital tritanopia		Τριτανωπία	Συγγενής τριτανωπία
88629	Tritanopia	Tritan colour blindness		Τριτανωπία	Τριταν αχρωματοψία
88630	Terminal osseous dysplasia-pigmentary defects syndrome		Q87.2	Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας των άκρων-βλάβες στην μελαγχρωμάτωση	
88620	Isolated congenital anosmia		Q07.8	Μεμονωμένη συγγενής ανοσμία	
88619	Familial acute necrotizing encephalopathy		G93.8	Οικογενής οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια	
88619	Familial acute necrotizing encephalopathy	ADANE		Οικογενής οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια	ADANE
88619	Familial acute necrotizing encephalopathy	Recurrent acute necrotizing encephalopathy		Οικογενής οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια	Επαναλαμβανόμενη οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
88618	S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency		E72.1	Ανεπάρκεια 5-αδενοσύλομοκυστεΐνης υδροξυλάσης	
87884	Non-syndromic genetic deafness		H90.5	Μη συνδρομική γενετική κώφωση	
87884	Non-syndromic genetic deafness	Isolated genetic deafness		Μη συνδρομική γενετική κώφωση	Μεμονωμένη γενετική κώφωση
87884	Non-syndromic genetic deafness	Isolated genetic hearing loss		Μη συνδρομική γενετική κώφωση	Μεμονωμένη γενετική απώλεια ακοής
87884	Non-syndromic genetic deafness	Non-syndromic genetic hearing loss		Μη συνδρομική γενετική κώφωση	Μη συνδρομική απώλεια ακοής
87876	Sialidosis type 2		E77.1	Σιαλίδωση τύπου 2	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
87876	Sialidosis type 2	Infantile dysmorphic sialidosis		Σιαλίδωση τύπου 2	Βρεφική δυσμορφική σιαλίδωση
87503	Mal de Meleda		Q82.8	Νόσος Meleda	
87503	Mal de Meleda	Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens		Νόσος Meleda	Παλαμοπελματιαία κεράτωση του Siemens
87503	Mal de Meleda	Meleda disease		Νόσος Meleda	Νόσος Meleda
87503	Mal de Meleda	Transgrediens palmoplantar keratoderma of Siemens		Νόσος Meleda	Παλαμοπελματιαία κεράτωση του Siemens
86923	Hereditary palmoplantar keratoderma, Gamborg-Nielsen type		Q82.8	Κληρονομικό παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα τύπου Gamborg-Nielsen	
86923	Hereditary palmoplantar keratoderma, Gamborg-Nielsen type	Hereditary palmoplantar hyperkeratosis, Gamborg-Nielsen type		Κληρονομικό παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα τύπου Gamborg-Nielsen	Κληρονομικό παλαμοπελματιαίο υπερκεράτωση τύπου Gamborg-Nielsen
86923	Hereditary palmoplantar keratoderma, Gamborg-Nielsen type	PPK, Gamborg-Nielsen type		Κληρονομικό παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα τύπου Gamborg-Nielsen	PPK, Gamborg-Nielsen type
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis		Q82.4	Δκτυωτή μελαγχρωματική δερματοπάθεια	
86919	Keratosis palmaris et plantaris-clinodactyly syndrome		Q82.8	Σύνδρομο παλαμιαίας και πελματιαίας κεράτωσης-κλινοδακτυλίας	
86919	Keratosis palmaris et plantaris-clinodactyly syndrome	Palmoplantar keratoderma-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο παλαμιαίας και πελματιαίας κεράτωσης-κλινοδακτυλίας	Σύνδρομο παλαμιαίου και πελματιαίου κερατοδέρματος κλινοδακτυλίας
86918	Diffuse palmoplantar keratoderma-acrocyanosis syndrome		Q82.8	Σύνδρομο παλαμοπελματιαίου κερατοδέρματος-ακροκυάνωσης	
86918	Diffuse palmoplantar keratoderma-acrocyanosis syndrome	Diffuse palmoplantar hyperkeratosis-acrocyanosis syndrome		Σύνδρομο διάχυτου παλαμοπελματιαίου κερατοδέρματος-ακροκυάνωσης	Σύνδρομο διάχυτης παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ακροκυάνωσης
86915	Lymphedema-atrial septal defects-facial changes syndrome		Q87.8	Σύνδρομο λεμφοιδήματος-μεσοκολπικής επικοινωνίας-μεταβολές στο πρόσωπο	
86915	Lymphedema-atrial septal defects-facial changes syndrome	Irons-Bhan syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-μεσοκολπικής επικοινωνίας-μεταβολές στο πρόσωπο	Irons-Bhan syndrome
86915	Lymphedema-atrial septal defects-facial changes syndrome	Irons-Bianchi syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-μεσοκολπικής επικοινωνίας-μεταβολές στο πρόσωπο	Irons-Bianchi syndrome
522077	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome		F84.8	Σύνδρομο βρεφικής υποτονίας-οφθαλμοκινητικών ανωμαλιών-υπερκινητικότητας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
522077	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome	SYT1-related neurodevelopmental disorder		Σύνδρομο βρεφικής υποτονίας-οφθαλμοκινητικών ανωμαλιών-υπερκινητικότητας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετική με SYT1
86913	Myoclonic epilepsy in non-progressive encephalopathies		G40.4	Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες	
86913	Myoclonic epilepsy in non-progressive encephalopathies	Myoclonic status in non-progressive encephalopathies		Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες	Μυοκλωνικό status σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες
86913	Myoclonic epilepsy in non-progressive encephalopathies	Myoclonus epilepsy in non-progressive encephalopathies		Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες	Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες
522037	Primary autoimmune enteropathy			Πρωτοπαθή αυτοάνοση εντεροπάθεια	
86914	Lymphedema-cerebral arteriovenous anomaly syndrome			Σύνδρομο λεμφοιδήματος-αρτηριοφλεβικών ανωμαλιών εγκεφάλου	
86909	Myoclonic epilepsy of infancy		G40.3	Μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86909	Myoclonic epilepsy of infancy	Benign myoclonic epilepsy of infancy		Μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου	Καλοήθης μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου
86909	Myoclonic epilepsy of infancy	Benign myoclonus epilepsy of infancy		Μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου	Καλοήθης μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου
86911	Epilepsy with myoclonic absences		G40.4	Επιληψία με μυοκλωνικές διαλείψεις	
86906	Hypothalamic hamartomas with gelastic seizures		G40.5	Υποθαλαμικά αμαρτώματα με γελαστικές κρίσεις	
86908	Idiopathic hemiconvulsion-hemiplegia syndrome		G40.4	Σύνδρομο ιδιοπαθούς ημισπατικής ημιπληγίας	
86908	Idiopathic hemiconvulsion-hemiplegia syndrome	HHE syndrome		Σύνδρομο ιδιοπαθούς ημισπατικής ημιπληγίας	HHE σύνδρομο
86908	Idiopathic hemiconvulsion-hemiplegia syndrome	Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome		Σύνδρομο ιδιοπαθούς ημισπατικής ημιπληγίας	Σύνδρομο ιδιοπαθούς ημισπατικής ημιπληγίας επιληψίας
86908	Idiopathic hemiconvulsion-hemiplegia syndrome	IHHS		Σύνδρομο ιδιοπαθούς ημισπατικής ημιπληγίας	IHHS
86903	Dendritic cell sarcoma not otherwise specified		C96.4	Σάρκωμα δενδριτικών κυττάρων που δεν ταξινομείται αλλού	
521450	LAMAS-related multisystemic syndrome		M79.8	Πολυσυστημικό σύνδρομο που σχετίζεται με LAMAS	
86904	Methotrexate-associated lymphoproliferative disorders		D47.7	Λεμφοπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη	
86904	Methotrexate-associated lymphoproliferative disorders	MTX-LPD		Λεμφοπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη	MTX-LPD
86904	Methotrexate-associated lymphoproliferative disorders	MTX-associated lymphoproliferative disorders		Λεμφοπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη	Λεμφοπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη
521445	Microcephaly-facial dysmorphism-ocular anomalies-multiple congenital anomalies syndrome			Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου-οφθαλμικών ανωμαλιών-πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών	
521438	Congenital vertebral-cardiac-renal anomalies syndrome			Σύνδρομο συγγενών σπονδυλικών καρδιακών νεφρικών ανωμαλιών	
521438	Congenital vertebral-cardiac-renal anomalies syndrome	Congenital NAD deficiency disorder		Σύνδρομο συγγενών σπονδυλικών καρδιακών νεφρικών ανωμαλιών	Διαταραχή συγγενούς ανεπάρκειας NAD
86900	Interdigitating dendritic cell sarcoma		C96.4	Σάρκωμα διεπλεκόμενων δενδριτικών κυττάρων	
86900	Interdigitating dendritic cell sarcoma	Interdigitating cell sarcoma		Σάρκωμα διεπλεκόμενων δενδριτικών κυττάρων	Σάρκωμα διεπλεκόμενων κυττάρων
86900	Interdigitating dendritic cell sarcoma	Reticulum cell sarcoma		Σάρκωμα διεπλεκόμενων δενδριτικών κυττάρων	Σάρκωμα δικτυοκυττάρων
521432	Congenital cataract-severe neonatal hepatopathy-global developmental delay syndrome		K83.1	Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-σοβαρής νεογνικής ηπατοπάθειας-σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης	
86902	Follicular dendritic cell sarcoma		C96.4	Σάρκωμα θυλακιδών δενδριτικών κυττάρων	
521426	PLAA-associated neurodevelopmental disorder			Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με PLAA	
521426	PLAA-associated neurodevelopmental disorder	PLAAND		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με PLAA	PLAAND
86896	Histiocytic sarcoma		C96.8	Ιστοκυτταρικό σάρκωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2DD	
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD	ATP1A1-related CMT2		Αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2DD	ΑΤΡ1Α1-σχετιζόμενη CMT2
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD	ATP1A1-related autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2		Αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2DD	ΑΤΡ1Α1- σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD	CMT2DD		Αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2DD	CMT2DD
86897	Langerhans cell sarcoma		C96.4	Σάρκωμα κυττάρων Langerhans	
521258	Xq25 microduplication syndrome			Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού Xq25	
521258	Xq25 microduplication syndrome	Dup(X)(q25)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού Xq25	Dup(X)(q25)
521258	Xq25 microduplication syndrome	Xq25 microtriplication		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού Xq25	Xq25 μικροτριπλασιασμός
521305	Proximal myopathy with focal depletion of mitochondria		G72.8	Εγγύς μυοπάθεια με εστιακή εξάντληση μιτοχονδρίων	
521308	Frontonasal dysplasia-bifid nose-upper limb anomalies syndrome			Σύνδρομο μετωπιορινικής δυσπλασίας-δισχιδούς ρινικής κόγχης-ανωμαλιών άνω άκρων	
521390	Spastic paraplegia-intellectual disability-nystagmus-obesity syndrome		G11.4	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νοητικής αναπηρίας -νυσταγμού-παχυσαρκίας	
521390	Spastic paraplegia-intellectual disability-nystagmus-obesity syndrome	SINO syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νοητικής αναπηρίας -νυσταγμού-παχυσαρκίας	Σύνδρομο SINO
521406	Dystonia-parkinsonism-hypermanganesemia syndrome		E83.8	Σύνδρομο δυστονίας-παρκινσονισμού-υπερμαγνησιαμίας	
89838	Autosomal recessive generalized epidermolysis bullosa simplex		Q81.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
89838	Autosomal recessive generalized epidermolysis bullosa simplex	Autosomal recessive generalized EBS		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη EBS
521411	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to copper metabolism defect		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού του χαλκού	
521411	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to copper metabolism defect	Autosomal recessive CMT due to copper metabolism defect		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού του χαλκού	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού του χαλκού
521123	Radiation-induced plexopathy		G54.0	Πλεξοπάθεια εξ ακτινοβολίας	
521127	Osteoradionecrosis of the mandible			Οστεοραδιονέκρωση της κάτω γνάθου	
521219	Mirizzi syndrome		K80.8	Σύνδρομο Mirizzi	
521219	Mirizzi syndrome	Extrinsic biliary compression syndrome		Σύνδρομο Mirizzi	Σύνδρομο εξωγενούς χολικής απόφραξης
519930	Fungal keratitis			Μυκητιασική κερατίτιδα	
519930	Fungal keratitis	Keratomycosis		Μυκητιασική κερατίτιδα	Κερατομύκωση
519930	Fungal keratitis	Mycotic keratitis		Μυκητιασική κερατίτιδα	Μυκωτική κερατίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
88924	Autosomal dominant polycystic kidney disease type 1 with tuberous sclerosis			Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος τύπου 1 με οζώδη σκλήρυνση	
88924	Autosomal dominant polycystic kidney disease type 1 with tuberous sclerosis	PKDTS		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος τύπου 1 με οζώδη σκλήρυνση	PKDTS
88924	Autosomal dominant polycystic kidney disease type 1 with tuberous sclerosis	TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος τύπου 1 με οζώδη σκλήρυνση	Σύνδρομο TSC2/PKD1 συναφούς γονιδίου
88924	Autosomal dominant polycystic kidney disease type 1 with tuberous sclerosis	Tuberous sclerosis/polycystic kidney disease contiguous gene syndrome		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος τύπου 1 με οζώδη σκλήρυνση	Σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης/πολυκυστική νόσος νεφρών συναφούς γονιδίου
93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome		G11.2	Σύνδρομο εύθραστου Χ σχετιζόμενης τρέμου αταξίας	
93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome	FXTAS syndrome		Σύνδρομο εύθραστου Χ σχετιζόμενης τρέμου αταξίας	Σύνδρομο FXTAS
528105	Hypohidrosis-electrolyte imbalance-lacrimal gland dysfunction-ichthyosis-xerostomia syndrome		N25.8	Σύνδρομο υποιδρωσίας-ηλεκτρολυτικής ανισορροπίας-δυσλειτουργίας δακρυικών αδένων-ιχθύωσης-ξηροστομίας	
528105	Hypohidrosis-electrolyte imbalance-lacrimal gland dysfunction-ichthyosis-xerostomia syndrome	HELIX syndrome		Σύνδρομο υποιδρωσίας-ηλεκτρολυτικής ανισορροπίας-δυσλειτουργίας δακρυικών αδένων-ιχθύωσης-ξηροστομίας	Σύνδρομο HELIX
528091	Hydrops-lactic acidosis-sideroblastic anemia-multisystemic failure syndrome		E88.8	Σύνδρομο ύδρωπα -γαλακτικής οξέωσης-σιδηροβλαστικής αναιμίας-πολυοργανικής ανεπάρκειας	
528084	Non-specific syndromic intellectual disability		F84.8	Μη ειδική συνδρομική νοητική αναπηρία	
528084	Non-specific syndromic intellectual disability	Complex neurodevelopmental disorder		Μη ειδική συνδρομική νοητική αναπηρία	Διαταραχή νευροαναπτυξιακού συμπλέγματος
93262	Crouzon syndrome-acanthosis nigricans syndrome		Q75.1	Σύνδρομο Crouzon-σύνδρομο μελανίζουσας ακάνθωσης	
93262	Crouzon syndrome-acanthosis nigricans syndrome	Crouzon-dermoskeletal syndrome		Σύνδρομο Crouzon-σύνδρομο μελανίζουσας ακάνθωσης	Crouzon-δερμοσκελετικό σύνδρομο
93271	Short rib-polydactyly syndrome, Verma-Naumoff type		Q77.2	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Verma-Naumoff	
93271	Short rib-polydactyly syndrome, Verma-Naumoff type	Short rib-polydactyly syndrome type 3		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Verma-Naumoff	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 3
93269	Short rib-polydactyly syndrome, Majewski type		Q77.2	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Majewski	
93269	Short rib-polydactyly syndrome, Majewski type	Short rib-polydactyly syndrome type 2		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Majewski	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 2
93270	Short rib-polydactyly syndrome, Saldino-Noonan type		Q77.2	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Saldino-Noonan	
93270	Short rib-polydactyly syndrome, Saldino-Noonan type	Short rib-polydactyly syndrome type 1		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Saldino-Noonan	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 1
93267	Cloverleaf skull-multiple congenital anomalies syndrome		Q87.8	Σύνδρομο τριφυλόφυλλου κρανίου	
93268	Short rib-polydactyly syndrome, Beemer-Langer type		Q77.2	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Beemer-Langer	
93268	Short rib-polydactyly syndrome, Beemer-Langer type	Short rib-polydactyly syndrome type 4		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Beemer-Langer	Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 4
93282	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, PAPSS2 type		Q77.7	Επονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου PAPSS2	
93282	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, PAPSS2 type	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Pakistani type		Επονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου PAPSS2	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία πακιστανικού τύπου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93283	Spondyloepiphyseal dysplasia, Kimberley type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου Kimberley	
93279	Mild spondyloepiphyseal dysplasia due to COL2A1 mutation with early-onset osteoarthritis		Q77.7	Μέτρια σπονδυλοεπιφυσιακή δυσπλασία λόγω μετάλλαξης στο COL2A1 με πρώιμης έναρξης οστεοαρθρίτιδα	
93108	Renal dysplasia		Q61.4	Νεφρική δυσπλασία	
93108	Renal dysplasia	Kidney dysplasia		Νεφρική δυσπλασία	Νεφρική δυσπλασία
527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		E75.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία σχετιζόμενη με το NKX6-2	
527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	Autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy-progressive spastic ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία σχετιζόμενη με το NKX6-2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία-προοδευτική σπαστική αταξία
527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy	SPAX8		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία σχετιζόμενη με το NKX6-2	SPAX8
93101	Renal hypoplasia		Q60.3	Νεφρική υποπλασία	
93101	Renal hypoplasia		Q60.4	Νεφρική υποπλασία	
93101	Renal hypoplasia		Q60.5	Νεφρική υποπλασία	
93110	Posterior urethral valve		Q64.2	Οπίσθια ουρηθρική βαλβίδα	
93110	Posterior urethral valve	PUV		Οπίσθια ουρηθρική βαλβίδα	PUV
93109	Congenital megacalycosis		Q63.8	Συγγενής μεγακαλύκωση	
527450	Severe myopia-generalized joint laxity-short stature syndrome			Σύνδρομο σοβαρής μυωπίας-γενικευμένη χαλαρότητα των αρθρώσεων-βραχύ ανάστημα	
91547	Relapsing fever		A68.0	Υποτροπιάζων εμπύρετο	
91547	Relapsing fever		A68.1	Υποτροπιάζων εμπύρετο	
91547	Relapsing fever		A68.9	Υποτροπιάζων εμπύρετο	
527468	Diaphragmatic hernia-short bowel-asplenia syndrome			Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-βραχέος εντέρου-ασπληνίας	
92050	Congenital tufting enteropathy		P78.3	Συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια	
92050	Congenital tufting enteropathy	IED		Συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια	IED
92050	Congenital tufting enteropathy	Intestinal epithelial dysplasia		Συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια	Δυσπλασία εντερικού επιθηλίου
92050	Congenital tufting enteropathy	Non-syndromic congenital tufting enteropathy		Συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια	Μη συνδρομική συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets		E83.3	Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	HVDRR		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	HVDRR

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	Hereditary vitamin D-resistant rickets		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	Κληρονομική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	VDDR II		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	VDDR II
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	VDDR II		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	VDDR II
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	Vitamin D-dependent rickets type II		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	Ραχίτιδα τύπου II που εξαρτάται από τη βιταμίνη D
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets	Vitamin D-resistant rickets type II		Υποασβεσταμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	Ραχίτιδα τύπου II ανθεκτική στη βιταμίνη D
93164	Transient pseudohypoadosteronism		N15.8	Παροδικός ψευδοποαλδοστερονισμός	
93164	Transient pseudohypoadosteronism	Secondary pseudohypoadosteronism		Παροδικός ψευδοποαλδοστερονισμός	Δευτεροπαθής ψευδοποαλδοστερονισμός
93164	Transient pseudohypoadosteronism	TPHA		Παροδικός ψευδοποαλδοστερονισμός	TPHA
93114	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type E		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου E	
93114	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type E	CMTDIE		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου E	CMTDIE
93114	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type E	Charcot-Marie-Tooth disease-nephropathy syndrome		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου E	Σύνδρομο νεφροπάθειας-νόσου Charcot-Marie-Tooth
93126	Pauci-immune glomerulonephritis		N05.7	Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα	
93322	Tibial hemimelia		Q72.5	Ημιμέλια της κνήμης	
93322	Tibial hemimelia	Congenital absence of tibia		Ημιμέλια της κνήμης	Συγγενής έλλειψη κνήμης
93322	Tibial hemimelia	Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula		Ημιμέλια της κνήμης	Συγγενής απλασία και δυσπλασία κνήμης με ανέπαφη περόνη
93322	Tibial hemimelia	Congenital longitudinal deficiency of the tibia		Ημιμέλια της κνήμης	Συγγενής διαμήκη ανεπάρκεια της κνήμης
93322	Tibial hemimelia	Tibial longitudinal meromelia		Ημιμέλια της κνήμης	Διαμήκη μερομελής κνήμη
93321	Radial hemimelia		Q71.4	Ημιμέλια της κερκίδας	
93321	Radial hemimelia	Congenital longitudinal deficiency of the radius		Ημιμέλια της κερκίδας	Συγγενής διαμήκη ανεπάρκεια της κερκίδας
93321	Radial hemimelia	Radial clubhand		Ημιμέλια της κερκίδας	Συγγενής ραιβοχειρία
93321	Radial hemimelia	Radial longitudinal meromelia		Ημιμέλια της κερκίδας	Διαμήκη μερομέλια της κερκίδας
93321	Radial hemimelia	Radial ray agenesis		Ημιμέλια της κερκίδας	Αγενεσία ακτινική της κερκίδας
93320	Ulnar hemimelia		Q71.5	Ημιμέλια της ωλένης	
93320	Ulnar hemimelia	Congenital longitudinal deficiency of the ulna		Ημιμέλια της ωλένης	Συγγενής διαμήκη ανεπάρκεια της ωλένης
93320	Ulnar hemimelia	Ulnar clubhand		Ημιμέλια της ωλένης	Ωλένια παραμόρφωση αντιβραχίου δίκτην ροπάλου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93320	Ulnar hemimelia	Ulnar longitudinal meromelia		Ημμέλια της ωλένης	Διαμήκη μερομέλια της ωλένης
93323	Fibular hemimelia		Q72.6	Ημμέλια της περόνης	
93323	Fibular hemimelia	Congenital longitudinal deficiency of the fibula		Ημμέλια της περόνης	Συγγενής διαμήκη ανεπάρκεια της περόνης
93323	Fibular hemimelia	Fibular longitudinal meromelia		Ημμέλια της περόνης	Διαμήκη μερομέλια της περόνης
93336	Polydactyly of a triphalangeal thumb		Q69.1	Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με τρεις φάλαγγες	
93336	Polydactyly of a triphalangeal thumb	PPD2		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με τρεις φάλαγγες	PDD2
93336	Polydactyly of a triphalangeal thumb	Preaxial polydactyly type 2		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με τρεις φάλαγγες	Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 2
93335	Postaxial polydactyly type B		Q69.0	Μεταξονική πολυδαχτυλία τύπου Β	
93334	Postaxial polydactyly type A		Q69.0	Μεταξονική πολυδαχτυλία τύπου Α	
93333	Pelviscapular dysplasia		Q87.5	Δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης	
93333	Pelviscapular dysplasia	Cousin syndrome		Δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης	Σύνδρομο Cousin
93333	Pelviscapular dysplasia	Familial pelvis-scapular dysplasia		Δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης	Οικογενής δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης
93339	Polydactyly of a biphalangeal thumb		Q69.1	Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με δύο φάλαγγες	
93339	Polydactyly of a biphalangeal thumb	PPD1		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με δύο φάλαγγες	PPD1
93339	Polydactyly of a biphalangeal thumb	Preaxial polydactyly type 1		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με δύο φάλαγγες	Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 1
93337	Polydactyly of an index finger		Q69.0	Πολυδαχτυλία του δείκτη χειρός	
93337	Polydactyly of an index finger	PPD3		Πολυδαχτυλία του δείκτη χειρός	PDD3
93337	Polydactyly of an index finger	Preaxial polydactyly type 3		Πολυδαχτυλία του δείκτη χειρός	Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 3
527276	Encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect		E88.8	Εγκεφαλοπάθεια λόγω ελαττώματος στον διαχωρισμό μιτοχονδρίων και υπεροξειδωσιωμάτων	
93338	Polysyndactyly		Q70.4	Πολυσυνδακτυλία	
93338	Polysyndactyly	PPD4		Πολυσυνδακτυλία	PPD4
93338	Polysyndactyly	Preaxial polydactyly type 4		Πολυσυνδακτυλία	Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 4
93349	X-linked spondyloepimetaphyseal dysplasia		Q77.7	Φυλοσύνδετη σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία	
93346	Spondyloepimetaphyseal dysplasia congenita, Strudwick type		Q77.7	Συγγενή σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Strudwick	
93347	Anauxetic dysplasia		Q77.7	Αναυξητική δυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93347	Anauxetic dysplasia	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Menger type		Αναυξητική δυσπλασία	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Menger
93347	Anauxetic dysplasia	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, anauxetic type		Αναυξητική δυσπλασία	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία αναυξητικού τύπου
93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Μιζούρι	
93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type	SEMD type 2		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Μιζούρι	SEDM τύπου 2
93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type	SEMD, Missouri type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Μιζούρι	SEDM τύπου Missouri
93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type	Spondyloepimetaphyseal dysplasia type 2		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Μιζούρι	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου 2
93351	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Irapa type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Irapa	
93351	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Irapa type	SEMD, Irapa type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Irapa	SEDM τύπου Irapa
93352	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Shohat type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Shohat	
93352	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Shohat type	SEMD, Shohat type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Shohat	SEDM τύπου Shohat
93284	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία tarda	
93292	Adenoma of pancreas		D13.6	Αδένωμα παγκρέατος	
93292	Adenoma of pancreas	Pancreatic adenoma		Αδένωμα παγκρέατος	Παγκρεατικό αδένωμα
93293	Okihiro syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Okihiro	
93293	Okihiro syndrome	Duane-radial ray syndrome		Σύνδρομο Okihiro	Σύνδρομο Duane-radial ray
93302	Brachyolmia, Maroteaux type		Q76.3	Βραχυολμία τύπου Maroteaux	
93302	Brachyolmia, Maroteaux type	Brachyolmia type 2		Βραχυολμία τύπου Maroteaux	Βραχυολμία τύπου 2
93304	Autosomal dominant brachyolmia		Q76.3	Αυτοσωμική επικρατής βραχυολμία	
93304	Autosomal dominant brachyolmia	Brachyolmia type 3		Αυτοσωμική επικρατής βραχυολμία	Βραχυολμία τύπου 3
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4	Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4	EDM4		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	EDM4
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4	MED4		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	MED4
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4	Polyepiphyseal dysplasia type 4		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	Πολυεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4	rMED		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία τύπου 4	rmed

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 1	
93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1	EDM1		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 1	EDM1
93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1	MED1		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 1	MED1
93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1	Polyepiphyseal dysplasia type 1		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 1	Πολυεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου 1
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5		Q77.3	Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5	BHMED		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	BHMED
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5	Bilateral hereditary micro-epiphyseal dysplasia		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	Αμφοτερόπλευρη κληρονομική μικροεπιφυσειακή δυσπλασία
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5	EDM5		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	EDM5
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5	MED5		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	MED5
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5	Polyepiphyseal dysplasia type 5		Πολλαπλή επιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5	Πολυεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου 5
93314	Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type		Q77.8	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Kozlowski	
93315	Spondylometaphyseal dysplasia, 'corner fracture' type		Q77.8	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Kozlowski	
93315	Spondylometaphyseal dysplasia, 'corner fracture' type	Spondylometaphyseal dysplasia, Sutcliffe type		Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου corner fracture	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Sutcliffe
93316	Spondylometaphyseal dysplasia, Schmidt type		Q77.8	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Schmidt	
93316	Spondylometaphyseal dysplasia, Schmidt type	Spondylometaphyseal dysplasia with severe genu valgum		Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Schmidt	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Sutcliffe
93316	Spondylometaphyseal dysplasia, Schmidt type	Spondylometaphyseal dysplasia, Algerian type		Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Schmidt	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Algerian
93317	Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian type		Q77.8	Σπονδυλομεταεπιφυσειακή δυσπλασία τύπου Sedaghatian	
529962	17q24.2 microdeletion syndrome			17q24.2 μικροέλλειψη	
529962	17q24.2 microdeletion syndrome	Del(17)(q24)		17q24.2 μικροέλλειψη	Del(17)(q24)
529864	Secondary erythromelalgia		I73.8	Δευτεροπαθής ερυθρομελαλγία	
529864	Secondary erythromelalgia	Secondary erythromelalgia		Δευτεροπαθής ερυθρομελαλγία	Δευτεροπαθής ερυθρομελαλγία
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma		C22.0	Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma	Combined HCC-CC	C22.1	Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	Συνδυασμός HCC-CC
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma	Combined hepatocellular-cholangiocarcinoma		Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού με χολαγγειοκαρκίνωμα
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma	Hepatocholangiocarcinoma		Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	Ηπατοχολαγγειοκαρκίνωμα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma	cHCC-CC		Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	cHCC-CC
90673	Hypothyroidism due to TSH receptor mutations		E03.1	Υποθυρεοειδισμός εξ μεταλλάξεων στους υποδοχείς της TSH	
90674	Isolated thyroid-stimulating hormone deficiency		E03.1	Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτρόπου ορμόνης	
90674	Isolated thyroid-stimulating hormone deficiency	Isolated TSH deficiency		Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτρόπου ορμόνης	Μεμονομένη ανεπάρκεια TSH
90674	Isolated thyroid-stimulating hormone deficiency	Isolated thyrotropin deficiency		Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτρόπου ορμόνης	Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτροπίνης
529831	Letrozole toxicity			Τοξικότητα λετροζόλης	
529828	Enzalutamide toxicity			Τοξικότητα ενζαλουταμίδης	
529808	Chronic bilirubin encephalopathy		P57.8	Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	BIND		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	BIND
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	Bilirubin-induced neurological dysfunction		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	Νευρολογική δυσλειτουργία εξ αυξημένης χολερυθρίνης
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	CBE		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	CBE
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	KSD		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	KSD
529808	Chronic bilirubin encephalopathy	Kernicterus spectrum disorder		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	Διαταραχή κερνίκτερου
90658	Charcot-Marie-Tooth disease type 1E		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1E	
90658	Charcot-Marie-Tooth disease type 1E	CMT1E		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1E	CMT1E
90658	Charcot-Marie-Tooth disease type 1E	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness syndrome		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1E	Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κωφωση
90658	Charcot-Marie-Tooth disease type 1E	Charcot-Marie-Tooth disease-hearing loss syndrome		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1E	Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-απώλεια ακοής
529799	Acute bilirubin encephalopathy		P57.8	Οξεία εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	
529799	Acute bilirubin encephalopathy	ABE		Οξεία εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	ABE
529799	Acute bilirubin encephalopathy	Acute kernicterus		Οξεία εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	Οξύς κερνίκτερος
90791	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency		E25.0	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 3β-υδροξυστεροειδικής δεϋδρογενάσης	
90791	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency	CAH due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 3β-υδροξυστεροειδικής δεϋδρογενάσης	CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 3β-υδροξυστεροειδικής δεϋδρογενάσης
90790	Congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency		E25.0	Συγγενής λιπιδική υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης STAR	
90790	Congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency	CLAH		Συγγενής λιπιδική υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης STAR	CLAH

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
529980	Inflammatory bowel disease-recurrent sinopulmonary infections syndrome			Σύνδρομο φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-επαναλαμβανόμενων φλεγμονωδών λοιμώξεων	
529980	Inflammatory bowel disease-recurrent sinopulmonary infections syndrome	NFAT5 haploinsufficiency		Σύνδρομο φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-επαναλαμβανόμενων φλεγμονωδών λοιμώξεων	Απλοανεπάρκεια NFAT5
530033	Dermoid or epidermoid cyst of the central nervous system			Δερμοειδής ή επιδερμοειδής κύστη του ΚΝΣ	
530033	Dermoid or epidermoid cyst of the central nervous system	Dermoid or epidermoid cyst of the CNS		Δερμοειδής ή επιδερμοειδής κύστη του ΚΝΣ	Δερμοειδής ή επιδερμοειδής κύστη του ΚΝΣ
529977	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections-lymphopenia syndrome			Σύνδρομο ανοσολογικής δυσρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-επαναλαμβανόμενων	
90695	Non-acquired panhypopituitarism		E23.0	Μη επίκτητος πανυποφυσισμός	
90695	Non-acquired panhypopituitarism	Genetic panhypopituitarism		Μη επίκτητος πανυποφυσισμός	Γενετικός πανυποφυσισμός
529965	Intellectual disability-autism-speech apraxia-craniofacial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-αυτισμού-απραξίας λόγου-κρανιοδυσμορφισμού προσώπου	
529965	Intellectual disability-autism-speech apraxia-craniofacial dysmorphism syndrome	Pilarowski-Bjornsson syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-αυτισμού-απραξίας λόγου-κρανιοδυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο Pilarowski-Bjornsson
90396	Acral persistent papular mucinosis		L98.5	Επίμονη βλατιδώδης βλεννίνωση των άκρων	
529468	Monoclonal mast cell activation syndrome		C94.3	Σύνδρομο ενεργοποίησης μονοκλωνικών μαστοκυττάρων	
529468	Monoclonal mast cell activation syndrome	Monoclonal MCAD		Σύνδρομο ενεργοποίησης μονοκλωνικών μαστοκυττάρων	Μονοκλωνικό MCAD
90397	Self-healing papular mucinosis		L98.5	Βλατιδώδης βλεννίνωση αυτοθεραπευόμενη	
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness		H50.8	Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness	DRS with deafness		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	DRS με κώφωση
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness	DRS with hearing loss		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	DRS με απώλεια ακοής
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness	DURS with deafness		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	DURS με κώφωση
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness	DURS with hearing loss		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	DURS με απώλεια ακοής
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness	Duane retraction syndrome with congenital hearing loss		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή απώλεια ακοής
90393	Nodular lichen myxedematosus		L98.5	Μυξοιδηματικός οζώδης λειχήνας	
90393	Nodular lichen myxedematosus	Atypical tuberous myxedema of Jadassohn-Dosseker		Μυξοιδηματικός οζώδης λειχήνας	Άτυπο οζώδες μυξοίδημα των Jadassohn-Dosseker
90394	Discrete papular lichen myxedematosus		L98.5	Μυξοιδηματικός διακριτός βλατιδώδης λειχήνας	
90395	Papular mucinosis of infancy		L98.5	Βλατιδώδης βλεννίνωση των βρεφών	
90395	Papular mucinosis of infancy	Cutaneous mucinosis of infancy		Βλατιδώδης βλεννίνωση των βρεφών	Δερματική βλεννίνωση των βρεφών
90368	Hypotrichosis simplex of the scalp		L65.8	Απλή υποτριχίωση στο τριχωτό της κεφαλής	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
90368	Hypotrichosis simplex of the scalp	Hereditary hypotrichosis simplex of the scalp		Απλή υποτρίχωση στο τριχωτό της κεφαλής	Απλή κληρονομική υποτρίχωση στο τριχωτό της κεφαλής
90652	Otopalatodigital syndrome type 2		Q87.0	Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 2	
90652	Otopalatodigital syndrome type 2	OPD II syndrome		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 2	Σύνδρομο OPD II
90652	Otopalatodigital syndrome type 2	OPD syndrome 2		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 2	Σύνδρομο OPD 2
529665	Neurodevelopmental delay-seizures-ophthalmic anomalies-osteopenia-cerebellar atrophy syndrome			Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψιών-οφθαλμικών ανωμαλιών-οστεοπενίας-παρεγκεφαλικής ατροφίας	
529665	Neurodevelopmental delay-seizures-ophthalmic anomalies-osteopenia-cerebellar atrophy syndrome	GPAA1-related biosynthesis defect		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψιών-οφθαλμικών ανωμαλιών-οστεοπενίας-παρεγκεφαλικής ατροφίας	Βλάβες στη βιοσύνθεση σχετιζόμενη με GPAA1
90647	Jervell and Lange-Nielsen syndrome		I45.8	Σύνδρομο Jervell και Lange-Nielsen	
90647	Jervell and Lange-Nielsen syndrome	Long QT interval-deafness syndrome		Σύνδρομο Jervell και Lange-Nielsen	Σύνδρομο μακρού QT-κώφωσης
90647	Jervell and Lange-Nielsen syndrome	Long QT interval-hearing loss syndrome		Σύνδρομο Jervell και Lange-Nielsen	Σύνδρομο μακρού QT-απώλεια ακοής
90650	Otopalatodigital syndrome type 1		Q87.0	Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 1	
90650	Otopalatodigital syndrome type 1	OPD I syndrome		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 1	Σύνδρομο OPD I
90650	Otopalatodigital syndrome type 1	OPD syndrome 1		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 1	Σύνδρομο OPD 1
90650	Otopalatodigital syndrome type 1	Taybi syndrome		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 1	Σύνδρομο Taybi
90646	Deafness-hypogonadism syndrome		H90.6	Σύνδρομο κώφωσης υπογοναδισμού	
90646	Deafness-hypogonadism syndrome	Hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο κώφωσης υπογοναδισμού	Σύνδρομο απώλειας ακοής υπογοναδισμού
91387	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		I71.2	Οικογενές ανεύρυσμα θωρακικής αορτής και αορτικός διαχωρισμός	
91387	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection	Familial TAAD		Οικογενές ανεύρυσμα θωρακικής αορτής και αορτικός διαχωρισμός	Οικογενής TAAD
91396	Isolated cryptophthalmia		Q11.2	Μεμονωμένη κρυπτοφθαλμία	
91412	Marcus-Gunn syndrome		Q07.8	Σύνδρομο Marcus-Gunn	
91412	Marcus-Gunn syndrome	Jaw-winking syndrome		Σύνδρομο Marcus-Gunn	Σύνδρομο Jaw-winking
91412	Marcus-Gunn syndrome	Mandibulo-palpebral synkinesis-ptosis syndrome		Σύνδρομο Marcus-Gunn	Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης με ακούσια κίνηση της γνάθου
91412	Marcus-Gunn syndrome	Marcus-Gunn phenomenon		Σύνδρομο Marcus-Gunn	Φαινόμενο Marcus-Gunn
91413	Congenital Horner syndrome		G90.2	Συγγενές σύνδρομο Horner	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
91413	Congenital Horner syndrome	Congenital Claude-Bernard-Horner syndrome		Συγγενές σύνδρομο Horner	Συγγενές σύνδρομο Claude-Bernard-Horner
91397	Isolated ankyloblepharon filiforme adnatum		Q10.3	Isolated ankyloblepharon filiforme adnatum	
91411	Congenital ptosis		Q10.0	Συγγενής βλεφαρόπτωση	
91354	Pituitary deficiency due to empty sella turcica syndrome		E23.0	Υποφυσιακή ανεπάρκεια από σύνδρομο του κενού τουρκικού εφίπτιου	
91354	Pituitary deficiency due to empty sella turcica syndrome	Hypopituitarism due to empty sella turcica syndrome		Υποφυσιακή ανεπάρκεια από σύνδρομο του κενού τουρκικού εφίπτιου	Υπόυποφυσισμός από σύνδρομο του κενού τουρκικού εφίπτιου
91355	Sheehan syndrome		E23.0	Σύνδρομο Sheehan	
91364	Non-specific interstitial pneumonia		J84.8	Μη ειδική διάμεση πνευμονία	
91364	Non-specific interstitial pneumonia	NSIP		Μη ειδική διάμεση πνευμονία	NSIP
91364	Non-specific interstitial pneumonia	Non-specific idiopathic interstitial pneumonia		Μη ειδική διάμεση πνευμονία	Μη ειδική ιδιοπαθής διάμεση πνευμονία
91358	Congenital esophageal diverticulum		Q39.6	Συγγενή οισοφαγικά εκκολπώματα	
91358	Congenital esophageal diverticulum	Congenital esophageal pouch		Συγγενή οισοφαγικά εκκολπώματα	Συγγενή οισοφαγικά εκκολπώματα
91359	Chronic pneumonitis of infancy		J84.0	Χρόνια πνευμονίτιδα της βρεφικής ηλικίας	
91359	Chronic pneumonitis of infancy	CPI		Χρόνια πνευμονίτιδα της βρεφικής ηλικίας	CPI
91496	Snowflake vitreoretinal degeneration		H35.5	Υαλοειδοαμφιβληστροειδική εκφύλιση τύπου χιονονιφάδας	
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous		Q14.0	Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	Congenital retinal detachment		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	Συγγενής αποκόλληση αμφιβληστροειδούς
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	NCRNA disease		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	Νόσος NCRNA
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	Non-syndromic congenital retinal non-attachment		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	Μη συνδρομική συγγενής μη αποκόλληση αμφιβληστροειδούς
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	PFVS		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	PFVS
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	RHPV		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	RHPV
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous	Persistent fetal vasculature syndrome		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	Σύνδρομο επίμονης βρεφικής αγγείωσης
91494	Macular coloboma-cleft palate-hallux valgus syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κολοβώματος ωχράς κηλίδας-υπερωισχιστία-παραμορφώσεων άκρας ποδός	
91492	Early-onset non-syndromic cataract		Q12.0	Μη συνδρομικός πρόωμης έναρξης καταρράκτης	
91546	Lyme disease		A69.2	Νόσος Lyme	
91546	Lyme disease	Lyme borreliosis		Νόσος Lyme	Βορρελίωση Lyme

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
91500	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome		N10	Σύνδρομο διάμεσης σωληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας	
91500	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome	Acute tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome		Σύνδρομο διάμεσης σωληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας	Σύνδρομο οξείας διάμεσης σωληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας
91500	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome	Dobrin syndrome		Σύνδρομο διάμεσης σωληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας	Σύνδρομο Dobrin
91500	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome	TINU syndrome		Σύνδρομο διάμεσης σωληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας	Σύνδρομο TINO
91498	Familial congenital palsy of trochlear nerve		H49.1	Οικογενής συγγενής παράλυση του τροχλιακού νεύρου	
91481	Ring dermoid of cornea		D31.1	Δακτυλοειδές δερμοειδής του κερατοειδή	
91481	Ring dermoid of cornea	Ring dermoid syndrome		Δακτυλοειδές δερμοειδής του κερατοειδή	Σύνδρομο δακτυλοειδές δερμοειδής
91416	Isolated congenital alacrima		Q10.6	Μεμονωμένη συγγενή διαταραχή παραγωγής δακρύων	
91414	Pilomatrixoma		D23.3	Πιλοματρίωμα	
91414	Pilomatrixoma	Epithelioma calcificans of Malherbe	D23.4	Πιλοματρίωμα	Ασβεστοποιημένο επιθηλίωμα του Malherbe
91414	Pilomatrixoma	Pilomatrixoma	D23.6	Πιλοματρίωμα	Πιλοματρίωμα
91491	Congenital ectropion uveae		Q13.8	Συγγενή έκτοπος ραγοειδής χιτώνας	
91490	Isolated congenital sclerocornea		Q13.3	Συγγενής μεμονωμένος σκληροκερατοειδής χιτώνας	
91489	Isolated congenital megalocornea		Q15.8	Συγγενής μεμονωμένος μεγαλοκερατοειδής χιτώνας	
91489	Isolated congenital megalocornea	Congenital anterior megalophthalmia		Συγγενής μεμονωμένος μεγαλοκερατοειδής χιτώνας	Συγγενής πρόσθια μεγαλοφθαλμία
91483	Rieger anomaly		Q13.8	Ανωμαλία Rieger	
91127	Adenovirus infection in immunocompromised patients		B34.0	Μόλυνση από αδενοϊό σε ανοσοκατασταλμένους ασθενείς	
91130	Cardiomyopathy-hypotonia-lactic acidosis syndrome		G71.3	Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-υποτονίας και γαλακτικής οξέωσης	
91131	DK1-CDG		E77.8	DK1-CDG	
91131	DK1-CDG	CDG syndrome type 1m		DK1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1m
91131	DK1-CDG	CDG-1m		DK1-CDG	CDG-1m
91131	DK1-CDG	CDG1M		DK1-CDG	CDG1M
91131	DK1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1m		DK1-CDG	Σύνδρομο ελλείμματος υδατανθράκων γλυκοπρωτεϊνης τύπου 1m
91131	DK1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1m		DK1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1m
91131	DK1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1m		DK1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1m

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
91131	DK1-CDG	Dolichol kinase deficiency		DK1-CDG	Ανεπάρκεια δολιχολο κινάσης
91131	DK1-CDG	Hypotonia and ichthyosis due to dolichol phosphate deficiency		DK1-CDG	Υποτονία και ιχθύαση λόγω ανεπάρκειας της δολιχολο φωσφατάσης
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome		Q80.8	Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome	Hypotrichosis-congenital ichthyosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	Σύνδρομο συγγενούς ιχθύασης-υποτρίχωσης
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome	IFAH syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	Σύνδρομο IFAH
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome	IHS		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	IHS
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome	Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης-θυλακιδούς ατροφιδέρματος
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome	Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis-hypohidrosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης-υποιδρωσίας-θυλακιδούς ατροφιδέρματος
91133	Osteopenia-myopia-hearing loss-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Q87.5	Σύνδρομο οστεοπενίας-μυωπίας-απώλεια ακοής-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου	
91133	Osteopenia-myopia-hearing loss-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome	Osteopenia-myopia-deafness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο οστεοπενίας-μυωπίας-απώλεια ακοής-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο οστεοπενίας-μυωπίας-κώφωσης-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου
90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency		E25.0	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17 α-υδροξυλάσης	
90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency	CAH due to 17-alpha-hydroxylase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17 α-υδροξυλάσης	CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17α υδροξυλάσης
90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency	Combined 17-hydroxylase/17,20-lyase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17 α-υδροξυλάσης	CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17α υδροξυλάσης-17,20 λυάσης
90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency		E25.0	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 21-υδροξυλάσης	
90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency	Classic 21-OHD CAH		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 21-υδροξυλάσης	Κλασσική 21-OHD CAH
90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency		E25.0	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης	
90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency	CAH due to 11-beta-hydroxylase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης	CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης
90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency	CYP11B1 deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης	Ανεπάρκεια CYP11B1
90796	46,XY disorder of sex development due to isolated 17,20-lyase deficiency		E29.1	46,XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας του ενζύμου 17,20 λυάσης	
90797	Partial androgen insensitivity syndrome		E34.5	Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα	
90797	Partial androgen insensitivity syndrome	PAIS		Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα	PAIS
90797	Partial androgen insensitivity syndrome	Partial androgen resistance syndrome		Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα	Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα
91347	TSH-secreting pituitary adenoma		D35.2	Αδενωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	
91347	TSH-secreting pituitary adenoma	Pituitary thyrotrophic adenoma		Αδενωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	Υποφυσιακό θυρεοτροπικό αδένωμα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
91347	TSH-secreting pituitary adenoma	TSH-oma		Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	TSHωμα
91347	TSH-secreting pituitary adenoma	Thyroid stimulating hormone-secreting pituitary adenoma		Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH
91347	TSH-secreting pituitary adenoma	Thyrotroph adenoma		Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	Αδένωμα θυρεοτρόφων
91349	Non-functioning pituitary adenoma		D35.2	Υποφυσιακό αδένωμα μη λειτουργικό	
91349	Non-functioning pituitary adenoma	NFPA		Υποφυσιακό αδένωμα μη λειτουργικό	NFPA
91348	Functioning gonadotropic adenoma		D35.2	Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα	
91348	Functioning gonadotropic adenoma	Functioning pituitary gonadotropic adenoma		Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα	Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα
91348	Functioning gonadotropic adenoma	Gonadotroph adenoma		Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα	Αδένωμα γοναδοτρόφων
91351	Pituitary dermoid and epidermoid cysts		E23.0	Υποφυσιακή δερμοειδής και επιδερμοειδής κύστη	
91350	Pituitary deficiency due to Rathke cleft cysts		E23.0	Υποφυσιακή ανεπάρκεια από κύστη του Ράτκε	
91136	Acquired monoclonal Ig light chain-associated Fanconi syndrome		E72.0	Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλύσεων συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi	
91136	Acquired monoclonal Ig light chain-associated Fanconi syndrome	Acquired Fanconi syndrome secondary to monoclonal gammopathy		Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλύσεων συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi	Επίκτητο σύνδρομο Fanconi δευτερευόν σε μονοκλωνική γαμμαπάθεια
91136	Acquired monoclonal Ig light chain-associated Fanconi syndrome	Acquired monoclonal immunoglobulin light chain-associated Fanconi syndrome		Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλύσεων συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi	Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλύσεων συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi
91135	Body skin hyperlaxity due to vitamin K dependent coagulation factor deficiency		D68.4	Υπερβολική χαλάρωση σώματος δέρματος λόγω ανεπάρκειας του βιταμινής Κ εξαρτώμενου παράγοντα πήξης	
91135	Body skin hyperlaxity due to vitamin K dependent coagulation factor deficiency	PXE-like syndrome		Υπερβολική χαλάρωση σώματος δέρματος λόγω ανεπάρκειας του βιταμινής Κ εξαρτώμενου παράγοντα πήξης	Σύνδρομο αντίστοιχο PXE
91135	Body skin hyperlaxity due to vitamin K dependent coagulation factor deficiency	Pseudoxanthoma elasticum-like syndrome		Υπερβολική χαλάρωση σώματος δέρματος λόγω ανεπάρκειας του βιταμινής Κ εξαρτώμενου παράγοντα πήξης	Σύνδρομο αντίστοιχο ελαστικού ψευδοξανθώματος
91138	Cryoglobulinemic vasculitis		D89.1	Κρυσφαιριναϊκή αγγειίτιδα	
91138	Cryoglobulinemic vasculitis	Essential cryoglobulinemia		Κρυσφαιριναϊκή αγγειίτιδα	Βασική κρυσφαιριναϊμία
91138	Cryoglobulinemic vasculitis	Essential mixed cryoglobulinemia		Κρυσφαιριναϊκή αγγειίτιδα	Βασική μικτή κρυσφαιριναϊμία
91138	Cryoglobulinemic vasculitis	Mixed cryoglobulinemia		Κρυσφαιριναϊκή αγγειίτιδα	Μικτή κρυσφαιριναϊμία
91138	Cryoglobulinemic vasculitis	Primary cryoglobulinemia		Κρυσφαιριναϊκή αγγειίτιδα	Πρωτοπαθή κρυσφαιριναϊμία
91140	Unspecified juvenile idiopathic arthritis		M08.8	Μη καθορισμένη νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
91140	Unspecified juvenile idiopathic arthritis	Unspecified JIA		Μη καθορισμένη νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	Μη καθορισμένη JIA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
91139	Simple cryoglobulinemia		D89.1		
91139	Simple cryoglobulinemia	Cryoglobulinemia type 1			Κρυσσφαιριναιμία τύπου 1
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency		D84.1	Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	HAE with C1 inhibitor deficiency		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	HAE με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	HAE with C1Inh deficiency		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	HAE με ανεπάρκεια C1Inh
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	Hereditary angioneurotic edema with C1 inhibitor deficiency		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency	Hereditary angioneurotic edema with C1Inh deficiency		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια C1Inh
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh		D84.1	Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	HAE with normal C1 inhibitor		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	HAE με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	HAE with normal C1Inh		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	HAE με κανονικό C1Inh
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	Hereditary angioedema with normal C1 inhibitor		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	Hereditary angioneurotic edema with normal C1 inhibitor		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh	Hereditary angioneurotic edema with normal C1Inh		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με φυσιολογικό C1Inh
528663	Acquired angioedema with C1Inh deficiency		D84.1	Επίκτητο αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	
528663	Acquired angioedema with C1Inh deficiency	Acquired angioneurotic edema with C1 inhibitor deficiency		Επίκτητο αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528663	Acquired angioedema with C1Inh deficiency	Acquired angioneurotic edema with C1Inh deficiency		Επίκτητο αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια C1Inh
79396	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, severe form		Q81.0	Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	
79396	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, severe form	Autosomal dominant generalized EBS, severe form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη EBS σοβαρή μορφή
79396	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, severe form	Epidermolysis bullosa simplex herpetiformis		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ερπητώμορφος
79396	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, severe form	Epidermolysis bullosa simplex, Dowling-Meara type		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Dowling-Meara
79397	Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation		Q81.0	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση με ποικιλόχρωμη χρώση	
79397	Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation	EBS with mottled pigmentation		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση με ποικιλόχρωμη χρώση	EBS με ποικιλόχρωμη χρώση
79397	Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation	EBS-MP		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση με ποικιλόχρωμη χρώση	EBS-MP
79394	Congenital non-bullous ichthyosiform erythroderma		Q80.2	Συγγενής μη πομφωλυγώδης ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα	
79394	Congenital non-bullous ichthyosiform erythroderma	CIE		Συγγενής μη πομφωλυγώδης ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα	CIE

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79394	Congenital non-bullous ichthyosiform erythroderma	Erythrodermic ichthyosis		Συγγενής μη πομφωλυγώδης ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα	Ερυθροδερμική ιχθύαση
79394	Congenital non-bullous ichthyosiform erythroderma	Non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma		Συγγενής μη πομφωλυγώδης ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα	Μη πομφωλυγώδης συγγενές ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis		Q82.8	Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis	Camisa disease		Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	Νόσος Camisa
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis	Keratoderma-ichthyosiform dermatosis-elevated beta-glucuronidase syndrome		Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	Σύνδρομο κερατοδέρματος-ιχθυοσώμορφη δερματοπάθεια
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis	Loricrin keratoderma		Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	Κερατόδερμα Loricrin
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis	Vohwinkel syndrome with ichthyosis		Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	Σύνδρομο Vohwinkel με ιχθύαση
79414	Woolly hair nevus		D23.4	Σπίλοι τριχτού κεφαλής τύπου Woolly	
79414	Woolly hair nevus	Woolly hair nevus		Σπίλοι τριχτού κεφαλής τύπου Woolly	Σπίλοι τριχτού κεφαλής τύπου Woolly
79399	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, intermediate form		Q81.0	Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ενδιάμεσης μορφής	
79399	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, intermediate form	Autosomal dominant generalized EBS, intermediate form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ενδιάμεσης μορφής	Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη EBS, ενδιάμεσης μορφής
79399	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, intermediate form	Epidermolysis bullosa simplex, Koebner type		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ενδιάμεσης μορφής	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Koebner
79399	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, intermediate form	Epidermolysis bullosa simplex, Köbner type		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ενδιάμεσης μορφής	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Köbner
79401	PLEC-related intermediate epidermolysis bullosa simplex without extracutaneous involvement		Q81.0	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση σχετική με ενδιάμεση PLEC, με εξωδερματική συμμετοχή	
79401	PLEC-related intermediate epidermolysis bullosa simplex without extracutaneous involvement	PLEC-related intermediate EBS without extracutaneous involvement		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση σχετική με ενδιάμεση PLEC, με εξωδερματική συμμετοχή	EBS σχετική με ενδιάμεση PLEC, με εξωδερματική συμμετοχή
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex		Q81.0	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση εντοπισμένη	
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex	EBS-loc		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση εντοπισμένη	EBS-loc
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex	Epidermolysis bullosa simplex of palms and soles		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση εντοπισμένη	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση πελμάτων και παλάμης
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex	Epidermolysis bullosa simplex, Weber-Cockayne type		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση εντοπισμένη	Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Weber-Cockayne
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex	Localized EBS		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση εντοπισμένη	EBS εντοπισμένη
79403	Junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia		Q81.8	Πομφωλυγώδης επιδερμίωση διασταυρούμενη με πυλωρική ατρησία	
79403	Junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia	Carmi syndrome		Πομφωλυγώδης επιδερμίωση διασταυρούμενη με πυλωρική ατρησία	Σύνδρομο Carmi
79403	Junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia	JEB with pyloric atresia		Πομφωλυγώδης επιδερμίωση διασταυρούμενη με πυλωρική ατρησία	JEB με πυλωρική ατρησία
79403	Junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia	JEB-PA		Πομφωλυγώδης επιδερμίωση διασταυρούμενη με πυλωρική ατρησία	JEB-PA

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa		Q81.8	Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa	Generalized atrophic benign epidermolysis bullosa		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Γενικευμένη ατροφική καλοήθης πομφωλυγώδης επιδερμίωση
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa	Generalized junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz type		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου μη-Herlitz
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa	Intermediate generalized JEB		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Ενδιάμεση γενικευμένη JEB
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa generalisata mitis		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση ευγενής μορφής
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa, Disentis type		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Disentis
79405	Junctional epidermolysis bullosa inversa		Q81.8	Αντίστροφα διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79405	Junctional epidermolysis bullosa inversa	JEB inversa		Αντίστροφα διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	JEB αντίστροφη
79405	Junctional epidermolysis bullosa inversa	JEB-I		Αντίστροφα διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	JEB-I
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa		Q81.1	Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	Epidermolysis bullosa letalis		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Πομφωλυγώδης επιδερμίωση θνησογόνος
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	JEB-H		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	JEB-H
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa generalisata gravis		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Διασταυρούμενη γενικευμένη πομφωλυγώδης επιδερμίωση σοβαράς μορφής
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa, Herlitz type		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Herlitz
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	Junctional epidermolysis bullosa, Herlitz-Pearson type		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Herlitz-Pearson
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa	Severe generalized JEB		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Σοβαρή γενικευμένη JEB
79406	Late-onset junctional epidermolysis bullosa		Q81.8	Όψιμης έναρξης διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79406	Late-onset junctional epidermolysis bullosa	Epidermolysis bullosa progressiva		Όψιμης έναρξης διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Προοδευτική πομφωλυγώδης επιδερμίωση
79406	Late-onset junctional epidermolysis bullosa	JEB-Io		Όψιμης έναρξης διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	JEB-Io
79406	Late-onset junctional epidermolysis bullosa	Late-onset JEB		Όψιμης έναρξης διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Όψιμης έναρξης JEB
79409	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa		Q81.2	Υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79409	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa	RDEB inversa		Υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	RDEB ανάστροφη
79409	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa	RDEB-I		Υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	RDEB-I
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form		Q81.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa generalisata gravis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa, Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Hallopeau-Siemens
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	Generalized RDEB, severe form		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	RDEB generalisata gravis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	RDEB, Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	RDEB, τύπου Hallopeau-Siemens
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form	Severe generalized RDEB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79411	Self-improving dystrophic epidermolysis bullosa		Q81.2	Αυτοβελτιώμενη δυστροφική πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79411	Self-improving dystrophic epidermolysis bullosa	Self-improving DEB		Αυτοβελτιώμενη δυστροφική πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Αυτοβελτιώμενη DEB
79411	Self-improving dystrophic epidermolysis bullosa	Transient bullous dermolysis of the newborn		Αυτοβελτιώμενη δυστροφική πομφωλυγώδης επιδερμίωση	Παροδική πομφωλυγώδης επιδερμίωση των νεογνών
79452	Milroy disease		Q82.0	Νόσος Milroy	
79452	Milroy disease	Hereditary lymphedema type I		Νόσος Milroy	Κληρονομούμενο λεμφόδημα τύπου 1
79452	Milroy disease	Nonne-Milroy lymphedema		Νόσος Milroy	Λεμφόδημα Nonne-Milroy
79447	X-linked lethal multiple pterygium syndrome		Q79.8	Φυλοσύνδετο θησιγόνο σύνδρομο πολλαπλού πτερυγίου	
79456	Diffuse cutaneous mastocytosis		Q82.2	Διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	
79456	Diffuse cutaneous mastocytosis	DCM		Διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	DCM
79456	Diffuse cutaneous mastocytosis	Diffuse cutaneous maculopapulous mastocytosis		Διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	Διάχυτη δερματική κηλιδοβλατιδώδης μαστοκυττάρωση
79457	Maculopapular cutaneous mastocytosis		Q82.2	Κηλιδοβλατιδώδες δερματική μαστοκυττάρωση	
79457	Maculopapular cutaneous mastocytosis	Urticaria pigmentosa		Κηλιδοβλατιδώδες δερματική μαστοκυττάρωση	Μελανίζουσα κνίδωση
79455	Cutaneous mastocytoma		Q82.2	Δερματικό μαστοκύττωμα	
79455	Cutaneous mastocytoma	Cutaneous local mastocytoma		Δερματικό μαστοκύττωμα	Δερματικό τοπικό μαστοκύττωμα
79455	Cutaneous mastocytoma	Multiple mastocytoma		Δερματικό μαστοκύττωμα	Πολλαπλό μαστοκύττωμα
79455	Cutaneous mastocytoma	Solitary mastocytoma		Δερματικό μαστοκύττωμα	Μεμονομένο μαστοκύττωμα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79435	Oculocutaneous albinism type 4		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 4	
79435	Oculocutaneous albinism type 4	OCA4		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 4	OCA4
79433	Oculocutaneous albinism type 3		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	
79433	Oculocutaneous albinism type 3	OCA3		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	OCA3
79433	Oculocutaneous albinism type 3	Red oculocutaneous albinism		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	Ερυθρός οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79433	Oculocutaneous albinism type 3	Rufous oculocutaneous albinism		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	Ρουφώδης οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79433	Oculocutaneous albinism type 3	Xanthous oculocutaneous albinism		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	Ξανθός οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79432	Oculocutaneous albinism type 2		E70.3	Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 2	
79432	Oculocutaneous albinism type 2	OCA2		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 2	OCA2
79430	Hermansky-Pudlak syndrome		E70.3	Σύνδρομο Hermansky-Pudlak	
79430	Hermansky-Pudlak syndrome	HPS		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak	HPS
79445	Pseudopseudohypoparathyroidism		E20.1	Ψευδο-ψευδουποπαραθυροειδισμός	
79445	Pseudopseudohypoparathyroidism	AHO-PPHP syndrome		Ψευδο-ψευδουποπαραθυροειδισμός	Σύνδρομο AHO-PPHP
79445	Pseudopseudohypoparathyroidism	Albright hereditary osteodystrophy-PPHP syndrome		Ψευδο-ψευδουποπαραθυροειδισμός	Σύνδρομο κληρονομώμενης Albright-οστεοδυστροφίας-PPHP
79444	Pseudohypoparathyroidism type 1C		E20.1	Ψευδουποπαραθυροειδισμός τύπου 1C	
79443	Pseudohypoparathyroidism type 1A		E20.1	Ψευδουποπαραθυροειδισμός τύπου 1A	
79443	Pseudohypoparathyroidism type 1A	AHO-PHP syndrome 1a		Ψευδουποπαραθυροειδισμός τύπου 1A	Σύνδρομο AHO-PHP 1a
79443	Pseudohypoparathyroidism type 1A	Albright hereditary osteodystrophy-PHP syndrome 1a		Ψευδουποπαραθυροειδισμός τύπου 1A	Σύνδρομο κληρονομώμενης Albright-οστεοδυστροφίας-PPHP 1a
79479	Pemphigus vegetans		L10.1	Βλαστική πέμφιγα	
79480	Pemphigus erythematous		L10.4	Ερυθματώδης πέμφιγα	
79480	Pemphigus erythematous	Seborrheic pemphigus		Ερυθματώδης πέμφιγα	Σμηγματοροϊκή πέμφιγα
79480	Pemphigus erythematous	Senear-Usher syndrome		Ερυθματώδης πέμφιγα	Σύνδρομο Senear-Usher
79481	Pemphigus foliaceus		L10.2	Φυλλώδης πέμφιγα	
79490	Microcystic lymphatic malformation		D18.1	Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	
79490	Microcystic lymphatic malformation	Capillary lymphangioma		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Τριχοειδές λεμφαγγίωμα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79490	Microcystic lymphatic malformation	Capillary lymphatic malformation		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Τριχοειδής λεμφική δυσμορφία
79490	Microcystic lymphatic malformation	Cutaneous lymphangioma circumscriptum		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Δερματικό οριοθετημένο λεφαγγείωμα
79490	Microcystic lymphatic malformation	Microcystic infiltrating lymphatic malformation		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Μικροκυστική λεμφική διηθούμενη δυσμορφία
79490	Microcystic lymphatic malformation	Microcystic lymphangioma		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Μικροκυστικό λεμφαγγείωμα
79490	Microcystic lymphatic malformation	Superficial lymphangioma		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Επιφανειακό λεμφαγγείωμα
79490	Microcystic lymphatic malformation	Superficial lymphatic malformation		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	Επιφανειακή λεμφική δυσμορφία
79492	Pili gemini		L67.8	Σύνθετες τρίχες	
79492	Pili gemini	Pili multigemini		Σύνθετες τρίχες	Σύνθετες τρίχες
79493	Brooke-Spiegler syndrome			Σύνδρομο Brooke-Spiegler	
79493	Brooke-Spiegler syndrome	CYLD cutaneous syndrome		Σύνδρομο Brooke-Spiegler	Σύνδρομο δερματικό CYLD
79489	Macrocystic lymphatic malformation		D18.1	Μακροκυστική λεμφική δυσμορφία	
79489	Macrocystic lymphatic malformation	Cavernous lymphangioma		Μακροκυστική λεμφική δυσμορφία	Σπηλαιώδης λεμφαγγείωμα
79489	Macrocystic lymphatic malformation	Cavernous lymphatic malformation		Μακροκυστική λεμφική δυσμορφία	Σπηλαιώδης λεμφική δυσμορφία
79489	Macrocystic lymphatic malformation	Macrocystic lymphangioma		Μακροκυστική λεμφική δυσμορφία	Μακροκυστικό λεμφαγγείωμα
79474	Atypical Werner syndrome		E34.8	Άτυπο σύνδρομο Werner	
79474	Atypical Werner syndrome	Atypical progeroid syndrome		Άτυπο σύνδρομο Werner	Άτυπο σύνδρομο προγηρίας
79473	Porphyria variegata		E80.2	Ποικίλη πορφυρία	
79473	Porphyria variegata	Protoporphyrinogen oxidase deficiency		Ποικίλη πορφυρία	Ανεπάρκεια της οξειδάσης του πρωτοπορφυρινογόνου
79473	Porphyria variegata	Variegata porphyria		Ποικίλη πορφυρία	Ποικίλη πορφυρία
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Batten disease		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	Νόσος Batten
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	JNCL		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	JNCL
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Juvenile NCL		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	Νεανική NCL
79264	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Spielmeier-Vogt disease		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	Νόσος Spielmeier-Vogt
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Hagberg-Santavuori disease		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	Νόσος Hagberg-Santavuori
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	INCL		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	INCL
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Infantile NCL		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	NCL παιδικής ηλικίας
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Santavuori disease		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	Νόσος Santavuori
79263	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Santavuori-Haltia disease		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	Νόσος Santavuori-Haltia
79262	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis		E75.4	Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων	
79262	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	ANCL		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων	ANCL
79262	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	Adult NCL		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων	NCL ενηλίκων
79262	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	Kufs disease		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων	Νόσος Kufs
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	GDS λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type 9B		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου 9B
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	GSD type IXb		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	GSD τύπου IXb
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type 9B		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9B
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogen storage disease type IXb		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXb
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type 9B		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου 9B
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency	Glycogenosis type IXb		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	Γλυκογονίαση τύπου IXb
79241	Biotinidase deficiency		E53.8	Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	
79241	Biotinidase deficiency	Juvenile-onset multiple carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	Νεανική έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79241	Biotinidase deficiency	Late-onset multiple carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	Όψιμη έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79238	Galactose epimerase deficiency		E74.2	Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	
79238	Galactose epimerase deficiency	Epimerase deficiency galactosemia		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	Ανεπάρκεια επιμεράσης-γαλακτοζαιμία
79238	Galactose epimerase deficiency	GALE deficiency		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	Ανεπάρκεια GALE
79238	Galactose epimerase deficiency	GALE-D		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	GALE-D

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79238	Galactose epimerase deficiency	Galactosemia type 3		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	Γαλακτοζαμία τύπου 3
79238	Galactose epimerase deficiency	UDP-galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	Ανεπάρκεια UDP 4-επιμεράσης της γαλακτόζης
79238	Galactose epimerase deficiency	Uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	Ανεπάρκεια της ουριδύλο 4-διφωσφορικής επιμεράσης της γαλακτόζης
79239	Classic galactosemia		E74.2	Κλασσική γαλακτοζαμία	
79239	Classic galactosemia	GALT deficiency		Κλασσική γαλακτοζαμία	Ανεπάρκεια της GALT
79239	Classic galactosemia	Galactose-1-phosphate uridylyltransferase deficiency		Κλασσική γαλακτοζαμία	Ανεπάρκεια της ουριδυλοτρανσφεράσης της 1-φωσφορικής γαλακτόζης
79239	Classic galactosemia	Galactosemia type 1		Κλασσική γαλακτοζαμία	Γαλακτοζαμία τύπου 1
79242	Holocarboxylase synthetase deficiency		E53.8	Ανεπάρκεια της συνθετάσης(συνθάσης) της ολοκαρβοξυλάσης	
79242	Holocarboxylase synthetase deficiency	Early-onset multiple carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης(συνθάσης) της ολοκαρβοξυλάσης	Πρώιμη έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79242	Holocarboxylase synthetase deficiency	Neonatal multiple carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης(συνθάσης) της ολοκαρβοξυλάσης	Νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79299	Hyperinsulinism due to glucokinase deficiency		E16.1	Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκεια της γλυκοκινάσης	
79299	Hyperinsulinism due to glucokinase deficiency	Hyperinsulinemic hypoglycemia due to glucokinase deficiency		Υπερinsουλινισμός λόγω ανεπάρκεια της γλυκοκινάσης	Υπερinsουλιναιμική υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκεια της γλυκοκινάσης
79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1		K76.8	Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 1	
79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1	3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid oxidoreductase deficiency		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 1	Ανεπάρκεια 3-βήτα-υδροξυ-δέλτα-5-C27-στεροειδούς οξειδοαναγωγής
79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1	BASD1		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 1	BASD1
79278	Autosomal erythropoietic protoporphyria		E80.0	Αυτασωμική ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	
79278	Autosomal erythropoietic protoporphyria	EPP		Αυτασωμική ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	EPP
79273	Hereditary coproporphyria		E80.2	Κληρονομική κοπροπορφυρία	
79276	Acute intermittent porphyria		E80.2	Οξεία διαλείπουσα πορφυρία	
79277	Congenital erythropoietic porphyria		E80.0	Συγγενής ερυθροποιητική πορφυρία	
79277	Congenital erythropoietic porphyria	CEP		Συγγενής ερυθροποιητική πορφυρία	CEP
79277	Congenital erythropoietic porphyria	Günther disease		Συγγενής ερυθροποιητική πορφυρία	Νόσος Günther
79333	COG7-CDG		E77.8	COG7-CDG	
79333	COG7-CDG	CDG syndrome type IIe		COG7-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIe
79333	COG7-CDG	CDG-IIe		COG7-CDG	CDC-IIe

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79333	COG7-CDG	CDG2E		COG7-CDG	CDG23
79333	COG7-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Iie		COG7-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Iie
79333	COG7-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2e		COG7-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2e
79333	COG7-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Iie		COG7-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Iie
79332	B4GALT1-CDG		E77.8	B4GALT1-CDG	
79332	B4GALT1-CDG	Beta-1,4-galactosyltransferase deficiency		B4GALT1-CDG	Ανεπάρκεια της β-1,4 γαλακτοζυλτρανφεράσης
79332	B4GALT1-CDG	CDG syndrome type IId		B4GALT1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IId
79332	B4GALT1-CDG	CDG-IId		B4GALT1-CDG	CDG-IId
79332	B4GALT1-CDG	CDG2D		B4GALT1-CDG	CDG2D
79332	B4GALT1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IId		B4GALT1-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IId
79332	B4GALT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2d		B4GALT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2d
79332	B4GALT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IId		B4GALT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IId
79330	MOGS-CDG		E77.8	MOGS-CDG	
79330	MOGS-CDG	CDG syndrome type IIb		MOGS-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIb
79330	MOGS-CDG	CDG-IIb		MOGS-CDG	CDG-IIb
79330	MOGS-CDG	CDG2B		MOGS-CDG	CDG2B
79330	MOGS-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIb		MOGS-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IIb
79330	MOGS-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2b		MOGS-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2b
79330	MOGS-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIb		MOGS-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIb
79330	MOGS-CDG	Glucosidase 1 deficiency		MOGS-CDG	Ανεπάρκεια της 1-γλυκοσιδάσης
79329	MGAT2-CDG		E77.8	MGAT2-CDG	
79329	MGAT2-CDG	CDG syndrome type IIa		MGAT2-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IIa
79329	MGAT2-CDG	CDG-IIa		MGAT2-CDG	CDG-IIa
79329	MGAT2-CDG	CDG2A		MGAT2-CDG	CDG2A
79329	MGAT2-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIa		MGAT2-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IIa

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79329	MGAT2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2a		MGAT2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2a
79329	MGAT2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIa		MGAT2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIa
79329	MGAT2-CDG	N-acetylglucosaminyltransferase 2 deficiency		MGAT2-CDG	Ανεπάρκεια της N-ακετυλο-γλυκοσαμινυλ-τρανσφεράσης
79328	ALG9-CDG		E77.8	ALG9-CDG	
79328	ALG9-CDG	CDG syndrome type IL		ALG9-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου IL
79328	ALG9-CDG	CDG-IL		ALG9-CDG	CDG-IL
79328	ALG9-CDG	CDG1L		ALG9-CDG	CDG1L
79328	ALG9-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IL		ALG9-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IL
79328	ALG9-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1L		ALG9-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1L
79328	ALG9-CDG	Mannosyltransferase 7-9 deficiency		ALG9-CDG	Ανεπάρκεια της 7-9 μαννοσυλ-τρανσφοράσης
79327	ALG1-CDG		E77.8	ALG1-CDG	
79327	ALG1-CDG	CDG syndrome type Ik		ALG1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου Ik
79327	ALG1-CDG	CDG-Ik		ALG1-CDG	CDG-Ik
79327	ALG1-CDG	CDG1K		ALG1-CDG	CDG1K
79327	ALG1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ik		ALG1-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ik
79327	ALG1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1k		ALG1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1k
79327	ALG1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ik		ALG1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ik
79327	ALG1-CDG	Mannosyltransferase 1 deficiency		ALG1-CDG	Ανεπάρκεια της 1-μαννοσυλ-τρανσφοράσης
79326	ALG2-CDG		E77.8	ALG2-CDG	
79326	ALG2-CDG	CDG syndrome type Ii		ALG2-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου Ii
79326	ALG2-CDG	CDG-Ii		ALG2-CDG	CDG-Ii
79326	ALG2-CDG	CDG1I		ALG2-CDG	CDG1I
79326	ALG2-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ii		ALG2-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ii
79326	ALG2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1i		ALG2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1i
79326	ALG2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ii		ALG2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ii

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79326	ALG2-CDG	Mannosyltransferase 2 deficiency		ALG2-CDG	Ανεπάρκεια της μαννοσυλ-τρανσφεράσης
79325	ALG8-CDG		E77.8	ALG8-CDG	
79325	ALG8-CDG	CDG syndrome type 1h		ALG8-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1h
79325	ALG8-CDG	CDG-1h		ALG8-CDG	CDG-1h
79325	ALG8-CDG	CDG1H		ALG8-CDG	CDG1h
79325	ALG8-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1h		ALG8-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1h
79325	ALG8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1h		ALG8-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1h
79325	ALG8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1h		ALG8-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1h
79325	ALG8-CDG	Glucosyltransferase 2 deficiency		ALG8-CDG	Ανεπάρκεια της γλυκοζυλ-τρανσφεράσης 2
79324	ALG12-CDG		E77.8	ALG12-CDG	
79324	ALG12-CDG	CDG syndrome type 1g		ALG12-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1g
79324	ALG12-CDG	CDG-1g		ALG12-CDG	CDG-1g
79324	ALG12-CDG	CDG1G		ALG12-CDG	CDG1G
79324	ALG12-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1g		ALG12-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1g
79324	ALG12-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1g		ALG12-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1g
79324	ALG12-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1g		ALG12-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1g
79324	ALG12-CDG	Mannosyltransferase 8 deficiency		ALG12-CDG	Ανεπάρκεια της μαννοσυλ-τρανσφεράσης 8
79323	MPDU1-CDG		E77.8	MPDU1-CDG	
79323	MPDU1-CDG	CDG syndrome type 1f		MPDU1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1f
79323	MPDU1-CDG	CDG-1f		MPDU1-CDG	CDG-1f
79323	MPDU1-CDG	CDG1F		MPDU1-CDG	CDG1F
79323	MPDU1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1f		MPDU1-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1f
79323	MPDU1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1f		MPDU1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1f
79323	MPDU1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1f		MPDU1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1f
79322	DPM1-CDG		E77.8	DPM1-CDG	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79322	DPM1-CDG	CDG syndrome type 1e		DPM1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1e
79322	DPM1-CDG	CDG-1e		DPM1-CDG	CDG-1e
79322	DPM1-CDG	CDG1E		DPM1-CDG	CDG1E
79322	DPM1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1e		DPM1-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1e
79322	DPM1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1e		DPM1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1e
79322	DPM1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1e		DPM1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1e
79322	DPM1-CDG	Dol-P-mannosyltransferase deficiency		DPM1-CDG	Ανεπάρκεια της δολιχο-φωσφατική μαννοσυλ-τρανφεράση
79321	ALG3-CDG		E77.8	ALG3-CDG	
79321	ALG3-CDG	CDG syndrome type 1d		ALG3-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1d
79321	ALG3-CDG	CDG-1d		ALG3-CDG	CDG-1d
79321	ALG3-CDG	CDG1D		ALG3-CDG	CDG1D
79321	ALG3-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1d		ALG3-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1d
79321	ALG3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1d		ALG3-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1d
79321	ALG3-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1d		ALG3-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1d
79321	ALG3-CDG	Mannosyltransferase 6 deficiency		ALG3-CDG	Ανεπάρκεια της 6 μαννοσυλ-τρανφεράσης
79320	ALG6-CDG		E77.8	ALG6-CDG	
79320	ALG6-CDG	CDG syndrome type 1c		ALG6-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1c
79320	ALG6-CDG	CDG-1c		ALG6-CDG	CDG-1c
79320	ALG6-CDG	CDG1C		ALG6-CDG	CDG1C
79320	ALG6-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1c		ALG6-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1c
79320	ALG6-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1c		ALG6-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1c
79320	ALG6-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1c		ALG6-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1c
79320	ALG6-CDG	Glucosyltransferase 1 deficiency		ALG6-CDG	Ανεπάρκεια της γλυκοσυλ-τρανφεράσης 1
79319	MPI-CDG		E77.8	MPI-CDG	
79319	MPI-CDG	CDG syndrome type 1b		MPI-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου 1b

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79319	MPI-CDG	CDG-Ib		MPI-CDG	CDG-Ib
79319	MPI-CDG	CDG1B		MPI-CDG	CDG1B
79319	MPI-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ib		MPI-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ib
79319	MPI-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1b		MPI-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1b
79319	MPI-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ib		MPI-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ib
79319	MPI-CDG	Phosphomannose isomerase deficiency		MPI-CDG	Ανεπάρκεια της φωσφο-μαννόσης-ισομεράσης
79318	PMM2-CDG		E77.8	PMM2-CDG	
79318	PMM2-CDG	CDG syndrome type Ia		PMM2-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου Ia
79318	PMM2-CDG	CDG-Ia		PMM2-CDG	CDG-IA
79318	PMM2-CDG	CDG1A		PMM2-CDG	CDG1A
79318	PMM2-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ia		PMM2-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ia
79318	PMM2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 1a		PMM2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1a
79318	PMM2-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ia		PMM2-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ia
79318	PMM2-CDG	Phosphomannomutase 2 deficiency		PMM2-CDG	Συγγενής ανεπάρκεια της φωσφο-μαννομουτάσης 2
79314	L-2-hydroxyglutaric aciduria		E72.8	L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	
79314	L-2-hydroxyglutaric aciduria	L-2-HGA		L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	L-2-HGA
79314	L-2-hydroxyglutaric aciduria	L-2-hydroxyglutaric acidemia		L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία
79315	D-2-hydroxyglutaric aciduria		E72.8	D-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	
79315	D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2-HGA		D-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	D-2-HGA
79315	D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2-hydroxyglutaric acidemia		D-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	D-2-υδροξυγλουταρική οξαμία
79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3		K76.8	Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 3	
79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3	BASD3		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 3	BASD3
79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3	Oxysterol 7-alpha-hydroxylase deficiency		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 3	Ανεπάρκεια 7-άλφα-υδροξυλάσης οξυστερόλης
79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2		K76.8	Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 2	
79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2	BASD2		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 2	BASD2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2	Cholestasis with delta(4)-3-oxosteroid 5-beta-reductase deficiency		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 2	Χολόσταση με ανεπάρκεια δέλτα(4)-3-οξοστεροειδούς 5-βήτα-αναγωγάσης
79346	Chondrodysplasia punctata, tibial-metacarpal type		Q77.3	Στικτή χονδροδυσπλασία, κνημιαίου-μετακάρπιου τύπου	
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello type		Q77.3	Στικτή χονδροδυσπλασία, τύπου Toriello	
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello type	Toriello-Higgins-Miller syndrome		Στικτή χονδροδυσπλασία, τύπου Toriello	Σύνδρομο Toriello-Higgins-Miller
79345	Brachytelephalangic chondrodysplasia punctata		Q77.3	Στικτή χονδροδυσπλασία βραχυτελεφαλλαγγική	
85191	Singleton-Merten dysplasia		Q78.8	Δυσπλασία Singleton-Merten	
85191	Singleton-Merten dysplasia	Singleton-Merten syndrome		Δυσπλασία Singleton-Merten	Σύνδρομο Singleton-Merten
85188	Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type		Q78.5	Μεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου Braun-Tinschert	
85193	Idiopathic juvenile osteoporosis		M81.5	Ιδιοπαθής νεανική οστεοπόρωση	
85193	Idiopathic juvenile osteoporosis	IJO		Ιδιοπαθής νεανική οστεοπόρωση	INO
85193	Idiopathic juvenile osteoporosis	Juvenile osteoporosis		Νεανική οστεοπόρωση	Ιδιοπαθής νεανική οστεοπόρωση
85192	Calvarial doughnut lesions-bone fragility syndrome		M85.8	Σύνδρομο δακτύλιων κακώσεων θόλου κρανίου-εύθραστων οστών	
85192	Calvarial doughnut lesions-bone fragility syndrome	Familial doughnut lesions of skull		Σύνδρομο δακτύλιων κακώσεων θόλου κρανίου-εύθραστων οστών	Οικογενείς δακτύλιες κακώσεις του κρανίου
85195	Familial expansile osteolysis		M89.5	Οικογενής διασταλτική οστεόλυση	
85195	Familial expansile osteolysis	Hereditary expansile polyostotic osteolytic dysplasia		Οικογενής διασταλτική οστεόλυση	Κληρονομική διασταλτική πολυοστωτική οστεολυτική δυσπλασία
85195	Familial expansile osteolysis	McCabe disease		Οικογενής διασταλτική οστεόλυση	Νόσος McCabe
85194	Spondylo-ocular syndrome		Q87.5	Σπονδυλο-οφθαλμικό σύνδρομο	
85197	Genochondromatosis type 1		Q78.4	Γένοχονδρωμάτωση τύπου 1	
85199	Craniosynostosis-anomalies-rokeratosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-ορθοπρωκτικών ανωμαλιών-ποροκεράτωσης	
85199	Craniosynostosis-anomalies-rokeratosis syndrome	CAP syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-ορθοπρωκτικών ανωμαλιών-ποροκεράτωσης	Σύνδρομο CAP
85199	Craniosynostosis-anomalies-rokeratosis syndrome	CDAGS syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-ορθοπρωκτικών ανωμαλιών-ποροκεράτωσης	Σύνδρομο CDAGS
85198	Dysspondyloenchondromatosis		Q78.4	Δυσσπονδυλοεγχονδρωμάτωση	
85201	Genitopatellar syndrome		Q87.8	Σύνδρομο επιγονατίδας-γεννητικών οργάνων	
85201	Genitopatellar syndrome	Absent patellae-scrotal hypoplasia-renal anomalies-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο επιγονατίδας-γεννητικών οργάνων	Σύνδρομο έλλειψης επιγονατίδας-οσχεικής υποπλασίας-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης
85200	Ischiovertebral syndrome		Q77.8	Ισχιο-σπονδυλικό σύνδρομο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85200	Ischiovertebral syndrome	Ischiospinal dysostosis		Ισχιο-σπονδυλικό σύνδρομο	Ισχιο-νωτιαία δυσόστωση
85200	Ischiovertebral syndrome	Ischiovertebral dysplasia		Ισχιο-σπονδυλικό σύνδρομο	Ισχιο-σπονδυλική δυσπλασία
85203	Acropectoral syndrome		Q74.0	Ακροθωρακικό σύνδρομο	
85203	Acropectoral syndrome	ACRP syndrome		Ακροθωρακικό σύνδρομο	Σύνδρομο ACRP
85203	Acropectoral syndrome	Syndactyly-preaxial polydactyly-sternal deformity syndrome		Ακροθωρακικό σύνδρομο	Σύνδρομο συνδακτυλίας-προαξονικής πολυδακτυλίας-παραμορφώσεων του στέρνου
85202	Keutel syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Keutel	
85202	Keutel syndrome	Pulmonic stenosis-brachytelephalangism-calcification of cartilages syndrome		Σύνδρομο Keutel	Σύνδρομο πνευμονικών στενώσεων(πνευμονικής βαλβίδας)-βραχυτελεφαλαγγίας-
85273	X-linked intellectual disability, Abidi type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Abidi	
85274	Syndromic X-linked intellectual disability 7		Q87.8	Συδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση 7	
85274	Syndromic X-linked intellectual disability 7	MRXS7		Συδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση 7	MRXS7
85274	Syndromic X-linked intellectual disability 7	X-linked intellectual disability, Ahmad type		Συδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση 7	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Ahmad
85275	Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome		Q11.2	Σύνδρομο μικροφθαλμίας-αγκυλοβλεφάρου-νοητικής υστέρησης	
85275	Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome	MCOPS4		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-αγκυλοβλεφάρου-νοητικής υστέρησης	MCOPS4
85275	Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome	Syndromic microphthalmia type 4		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-αγκυλοβλεφάρου-νοητικής υστέρησης	Σύνδρομο μικροφθαλμίας τύπου 4
85276	X-linked intellectual disability, Armfield type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Armfield	
85276	X-linked intellectual disability, Armfield type	Armfield syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Armfield	Σύνδρομο Armfield
85277	X-linked intellectual disability, Cantagrel type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Cantagrel	
85278	Christianson syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Christianson	
85278	Christianson syndrome	X-linked Angelman-like syndrome		Σύνδρομο Christianson	Φυλοσύνδετο σύνδρομο αντίστοιχο του Angelman
85279	Syndromic X-linked intellectual disability due to JARID1C mutation		Q87.8	Συδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση λόγω μετάλλαξης στο JARID1C	
85280	X-linked intellectual disability-cubitus valgus-dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης -βλασιός ακτών-δυσμορφισμού	
85282	MEHMO syndrome		Q87.8	Σύνδρομο MEHMO	
85282	MEHMO syndrome	X-linked intellectual disability-epileptic seizures-hypogenitalism-microcephaly-obesity syndrome		Σύνδρομο MEHMO	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-επιληπτικών κρίσεων-υπογοναδιασμού-μικροκεφαλία-παχυσαρκίας
85283	X-linked intellectual disability, Miles-Carpenter type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Miles-Carpenter	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85284	BRESEK syndrome		Q87.8	Σύνδρομο BRESEK	
85284	BRESEK syndrome	BRESHECK syndrome		Σύνδρομο BRESEK	Σύνδρομο BRESHECK
85285	X-linked intellectual disability, Schimke type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Schimke	
85286	X-linked intellectual disability, Shashi type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Shashi	
85286	X-linked intellectual disability, Shashi type	Syndromic X-linked intellectual disability type 11		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Shashi	Συνδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου 11
85287	X-linked intellectual disability, Siderius type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Siderius	
85288	X-linked intellectual disability, Stocco Dos Santos type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Stocco Dos Santos	
85293	X-linked intellectual disability, Cabezas type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Cabezas	
85293	X-linked intellectual disability, Cabezas type	Cabezas syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Cabezas	Σύνδρομο Cabezas
85292	X-linked spinocerebellar ataxia type 4		G11.1	Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	
85292	X-linked spinocerebellar ataxia type 4	SCAX4		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	SCAX4
85292	X-linked spinocerebellar ataxia type 4	X-linked ataxia-dementia syndrome		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-άνοιας
85290	X-linked intellectual disability, Wilson type		Q87.8	Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Wilson	
85317	X-linked intellectual disability-hypogammaglobulinemia-progressive neurological deterioration syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υπογαμμασφαιραιμίας-προοδευτικής νευρολογικής επιδείνωσης	
85297	X-linked spinocerebellar ataxia type 3		G11.1	Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	
85297	X-linked spinocerebellar ataxia type 3	SCAX3		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	SCAX3
85297	X-linked spinocerebellar ataxia type 3	X-linked ataxia-deafness syndrome		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-κώφωσης
85297	X-linked spinocerebellar ataxia type 3	X-linked ataxia-hearing loss syndrome		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-απώλειας ακοής
85294	X-linked epilepsy-learning disabilities-behavior disorders syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης επιληψίας-μαθησιακών δυσκολιών διαταραχών συμπεριφοράς	
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type		Q87.8	Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type	Hearing loss-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type		Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	Σύνδρομο απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης, τύπου Martin-Probst
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type	Martin-Probst syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	Σύνδρομο Martin-Probst
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type	X-linked deafness-intellectual disability syndrome syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	Σύνδρομο φυλοσύνδετης κώφωσης-νοητικής υστέρησης
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type	X-linked hearing loss-intellectual disability syndrome syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	Σύνδρομο φυλοσύνδετης απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85320	X-linked intellectual disability-macrocephaly-macroorchidism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μακροκεφαλίας-μακρορχιδία	
85320	X-linked intellectual disability-macrocephaly-macroorchidism syndrome	Johnson syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μακροκεφαλίας-μακρορχιδία	Σύνδρομο Johnson
85319	X-linked intellectual disability-epilepsy-progressive joint contractures-dysmorphism syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-επιληψίας-προοδευτικών αρθρικών συσπάσεων	
85325	X-linked intellectual disability, Stevenson type		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Stevenson	
85324	X-linked intellectual disability, Shrimpton type		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Shrimpton	
85324	X-linked intellectual disability, Shrimpton type	MRXS9		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Shrimpton	MRXS9
85323	X-linked intellectual disability, Seemanova type		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Seemanova	
85322	X-linked intellectual disability, Pai type		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Pai	
85329	X-linked intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism-aggressive behavior syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονίας -δυσμορφισμού προσώπου-επιθετικής συμπεριφοράς	
85326	X-linked intellectual disability, Stoll type		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Stoll	
85327	X-linked intellectual disability-acromegaly-hyperactivity syndrome		Q87.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ακρομεγαλίας-υπερκινητικότητα	
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome		H35.5	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome	Aldred syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Σύνδρομο Aldred
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome	Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to Xp11.3 microdeletion		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω μικροέλλειψης Xp11.3
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome	Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to del(X)(p11.3)		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω del(X)(p11.3)
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome	Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to monosomy Xp11.3		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω μονοσωμίας Xp11.3
85336	X-linked neurodegenerative syndrome, Hamel type		G31.8	Φυλοσύνδετο νευροεκφυλιστικό σύνδρομο τύπου Hamel	
85334	X-linked neurodegenerative syndrome, Bertini type		G31.8	Φυλοσύνδετο νευροεκφυλιστικό σύνδρομο τύπου Bertini	
85335	Fried syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Fried	
85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis		M08.4	Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Oligoarticular JIA		Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	Ολιγοαρθρική JIA
85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	Pauciarticular chronic arthritis		Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	Πυκοαρθρική χρόνια αρθρίτιδα
85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis		M08.2	Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα συστηματικής έναρξης	

ORPHAc ode	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Still disease		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα συστηματικής έναρξης	Νόσος Still
85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis	Systemic-onset JIA		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα συστηματικής έναρξης	JIA συστηματικής έναρξης
85338	X-linked intellectual disability-ataxia-apraxia syndrome		G31.8	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-αταξίας-απραξίας	
85408	Rheumatoid factor-negative polyarticular juvenile idiopathic arthritis		M08.3	Ιδιοπαθής νεανική (οροαρνητική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός	
85408	Rheumatoid factor-negative polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Juvenile polyarthritis without rheumatoid factor		Ιδιοπαθής νεανική (οροαρνητική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός	Νεανική πολυαρθρίτιδα χωρίς ρευματοειδή παράγοντα
85408	Rheumatoid factor-negative polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Juvenile rheumatoid factor-negative polyarthritis		Ιδιοπαθής νεανική (οροαρνητική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός	Νεανικός ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός για πολυαρθρίτιδα
85408	Rheumatoid factor-negative polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Rheumatoid factor-negative polyarticular JIA		Ιδιοπαθής νεανική (οροαρνητική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός	Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός- Πολυαρθρίτιδα JIA
85443	AL amyloidosis		E85.9	Αμυλοείδωση AL	
85443	AL amyloidosis	Light-chain amyloidosis		Αμυλοείδωση AL	Αμυλοείδωση ελαφριάς αλυσίδας
85443	AL amyloidosis	Primary amyloidosis		Αμυλοείδωση AL	Πρωτοπαθής αμυλοείδωση
85442	Short stature-pituitary and cerebellar defects-small sella turcica syndrome		E23.0		
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis		E85.3	Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis	ABeta2Mwt amyloidosis		Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	ABeta2Mwt αμυλοείδωση
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis	Dialysis-related amyloidosis		Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με αιμοδιάλυση
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis	Dialysis-related arthropathy		Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	Αρθροπάθεια που σχετίζεται με την αιμοδιάλυση
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis	Wild type ABeta2-microglobulinic amyloidosis		Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	Άγριου τύπου ABeta2-μικροσφαιρινική αμυλοείδωση
85445	AA amyloidosis		E85.3	AA αμυλοείδωση	
85445	AA amyloidosis	Inflammatory amyloidosis		AA αμυλοείδωση	Φλεγμονώδης αμυλοείδωση
85445	AA amyloidosis	Reactive amyloidosis		AA αμυλοείδωση	Αντιδραστική αμυλοείδωση
85445	AA amyloidosis	Secondary amyloidosis		AA αμυλοείδωση	Δευτεροπαθής αμυλοείδωση
85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis		L40.5+	Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα που σχετίζεται με ψωρίαση	
85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Juvenile psoriatic arthritis	M09.0*	Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα που σχετίζεται με ψωρίαση	Νεανική ψωριασική αρθρίτιδα
85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis	Psoriasis-related JIA		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα που σχετίζεται με ψωρίαση	JIA που σχετίζεται με την ψωρίαση
85435	Rheumatoid factor-positive polyarticular juvenile idiopathic arthritis		M08.0	Ιδιοπαθής νεανική (οροθετική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας θετικός	
85435	Rheumatoid factor-positive polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Juvenile idiopathic rheumatoid factor-positive polyarthritis		Ιδιοπαθής νεανική (οροθετική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας θετικός	Νεανικός ιδιοπαθής ρευματοειδής παράγοντας θετικός για πολυαρθρίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85435	Rheumatoid factor-positive polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Juvenile polyarthritis with rheumatoid factor		Ιδιοπαθής νεανική (οροθετική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας θετικός	Νεανική πολυαρθρίτιδα με ρευματοειδή παράγοντα
85435	Rheumatoid factor-positive polyarticular juvenile idiopathic arthritis	Rheumatoid factor-positive polyarticular JIA		Ιδιοπαθής νεανική (οροθετική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας θετικός	Ρευματοειδής παράγοντας θετικός- Πολυαρθρίτιδα JIA
85438	Enthesitis-related juvenile idiopathic arthritis		M08.8	Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα	
85438	Enthesitis-related juvenile idiopathic arthritis	Enthesitis-related JIA		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα	Σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα JIA
85438	Enthesitis-related juvenile idiopathic arthritis	Juvenile ERA		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα	Νεανική ERA
85458	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis		E85.4+	Κληρονομική εγκεφαλική αιμοραγία με αμυλοείδωση	
85458	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis	HCHWA	I68.0*	Κληρονομική εγκεφαλική αιμοραγία με αμυλοείδωση	HCHWA
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder		E85.0+	Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder	Familial cutaneous amyloidosis	I99.0*	Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	Οικογενής δερματική αμυλοείδωση
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder	PDR		Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	PDR
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder	Partington disease		Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	Νόσος Partington
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder	X-linked cutaneous amyloidosis		Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	Φυλοσύνδετη δερματική αμυλοείδωση
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder	XLPR		Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	XLPR
86788	X-linked severe congenital neutropenia		D70	Φυλοσύνδετη σοβαρής μορφής μορφής συγγενής ουδετεροπενία	
86309	DPAGT1-CDG		E77.8	DPAGT1-CDG	
86309	DPAGT1-CDG	CDG syndrome type Ij		DPAGT1-CDG	Σύνδρομο CDG τύπου Ij
86309	DPAGT1-CDG	CDG-Ij		DPAGT1-CDG	CDG-Ij
86309	DPAGT1-CDG	CDG1J		DPAGT1-CDG	CDG1J
86309	DPAGT1-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ij		DPAGT1-CDG	Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ij
86309	DPAGT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ij		DPAGT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ij
86309	DPAGT1-CDG	Congenital disorder of glycosylation type Ij		DPAGT1-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ij
86309	DPAGT1-CDG	Dolichyl-phosphate N-acetylgalactosamine phosphotransferase deficiency		DPAGT1-CDG	Ανεπάρκεια της δολιχο-φωσφατικής N-ακετυλογαλακτοζαμινο-φωσφοτρανφεράση
85448	AGel amyloidosis		E85.1	AGel αμυλοείδωση	
85448	AGel amyloidosis	Familial amyloid polyneuropathy type IV		AGel αμυλοείδωση	Οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια τύπου IV
85448	AGel amyloidosis	Familial amyloidosis, Finnish type		AGel αμυλοείδωση	Οικογενής αμυλοείδωση, φινλανδικού τύπου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85448	AGel amyloidosis	Gelsolin amyloidosis		AGel αμυλοείδωση	Gelsolin αμυλοείδωση
85448	AGel amyloidosis	Hereditary amyloidosis, Finnish type		AGel αμυλοείδωση	Κληρονομική αμυλοείδωση, φινλανδικού τύπου
85447	ATTRV30M amyloidosis		G63.3*	ATTRV30M αμυλοείδωση	
85447	ATTRV30M amyloidosis	ATTRV30M-related amyloidosis	E85.1+	ATTRV30M αμυλοείδωση	ATTRV30M-σχετιζόμενη αμυλοείδωση
85447	ATTRV30M amyloidosis	Familial amyloid polyneuropathy type I		ATTRV30M αμυλοείδωση	Οικογενής αμυλοειδής πολυνευροπάθεια τύπου I
85447	ATTRV30M amyloidosis	Familial amyloid polyneuropathy, Portuguese-Swedish-Japanese type		ATTRV30M αμυλοείδωση	Οικογενής αμυλοειδής πολυνευροπάθεια, τύπου Portuguese-Swedish-Japanese
85447	ATTRV30M amyloidosis	TTR amyloid neuropathy		ATTRV30M αμυλοείδωση	TTR αμυλοειδής νευροπάθεια
85447	ATTRV30M amyloidosis	Transthyretin amyloid neuropathy		ATTRV30M αμυλοείδωση	Τρανσθυρετίνη αμυλοειδική νευροπάθεια
85447	ATTRV30M amyloidosis	Transthyretin amyloid polyneuropathy		ATTRV30M αμυλοείδωση	Τρανσθυρετίνη αμυλοειδική πολυνευροπάθεια
85451	ATTRV122I amyloidosis		I43.1*	ATTRV122I αμυλοείδωση	
85451	ATTRV122I amyloidosis	ATTR cardiomyopathy	E85.4+	ATTRV122I αμυλοείδωση	ATTR καρδιομυοπάθεια
85451	ATTRV122I amyloidosis	ATTRV122I-related amyloidosis		ATTRV122I αμυλοείδωση	ATTRV122I-σχετιζόμενη αμυλοείδωση
85451	ATTRV122I amyloidosis	TTR-related amyloid cardiomyopathy		ATTRV122I αμυλοείδωση	TTR-σχετιζόμενη αμυλοειδική καρδιομυοπάθεια
85451	ATTRV122I amyloidosis	TTR-related cardiac amyloidosis		ATTRV122I αμυλοείδωση	TTR-σχετιζόμενη καρδιακή αμυλοείδωση
85451	ATTRV122I amyloidosis	Transthyretin amyloid cardiopathy		ATTRV122I αμυλοείδωση	Τρανσθυρετίνη αμυλοειδική καρδιοπάθεια
85451	ATTRV122I amyloidosis	Transthyretin-related familial amyloid cardiomyopathy		ATTRV122I αμυλοείδωση	Σχετιζόμενη με την τρανσθυρετίνη οικογενής αμυλοειδική μυοκαρδιοπάθεια
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement		E85.0	Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement	Amyloidosis, Ostertag type		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	Αμυλοείδωση, τύπου Ostertag
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement	Familial amyloid nephropathy		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement	Familial renal amyloidosis		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement	Hereditary amyloid nephropathy		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement	Hereditary renal amyloidosis		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11		G71.0	Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2K		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή ώμο-περνιαία δυστροφία τύπου 2K
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	LGMD type 2K		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	LGMD τύπου 2K

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	LGMD2K		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	LGMD2K
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	Limb-girdle muscular dystrophy type 2K		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2K
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	Limb-girdle muscular dystrophy-intellectual disability syndrome		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	Σύνδρομο ώμο-περνιαίας μυϊκής δυστροφίας-νοητικής υστέρησης
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11	POMT1-related LGMD R11		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	LGMD R11 σχετική με το γονίδιο POMT1
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration		H31.2	Ελικοειδής περιθηλώδης χοριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration	Atrophia areata		Ελικοειδής περιθηλώδης χοριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	Γυροειδής ατροφία
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration	SCRA		Ελικοειδής περιθηλώδης χοριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	SCRA
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration	Sveinsson chorioretinal atrophy		Ελικοειδής περιθηλώδης χοριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	Χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία Sveinsson
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy		G40.3	Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	ADCME		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	ADCME
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	Αυτοσωμική επικρατής φλοιώδης μυοκλωνίες και επιληψία
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	BAFME		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	BAFME
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Benign adult familial myoclonus epilepsy		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	Καλοήθης οικογενής μυοκλωνίες επιληψίες ενηλίκων
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	FAME		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	FAME
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	FCMTE		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	FCMTE
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Familial adult myoclonic epilepsy		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	Οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων
86814	Benign adult familial myoclonic epilepsy	Familial cortical myoclonic tremor and epilepsy		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνική επιληψία ενηλίκων	Οικογενής φλοιώδης μυοκλωνικός τρόμος και επιληψία
86815	Aplasia of lacrimal and salivary glands		Q10.4	Απλασία των δακρυικών και σιελογόνων αδένων	
86815	Aplasia of lacrimal and salivary glands	ALSG	Q38.4	Απλασία των δακρυικών και σιελογόνων αδένων	ALSG
86815	Aplasia of lacrimal and salivary glands	Congenital absence of lacrimal puncta and salivary glands		Απλασία των δακρυικών και σιελογόνων αδένων	Συγγενής έλλειψη δακρυικών πόρων και σιελογόνων αδένων
86789	Patella aplasia/hypoplasia		Q74.1	Υποπλασία/απλασία επιγονατίδος	
86789	Patella aplasia/hypoplasia	PTLAH		Υποπλασία/απλασία επιγονατίδος	PTLAH
86797	Atypical lichen myxedematosus		L98.5	Άτυπος μυξοιδηματικός λειχήνας	
86797	Atypical lichen myxedematosus	Intermediate lichen myxedematosus		Άτυπος μυξοιδηματικός λειχήνας	Διάμεσος μυξοιδηματικός λειχήνας
86820	Familial avascular necrosis of femoral head		M87.8	Οικογενής άσηπτη νέκρωση της μηριαίας κεφαλής	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86820	Familial avascular necrosis of femoral head	Familial osteonecrosis of the femoral head		Οικογενής άσηπτη νέκρωση της μηριαίας κεφαλής	Οικογενής οστεονέκρωση της μηριαίας κεφαλής
86821	Lissencephaly type 3-familial fetal akinesia sequence syndrome		Q04.3	Λυσεγκεφαλία τύπου 3-Σύνδρομο οικογενούς θνησιγόνου ακινησίας	
86822	Lissencephaly type 3-metacarpal bone dysplasia syndrome		Q04.3	Λυσεγκεφαλία τύπου 3-Σύνδρομο μετακαρπικής οστικής δυσπλασίας	
86816	Congenital analbuminemia		R77.0	Συγγενής αναλβουμιναιμία	
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells		C91.7	Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	CLPD-NK		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	CLPD-NK
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	CNKL		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	CNKL
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	Chronic NK lymphocytosis		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	Χρόνια λεμφοκυττάρωση NK
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	Chronic NK-cell lymphocytosis		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	Χρόνια λεμφοκυττάρωση NK
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	Chronic lymphoproliferative disorder of NK-cells		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells	NK-cell lineage granular lymphocyte proliferative disorder		Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	Χρόνια λεμφοπερπλαστική διαταραχή της σειράς των κοκκιοκυττάρων NK
86817	Hemolytic anemia due to adenylate kinase deficiency		D55.3	Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της αδενοσίνης	
86818	Alport syndrome-intellectual disability midface hypoplasia-elliptocytosis syndrome		Q87.8	Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποπλασία μέσου προσώπου-ελλειπτοκυττάρωσης-συνδρόμου Alport	
86818	Alport syndrome-intellectual disability midface hypoplasia-elliptocytosis syndrome	AMME complex		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποπλασία μέσου προσώπου-ελλειπτοκυττάρωσης-συνδρόμου Alport	Σύμπλεγμα AMME
86818	Alport syndrome-intellectual disability midface hypoplasia-elliptocytosis syndrome	AMME syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποπλασία μέσου προσώπου-ελλειπτοκυττάρωσης-συνδρόμου Alport	Σύνδρομο AMME
86818	Alport syndrome-intellectual disability midface hypoplasia-elliptocytosis syndrome	ATS-MR		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποπλασία μέσου προσώπου-ελλειπτοκυττάρωσης-συνδρόμου Alport	ATS-MR
86819	Atrichia with papular lesions		L65.8	Βλατιδώδεις μη ουλωτική απώλεια τριχών	
86819	Atrichia with papular lesions	Papular atrichia		Βλατιδώδεις μη ουλωτική απώλεια τριχών	Βλατιδώδεις μη ουλωτική απώλεια τριχών
86843	Acute panmyelosis with myelofibrosis		C94.4	Οξεία πανμύελωση με μυελοϊνώση	
86843	Acute panmyelosis with myelofibrosis	Acute myelodysplasia with myelofibrosis		Οξεία πανμύελωση με μυελοϊνώση	Οξεία μυελοδυσπλασία με μυελοϊνώση
86843	Acute panmyelosis with myelofibrosis	Acute myelofibrosis		Οξεία πανμύελωση με μυελοϊνώση	Οξεία μυελοϊνώση
86843	Acute panmyelosis with myelofibrosis	Acute myelosclerosis		Οξεία πανμύελωση με μυελοϊνώση	Οξεία μυελοσκλήρυνση
86841	Myelodysplastic syndrome associated with isolated del(5q) chromosome abnormality		D46.7	Μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο σχετιζόμενο με μεμονωμένη ανωμαλία στο χρωμόσωμα del(5q)	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86841	Myelodysplastic syndrome associated with isolated del(5q) chromosome abnormality	5q- syndrome		Μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο σχετιζόμενο με μεμονωμένη ανωμαλία στο χρωμόσωμα del(5q)	Σύνδρομο 5q
86839	Refractory anemia with excess blasts		D46.2	Ανθεκτική αναιμία με περίσσεια βλαστών	
86839	Refractory anemia with excess blasts	RAEB		Ανθεκτική αναιμία με περίσσεια βλαστών	RAEB
512103	Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis			Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιδερμομολυτική ιχθύαση	
512103	Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis	AREI		Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιδερμομολυτική ιχθύαση	AREI
86834	Juvenile myelomonocytic leukemia		C93.3	Νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
86834	Juvenile myelomonocytic leukemia	JMML		Νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	JMML
86834	Juvenile myelomonocytic leukemia	Juvenile chronic myelomonocytic leukemia		Νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	Νεανική χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία
86830	Chronic myeloproliferative disease, unclassifiable		D47.1	Χρόνια μυελοπερπλαστική νόσος μη ταξινομούμενη	
86830	Chronic myeloproliferative disease, unclassifiable	CMPD-U		Χρόνια μυελοπερπλαστική νόσος μη ταξινομούμενη	CMPD-U
86830	Chronic myeloproliferative disease, unclassifiable	Undifferentiated myeloproliferative disease		Χρόνια μυελοπερπλαστική νόσος μη ταξινομούμενη	Αδιαφοροποίητη μυελοπερπλαστική νόσος
86829	Chronic neutrophilic leukemia		D47.1	Χρόνια ουδετεροφιλική λευχαιμία	
86855	Plasmacytoma		C90.2	Πλασματοκύττωμα	
86855	Plasmacytoma	Solitary plasmacytoma	C90.3	Πλασματοκύττωμα	Μονήρες πλασματοκύττωμα
512260	Congenital cerebellar ataxia due to RNU12 mutation		G11.0	Συγγενής παρεγκεφαλδική αταξία λόγω μετάλλαξης στο RNU12	
86854	Splenic marginal zone lymphoma		C83.0	Σπληνικό λέμφωμα οριακής ζώνης	
86854	Splenic marginal zone lymphoma	SMZL		Σπληνικό λέμφωμα οριακής ζώνης	SMZL
86852	B-cell prolymphocytic leukemia		C91.3	Β-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	
86852	B-cell prolymphocytic leukemia	B-PLL		Β-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	B-PLL
86850	Myeloid sarcoma		C92.3	Μυελοειδές σάρκωμα	
86850	Myeloid sarcoma	Chloroma		Μυελοειδές σάρκωμα	Χλώρωμα
86850	Myeloid sarcoma	Extramedullary myeloid tumor		Μυελοειδές σάρκωμα	Εξωμυελικός όγκος από κύτταρα μυελογενούς προέλευσης
86850	Myeloid sarcoma	Granulocytic sarcoma		Μυελοειδές σάρκωμα	Κοκκιοκυτταρικό σάρκωμα
86849	Acute basophilic leukemia		C94.7	Οξεία βασεοφιλική λευχαιμία	
86845	Acute myeloid leukaemia with myelodysplasia-related features		C92.8	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με πολλαπλή δυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86845	Acute myeloid leukaemia with myelodysplasia-related features	AML with multilineage dysplasia		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με πολλαπλή δυσπλασία	AML με δυσπλασία πολλαπλών σειρών
86845	Acute myeloid leukaemia with myelodysplasia-related features	AML with myelodysplasia-related features		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με πολλαπλή δυσπλασία	AML με πολλαπλή δυσπλασία
86845	Acute myeloid leukaemia with myelodysplasia-related features	Acute myeloid leukemia with multilineage dysplasia		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με πολλαπλή δυσπλασία	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με δυσπλασία πολλαπλών σειρών
86872	T-cell large granular lymphocyte leukemia		C91.7	Λευχαιμία από T-λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία (από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα)	
86872	T-cell large granular lymphocyte leukemia	Proliferation of large granular lymphocytes		Λευχαιμία από T-λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία (από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα)	Υπερπλασία λεμφοκυττάρων με μεγάλα κοκκία
86872	T-cell large granular lymphocyte leukemia	T-LGL		Λευχαιμία από T-λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία (από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα)	T-LGL
86872	T-cell large granular lymphocyte leukemia	T-cell LGL leukemia		Λευχαιμία από T-λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία (από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα)	Λευχαιμία T-κυττάρων LGL
86873	Aggressive NK-cell leukemia		C94.7	Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	
86873	Aggressive NK-cell leukemia	ANKCL		Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	ANKCL
86873	Aggressive NK-cell leukemia	Aggressive NK-cell lymphoma		Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	Επιθετικό λέμφωμα NK κυττάρων
86873	Aggressive NK-cell leukemia	NK-cell LGL leukemia		Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	Λευχαιμία NK κυττάρων LGL
86873	Aggressive NK-cell leukemia	NK-cell large granular lymphocyte leukemia		Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	Λευχαιμία από NK λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm		C86.4	Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm	BPDCN		Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	BPDCN
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm	Blastic NK-cell lymphoma		Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	Βλαστικό λέμφωμα NK κυττάρων
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm	Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm		Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	Νεόπλασμα από βλαστικά πλασματοκυτταροειδή δενδριτικά κύτταρα
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm	Lymphoblastoid variant of NK-cell lymphoma		Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	Λεμφοβλαστοειδής παραλλαγή λεμφώματος NK κυττάρων
86870	CD4+/CD56+ hematodermic neoplasm	Monomorphic NK-cell lymphoma		Νεόπλασμα αιματοδερμικό	Μονομορφικό λέμφωμα NK κυττάρων
86871	T-cell prolymphocytic leukemia		C91.6	T-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	
86871	T-cell prolymphocytic leukemia	T-PLL		T-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	T-PLL
86871	T-cell prolymphocytic leukemia	T-cell chronic lymphocytic leukemia		T-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία κυττάρων Tα
86867	Nodal marginal zone B-cell lymphoma		C83.0	Οζώδες λέμφωμα β λεμφοκυττάρων οριακής ζώνης	
86867	Nodal marginal zone B-cell lymphoma	NMZL		Οζώδες λέμφωμα β λεμφοκυττάρων οριακής ζώνης	NMZL
86869	Lymphomatoid granulomatosis		C83.8	Λεμφωματοειδής κοκκιωμάτωση	
86869	Lymphomatoid granulomatosis	LYG		Λεμφωματοειδής κοκκιωμάτωση	LYG

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86861	Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease		D89.8	Νόσος εναπόθεσης μη αμυλοειδικών μονοκλωνικών ανοσοσφαιρινών	
86861	Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease	Non-amyloid MIDD		Νόσος εναπόθεσης μη αμυλοειδικών μονοκλωνικών ανοσοσφαιρινών	Μη αμυλοειδική MIDD
86861	Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease	Randall disease		Νόσος εναπόθεσης μη αμυλοειδικών μονοκλωνικών ανοσοσφαιρινών	Νόσος του Randall
86864	Heavy chain disease		C88.2	Νόσος βαρέων αλύσεων	
86864	Heavy chain disease	HCD	C88.3	Νόσος βαρέων αλύσεων	HCD
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma		C86.5	Αγγειανοσβλαστικό T λέμφωμα	
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma	AILT		Αγγειανοσβλαστικό T λέμφωμα	AILT
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma	Immunoblastic lymphadenopathy		Αγγειανοσβλαστικό T λέμφωμα	Ανοσοβλαστική λεμφαδενοπάθεια
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma	Lymphogranulomatosis X		Αγγειανοσβλαστικό T λέμφωμα	Λεμφοκοκκιωμάτωση X
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma	T-cell lymphoma, AILD type		Αγγειανοσβλαστικό T λέμφωμα	T λέμφωμα, τύπος AILD
86893	Nodular lymphocyte predominant Hodgkin lymphoma		C81.0	Λεμφωμα Hodgkin, οζώδης λεμφοεπικρατών τύπος	
86893	Nodular lymphocyte predominant Hodgkin lymphoma	NLPHL		Λεμφωμα Hodgkin, οζώδης λεμφοεπικρατών τύπος	NLPHL
86884	Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma		C83.6	Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας	
86884	Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma	SPTCL		Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας	SPTCL
86884	Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma	Subcutaneous panniculitic T-cell lymphoma		Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας	Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας
86885	Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma not otherwise specified		C84.4	Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων μη περαιτέρω προσδιορισμένο	
86885	Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma not otherwise specified	Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma NOS		Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων μη περαιτέρω προσδιορισμένο	Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων NOS
86885	Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma not otherwise specified	Primary cutaneous unspecified peripheral T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων μη περαιτέρω προσδιορισμένο	Πρωτοπαθές δερματικό απροσδιόριστο περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma		C86.2	T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma	EATL		T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	EATL
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma	ETTL		T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	ETTL
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma	Enteropathy-type T-cell lymphoma		T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	Εντεροπαθητικού τύπου T – λέμφωμα
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma	Intestinal T-cell lymphoma		T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	Εντερικό T – λέμφωμα
86882	Hepatosplenic T-cell lymphoma		C86.1	Ηπατοσπληνικό T – λέμφωμα	
86875	Adult T-cell leukemia/lymphoma		C91.5	Λέμφωμα/λευχαιμία ενηλίκων από T – κύτταρα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
86875	Adult T-cell leukemia/lymphoma	ATLL		Λέμφωμα/Λευχαιμία ενηλίκων από T – κύτταρα	ATLL
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma		C86.0	Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma	Angiocentric T-cell lymphoma		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	Αγγειοκεντρικό T-λέμφωμα
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma	Lethal midline granuloma		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	Θανατηφόρο κοκκίωμα της μέσης γραμμής
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma	NK/T-cell lymphoma		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	Λέμφωμα κυττάρων NK/T
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma	NKTCL		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	NKTCL
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma	Nasal T/natural killer-cell lymphoma		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	Ρινικό λέμφωμα κυττάρων T/NK
79502	Punctate palmoplantar keratoderma type 2		Q82.8	Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 2	
79502	Punctate palmoplantar keratoderma type 2	PPKP2		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 2	PPKP2
79502	Punctate palmoplantar keratoderma type 2	PPPP		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 2	pppp
79502	Punctate palmoplantar keratoderma type 2	Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 2		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 2	Στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 2
79503	Ichthyosis hystrix of Curth-Macklin		Q80.8	Ιχθύαση hystrix τύπου Curth-Macklin	
79503	Ichthyosis hystrix of Curth-Macklin	Ichthyosis hystrix, Curth-Macklin type		Ιχθύαση hystrix τύπου Curth-Macklin	Ιχθύαση hystrix τύπου Curth-Macklin
79506	Cholesterol-ester transfer protein deficiency		E78.4	Ανεπάρκεια της πρωτεΐνης μεταφοράς εστέρων χοληστερόλης	
79506	Cholesterol-ester transfer protein deficiency	CEPT deficiency		Ανεπάρκεια της πρωτεΐνης μεταφοράς εστέρων χοληστερόλης	Ανεπάρκεια CEPT
79506	Cholesterol-ester transfer protein deficiency	Familial hyperalphalipoproteinemia		Ανεπάρκεια της πρωτεΐνης μεταφοράς εστέρων χοληστερόλης	Οικογενής υπεραλφαλιποπρωτεϊναιμία
79507	Hypotonia-failure to thrive-microcephaly syndrome		E88.8	Σύνδρομο υποτονίας-μειωμένης ανάπτυξης-μικροκεφαλίας	
79507	Hypotonia-failure to thrive-microcephaly syndrome	LTC4 synthase deficiency		Σύνδρομο υποτονίας-μειωμένης ανάπτυξης-μικροκεφαλίας	Ανεπάρκεια της συνθετάσης της LTC4
79507	Hypotonia-failure to thrive-microcephaly syndrome	Leukotriene C4 synthase deficiency		Σύνδρομο υποτονίας-μειωμένης ανάπτυξης-μικροκεφαλίας	Ανεπάρκεια της συνθετάσης των λευκοτριενίων C4
79499	Autosomal dominant deafness-onychodystrophy syndrome		Q87.8	Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας κώφωσης-ονυχοδυστροφίας	
79499	Autosomal dominant deafness-onychodystrophy syndrome	Autosomal dominant hearing loss-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας κώφωσης-ονυχοδυστροφίας	Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας απώλειας ακοής-ονυχοδυστροφίας
79499	Autosomal dominant deafness-onychodystrophy syndrome	DDOD syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας κώφωσης-ονυχοδυστροφίας	Σύνδρομο DDOD
79500	DOORS syndrome		Q87.8	Σύνδρομο DOORS	
79500	DOORS syndrome	Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης κώφωσης-ονυχοδυστροφίας
79500	DOORS syndrome	Autosomal recessive hearing loss-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης απώλειας ακοής-ονυχοδυστροφίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
79500	DOORS syndrome	DOOR syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο DOOR
79500	DOORS syndrome	Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο κώφωσης-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500	DOORS syndrome	Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο κώφωσης-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-επιληπτικών κρίσεων
79500	DOORS syndrome	Deafness-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο κώφωσης-όνυχοοστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500	DOORS syndrome	Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο DOORS	Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome
79500	DOORS syndrome	Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο βαρηκοΐας-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500	DOORS syndrome	Hearing loss-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο DOORS	Σύνδρομο απώλειας ακοής-όνυχοοστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79501	Punctate palmoplantar keratoderma type 1		Q82.8	Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 1	
79501	Punctate palmoplantar keratoderma type 1	Buschke-Fischer-Brauer syndrome		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 1	Σύνδρομο Buschke-Fischer-Brauer
79501	Punctate palmoplantar keratoderma type 1	Keratoderma palmoplantar papulosa, Buschke-Fischer-Brauer type		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 1	Βλατιδώδης παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου Buschke-Fischer-Brauer
79501	Punctate palmoplantar keratoderma type 1	PPKP1		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 1	PPKP1
79643	Autosomal recessive hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		E16.1	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα SUR1	
79643	Autosomal recessive hyperinsulinism due to SUR1 deficiency	Autosomal recessive hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα SUR1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα SUR1
79644	Autosomal recessive hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		E16.1	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα Kir6.2	
79644	Autosomal recessive hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency	Autosomal recessive hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα Kir6.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα Kir6.2
83317	Scrub typhus		A75.3	Εξανθηματικός τύφος (Πυρετός της λόχμης)	
83317	Scrub typhus	Tsutsugamushi disease		Εξανθηματικός τύφος (Πυρετός της λόχμης)	Νόσος Tsutsugamushi
83317	Scrub typhus	Tsutsugamushi fever		Εξανθηματικός τύφος (Πυρετός της λόχμης)	Πυρετός Tsutsugamushi
83315	Murine typhus		A75.2	Ενδημικός τύφος	
83315	Murine typhus	Endemic typhus		Ενδημικός τύφος	Ενδημικός τύφος
83315	Murine typhus	Flea-borne typhus		Ενδημικός τύφος	Τύφος που μεταδίδεται από ψύλλους
83316	Pseudotypus of California		A79.8	Ψευδοτύφος της Καλιφόρνιας	
83313	Boutonneuse fever		A77.1	Κηλιδοβλατιδώδης πυρετός	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
83313	Boutonneuse fever	Mediterranean spotted fever		Κηλιδοβλατιδώδης πυρετός	Μεσογειακός κηλιδώδης πυρετός
83314	Epidemic typhus		A75.0	Επιδημικός τύφος	
83311	Rocky Mountain spotted fever		A77.0	Κηλιδώδης πυρετός των Βραχωδών Όρων	
83312	Rickettsialpox		A79.1	Ρικετσιακή ανεμευλογία	
83469	Desmoplastic small round cell tumor		C48.2	Δεσμοπλαστικός μικροστρογγυλοκυτταρικός όγκος	
83469	Desmoplastic small round cell tumor	DSRCT		Δεσμοπλαστικός μικροστρογγυλοκυτταρικός όγκος	DSRCT
83468	Solitary bone cyst		M85.4	Μονήρης οστική κύστη	
83468	Solitary bone cyst	Unicameral bone cyst		Μονήρης οστική κύστη	Μονόχωρη οστική κύστη
83467	Morvan syndrome		G60.8	Σύνδρομο Morvan	
83467	Morvan syndrome	Limbic encephalitis-neuromyotonia-hyperhidrosis-polyneuropathy syndrome		Σύνδρομο Morvan	Σύνδρομο λιμβικής εγκεφαλίτιδας-νευρομυτονίας-υπεριδρωσίας-πολυνευροπάθειας
83467	Morvan syndrome	Morvan fibrillary chorea		Σύνδρομο Morvan	Ινδιακή χορεία κατά Morvan
83465	Narcolepsy type 2		G47.4	Ναρκοληψία τύπου 2	
83465	Narcolepsy type 2	Narcolepsy without cataplexy		Ναρκοληψία τύπου 2	Ναρκοληψία χωρίς καταπληξία
83476	West-Nile encephalitis		A92.3	Εγκεφαλίτιδα από το Δυτικού Νείλου	
83476	West-Nile encephalitis	West-Nile fever		Εγκεφαλίτιδα από το Δυτικού Νείλου	Πυρετός Δυτικού Νείλου
83473	Megalencephaly-polymicrogyria-postaxial polydactyly-hydrocephalus syndrome		Q04.8	Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-πολυμικρογυρίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας-υδροκέφαλου	
83473	Megalencephaly-polymicrogyria-postaxial polydactyly-hydrocephalus syndrome	MPPH syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-πολυμικρογυρίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας-υδροκέφαλου	Σύνδρομο MPPH
83472	CAMOS syndrome		G11.1	Σύνδρομο CAMOS	
83472	CAMOS syndrome	Cerebellar ataxia-intellectual disability-optic atrophy-skin abnormalities syndrome		Σύνδρομο CAMOS	Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-νοητικής αναπηρίας-οπτικής ατροφίας-ανωμαλιών δέρματος
83472	CAMOS syndrome	SCAR5		Σύνδρομο CAMOS	SCARS
83471	Thymic aplasia		D81.4	Θυμική απλασία	
83471	Thymic aplasia	Nezelof syndrome		Θυμική απλασία	Σύνδρομο Nezelof
83452	Complex regional pain syndrome		G90.6	Σύνδρομο συμπλεγμένου τοπικού άλγους	
83452	Complex regional pain syndrome		G90.5	Σύνδρομο συμπλεγμένου τοπικού άλγους	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
83451	Florid cemento-osseous dysplasia		D16.4	Ισχυρή ινώδης οστική δυσπλασία	
83451	Florid cemento-osseous dysplasia	Florid osseous dysplasia	D16.5	Ισχυρή ινώδης οστική δυσπλασία	Ισχυρή οστική δυσπλασία
83451	Florid cemento-osseous dysplasia	Focal cemento-osseous dysplasia		Ισχυρή ινώδης οστική δυσπλασία	Τοπική ινώδης οστική δυσπλασία
83450	Regional odontodysplasia		K00.4	Τοπική οδοντοδυσπλασία	
83450	Regional odontodysplasia	Ghost teeth		Τοπική οδοντοδυσπλασία	Δόντια φαντάσματα
83463	Microtia		Q17.2	Μικρωτία	
83461	Congenital primary aphakia		Q12.3	Συγγενής πρωτοπαθή αφακία	
83454	Glomuvenous malformation		Q27.8	Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	
83454	Glomuvenous malformation	Glomangiomas		Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	Γλωμαγγειώματα
83454	Glomuvenous malformation	Hereditary multiple glomangiomas		Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	Κληρονομούμενα πολλαπλά γλωμαγγειώματα
83454	Glomuvenous malformation	Multiple glomus tumors		Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	Πολλαπλά γλωμαγγειώματα
83454	Glomuvenous malformation	VMGLOM		Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	VMGLOM
83454	Glomuvenous malformation	Venous malformations with glomus cells		Γλωμαγγειακές δυσμορφίες	Φλεβικές δυσμορφίες με glomus cells
83453	Vulvovaginal gingival syndrome		L43.8	Σύνδρομο αιδοιοκολπικής	
514352	Congenital brachyoesophagus-intrathoracic stomach-vertebral anomalies syndrome			Σύνδρομο συγγενούς βραχέως οισοφάγου-διαθωρακικού στόμαχου-σπονδυλικών ανωμαλιών	
514352	Congenital brachyoesophagus-intrathoracic stomach-vertebral anomalies syndrome	Serpentine-like syndrome		Σύνδρομο συγγενούς βραχέως οισοφάγου-διαθωρακικού στόμαχου-σπονδυλικών ανωμαλιών	Σύνδρομο ανάλογο του Serpentine
83619	Macrostomia-preauricular tags-external ophthalmoplegia syndrome		Q87.0	Σύνδρομο μακροστομίας-προωτικών ενωτίων-εξωτερική οφθαλμοπληγία	
83620	Enteric anendocrinosis		P78.3	Εντερική ανενδοκρίνωση	
83620	Enteric anendocrinosis	Congenital malabsorptive diarrhea due to paucity of enteroendocrine cells		Εντερική ανενδοκρίνωση	Συγγενής διάρροια δυσαπορρόφησης λόγω παύσης λειτουργίας των εντεροενδοκρινικών κυττάρων
83628	LUMBAR syndrome		Q87.8	Σύνδρομο LUMBAR	
83628	LUMBAR syndrome	Lower body hemangioma-urogenital anomalies-myelopathy-bony deformities-anorectal and arterial malformations-		Σύνδρομο LUMBAR	Σύνδρομο αιμαγγειώματος κάτω πλευράς σώματος-μυελοπάθειας-οστικών παραμορφώσεων-αρτηριακών
83628	LUMBAR syndrome	PELVIS syndrome		Σύνδρομο LUMBAR	Σύνδρομο PELVIS
83628	LUMBAR syndrome	Perineal hemangioma-external genitalia malformations-lipomyelomeningocele-vesicorenal abnormalities-imperforate		Σύνδρομο LUMBAR	Σύνδρομο περιπρωκτικών αιμαγγειωμάτων-δυσμορφιών εξωτερικών γεννητικών οργάνων-
83628	LUMBAR syndrome	SACRAL syndrome		Σύνδρομο LUMBAR	Σύνδρομο SACRAL

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
83601	Steroid-responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis		G04.8	Εγκεφαλοπάθεια που ανταποκρίνεται στα στεροειδή σχετική με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα	
83601	Steroid-responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis	Hashimoto encephalitis		Εγκεφαλοπάθεια που ανταποκρίνεται στα στεροειδή σχετική με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα	Εγκεφαλίτιδα Hashimoto
83601	Steroid-responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis	SREAT		Εγκεφαλοπάθεια που ανταποκρίνεται στα στεροειδή σχετική με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα	SREAT
83616	Rubella panencephalitis		B06.0+	Πανεγκεφαλίτιδα της ερυθράς	
83616	Rubella panencephalitis		G05.1*	Πανεγκεφαλίτιδα της ερυθράς	
83617	Agammaglobulinemia-microcephaly-craniosynostosis-severe dermatitis syndrome		Q87.0	Σύνδρομο αγαμμασφαιριναιμίας-μικροκεφαλίας-κρανιοσυνώστεωσης-σβαρής δερματοπάθειας	
83594	Eastern equine encephalitis		A83.2	Ανατολική ιππία εγκεφαλίτιδα	
83594	Eastern equine encephalitis	Eastern equine encephalomyelitis		Ανατολική ιππία εγκεφαλίτιδα	Ανατολική ιππία εγκεφαλομυελίτιδα
83595	Colorado tick fever		A93.2	Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	
83595	Colorado tick fever	American mountain fever		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	Πυρετός αμερικάνικων ορέων
83595	Colorado tick fever	Colorado tick encephalitis		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	Κροτωνογενής εγκεφαλίτιδα του Colorado
83595	Colorado tick fever	Colorado tick-borne disease		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	Κροτωνογενής μεταδιδόμενη νόσος του Colorado
83595	Colorado tick fever	Mountain fever		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	Πυρετός ορέων
83595	Colorado tick fever	Mountain tick fever		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	Κροτωνογενής πυρετός ορέων
83597	Acute disseminated encephalomyelitis		G04.0	Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα	
83597	Acute disseminated encephalomyelitis	ADEM		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα	ADEM
83597	Acute disseminated encephalomyelitis	Acute disseminated encephalitis		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα	Οξεία διάχυτη εγκεφαλίτιδα
83600	Encephalitis lethargica		A85.8	Ληθαργική εγκεφαλίτιδα	
83600	Encephalitis lethargica	Von Economo encephalitis		Ληθαργική εγκεφαλίτιδα	Εγκεφαλίτιδα Von Economo
83482	Mycoplasma encephalitis		B96.0	Εγκεφαλίτιδα από μυκόπλασμα	
83483	La Crosse encephalitis		A83.5	Εγκεφαλίτιδα La Crosse	
83483	La Crosse encephalitis	Californian encephalitis		Εγκεφαλίτιδα La Crosse	Εγκεφαλίτιδα Καλιφόρνιας
83484	St. Louis encephalitis		A83.3	Εγκεφαλίτιδα Saint Louis	
83484	St. Louis encephalitis	Saint Louis encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Saint Louis	Εγκεφαλίτιδα Saint Louis

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
83593	Western equine encephalitis		A83.1	Δυτική ίππια εγκεφαλίτιδα	
83593	Western equine encephalitis	Western equine encephalomyelitis		Δυτική ίππια εγκεφαλίτιδα	Δυτική ίππια εγκεφαλίτιδα
84085	Hinman syndrome		N32.8	Σύνδρομο Hinman	
84085	Hinman syndrome	HAS		Σύνδρομο Hinman	HAS
84085	Hinman syndrome	HS		Σύνδρομο Hinman	HS
84085	Hinman syndrome	Hinman-Allen syndrome		Σύνδρομο Hinman	Σύνδρομο Hinman-Allen
84085	Hinman syndrome	Non-neurogenic neurogenic bladder		Σύνδρομο Hinman	Μη νευρογενής νευρογενής ουροδόχος κύστη
84085	Hinman syndrome	Occult neuropathic bladder		Σύνδρομο Hinman	Κρυφή νευροπαθής ουροδόχος κύστη
84081	Senior-Boichis syndrome		Q61.8	Σύνδρομο Senior-Boichis	
84081	Senior-Boichis syndrome	Boichis disease		Σύνδρομο Senior-Boichis	Νόσος Boichis
84081	Senior-Boichis syndrome	Nephronophthisis-hepatic fibrosis syndrome		Σύνδρομο Senior-Boichis	Σύνδρομο νεφρονόφθισης-Ηπατικής ίνωσης
84090	Fibronectin glomerulopathy		N07.6	Σπειραματοπάθεια ινωδονεκτίνης	
84090	Fibronectin glomerulopathy	GFND		Σπειραματοπάθεια ινωδονεκτίνης	GFND
84090	Fibronectin glomerulopathy	Glomerulopathy with fibronectin deposits		Σπειραματοπάθεια ινωδονεκτίνης	Σπειραματοπάθεια με εναποθέσεις ινωδονεκτίνης
84087	Collagen type III glomerulopathy		N07.6	Σπειραματοπάθεια κολλαγόνου τύπου 3	
84087	Collagen type III glomerulopathy	Collagenofibrotic glomerulopathy		Σπειραματοπάθεια κολλαγόνου τύπου 3	Σπειραματοπάθεια κολλαγόνου τύπου 3
84064	Syndromic diarrhea			Συδρομική διάρροια	
84064	Syndromic diarrhea	Phenotypic diarrhea		Συδρομική διάρροια	Φαινοτυπική διάρροια
84064	Syndromic diarrhea	SD/THE		Συδρομική διάρροια	SD/THE
84064	Syndromic diarrhea	Syndromic diarrhea/Tricho-hepato-enteric syndrome		Συδρομική διάρροια	Συδρομική διάρροια/ Τριχοηπατοεντερικό σύνδρομο
84064	Syndromic diarrhea	Tricho-hepato-enteric syndrome		Συδρομική διάρροια	Τριχοηπατοεντερικό σύνδρομο
84064	Syndromic diarrhea	Trichohepatoenteric syndrome		Συδρομική διάρροια	Τριχοηπατοεντερική διάρροια
84065	Idiopathic malabsorption due to bile acid synthesis defects		K90.8	Ιδιοπαθής δυσασπορόφηση λόγω ατελούς σύνθεσης των χολικών οξέων	
84065	Idiopathic malabsorption due to bile acid synthesis defects	Idiopathic bile acid malabsorption		Ιδιοπαθής δυσασπορόφηση λόγω ατελούς σύνθεσης των χολικών οξέων	Ιδιοπαθής δυσασπορόφηση χολικών οξέων
513436	Autosomal recessive spastic paraplegia type 78		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 78	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
513436	Autosomal recessive spastic paraplegia type 78	SPG78		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 78	SPG78
83639	Hypercoagulability syndrome due to glycosylphosphatidylinositol deficiency		E88.8	Σύνδρομο υπερπηκτικότητας λόγω ανεπάρκειας της γλυκοζυλ-φωσφατιδυλοισιτόλης	
83639	Hypercoagulability syndrome due to glycosylphosphatidylinositol deficiency	Congenital disorder of glycosylation due to PIGM deficiency		Σύνδρομο υπερπηκτικότητας λόγω ανεπάρκειας της γλυκοζυλ-φωσφατιδυλοισιτόλης	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας της PIGM
83639	Hypercoagulability syndrome due to glycosylphosphatidylinositol deficiency	PIGM-CDG		Σύνδρομο υπερπηκτικότητας λόγω ανεπάρκειας της γλυκοζυλ-φωσφατιδυλοισιτόλης	PIGM-CDG
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome		G11.4	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακής δυσπλασίας	
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome	H-SMD		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας	H-SMD
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome	Hypomyelination-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο υπομυελίνωσης-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome	Leukoencephalopathy-SEMD syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-SEMD
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome	Leukoencephalopathy-metaphyseal chondrodysplasia syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας	Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-μεταφυσιακής χονδροδυσπλασίας
513456	Intellectual disability-seizures-abnormal gait-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπασμών-ανώμαλου βηματισμού-δυσμορφισμού προσώπου	
513456	Intellectual disability-seizures-abnormal gait-facial dysmorphism syndrome	Skraban-Deardorff syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπασμών-ανώμαλου βηματισμού-δυσμορφισμού προσώπου	Σύνδρομο Skraban-Deardorff
83642	Microcytic anemia with liver iron overload		D50.8	Μικροκυτταρική αναιμία με αιμοσιδήρωση στο ήπαρ	
85163	Hypomyelination-congenital cataract syndrome		G37.8	Σύνδρομο υπομυελίνωσης-συγγενή καταρράκτη	
85164	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome		Q87.2	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-απώλειας ακοής	
85164	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome	CATSHL syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-απώλειας ακοής	Σύνδρομο CATSHL
85164	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-deafness syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-απώλειας ακοής	Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-κώφωσης
85146	Neurogenic scapulooperoneal syndrome, Kaeser type		G12.1	Νευρογενές σύνδρομο ωμοπλάτης-περόνης, τύπου Kaeser	
85146	Neurogenic scapulooperoneal syndrome, Kaeser type	Kaeser syndrome		Νευρογενές σύνδρομο ωμοπλάτης-περόνης, τύπου Kaeser	Σύνδρομο Kaeser
85146	Neurogenic scapulooperoneal syndrome, Kaeser type	Stark-Kaeser syndrome		Νευρογενές σύνδρομο ωμοπλάτης-περόνης, τύπου Kaeser	Σύνδρομο Stark-Kaeser
85162	Facial onset sensory and motor neuronopathy		G60.0	Αισθητική και κινητική νευροπάθεια με έναρξη από το πρόσωπο	
85162	Facial onset sensory and motor neuronopathy	FOSMN syndrome		Αισθητική και κινητική νευροπάθεια με έναρξη από το πρόσωπο	Σύνδρομο FOSMN
85138	Addison disease		E27.1	Νόσος του Addison	
85138	Addison disease	Autoimmune Addison disease		Νόσος του Addison	Αυτοάνοση νόσος του Addison
85138	Addison disease	Autoimmune adrenalitis		Νόσος του Addison	Αυτοάνοση επινεφρίτιδα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85138	Addison disease	Classic Addison disease		Νόσος του Addison	Κλασσική νόσος του Addison
85138	Addison disease	Primary Addison disease		Νόσος του Addison	Πρωτοπαθής νόσος του Addison
85128	Bothnia retinal dystrophy		H35.5	Δυστροφίες αμφιβληστροειδούς Bothnia	
85128	Bothnia retinal dystrophy	Västerbotten dystrophy		Δυστροφίες αμφιβληστροειδούς Bothnia	Δυστροφία του Västerbotten
85136	Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly		E75.2	Κυστική λευκοεγκεφαλοπάθεια χωρίς μεγαλεγκεφαλία	
85136	Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly	CLWM		Κυστική λευκοεγκεφαλοπάθεια χωρίς μεγαλεγκεφαλία	CLWM
85110	Familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies		G31.8	Οικογενής εγκεφαλοπάθεια με ενσωματωμένα σωματίδια νευροσερπίνης	
85110	Familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies	FENIB		Οικογενής εγκεφαλοπάθεια με ενσωματωμένα σωματίδια νευροσερπίνης	FENIB
85112	Palmoplantar keratoderma-XX sex reversal-predisposition to squamous cell carcinoma syndrome		Q56.0	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-ανάστροφου φαινότυπου XX-προδιάθεσης-καρκίνωμα φολιδωτών κυττάρων	
85112	Palmoplantar keratoderma-XX sex reversal-predisposition to squamous cell carcinoma syndrome	Palmoplantar hyperkeratosis-XX sex reversal-predisposition to squamous cell carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-ανάστροφου φαινότυπου XX-προδιάθεσης-καρκίνωμα φολιδωτών κυττάρων	Σύνδρομο παλμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ανάστροφου φαινότυπου XX-προδιάθεσης-καρκίνωμα φολιδωτών κυττάρων
84132	Desmin-related myopathy with Mallory body-like inclusions		G71.8	Μυοπάθεια που σχετίζεται με την δεσμίνη με προσθήκες αντιστοιχών των σωματίων του Mallory	
84132	Desmin-related myopathy with Mallory body-like inclusions	Early-onset desmin-related myopathy		Μυοπάθεια που σχετίζεται με την δεσμίνη με προσθήκες αντιστοιχών των σωματίων του Mallory	Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με τη δεσμίνη
84142	Isaac syndrome		G71.1	Σύνδρομο Isaac	
84142	Isaac syndrome	Acquired neuromyotonia		Σύνδρομο Isaac	Επίκτητη νευρομυτονία
84142	Isaac syndrome	Continuous muscle fiber activity syndrome		Σύνδρομο Isaac	Σύνδρομο συνεχούς δραστηριότητας μυϊκής ίνας
84142	Isaac syndrome	Isaac-Mertens syndrome		Σύνδρομο Isaac	Σύνδρομο Isaac-Mertens
84142	Isaac syndrome	Quantal squander syndrome		Σύνδρομο Isaac	Σύνδρομο ποσοτικής σπατάλης
84093	Hereditary thermosensitive neuropathy		G60.0	Κληρονομούμενη θερμοευσίσθητη νευροπάθεια	
85186	Endosteal sclerosis-cerebellar hypoplasia syndrome		Q87.8	Σύνδρομο ενδοστικής σκλήρυνσης-υποπλασίας παρεγκεφαλίδας	
85184	Cranioetadiaphyseal dysplasia, wormian bone type		Q78.8	Κρανιομεταδιαφυσική δυσπλασία, τύπου βορμιανά οστά	
85182	Diaphyseal medullary stenosis-bone malignancy syndrome		M89.8	Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθειας οστών	
85182	Diaphyseal medullary stenosis-bone malignancy syndrome	Bone dysplasia-medullary fibrosarcoma syndrome		Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθειας οστών	Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας-μυελικού ινοσαρκώματος
85182	Diaphyseal medullary stenosis-bone malignancy syndrome	Diaphyseal medullary stenosis-malignant fibrous histiocytoma syndrome		Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθειας οστών	Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθους ινώδους ιστιοκυττώματος
85182	Diaphyseal medullary stenosis-bone malignancy syndrome	Hardcastle syndrome		Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθειας οστών	Σύνδρομο Hardcastle

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
85179	Infantile osteopetrosis with neuroaxonal dysplasia		Q78.2	Βρεφική οστεοπέτρωση με νευροαξονική δυσπλασία	
85175	Astley-Kendall dysplasia		Q77.3	Δυσπλασία Astley-Kendall	
85174	Pseudodiastrophic dysplasia		Q78.8	Ψευδοδιαστροφική δυσπλασία	
85173	IMAGe syndrome		Q87.1	Σύνδρομο IMAGe	
85173	IMAGe syndrome	Intrauterine growth retardation-metaphyseal dysplasia-adrenal hypoplasia congenita-genital anomalies		Σύνδρομο IMAGe	Σύνδρομο ενδομητριάκης καθυστέρησης ανάπτυξης-μεταφυσιακής δυσπλασίας-συγγενούς
85172	Microcephalic osteodysplastic dysplasia, Saul-Wilson type		Q78.8	Μικροκεφαλική οστεοδυσπλαστική δυσπλασία τύπου Saul-Wilson	
85170	Mesomelic dysplasia, Savarirayan type		Q78.8	Μεσομελική δυσπλασία τύπος Savarirayan	
85170	Mesomelic dysplasia, Savarirayan type	Mesomelic dysplasia with absent fibulas and triangular tibias		Μεσομελική δυσπλασία τύπος Savarirayan	Μεσομελική δυσπλασία με απουσία περόνης και τριγωνικού κνήμης
85170	Mesomelic dysplasia, Savarirayan type	Triangular tibia-fibular aplasia syndrome		Μεσομελική δυσπλασία τύπος Savarirayan	Σύνδρομο απλασίας τριγώνου κνήμης περόνης
85169	Familial digital arthropathy-brachydactyly		M06.8	Οικογενής δακτυλική αρθροπάθεια-βραχυδακτυλία	
85168	Craniofacial conodysplasia		Q87.5	Κρανιοπροσωπική κωνοδυσπλασία	
85167	Spondylometaphyseal dysplasia-cone-rod dystrophy syndrome		Q77.8	Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακή δυσπλασία-δυστροφία ραβδίων και κωνίων	
85167	Spondylometaphyseal dysplasia-cone-rod dystrophy syndrome	SMD-CRD		Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακή δυσπλασία-δυστροφία ραβδίων και κωνίων	SMD-CRD
85166	Platyspondylic dysplasia, Torrance type		Q77.8	Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance	
85166	Platyspondylic dysplasia, Torrance type	PLSD-T		Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance	PLSD-T
85166	Platyspondylic dysplasia, Torrance type	Platyspondylic dysplasia, Torrance-Luton type		Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance	Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance-Luton
85166	Platyspondylic dysplasia, Torrance type	Platyspondylic lethal skeletal dysplasia, Torrance type		Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance	Πλατυσπονδυλική θανατηφόρος δυσπλασία τύπος Torrance
85165	Severe achondroplasia-developmental delay-acanthosis nigricans syndrome		Q77.4	Σύνδρομο σοβαρής αχονδροπλασίας αναπτυξιακής καθυστέρησης-μελανίζουσας ακάνθωσης	
85165	Severe achondroplasia-developmental delay-acanthosis nigricans syndrome	SADDAN		Σύνδρομο σοβαρής αχονδροπλασίας αναπτυξιακής καθυστέρησης-μελανίζουσας ακάνθωσης	SADDAN
600663	NRXN1-related severe neurodevelopmental disorder-motor stereotypes-chronic constipation-sleep-wake cycle disturbance			NRXN1-σχετική σοβαρή νευροαναπτυξιακή διαταραχή-στερεοτυπική κίνηση-χρόνια δυσκοιλιότητα-διαταραχή ύπνου-αφύπνισης	
600731	Clark-Baraitser syndrome			Σύνδρομο Clark-Baraitser	
98267	Genetic non-syndromic obesity		E66.8	Γενετικής προδιάθεσης παχυσαρκία μη συνδρομική	
98267	Genetic non-syndromic obesity	Monogenic obesity due to a leptin-melanocortin pathway anomaly		Γενετικής προδιάθεσης παχυσαρκία μη συνδρομική	Μονογενική παχυσαρκία εξαιτίας ανωμαλίας στο μονοπάτι της λεπτίνης-μελανοκορτίνης

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
601028	Non-syndromic anorectal malformation with rectovaginal fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκολπικό συρίγγιο	
601028	Non-syndromic anorectal malformation with rectovaginal fistula	Non-syndromic ARM with rectovaginal fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκολπικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με ορθοκολπικό συρίγγιο
601033	Non-syndromic anorectal malformation with H-type fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με συρίγγιο H-type	
601033	Non-syndromic anorectal malformation with H-type fistula	Non-syndromic ARM with H-type fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με συρίγγιο H-type	Μη συνδρομικές ARM με συρίγγιο H-type
601008	Non-syndromic anorectal malformation with anal stenosis			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με στένωση πρωκτού	
601008	Non-syndromic anorectal malformation with anal stenosis	Non-syndromic ARM with anal stenosis		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με στένωση πρωκτού	Μη συνδρομικές ARM με στένωση πρωκτού
601013	Non-syndromic anorectal malformation with pouch colon			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με θύλακα ορθού	
601013	Non-syndromic anorectal malformation with pouch colon	Non-syndromic ARM with pouch colon		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με θύλακα ορθού	Μη συνδρομικές ARM με θύλακα ορθού
601018	Non-syndromic anorectal malformation with rectal atresia			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ατρησία ορθού	
601018	Non-syndromic anorectal malformation with rectal atresia	Non-syndromic ARM with rectal atresia		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ατρησία ορθού	Μη συνδρομικές ARM με ατρησία ορθού
601023	Non-syndromic anorectal malformation with rectal stenosis			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με στένωση ορθού	
601023	Non-syndromic anorectal malformation with rectal stenosis	Non-syndromic ARM with rectal stenosis		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με στένωση ορθού	Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με στένωση ορθού
600984	Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκυστικό συρίγγιο	
600984	Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula	Non-syndromic ARM with bladder neck fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκυστικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με συρίγγιο αυχένα ουροδόχου κύστεως
600984	Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula	Non-syndromic ARM with rectovesical fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκυστικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με ορθοκυστικό συρίγγιο
600984	Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula	Non-syndromic anorectal malformation with bladder neck fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοκυστικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με συρίγγιο αυχένα ουροδόχου κύστεως
600993	Non-syndromic anorectal malformation with vestibular fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με αιθουσιαίο συρίγγιο	
600993	Non-syndromic anorectal malformation with vestibular fistula	Non-syndromic ARM with vestibular fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με αιθουσιαίο συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με αιθουσιαίο συρίγγιο
600998	Non-syndromic cloacal malformation			Μη συνδρομικές ανωμαλίες της αμάρας	
601002	Non-syndromic anorectal malformation without fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες χωρίς συρίγγιο	
601002	Non-syndromic anorectal malformation without fistula	Non-syndromic ARM without fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες χωρίς συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM χωρίς συρίγγιο
601002	Non-syndromic anorectal malformation without fistula	Non-syndromic anorectal malformation with no fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες χωρίς συρίγγιο	Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες χωρίς συρίγγιο
600961	Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοουρηθρικό συρίγγιο	
600961	Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula	Non-syndromic ARM with rectourethral fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με ορθοουρηθρικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με ορθοουρηθρικό συρίγγιο
600952	Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula			Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με περιπρωκτικό συρίγγιο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
600952	Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula	Non-syndromic ARM with cutaneous fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με περιπρωκτικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με δερματικό συρίγγιο
600952	Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula	Non-syndromic ARM with perineal fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με περιπρωκτικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ARM με περιπρωκτικό συρίγγιο
600952	Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula	Non-syndromic anorectal malformation with cutaneous fistula		Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με περιπρωκτικό συρίγγιο	Μη συνδρομικές ορθοπρωκτικές ανωμαλίες με δερματικό συρίγγιο
97244	Rigid spine syndrome		G71.2	Σύνδρομο άκαμπτης σπονδυλικής στήλης	
97244	Rigid spine syndrome	Rigid spine congenital muscular dystrophy		Σύνδρομο άκαμπτης σπονδυλικής στήλης	Συγγενής μυϊκή δυστροφία άκαμπτης σπονδυλικής στήλης
97261	GRFoma		E16.8	GRFώμα	
97261	GRFoma	GRF tumor		GRFώμα	GRF όγκος
97261	GRFoma	Growth hormone releasing factor tumor		GRFώμα	Growth hormone releasing factor όγκος
97252	Mega-cisterna magna		Q07.8	Διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή με ακεραίο το σκώληκα και την τεταρτη κοιλία	
97249	Pontocerebellar hypoplasia type 3		Q04.3	Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 3	
97249	Pontocerebellar hypoplasia type 3	Cerebellar atrophy with progressive microcephaly		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 3	Παρεγκεφαλιδική ατροφία με προοδευτική μικροκεφαλία
97249	Pontocerebellar hypoplasia type 3	PCH3		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 3	PCH3
97279	Insulinoma		E16.8	Ινσουλίνωμα	
97278	PPoma		E16.8	PPώμα	
97278	PPoma	Pancreatic polypeptidoma		PPώμα	Παγκρεατικό πολυπεπτιδώμα
97285	Thyroid lymphoma		C85.7	Λέμφωμα θυροειδή αδένα	
97283	Somatostatinoma		E16.8	Σωματοστατίνωμα	
97282	VIPoma		E16.8	VIPώμα	
97282	VIPoma	Diarrheogenic islet cell tumor		VIPώμα	Όγκος νησιδιακών κυττάρων που προκαλούν διάρροια
97282	VIPoma	Pancreatic cholera		VIPώμα	Παγκρεατική χολέρα
97282	VIPoma	VIP-secreting tumor		VIPώμα	Ογκοί που παράγουν VIP
97282	VIPoma	Verner-Morrison syndrome		VIPώμα	Σύνδρομο Verner-Morrison
97282	VIPoma	WDHA syndrome		VIPώμα	Σύνδρομο WDHA
97282	VIPoma	Watery diarrhea-hypokalemia-achlorhydria syndrome		VIPώμα	Σύνδρομο υδαρής διάρροιας-υποκαλιαιμίας-αχλωρυδρίας
97280	Glucagonoma		E16.8	Γλυκαγόνωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
97280	Glucagonoma	Glucagonoma syndrome		Γλυκαγόνωμα	Σύνδρομο γλυκαγονώματος
97289	Thymic neuroendocrine tumor		C37	Νευροενδοκρινής όγκος του θύμου αδένος	
97290	Familial papillary thyroid carcinoma with renal papillary neoplasia		C64	Οικογενές θηλώδες καρκίνωμα του θυρεοειδή αδένος με θηλώδες νεφρική νεοπλασία	
97290	Familial papillary thyroid carcinoma with renal papillary neoplasia	PTC-RCC	C73	Οικογενές θηλώδες καρκίνωμα του θυρεοειδή αδένος με θηλώδες νεφρική νεοπλασία	PTC-RCC
97286	Carney-Stratakis syndrome		D44.8	Σύνδρομο Carney-Stratakis	
97286	Carney-Stratakis syndrome	Carney dyad		Σύνδρομο Carney-Stratakis	Διάδα του Carney
97286	Carney-Stratakis syndrome	Carney-Stratakis dyad		Σύνδρομο Carney-Stratakis	Διάδα του Carney-Stratakis
97286	Carney-Stratakis syndrome	GIST-paranglioma dyad		Σύνδρομο Carney-Stratakis	Διάδα GIST-παραγαγγλιώματος
97286	Carney-Stratakis syndrome	Paranglioma and gastric stromal sarcoma		Σύνδρομο Carney-Stratakis	Παραγαγγλίωμα και γαστρικό στρωματικό σάρκωμα
97287	Bronchial neuroendocrine tumor		D38.1	Βρογχικός νευροενδοκρινής όγκος	
97287	Bronchial neuroendocrine tumor	Bronchial NET		Βρογχικός νευροενδοκρινής όγκος	Βρογχικό NET
97292	Cardiogenic shock		R57.0	Καρδιογενές σοκ	
97332	Kienbock disease		M92.2	Νόσος Kienbock	
97332	Kienbock disease	Aseptic necrosis of the lunate bone	M93.1	Νόσος Kienbock	Άσηπτη νέκρωση μηννοειδούς οστού
97332	Kienbock disease	Lunatomalacia		Νόσος Kienbock	Οστεομαλακία μηννοειδούς οστού
97332	Kienbock disease	Osteochondrosis of the lunate bone		Νόσος Kienbock	Οστεοχόνδρωση μηννοειδούς οστού
97332	Kienbock disease	Progressive avascular necrosis of the lunate bone		Νόσος Kienbock	Προοδευτική άσηπτη νέκρωση μηννοειδούς οστού
97335	Osgood-Schlatter disease		M93.2	Νόσος Osgood-Schlatter	
97335	Osgood-Schlatter disease	Aseptic necrosis of the tibial tubercle		Νόσος Osgood-Schlatter	Άσηπτη νέκρωση κνημιαίου κυρτώματος
97335	Osgood-Schlatter disease	Osteochondrosis of the tibial tubercle		Νόσος Osgood-Schlatter	Οστεοχόνδριτιδα κνημιαίου κυρτώματος
97297	Bohring-Opitz syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Bohring-Opitz	
97297	Bohring-Opitz syndrome	BOS syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	Σύνδρομο BOS
97297	Bohring-Opitz syndrome	Bohring syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	Σύνδρομο Bohring
97297	Bohring-Opitz syndrome	C-like syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	Σύνδρομο C-like
97297	Bohring-Opitz syndrome	Oberklaid-Danks syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	Σύνδρομο Oberklaid-Danks

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
97297	Bohring-Opitz syndrome	Opitz trigonocephaly-like syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	Σύνδρομο παρόμοιο της τριγωνοκεφαλίας του Opitz
97330	Thoracic outlet syndrome		G54.0	Σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
97330	Thoracic outlet syndrome	TOS		Σύνδρομο θωρακικής εξόδου	TOS
97330	Thoracic outlet syndrome	Thoracic outlet compression syndrome		Σύνδρομο θωρακικής εξόδου	Σύνδρομο συμπίεσης θωρακικής εξόδου
97338	Melanoma of soft tissue		C43.9	Μελάνωμα μαλακού ιστού	
97338	Melanoma of soft tissue	Clear cell sarcoma of the tendons and aponeuroses		Μελάνωμα μαλακού ιστού	Σαρκώμα διαγώνιων κυττάρων τενόντων και απονευρώσεων
97339	Dural sinus malformation		Q28.3	Δυσμορφίες κόλπων σκληρής μήνιγγας	
97339	Dural sinus malformation	Cranial dural arteriovenous fistula		Δυσμορφίες κόλπων σκληρής μήνιγγας	Αρτηριοφλεβικό συρίγγιο της σκληράς μήνιγγας του κρανίου
97339	Dural sinus malformation	Cranial dural arteriovenous malformations		Δυσμορφίες κόλπων σκληρής μήνιγγας	Αρτηριοφλεβικές ανωμαλίες της σκληράς μήνιγγας του κρανίου
97336	Panner disease		M92.0	Νόσος Panner	
97336	Panner disease	Aseptic necrosis of the capital humerus		Νόσος Panner	Άσηπτη νέκρωση της κεφαλής βραχιονίου οστού
97336	Panner disease	Osteochondrosis of the capital humerus		Νόσος Panner	Οστεοχονδρίτιδα κεφαλής βραχιονίου οστού
97337	Sinding-Larsen-Johansson disease		M92.4	Νόσος Sinding-Larsen-Johansson	
97337	Sinding-Larsen-Johansson disease	Aseptic necrosis of patella		Νόσος Sinding-Larsen-Johansson	Άσηπτη νέκρωση της επιγονατίδας
97337	Sinding-Larsen-Johansson disease	Osteochondrosis of patella		Νόσος Sinding-Larsen-Johansson	Οστεοχονδρίτιδα επιγονατίδας
97341	Persistent placoid maculopathy			Εμμένουσα πλακοειδής πάθηση ωχράς κηλίδας	
97340	Hunter-McAlpine craniostenosis		Q87.0	Κρανιοσυστοσέωση Hunter-McAlpine	
97349	Postencephalitic parkinsonism		G21.3	Μετεγκεφαλιτικός παρκινσονισμός	
97352	Pellagra		E52	Πελλάγρα	
97353	Dementia pugilistica		F01.8	Άνοια των πυγμάχων	
97353	Dementia pugilistica	Boxer's dementia		Άνοια των πυγμάχων	Άνοια των πυγμάχων
97353	Dementia pugilistica	Chronic traumatic encephalopathy		Άνοια των πυγμάχων	Χρόνια τραυματική εγκεφαλοπάθεια
97353	Dementia pugilistica	Punch-drunk syndrome		Άνοια των πυγμάχων	Σύνδρομο Punch-drunk
97360	Robinow syndrome		Q87.1	Σύνδρομο Robinow	
97360	Robinow syndrome	Acral dysostosis with facial and genital abnormalities		Σύνδρομο Robinow	Δυσόστωση άκρων με ανωμαλίες προσώπου και γεννητικών οργάνων.

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
97360	Robinow syndrome	Fetal face syndrome		Σύνδρομο Robinow	Σύνδρομο εμβρικού προσώπου
97360	Robinow syndrome	Mesomelic dwarfism-small genitalia syndrome		Σύνδρομο Robinow	Σύνδρομο μεσομελικού νατισμού-μικρών γεννητικών οργάνων
97360	Robinow syndrome	Robinow dwarfism		Σύνδρομο Robinow	Νανισμός Robinow
97360	Robinow syndrome	Robinow-Silverman-Smith syndrome		Σύνδρομο Robinow	Σύνδρομο Robinow-Silverman-Smith
97355	Caribbean parkinsonism		F02.3*	Παρκινσονισμός της Καραϊβικής	
97355	Caribbean parkinsonism	Atypical parkinsonism in the Caribbean	G20+	Παρκινσονισμός της Καραϊβικής	Άτυπος παρκινσονισμός της Καραϊβικής
97366	Multiloculated renal cyst			Πολύχωρη νεφρική κύστη	
97366	Multiloculated renal cyst	Multilocular cyst of the kidney		Πολύχωρη νεφρική κύστη	Πολύχωρη κύστη νεφρών
97366	Multiloculated renal cyst	Multilocular renal cyst		Πολύχωρη νεφρική κύστη	Πολύχωρη νεφρική κύστη
97548	Right sided atrial isomerism		Q20.6	Δεξιός κοιλτικός ισομερισμός	
97548	Right sided atrial isomerism	Isomerism of right atrial appendage		Δεξιός κοιλτικός ισομερισμός	Ισομερισμός των δεξιών κοιλτικών εξαρτημάτων
97548	Right sided atrial isomerism	Ivemark syndrome		Δεξιός κοιλτικός ισομερισμός	Σύνδρομο Ivemark
97548	Right sided atrial isomerism	RAI		Δεξιός κοιλτικός ισομερισμός	RAI
97560	Primary membranous glomerulonephritis		N04.2	Πρωτοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα	
97560	Primary membranous glomerulonephritis	Idiopathic membranous glomerulonephritis		Πρωτοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα	Ιδιοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα
97560	Primary membranous glomerulonephritis	Primary membranous nephropathy		Πρωτοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα	Πρωτοπαθής μεμβρανώδης νεφροπάθεια
96183	Maternal uniparental disomy of chromosome 9		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 9	
96183	Maternal uniparental disomy of chromosome 9	UPD(9)mat		Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 9	UPD(9)mat
96181	Maternal uniparental disomy of chromosome 6		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 6	
96181	Maternal uniparental disomy of chromosome 6	UPD(6)mat		Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 6	UPD(6)mat
96180	Maternal uniparental disomy of chromosome 4		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 4	
96180	Maternal uniparental disomy of chromosome 4	UPD(4)mat		Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 4	UPD(4)mat
96179	Maternal uniparental disomy of chromosome 2		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 2	
96179	Maternal uniparental disomy of chromosome 2	UPD(2)mat		Μητρική μονογονεϊκή διασωμία του χρωμοσώματος 2	UPD(2)mat
96178	Ring chromosome 16 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 16	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96178	Ring chromosome 16 syndrome	Ring 16		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 16	Δακτύλιος 16
96178	Ring chromosome 16 syndrome	Ring chromosome 16		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 16	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 16
96177	Ring chromosome 15 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 15	
96177	Ring chromosome 15 syndrome	Ring 15		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 15	Δακτύλιος 15
96177	Ring chromosome 15 syndrome	Ring chromosome 15		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 15	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 15
96176	Ring chromosome 13 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 13	
96176	Ring chromosome 13 syndrome	Ring 13		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 13	Δακτύλιος 13
96176	Ring chromosome 13 syndrome	Ring chromosome 13		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 13	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 13
96191	Paternal uniparental disomy of chromosome 6		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 6	
96191	Paternal uniparental disomy of chromosome 6	UPD(6)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 6	UPD(6)pat
96190	Paternal uniparental disomy of chromosome 5		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 5	
96190	Paternal uniparental disomy of chromosome 5	UPD(5)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 5	UPD(5)pat
96188	Maternal uniparental disomy of chromosome 22		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 22	
96188	Maternal uniparental disomy of chromosome 22	UPD(22)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 22	UPD(22)mat
96187	Maternal uniparental disomy of chromosome 21		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 21	
96187	Maternal uniparental disomy of chromosome 21	UPD(21)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 21	UPD(21)mat
96186	Maternal uniparental disomy of chromosome 20		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	
96186	Maternal uniparental disomy of chromosome 20	Maternal UPD(20)		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	Μητρική UPD(20)
96186	Maternal uniparental disomy of chromosome 20	UPD(20)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	UPD(20)mat
96185	Maternal uniparental disomy of chromosome 16		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 16	
96185	Maternal uniparental disomy of chromosome 16	UPD(16)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 16	UPD(16)mat
96194	Paternal uniparental disomy of chromosome 20		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	
96194	Paternal uniparental disomy of chromosome 20	Paternal UPD(20)		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	Paternal UPD(20)
96194	Paternal uniparental disomy of chromosome 20	UPD(20)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	UPD(20)pat
96195	Paternal uniparental disomy of chromosome 21		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 21	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96195	Paternal uniparental disomy of chromosome 21	UPD(21)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 21	UPD(21)pat
96192	Paternal uniparental disomy of chromosome 7		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 7	
96192	Paternal uniparental disomy of chromosome 7	UPD(7)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 7	UPD(7)pat
96253	Cushing disease		E24.0	Νόσος Cushing	
96253	Cushing disease	Corticotroph pituitary adenoma	D35.2	Νόσος Cushing	Κορτικοτρόφο αδένωμα υπόφυσης
96253	Cushing disease	Pituitary corticotroph micro-adenoma		Νόσος Cushing	Υποφυσιακό κορτικοτρόφο μικροαδένωμα
96253	Cushing disease	Pituitary-dependent Cushing syndrome		Νόσος Cushing	Σύνδρομο Cushing υποφυσιοεξαρτώμενο
96201	X small rings		Q99.8	Μικροί δακτύλοι X χρωμοσώματος	
96269	Isolated partial vaginal agenesis		Q52.0	Μεμονωμένη μερική κολπική αγενεσία	
96269	Isolated partial vaginal agenesis	Congenital absence of vagina		Μεμονωμένη μερική κολπική αγενεσία	Συγγενής έλλειψη κόλπου
96264	49,XXXXY syndrome		Q98.1	Σύνδρομο 49,XXXXY	
96263	48,XXXY syndrome		Q98.1	Σύνδρομο 48,XXXY	
97214	Eisenmenger syndrome		I27.2	Σύνδρομο Eisenmenger	
96369	Early-onset schizophrenia		F20.8	Πρώιμη έναρξης σχιζοφρένεια	
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency	GSD due to phosphoglycerate mutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	GSD λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency	GSD type 10		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	GSD type 10
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency	Glycogenesis due to phosphoglycerate mutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency	Muscle phosphoglycerate mutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	Ανεπάρκεια της μυϊκής μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency	Myopathy due to phosphoglycerate mutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος	Μυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της μούτσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97238	Rippling muscle disease		G71.8	Νόσος κυματοειδή μυ	
97239	Reducing body myopathy		G71.2	Μυοπάθεια σωματίων αναγωγής	
97240	Zebra body myopathy		G71.2	Μυοπάθεια σωματίων δίκην ζέβρας	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
97229	Riboflavin transporter deficiency		G12.1	Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ριβοφλαβίνης	
97229	Riboflavin transporter deficiency	Brown-Vialetto-van Laere syndrome		Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ριβοφλαβίνης	Σύνδρομο Brown-Vialetto-van Laere
97229	Riboflavin transporter deficiency	Sensorineural deafness-pontobulbar palsy syndrome		Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ριβοφλαβίνης	Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης-γεφυροπρομηκικής παράλυσης
97229	Riboflavin transporter deficiency	Sensorineural hearing loss-pontobulbar palsy syndrome		Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ριβοφλαβίνης	Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-γεφυροπρομηκικής παράλυσης
97230	Solar urticaria		L56.3	Ηλιακή κνίδωση	
97232	Fingerprint body myopathy		G71.2	Μυοπάθεια σωματίων δίκην δακτυλικών αποτυπωμάτων	
97678	Maternal uniparental disomy of chromosome 13		Q99.8	Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 13	
97678	Maternal uniparental disomy of chromosome 13	UPD(13)mat		Μητρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 13	UPD(13)mat
97598	Congenital renal artery stenosis		Q27.1	Συγγενής στένωση νεφρικής αρτηρίας	
97598	Congenital renal artery stenosis	Congenital renovascular hypoplasia		Συγγενής στένωση νεφρικής αρτηρίας	Συγγενής νεφραγγειακή υποπλασία
97567	Immunotactoid glomerulopathy		N03.6	Ανοσοτακτοειδής σπειραματοπάθεια	
97567	Immunotactoid glomerulopathy	Immunotactoid glomerulonephritis		Ανοσοτακτοειδής σπειραματοπάθεια	Ανοσοτακτοειδής σπειραματονεφρίτιδα
97566	Non-amyloid fibrillary glomerulopathy		N03.6	Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματοπάθεια	
97566	Non-amyloid fibrillary glomerulopathy	Congo red-negative amyloidosis-like glomerulopathy		Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματοπάθεια	Σπειραματοπάθεια σχετική με αμυλοείδωση αρνητική σε ερυθρή χρώση Congo
97566	Non-amyloid fibrillary glomerulopathy	Non-amyloid fibrillary glomerulonephritis		Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματοπάθεια	Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματονεφρίτιδα
95707	Idiopathic isolated micropenis		Q55.6	Ιδιοπαθής μεμονωμένη μικροφαλλία	
95706	Posterior hypospadias		Q54.2	Οπίσθια υποσπαδία	
95706	Posterior hypospadias	Hypospadias, severe form	Q54.3	Οπίσθια υποσπαδία	Υποσπαδία σοβαράς μορφής
95706	Posterior hypospadias	Perineal, scrotal or penoscrotal hypospadias		Οπίσθια υποσπαδία	Όσχεική περινεϊκή και φαλλο-όσχεική υποσπαδία
95702	X-linked adrenal hypoplasia congenita		E27.1	Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία	
95702	X-linked adrenal hypoplasia congenita	X-linked AHC		Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία	X-linked AHC
95702	X-linked adrenal hypoplasia congenita	X-linked congenital adrenal hypoplasia		Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία	Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία
95715	Congenital hypothyroidism due to transplacental passage of TSH-binding inhibitory antibodies		P72.2	Συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω διαπλακουντιακής μεταφοράς αντισωμάτων έναντι των υποδοχέων της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης	
95716	Familial thyroid dysmorphogenesis		E03.0	Οικογενής θυρεοειδική δυσορμονογένεση	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
95716	Familial thyroid dysmorphogenesis	Thyroid dysmorphogenesis	E03.1	Οικογενής θυρεοειδική δυσμορφογένεση	Θυρεοειδική δυσμορφογένεση
95713	Athyreosis		E03.1	Αγενεσία θυρεοειδούς	
95712	Thyroid ectopia		E03.1	Εκτόπος θυρεοειδής αδένας	
95619	Post-traumatic pituitary deficiency		E23.1	Μετατραυματική υποφυσιακή ανεπάρκεια	
95613	Pituitary apoplexy		E23.6	Υποφυσιακή αποπληξία	
95613	Pituitary apoplexy	Pituitary tumor apoplexy		Υποφυσιακή αποπληξία	Αποπληξία υποφυσιακού όγκου
95700	Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary luteinizing hormone		E27.1	Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής ωχρινοτρόπου ορμόνης	
95700	Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary luteinizing hormone	Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary LH		Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής ωχρινοτρόπου ορμόνης	Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής LH
95700	Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary luteinizing hormone	Familial adrenal hypoplasia, miniature type		Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής ωχρινοτρόπου ορμόνης	Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία τύπου μινιατούρας
95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency		E25.0	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης της οξειδοαναγωγής του κυτοχρώματος P450	
95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome POR deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης της οξειδοαναγωγής του κυτοχρώματος P450	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης του κυτοχρώματος POR
95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency	POR deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης της οξειδοαναγωγής του κυτοχρώματος P450	Ανεπάρκεια POR
95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency	PORD		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης της οξειδοαναγωγής του κυτοχρώματος P450	PORD
95507	Congenital anomaly of hepatic vein		Q26.8	Συγγενής ανωμαλία της ηπατικής φλέβας	
95512	Adenohypophysitis		E23.6	Υποφυσίτιδα αδενουπόφυσης	
95512	Adenohypophysitis	Anterior pituitary hypophysitis		Υποφυσίτιδα αδενουπόφυσης	Υποφυσίτιδα πρόσθιου λοβού υπόφυσης
95513	Panhypophysitis		E23.6	Υποφυσίτιδα αδeno- και νευρο- υπόφυσης	
95513	Panhypophysitis	Infundibulo-panhypophysitis		Υποφυσίτιδα αδeno- και νευρο- υπόφυσης	Υποφυσίτιδα χόνης αδeno- και νευρο- υπόφυσης
95491	Congenital coronary artery aneurysm		Q24.5	Συγγενές ανεύρυσμα στεφανιαίας αρτηρίας	
95491	Congenital coronary artery aneurysm	Congenital coronary aneurysm		Συγγενές ανεύρυσμα στεφανιαίας αρτηρίας	Συγγενές στεφανιαίο ανεύρυσμα
95486	Premature closure of the arterial duct		Q25.8	Πρόωρη σύγκλειση (βοτάλλειου) αρτηριακού πόρου	
95486	Premature closure of the arterial duct	Premature closure of the patent ductus arteriosus		Πρόωρη σύγκλειση (βοτάλλειου) αρτηριακού πόρου	Πρόωρη σύγκλειση ανοικτού αρτηριακού πόρου

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
95496	Pituitary stalk interruption syndrome		E23.6	Σύνδρομο διακοπής επικοινωνίας του μίσχου της υπόφυσης	
95496	Pituitary stalk interruption syndrome	Ectopic neurohypophysis		Σύνδρομο διακοπής επικοινωνίας του μίσχου της υπόφυσης	Έκτοπη νευροϋπόφυση
95496	Pituitary stalk interruption syndrome	PSIS		Σύνδρομο διακοπής επικοινωνίας του μίσχου της υπόφυσης	PSIS
95494	Combined pituitary hormone deficiencies, genetic forms		E23.0	Συνδυασμένη υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή	
95494	Combined pituitary hormone deficiencies, genetic forms	Familial congenital hypopituitarism		Συνδυασμένη υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή	Οικογενής συγγενής υποποφυσισμός
95494	Combined pituitary hormone deficiencies, genetic forms	Multiple pituitary hormone deficiencies, genetic forms		Συνδυασμένη υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή	Πολλαπλή υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή
95443	Mesocardia		Q24.8	Μεσοκαρδία	
95443	Mesocardia	Midline heart		Μεσοκαρδία	Μεσοκαρδία
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome		G11.1	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 3		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας τύπου 3
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-hearing loss syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-απώλειας ακοής
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome	SCABD		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	SCABD
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome	SCAR3		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	SCAR3
95434	Autosomal recessive cerebellar ataxia-movement disorder syndrome		G11.1	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-κινητικών διαταραχών	
95434	Autosomal recessive cerebellar ataxia-movement disorder syndrome	SCAR4		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-κινητικών διαταραχών	SCAR4
95434	Autosomal recessive cerebellar ataxia-movement disorder syndrome	SCASI		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλδικής αταξίας-κινητικών διαταραχών	SCASI
95457	Tricuspid valve agenesis		Q22.4	Άγνευσία τριγλώχινας βαλβίδας	
95457	Tricuspid valve agenesis	Congenital unguarded tricuspid orifice		Άγνευσία τριγλώχινας βαλβίδας	Συγγενές ανοιχτό στομίο τριγλώχινας βαλβίδας
95455	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum		L51.2	Σύνδρομο Stevens-Johnson/ τοξική επιδερμική νεκρόλυση	
95455	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	SJS-TEN		Σύνδρομο Stevens-Johnson/ τοξική επιδερμική νεκρόλυση	SJS-TEN
95455	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum	Toxic epidermolysis		Σύνδρομο Stevens-Johnson/ τοξική επιδερμική νεκρόλυση	Τοξική επιδερμόλυση
95462	Accessory tricuspid valve tissue		Q22.8	Συνεργικός ιστός τριγλώχινας βαλβίδας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
95459	Congenital tricuspid stenosis		Q22.4	Συγγενής στένωση τριγλώχινας βαλβίδας	
95461	Straddling or overriding tricuspid valve		Q22.8	Παρακαμπτήρια ή διφορούμενη τριγλώχινια βαλβίδα	
95465	Cleft mitral valve		Q23.3	Μιτροειδής βαλβίδα με σχισμή	
95232	Lissencephaly due to LIS1 mutation		Q04.3	Λυσεγκεφαλία εξαιτίας μετάλλαξης του LIS1	
95232	Lissencephaly due to LIS1 mutation	PAFAH1B1-related lissencephaly		Λυσεγκεφαλία εξαιτίας μετάλλαξης του LIS1	Λυσεγκεφαλία σχετική με PAFAH1B1
95159	Hepatoerythropoietic porphyria		E80.2	Ηπατοερυθροποιητική πορφυρία	
95159	Hepatoerythropoietic porphyria	HEP		Ηπατοερυθροποιητική πορφυρία	HEP
95428	COG8-CDG		E77.8	COG8-CDG	
95428	COG8-CDG	CDG syndrome type IIh		COG8-CDG	CDG σύνδρομο τύπου IIh
95428	COG8-CDG	CDG-IIh		COG8-CDG	CDG-IIh
95428	COG8-CDG	CDG2H		COG8-CDG	CDG2H
95428	COG8-CDG	Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIh		COG8-CDG	Σύνδρομο γλυκοπρωτεΐνης με έλλειμμα υδατανθράκων τύπου IIh
95428	COG8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type 2h		COG8-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζύλιωσης τύπου 2h
95428	COG8-CDG	Congenital disorder of glycosylation type IIh		COG8-CDG	Συγγενής διαταραχή της γλυκοζύλιωσης τύπου IIh
95427	Secondary short bowel syndrome		K91.2	Δευτεροπαθές σύνδρομο βραχέος εντέρου	
95409	Acute adrenal insufficiency		E27.2	Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
95409	Acute adrenal insufficiency	Acute adrenal failure		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια
95409	Acute adrenal insufficiency	Acute adrenocortical insufficiency		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Οξεία φλοιοεπινεφριδιακή ανεπάρκεια
95409	Acute adrenal insufficiency	Addisonian crisis		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Κρίση Addison
95409	Acute adrenal insufficiency	Adrenal crisis		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Επινεφριδιακή κρίση
95409	Acute adrenal insufficiency	Adrenocortical crisis		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	Φλοιοεπινεφριδιακή κρίση
95431	Twin to twin transfusion syndrome		O43.0	Σύνδρομο μετάγγισης διδύμων	
95431	Twin to twin transfusion syndrome	Feto-fetal transfusion syndrome		Σύνδρομο μετάγγισης διδύμων	Σύνδρομο εμβryo-εμβρυικής μετάγγισης
95430	Congenital tracheomalacia		Q32.0	Συγγενής τραχειομαλάκια	
95430	Congenital tracheomalacia	Congenital major airway collapse		Συγγενής τραχειομαλάκια	Συγγενής σύγκλιση των κυρίων αεραγωγών

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
95429	Angioma serpiginosum		L81.7	Ερπητικό αγγείωμα	
94091	Mills syndrome		G12.2	Σύνδρομο Mills	
94093	Neuroleptic malignant syndrome		G21.0	Κακόηθες σύνδρομο από νευροληπτικά	
94095	Spondylocostal dysostosis-anal atresia-genitourinary malformation syndrome		Q87.8	Σύνδρομο σπονδυλοπλευρικής δυσόσωσης-ατρησίας πρωκτού-ουρογεννητικών δυσμορφιών	
94095	Spondylocostal dysostosis-anal atresia-genitourinary malformation syndrome	Casamassima-Morton-Nance syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοπλευρικής δυσόσωσης-ατρησίας πρωκτού-ουρογεννητικών δυσμορφιών	Σύνδρομο Casamassima-Morton-Nance
94122	Cerebellar ataxia, Cayman type		G11.0	Παρεγκεφαλιδική αταξία, τύπου Cayman	
94122	Cerebellar ataxia, Cayman type	Cayman ataxia		Παρεγκεφαλιδική αταξία, τύπου Cayman	Αταξία του Cayman
94124	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 1		G60.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με αξονική νευροπάθεια τύπου 1	
94124	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 1	SCAN1		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με αξονική νευροπάθεια τύπου 1	SCAN1
94125	Recessive mitochondrial ataxia syndrome		G11.8	Σύνδρομο υπολειπόμενης μιτοχονδριακής αταξίας	
94125	Recessive mitochondrial ataxia syndrome	MIRAS		Σύνδρομο υπολειπόμενης μιτοχονδριακής αταξίας	MIRAS
94147	Spinocerebellar ataxia type 7		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 7	
94147	Spinocerebellar ataxia type 7	Ataxia with pigmentary retinopathy		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 7	Αταξία με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
94147	Spinocerebellar ataxia type 7	Cerebellar syndrome-pigmentary maculopathy syndrome		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 7	Σύνδρομο παραεγκεφαλίδας-σύνδρομο μελαγχρωστικής πάθησης ωχράς κηλίδας
94147	Spinocerebellar ataxia type 7	SCA7		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 7	SCA7
94064	Deafness-infertility syndrome		Q93.5	Σύνδρομο κώφωσης -υπογονιμότητας	
94064	Deafness-infertility syndrome	DIS		Σύνδρομο κώφωσης -υπογονιμότητας	DIS
94064	Deafness-infertility syndrome	Hearing loss-infertility syndrome		Σύνδρομο κώφωσης -υπογονιμότητας	Σύνδρομο απώλειας ακοής -υπογονιμότητας
94063	12q14 microdeletion syndrome		Q93.5	Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	
94063	12q14 microdeletion syndrome	Del(12)(q14)		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	Del(12)(q14)
94063	12q14 microdeletion syndrome	Deletion 12q14		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	έλλειψη 12q14
94063	12q14 microdeletion syndrome	Monosomy 12q14		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	Μονοσωμία 12q14
94063	12q14 microdeletion syndrome	Osteopoikilosis-short stature-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	Σύνδρομο οστεοποικίλωσης-κοντού αναστήματος-νοητικής υστέρησης
94066	Severe intellectual disability-epilepsy-anal anomalies-distal phalangeal hypoplasia		Q87.8	Σοβαρή νοητική υστέρηση-Επιληψία-Ανωμαλίες πρωκτού-περιφερική φαλαγγική υποπλασία	
94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita		Q77.7	Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita	Congenital spondyloepiphyseal dysplasia		Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία
94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita	SEDC		Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	SEDC
94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita	Spranger-Wiedemann disease		Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	Νόσος Spranger-Wiedemann
94083	Partington syndrome			Σύνδρομο Partington	
94083	Partington syndrome	Partington-Mulley syndrome		Σύνδρομο Partington	Σύνδρομο Partington-Mulley
94083	Partington syndrome	X-linked intellectual disability-dystonia-dysarthria syndrome		Σύνδρομο Partington	Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-δυστονίας-δυσαρθρίας
94080	Non-functioning paraganglioma		D44.7	Μη λειτουργικό παραγαγγλίωμα	
94080	Non-functioning paraganglioma	Non-secreting paraganglioma		Μη λειτουργικό παραγαγγλίωμα	Μη εκκριτικό παραγαγγλίωμα
94086	Blue diaper syndrome		E70.8	Σύνδρομο μπλε πάνας	
94086	Blue diaper syndrome	Drummond syndrome		Σύνδρομο μπλε πάνας	Σύνδρομο Drummond
94086	Blue diaper syndrome	Familial hypercalcemia-nephrocalcinosis-indicanuria syndrome		Σύνδρομο μπλε πάνας	Σύνδρομο οικογενούς υπερασβεσταϊμίας-νεφρασβεστίνουρίας
94088	Hereditary renal hypouricemia		N25.8	Κληρονομούμενη νεφρική υποουριχαιμία	
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis		M35.8	Φαγοκυτταρική ιστοκυτταρική υποδερματίτιδα	
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis	CHP		Φαγοκυτταρική ιστοκυτταρική υποδερματίτιδα	CHP
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis	Winkelman cytophagic panniculitis		Φαγοκυτταρική ιστοκυτταρική υποδερματίτιδα	Φαγοκυτταρική υποδερματίτιδα του Winkelman
94090	Pseudohypoparathyroidism type 2		E20.1	Ψευδοποπαρathyροειδισμός τύπου 2	
94089	Pseudohypoparathyroidism type 1B		E20.1	Ψευδοποπαρathyροειδισμός τύπου 1B	
96175	Ring chromosome 11 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	
96175	Ring chromosome 11 syndrome	RC11		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	RC11
96175	Ring chromosome 11 syndrome	Ring 11		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	Δακτύλιος 11
96175	Ring chromosome 11 syndrome	Ring chromosome 11		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 11
96175	Ring chromosome 11 syndrome	r(11) syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	Σύνδρομο r(11)
96173	Ring chromosome 9 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 9	
96173	Ring chromosome 9 syndrome	Ring 9		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 9	Δακτύλιος 9
96173	Ring chromosome 9 syndrome	Ring chromosome 9		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 9	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 9

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96172	Ring chromosome 3 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 3	
96172	Ring chromosome 3 syndrome	Ring 3		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 3	Δακτύλιος 3
96172	Ring chromosome 3 syndrome	Ring chromosome 3		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 3	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 3
96171	Ring chromosome 2 syndrome		Q93.2	Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 2	
96171	Ring chromosome 2 syndrome	Ring 2		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 2	Δακτύλιος 2
96171	Ring chromosome 2 syndrome	Ring chromosome 2		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 2	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 2
96170	Emanuel syndrome		Q92.6	Σύνδρομο Emanuel	
96170	Emanuel syndrome	Der(22)t(11;22) syndrome		Σύνδρομο Emanuel	Σύνδρομο Der(22)t(11;22).
96170	Emanuel syndrome	Supernumerary der(22) syndrome		Σύνδρομο Emanuel	Υπεραριθμητικό σύνδρομο der(22)
96169	Koolen-De Vries syndrome		Q87.8	Σύνδρομο Koolen-De Vries	
96169	Koolen-De Vries syndrome	KdVS		Σύνδρομο Koolen-De Vries	KdVS
96168	Monosomy 13q34		Q93.5	Μονοσωμία 13q34	
96168	Monosomy 13q34	Del(13)(q34)		Μονοσωμία 13q34	Del(13)(q34)
96168	Monosomy 13q34	Distal deletion 13q34		Μονοσωμία 13q34	Περιφερική έλλειψη 13q34
96168	Monosomy 13q34	Subtelomeric deletion 13q34		Μονοσωμία 13q34	Υποτελομερική έλλειψη 13q34
96167	Recombinant 8 syndrome		Q99.8	Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	
96167	Recombinant 8 syndrome	Duplication 8q/deletion 8p		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	Διπλασιασμός8q/έλλειψη 8p
96167	Recombinant 8 syndrome	Rec(8) syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	Σύνδρομο Rec(8)
96167	Recombinant 8 syndrome	Rec8 syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	Σύνδρομο Rec 8
96167	Recombinant 8 syndrome	Recombinant chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8
96167	Recombinant 8 syndrome	San Luis Valley syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	Σύνδρομο San Luis Valley
96164	Non-distal monosomy 20q		Q93.5	Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 20q	
96164	Non-distal monosomy 20q	Non-distal deletion 20q		Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 20q	Μη απομακρυσμένη έλλειψη 20q
96164	Non-distal monosomy 20q	Non-telomeric monosomy 20q		Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 20q	Μη τελομερική μονοσωμία 20q
96160	Non-distal monosomy 12q		Q93.5	Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 12q	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96160	Non-distal monosomy 12q	Non-distal deletion 12q		Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 12q	Μη απομακρυσμένη έλλειψη 12q
96160	Non-distal monosomy 12q	Non-telomeric monosomy 12q		Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 12q	Μη τελομερική μονοσωμία 12q
96152	Distal monosomy 20q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 20q	
96152	Distal monosomy 20q	Distal deletion 20q		Περιφερική μονοσωμία 20q	Περιφερική έλλειψη 20q
96152	Distal monosomy 20q	Monosomy 20qter		Περιφερική μονοσωμία 20q	Μονοσωμία 20qter
96152	Distal monosomy 20q	Telomeric deletion 20q		Περιφερική μονοσωμία 20q	Τελομερική έλλειψη 20q
96150	Distal monosomy 14q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 14q	
96150	Distal monosomy 14q	Distal deletion 14q		Περιφερική μονοσωμία 14q	Περιφερική έλλειψη 14q
96150	Distal monosomy 14q	Telomeric deletion 14q		Περιφερική μονοσωμία 14q	Τελομερική έλλειψη 14q
96148	Distal monosomy 10q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 10q	
96148	Distal monosomy 10q	Distal deletion 10q		Περιφερική μονοσωμία 10q	Περιφερική έλλειψη 10q
96148	Distal monosomy 10q	Monosomy 10qter		Περιφερική μονοσωμία 10q	Μονοσωμία 10qter
96148	Distal monosomy 10q	Telomeric deletion 10q		Περιφερική μονοσωμία 10q	Τελομερική έλλειψη 10q
96149	Distal monosomy 12q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 12q	
96149	Distal monosomy 12q	Distal deletion 12q		Περιφερική μονοσωμία 12q	Περιφερική έλλειψη 12q
96149	Distal monosomy 12q	Monosomy 12qter		Περιφερική μονοσωμία 12q	Μονοσωμία 12qter
96149	Distal monosomy 12q	Telomeric deletion 12q		Περιφερική μονοσωμία 12q	Τελομερική έλλειψη 12q
96145	Distal monosomy 4q		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 4q	
96145	Distal monosomy 4q	Distal deletion 4q		Περιφερική μονοσωμία 4q	Περιφερική έλλειψη 4q
96145	Distal monosomy 4q	Monosomy 4qter		Περιφερική μονοσωμία 4q	Μονοσωμία 4qter
96145	Distal monosomy 4q	Telomeric deletion 4q		Περιφερική μονοσωμία 4q	Τελομερική έλλειψη 4q
96129	Distal monosomy 19p13.3		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 19p13.3	
96129	Distal monosomy 19p13.3	Distal deletion 19p		Περιφερική μονοσωμία 19p13.3	Περιφερική έλλειψη 19p
96129	Distal monosomy 19p13.3	Telomeric deletion 19p		Περιφερική μονοσωμία 19p13.3	Τελομερική έλλειψη 19p
96125	Distal monosomy 6p		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 6p	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96125	Distal monosomy 6p	6p subtelomeric deletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 6p	Σύνδρομο υποτελομερικής έλλειψης 6p
96125	Distal monosomy 6p	6p25 microdeletion syndrome		Περιφερική μονοσωμία 6p	Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p25
96125	Distal monosomy 6p	Distal deletion 6p		Περιφερική μονοσωμία 6p	Περιφερική έλλειψη 6p
96125	Distal monosomy 6p	Monosomy 6p25		Περιφερική μονοσωμία 6p	Μονοσωμία 6p25
96126	Distal monosomy 7p		Q93.5	Περιφερική μονοσωμία 7p	
96126	Distal monosomy 7p	Distal deletion 7p		Περιφερική μονοσωμία 7p	Περιφερική έλλειψη 7p
96126	Distal monosomy 7p	Monosomy 7pter		Περιφερική μονοσωμία 7p	Μονοσωμία 7qter
96126	Distal monosomy 7p	Telomeric deletion 7p		Περιφερική μονοσωμία 7p	Τελομερική έλλειψη 7p
96121	7q11.23 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 7q11.23	
96121	7q11.23 microduplication syndrome	Dup(7)(q11.23)		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 7q11.23	Dup(7)(q11.23)
96121	7q11.23 microduplication syndrome	Trisomy 7q11.23		Σύνδρομο μικροδπλασιασμού 7q11.23	Τρισωμία 7q11.23
96123	Monosomy 22		Q93.0	Μονοσωμία 22	
96123	Monosomy 22	Del(22)		Μονοσωμία 22	Del(22)
96123	Monosomy 22	Deletion 22		Μονοσωμία 22	έλλειψη 22
96112	Non-distal trisomy 9q		Q92.3	Μη απομακρυσμένη τρισωμία 9q	
96112	Non-distal trisomy 9q	Non-distal duplication 9q		Μη απομακρυσμένη τρισωμία 9q	Μη απομακρυσμένος διπλασιασμός 9q
96112	Non-distal trisomy 9q	Non-telomeric trisomy 9q		Μη απομακρυσμένη τρισωμία 9q	Μη τελομερική τρισωμία 9q
96107	Distal trisomy 20q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 20q	
96107	Distal trisomy 20q	Distal duplication 20q		Περιφερική τρισωμία 20q	Περιφερικός διπλασιασμός 20q
96107	Distal trisomy 20q	Telomeric duplication 20q		Περιφερική τρισωμία 20q	Τελομερικός διπλασιασμός 20q
96107	Distal trisomy 20q	Trisomy 20qter		Περιφερική τρισωμία 20q	Τρισωμία 20qter
96106	Distal trisomy 16q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 16q	
96106	Distal trisomy 16q	Distal duplication 16q		Περιφερική τρισωμία 16q	Περιφερικός διπλασιασμός 16q
96106	Distal trisomy 16q	Telomeric duplication 16q		Περιφερική τρισωμία 16q	Τελομερικός διπλασιασμός 16q
96106	Distal trisomy 16q	Trisomy 16qter		Περιφερική τρισωμία 16q	Τρισωμία 16qter

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96105	Distal trisomy 13q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 13q	
96105	Distal trisomy 13q	Distal duplication 13q		Περιφερική τρισωμία 13q	Περιφερικός διπλασιασμός 13q
96105	Distal trisomy 13q	Telomeric duplication 13q		Περιφερική τρισωμία 13q	Τελομερικός διπλασιασμός 13q
96105	Distal trisomy 13q	Trisomy 13qter		Περιφερική τρισωμία 16q	Τρισωμία 13qter
96109	Distal trisomy 22q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 22q	
96109	Distal trisomy 22q	Distal duplication 22q		Περιφερική τρισωμία 22q	Περιφερικός διπλασιασμός 22q
96109	Distal trisomy 22q	Telomeric duplication 22q		Περιφερική τρισωμία 22q	Τελομερικός διπλασιασμός 22q
96109	Distal trisomy 22q	Trisomy 22qter		Περιφερική τρισωμία 22q	Τρισωμία 22qter
96098	Distal trisomy 6q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 6q	
96098	Distal trisomy 6q	Distal duplication 6q		Περιφερική τρισωμία 6q	Περιφερικός διπλασιασμός 6q
96098	Distal trisomy 6q	Telomeric duplication 6q		Περιφερική τρισωμία 6q	Τελομερικός διπλασιασμός 6q
96098	Distal trisomy 6q	Trisomy 6qter		Περιφερική τρισωμία 6q	Τρισωμία 6qter
96097	Distal trisomy 5q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 5q	
96097	Distal trisomy 5q	Distal duplication 5q		Περιφερική τρισωμία 5q	Περιφερικός διπλασιασμός 5q
96097	Distal trisomy 5q	Telomeric duplication 5q		Περιφερική τρισωμία 5q	Τελομερικός διπλασιασμός 5q
96097	Distal trisomy 5q	Trisomy 5qter		Περιφερική τρισωμία 5q	Τρισωμία 5qter
96096	Distal trisomy 4q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 4q	
96096	Distal trisomy 4q	Distal duplication 4q		Περιφερική τρισωμία 4q	Περιφερικός διπλασιασμός 4q
96096	Distal trisomy 4q	Telomeric duplication 4q		Περιφερική τρισωμία 4q	Τελομερικός διπλασιασμός 4q
96096	Distal trisomy 4q	Trisomy 4qter		Περιφερική τρισωμία 4q	Τρισωμία 4qter
96103	Distal trisomy 11q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 11q	
96103	Distal trisomy 11q	Distal duplication 11q		Περιφερική τρισωμία 11q	Περιφερικός διπλασιασμός 11q
96103	Distal trisomy 11q	Telomeric duplication 11q		Περιφερική τρισωμία 11q	Τελομερικός διπλασιασμός 11q
96103	Distal trisomy 11q	Trisomy 11qter		Περιφερική τρισωμία 11q	Τρισωμία 11qter
96102	Distal trisomy 10q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 10q	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96102	Distal trisomy 10q	Distal duplication 10q		Περιφερική τρισωμία 10q	Περιφερικός διπλασιασμός 10q
96102	Distal trisomy 10q	Telomeric duplication 10q		Περιφερική τρισωμία 10q	Τελομερικός διπλασιασμός 10q
96102	Distal trisomy 10q	Trisomy 10qter		Περιφερική τρισωμία 10q	Τρισωμία 10qter
96101	Distal trisomy 9q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 9q	
96101	Distal trisomy 9q	Distal duplication 9q		Περιφερική τρισωμία 9q	Περιφερικός διπλασιασμός 9q
96101	Distal trisomy 9q	Telomeric duplication 9q		Περιφερική τρισωμία 9q	Τελομερικός διπλασιασμός 9q
96101	Distal trisomy 9q	Trisomy 9qter		Περιφερική τρισωμία 9q	Τρισωμία 9qter
96100	Distal trisomy 8q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 8q	
96100	Distal trisomy 8q	Distal duplication 8q		Περιφερική τρισωμία 8q	Περιφερικός διπλασιασμός 8q
96100	Distal trisomy 8q	Telomeric duplication 8q		Περιφερική τρισωμία 8q	Τελομερικός διπλασιασμός 8q
96100	Distal trisomy 8q	Trisomy 8qter		Περιφερική τρισωμία 8q	Τρισωμία 8qter
96094	Distal trisomy 2q		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 2q	
96094	Distal trisomy 2q	Distal duplication 2q		Περιφερική τρισωμία 2q	Περιφερικός διπλασιασμός 2q
96094	Distal trisomy 2q	Telomeric duplication 2q		Περιφερική τρισωμία 2q	Τελομερικός διπλασιασμός 2q
96094	Distal trisomy 2q	Trisomy 2qter		Περιφερική τρισωμία 2q	Τρισωμία 2qter
96095	3q26 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 3q26	
96095	3q26 microduplication syndrome	Dup(3)(q26)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 3q26	Dup(3)(q26)
96095	3q26 microduplication syndrome	Dup(3q) syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 3q26	Dup(3) σύνδρομο
96095	3q26 microduplication syndrome	Trisomy 3q26		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 3q26	Τρισωμία 3q26
96092	8p inverted duplication/deletion syndrome		Q99.8	Σύνδρομο ανάστροφου διπλασιασμού/έλλειψης	
96092	8p inverted duplication/deletion syndrome	Invdupdel(8p)		Σύνδρομο ανάστροφου διπλασιασμού/έλλειψης	Invdupdel(8p)
96092	8p inverted duplication/deletion syndrome	Inverted 8p duplication/deletion syndrome		Σύνδρομο ανάστροφου διπλασιασμού/έλλειψης	Σύνδρομο ανάστροφου διπλασιασμού/έλλειψης 8p
96072	4p16.3 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 4p16.3	
96072	4p16.3 microduplication syndrome	Distal duplication 4p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 4p16.3	Περιφερικός διπλασιασμός 4p
96072	4p16.3 microduplication syndrome	Distal trisomy 4p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 4p16.3	Περιφερική τρισωμία 4p

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96072	4p16.3 microduplication syndrome	Telomeric duplication 4p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 4p16.3	Τελομερής διπλασιασμός 4p
96072	4p16.3 microduplication syndrome	Trisomy 4pter		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 4p16.3	Τρισωμία 4pter
96074	Distal trisomy 7p		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 7p	
96074	Distal trisomy 7p	Distal duplication 7p		Περιφερική τρισωμία 7p	Περιφερικός διπλασιασμός 7p
96074	Distal trisomy 7p	Telomeric duplication 7p		Περιφερική τρισωμία 7p	Τελομερής διπλασιασμός 7p
96074	Distal trisomy 7p	Trisomy 7pter		Περιφερική τρισωμία 7p	Τρισωμία 7pter
96078	16p13.3 microduplication syndrome		Q92.3	Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Distal duplication 16p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	Περιφερικός διπλασιασμός 16p
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Distal trisomy 16p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	Περιφερική τρισωμία 16p
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Dup(16)(p13.3)		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	Dup(16)(p13.3)
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Telomeric duplication 16p		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	Τελομερής διπλασιασμός 16p
96078	16p13.3 microduplication syndrome	Trisomy 16pter		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.3	Τρισωμία 16pter
96069	Distal trisomy 1p36		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 1p36	
96069	Distal trisomy 1p36	Distal duplication 1p36		Περιφερική τρισωμία 1p36	Περιφερικός διπλασιασμός 1p36
96069	Distal trisomy 1p36	Telomeric duplication 1p36		Περιφερική τρισωμία 1p36	Τελομερής διπλασιασμός 1p36
96069	Distal trisomy 1p36	Trisomy 1pter		Περιφερική τρισωμία 1p36	Τρισωμία 1pter
96068	Mosaic trisomy 22		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 22	
96068	Mosaic trisomy 22	Mosaic trisomy chromosome 22		Μωσαϊκή τρισωμία 22	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 22
96068	Mosaic trisomy 22	Trisomy 22 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 22	Τρισωμία 22 μωσαϊκισμός
96071	Distal trisomy 3p		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 3p	
96071	Distal trisomy 3p	Distal duplication 3p		Περιφερική τρισωμία 3p	Περιφερικός διπλασιασμός 3p
96071	Distal trisomy 3p	Telomeric duplication 3p		Περιφερική τρισωμία 3p	Τελομερής διπλασιασμός 3p
96071	Distal trisomy 3p	Trisomy 3pter		Περιφερική τρισωμία 3p	Τρισωμία 3pter
96070	Distal trisomy 2p		Q92.3	Περιφερική τρισωμία 2p	
96070	Distal trisomy 2p	Distal duplication 2p		Περιφερική τρισωμία 2p	Περιφερικός διπλασιασμός 2p

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
96070	Distal trisomy 2p	Telomeric duplication 2p		Περιφερική τρισωμία 2p	Τελομερής διπλασιασμός 2p
96070	Distal trisomy 2p	Trisomy 2pter		Περιφερική τρισωμία 2p	Τρισωμία 2pter
96059	Mosaic trisomy 4		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 4	
96059	Mosaic trisomy 4	Mosaic trisomy chromosome 4		Μωσαϊκή τρισωμία 4	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 4
96059	Mosaic trisomy 4	Trisomy 4 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 4	Τρισωμία 4 μωσαικισμός
96060	Mosaic trisomy 5		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 5	
96060	Mosaic trisomy 5	Mosaic trisomy chromosome 5		Μωσαϊκή τρισωμία 5	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 5
96060	Mosaic trisomy 5	Trisomy 5 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 5	Τρισωμία 5 μωσαικισμός
96061	Mosaic trisomy 8		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 8	
96061	Mosaic trisomy 8	Mosaic trisomy chromosome 8		Μωσαϊκή τρισωμία 8	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 5
96061	Mosaic trisomy 8	Trisomy 8 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 8	Τρισωμία 8 μωσαικισμός
96061	Mosaic trisomy 8	Warkany syndrome		Μωσαϊκή τρισωμία 8	Σύνδρομο Warkany
96063	Mosaic trisomy 10		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 10	
96063	Mosaic trisomy 10	Mosaic trisomy chromosome 10		Μωσαϊκή τρισωμία 10	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 10
96063	Mosaic trisomy 10	Trisomy 10 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 10	Τρισωμία 10 μωσαικισμός
95717	Idiopathic congenital hypothyroidism		E03.1	Ιδιοπαθής συγγενής υποθυρεοειδισμός	
95719	Thyroid hemigenesis		E03.1	Θυρεοειδική ημιγενεσία	
95720	Thyroid hypoplasia		E03.1	Θυρεοειδική υποπλασία	
95854	Levocardia		Q24.1	Λεβοκαρδία	
95854	Levocardia	Isolated levocardia		Λεβοκαρδία	Μεμονωμένη λεβοκαρδία
95854	Levocardia	Levocardia with situs inversus		Λεβοκαρδία	Λεβοκαρδία με αναστροφή οργάνων
96055	Tetrasomy 21		Q99.8	Τετρασωμία 21	
96055	Tetrasomy 21	Isochromosome 21		Τετρασωμία 21	Ισοχρωμόσωμα 21
597623	IRF2BPL-related regressive neurodevelopmental disorder-dystonia-seizures syndrome			Σύνδρομο σχετικής οπισθοδρομικής νευροαναπτυξιακής διαταραχής-δυστονίας-σπασμών IRF2BPL	
597733	Oculocutaneous albinism type 8			Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 8	OCA8

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
597733	Oculocutaneous albinism type 8	OCA8		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 8	OCA8
597738	Luscan-Lumish syndrome			Σύνδρομο Luscan-Lumish	
597738	Luscan-Lumish syndrome	SETD2-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο Luscan-Lumish	Σύνδρομο σχετικής υπερανάπτυξης SETD2
597887	ALPI-related inflammatory bowel disease			ALPI Σχετική φλεγμονώδης εντερική νόσος	
597939	Euthyroid dysprealbuminemic hyperthyroxinemia			Ευθυροειδική δυσπρολευκωματική υπερθυροξιναιμία	
597939	Euthyroid dysprealbuminemic hyperthyroxinemia	Euthyroid dystransthyretinemic hyperthyroxinemia		Ευθυροειδική δυσπρολευκωματική υπερθυροξιναιμία	Ευθυροειδική δυστρανσθυρετινική υπερθυροξιναιμία
597743	SETD2-related microcephaly-severe intellectual disability-multiple congenital anomalies syndrome			Σύνδρομο SETD2-σχετική μικροκεφαλία-σοβαρή νοητική υστέρηση-πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες	
597746	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome/genitopatellar overlap syndrome			Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης/σύνδρομο επικάλυψης γεννητικών οργάνων-επιγονατίδας	
93552	Pediatric systemic lupus erythematosus		M32.0	Παιδιατρικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	
93552	Pediatric systemic lupus erythematosus	SLE, pediatric onset	M32.1	Παιδιατρικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	ΣΕΛ παιδιατρικής έναρξης
93552	Pediatric systemic lupus erythematosus		M32.8	Παιδιατρικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	
93552	Pediatric systemic lupus erythematosus		M32.9	Παιδιατρικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	
597874	MTHFS-related developmental delay-microcephaly-short stature-epilepsy syndrome			Σύνδρομο MTHFS-σχετικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-κοντού αναστήματος-επιληψιών	
598216	Upper tract urothelial carcinoma			Ουροθηλιακό καρκίνωμα ανώτερου ουροποιητικού	
598216	Upper tract urothelial carcinoma	Transitional cell carcinoma of the pelvis and ureter		Ουροθηλιακό καρκίνωμα ανώτερου ουροποιητικού	Καρκίνωμα μεταβατικού επιθηλίου λεκάνης και ουρητήρα
598216	Upper tract urothelial carcinoma	Transitional cell carcinoma of the upper urinary tract		Ουροθηλιακό καρκίνωμα ανώτερου ουροποιητικού	Καρκίνωμα μεταβατικού επιθηλίου ανώτερου ουροποιητικού
598216	Upper tract urothelial carcinoma	UTUC		Ουροθηλιακό καρκίνωμα ανώτερου ουροποιητικού	UTUC
598603	Facial dysmorphism-hypertrichosis-epilepsy-intellectual disability/developmental delay-gingival overgrowth syndrome			Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-υπερτρίχωσης-επιληψίας-νοητικής υστέρησης/αναπτυξιακής καθυστέρησης-υπερανάπτυξης ούλων	
598603	Facial dysmorphism-hypertrichosis-epilepsy-intellectual disability/developmental delay-gingival overgrowth syndrome	FHEIG syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-υπερτρίχωσης-επιληψίας-νοητικής υστέρησης/αναπτυξιακής καθυστέρησης-υπερανάπτυξης ούλων	Σύνδρομο FHEIG
598363	Multisystem inflammatory syndrome in children and adults		U10.9	Πολυσυστημικό φλεγμονώδες σύνδρομο σε παιδιά και ενήλικες	
598363	Multisystem inflammatory syndrome in children and adults	MIS-C/A		Πολυσυστημικό φλεγμονώδες σύνδρομο σε παιδιά και ενήλικες	MIS-C/A
93568	Juvenile polymyositis		M33.2	Νεανική πολυμυοσίτιδα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93568	Juvenile polymyositis	Juvenile PM		Νεανική πολυμυοσίτιδα	Νεανική PM
93569	Polymyalgia rheumatica		M35.3	Ρευματική πολυμυαλγία	
93569	Polymyalgia rheumatica	Rhizomelic pseudopolyarthritis		Ρευματική πολυμυαλγία	Ριζομελική ψευδοπολυαρθρίτιδα
597201	TRIM22-related inflammatory bowel disease			Σχετική φλεγμονώδης εντερική νόσος TRIM22	
597201	TRIM22-related inflammatory bowel disease	TRIM22-related IBD		Σχετική φλεγμονώδης εντερική νόσος TRIM22	TRIM22-related IBD
93398	Genochondromatosis type 2		Q78.8	Γενοχονδρομάτωση τύπου 2	
599373	STXBP1-related encephalopathy			Σχετική εγκεφαλοπάθεια STXBP1	
93403	Syndactyly type 2		Q70.0	Συνδακτυλία τύπου 2	
93403	Syndactyly type 2	Synpolydactyly	Q70.2	Συνδακτυλία τύπου 2	Συνπολυδακτυλία
599376	Hypomyelination of early myelinating structures			Υπομυελίνωση πρώιμων μυελινικών δομών	
599376	Hypomyelination of early myelinating structures	HEMS		Υπομυελίνωση πρώιμων μυελινικών δομών	HEMS
93402	Syndactyly type 1		Q70.3	Συνδακτυλία τύπου 1	
93402	Syndactyly type 1		Q70.0	Συνδακτυλία τύπου 1	
93402	Syndactyly type 1		Q70.1	Συνδακτυλία τύπου 1	
93402	Syndactyly type 1		Q70.2	Συνδακτυλία τύπου 1	
93405	Syndactyly type 4		Q70.4	Συνδακτυλία τύπου 4	
93405	Syndactyly type 4	Polysyndactyly, Haas type		Συνδακτυλία τύπου 4	Πολυσυνδακτυλία τύπου Haas
93404	Syndactyly type 3		Q70.1	Συνδακτυλία τύπου 3	
93404	Syndactyly type 3	SD3		Συνδακτυλία τύπου 3	SD3
93404	Syndactyly type 3	Syndactyly of fingers 4 and 5		Συνδακτυλία τύπου 3	Συνδακτυλία των δακτύλων 4 και 5
93406	Syndactyly type 5		Q70.0	Συνδακτυλία τύπου 5	
93406	Syndactyly type 5	Postaxial syndactyly with metacarpal synostosis	Q70.2	Συνδακτυλία τύπου 5	Μεταξονική συνδακτυλία με μετακαρπική συνοστέωση
93406	Syndactyly type 5	SD5		Συνδακτυλία τύπου 5	SD5
93409	Brachydactyly-syndactyly, Zhao type		Q73.8	Βραχυδακτυλία-συνδακτυλία τύπου Zhao	
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	SEMD-MD		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	SEMD-MD
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	SEMDJL2		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	SEMDJL2
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxicity, Hall type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου Hall
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 2		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου 2
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, leptodactylic type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων λεπτοδακτυλικού τύπου
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations, Hall type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις τύπου Hall
93359	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	
93359	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity	SEMD-JL		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	SEMD-JL
93359	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity	SEMDJL1		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	SEMDJL1
93359	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 1		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου 1
93359	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, Beighton type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου Beighton
93358	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-short limb-abnormal calcification syndrome		Q77.7	Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακής δυσπλασίας-κοτών άκρων-ανώμαλης ασβεστοποίησης	
93357	SPONASTRIME dysplasia		Q77.7	Δυσπλασία SPONASTRIME	
93357	SPONASTRIME dysplasia	Spondylar and nasal changes with striations of the metaphyses (SPONASTRIME) dysplasia		Δυσπλασία SPONASTRIME	Σπονδυλωτές και ρινικές μεταβολές με ραβδώσεις των μεταφύσεων (SPONASTRIME) δυσπλασία
93357	SPONASTRIME dysplasia	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Sponastrime type		Δυσπλασία SPONASTRIME	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Sponastrime
599082	CHD3-related developmental delay-speech delay-intellectual disability-abnormalities of vision-facial dysmorphism syndrome			Σύνδρομο σχετικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-καθυστέρησης ομιλίας-νοητικής υστέρησης-ανωμαλιών στην όραση-δυσμορφισμού προσώπου-CHD3	
599082	CHD3-related developmental delay-speech delay-intellectual disability-abnormalities of vision-facial dysmorphism syndrome	Snijders Blok-Campeau syndrome		Σύνδρομο σχετικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-καθυστέρησης ομιλίας-νοητικής υστέρησης-ανωμαλιών στην όραση-δυσμορφισμού προσώπου-CHD3	Σύνδρομο Snijders Blok-Campeau
93382	Brachydactyly type A6		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου A6	
93382	Brachydactyly type A6	Osebold-Remondini syndrome		Βραχυδακτυλία τύπου A6	Σύνδρομο Osebold-Remondini
93383	Brachydactyly type B		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου B	
93387	Brachydactyly type E		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου E	
93388	Brachydactyly type A1		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου A1	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
93388	Brachydactyly type A1	Brachydactyly, Farabee type		Βραχυδακτυλία τύπου A1	Βραχυδακτυλία τύπου Farabee
93384	Brachydactyly type C		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου C	
93396	Brachydactyly type A2		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου A2	
93396	Brachydactyly type A2	Brachydactyly, Mohr-Wriedt type		Βραχυδακτυλία τύπου A2	Βραχυδακτυλία τύπου Mohr-Wriedt
93397	Brachydactyly type A7		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου A7	
93397	Brachydactyly type A7	Brachydactyly, Smorgasbord type		Βραχυδακτυλία τύπου A7	Βραχυδακτυλία τύπου Smorgasbord
93394	Brachydactyly type A4		Q73.8	Βραχυδακτυλία τύπου A4	
93394	Brachydactyly type A4	Brachydactyly, Temtamy type		Βραχυδακτυλία τύπου A4	Βραχυδακτυλία τύπου Temtamy
93394	Brachydactyly type A4	Brachymesophalangy II and V		Βραχυδακτυλία τύπου A4	Βραχυμεσοφαλαγγία II και V
595356	Localized dystrophic epidermolysis bullosa			Τοπική δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
595356	Localized dystrophic epidermolysis bullosa	Localized DEB		Τοπική δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	Τοπική DEB
93969	Myelomeningocele		Q05.7	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.8	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.9	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.0	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.1	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.2	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.3	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.4	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.5	Μυελομηνιγγοκήλη	
93969	Myelomeningocele		Q05.6	Μυελομηνιγγοκήλη	
93964	Blepharospasm- oromandibular dystonia syndrome		G24.8	Σύνδρομο βλεφαρόσπασμου-στοματογοναθικής δυστονίας	
93964	Blepharospasm- oromandibular dystonia syndrome	Meige dystonia		Σύνδρομο βλεφαρόσπασμου-στοματογοναθικής δυστονίας	Δυστονία Meige
93964	Blepharospasm- oromandibular dystonia syndrome	Meige syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόσπασμου-στοματογοναθικής δυστονίας	Σύνδρομο Meige
93958	Oromandibular dystonia		G24.4	Στοματογοναθική δυστονία	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
94059	Uremic pruritus		L29.8	Ουραιμικός κνησμός	
94058	Neovascular glaucoma			Νεοαγγειακό γλαύκωμα	
94056	Humero-ulnar synostosis		Q74.0	Συνοστέωση βραχιονίου οστού και ωλένης	
94056	Humero-ulnar synostosis	Humero-ulnar fusion		Συνοστέωση βραχιονίου οστού και ωλένης	Σύγκλιση βραχιονίου οστού και ωλένης
93976	Anotia		Q16.1	Ανωτία	
93976	Anotia		Q16.0	Ανωτία	
93932	FG syndrome type 1		Q87.8	Σύνδρομο FG τύπου 1	
93932	FG syndrome type 1	Opitz-Kaveggia syndrome		Σύνδρομο FG τύπου 1	Σύνδρομο Opitz-Kaveggia
93921	Schwannomatosis		Q85.0	Σβαννωμάτωση	
93921	Schwannomatosis	NF3		Σβαννωμάτωση	NF3
93921	Schwannomatosis	Neurilemmomatosis		Σβαννωμάτωση	Νευροϊνωμάτωση
93921	Schwannomatosis	Neurofibromatosis type 3		Σβαννωμάτωση	Νευροϊνωμάτωση τύπου 3
93953	Familial thyroglossal duct cyst		Q89.2	Οικογενής κύστη θυρεογλωσσικού πόρου	
93952	X-linked intellectual disability, Hedera type			Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Hedera	
93952	X-linked intellectual disability, Hedera type	MRXSH		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Hedera	MRXSH
595133	Perivascular epithelioid cell neoplasm		D21.9	Νεόπλασμα περιαγγειακών επιθηλιοειδών κυττάρων	
595133	Perivascular epithelioid cell neoplasm	PEComa		Νεόπλασμα περιαγγειακών επιθηλιοειδών κυττάρων	PEComa
595133	Perivascular epithelioid cell neoplasm	Perivascular epithelioid tumour		Νεόπλασμα περιαγγειακών επιθηλιοειδών κυττάρων	Περιαγγειακός επιθηλιοειδής όγκος
93672	Juvenile dermatomyositis		M33.0	Νεανική δερματομυοσίτιδα	
93672	Juvenile dermatomyositis	Juvenile DM		Νεανική δερματομυοσίτιδα	Νεανική DM
596759	Combined immunodeficiency due to RELA haploinsufficiency			Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας απλοανεπάρκειας RELA	
596759	Combined immunodeficiency due to RELA haploinsufficiency	CID due to RELA haploinsufficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας απλοανεπάρκειας RELA	CID εξαιτίας απλοανεπάρκειας RELA
596937	Portosinusoidal vascular disease		K76.8	Πυλαίο-κολπική αγγειακή νόσος	
596937	Portosinusoidal vascular disease	PSVD		Πυλαίο-κολπική αγγειακή νόσος	PSVD
596448	IgG4-related systemic disease			IgG4-σχετική συστηματική νόσος	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
596448	IgG4-related systemic disease	IgG4-RD		IgG4-σχετική συστηματική νόσος	IgG4-RD
596448	IgG4-related systemic disease	IgG4-related disease		IgG4-σχετική συστηματική νόσος	IgG4-σχετική νόσος
93606	Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis		E22.2	Νεφρογενές σύνδρομο απρόσφορης διουρήσης	
93606	Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis	NSIAD		Νεφρογενές σύνδρομο απρόσφορης διουρήσης	NSAID
596753	VEXAS syndrome			Σύνδρομο VEXAS	
99092	Interventricular septum aneurysm		Q21.0	Διακολπικό διαφραγματικό ανεύρυσμα	
99094	Laubry-Pezzi syndrome		Q21.0	Σύνδρομο Laubry-Pezzi	
99094	Laubry-Pezzi syndrome	VSD with aortic insufficiency		Σύνδρομο Laubry-Pezzi	VSD με αορτική ανεπάρκεια
99094	Laubry-Pezzi syndrome	Ventricular septal defect with aortic insufficiency		Σύνδρομο Laubry-Pezzi	Κολπική διαφραγματική βλάβη με αορτική ανεπάρκεια
99087	Coronary ostial stenosis or atresia		Q24.5	Στένωση στόμου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία	
99087	Coronary ostial stenosis or atresia	COSA		Στένωση στόμου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία	COSA
99087	Coronary ostial stenosis or atresia	Congenital coronary arterial orifice stenosis or atresia		Στένωση στόμου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία	Συγγενής στένωση στόμου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία
99087	Coronary ostial stenosis or atresia	Congenital stenosis or atresia of a coronary ostium		Στένωση στόμου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία	Συγγενής στένωση ή ατρησία στόμου στεφανιαίας αρτηρίας
99089	Abnormal number of coronary ostia		Q24.5	Διαφοροποίηση στον αριθμό των στομιών της στεφανιαίας αρτηρίας	
99090	Malposition of a coronary ostium		Q24.5	Δυστοπία στομιών στεφανιαίων αρτηριών	
99083	Pulmonary artery hypoplasia		Q25.7	Υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας	
99083	Pulmonary artery hypoplasia	PAH		Υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας	PAH
99083	Pulmonary artery hypoplasia	Unilateral Pulmonary Artery Hypoplasia		Υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας	Ετερόπλευρη υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας
99084	Peripheral pulmonary stenosis		Q25.6	Περιφερική πνευμονική στένωση	
99084	Peripheral pulmonary stenosis	Branch pulmonary artery stenosis		Περιφερική πνευμονική στένωση	Στένωση κλάδου πνευμονικής αρτηρίας
99084	Peripheral pulmonary stenosis	Pulmonary branch stenosis		Περιφερική πνευμονική στένωση	Στένωση πνευμονικού κλάδου
99079	Cervical aortic arch		Q25.4	Αορτικό τόξο αυχένα	
99081	Right aortic arch		Q25.4	Δεξιό αορτικό τόξο	
99082	Dysphagia lusoria		Q25.4	Δυσφαγία lusoria	
99076	Persistent fifth aortic arch		Q25.4	Εμμένων πέμπτο αορτικό τόξο	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99075	Encircling double aortic arch		Q25.4	Περιστοιχιζόμενο διπλό αορτικό τόξο	
99078	Neuhauser anomaly		Q25.4	Ανωμαλία Neuhauser	
99077	Kommerell diverticulum		Q25.4	Εκκόλπωμα Kommerell	
99072	Congenital patent ductus arteriosus aneurysm		Q25.8	Συγγενές ανεύρυσμα κατοχυρωμένου αρτηριακού στομίου	
99063	Shone complex		Q23.8	Σύμπλεγμα Shone	
99125	Congenital total pulmonary venous return anomaly		Q26.2	Συγγενής ανωμαλία ολικής παλινδρόμησης της πνευμονικής φλέβας	
99123	Inferior vena cava interruption without azygos continuation		Q26.8	Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας χωρίς συνέχεια στην άζυγο φλέβα	
99123	Inferior vena cava interruption without azygos continuation	IVC interruption		Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας χωρίς συνέχεια στην άζυγο φλέβα	Διακοπή της IVC
99123	Inferior vena cava interruption without azygos continuation	Inferior caval vein interruption		Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας χωρίς συνέχεια στην άζυγο φλέβα	Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας
99124	Congenital partial pulmonary venous return anomaly		Q26.3	Συγγενής ανωμαλία μερικής παλινδρόμησης της πνευμονικής φλέβας	
99121	Azygos continuation of the inferior vena cava		Q26.8	Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα	
99121	Azygos continuation of the inferior vena cava	Azygos continuation of the IVC		Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα	Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην IVC
99121	Azygos continuation of the inferior vena cava	Azygos continuation of the inferior caval vein		Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα	Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα
99121	Azygos continuation of the inferior vena cava	Inferior vena cava interruption with azygos continuation		Συνέχεια της άζυγο φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα	Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας με συνέχεια στην άζυγο φλέβα
99122	Congenital stenosis of the inferior vena cava		Q26.0	Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας	
99122	Congenital stenosis of the inferior vena cava	Congenital stenosis of the IVC		Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας	Συγγενής στένωση της IVC
99122	Congenital stenosis of the inferior vena cava	Congenital stenosis of the inferior caval vein		Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας	Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας
99119	Right inferior vena cava connecting to left-sided atrium		Q26.8	Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99119	Right inferior vena cava connecting to left-sided atrium	Right IVC connecting to left-sided atrium		Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Δεξιά IVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99119	Right inferior vena cava connecting to left-sided atrium	Right inferior caval vein connecting to left-sided atrium		Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99120	Persistent eustachian valve		Q26.8	Εμμένουσα ευσταχιακή βαλβίδα	
99117	Coronary sinus stenosis		Q21.1	Στένωση στεφανιαίων κόλπων	
99118	Coronary sinus atresia		Q21.1	Ατρησία στεφανιαίων κόλπων	
99113	Subaortic course of innominate vein		Q26.8	Υποαορτική πορεία της ανώνυμης φλέβας	
99113	Subaortic course of innominate vein	Subaortic course of brachiocephalic vein		Υποαορτική πορεία της ανώνυμης φλέβας	Υποαορτική πορεία της βραχειοκαφαλικής φλέβας

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99114	Agensis of the superior vena cava		Q26.8	Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	
99114	Agensis of the superior vena cava	Absence of the SVC		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	Αγενεσία της SVC
99114	Agensis of the superior vena cava	Absence of the superior caval vein		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	Απουσία της άνω κοίλης φλέβας
99114	Agensis of the superior vena cava	Absence of the superior vena cava		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	Απουσία της άνω κοίλης φλέβας
99114	Agensis of the superior vena cava	Agensis of the SVC		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	Αγενεσία της SVC
99114	Agensis of the superior vena cava	Agensis of the superior caval vein		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας
99111	Persistent left superior vena cava connecting to the roof of left-sided atrium		Q26.1	Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99111	Persistent left superior vena cava connecting to the roof of left-sided atrium	Persistent left SVC connecting to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99111	Persistent left superior vena cava connecting to the roof of left-sided atrium	Persistent left SVC connecting to the roof of left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99111	Persistent left superior vena cava connecting to the roof of left-sided atrium	Persistent left superior vena cava connecting to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99112	Absence of innominate vein		Q26.8	Απουσία ανώθυμης φλέβας	
99112	Absence of innominate vein	Absence of brachiocephalic vein		Απουσία ανώθυμης φλέβας	Απουσία βραχειοκεφαλικής φλέβας
99110	Right superior vena cava connecting to left-sided atrium		Q26.8	Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99110	Right superior vena cava connecting to left-sided atrium	Right SVC connecting to left-sided atrium		Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Δεξιά SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99110	Right superior vena cava connecting to left-sided atrium	Right superior caval vein connecting to left-sided atrium		Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99109	Persistent left superior vena cava connecting through coronary sinus to left-sided atrium		Q26.1	Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται μέσω των στεφανιαίων κόλπων με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99109	Persistent left superior vena cava connecting through coronary sinus to left-sided atrium	Persistent left SVC connecting through coronary sinus to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται μέσω των στεφανιαίων κόλπων με αριστερό καρδιακό κόλπο	Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται μέσω των στεφανιαίων κόλπων με αριστερό καρδιακό κόλπο
99107	Atrial septal aneurysm		Q21.1	Κολπικό διαφραγματικό ανεύρυσμα	
99102	Ectasia of the left atrial appendage		Q20.8	Εκτασία απόφυσης αριστερού κόλπου	
99102	Ectasia of the left atrial appendage	Dilatation of the left atrial appendage		Εκτασία απόφυσης αριστερού κόλπου	Διάταση απόφυσης αριστερού κόλπου
99102	Ectasia of the left atrial appendage	Dilatation of the left auricle		Εκτασία απόφυσης αριστερού κόλπου	Διάταση αριστερού ωτίου
99102	Ectasia of the left atrial appendage	Ectasia of the left auricle		Εκτασία απόφυσης αριστερού κόλπου	Εκτασία αριστερού ωτίου
99101	Ectasia of the right atrial appendage		Q20.8	Εκτασία απόφυσης δεξιού κόλπου	
99101	Ectasia of the right atrial appendage	Dilatation of the right atrial appendage		Εκτασία απόφυσης δεξιού κόλπου	Διάταση απόφυσης δεξιού κόλπου

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99101	Ectasia of the right atrial appendage	Dilatation of the right atrial auricle		Εκτασία απόφυσης δεξιού κόλπου	Διάταση δεξιού κόλπου ωτίου
99101	Ectasia of the right atrial appendage	Ectasia of the right atrial auricle		Εκτασία απόφυσης δεξιού κόλπου	Εκτασία απόφυσης δεξιού ωτίου
99100	Juxtaposition of the atrial appendages		Q20.8	Παράθεση αποφύσεων καρδιακών κόλπων	
99100	Juxtaposition of the atrial appendages	Juxtaposition of the atrial auricles		Παράθεση αποφύσεων καρδιακών κόλπων	Παράθεση καρδιακών κόλπων- ωτίων
99099	Cor triatriatum sinister		Q24.2	Cor triatriatum αριστερό	
99099	Cor triatriatum sinister	Cor triatriatum sinistrum		Cor triatriatum αριστερό	Cor triatriatum αριστερό
99099	Cor triatriatum sinister	Divided left atrium		Cor triatriatum αριστερό	Διχασμένος αριστερός κόλπος
99098	Cor triatriatum dexter		Q24.2	Cor triatriatum δεξιό	
99098	Cor triatriatum dexter	Cor triatriatum dextrum		Cor triatriatum δεξιό	Cor triatriatum δεξιό
99098	Cor triatriatum dexter	Divided right atrium		Cor triatriatum δεξιό	Διχασμένος δεξιός κόλπος
99095	Congenital Gerbode defect		Q21.0	Συγγενής βλάβη Gerbode	
99095	Congenital Gerbode defect	Left ventricular-to-right atrial communication		Συγγενής βλάβη Gerbode	Επικοινωνία αριστερής κοιλίας με δεξιό κόλπο
99147	Acquired von Willebrand syndrome		D68.4	Επίκτητο σύνδρομο von Willerbrand	
99147	Acquired von Willebrand syndrome	Acquired von Willebrand disease		Επίκτητο σύνδρομο von Willerbrand	Επίκτητη νόσος von Willerbrand
99135	6-phosphogluconate dehydrogenase deficiency		D55.1	Ανεπάρκεια της 6 φωσφογλυκονικής αφυδρογονάσης	
99138	Hemolytic anemia due to erythrocyte adenosine deaminase overproduction		D55.3	Αιμολυτική αναιμία εξαιτίας υπερπαραγωγής αδεναμίνης αδενοσίνης ερυθροκυττάρων	
99139	Unstable hemoglobin disease		D58.2	Ασταθής νόσος αιμοσφαιρίνης	
99141	Lymphedema-posterior choanal atresia syndrome		Q82.0	Σύνδρομο λεμφοειδήματος-οπίσθιας χοάνης-ατρησίας	
99130	Congenital partial agenesis of pericardium		Q24.8	Συγγενής μερική αγενεσία του περικάρδιου	
99129	Congenital complete agenesis of pericardium		Q24.8	Συγγενής ολική αγενεσία του περικάρδιου	
99131	Pleuro-pericardial cyst		Q24.8	Πλευρο-περικαρδιακή κύστη	
99329	48,XYYY syndrome		Q98.8	Σύνδρομο 48,XYYY	
99330	49,XYYYY syndrome		Q98.8	Σύνδρομο 49,XYYYY	
99324	Paternal uniparental disomy of chromosome 13		Q99.8	Πατρική μονογονεϊκή δισωμία χρωμοσώματος 13	
99324	Paternal uniparental disomy of chromosome 13	UPD(13)pat		Πατρική μονογονεϊκή δισωμία χρωμοσώματος 13	UPD(13)pat

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99361	Familial medullary thyroid carcinoma		C73	Οικογενές μυελοειδές καρκίνωμα του θυρεοειδή αδένος	
99361	Familial medullary thyroid carcinoma	Familial MTC		Οικογενές μυελοειδές καρκίνωμα του θυρεοειδή αδένος	Οικογενές MTC
99177	Isolated distichiasis		Q10.3	Μεμονωμένη διστιχίαση	
99176	Congenital eyelid retraction		Q10.3	Συγγενής ανάκλιση βλεφάρου	
99179	Kandori fleck retina		H35.5		
99170	Tarsal kink syndrome			Σύνδρομο ελαττώματος	
99169	Epiblepharon		Q10.3	Επιβλέφαρο	
99172	Euryblepharon		Q10.1	Ευρυβλέφαρο	
99171	Isolated congenital ectropion		Q10.1	Μεμονωμένο συγγενές εκτρόπιο	
99657	Primary dystonia, DYT2 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT2	
99657	Primary dystonia, DYT2 type	DYT2		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT2	DYT2
99429	Complete androgen insensitivity syndrome		E34.5	Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα	
99429	Complete androgen insensitivity syndrome	CAIS		Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα	CAIS
99429	Complete androgen insensitivity syndrome	Complete androgen resistance syndrome		Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα	Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα
99642	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Handigodu type		Q77.7	Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου Handigodou	
99647	Cheirospondyloenchondromatosis		Q78.8	Χειροσπονδυλοεγχονδρομάτωση	
99647	Cheirospondyloenchondromatosis	Generalized enchondromatosis with platyspondyly		Χειροσπονδυλοεγχονδρομάτωση	Γενικευμένη εγχονδρομάτωση με πλατυσπονδυλία
99646	Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria		Q78.8	Μεταεπιφυσιακή χονδρομάτωση με υδροξυγλουταρική οξουρία	
99688	Dermotrichic syndrome			Δερμό-τριχικό σύνδρομο	
592574	Menke-Hennekam syndrome			Σύνδρομο Menke-Hennekam	
592564	GNAO1-related developmental delay-seizures-movement disorder spectrum		F84.8	GNAO1-σχετική αναπτυξιακή καθυστέρηση-σπασμοί-διαταραχές κίνησης	
592564	GNAO1-related developmental delay-seizures-movement disorder spectrum	GNAO1-related spectrum		Φάσμα GNAO1-σχετικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-σπασμοί-διαταραχές κίνησης	GNAO1-σχετικό φάσμα
592570	TRAF7-associated heart defect-digital anomalies-facial dysmorphism-motor and speech delay syndrome			Σύνδρομο TRAF7-σχετικών καρδιακών παθήσεων-βλαβών δακτύλων-καθυστέρησης λόγου και κίνησης	
99672	Fried's tooth and nail syndrome			Σύνδρομο οδόντων και ονύχων του Fried	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99718	Leber plus disease		H47.2	Νόσος Leber plus	
99718	Leber plus disease	LHON plus disease		Νόσος Leber plus	Νόσος LHON plus
590539	Isolated melanotic schwannoma		D36.1	Μεμονωμένο μελανωτικό σβάννωμα	
590539	Isolated melanotic schwannoma	Isolated melanocytic schwannoma		Μεμονωμένο μελανωτικό σβάννωμα	Μεμονωμένο μελανοκυτταρικό σβάννωμα
99725	Pituitary gigantism		E22.0	Υποφυσιακός γιγαντισμός	
99725	Pituitary gigantism	Hypophyseal gigantism		Υποφυσιακός γιγαντισμός	Υποφυσιακός γιγαντισμός
99725	Pituitary gigantism	Infantile and juvenile forms of acromegaly		Υποφυσιακός γιγαντισμός	Παιδικές και νεανικές μορφές ακρομεγαλίας
99701	Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis		G40.0	Επιληψία μέσου κροταφιαίου λοβού με σκλήρυνση ιππόκαμπου	
99701	Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis	MTLE-HS		Επιληψία μέσου κροταφιαίου λοβού με σκλήρυνση ιππόκαμπου	MTLE-HS
589905	PHIP-related behavioral problems-intellectual disability-obesity-dysmorphic features syndrome			Σύνδρομο PHIP-σχετικών προβλημάτων συμπεριφοράς-νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας-χαρακτηριστικών δυσμορφιών	
589905	PHIP-related behavioral problems-intellectual disability-obesity-dysmorphic features syndrome	Chung-Jansen syndrome		Σύνδρομο PHIP-σχετικών προβλημάτων συμπεριφοράς-νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας-χαρακτηριστικών δυσμορφιών	Σύνδρομο Chung-Jansen
589856	Choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome			Σύνδρομο ατρησίας χοάνης-αθλίας-υποθυρεοειδισμού-καθυστέρησης εφηβείας-κοντού αναστήματος	
589856	Choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome	KMT2D-related choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome		Σύνδρομο ατρησίας χοάνης-αθλίας-υποθυρεοειδισμού-καθυστέρησης εφηβείας-κοντού αναστήματος	Σύνδρομο ατρησίας χοάνης-αθλίας-υποθυρεοειδισμού-καθυστέρησης εφηβείας-σχετιζόμενης με KMT2D
99710	Punctate acrokeratoderma freckle-like pigmentation			Στικτό ακροκερατόδερμα με χρωστική freckle like	
99749	Kostmann syndrome		D70	Σύνδρομο Kostmann	
99749	Kostmann syndrome	Infantile agranulocytosis		Σύνδρομο Kostmann	Παιδική ακοκκιοκυτταραιμία
99749	Kostmann syndrome	Severe congenital neutropenia type 3		Σύνδρομο Kostmann	Σοβαρή μορφή συγγενής ουδετεροπενία τύπου 3
99748	Pontiac fever		A48.2	Ποντιακός πυρετός	
99734	Myotonia fluctuans		G71.1	Κυμαίνόμενη μυτονία	
99734	Myotonia fluctuans	Exercise-induced delayed-onset myotonia		Κυμαίνόμενη μυτονία	Μυτονία έναρξης με την άσκηση
99734	Myotonia fluctuans	Fluctuating myotonia		Κυμαίνόμενη μυτονία	Κυμαίνόμενη μυτονία
99735	Myotonia permanens		G71.1	Σταθερή μυτονία	
99736	Acetazolamide-responsive myotonia		G71.1	Μυτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	ACZ-responsive congenital myotonia		Μυτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Συγγενής μυτονία ανταποκρινόμενη στην ACZ

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	ACZ-responsive myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ACZ
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	Acetazolamide-responsive congenital myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Συγγενής μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	Myotonia-painful contractions syndrome		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Σύνδρομο μυοτονίας-επώδυνων συστολών
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	Painful congenital myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Επώδυνη συγγενής μυοτονία
99736	Acetazolamide-responsive myotonia	Painful myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδη	Επώδυνη μυοτονία
99741	King-Denborough syndrome		G71.2	Σύνδρομο King-Denborough	
99741	King-Denborough syndrome	Koussef-Nichols syndrome		Σύνδρομο King-Denborough	Σύνδρομο Koussef-Nichols
99742	Amish lethal microcephaly		Q02	Θανατηφόρα μικροκεφαλία των Amish	
99745	Typhoid		A01.0	Τύφος	
99745	Typhoid	Typhoid fever		Τύφος	Τυφοειδής πυρετός
99745	Typhoid	Typhoidal salmonellosis		Τύφος	Τυφοειδής σαλμονέλλωση
98820	Familial focal epilepsy with variable foci		G40.0	Οικογενής εστιακή επιληψία με ποικίλες εστίες	
98820	Familial focal epilepsy with variable foci	FFEVF		Οικογενής εστιακή επιληψία με ποικίλες εστίες	FFEVF
98820	Familial focal epilepsy with variable foci	Familial partial epilepsy with variable foci		Οικογενής εστιακή επιληψία με ποικίλες εστίες	Οικογενής μερική επιληψία με ποικίλες εστίες
98819	Familial temporal lobe epilepsy		G40.2	Οικογενής επιληψία κροταφικού λοβού	
98818	Landau-Kleffner syndrome		F80.3	Σύνδρομο Landau-Kleffner	
98818	Landau-Kleffner syndrome	Acquired epileptic aphasia		Σύνδρομο Landau-Kleffner	Επίκτητη επιληπτική αφασία
98818	Landau-Kleffner syndrome	LKS		Σύνδρομο Landau-Kleffner	LKS
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency		D82.8	Υποιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή	
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency	Anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency		Υποιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή	Ανυδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency	EDA-ID		Υποιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή	EDA-ID
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency	HED-ID		Υποιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή	HED-ID
98811	Paroxysmal exertion-induced dyskinesia		G24.8	Παροξυσμική δυσκινησία κόπωσης	
98811	Paroxysmal exertion-induced dyskinesia	DYT18		Παροξυσμική δυσκινησία κόπωσης	DYT18
98811	Paroxysmal exertion-induced dyskinesia	Dystonia 18		Παροξυσμική δυσκινησία κόπωσης	Δυστονία 18

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98811	Paroxysmal exertion-induced dyskinesia	PED		Παροξυσμική δυσκινησία κόπωσης	PED
98810	Paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia		G24.8	Παροξυσμική μη κινησιογενής δυσκινησία	
98810	Paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia	Paroxysmic non-kinesigenic choreoathetosis		Παροξυσμική μη κινησιογενής δυσκινησία	Παροξυσμική μη κινησιογενής χοριοαθέτωση
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia		G24.8	Παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία	
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	Familial PKD		Παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία	Οικογενής PKD
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	Familial paroxysmal kinesigenic dyskinesia		Παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία	Οικογενής παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia	Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis		Παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία	Παροξυσμική κινησιογενής χοριοαθέτωση
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia		G24.1	Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	Autosomal dominant Segawa syndrome		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	Αυτοσωμική επικρατές σύνδρομο Segawa
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	DYT5a		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	DYT5a
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	GTPCH1-deficient DRD		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	GTPCH1-deficient DRD
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	GTPCH1-deficient dopa-responsive dystonia		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	GTPCH1-deficient δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	HPD with marked diurnal fluctuation		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	HPD με έντονη ημερήσια διακύμανση
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia	Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	Κληρονομική προοδευτική δυστονία με έντονη ημερήσια διακύμανση
98807	Primary dystonia, DYT13 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT13	
98807	Primary dystonia, DYT13 type	DYT13		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT13	DYT13
98807	Primary dystonia, DYT13 type	Primary dystonia with mixed phenotype		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT13	Πρωτοπαθής δυστονία με ανάμεικτους φαινοτύπους
98807	Primary dystonia, DYT13 type	Primary torsion dystonia with predominant craniocervical or upper limb onset		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT13	Πρωτοπαθής συστροφική δυστονία με επικρατέστερη έναρξη κρανιοαυχενική ή ανώ άκρων
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma		C83.3	Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma	Large cell lymphoma of the mediastinum		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	Μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα του μεσοθωρακίου
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma	Med-DLBCL		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	Med-DLBCL
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma	Mediastinal diffuse large-cell lymphoma with sclerosis		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	Διάχυτο μεσοθωρακικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα με σκλήρυνση
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma	Primary mediastinal clear cell lymphoma of B-cell type		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό διαυγών κυττάρων λέμφωμα β-κυττάρων
98835	Acute undifferentiated leukemia		C95.0	Οξεία αδιαφοροποίητη λευχαιμία	
98835	Acute undifferentiated leukemia	Acute myeloid leukemia, minimal differentiation, FAB M0		Οξεία αδιαφοροποίητη λευχαιμία	Οξεία μυελογενής λευχαιμία, ελάχιστη διαφοροποιημένη, FAB M0

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98833	Acute myeloblastic leukemia without maturation		C92.0	Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία χωρίς ωρίμανση των κυττάρων	
98833	Acute myeloblastic leukemia without maturation	AML M1		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία χωρίς ωρίμανση των κυττάρων	AML M1
98833	Acute myeloblastic leukemia without maturation	Acute myeloblastic leukemia M1		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία χωρίς ωρίμανση των κυττάρων	Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία M1
98834	Acute myeloblastic leukemia with maturation		C92.0	Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία με ωρίμανση των κυττάρων	
98834	Acute myeloblastic leukemia with maturation	AML M2		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία με ωρίμανση των κυττάρων	AML M2
98834	Acute myeloblastic leukemia with maturation	Acute myeloblastic leukemia M2		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία με ωρίμανση των κυττάρων	Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία M2
98831	Acute myeloid leukemia with 11q23 abnormalities		C92.6	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ανωμαλίες στο 11q23	
98831	Acute myeloid leukemia with 11q23 abnormalities	AML with 11q23 abnormalities		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ανωμαλίες στο 11q23	AML με ανωμαλίες στο 11q23
98832	Acute myeloid leukemia with minimal differentiation		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ελάχιστη διαφοροποίηση	
98832	Acute myeloid leukemia with minimal differentiation	AML M0		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ελάχιστη διαφοροποίηση	AML M0
98832	Acute myeloid leukemia with minimal differentiation	Minimally differentiated acute myeloblastic leukemia		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ελάχιστη διαφοροποίηση	Ελάχιστα διαφοροποιημένη οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία
98829	Acute myeloid leukemia with abnormal bone marrow eosinophils inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)		C92.5	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ανωμαλίες στα ηωσινόφιλα του μυελού των οστών inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)	
98829	Acute myeloid leukemia with abnormal bone marrow eosinophils inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)	AML with abnormal bone marrow eosinophils inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ανωμαλίες στα ηωσινόφιλα του μυελού των οστών inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)	OML με ανωμαλίες στα ηωσινόφιλα του μυελού των οστών inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)
98827	Unclassified myelodysplastic syndrome		D46.7	Αταξινόμητο μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	
98825	Unclassified myelodysplastic/myeloproliferative disease		C94.6	Αταξινόμητη μυελοδυσπλαστική/μυελοπερπλαστική νόσος	
98825	Unclassified myelodysplastic/myeloproliferative disease	Unclassified mixed myelodysplastic/myeloproliferatic syndrome		Αταξινόμητη μυελοδυσπλαστική/μυελοπερπλαστική νόσος	Αταξινόμητο μυελοδυσπλαστικό/μυελοπερπλαστικό σύνδρομο
98826	Refractory anemia		D46.7	Ανθεκτική αναιμία	
98823	Chronic myelomonocytic leukemia		C93.1	Χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
98823	Chronic myelomonocytic leukemia	CMML		Χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	CMML
98824	Atypical chronic myeloid leukemia		C92.2	Άτυπη χρόνια μυελογενής λευχαιμία	
98824	Atypical chronic myeloid leukemia	Subacute myeloid leukemia		Άτυπη χρόνια μυελογενής λευχαιμία	Υποξεία μυελογενής λευχαιμία
98852	Desquamative interstitial pneumonia		J84.1	Διάμεση αποφλοιωτική πνευμονία	
98851	Mast cell leukemia		C94.3	Λευχαιμία μαστοκυττάρων	
98848	Indolent systemic mastocytosis		D47.0	Ανώδυνη συστηματική μαστοκυττάρωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98850	Aggressive systemic mastocytosis		C96.2	Επιθετική συστηματική μαστοκυττάρωση	
98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm		C96.2	Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενο αιματολογικό νεόπλασμα	
98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	SM-AHN		Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενο αιματολογικό νεόπλασμα	SM-AHN
98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	SM-AHNMD		Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενο αιματολογικό νεόπλασμα	SM-AHNMD
98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm	Systemic mastocytosis with an associated clonal hematologic non-mast cell lineage disease		Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενο αιματολογικό νεόπλασμα	Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενη κλωνική αιματολογική νόσος της σειράς των μη-μαστοκυττάρων
98839	Intravascular large B-cell lymphoma		C83.3	Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	
98839	Intravascular large B-cell lymphoma	Angioendotheliomatosis proliferans systemisata		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	Αγγειοendoθηλιομάτωση proliferans systemisata
98839	Intravascular large B-cell lymphoma	Angiotropic large cell lymphoma		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	Αγγειοτροπικό λέμφωμα μεγάλων κυττάρων
98839	Intravascular large B-cell lymphoma	Intravascular lymphomatosis		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	Ενδοαγγειακή λεμφωμάτωση
98839	Intravascular large B-cell lymphoma	Malignant angioendotheliomatosis		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	Κακοήθης αγγειοendoθηλιομάτωση
98839	Intravascular large B-cell lymphoma	Tappeiner-Pfleger disease		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων Β κυττάρων	Νόσος Tappeiner-Pfleger
98842	Lymphomatoid papulosis		C86.6	Λεμφωματοειδής βλατίδωση	
98842	Lymphomatoid papulosis	LyP		Λεμφωματοειδής βλατίδωση	LyP
98841	Anaplastic large cell lymphoma		C84.6	Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	
98841	Anaplastic large cell lymphoma	ALCL	C84.7	Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	ALCL
98841	Anaplastic large cell lymphoma	CD30 positive anaplastic large cell lymphoma		Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	CD30 θετικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα
98841	Anaplastic large cell lymphoma	Ki-1 positive anaplastic large cell lymphoma		Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	Θετικό Ki-1 αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα
98841	Anaplastic large cell lymphoma	Primary systemic ALCL		Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	Πρωτοπαθής συστηματική ALCL
98841	Anaplastic large cell lymphoma	sACL		Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	sACL
589608	Linear hypopigmentation and craniofacial asymmetry with acral, ocular and brain anomalies			Γραμμική υποχρωμάτωση και κρανιοπροσωπική ασυμμετρία με ανωμαλίες οφθαλμικές και εγκεφαλικές	
589608	Linear hypopigmentation and craniofacial asymmetry with acral, ocular and brain anomalies	RHOA-related mosaic ectodermal dysplasia		Γραμμική υποχρωμάτωση και κρανιοπροσωπική ασυμμετρία με ανωμαλίες οφθαλμικές και εγκεφαλικές	Σχετική μωσαϊκή εξωδερμική δυσπλασία-RHOA
98868	Southeast Asian ovalocytosis		D58.1	Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	
98868	Southeast Asian ovalocytosis	Hereditary ovalocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	Κληρονομούμενη ελλειπτοκυττάρωση
98868	Southeast Asian ovalocytosis	Melanesian elliptocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	Ελλειπτοκυττάρωση Μελανησίας

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98868	Southeast Asian ovalocytosis	Melanesian ovalocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	Ελλειπτοκυττάρωση Μελανησίας
98868	Southeast Asian ovalocytosis	SAO		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	SAO
98868	Southeast Asian ovalocytosis	Stomatocytic elliptocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	Στοματοκυτταρική ελλειπτοκυττάρωση
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I		D64.4	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I	CDA I		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	CDA I
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I	CDA type 1		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	CDA type 1
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I	CDA type I		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	CDA type I
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I	Congenital dyserythropoietic anemia type 1		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 1
589618	Dystonia 28		G24.8	Δυστονία 28	
589618	Dystonia 28	DYT28		Δυστονία 28	DYT28
589618	Dystonia 28	KMT2B-related dystonia		Δυστονία 28	Δυστονία που σχετίζεται με KMT2B
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III		D64.4	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III	CDA III		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	CDA III
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III	CDA type 3		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	CDA type 3
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III	CDA type III		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	CDA type III
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III	Congenital dyserythropoietic anemia type 3		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 3
589527	Spinocerebellar ataxia type 45		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 45	
589527	Spinocerebellar ataxia type 45	SCA45		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 45	SCA45
589547	GRIN2B-related developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder		F84.8	GRIN2B-σχετική αναπτυξιακή καθυστέρηση-νοητική υστέρηση και διαταραχές φάσματος του αυτισμού	
589542	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with JAK2 rearrangement		D47.1	Νεοπλάσματα της μυελοειδούς/λεμφικής σειράς σχετικά με αναδιάταξη του JAK2	
589542	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with JAK2 rearrangement	Myeloid/lymphoid neoplasms with PCM1-JAK2		Νεοπλάσματα της μυελοειδούς/λεμφικής σειράς σχετικά με αναδιάταξη του JAK2	Νεοπλάσματα της μυελοειδούς/λεμφικής σειράς με PCM1-JAK2
589442	Short stature-skeletal dysplasia-retinal degeneration-intellectual disability-sensorineural hearing loss syndrome			Σύνδρομο κοντού αναστήματος-σκελετικής δυσπλασίας-εκφυλισμού αμφιβληστροειδούς-νοητικής υστέρησης-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής	
589442	Short stature-skeletal dysplasia-retinal degeneration-intellectual disability-sensorineural hearing loss syndrome	Liberfarb syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-σκελετικής δυσπλασίας-εκφυλισμού αμφιβληστροειδούς-νοητικής υστέρησης-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής	Σύνδρομο Liberfarb

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
589435	Spondylometaphyseal dysplasia-corneal dystrophy syndrome			Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακής δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς	
589435	Spondylometaphyseal dysplasia-corneal dystrophy syndrome	SMD-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακής δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς	Σύνδρομο SMD-δυστροφίας κερατοειδούς
589522	Spinocerebellar ataxia type 46		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλidική αταξία τύπου 46	
589522	Spinocerebellar ataxia type 46	SCA46		Νωτιαιοπαρεγκεφαλidική αταξία τύπου 46	SCA46
589515	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome		G11.8	Σύνδρομο PUM1-σχετικής αναπτυξιακής αναπηρίας-αταξίας-σπασμών	
589515	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome	PADDAS syndrome		Σύνδρομο PUM1-σχετικής αναπτυξιακής αναπηρίας-αταξίας-σπασμών	Σύνδρομο PADDAS
589515	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome	SCA47		Σύνδρομο PUM1-σχετικής αναπτυξιακής αναπηρίας-αταξίας-σπασμών	SCA47
98856	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1	
98856	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1	AR-CMT2B1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1	AR-CMT2B1
98856	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1
98856	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1	Autosomal recessive axonal CMT4C1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1	υποσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C1
98879	Hemophilia B		D67	Αιμορροφιλία Β	
98879	Hemophilia B	Christmas disease		Αιμορροφιλία Β	Νόσος Christmas
98879	Hemophilia B	Factor IX deficiency		Αιμορροφιλία Β	Ανεπάρκεια παράγοντα IX
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II		D64.4	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	CDA II		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	CDA II
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	CDA type 2		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	CDA type 2
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	CDA type II		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	CDA type III
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	Congenital dyserythropoietic anemia type 2		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 2
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	Hereditary erythroblastic multinuclearity with a positive acidified-serum test (hempas)		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	Κληρονομούμενη ερυθροβλαστική πολυπυρήνωση με θετικό τεστ σε οξύφιλο ορό
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II	SEC23B-CDG		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	SEC23B-CDG
98872	Primary acquired pure red cell aplasia		D60.0	Πρωτοπαθής επίκτητη απλασία αιμινών ερυθροκυττάρων	
98872	Primary acquired pure red cell aplasia	Primary acquired PRCA		Πρωτοπαθής επίκτητη απλασία αιμινών ερυθροκυττάρων	Πρωτοπαθής επίκτητη PRCA
98871	Transient erythroblastopenia of childhood		D60.1	Παροδική ερυθροβλαστοπενία της παιδικής ηλικίας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98871	Transient erythroblastopenia of childhood	Transient acquired pure red cell aplasia		Παροδική ερυθροβλαστοπενία της παιδικής ηλικίας	Παροδική επίκτητη απλασία αμιγών ερυθροκυττάρων
98878	Hemophilia A		D66	Αιμορροφιλία Α	
98878	Hemophilia A	FVIII deficiency		Αιμορροφιλία Α	Ανεπάρκεια FVIII
98878	Hemophilia A	Factor VIII deficiency		Αιμορροφιλία Α	Ανεπάρκεια παράγοντα VIII
98897	Oculopharyngodistal myopathy		G71.0	Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων	
98897	Oculopharyngodistal myopathy	OPDM		Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων	OPDM
98897	Oculopharyngodistal myopathy	Oculopharyngeal distal myopathy		Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων	Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων
98895	Becker muscular dystrophy		G71.0	Μυϊκή δυστροφία του Becker	
98895	Becker muscular dystrophy	BMD		Μυϊκή δυστροφία του Becker	BMD
98895	Becker muscular dystrophy	Becker dystrophinopathy		Μυϊκή δυστροφία του Becker	Δυστροφινοπάθεια του Becker
98896	Duchenne muscular dystrophy		G71.0	Μυϊκή δυστροφία του Duchenne	
98896	Duchenne muscular dystrophy	DMD		Μυϊκή δυστροφία του Duchenne	DMD
98896	Duchenne muscular dystrophy	Severe dystrophinopathy, Duchenne type		Μυϊκή δυστροφία του Duchenne	Σοβαρή δυστροφινοπάθεια τύπου Duchenne
98902	Amish nemaline myopathy		G71.2	Νηματοειδής μυοπάθεια τύπου Amish	
98890	Early-onset X-linked optic atrophy		H47.2	Πρώιμης έναρξης φυλοσύνδετη οπτική ατροφία	
98890	Early-onset X-linked optic atrophy	Non-Leber type optic atrophy with early-onset		Πρώιμης έναρξης φυλοσύνδετη οπτική ατροφία	Μη-Leber τύπου οπτική ατροφία με πρώιμη έναρξη
98890	Early-onset X-linked optic atrophy	OPA2		Πρώιμης έναρξης φυλοσύνδετη οπτική ατροφία	OPA2
98890	Early-onset X-linked optic atrophy	Optic atrophy type 2		Πρώιμης έναρξης φυλοσύνδετη οπτική ατροφία	Οπτική ατροφία τύπου 2
98893	Congenital muscular dystrophy type 1B		G71.2	Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1B	
98893	Congenital muscular dystrophy type 1B	CMD1B		Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1B	CMD1B
98893	Congenital muscular dystrophy type 1B	MDC1B		Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1B	MDC1B
98912	Late-onset distal myopathy, Markesbery-Griggs type		G71.8	Όψιμης έναρξης μυοπάθεια άκρων τύπου Markesbery-Griggs	
98912	Late-onset distal myopathy, Markesbery-Griggs type	ZASP-related myofibrillar myopathy		Όψιμης έναρξης μυοπάθεια άκρων τύπου Markesbery-Griggs	Μυοϊνώδης μυοπάθεια σχετική με ZASP
98911	Distal myotilinopathy		G71.8		
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		G61.0	Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	AIDP		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	AIDP
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	Acute idiopathic demyelinating polyneuropathy		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	Οξεία ιδιοπαθής απομυελινωτική πολυνευροπάθεια
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	Acute inflammatory polyneuropathy		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	Οξεία φλεγμονώδης πολυνευροπάθεια
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	GBS, acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathic form		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	GBS, Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπαθητική μορφή
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	Guillain-Barré syndrome, acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathic form		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	Σύνδρομο Guillain-Barré, Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
98918	Acute motor axonal neuropathy		G61.0	Οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια	
98918	Acute motor axonal neuropathy	AMAN		Οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια	AMAN
98918	Acute motor axonal neuropathy	Acute pure motor GBS		Οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια	Οξύ αμιγές κινητικό GBS
98918	Acute motor axonal neuropathy	Acute pure motor Guillain-Barré syndrome		Οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια	Οξύ αμιγές κινητικό αξονικό σύνδρομο Guillain-Barré
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy		G61.0	Οξεία κινητική και αισθητική αξονική νευροπάθεια	
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy	AMSAN		Οξεία κινητική και αισθητική αξονική νευροπάθεια	AMSAN
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy	Acute motor-sensory axonal GBS		Οξεία κινητική και αισθητική αξονική νευροπάθεια	Οξεία κινητική και αισθητική αξονική GBS
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy	Acute motor-sensory axonal Guillain-Barré syndrome		Οξεία κινητική και αισθητική αξονική νευροπάθεια	Οξύ κινητικό και αισθητικό αξονικό σύνδρομο Guillain-Barré
98904	Congenital myopathy with excess of thin filaments		G71.2	Συγγενής μυοπάθεια με πλεόνασμα λεπτών νηματίων	
98904	Congenital myopathy with excess of thin filaments	Actin myopathy		Συγγενής μυοπάθεια με πλεόνασμα λεπτών νηματίων	Μυοπάθεια ακτίνης
98908	Neutral lipid storage myopathy		E75.5	Μυοπάθεια αποθήκευσης ουδέτερων λιπών	
98908	Neutral lipid storage myopathy	NLSDM		Μυοπάθεια αποθήκευσης ουδέτερων λιπών	NLSDM
98908	Neutral lipid storage myopathy	Neutral lipid storage disease with myopathy without ichthyosis		Μυοπάθεια αποθήκευσης ουδέτερων λιπών	Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με μυοπάθεια χωρίς ιχθύαση
98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis		E75.5	Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με ιχθύαση	
98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis	Dorfman-Chanarin disease		Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με ιχθύαση	Νόσος του Dorfman-Chanarin
98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis	NLSDI		Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με ιχθύαση	NLSDI
98909	Desminopathy		G71.8	Δεσμιοπάθεια	
98909	Desminopathy	Desmin-related myofibrillar myopathy		Δεσμιοπάθεια	Μυοϊνδική μυοπάθεια σχετική με δεσμίνη
98934	Huntington disease-like 2		G10	Νόσος παρόμοια του Huntington 2	
98934	Huntington disease-like 2	HDL2		Νόσος παρόμοια του Huntington 2	HDL2

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98919	Miller Fisher syndrome		G61.0	Σύνδρομο Miller Fisher	
98919	Miller Fisher syndrome	Cranial variant of GBS		Σύνδρομο Miller Fisher	Κρανιακές παραλλαγές του GBS
98919	Miller Fisher syndrome	Cranial variant of Guillain-Barré syndrome		Σύνδρομο Miller Fisher	Κρανιακές παραλλαγές του συνδρόμου Guillain-Barré
98919	Miller Fisher syndrome	Fisher syndrome		Σύνδρομο Miller Fisher	Σύνδρομο Fisher
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1		G12.2	Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 1		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαία μυϊκή ατροφία των άκρων 1
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Autosomal recessive spinal muscular atrophy with respiratory distress		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Diaphragmatic spinal muscular atrophy		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Distal hereditary motor neuropathy type 6		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	Κληρονομώμενη κινητική νευροπάθεια των άκρων τύπου 6
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Distal-HMN type 6		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	HMN των άκρων τύπου 6
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	SIANRF		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	SIANRF
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	SMARD1		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	SMARD1
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	Severe infantile axonal neuropathy with respiratory failure type 1		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	Σοβαρή παιδική αξονική νευροπάθεια με αναπνευστική ανεπάρκεια τύπου 1
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	dHMN6		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	dHMN6
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	dSMA1		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	dSMA1
98922	Blake pouch cyst		Q03.1	Κύστη του θύλακα του Blake	
98942	Coloboma of choroid and retina		Q14.8	Κολόβωμα χοριοειδούς και αμφιβληστροειδή	
98938	Colobomatous microphthalmia		Q11.2	Κολοβωματώδης μικροφθαλμία	
98938	Colobomatous microphthalmia	MAC		Κολοβωματώδης μικροφθαλμία	MAC
98938	Colobomatous microphthalmia	Microphthalmia with colobomatous cyst		Κολοβωματώδης μικροφθαλμία	Μικροφθαλμία με κολοβωματώδη κύστη
98938	Colobomatous microphthalmia	Microphthalmia-anophthalmia-coloboma syndrome		Κολοβωματώδης μικροφθαλμία	Σύνδρομο μικροφθαλμίας-ανοφθαλμίας κολοβώματος
98947	Coloboma of optic disc		Q14.2	Κολόβωμα οπτικού δίσκου	
98947	Coloboma of optic disc	Coloboma of optic papilla		Κολόβωμα οπτικού δίσκου	Κολόβωμα οπτικής θηλής
98945	Coloboma of macula		Q14.8	Κολόβωμα ωχράς κηλίδας	
98946	Coloboma of eyelid		Q10.3	Κολόβωμα βλεφάρων	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98943	Coloboma of eye lens		Q12.2	Κολόβωμα οπτικών φακών	
98944	Coloboma of iris		Q13.0	Κολόβωμα ίριδας	
98958	Climatic droplet keratopathy		H18.5	Κερατοειδοπάθεια σταγονιδίων κλιματικού τύπου	
98958	Climatic droplet keratopathy	Honey-droplet corneal dystrophy		Κερατοειδοπάθεια σταγονιδίων κλιματικού τύπου	Δυστροφία κερατοειδούς δίκην σταγονιδίων μελιού
98957	Gelatinous drop-like corneal dystrophy		H18.5	Ζελατινώδης σταγονοειδής δυστροφία κερατοειδούς	
98957	Gelatinous drop-like corneal dystrophy	GDCD		Ζελατινώδης σταγονοειδής δυστροφία κερατοειδούς	GDCD
98957	Gelatinous drop-like corneal dystrophy	Primary familial amyloidosis of the cornea		Ζελατινώδης σταγονοειδής δυστροφία κερατοειδούς	Πρωτοπαθής οικογενής αμυλοείδωση του κερατοειδούς
98957	Gelatinous drop-like corneal dystrophy	Subepithelial amyloidosis of the cornea		Ζελατινώδης σταγονοειδής δυστροφία κερατοειδούς	Υποεπιθηλιακή αμυλοείδωση του κερατοειδούς
98956	Epithelial basement membrane dystrophy		H18.5	Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	
98956	Epithelial basement membrane dystrophy	Anterior basement membrane dystrophy		Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	Δυστροφία πρόσθιας βασικής μεμβράνης
98956	Epithelial basement membrane dystrophy	Cogan microcystic epithelial dystrophy		Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	Επιθηλιακή μικροκυστική δυστροφία του Cogan
98956	Epithelial basement membrane dystrophy	EBMD		Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	EBMD
98956	Epithelial basement membrane dystrophy	Map-dot-fingerprint dystrophy		Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	Δυστροφία δίκην "χάρτη-τελείας-δακτυλικού αποτυπώματος" (map-dot-fingerprint)
98955	Lisch epithelial corneal dystrophy		H18.5	Επιθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Lisch	
98955	Lisch epithelial corneal dystrophy	Band-shaped and whorled microcystic dystrophy of the corneal epithelium		Επιθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Lisch	Μικροκυστική δυστροφία του κερατοειδικού επιθηλίου σε σχήμα ταινίας και σπριμοειδούς μορφής
98955	Lisch epithelial corneal dystrophy	LECD		Επιθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Lisch	LECD
98954	Meesmann corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς Meesmann	
98954	Meesmann corneal dystrophy	Juvenile hereditary epithelial dystrophy of Meesmann		Δυστροφία κερατοειδούς Meesmann	Νεανική κληρονομική επιθηλιακή δυστροφία του Meesmann
98954	Meesmann corneal dystrophy	MECD		Δυστροφία κερατοειδούς Meesmann	MECD
98964	Lattice corneal dystrophy type I		H18.5	Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	
98964	Lattice corneal dystrophy type I	Biber-Haab-Dimmer dystrophy		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Δυστροφία Biber-Haab-Dimmer
98964	Lattice corneal dystrophy type I	Classic lattice corneal dystrophy		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Κλασική δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς
98964	Lattice corneal dystrophy type I	LCD1		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	LCD1
98964	Lattice corneal dystrophy type I	LCDI		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	LCDI
98964	Lattice corneal dystrophy type I	Lattice corneal dystrophy type 1		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου 1

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98963	Granular corneal dystrophy type II		H18.5	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	
98963	Granular corneal dystrophy type II	Avellino corneal dystrophy		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	Δυστροφία κερατοειδούς Avellino
98963	Granular corneal dystrophy type II	GCD2		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	GCD2
98963	Granular corneal dystrophy type II	GCDII		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	GCDII
98963	Granular corneal dystrophy type II	Granular corneal dystrophy type 2		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 2
98963	Granular corneal dystrophy type II	Granular-lattice corneal dystrophy		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	Κοκκιώδης-δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς
98962	Granular corneal dystrophy type I		H18.5	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	
98962	Granular corneal dystrophy type I	Classic GCD		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Κλασική GCD
98962	Granular corneal dystrophy type I	Classic granular corneal dystrophy		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Κλασική κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς
98962	Granular corneal dystrophy type I	Corneal dystrophy Groenouw type I		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Κοκκιώδης δυστροφία Groenouw τύπου I
98962	Granular corneal dystrophy type I	GCD1		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	GCD1
98962	Granular corneal dystrophy type I	GCDI		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	GCDI
98962	Granular corneal dystrophy type I	Granular corneal dystrophy type 1		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 1
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Anterior limiting membrane dystrophy type 1		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου 1
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Anterior limiting membrane dystrophy type I		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου I
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Atypical granular corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Άτυπη κοκκιώδης δυστροφία του κερατοειδούς
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Corneal dystrophy of Bowman layer type 1		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου 1
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Corneal dystrophy of Bowman layer type I		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου I
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Geographic corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Γεωγραφική δυστροφία κερατοειδούς
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Granular corneal dystrophy type 3		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 3
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Granular corneal dystrophy type III		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου III
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	RBCD		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	RBCD
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy	Superficial granular corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	Επιφανειακή κοκκιώδης δυστροφία του κερατοειδούς
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Anterior limiting membrane dystrophy type 2		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου 2
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Anterior limiting membrane dystrophy type II		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου II
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Corneal dystrophy of Bowman layer type 2		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου 2
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Corneal dystrophy of Bowman layer type II		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου II
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Curly fiber corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία κερατοειδούς δίκην "σγουρών ινών" (curly fibers)
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Honeycomb corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Κυψελοειδής δυστροφία κερατοειδούς
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	TBCD		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	TBCD
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy	Waardenburg-Jonker corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	Δυστροφία κερατοειδούς Waardenburg-Jonker
98959	Subepithelial mucinous corneal dystrophy		H18.5	Υποεπιθηλιακή βλενώδης δυστροφία του κερατοειδούς	
98959	Subepithelial mucinous corneal dystrophy	SMCD		Υποεπιθηλιακή βλενώδης δυστροφία του κερατοειδούς	SMCD
98971	Posterior amorphous corneal dystrophy		H18.5	Οπίσθια άμορφη δυστροφία κερατοειδούς	
98971	Posterior amorphous corneal dystrophy	PACD		Οπίσθια άμορφη δυστροφία κερατοειδούς	PACD
98971	Posterior amorphous corneal dystrophy	Posterior amorphous stromal dystrophy		Οπίσθια άμορφη δυστροφία κερατοειδούς	Οπίσθια άμορφη στρωματική δυστροφία
98972	Central cloudy dystrophy of François		H18.5	Δυστροφία με κεντρική θόλωση του François	
98972	Central cloudy dystrophy of François	CCDF		Δυστροφία με κεντρική θόλωση του François	CCDF
98972	Central cloudy dystrophy of François	Central cloudy corneal dystrophy of François		Δυστροφία με κεντρική θόλωση του François	Δυστροφία με κεντρική θόλωση κερατοειδούς του François
98973	Posterior polymorphous corneal dystrophy		H18.5	Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	
98973	Posterior polymorphous corneal dystrophy	PPCD		Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	PPCD
98973	Posterior polymorphous corneal dystrophy	Posterior polymorphous dystrophy		Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία
98973	Posterior polymorphous corneal dystrophy	Schlichting dystrophy		Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	Δυστροφία Schlichting
98974	Fuchs endothelial corneal dystrophy		H18.5	Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	
98974	Fuchs endothelial corneal dystrophy	Endoepithelial corneal dystrophy		Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς
98974	Fuchs endothelial corneal dystrophy	FECD		Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	FECD
98974	Fuchs endothelial corneal dystrophy	Late hereditary endothelial dystrophy		Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	Κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία που εμφανίζεται καθυστερημένα
98967	Schnyder corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98967	Schnyder corneal dystrophy	Crystalline stromal dystrophy		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	Κρυσταλλική στρωματική δυστροφία
98967	Schnyder corneal dystrophy	Hereditary crystalline stromal dystrophy of Schnyder		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	Κληρονομική κρυσταλλική στρωματική δυστροφία του Schnyder
98967	Schnyder corneal dystrophy	SCCD		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	SCCD
98967	Schnyder corneal dystrophy	SCD		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	SCD
98967	Schnyder corneal dystrophy	Schnyder crystalline corneal dystrophy		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	Κρυσταλλική δυστροφία κερατοειδούς Schnyder
98967	Schnyder corneal dystrophy	Schnyder crystalline dystrophy sine crystals		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	Κρυσταλλική δυστροφία κερατοειδούς Schnyder χωρίς κρυστάλλους
98969	Macular corneal dystrophy		H18.5	Κηλιδώδης δυστροφία κερατοειδούς	
98969	Macular corneal dystrophy	Corneal dystrophy Groenouw type II		Κηλιδώδης δυστροφία κερατοειδούς	Δυστροφία κερατοειδούς Groenouw τύπου II
98969	Macular corneal dystrophy	Fehr corneal dystrophy		Κηλιδώδης δυστροφία κερατοειδούς	Δυστροφία κερατοειδούς Fehr
98969	Macular corneal dystrophy	MCD		Κηλιδώδης δυστροφία κερατοειδούς	MCD
98970	Fleck corneal dystrophy		H18.5	Δυστροφία κερατοειδούς Fleck	
98970	Fleck corneal dystrophy	FCD		Δυστροφία κερατοειδούς Fleck	FCD
98970	Fleck corneal dystrophy	François-Neetens speckled corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Fleck	François-Neetens κηλιδωτή δυστροφία κερατοειδούς
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I		H18.5	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	Autosomal dominant CHED		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	Αυτοσωμική επικρατούσα CHED
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	Autosomal dominant congenital hereditary endothelial dystrophy		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	Αυτοσωμική επικρατούσα συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	CHED1		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	CHED1
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	CHEDI		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	CHEDI
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	Congenital hereditary endothelial dystrophy type 1		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου 1
98976	Congenital glaucoma		Q15.0	Συγγενές γλαύκωμα	
98976	Congenital glaucoma	Buphthalmia		Συγγενές γλαύκωμα	Βουφθαλμία
98976	Congenital glaucoma	Buphthalmos		Συγγενές γλαύκωμα	Βουφθαλμός
98976	Congenital glaucoma	Buphthalmus		Συγγενές γλαύκωμα	Βουφθαλμός
98976	Congenital glaucoma	Primary congenital glaucoma		Συγγενές γλαύκωμα	Πρωτοπαθές συγγενές γλαύκωμα
98977	Juvenile glaucoma			Νεανικό γλαύκωμα	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98978	Axenfeld anomaly		Q15.0	Ανωμαλία Axenfeld	
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy		H35.5	Μελαγχρωματική δυστροφία σχήματος πεταλούδας	
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy	Butterfly-shaped pattern dystrophy		Μελαγχρωματική δυστροφία σχήματος πεταλούδας	Πεταλουδόμορφη δυστροφία αμφιβληστροειδούς
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy	Butterfly-shaped pigmentary macular dystrophy		Μελαγχρωματική δυστροφία σχήματος πεταλούδας	Πεταλουδόμορφη μελαγχρωματική δυστροφία ωχράς
99002	Reticular dystrophy of the retinal pigment epithelium		H35.5	Δικτυωτή δυστροφία στο μελάγχρουν επιθήλιο του αμφιβληστροειδή	
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy		H35.5	Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	AOFMD		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	AOFMD
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	AVMD		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	AVMD
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Adult-onset foveomacular dystrophy		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Adult-onset foveomacular dystrophy with choroidal neovascularization		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων με νεοαγγείωση του χοριοειδούς χιτώνα
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Adult-onset vitelliform macular dystrophy		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Gass disease		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Νόσος Gass
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Pseudo-Best disease		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Νόσος Pseudo-Best
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy	Pseudo-vitelliform macular dystrophy		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	Ψευδο-λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99003	Multifocal pattern dystrophy simulating fundus flavimaculatus		H35.5	Πολυεστιακής διάταξης δυστροφία που μιμείται ωχροκηλιδώδη βυθό	
99003	Multifocal pattern dystrophy simulating fundus flavimaculatus	Multifocal pattern dystrophy simulating Stargardt disease		Πολυεστιακής διάταξης δυστροφία που μιμείται ωχροκηλιδώδη βυθό	Πολυεστιακής διάταξης δυστροφία που μιμείται νόσο Stargardt
99004	Fundus pulverulentus		H35.5	Fundus pulverulentus	
99013	Spastic paraplegia type 7		G11.4	Σπαστική παραπληγία τύπου 7	
99013	Spastic paraplegia type 7	SPG7		Σπαστική παραπληγία τύπου 7	SPG7
99014	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 5		G60.0	Φιλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 5	
99014	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 5	CMT5X		Φιλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 5	CMT5X
99014	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 5	CMTX5		Φιλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 5	CMTX5
99015	Spastic paraplegia type 2		G11.4	Σπαστική παραπληγία τύπου 2	
99015	Spastic paraplegia type 2	SPG2		Σπαστική παραπληγία τύπου 2	SPG2
99015	Spastic paraplegia type 2	Spastic gait type 2		Σπαστική παραπληγία τύπου 2	Σπαστική βάδιση τύπου 2

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99015	Spastic paraplegia type 2	Spastic paraparesis type 2		Σπαστική παραπληγία τύπου 2	Σπαστική παραπάρεση τύπου 2
99015	Spastic paraplegia type 2	X-linked spastic paraplegia type 2		Σπαστική παραπληγία τύπου 2	Φιλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 2
585867	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)		C92.7	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;22)(q34.1;q11.2)	
585867	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)	AML with BCR-ABL1		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;22)(q34.1;q11.2)	AML με BCR-ABL1
585867	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)	AML with t(9;22)(q34.1;q11.2)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;22)(q34.1;q11.2)	AML με t(9;22)(q34.1;q11.2)
99027	Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy		E75.2	Αυτοσωμική επικρατής λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή	
99027	Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy	ADLD		Αυτοσωμική επικρατής λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή	ADLD
99027	Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy	Adult-onset autosomal dominant demyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική επικρατής λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή	Αυτοσωμική επικρατής απομυελινωτική λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή
586130	Sporadic fatal insomnia		A81.9	Σποραδική θανατηφόρος αυπνία	
99048	Pulmonary valve agenesis-intact ventricular septum-persistent ductus arteriosus syndrome		Q22.2	Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-ακέραιου κοιλιακού διαφράγματος-εμμένουτος αρτηριακού	
99048	Pulmonary valve agenesis-intact ventricular septum-persistent ductus arteriosus syndrome	APV/PDA, non-Fallot type		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-ακέραιου κοιλιακού διαφράγματος-εμμένουτος αρτηριακού	APV/PDA, τύπος non-Fallot
99050	Abnormal origin of right or left pulmonary artery from the aorta		Q25.7	Ανώμαλη εκβολή της δεξιάς ή αριστερής πνευμονικής αρτηρίας από την αορτή	
99050	Abnormal origin of right or left pulmonary artery from the aorta	Hemitruncus arteriosus		Ανώμαλη εκβολή της δεξιάς ή αριστερής πνευμονικής αρτηρίας από την αορτή	Hemitruncus arteriosus
99050	Abnormal origin of right or left pulmonary artery from the aorta	Pulmonary artery coming from the aorta		Ανώμαλη εκβολή της δεξιάς ή αριστερής πνευμονικής αρτηρίας από την αορτή	Πνευμονική αρτηρία προερχόμενη από την αορτή
99049	Pulmonary artery coming from patent ductus arteriosus		Q25.7	Πνευμονική αρτηρία προερχόμενη από ανοικτό αρτηριακό/βοτάλειο πόρο	Πνευμονική αρτηρία προερχόμενη από ανοικτό βοτάλειο πόρο
99056	Parachute tricuspid valve		Q22.8	Τριγλώχινα βαλβίδα "αλεξίπτωτο"	
99055	Congenital anomaly of the tricuspid valve chordae		Q22.8	Συγγενής ανωμαλία των τενοντικών χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας	
99055	Congenital anomaly of the tricuspid valve chordae	Congenital anomaly of tricuspid chordae tendineae		Συγγενής ανωμαλία των τενοντικών χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας	Συγγενής ανωμαλία των τενότιων χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας
99055	Congenital anomaly of the tricuspid valve chordae	Congenital anomaly of tricuspid tendinous chords		Συγγενής ανωμαλία των τενοντικών χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας	Συγγενής ανωμαλία των τενότιων χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας
99058	Hypoplasia of the mitral valve annulus		Q23.2	Υποπλασία δακτυλίου μιτροειδούς βαλβίδας	
99057	Congenital mitral stenosis		Q23.2	Συγγενής στένωση μιτροειδούς βαλβίδας	
99060	Congenital unguarded mitral orifice		Q23.3	Συγγενής στένωση μιτροειδούς βαλβίδας	
99059	Congenital supraavalvular mitral ring		Q23.2	Συγγενής στένωση μιτροειδούς βαλβίδας	
99062	Mitral valve agenesis		Q23.3	Αγενεσία μιτροειδούς βαλβίδας	
99061	Accessory mitral valve tissue		Q23.8	Συνεργικός ιστός μιτροειδούς βαλβίδας	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98606	Syndromic orbital border hypoplasia			Σύνδρομη υποπλασία ορίων οφθαλμικού κόγχου	
98606	Syndromic orbital border hypoplasia	Urrets-Zavalía syndrome		Σύνδρομη υποπλασία ορίων οφθαλμικού κόγχου	Σύνδρομο Urrets-Zavalía
98676	Autosomal recessive isolated optic atrophy		H47.2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη οπτική ατροφία	
98676	Autosomal recessive isolated optic atrophy	Autosomal recessive non-syndromic optic atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη οπτική ατροφία	Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη-σύνδρομη οπτική ατροφία
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form		H47.2	Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, κλασσική μορφή	
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	Autosomal dominant optic atrophy, Kjer type		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, κλασσική μορφή	Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, τύπου Kjer
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	Kjer optic atrophy		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, κλασσική μορφή	Οπτική ατροφία τύπου Kjer
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	Optic atrophy type 1		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, κλασσική μορφή	Οπτική ατροφία τύπου 1
98619	Rare isolated myopia			Σπάνια μεμονωμένη μυωπία	
583595	Serine biosynthesis pathway deficiency, infantile/juvenile form		E88.8	Ανεπάρκεια του μονοπατιού της βιοσύνθεσης της σερίνης, παιδική/νεανική μορφή	
583856	Isolated splenic vein thrombosis		I82.8	Μεμονωμένη θρόμβωση σπληνικής φλέβας	
583861	Isolated mesenteric vein thrombosis		K55.0	Μεμονωμένη θρόμβωση μεσεντερίας φλέβας	
98686	Congenital trochlear nerve palsy		H49.1	Συγγενής παράλυση τροχλιακού νεύρου	
98686	Congenital trochlear nerve palsy	Congenital CNIV palsy		Συγγενής παράλυση τροχλιακού νεύρου	Συγγενής παράλυση CNIV
98686	Congenital trochlear nerve palsy	Congenital fourth cranial nerve palsy		Συγγενής παράλυση τροχλιακού νεύρου	Συγγενής παράλυση 4ου κρανιακού νεύρου
98686	Congenital trochlear nerve palsy	Congenital superior oblique palsy		Συγγενής παράλυση τροχλιακού νεύρου	Συγγενής παράλυση άνω λοξού οφθαλμικού μυός
583097	Congenital infiltrating lipomatosis of the face		L98.8	Συγγενής διθητική λιπώματωση προσώπου	
583097	Congenital infiltrating lipomatosis of the face	CIL-F		Συγγενής διθητική λιπώματωση προσώπου	CIL-F
583097	Congenital infiltrating lipomatosis of the face	Facial infused lipomatosis		Συγγενής διθητική λιπώματωση προσώπου	Διθητική λιπώματωση προσώπου
583097	Congenital infiltrating lipomatosis of the face	FibroadiPOSE infiltrating lipomatosis		Συγγενής διθητική λιπώματωση προσώπου	Ινολιτώδης διθητική λιπώματωση
98798	Isochromosomy Yq		Q98.6	Ισοχρωμοσωμία Yq	
98797	Isochromosomy Yp		Q98.6	Ισοχρωμοσωμία Yp	
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16		D56.0	Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεδεμένη με το χρώσσωμα 16	
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16	ATR syndrome linked to chromosome 16		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεδεμένη με το χρώσσωμα 16	ATR-σύνδρομο συνδεδεμένο με το χρώσσωμα 16
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16	ATR syndrome, deletion type		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεδεμένη με το χρώσσωμα 16	ATR- σύνδρομο, τύπος έλλειψης

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16	ATR-16 syndrome		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα 16	ATR-16 σύνδρομο
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16	Alpha thalassemia-intellectual disability syndrome, deletion type		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα 16	Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης, τύπος έλλειψης
98806	Primary dystonia, DYT6 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT6	
98806	Primary dystonia, DYT6 type	DYT6		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT6	DYT6
98806	Primary dystonia, DYT6 type	Generalized cervical and upper-limb-onset dystonia		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT6	Γενικευμένη δυστονία με έναρξη αυχενική και από τα άνω άκρα
98806	Primary dystonia, DYT6 type	Idiopathic torsion dystonia of mixed type		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT6	Ιδιοπαθής δυστονία συστροφής μεικτού τύπου
98805	Primary dystonia, DYT4 type		G24.1	Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT4	
98805	Primary dystonia, DYT4 type	DYT4		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT4	DYT4
98805	Primary dystonia, DYT4 type	Hereditary whispering dysphonia		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT4	Κληρονομική ψιθυριστή δυσφωνία
98784	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy		G40.0	Αυτοσωμική επικρατής νυχτερινή επιληψία μετωπιαίου λοβού	
98784	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy	ADNFLE		Αυτοσωμική επικρατής νυχτερινή επιληψία μετωπιαίου λοβού	ADNFLE
98784	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy	Autosomal dominant sleep-related hypermotor epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής νυχτερινή επιληψία μετωπιαίου λοβού	Αυτοσωμική επικρατής σχετική με τον ύπνο υπερκινητική επιληψία
98764	Spinocerebellar ataxia type 27		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 27	
98764	Spinocerebellar ataxia type 27	SCA27		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 27	SCA27
98763	Spinocerebellar ataxia type 14		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 14	
98763	Spinocerebellar ataxia type 14	SCA14		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 14	SCA14
98766	Spinocerebellar ataxia type 5		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 5	
98766	Spinocerebellar ataxia type 5	SCA5		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 5	SCA5
98765	Spinocerebellar ataxia type 4		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	
98765	Spinocerebellar ataxia type 4	SCA4		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	SCA4
98760	Spinocerebellar ataxia type 8		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 8	
98760	Spinocerebellar ataxia type 8	SCA8		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 8	SCA8
98759	Spinocerebellar ataxia type 17		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 17	
98759	Spinocerebellar ataxia type 17	HDL4		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 17	HDL4
98759	Spinocerebellar ataxia type 17	Huntington disease-like 4		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 17	Huntington disease-like 4

ORPHA code	Preferred Term	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98759	Spinocerebellar ataxia type 17	SCA17		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 17	SCA17
98762	Spinocerebellar ataxia type 12		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 12	
98762	Spinocerebellar ataxia type 12	SCA12		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 12	SCA12
98761	Spinocerebellar ataxia type 10		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 10	
98761	Spinocerebellar ataxia type 10	SCA10		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 10	SCA10
98772	Spinocerebellar ataxia type 19/22		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 19/22	
98772	Spinocerebellar ataxia type 19/22	SCA19/22		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 19/22	SCA19/22
98771	Spinocerebellar ataxia type 18		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 18	
98771	Spinocerebellar ataxia type 18	SCA18		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 18	SCA18
98773	Spinocerebellar ataxia type 21		G11.1	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 21	
98773	Spinocerebellar ataxia type 21	SCA21		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 21	SCA21
98768	Spinocerebellar ataxia type 13		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 13	
98768	Spinocerebellar ataxia type 13	SCA13		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 13	SCA13
98767	Spinocerebellar ataxia type 11		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 11	
98767	Spinocerebellar ataxia type 11	SCA11		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 11	SCA11
98769	Spinocerebellar ataxia type 15/16		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 15/16	
98769	Spinocerebellar ataxia type 15/16	SCA15/16		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 15/16	SCA15/16
580940	QRICH1-related intellectual disability-chondrodysplasia syndrome			Σύνδρομο QRICH1-σχετικής νοητικής υστέρησης-χονδροδυσπλασίας	
580951	Punctate inner choroidopathy			Στικτική εσωτερική χοριοειδοπάθεια/χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια (PIC)	Στικτική εσωτερική χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια (PIC)
580933	Lethal brain and heart developmental defects			Θανατηφόρα ελαττώματα εγκεφαλικής και καρδιακής ανάπτυξης	
98755	Spinocerebellar ataxia type 1		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 1	
98755	Spinocerebellar ataxia type 1	SCA1		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 1	SCA1
98756	Spinocerebellar ataxia type 2		G11.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2	
98756	Spinocerebellar ataxia type 2	SCA2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2	SCA2
98757	Spinocerebellar ataxia type 3		G11.8	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	Azorean disease of the nervous system		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Νόσος των Αζορών του νευρικού συστήματος
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	MJD		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	MJD
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	Machado disease		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Νόσος Machado
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	Machado-Joseph disease		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Νόσος Machado-Joseph
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	Nigro-spino-dentatal degeneration with nuclear ophthalmoplegia		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	Εκφύλιση φαίο-νωτιαίο-οδοντική με πυρηνική οφθαλμοπληγία
98757	Spinocerebellar ataxia type 3	SCA3		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	SCA3
98758	Spinocerebellar ataxia type 6		G11.2	Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 6	
98758	Spinocerebellar ataxia type 6	SCA6		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 6	SCA6
581271	Cramp-fasciculation syndrome		G90.8	Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-κραμπιών	
98345	Rare idiopathic male infertility		N46	Σπάνια ιδιοπαθής ανδρική υπογονιμότητα	
580572	Intraductal tubulopapillary neoplasm of pancreas		C25.8	Ενδοτορικό σωληνοθηλώδες νεόπλασμα του παγκρέατος	
580572	Intraductal tubulopapillary neoplasm of pancreas	ITPN		Ενδοτορικό σωληνοθηλώδες νεόπλασμα του παγκρέατος	ITPN
576074	Middle East respiratory syndrome			Αναπνευστικό σύνδρομο της Μέσης Ανατολής	
576074	Middle East respiratory syndrome	MERS		Αναπνευστικό σύνδρομο της Μέσης Ανατολής	MERS
575553	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy		I67.8	Καθεψίνη Α-σχετική αρτηριοπάθεια-AEE-Λευκοεγκεφαλοπάθεια	
575553	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy	CARASAL		Καθεψίνη Α-σχετική αρτηριοπάθεια-AEE-Λευκοεγκεφαλοπάθεια	CARASAL
576379	Iatrogenic Creutzfeldt-Jakob disease		A81.0	Ιατρογενής νόσος Creutzfeldt-Jakob	
576379	Iatrogenic Creutzfeldt-Jakob disease	Iatrogenic MCJ		Ιατρογενής νόσος Creutzfeldt-Jakob	Ιατρογενής MCJ
576379	Iatrogenic Creutzfeldt-Jakob disease	iCJD		Ιατρογενής νόσος Creutzfeldt-Jakob	iCJD
576349	NLR4-related familial cold autoinflammatory syndrome		D89.8	NLR4-σχετικό οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
576349	NLR4-related familial cold autoinflammatory syndrome	FCAS4		NLR4-σχετικό οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	FCAS4
576349	NLR4-related familial cold autoinflammatory syndrome	Familial cold autoinflammatory syndrome 4		NLR4-σχετικό οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	Οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο 4
576349	NLR4-related familial cold autoinflammatory syndrome	NLR4-related familial cold urticaria		NLR4-σχετικό οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	NLR4-σχετική οικογενής ψυχρή αυτοφλεγμονώδης κνίδωση
576370	Variant Creutzfeldt-Jakob disease		A81.0	Παραλλαγές νόσου Creutzfeldt-Jakob	
576370	Variant Creutzfeldt-Jakob disease	Variant MCJ		Παραλλαγές νόσου Creutzfeldt-Jakob	Παραλλαγές MCJ

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
576370	Variant Creutzfeldt-Jakob disease	vCJD		Παραλλαγές νόσου Creutzfeldt-Jakob	vCJD
576242	Intermediate atrioventricular septal defect			Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού διαφράγματος	
576242	Intermediate atrioventricular septal defect	Intermediate AVSD		Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού διαφράγματος	Ενδιάμεσο AVSD
576242	Intermediate atrioventricular septal defect	Intermediate atrioventricular canal defect		Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού διαφράγματος	Μεταβατική βλάβη κολποκοιλιακού καναλιού
576242	Intermediate atrioventricular septal defect	Transitional atrioventricular canal defect		Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού διαφράγματος	Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού καναλιού
576278	SATB2-associated syndrome			Σύνδρομο σχετικό με SATB2	
576278	SATB2-associated syndrome	SAS		Σύνδρομο σχετικό με SATB2	SAS
574957	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial JAK1 deficiency		D84.8	Αυτοσωμική υπολειπομένη μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας μερικής ανεπάρκειας του JAK1	
574957	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial JAK1 deficiency	Autosomal recessive MSMD due to partial JAK1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπομένη μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας μερικής ανεπάρκειας του JAK1	Αυτοσωμική υπολειπομένη MSMD εξαιτίας μερικής ανεπάρκειας του JAK1
574918	Predisposition to severe viral infection due to IRF7 deficiency		D84.8	Προδιάθεση σε σοβαρές ιογενείς λοιμώξεις εξαιτίας ανεπάρκειας του IRF7	
573278	Split cord malformation			Δισχιδής ράχη/Μυελοσχισία	Μυελοσχισία
573278	Split cord malformation	SCM		Δισχιδής ράχη/Μυελοσχισία	SCM
572428	Infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia			Πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση με έναρξη στην παιδική ηλικία-υπογαμμασφαιριναιμία	
572428	Infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia	OAS1 deficiency		Πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση με έναρξη στην παιδική ηλικία-υπογαμμασφαιριναιμία	OAS1 ανεπάρκεια
572428	Infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia	OAS1-related infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia		Πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση με έναρξη στην παιδική ηλικία-υπογαμμασφαιριναιμία	OAS1-σχετική παιδικής έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτείνωση-υπογαμμασφαιριναιμία
98434	Hereditary combined deficiency of vitamin K-dependent clotting factors		D68.2	Κληρονομική συνδυασμένη ανεπάρκεια παραγόντων πήξης εξαρτώμενων από τη βιταμίνη Κ	
98434	Hereditary combined deficiency of vitamin K-dependent clotting factors	Hereditary combined deficiency of factors II, VII, IX and X		Κληρονομική συνδυασμένη ανεπάρκεια παραγόντων πήξης εξαρτώμενων από τη βιταμίνη Κ	Κληρονομική συνδυασμένη ανεπάρκεια παραγόντων II, VII, IX και X
572798	WARS2-related combined oxidative phosphorylation defect		E88.8	WARS2-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
572798	WARS2-related combined oxidative phosphorylation defect	Mitochondrial tryptophanyl-tRNA synthetase deficiency		WARS2-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	Ανεπάρκεια μιτοχονδριακής τρυπτοφανικής t RNA συνθετάσης
572761	DONSON-related microcephaly-short stature-limb abnormalities spectrum			DONSON-Συγγενής μικροκεφαλία-κοντό ανάστημα-φάσμα ανωμαλιών άκρων	
572013	Posterior-predominant lissencephaly-broad flat pons and medulla-midline crossing defects syndrome			Σύνδρομο οπίσθιας επικρατούσας λυσεγκεφαλίας-πεπλατυσμένης γέφυρας και προμήκη-βλαβών διάβασης μέσης γραμής	Σύνδρομο οπίσθιας επικρατούσας λυσεγκεφαλίας-πεπλατυσμένης γέφυρας και προμήκη-βλαβών διάβασης μέσης γραμής
572333	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome plus			Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου	
572333	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome plus	3q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου	Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q23
572333	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome plus	BPES plus		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου	BPES plus

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
570762	Infective endocarditis		I33.0	Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα	
570762	Infective endocarditis	Bacterial endocarditis		Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα	Βακτηριακή ενδοκαρδίτιδα
570762	Infective endocarditis	Infectious endocarditis		Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα	Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα
570491	QRSL1-related combined oxidative phosphorylation defect		E88.8	QRSL1-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορύλιωσης	
570491	QRSL1-related combined oxidative phosphorylation defect	QRSL1-related COXPD		QRSL1-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορύλιωσης	QRSL1-σχετική COXPD
570470	Ricin poisoning		T62.2	Δηλητηρίαση από ρικίνη/από το φυτό Ricinus Communis (ρεταινολαδιά)	QRSL1-σχετική COXPD
570422	Galactose mutarotase deficiency		E88.8	Ανεπάρκεια γαλακτόζης μουταροτάσης	
570422	Galactose mutarotase deficiency	GALM deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτόζης μουταροτάσης	GALM ανεπάρκεια
570422	Galactose mutarotase deficiency	Galactosemia type 4		Ανεπάρκεια γαλακτόζης μουταροτάσης	Γαλακτοζαιμία τύπου 4
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		C17.1	Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		C17.2	Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		C17.3	Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		C17.8	Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		C17.0	Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104075	Adenocarcinoma of the small intestine		D01.4	Αδενοκαρκίνωμα λεπτού εντέρου	
104075	Adenocarcinoma of the small intestine	Adenocarcinoma of the small bowel		Αδενοκαρκίνωμα λεπτού εντέρου	Αδενοκαρκίνωμα λεπτού εντέρου
103920	Undetermined colitis		K52.3	Απροσδιόριστη κολίτιδα	
103918	Tropical pancreatitis		K86.1	Τροπική παγκρεατίτιδα	
103918	Tropical pancreatitis	TCP		Τροπική παγκρεατίτιδα	TCP
103918	Tropical pancreatitis	Tropical calcific chronic pancreatitis		Τροπική παγκρεατίτιδα	Τροπική λιθιασική χρόνια παγκρεατίτιδα
103910	Congenital enterocyte heparan sulfate deficiency		P78.3		
103908	Congenital sodium diarrhea		P78.3	Συγγενής διάρροια νατρίου	
103908	Congenital sodium diarrhea	Na-H exchange deficiency		Συγγενής διάρροια νατρίου	Ανεπάρκεια ανταλλαγής ιόντων Na-H
103908	Congenital sodium diarrhea	Non-syndromic congenital sodium diarrhea		Συγγενής διάρροια νατρίου	Μη συνδρομική συγγενής διάρροια νατρίου
103909	Trehalase deficiency		E74.3	Ανεπάρκεια τρεχαλόζης	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
103909	Trehalase deficiency	Isolated trehalose intolerance		Ανεπάρκεια τρεχαλόζης	Μεμονωμένη δυσανεξία στην τρεχαλόζη
103907	Chronic diarrhea due to glucoamylase deficiency		E74.3	Χρόνια διάρροια εξαιτίας ανεπάρκειας γλυκοαμυλάσης	
103907	Chronic diarrhea due to glucoamylase deficiency	Maltase-glucoamylase deficiency		Χρόνια διάρροια εξαιτίας ανεπάρκειας γλυκοαμυλάσης	Ανεπάρκεια μαλτάσης-γλυκοαμυλάσης
102724	Acute myeloid leukemia with t(8;21)(q22;q22) translocation		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία με μετατόπιση t(8;21)(q22;q22)	
102724	Acute myeloid leukemia with t(8;21)(q22;q22) translocation	AML with t(8;21)(q22;q22) translocation		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με μετατόπιση t(8;21)(q22;q22)	AML με μετατόπιση t(8;21)(q22;q22)
102379	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent		C92.8	Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αλκυλιωτικούς παράγοντες	
102379	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent	AML and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αλκυλιωτικούς παράγοντες	AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αλκυλιωτικούς παράγοντες
102381	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type 2 inhibitor		C92.0	Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αναστολείς της τοποϊσομεράσης τύπου 2	
102381	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type 2 inhibitor	AML and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type 2 inhibitor		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αναστολείς της τοποϊσομεράσης τύπου 2	AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αναστολείς της τοποϊσομεράσης τύπου 2
101932	Anomaly of the mitral subvalvular apparatus		Q23.8	Ανωμαλίες του υποβαλβιδικού συστήματος της μιτροειδούς	
101685	Rare non-syndromic intellectual disability		F73	Σπάνια μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
101685	Rare non-syndromic intellectual disability	Rare NSID	F71	Σπάνια μη συνδρομική νοητική υστέρηση	Σπάνια NSID
101685	Rare non-syndromic intellectual disability		F72	Σπάνια μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
101685	Rare non-syndromic intellectual disability		F70	Σπάνια μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
101351	Familial isolated congenital asplenia		Q89.0	Οικογενής μεμονωμένη συγγενής ασπληνία	
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia		G24.1	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη/dopa	Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia	Autosomal recessive Segawa syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Segawa
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia	DYT5b		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	DYT5b
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia	Tyrosine hydroxylase deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	Ανεπάρκεια τυροσίνης υδροξυλάσης
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia	Tyrosine hydroxylase-deficient dopa-responsive dystonia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	Ανεπάρκεια τυροσίνης υδροξυλάσης ανταποκρινόμενη σε dopa
101111	Spinocerebellar ataxia type 25		G11.8	Νωτιαίο-παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 25	
101111	Spinocerebellar ataxia type 25	SCA25		Νωτιαίο-παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 25	SCA25
101112	Spinocerebellar ataxia type 26		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 26	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101112	Spinocerebellar ataxia type 26	SCA26		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 26	SCA26
101109	Spinocerebellar ataxia type 28		G11.1	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 28	
101109	Spinocerebellar ataxia type 28	SCA28		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 28	SCA28
101110	Spinocerebellar ataxia type 20		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 20	
101110	Spinocerebellar ataxia type 20	SCA20		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 20	SCA20
101108	Spinocerebellar ataxia type 23		G11.2	Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 23	
101108	Spinocerebellar ataxia type 23	SCA23		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 23	SCA23
101334	African tick typhus		A77.1	Αφρικανικός τύφος από κρότωνα	
101330	Porphyria cutanea tarda		E80.1	Βραδεία δερματική πορφυρία	
101330	Porphyria cutanea tarda	PCT		Βραδεία δερματική πορφυρία	PCT
101206	Pulmonary valve agenesis-tetralogy of Fallot-absence of ductus arteriosus syndrome		Q22.2	Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-απουσίας αρτηριακού πόρου	
101206	Pulmonary valve agenesis-tetralogy of Fallot-absence of ductus arteriosus syndrome	APV/ADA, Fallot type		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-απουσίας αρτηριακού πόρου	APV/PDA, τύπος Fallot
101206	Pulmonary valve agenesis-tetralogy of Fallot-absence of ductus arteriosus syndrome	Absence of pulmonary valve-Fallot tetralogy-absence of ductus arteriosus syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-απουσίας αρτηριακού πόρου	Σύνδρομο απουσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-έλλειψης αρτηριακού πόρου
101206	Pulmonary valve agenesis-tetralogy of Fallot-absence of ductus arteriosus syndrome	PVA/ADA, Fallot type		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-απουσίας αρτηριακού πόρου	PDA/ADA, τύπος Fallot
101085	Charcot-Marie-Tooth disease type 1F		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1F	
101085	Charcot-Marie-Tooth disease type 1F	CMT1F		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1F	CMT1F
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1A	
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A	CMT1A		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1A	CMT1A
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A	Microduplication 17p12		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1A	Μικροδπλασιασμός 17p12
101082	Charcot-Marie-Tooth disease type 1B		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1B	
101082	Charcot-Marie-Tooth disease type 1B	CMT1B		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1B	CMT1B
101083	Charcot-Marie-Tooth disease type 1C		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1C	
101083	Charcot-Marie-Tooth disease type 1C	CMT1C		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1C	CMT1C
101084	Charcot-Marie-Tooth disease type 1D		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1D	
101084	Charcot-Marie-Tooth disease type 1D	CMT1D		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1D	CMT1D

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101077	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 3		G60.0	Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3	
101077	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 3	CMT3X		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3	CMT3X
101077	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 3	CMTX3		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3	CMTX3
101078	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 4		G60.0	Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	
101078	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 4	CMT4X		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	CMT4X
101078	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 4	CMTX4		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	CMTX4
101078	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 4	Cowchock syndrome		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	Σύνδρομο Cowchock
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1		G60.0	Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1	
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1	CMT1X		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1	CMT1X
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1	CMTX1		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1	CMTX1
101076	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 2		G60.0	Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2	
101076	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 2	CMTX2		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2	CMTX2
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H	AR-CMT2C		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	AR-CMT2C
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H	Autosomal recessive axonal CMT4C2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C2
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H	Axonal Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal involvement		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	Αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth με πυραμιδική συνδρομή
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H	CMT2H		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	CMT2H
101101	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2	
101101	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2	AR-CMT2B2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2	AR-CMT2B2
101101	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2	Autosomal recessive axonal CMT4C3		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C3
101101	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness		G60.0	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με βράγχος φωνής	
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness	ARCMT2K		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με βράγχος φωνής	ARCMT2K
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness	Autosomal recessive axonal CMT4C4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με βράγχος φωνής	Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C4
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2K		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με βράγχος φωνής	Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2K

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101096	Aregenerative anemia		D46.7	Αναμία μη αναγεννητική	
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features		G40.0	Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	ADEAF		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	ADEAF
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	ADLTE		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	ADLTE
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	ADPEAF		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	ADPEAF
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	Autosomal dominant lateral temporal lobe epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	Αυτοσωμική επικρατής επιληψία πλάγιου κροταφιαίου λοβού
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	Partial epilepsy with auditory aura		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	Μερική επιληψία με ακουστική αύρα
101046	Autosomal dominant epilepsy with auditory features	Partial epilepsy with auditory features		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστική συνδρομή	Μερική επιληψία με ακουστική συνδρομή
101068	Congenital stromal corneal dystrophy		H18.5	Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	
101068	Congenital stromal corneal dystrophy	CSCD		Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	CSCD
101068	Congenital stromal corneal dystrophy	Congenital hereditary stromal dystrophy		Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	Συγγενής κληρονομική δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς
101068	Congenital stromal corneal dystrophy	Witschel dystrophy		Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	Δυστροφία Witschel
101063	Situs inversus totalis		Q89.3	Ολική αναστροφή οργάνων	
101063	Situs inversus totalis	Complete situs inversus		Ολική αναστροφή οργάνων	Ολική αναστροφή οργάνων
101063	Situs inversus totalis	Complete situs inversus viscerum		Ολική αναστροφή οργάνων	Ολική αναστροφή σπλαχνικών οργάνων
101063	Situs inversus totalis	Situs inversus		Ολική αναστροφή οργάνων	Αναστροφή οργάνων
101023	Cleft hard palate		Q35.1	Σχιστία σκληρής υπερώας	
101009	Autosomal dominant spastic paraplegia type 29		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 29	
101009	Autosomal dominant spastic paraplegia type 29	SPG29		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 29	SPG29
101010	Autosomal spastic paraplegia type 30		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 30	
101010	Autosomal spastic paraplegia type 30	SPG30		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 30	SPG30
101011	Autosomal dominant spastic paraplegia type 31		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 31	
101011	Autosomal dominant spastic paraplegia type 31	SPG31		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 31	SPG31
101016	Romano-Ward syndrome		I45.8	Σύνδρομο Romano-Ward	
101016	Romano-Ward syndrome	Romano-Ward long QT syndrome		Σύνδρομο Romano-Ward	Σύνδρομο μακρού QT Romano-Ward

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101039	Female restricted epilepsy with intellectual disability			Επιληψία περιορισμένη στο θηλυκό φύλο με νοητική υστέρηση	
101039	Female restricted epilepsy with intellectual disability	EFMR		Επιληψία περιορισμένη στο θηλυκό φύλο με νοητική υστέρηση	EFMR
101039	Female restricted epilepsy with intellectual disability	Juberg-Hellman syndrome		Επιληψία περιορισμένη στο θηλυκό φύλο με νοητική υστέρηση	Σύνδρομο Juberg-Hellman
101028	Transaldolase deficiency		E74.8	Ανεπάρκεια τρανσαλδολάσης	
101028	Transaldolase deficiency	TALDO deficiency		Ανεπάρκεια τρανσαλδολάσης	Ανεπάρκεια TALDO
100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 3	
100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3	Strümpell disease		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 3	Νόσος Strümpell
100978	Cloverleaf skull-asphyxiating thoracic dysplasia syndrome		Q87.5	Σύνδρομο κρανιοσυνόστωσης-ασφυκτικής θωρακικής δυσπλασίας	
100978	Cloverleaf skull-asphyxiating thoracic dysplasia syndrome	Benallegue-Lacete syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνόστωσης-ασφυκτικής θωρακικής δυσπλασίας	Σύνδρομο Benallegue-Lacete
100991	Autosomal dominant spastic paraplegia type 10		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 10	
100991	Autosomal dominant spastic paraplegia type 10	SPG10		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 10	SPG10
100989	Autosomal dominant spastic paraplegia type 8		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 8	
100989	Autosomal dominant spastic paraplegia type 8	SPG8		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 8	SPG8
100988	Autosomal dominant spastic paraplegia type 6		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 6	
100988	Autosomal dominant spastic paraplegia type 6	SPG6		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 6	SPG6
100986	Autosomal recessive spastic paraplegia type 5A		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 5A	
100986	Autosomal recessive spastic paraplegia type 5A	SPG5A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 5A	SPG5A
100985	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 4	
100985	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	SPG4		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 4	SPG4
100999	Autosomal dominant spastic paraplegia type 19		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 19	
100999	Autosomal dominant spastic paraplegia type 19	SPG19		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 19	SPG19
101000	Autosomal recessive spastic paraplegia type 20		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 20	
101000	Autosomal recessive spastic paraplegia type 20	Childhood-onset spastic paraparesis-distal muscle wasting syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 20	Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης με έναρξη κατά την παιδική ηλικία - απώλειας μυϊκής μάζας μιών άκρων
101000	Autosomal recessive spastic paraplegia type 20	SPG20		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 20	SPG20

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101000	Autosomal recessive spastic paraplegia type 20	Troyer syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 20	Σύνδρομο Troyer
100997	X-linked spastic paraplegia type 16		G11.4	Φιλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 16	
100997	X-linked spastic paraplegia type 16	SPG16		Φιλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 16	SPG16
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 17	
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17	SPG17		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 17	SPG17
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17	Silver syndrome		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 17	Σύνδρομο Silver
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17	Spastic paraplegia-amyotrophy of hands and feet		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 17	Σπαστική παραπληγία-Αμυτροφία χεριών και ποδιών
100995	Autosomal recessive spastic paraplegia type 14		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 14	
100995	Autosomal recessive spastic paraplegia type 14	SPG14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 14	SPG14
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15	Hereditary spastic paraparesis type 15		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	Κληρονομική σπαστική παραπάρεση τύπου 15
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15	Kjellin syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	Σύνδρομο Kjellin
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15	SPG15		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	SPG15
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15	Spastic paraplegia-retinal degeneration syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-εκφύλισης αμφιβληστροειδή
100993	Autosomal dominant spastic paraplegia type 12		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 12	
100993	Autosomal dominant spastic paraplegia type 12	SPG12		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 12	SPG12
100994	Autosomal dominant spastic paraplegia type 13		G11.4	Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 13	
100994	Autosomal dominant spastic paraplegia type 13	SPG13		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 13	SPG13
101007	Autosomal recessive spastic paraplegia type 27		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 27	
101007	Autosomal recessive spastic paraplegia type 27	SPG27		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 27	SPG27
101008	Autosomal recessive spastic paraplegia type 28		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 28	
101008	Autosomal recessive spastic paraplegia type 28	SPG28		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 28	SPG28
101005	Autosomal recessive spastic paraplegia type 25		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 25	
101005	Autosomal recessive spastic paraplegia type 25	Autosomal recessive spastic paraplegia-disc herniation syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 25	Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης σπαστικής παραπληγίας-δισκοκήλης
101005	Autosomal recessive spastic paraplegia type 25	SPG25		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 25	SPG25

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
101006	Autosomal recessive spastic paraplegia type 26		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 26	
101006	Autosomal recessive spastic paraplegia type 26	GM2 synthase deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 26	Ανεπάρκεια συνθετάσης GM2
101006	Autosomal recessive spastic paraplegia type 26	SPG26		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 26	SPG26
101003	Autosomal recessive spastic paraplegia type 23		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 23	
101003	Autosomal recessive spastic paraplegia type 23	Lison syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 23	Σύνδρομο Lison
101003	Autosomal recessive spastic paraplegia type 23	SPG23		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 23	SPG23
101003	Autosomal recessive spastic paraplegia type 23	Spastic paraparesis-vitiligo-premature graying-characteristic facies syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 23	Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-λευκής-πρόωρο γκριζάρισμα μαλλιών-με χαρακτηριστικό προσωπίο
101004	Autosomal recessive spastic paraplegia type 24		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 24	
101004	Autosomal recessive spastic paraplegia type 24	SPG24		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 24	SPG24
101001	Autosomal recessive spastic paraplegia type 21		G11.4	Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 21	
101001	Autosomal recessive spastic paraplegia type 21	Mast syndrome		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 21	Σύνδρομο Mast
101001	Autosomal recessive spastic paraplegia type 21	SPG21		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 21	SPG21
100085	Primary hepatic neuroendocrine carcinoma		C22.7	Πρωτοπαθές ηπατικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
100084	Middle ear neuroendocrine tumor		C30.1	Νευροενδοκρινής όγκος μέσου ωτός	
100084	Middle ear neuroendocrine tumor		D14.0	Νευροενδοκρινής όγκος μέσου ωτός	
100086	Gallbladder neuroendocrine tumor		C23	Νευροενδοκρινής όγκος χοληδόχου κύστης	
100093	Carcinoid syndrome		E34.0	Καρκινοειδές σύνδρομο	
100093	Carcinoid syndrome	Malignant carcinoid syndrome		Καρκινοειδές σύνδρομο	Κακόηθες καρκινοειδές σύνδρομο
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency		E80.2	Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	ALAD porphyria		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	Πορφυρία ALAD
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	Porphyria due to ALAD deficiency		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALAD
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	Porphyria due to delta-aminolevulinatase deficiency		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της δεϋδρατάσης του δ-αμινολεβουλικού οξέος
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency	Porphyria of Doss		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	Πορφυρία του Doss
100973	FRAXE intellectual disability			Νοητική υστέρηση FRAXE	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
100973	FRAXE intellectual disability	Intellectual disability associated with fragile site FRAXE		Νοητική υστέρηση FRAXE	Νοητική υστέρηση σχετική με εύθραστη περιοχή FRAXE
100974	FRAXF syndrome		Q99.2	Σύνδρομο FRAXF	Σύνδρομο σχετικό με εύθραστη περιοχή FRAXF
100976	Bathing suit ichthyosis		Q80.2	Ιχθύαση τύπου μαγιό μπάνιου	
100976	Bathing suit ichthyosis	BSI		Ιχθύαση τύπου μαγιό μπάνιου	BSI
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema		T78.3	Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	ACE inhibitor-related acquired angioedema		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Επίκτητο αγγειοίδημα που σχετίζεται με αναστολείς MEA
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	ACEI-related acquired angioedema		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Επίκτητο αγγειοίδημα που σχετίζεται με αναστολείς MEA
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	Acquired angioedema with normal C1 inhibitor		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Επίκτητο αγγειοίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	Acquired angioedema with normal C1INH		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Επίκτητο αγγειοίδημα με φυσιολογικό C1INH
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	RAAS-blocker-induced angioedema		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς RAAS
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	RAAS-blocker-induced angioneurotic edema		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Αγγειονευρωτικό οίδημα που προκαλείται από αναστολείς RAAS
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	RAE		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	RAE
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioneurotic edema		Αγγειοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	Αγγειονευρωτικό οίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης
100069	Semantic dementia		G31.0	Σημασιολογική άνοια	
100069	Semantic dementia	Semantic primary progressive aphasia		Σημασιολογική άνοια	Σημασιολογική πρωτοπαθής προοδευτική αφασία
100069	Semantic dementia	Semantic variant PPA		Σημασιολογική άνοια	Σημασιολογική παραλλαγή PPA
100070	Progressive non-fluent aphasia		G31.0	Προοδευτική μη ρέουσα αφασία	
100070	Progressive non-fluent aphasia	Agrammatic variant of PPA		Προοδευτική μη ρέουσα αφασία	Αγραμματική παραλλαγή PPA
100070	Progressive non-fluent aphasia	Agrammatic variant of primary progressive aphasia		Προοδευτική μη ρέουσα αφασία	Αγραμματική παραλλαγή πρωτοπαθούς προοδευτικής αφασίας
100070	Progressive non-fluent aphasia	Non-fluent variant PPA		Προοδευτική μη ρέουσα αφασία	Μη ρέουσα παραλλαγή PPA
100075	Neuroendocrine tumor of stomach		C16.9	Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	
100075	Neuroendocrine tumor of stomach	GNET		Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	GNET
100075	Neuroendocrine tumor of stomach	Gastric NET		Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	Γαστρικός GNET
100075	Neuroendocrine tumor of stomach	Gastric neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	Γαστρικός νευροενδοκρινής όγκος

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
100075	Neuroendocrine tumor of stomach	NET of stomach		Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	NET στομάχου
100071	Mosaic trisomy 3		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 3	
100071	Mosaic trisomy 3	Mosaic trisomy chromosome 3		Μωσαϊκή τρισωμία 3	Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 3
100071	Mosaic trisomy 3	Trisomy 3 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 3	Τρισωμία 3 μωσαϊκισμός
100078	Ileal neuroendocrine tumor		C17.2	Νευροενδοκρινής όγκος ειλεού	
100078	Ileal neuroendocrine tumor	Ileal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινής όγκος ειλεού	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα ειλεού
100079	Neuroendocrine neoplasm of appendix		C18.1	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης	
100079	Neuroendocrine neoplasm of appendix	Appendiceal NEN	D37.3	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης	NEN σκωληκοειδούς απόφυσης
100079	Neuroendocrine neoplasm of appendix	Appendiceal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης
100079	Neuroendocrine neoplasm of appendix	NEN of appendix		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης	NEN σκωληκοειδούς απόφυσης
100082	Neuroendocrine tumor of anal canal		C21.1	Νευροενδοκρινής όγκος πρωκτικού σωλήνα	
100082	Neuroendocrine tumor of anal canal	NET of anal canal		Νευροενδοκρινής όγκος πρωκτικού σωλήνα	NET πρωκτικού σωλήνα
100083	Laryngeal neuroendocrine tumor		C32.1	Λαρυγγικός νευροενδοκρινής όγκος	
100083	Laryngeal neuroendocrine tumor		D14.1	Λαρυγγικός νευροενδοκρινής όγκος	
100080	Neuroendocrine tumor of the colon		C18.8	Νευροενδοκρινής όγκος κόλου	
100080	Neuroendocrine tumor of the colon	Colonic NET		Νευροενδοκρινής όγκος κόλου	NET κόλου
100080	Neuroendocrine tumor of the colon	NET of the colon		Νευροενδοκρινής όγκος κόλου	NET κόλου
100080	Neuroendocrine tumor of the colon	Neuroendocrine neoplasm of the colon		Νευροενδοκρινής όγκος κόλου	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα κόλου
100081	Neuroendocrine tumor of the rectum		C20	Νευροενδοκρινής όγκος ορθού	
100081	Neuroendocrine tumor of the rectum	NET of the rectum		Νευροενδοκρινής όγκος ορθού	NET ορθού
100081	Neuroendocrine tumor of the rectum	Rectal NET		Νευροενδοκρινής όγκος ορθού	NET ορθού
100081	Neuroendocrine tumor of the rectum	Rectal neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος ορθού	Νευροενδοκρινές νεόπλασμα ορθού
100035	Solitary necrotic nodule of the liver		D13.4	Μονήρης νεκρωτικός όζος του ήπατος	
100035	Solitary necrotic nodule of the liver	Hepatic solitary necrotic nodule		Μονήρης νεκρωτικός όζος του ήπατος	Μονήρης ηπατικός νεκρωτικός όζος
100043	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
100043	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A	CMTDIA		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	CMTDIA
100044	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου B	
100044	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B	CMTDIB		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου B	CMTDIB
100045	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	
100045	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C	CMTDIC		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	CMTDIC
100046	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	
100046	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D	CMTDID		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	CMTDID
100047	Esophageal duplication cyst		Q39.8	Οισοφαγική κύστη διπλασιασμού	
100048	Tubular duplication of the esophagus		Q39.8	Σωληνοειδής διπλασιασμός του οισοφάγου	
100016	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type F		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου F	
100015	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type E		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου E	
100012	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type B		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου B	
100011	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type A		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου A	
100014	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type D		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου D	
100013	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type C		Q04.3	Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου C	
100003	Intraneural perineurioma		D36.1	Ενδονευρικό περινευρίωμα	
100002	Extraneural perineurioma		D36.1	Εξωνευρικό περινευρίωμα	
100002	Extraneural perineurioma	Soft tissue perineurioma		Εξωνευρικό περινευρίωμα	Περινευρίωμα μαλακού ιστού
99989	Intermediate DEND syndrome		P70.2	Ενδιάμεσο σύνδρομο DEND	
99989	Intermediate DEND syndrome	Developmental delay-epilepsy-neonatal diabetes syndrome, intermediate form		Ενδιάμεσο σύνδρομο DEND	Σύνδρομο αναπτυξιακής υστέρησης-επιληψίας-νεογνικού διαβήτη, ενδιάμεση μορφή
99981	Apnea of prematurity		P28.4	Άπνοια προώρων	
99978	Klatskin tumor		C24.0	Ογκος Klatskin	
99978	Klatskin tumor	Hilar CCA		Ογκος Klatskin	Hilar CCA
99978	Klatskin tumor	Hilar cholangiocarcinoma		Ογκος Klatskin	Hilar χολαγγειοκαρκίνωμα
99977	Squamous cell carcinoma of the esophagus		C15.3	Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του οισοφάγου	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99977	Squamous cell carcinoma of the esophagus	ESCC	C15.4	Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του οισοφάγου	ESCC
99977	Squamous cell carcinoma of the esophagus	Esophageal epidermoid carcinoma	C15.1	Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του οισοφάγου	Οισοφαγικό επιδερμοειδές καρκίνωμα
99977	Squamous cell carcinoma of the esophagus	Esophageal squamous cell carcinoma	C15.0	Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του οισοφάγου	Οισοφαγικό καρκίνωμα πλακωδών κυττάρων
99976	Adenocarcinoma of the esophagus		C15.2	Αδενοκαρκίνωμα οισοφάγου	
99976	Adenocarcinoma of the esophagus	Esophageal adenocarcinoma	C15.5	Αδενοκαρκίνωμα οισοφάγου	Οισοφαγικό αδενοκαρκίνωμα
99965	O'Sullivan-McLeod syndrome		G12.8	Σύνδρομο O'Sullivan-McLeod	
99955	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B1		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B1	
99955	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B1	CMT4B1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B1	CMT4B1
99956	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B2		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B2	
99956	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B2	CMT4B2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B2	CMT4B2
99948	Charcot-Marie-Tooth disease type 4A		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4A	
99948	Charcot-Marie-Tooth disease type 4A	CMT4A		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4A	CMT4A
99947	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A2	
99947	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2	CMT2A2		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A2	CMT2A2
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D	CMT4D		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	CMT4D
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D	HMSN, Lom type		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	HMSN, Lom type
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D	HMSN-Lom		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	HMSN-Lom
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D	Hereditary motor and sensory neuropathy, Lom type		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Lom
99949	Charcot-Marie-Tooth disease type 4C		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4C	
99949	Charcot-Marie-Tooth disease type 4C	CMT4C		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4C	CMT4C
99952	Charcot-Marie-Tooth disease type 4F		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4F	
99952	Charcot-Marie-Tooth disease type 4F	CMT4F		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4F	CMT4F
99951	Charcot-Marie-Tooth disease type 4E		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4E	
99951	Charcot-Marie-Tooth disease type 4E	Autosomal recessive congenital hypomyelinating neuropathy		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4E	Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής υπομυελινωτική νευροπάθεια

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99951	Charcot-Marie-Tooth disease type 4E	CMT4E		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4E	CMT4E
99954	Charcot-Marie-Tooth disease type 4H		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4H	
99954	Charcot-Marie-Tooth disease type 4H	CMT4H		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4H	CMT4H
99953	Charcot-Marie-Tooth disease type 4G		G60.0	Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4G	
99953	Charcot-Marie-Tooth disease type 4G	CMT4G		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4G	CMT4G
99953	Charcot-Marie-Tooth disease type 4G	HMSNR		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4G	HMSNR
99953	Charcot-Marie-Tooth disease type 4G	Hereditary motor and sensory neuropathy, Russe Type		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4G	Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Russe
99940	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2F		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2F	
99940	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2F	CMT2F		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2F	CMT2F
99939	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2E		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2E	
99939	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2E	CMT2E		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2E	CMT2E
99942	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2I		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2I	
99942	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2I	CMT2I		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2I	CMT2I
99941	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2G		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2G	
99941	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2G	CMT2G		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2G	CMT2G
99944	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2K		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2K	
99944	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2K	CMT2K		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2K	CMT2K
99943	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2J		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2J	
99943	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2J	CMT2J		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2J	CMT2J
99946	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A1		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A1	
99946	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A1	CMT2A1		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A1	CMT2A1
99945	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2L		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2L	
99945	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2L	CMT2L		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2L	CMT2L
99931	Idiopathic pulmonary hemosiderosis		E83.1+	Ιδιοπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	
99931	Idiopathic pulmonary hemosiderosis		J99.8*	Ιδιοπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99936	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2B		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B	
99936	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2B	CMT2B		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B	CMT2B
99937	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2C		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2C	
99937	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2C	CMT2C		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2C	CMT2C
99938	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2D		G60.0	Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2D	
99938	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2D	CMT2D		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2D	CMT2D
99925	Invasive mole		D39.2	Διηθητική μύλη	
99926	Gestational choriocarcinoma		C58	Χοριοκαρκίνωμα της κύησης	
99927	Hydatidiform mole		O01.0	Υδατιδώδης μύλη κύησης	
99927	Hydatidiform mole	Molar pregnancy	O01.1	Υδατιδώδης μύλη κύησης	Μοριακή εγκυμοσύνη
99927	Hydatidiform mole		O01.9	Υδατιδώδης μύλη κύησης	
99928	Placental site trophoblastic tumor		D39.2	Τροφοβλαστικός όγκος της περιοχής εμφύτευσης του πλακούντα	
99928	Placental site trophoblastic tumor	PSST		Τροφοβλαστικός όγκος της περιοχής εμφύτευσης του πλακούντα	PSST
99930	Secondary pulmonary hemosiderosis		E83.1+	Δευτεροπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	
99930	Secondary pulmonary hemosiderosis		J99.8*	Δευτεροπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	
99917	Theca steroid-producing cell malignant tumor of ovary, not further specified		C56	Κακοήθης όγκος των ωθηκών εκ κυττάρων της θήκης που παράγουν στεροειδή, μη περαιτέρω προσδιορισμένος	
99917	Theca steroid-producing cell malignant tumor of ovary, not further specified	Theca (steroid-producing) cell cancer, not further specified		Κακοήθης όγκος των ωθηκών εκ κυττάρων της θήκης που παράγουν στεροειδή, μη περαιτέρω προσδιορισμένος	Καρκίνος των κυττάρων της θήκης που παράγουν στεροειδή, μη περαιτέρω προσδιορισμένος
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary		C56	Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary	Androblastoma		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	Ανδροβλάστωμα
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary	Arrhenoblastoma		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	Αρρενοβλάστωμα
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary	Ovarian Sertoli-Leydig cell cancer		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	Ωθηκικός καρκίνος των κυττάρων Sertoli-Leydig
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary	Ovarian malignant Sertoli-Leydig cell tumor		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	Ωθηκικός κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary	Virilizing ovarian tumor		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωθηκών	Αρρενοποιητικοί όγκοι των ωθηκών
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary		C56	Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων των ωθηκών	

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary	Granulosa cell cancer		Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων των ωοθηκών	Καρκίνος κοκκιωδών κυττάρων
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary	Granulosa cell malignant tumor		Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων των ωοθηκών	Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων
99922	Ocular cicatricial pemphigoid		L12+	Οφθαλμικό ουλώδες πεμφιγοειδές	
99922	Ocular cicatricial pemphigoid		H13.3*	Οφθαλμικό ουλώδες πεμφιγοειδές	
99908	Pigeon-breeder lung disease		J67.2	Πνευμονική νόσος εκτροφένων περιστεριών	
99908	Pigeon-breeder lung disease	Bird fancier lung		Πνευμονική νόσος εκτροφένων περιστεριών	Πνεύμονας ανθρώπου που ασχολείται με πουλιά
99907	House allergic alveolitis		J67.8	Αλλεργική κυψελίτιδα	
99914	Gynandroblastoma		D39.1	Γυνανδροβλάστωμα	
99914	Gynandroblastoma		D40.1	Γυνανδροβλάστωμα	
99912	Malignant dysgerminomatous germ cell tumor of the ovary		C56	Κακοήθης δυσгерμινωματώδης όγκος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών	
99912	Malignant dysgerminomatous germ cell tumor of the ovary	Dysgerminomatous germ cell cancer of the ovary		Κακοήθης δυσгерμινωματώδης όγκος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών	Δυσгерμινωματώδης καρκίνος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών
99912	Malignant dysgerminomatous germ cell tumor of the ovary	Malignant ovarian dysgerminoma		Κακοήθης δυσгерμινωματώδης όγκος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών	Κακοήθης ωοθηκικό δυσгерμίνωμα
99901	Acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency		E71.3	Ανεπάρκεια δευδρογενάσης 9 ακετυλο-συνεζύμου A	
99901	Acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency	ACAD9 deficiency		Ανεπάρκεια δευδρογενάσης 9 ακετυλο-συνεζύμου A	Ανεπάρκεια ACAD9
99906	Farmer's lung disease		J67.0	Νόσος πνεύμονα του αγρότη	
99898	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR1 deficiency		D84.8	Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1	
99898	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR1 deficiency	MSMD due to complete IFNgammaR1 deficiency		Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1	MSMD εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1
99898	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR1 deficiency	MSMD due to complete interferon gamma receptor 1 deficiency		Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1	MSMD εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας του υποδοχέα 1 της ιντερφερόνης γ
99898	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR1 deficiency	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon gamma receptor 1 deficiency		Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1	Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας του υποδοχέα 1 της ιντερφερόνης γ
99879	Familial isolated hyperparathyroidism		E21.0	Οικογενής μεμονωμένος υπερπαραθυρεοειδισμός	
99879	Familial isolated hyperparathyroidism	FIHPT		Οικογενής μεμονωμένος υπερπαραθυρεοειδισμός	FIHPT
99880	Hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome		E21.0	Σύνδρομο υπερπαραθυρεοειδισμού-όγκου στη γνάθο	
99880	Hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome	HPT-JT		Σύνδρομο υπερπαραθυρεοειδισμού-όγκου στη γνάθο	HPT-JT

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99877	Familial parathyroid adenoma		E21.0	Οικογενές αδένωμα παραθυρεοειδών	
99878	Primary parathyroid hyperplasia		E21.0	Πρωτοπαθής υπερπλασία παραθυρεοειδών	
99878	Primary parathyroid hyperplasia	Familial parathyroids hyperplasia		Πρωτοπαθής υπερπλασία παραθυρεοειδών	Οικογενής υπερπλασία παραθυρεοειδών
99878	Primary parathyroid hyperplasia	Hereditary parathyroids hyperplasia		Πρωτοπαθής υπερπλασία παραθυρεοειδών	Κληρονομική υπερπλασία παραθυρεοειδών
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion		E24.3	Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion	Adrenocorticotrophic hormone secretion syndrome		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	Σύνδρομο έκκρισης φλοιοεπινεφριδιοτρόπου ορμόνης
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion	Ectopic ACTH secreting tumor		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	Όγκος έκτοπης έκκρισης ACTH
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion	Ectopic Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	Έκτοπο σύνδρομο Cushing
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion	Occult ectopic ACTH secretion		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	Κρυφή έκτοπη έκκριση ACTH
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion	Paraneoplastic Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	Παρανεοπλασματικό σύνδρομο Cushing
99885	Isolated permanent neonatal diabetes mellitus		P70.2	Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	
99885	Isolated permanent neonatal diabetes mellitus	Isolated PNDM		Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	Μεμονωμένος PNDM
99885	Isolated permanent neonatal diabetes mellitus	Monogenic diabetes of infancy		Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	Παρανεοπλασματικό σύνδρομο Cushing
99886	Transient neonatal diabetes mellitus		P70.2	Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	
99886	Transient neonatal diabetes mellitus	TNDM		Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	TNDM
99865	Spermatocytic seminoma		C62.9	Σπερματοκυτταρικό σεμίνωμα	
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia		C91.0	Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα	
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia	B-ALL	C83.5	Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα	B-ALL
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor B-cell acute lymphocytic leukemia		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor B-cell acute lymphocytic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia		C91.0	Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα	
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor T-cell acute lymphocytic leukemia		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia	Precursor T-cell acute lymphocytic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα	Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia	T-ALL		Όξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από T λεμφοκύτταρα	T-ALL
99868	Thymic carcinoma		C37	Θυμικό καρκίνωμα	
99868	Thymic carcinoma	Malignant thymoma		Θυμικό καρκίνωμα	Κακόηθες θύμωμα
99867	Thymoma		D38.4	Θύμωμα	
99867	Thymoma	Primary thymic epithelial neoplasm	D15.0	Θύμωμα	Πρωτοπαθές νεόπλασμα του θυμικού επιθηλίου
99867	Thymoma	Primary thymic epithelial tumor		Θύμωμα	Πρωτοπαθής όγκος του θυμικού επιθηλίου
99869	Thymic neuroendocrine carcinoma		C37	Θυμικό νευροενδοκρινές καρκίνωμα	
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency		E74.0	Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	GSD due to muscle beta-enolase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	GSD λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	GSDXIII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	GSDXIII
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	Glycogenesis due to muscle beta-enolase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	Glycogenesis type 13		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	Γλυκογονίαση τύπου 13
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	Muscle enolase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	Ανεπάρκεια μυϊκής ενολάσης
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency	Muscular enolase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	Ανεπάρκεια μυϊκής ενολάσης
99845	Genetic recurrent myoglobinuria		R82.1	Γενετική περιοδική μιοσφαιρινουρία	
99846	Autosomal dominant myoglobinuria		R82.1	Αυτοσωμική επικρατής μιοσφαιρινουρία	
99857	Secondary syringomyelia		G95.0	Δευτεροπαθής συριγγομυελία	
99856	Primary syringomyelia		Q06.4	Πρωτοπαθής συριγγομυελία	
99856	Primary syringomyelia	Congenital syringomyelia		Πρωτοπαθής συριγγομυελία	Συγγενής συριγγομυελία
99852	Ravine syndrome		E75.2	Σύνδρομο Ravine	
99852	Ravine syndrome	Progressive encephalopathy with severe infantile anorexia		Σύνδρομο Ravine	Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με σοβαρή βρεφική ανορεξία
99852	Ravine syndrome	Reunion island-anorexia-vomiting which is irrepressible-neurological signs syndrome		Σύνδρομο Ravine	Σύνδρομο νήσου Reunion-ανορεξίας-ανεξέλεγκτου εμέτου-νευρολογικών σημείων
99832	Resistance to thyrotropin-releasing hormone syndrome		E03.1	Σύνδρομο αντίστασης στην ορμόνη απελευθέρωσης της θυρεοτροπίνης	
99832	Resistance to thyrotropin-releasing hormone syndrome	Central hypothyroidism due to TRH receptor deficiency		Σύνδρομο αντίστασης στην ορμόνη απελευθέρωσης της θυρεοτροπίνης	Κεντρικός υποθυρεοειδισμός εξαιτίας ανεπάρκειας του υποδοχέα TRH
99832	Resistance to thyrotropin-releasing hormone syndrome	TRH resistance syndrome		Σύνδρομο αντίστασης στην ορμόνη απελευθέρωσης της θυρεοτροπίνης	Σύνδρομο αντίστασης στην TRH

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99829	Yellow fever		A95.0	Κίτρινος πυρετός	
99829	Yellow fever	Bronze John	A95.1	Κίτρινος πυρετός	Bronze John
99829	Yellow fever	YF	A95.9	Κίτρινος πυρετός	YF
99829	Yellow fever	Yellow Jack		Κίτρινος πυρετός	Yellow Jack
99828	Dengue fever		A97.2	Δάγγειος πυρετός	
99828	Dengue fever	DF	A97.9	Δάγγειος πυρετός	DF
99828	Dengue fever	Dengue virus infection	A97.0	Δάγγειος πυρετός	Λοίμωξη από δάγκειο ιο
99828	Dengue fever		A97.1	Δάγγειος πυρετός	
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever		A98.0	Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever	CCHF		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	CCHF
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever	Congo fever		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	Πυρετός Κογκό
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever	Congo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	Αιμορραγικός πυρετός Κογκό
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever	Crimean hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας
99812	LIG4 syndrome		D81.1	Σύνδρομο LIG4	
99812	LIG4 syndrome	DNA ligase IV deficiency		Σύνδρομο LIG4	Ανεπάρκεια DNA ligase IV
99812	LIG4 syndrome	Ligase 4 syndrome		Σύνδρομο LIG4	Σύνδρομο Ligase 4
99819	Familial gestational hyperthyroidism		E05.8	Οικογενής υπερθυρεοειδισμός κύησης	
99824	Lassa fever		A96.2	Πυρετός Lassa	
99824	Lassa fever	LF		Πυρετός Lassa	LF
99824	Lassa fever	Lassa hemorrhagic fever		Πυρετός Lassa	Αιμορραγικός πυρετός Lassa
99825	Nipah virus disease		A98.8	Νόσος ιού Nipah	
99825	Nipah virus disease	Nipah encephalitis		Νόσος ιού Nipah	Εγκεφαλίτιδα Nipah
99825	Nipah virus disease	Nipah fever		Νόσος ιού Nipah	Πυρετός Nipah
99826	Marburg hemorrhagic fever		A98.3	Αιμορραγικός πυρετός Marburg	
99826	Marburg hemorrhagic fever	Green monkey disease		Αιμορραγικός πυρετός Marburg	Νόσος πράσινων πιθήκων

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99826	Marburg hemorrhagic fever	MHF		Αιμορραγικός πυρετός Marburg	MHF
99826	Marburg hemorrhagic fever	Marburg virus disease		Αιμορραγικός πυρετός Marburg	Νόσος ιού Marburg
99796	Subcortical band heterotopia		Q04.3	Εστιακή υποφλοιώδης ετεροτοπία	
99796	Subcortical band heterotopia	Subcortical laminar heterotopia		Εστιακή υποφλοιώδης ετεροτοπία	Εστιακή υποφλοιώδης ετεροτοπία
99798	Oligodontia		K00.0	Ολιγοδοντία	
99798	Oligodontia	Selective tooth agenesis		Ολιγοδοντία	Επιλεκτική αγενεσία οδόντων
99797	Anodontia		K00.0	Ανοδοντία	
99802	Hemimegalencephaly		Q04.5	Ημιμεγαλεγκεφαλία	
99802	Hemimegalencephaly	Unilateral megalencephaly		Ημιμεγαλεγκεφαλία	Ετερόπλευρη μεγαλεγκεφαλία
99803	Haddad syndrome		G47.3	Σύνδρομο Haddad	
99803	Haddad syndrome	Congenital central alveolar hypoventilation-Hirschsprung disease syndrome		Σύνδρομο Haddad	Σύνδρομο συγγενή κεντρικού κυψελιδικού υποαερισμού-νόσου Hirschsprung
99803	Haddad syndrome	Ondine-Hirschsprung disease		Σύνδρομο Haddad	Νόσος Ondine-Hirschsprung
99803	Haddad syndrome	Ondine-Hirschsprung syndrome		Σύνδρομο Haddad	Σύνδρομο Ondine-Hirschsprung
99806	Oculootodental syndrome		K07.8	Οφθαλμοοδοντοακουστικό σύνδρομο	
99806	Oculootodental syndrome	OOD		Οφθαλμοοδοντοακουστικό σύνδρομο	OOD
99807	PEHO-like syndrome		G31.8	Σύνδρομο PEHO-like	
99792	Dentin dysplasia-sclerotic bones syndrome		K00.5	Σύνδρομο δυσπλασίας οδοντίνης-σκληρωτικών οστών	
99772	Cleft velum		Q35.3	Σχιστία υπερώας	
99772	Cleft velum	Cleft soft palate		Σχιστία υπερώας	Σχιστία μαλακής υπερώας
99772	Cleft velum	Cleft velum palatinum		Σχιστία υπερώας	Σχιστία υπερώας
99771	Bifid uvula		Q35.7	Δισχιδής σταφυλή	
99771	Bifid uvula	Bifidity of the uvula		Δισχιδής σταφυλή	Δισχιδής σταφυλή
99771	Bifid uvula	Uvular cleft		Δισχιδής σταφυλή	Σχιστία σταφυλής
99776	Mosaic trisomy 9		Q92.1	Μωσαϊκή τρισωμία 9	
99776	Mosaic trisomy 9	Mosaic trisomy chromosome 9		Μωσαϊκή τρισωμία 9	Μωσαϊκή τρισωμία 9

ORPHA code	PreferredTerm	Synonyms	ICD codes	Προτιμώμενος Όρος	Συνώνυμα
99776	Mosaic trisomy 9	Trisomy 9 mosaicism		Μωσαϊκή τρισωμία 9	Τρισωμία 9 μωσαϊκισμός

Η απόφαση αυτή να δημοσιευθεί στην Εφημερίδα της Κυβερνήσεως.

Αθήνα, 12 Ιανουαρίου 2024

Ο Υφυπουργός

ΜΑΡΙΟΣ ΘΕΜΙΣΤΟΚΛΕΟΥΣ