

# Πίνακας Σπανίων Οφθαλμολογικών Παθήσεων του Αμφιβληστροειδή Χιτώνα, της Ωχράς Κηλίδας, του Οπτικού Νεύρου και λοιπών Συνδρόμων με ICD10 και ORPHACODE

A/A	Disease Name	Ονομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
1	Stargardt disease - Fundus flavimaculatus	Νόσος του Stargardt	ORPHA827	H35.5
2	Best Vitelliform macular dystrophy	Νόσος Best (Δυστροφία ωχράς)	ORPHA1243	H35.5
3	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy		ORPHA99000	H35.5
4	Familial drusen	Οικογενής Νιρούζεν	ORPHA75376	H35.5
5	Areolar atrophy of the macula Central areolar choroidal dystrophy	Χοριοειδική δυστροφία κεντρικής περιοχής	ORPHA75377	H31.2
6	Sorsby's fundus dystrophy	Δυστροφία τύπου Sorsby	ORPHA59181	H35.5
7.1	Coats disease	Νόσος Coats	ORPHA190	H35.0
7.2	Coats plus syndrome	Νόσος Coats με συνδρομική έκφραση	ORPHA313838	H35.0
<b>8</b>	<b>Choroideremia</b>	<b>Χοριοειδηρεμίες</b>		
8.1	Choroideremia Tapetochoroidal dystrophy	Χοριοειδηρεμία (Τύπου Ταπητοχοριοειδική δυστροφία)	ORPHA180	H31.2
8.2	Ayazi syndrome Choroideremia - deafness - obesity	Σύνδρομο Ayazi Χοριοειδηρεμία με κωφότητα	ORPHA1435	
8.3	Choroideremia - hypopituitarism	Χοριοειδηρεμία - υποϋποφυσισμός	ORPHA1434	
<b>9</b>	<b>Stickler syndrome</b>	<b>Σύνδρομο Stickler</b>		
9.1	Stickler syndrome (Hereditary progressive arthroophthalmopathy)	Σύνδρομο Stickler (Κληρονομική προοδευτική αρθροοφθαλμοπάθεια)	ORPHA828	Q87.5
9.2	Autosomal recessive Stickler syndrome	Σύνδρομο Stickler (Αυτοσωμικός υπολειπόμενος)	ORPHA250984	Q87.5
9.3	Stickler syndrome type 1	Σύνδρομο Stickler Τύπου 1	ORPHA90653	Q87.5
9.4	Stickler syndrome type 2	Σύνδρομο Stickler Τύπου 2	ORPHA90654	Q87.5
9.5	Stickler syndrome type 3	Σύνδρομο Stickler Τύπου 3	ORPHA166100	Q87.5
9.6	Suarez-Stickler syndrome	Σύνδρομο Suarez-Stickler	ORPHA166277	Q78.8
10	X-linked juvenile retinoschisis	Νεανική φυλοσύνδετη ρετινόσχιση	ORPHA792	Q14.1
11	Amaurosis congenita of Leber Leber congenital amaurosis	Συγγενής αμαύρωση του Leber	ORPHA65	H35.5
12	Leber hereditary optic neuropathy	Κληρονομική οπτική νευροπάθεια τύπου Leber	ORPHA104	H47.2
13	Lyme disease Lyme borreliosis	Νόσος Lyme	ORPHA91546	A69.2
14	Bardet-Biedl syndrome	Σύνδρομο Bardet-Biedl	ORPHA110	Q87.8

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
15	Behr syndrome	Σύνδρομο Behr	ORPHA1239	G98
16	Oculocerebral dysplasia Behrens-Baumann-Vogel syndrome	Σύνδρομο Behrens-Baumann-Vogel (Οφθαλμική δυσπλασία)	ORPHA2705	Q11.2
<b>17</b>	<b>Cockayne syndrome</b>	<b>Σύνδρομο Cockayne</b>		
17.1	Cockayne syndrome	Σύνδρομο Cockayne	ORPHA191	Q87.1
17.2	Cockayne syndrome type 1	Σύνδρομο Cockayne Τύπου 1	ORPHA90321	Q87.8
17.3	Cockayne syndrome type 2	Σύνδρομο Cockayne Τύπου 2	ORPHA90322	Q87.8
17.4	Cockayne syndrome type 3	Σύνδρομο Cockayne Τύπου 3	ORPHA90324	Q87.8
17.5	Xeroderma pigmentosum/Cockayne syndrome complex	Σύνδρομο - σύμπλεγμα Cockayne (Χρωστική Ξηροδερμία)	ORPHA220295	Q82.1 Q87.1
<b>18</b>	<b>Cohen syndrome</b>	<b>Σύνδρομο Cohen</b>		
18.1	Cohen syndrome	Σύνδρομο Cohen	ORPHA193	Q87.8
18.2	Frydman-Cohen-Karmon syndrome Blepharophimosis - ptosis - esotropia - syndactyly - short stature	Σύνδρομο Frydman-Cohen-Karmon	ORPHA2057	Q87.8
18.3	Dennis-Cohen syndrome	Σύνδρομο Dennis-Cohen	ORPHA1651	
18.4	Camero-Lituania-Cohen syndrome Holoprosencephaly - craniosynostosis Genoa syndrome	Σύνδρομο Genoa	ORPHA2163	Q04.2 Q75.0
18.5	Lowe-Kohn-Cohen syndrome	Σύνδρομο Lowe-Kohn-Cohen	ORPHA2408	Q87.8
18.6	Proteus-like syndrome Cohen-Hayden syndrome	Σύνδρομο Cohen-Hayden	ORPHA2969	Q87.3
19.1	Fraser syndrome Cryptophthalmos-syndactyly syndrome	Σύνδρομο Fraser	ORPHA2052	Q87.0
19.2	Fraser-like syndrome		ORPHA2051	Q87.8
<b>20</b>	<b>Mucopolysaccharidosis</b>	<b>Βλεννοπολυσακχαριδώσεις</b>		
20.1	Mucopolysaccharidosis	Βλεννοπολυσακχαρίδωση	ORPHA79213	E76.0 E76.1 E76.2 E76.3
20.2	Mucopolysaccharidosis type 1	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	ORPHA579	E76.0
20.3	Hunter syndrome Mucopolysaccharidosis type 2	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2 Σύνδρομο Hunter	ORPHA580	E76.1
20.4	Night blindness - skeletal anomalies - dysmorphism (Hunter-Thompson-Reed syndrome)	Σύνδρομο Hunter-Thompson-Reed	ORPHA1390	Q87.8
20.5	Oculo-reno-cerebellar syndrome (Hunter-Jurenka-Thompson syndrome)	Σύνδρομο Hunter-Jurenka-Thompson	ORPHA2715	
20.6	Mucopolysaccharidosis type 2, attenuated form Hunter syndrome type B	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, εξασθενημένη μορφή Σύνδρομο Hunter τύπου B	ORPHA217093	E76.1

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
20.7	Mucopolysaccharidosis type 2, severe form Hunter syndrome type A	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, σοβαρή μορφή Σύνδρομο Hunter τύπου A	ORPHA217085	E76.1
20.8	Mucopolysaccharidosis type 3 Sanfilippo disease	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3 Νόσος Sanfilippo	ORPHA581	E76.2
20.8.1	Sanfilippo syndrome type A	Σύνδρομο Sanfilippo τύπου A	ORPHA79269	E76.2
20.8.2	Sanfilippo syndrome type B	Σύνδρομο Sanfilippo τύπου B	ORPHA79270	E76.2
20.8.3	Sanfilippo syndrome type C	Σύνδρομο Sanfilippo τύπου C	ORPHA79271	E76.2
20.8.4	Sanfilippo syndrome type D	Σύνδρομο Sanfilippo τύπου D	ORPHA79272	E76.2
20.9.1	Mucopolysaccharidosis type 4 Morquio disease	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4 Νόσος Morquio	ORPHA582	E76.2
20.9.2	Mucopolysaccharidosis type 4A Morquio disease type A	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4A Νόσος Morquio τύπου A	ORPHA309297	E76.2
20.9.3	Mucopolysaccharidosis type 4B Morquio disease type B	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4B Νόσος Morquio τύπου B	ORPHA309310	E76.2
20.10	Mucopolysaccharidosis type 6 Maroteaux-Lamy disease	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6 Νόσος Maroteaux-Lamy	ORPHA583	E76.2
20.11.1	Mucopolysaccharidosis type 6, rapidly progressing	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6 ραγδαίας προόδου	ORPHA276212	E76.2
20.11.2	Mucopolysaccharidosis type 6, slowly progressing	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6 βραδείας προόδου	ORPHA276223	E76.2
20.12	Mucopolysaccharidosis type 7	Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	ORPHA584	E76.2
20.13	Scheie Syndrome Mucopolysaccharidosis type 1S	Σύνδρομο Scheie Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1S	ORPHA93474	E76.0
21	Hurler syndrome	Σύνδρομο Hurler	ORPHA93473	E76.0
22	Hurler-Scheie syndrome	Σύνδρομο Hurler-Scheie	ORPHA93476	E76.0
23	Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn Jeune syndrome	Σύνδρομο Jeune	ORPHA474	Q77.2
24	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy		ORPHA397715	Q04.3 Q77.2
25	Laurence-Moon syndrome	Σύνδρομο Laurence-Moon	ORPHA2377	Q87.8
26	Neurofibromatosis	Νευροϊνωματώσεις		
26.1	Neurofibromatosis type 1	Νευροϊνωμάτωση τύπου 1	ORPHA636	Q85.0
26.2	Neurofibromatosis type 1 due to NF1 mutation or intragenic deletion	Νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (μετάλλαξη NF1)	ORPHA363700	Q85.0
26.3	Neurofibromatosis type 2	Νευροϊνωμάτωση τύπου 2	ORPHA637	Q85.0
26.4	Neurofibromatosis type 3	Νευροϊνωμάτωση τύπου 3	ORPHA93921	Q85.0
26.5	Neurofibromatosis type 6	Νευροϊνωμάτωση τύπου 6	ORPHA2678	L81.3
26.6	Neurofibromatosis-Noonan syndrome	Νευροϊνωμάτωση - Σύνδρομο Noonan	ORPHA638	

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
27	Legius syndrome	Σύνδρομο Legius	ORPHA137605	Q85.0
28	17q11 microdeletion syndrome		ORPHA97685	Q85.0
29.1	Norrie disease Atrophia bulborum hereditaria	Νόσος Norrie	ORPHA649	H35.5
29.2	Atypical Norrie disease due to monosomy Xp11.3	Άτυπη νόσος του Norrie λόγω μονοσωμίας Xp11.3	ORPHA261501	H35.5
<b>30</b>	<b>Paget disease</b>	<b>Νόσος Paget</b>		
30.1	Extramammary Paget disease	Εξωμαστική Νόσος του Paget	ORPHA2800	C44
30.2	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia	Μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκρατική άνοια	ORPHA52430	G71.8
30.3	Juvenile Paget disease	Νεανική Νόσος Paget	ORPHA2801	M88.0 M88.8 M88.9
30.4	Paget disease of bone	Οστική Νόσος Paget	ORPHA280110	M88.0 M88.8 M88.9
30.5	Paget disease of the nipple	Νόσος Paget της θηλής	ORPHA180275	C50.0
30.6	Spastic paraplegia - Paget disease of bone	Σπαστική παραπληγία - Νόσος Paget των οστών	ORPHA329475	
30.7	Venous thoracic outlet syndrome	Φλεβικό σύνδρομο θωρακικής εξόδου	ORPHA357131	G54.0
31	Patau syndrome Trisomy 13	Σύνδρομο Patau (Τρισωμία 13)	ORPHA3378	Q91.4 Q91.5 Q91.6 Q91.7
32.1	Refsum disease	Νόσος Refsum	ORPHA773	G60.1
32.2	Infantile Refsum disease	Βρεφική Νόσος Refsum	ORPHA772	G60.1
<b>33</b>	<b>Sandhoff disease</b>	<b>Νόσος Sandhoff</b>		
33.1	Sandhoff disease	Νόσος Sandhoff (Γαγγλιοσίδωση GM2)	ORPHA796	E75.0
33.2	Sandhoff disease, adult form	Νόσος Sandhoff, ενήλικη μορφή	ORPHA309169	E75.0
33.3	Sandhoff disease, infantile form	Νόσος Sandhoff, παιδική μορφή	ORPHA309155	E75.0
33.4	Sandhoff disease, juvenile form	Νόσος Sandhoff, νεανική μορφή	ORPHA309162	E75.0
<b>34</b>	<b>Tay Sachs disease</b>	<b>Νόσος Tay Sachs</b>		
34.1	Tay Sachs disease	Νόσος Tay Sachs (Γαγγλιοσίδωση GM2)	ORPHA845	E75.0
34.2	Tay-Sachs disease, B variant, adult form	Νόσος Tay Sachs, παραλλαγή Β, ενήλικη μορφή	ORPHA309192	E75.0
34.3	Tay-Sachs disease, B variant, infantile form	Νόσος Tay-Sachs, παραλλαγή Β, παιδική μορφή	ORPHA309178	E75.0
34.4	Tay-Sachs disease, B variant, juvenile form	Νόσος Tay-Sachs, παραλλαγή Β, νεανική μορφή	ORPHA309185	E75.0
34.5	Tay-Sachs disease, B1 variant	Νόσος Tay-Sachs, παραλλαγή Β1	ORPHA309239	E75.0
35	Deaf blind hypopigmentation syndrome, Yemenite type (Warburg-Thomsen syndrome)	Σύνδρομο Warburg-Thomsen	ORPHA3214	
36	Micro syndrome (Warburg micro syndrome)		ORPHA2510	Q87.0
37	Walker-Warburg syndrome	Σύνδρομο Walker-Warburg	ORPHA899	Q04.3

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
38	Wolfram syndrome	Σύνδρομο Wolfram	ORPHA3463	E10.7 H48.0
39	Zellweger syndrome Cerebrohepatorenal syndrome	Σύνδρομο Zellweger	ORPHA912	Q87.8
40	Cadds Zellweger-like contiguous gene deletion syndrome		ORPHA369942	Q87.8
41	Peroxisome Biogenesis Disorder-Zellweger syndrome Spectrum		ORPHA79189	
42	Pseudo-Zellweger syndrome	Σύνδρομο ψευδο-Zellweger	ORPHA2981	
43	Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies		ORPHA50812	Q87.8
44	Uveal melanoma	Μελάνωμα Ραγοειδή	ORPHA39044	D03.8
<b>45</b>	<b>Retinoblastoma</b>	<b>Ρετινοβλάστωμα</b>		
45.1	Retinoblastoma	Ρετινοβλάστωμα	ORPHA790	C69.2
45.2	Familial retinoblastoma Bilateral retinoblastoma Hereditary retinoblastoma	Οικογενής ρετινοβλάστωμα Διμερές ρετινοβλάστωμα Κληρονομικό ρετινοβλάστωμα	ORPHA357027	C69.2
45.3	Unilateral retinoblastoma	Μονομερές ρετινοβλάστωμα	ORPHA357034	C69.2
46	Isolated cryptophthalmia	Μεμονωμένη κρυπτοφθαλμία	ORPHA91396	Q11.2
<b>47</b>	<b>Microcornea</b>	<b>Μικροκερατοειδικές παθήσεις</b>		
47.1	Cataract-microcornea syndrome	Σύνδρομο Καταρράκτη-Μικροκερατοειδή	ORPHA1377	Q13.8
47.2	Congenital cataract microcornea with corneal opacity	Συγγενής καταρράκτης μικροκερατοειδή με θολερότητα του κερατοειδούς	ORPHA289499	
47.3	Juvenile cataract - microcornea - renal glucosuria	Νεανικός καταρράκτης - μικρο κερατοειδής- νεφρική γλυκοζουρία	ORPHA247794	
47.4	MRCS syndrome Microcornea - rod-cone dystrophy - cataract - posterior staphyloma	Σύνδρομο MRCS	ORPHA263347	
47.5	Microcephaly-microcornea syndrome, Seemanova type	Μικροκεφαλία-μικροκερατοειδικό σύνδρομο, Τύπος Seemanova	ORPHA2528	Q87.8
47.6	Microcornea - corectopia - macular hypoplasia	Μικροκερατοειδική - ωχρική δυσπλασία	ORPHA2535	Q15.8
47.7	Microcornea - glaucoma - absent frontal sinuses	Μικροκερατοειδικό γλαύκωμα	ORPHA2536	Q15.8
47.8	Microcornea - posterior megalolenticonus - persistent fetal vasculature - coloboma		ORPHA231736	Q15.8
47.9	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-telecanthus syndrome	Μυωπική μικροκερατοειδική χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία	ORPHA369970	Q15.8
48	Axenfeld-Rieger syndrome	Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	ORPHA782	Q13.8
<b>49</b>	<b>Peters anomalies</b>	<b>Ανωμαλίες Peters</b>		
49.1	Peters anomaly	Ανωμαλία Peters	ORPHA708	Q13.4
49.2	Peters anomaly - cataract	Ανωμαλία Peters - Καταρράκτης	ORPHA101033	Q13.3

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
49.3	Peters plus syndrome	Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	ORPHA709	Q13.4
50	Von Gierke disease Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency	Νόσος Von Gierke	ORPHA364	E74.0
51	Fabry disease	Νόσος του Fabry	ORPHA324	E75.2
52	Cystinosis	Κυστίνωση	ORPHA213	E72.0
53	<b>Tyrosinemia</b>	<b>Τυροσιναιμίες</b>		
53.1	Tyrosinemia type 1	Τυροσιναιμία Τύπου 1	ORPHA882	E70.2
53.2	Tyrosinemia type 2	Τυροσιναιμία Τύπου 2	ORPHA28378	E70.2
53.3	Tyrosinemia type 3	Τυροσιναιμία Τύπου 3	ORPHA69723	E70.2
53.4	Transient tyrosinemia of the newborn	Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού	ORPHA3402	E70.2
54	Alkaptonuria	Αλκετονουρία	ORPHA56	E70.2
55	<b>Amyloidosis</b>	<b>Αμυλοείδωση</b>	ORPHA69	E85.0 E85.1 E85.2 E85.3 E85.4 E85.8 E85.9
55.1	AL amyloidosis	Αμυλοείδωση AL	ORPHA85443	E85.8
55.2	Amyloidosis cutis dyschromia	Αμυλοείδωση / δυσχρωμία	ORPHA319635	E85.4+ L99.0 *
55.3	Autosomal dominant beta2-microglobulinic amyloidosis	Αμυλοείδωση (αυτοσωμική επικρατούσα b2)	ORPHA314652	E85.1
55.4	Dialysis-related amyloidosis	Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με διάλυση	ORPHA85446	E85.3
55.5	Familial amyloid polyneuropathy	Οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια	ORPHA85447	E85.1
55.6	Familial primary localized cutaneous amyloidosis	Οικογενής πρωτογενής εντοπισμένη αμυλοείδωση	ORPHA353220	E85.4+ L99.0*
55.7	Familial renal amyloidosis	Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση	ORPHA85450	E85.0
55.8	Familial renal amyloidosis due to Apolipoprotein AI variant	Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω απολιποπρωτεΐνης AI	ORPHA93560	E85.0
55.9	Familial renal amyloidosis due to Apolipoprotein AII variant	Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω απολιποπρωτεΐνης AII	ORPHA238269	E85.0
55.10	Familial renal amyloidosis due to fibrinogen A alpha-chain variant	Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω ίνωσης Α	ORPHA93562	E85.0
55.11	Familial renal amyloidosis due to lysozyme variant		ORPHA93561	E85.0
55.12	Familial transthyretin-related amyloidosis		ORPHA271861	
55.13	Gelatinous drop-like corneal dystrophy	Αμυλοειδική δυστροφία του κερατοειδούς	ORPHA98957	H18.5
55.14	Hepatic amyloidosis with intrahepatic cholestasis	Ηπατική αμυλοείδωση	ORPHA102069	E85.4
55.15	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση	ORPHA85458	E85.4+ I68.0*
55.16	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Arctic type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Αρκτικού τύπου	ORPHA324723	E85.4+ I68.0*

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
55.17	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Dutch type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Ολλανδικού τύπου	ORPHA100006	E85.4+ I68.0*
55.18	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Flemish type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Φλαμανδικού τύπου	ORPHA324718	E85.4+ I68.0*
55.19	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Icelandic type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Ισλανδικού τύπου	ORPHA100008	E85.4+ I68.0*
55.20	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Iowa type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, τύπου Iowa	ORPHA324708	E85.4+ I68.0*
55.21	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Italian type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Ιταλικού τύπου	ORPHA324713	E85.4+ I68.0*
55.22	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Piedmont type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, τύπου Piedmont	ORPHA324703	E85.4+ I68.0*
55.23	Lichen amyloidosis	Αμυλοείδωση Lichen	ORPHA49804	E85 + L99.0 *
55.24	Macular amyloidosis	Αμυλοείδωση ωχράς κηλίδας	ORPHA137814	E85.4+ L99.0*
55.25	Muckle-Wells syndrome	Σύνδρομο Muckle-Wells	ORPHA575	E85.0 L50.8
55.26	Nodular cutaneous amyloidosis		ORPHA137810	E85.4+ L99.0*
55.27	Primary localized amyloidosis	Πρωτογενής εντοπιζόμενη αμυλοείδωση	ORPHA314709	E85.4
55.28	Primary systemic amyloidosis	Πρωτογενής συστηματική αμυλοείδωση	ORPHA314701	E85.0 E85.1 E85.2 E85.3
55.29	Secondary amyloidosis	Δευτερογενής αμυλοείδωση	ORPHA85445	E85.3
55.30	Senile systemic amyloidosis	Γεροντική συστηματική αμυλοείδωση	ORPHA330001	E85.8
55.31	Transthyretin-related familial amyloid cardiomyopathy	Οικογενής αμυλοειδική καρδιομυοπάθεια	ORPHA85451	E85.0
55.32	X-linked reticulate pigmentary disorder with systemic manifestations	Φυλοσύνδετη χρωστική αλλείωση με συστηματικές εκδηλώσεις	ORPHA85453	E85.0+ L99.0*
55.33	Familial amyloidosis, Finnish type	Κληρονομική αιμοραγία με αμυλοείδωση, Φιλανδικού τύπου	ORPHA85448	E85.1
56	Goldenhar syndrome Craniofacial microsomia	Σύνδρομο Goldenhar	ORPHA374	Q87.0
57.1	Hallermann-Streiff syndrome François dyscephalic syndrome	Σύνδρομο Hallermann-Streiff	ORPHA2108	Q87.0
57.2	Hallermann-Streiff-like syndrome		ORPHA2109	Q87.0
58	Treacher-Collins syndrome	Σύνδρομο Treacher-Collins	ORPHA861	Q75.4
59	<b>Ehlers-Danlos syndrome</b>	<b>Σύνδρομα Ehlers-Danlos</b>		
59.1	Ehlers-Danlos syndrome	Σύνδρομο Ehlers-Danlos	ORPHA98249	Q79.6
59.2	Ehlers-Danlos syndrome type 1	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	ORPHA90309	Q79.6
59.3	Ehlers-Danlos syndrome type 2	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	ORPHA90318	Q79.6
59.4	Ehlers-Danlos syndrome type 11	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 11	ORPHA2295	Q79.6
59.5	Brittle cornea syndrome	Σύνδρομο εύθραυστου κερατοειδή	ORPHA90354	Q79.6

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
59.6	Ehlers-Danlos syndrome due to tenascin-X deficiency		ORPHA230839	Q79.7
59.7	Ehlers-Danlos syndrome type 7A	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7A	ORPHA99875	Q79.6
59.8	Ehlers-Danlos syndrome type 7B	Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7B	ORPHA99876	Q79.6
59.9	Ehlers-Danlos syndrome with periventricular heterotopia		ORPHA82004	Q79.6
59.10	Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasic type		ORPHA1899	Q79.6
59.11	Ehlers-Danlos syndrome, cardiac valvular type	Σύνδρομο Ehlers-Danlos καρδιοβαλβιδικού τύπου	ORPHA230851	Q79.6
59.12	Ehlers-Danlos syndrome, classic type	Σύνδρομο Ehlers-Danlos κλασικού τύπου	ORPHA287	Q79.6
59.13	Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type		ORPHA1901	Q79.6
59.14	Ehlers-Danlos syndrome, fibronectinemic type		ORPHA75501	Q79.6
59.15	Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type		ORPHA285	Q79.6
59.16	Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscoliotic and deafness type		ORPHA300179	Q79.6
59.17	Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscoliotic type		ORPHA1900	Q79.6
59.18	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type		ORPHA2953	Q79.6
59.19	Ehlers-Danlos syndrome, periodontitis type		ORPHA75392	Q79.6
59.20	Ehlers-Danlos syndrome, progeroid type		ORPHA75496	Q79.6
59.21	Ehlers-Danlos syndrome, spondylocheiroidysplastic type		ORPHA157965	Q79.6
59.22	Ehlers-Danlos syndrome, vascular type	Σύνδρομο Ehlers-Danlos αγγειακού τύπου	ORPHA286	Q79.6
59.23	Ehlers-Danlos syndrome, vascular-like type		ORPHA230845	Q79.6
59.24	Ehlers-Danlos/osteogenesis imperfecta syndrome		ORPHA230857	Q79.6
60.1	Kniest dysplasia	Δυσπλασία Kniest	ORPHA485	Q77.7
60.2	Lethal Kniest-like dysplasia		ORPHA2347	Q77.8
61.1	Marfan syndrome	Σύνδρομο Marfan	ORPHA558	Q87.4
61.2	Marfan syndrome type 1	Σύνδρομο Marfan τύπου 1	ORPHA284963	Q87.4
61.3	Marfan syndrome type 2	Σύνδρομο Marfan τύπου 2	ORPHA284973	Q87.4
61.4	Neonatal Marfan syndrome	Νεογνικό σύνδρομο Marfan	ORPHA284979	Q87.4
62	Sotos syndrome	Σύνδρομο Sotos	ORPHA821	Q87.3
63.1	Werner syndrome	Σύνδρομο Werner	ORPHA902	E34.8
63.2	Atypical Werner syndrome	Άτυπο σύνδρομο Werner	ORPHA79474	E34.8
64	<b>Corneal dystrophies</b>	<b>Δυστροφίες κερατοειδούς</b>		



A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
64.1	Meesmann corneal dystrophy	Δυστροφία κερατοειδούς Meesmann	ORPHA98954	H18.5
64.2	Reis-Bücklers corneal dystrophy Corneal dystrophy of Bowman layer type I	Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	ORPHA98961	H18.5
64.3	Thiel-Behnke corneal dystrophy Corneal dystrophy of Bowman layer type II	Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	ORPHA98960	H18.5
64.4	Granular corneal dystrophy type I	Κοκκώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	ORPHA98962	H18.5
64.5	Granular corneal dystrophy type II	Κοκκώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	ORPHA98963	H18.5
64.6	Lattice corneal dystrophy type I	Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	ORPHA98964	H18.5
64.7	Fuchs endothelial corneal dystrophy	Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	ORPHA98974	H18.5
64.8	Posterior polymorphous corneal dystrophy	Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	ORPHA98973	H18.5
64.9	Congenital stromal corneal dystrophy	Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	ORPHA101068	H18.5
64.10	Posterior amorphous corneal dystrophy	Οπίσθια άμορφη δυστροφία κερατοειδούς	ORPHA98971	H18.5
64.11	Macular corneal dystrophy	Δυστροφία ωχράς κηλίδας κερατοειδούς	ORPHA98969	H18.5
64.12	Fleck corneal dystrophy	Δυστροφία κερατοειδούς Fleck	ORPHA98970	H18.5
64.13	Schnyder corneal dystrophy	Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	ORPHA98967	H18.5
64.14	Lisch epithelial corneal dystrophy	Επιθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Lisch	ORPHA98955	H18.5
65	Fuchs heterochromic iridocyclitis	Fuchs - Ετεροχρωμική ιριδοκυκλίτιδα	ORPHA263479	H20.8
66.1	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	ORPHA98975	H18.5
66.2	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II	Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	ORPHA293603	H18.5
67	<b>Keratoconus</b>	Κερατόκωνος	ORPHA156071	H18.6
68	<b>Syndromic keratoconus</b>	Συδρομικός Κερατόκωνος	ORPHA98623	
69	Isolated keratoconus	Μεμονωμένος Κερατόκωνος	ORPHA2335	H18.6
70	EDICT syndrome	Σύνδρομο EDICT	ORPHA293936	
71	Iridocorneal endothelial syndrome	Ιριδοκερατοειδικό ενδοθηλιακό σύνδρομο	ORPHA64734	H21.1
72	Chandler syndrome	Σύνδρομο Chandler	ORPHA98979	H21.1
73	Cogan-Reese syndrome	Σύνδρομο Cogan-Reese	ORPHA98980	H21.1
74	<b>Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy</b>	<b>Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν</b>		
74.1	<b>Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy</b>	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν	ORPHA102014	G71.0
74.2	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1A	ORPHA266	G71.0
74.3	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1B	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1B	ORPHA264	G71.0

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
74.4	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1C	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1C	ORPHA265	G71.0
74.5	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1D	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1D	ORPHA34516	G71.0
74.6	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1E	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1E	ORPHA34517	G71.0
74.7	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1F	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1F	ORPHA55595	G71.0
74.8	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1G	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1G	ORPHA55596	G71.0
74.9	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1H	Μυϊκή δυστροφίες άκρων - αυτοσωμικώς επικρατούν τύπου 1H	ORPHA238755	G71.0
75	Congenital glaucoma	Συγγενές γλαύκωμα	ORPHA98976	Q15.0
76	Neonatal diabetes - congenital hypothyroidism - congenital glaucoma - hepatic fibrosis - polycystic kidneys	Νεανικός διαβήτης - συγγενής υποθυρεοειδισμός	ORPHA79118	
77	Idiopathic infantile nystagmus	Ιδιοπαθής νεογνικός νυσταγμός	ORPHA651	H55
78	Karsch-Neugebauer syndrome		ORPHA2329	Q87.2
79	Lowry-Wood syndrome		ORPHA1824	Q87.5
80	Tremor - nystagmus - duodenal ulcer	Νυσταγμός με συνδρομικές εκδηλώσεις στο πεπτικό	ORPHA3350	
81	Autosomal recessive cerebellar ataxia-pyramidal signs-nystagmus-oculomotor apraxia syndrome	Παρεγκεφαλιδική αταξία αυτοσωμικού υπολειπόμενου τύπου με σύνδρομο οφθαλμικής απραξίας	ORPHA363429	G11.1
82	Brachydactyly - nystagmus - cerebellar ataxia Biemond syndrome	Σύνδρομο Biemond	ORPHA1246	Q87.8
83	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis - Batten disease	Νόσος Batten	ORPHA79264	E75.4
84	Behçet disease	Νόσος Behçet	ORPHA117	M35.2
85	Neurotrophic keratopathy	Νευροτροφική κερατοειδοπάθεια	ORPHA137596	
86	<b>Retinitis pigmentosa</b>	<b>Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια</b>		
86.1	<b>Syndromic retinitis pigmentosa</b>	<b>Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια με συνδρομική έκφραση</b>	ORPHA98661	
86.2	Primary ciliary dyskinesia - retinitis pigmentosa	Πρωτοπαθής δυσκίνησια των κροσσών - μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	ORPHA247522	
86.3	Retinitis pigmentosa	Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	ORPHA791	H35.5
86.4	Posterior column ataxia - retinitis pigmentosa	Οπίσθια μυελική αταξία - μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	ORPHA88628	G11.1 H35.5
86.5	NARP syndrome	Σύνδρομο νευροπάθειας, με αταξία και μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	ORPHA644	G31.8
86.6	Congenital bile acid synthesis defect type 4 Liver disease - retinitis pigmentosa - polyneuropathy - epilepsy		ORPHA79095	K76.8

A/A	Disease Name	Όνομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
86.7	Cutis verticis gyrata - retinitis pigmentosa - sensorineural deafness			
86.8	HARP syndrome		ORPHA157855	
86.9	Hypogonadotropic hypogonadism - retinitis pigmentosa Chang-Davidson-Carlson syndrome		ORPHA2235	
86.10	Metaphyseal chondrodysplasia - retinitis pigmentosa		ORPHA166035	
86.11	Microphthalmia - retinitis pigmentosa - foveoschisis - optic disc drusen		ORPHA251279	Q15.8
86.12	Muscular atrophy - ataxia - retinitis pigmentosa - diabetes mellitus Furukawa-Takagi-Nakao syndrome		ORPHA2579	
86.13	Autosomal recessive leukoencephalopathy with ischemic stroke-retinitis pigmentosa syndrome		ORPHA314572	
86.14	Osteochondrodysplastic nanism - deafness - retinitis pigmentosa		ORPHA2653	
86.15	Polyneuropathy - hearing loss - ataxia - retinitis pigmentosa - cataract PHARC syndrome	Σύνδρομο PHARC	ORPHA171848	
86.16	RHYNS syndrome Retinitis pigmentosa - hypopituitarism - nephronophthisis - skeletal dysplasia	Σύνδρομο RHYNS	ORPHA140976	
86.17	Retinal ciliopathy due to mutation in the retinitis pigmentosa-1 gene		ORPHA156168	
86.18	Retinitis pigmentosa - intellectual disability - deafness - hypogenitalism		ORPHA3085	
86.19	Spastic tetraplegia - retinitis pigmentosa - intellectual disability		ORPHA3011	
86.20	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome		ORPHA85332	
<b>87</b>	<b>Usher syndrome</b>	<b>Σύνδρομο Usher</b>		
87.1	Usher syndrome	Σύνδρομο Usher	ORPHA886	H35.5
87.2	Pemphigus erythematosis		ORPHA79480	L10.4
87.3	Retinal ciliopathy due to mutation in Usher gene		ORPHA156177	
87.4	X-linked mixed deafness with perilymphatic gusher		ORPHA383	H90.8
87.5	Usher syndrome type 1	Σύνδρομο Usher τύπου 1	ORPHA231169	H35.5
87.6	Usher syndrome type 2	Σύνδρομο Usher τύπου 2	ORPHA231178	H35.5
87.7	Usher syndrome type 3	Σύνδρομο Usher τύπου 3	ORPHA231183	H35.5

A/A	Disease Name	Ονομασία Ασθένειας	Αριθμός Orpha	ICD-10
88	Septo-optic dysplasia De Morsier syndrome	Σύνδρομο De Morsier	ORPHA3157	Q04.8
89	Baraitser-Winter syndrome	Σύνδρομο Baraitser-Winter	ORPHA2995	Q04.3 Q15.8
90	Pigment-dispersion syndrome	Σύνδρομο διασποράς χρωστικής	ORPHA26823	
91.1	Aniridia	Ανιριδία	ORPHA77	Q13.1
91.2	Isolated aniridia	Μεμονωμένη ανιριδία	ORPHA250923	Q13.1
92	Central cloudy dystrophy of Francois	Δυστροφία με κεντρική θόλωση του Francois	ORPHA98972	H18.5
93	Cerebroretinal vasculopathy	Εγκεφαλική-αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια	ORPHA3421	
94	Von Hippel-Lindau disease	Νόσος Von Hippel-Lindau	ORPHA892	Q85.8
95	Age-related macular degeneration	Ηλικιακή εκφύλιση ωχράς κηλίδος	ORPHA279	H35.3