



ΕΦΗΜΕΡΙΔΑ ΤΗΣ ΚΥΒΕΡΝΗΣΕΩΣ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑΣ

29 Ιουνίου 2026

ΤΕΥΧΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ

Αρ. Φύλλου 3831

ΑΠΟΦΑΣΕΙΣ

Αριθμ. Γ2δ/19718

Τροποποίηση της υπό στοιχεία Γ2δ/67445/17.1.2024 υπουργικής απόφασης «Έκδοση Ελληνικού Καταλόγου Σπανίων Νοσημάτων» (Β' 248).

Ο ΥΦΥΠΟΥΡΓΟΣ ΥΓΕΙΑΣ

Έχοντας υπόψη:

- 1) Την παρ. 6 του άρθρου πρώτου του ν. 4286/2014 (Α' 194).
- 2) Το άρθρο 12 του ν. 4213/2013 (Α' 261).
- 3) Την υπό στοιχεία Γ2δ/67445/17.1.2024 υπουργική απόφαση «Έκδοση Ελληνικού Καταλόγου Σπανίων Νοσημάτων» (Β' 248).
- 4) Την υπό στοιχεία Γ2δ/82848/02.03.2021 υπουργική απόφαση «Έκδοση Καταλόγου Κωδικών της Ελληνικής Ταξινόμησης Ιατρικών Πράξεων» (Β' 814).
- 5) 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).
- 6) Την υπό στοιχεία 37310/09.07.2023 απόφαση του Πρωθυπουργού και του Υπουργού Υγείας «Ανάθεση αρμοδιοτήτων στον Υφυπουργό Υγείας, Μάριο Θεμιστοκλέους» (Β' 4435).
- 7) Την υπό στοιχεία 547/2026 εισήγηση του Κέντρου Τεκμηρίωσης και Κοστολόγησης Νοσοκομειακών Υπηρεσιών Α.Ε.
- 8) Την υπό στοιχεία Β2β, Β1α/25368/3.6.2026 εισήγηση της Γενικής Διεύθυνσης Οικονομικών Υπηρεσιών του Υπουργείου Υγείας, σύμφωνα με την οποία από το περιεχόμενο της παρούσας δεν προκαλείται δαπάνη σε βάρος του Ε.Ο.Π.Υ.Υ. και του τακτικού προϋπολογισμού του Υπουργείου Υγείας.
- 9) Το γεγονός ότι η παρούσα δεν αφορά σε διοικητική διαδικασία για την οποία υπάρχει υποχρέωση καταχώρισης στο ΕΜΔΔ - ΜΙΤΟΣ, αποφασίζουμε:
Την τροποποίηση της υπό στοιχεία Γ2δ/67445/17.1.2024 υπουργικής απόφασης «Έκδοση Ελληνικού Καταλόγου Σπανίων Νοσημάτων» (Β' 248), με την οποία επικαιροποιείται ο Ελληνικός Κατάλογος Σπανίων Νοσημάτων (ORPHAcodes). Ο κατάλογος παρατίθεται στο παράρτημα, το οποίο αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της παρούσας.



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA μακράς αλύσου	
5		LCHAD deficiency		Ανεπάρκεια της LCHAD
5		LCHADD		LCHADD
5		Long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-συνενζύμου Α μακράς αλύσου
6	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της καρβοξυλάσης του 3-μεθυλκροτωνυλο-CoA	
6		3-methylcrotonylglycinuria		3-μεθυλκροτωνυλγλικινουρία
6		MCC deficiency		Ανεπάρκεια της MCC
6		MCCD		MCCD
7	3C syndrome		Σύνδρομο 3C	
7		Craniocerebellocardiac dysplasia		Κρανιοπαρεγκεφαλικοκαρδιακή δυσπλασία
7		Ritscher-Schinzel syndrome		Σύνδρομο Ritscher-Schinzel
8	47,XXY syndrome		Σύνδρομο 47,XXY	
8		Double Y syndrome		Σύνδρομο διπλό Y
8		Jacobs syndrome		Σύνδρομο Jacobs
8		XXY syndrome		Σύνδρομο XYY
8		Y disomy		Y δισωμία
9	Tetrasomy X syndrome		Σύνδρομο τετρασωμίας X	
9		48,XXXX syndrome		48,XXXX σύνδρομο
9		Quadruple X		Τετραπλάσιο X
9		Tetra X		Τέτρα X
10	48,XXYY syndrome		Σύνδρομο 48,XXYY	
11	Pentasomy X syndrome		Σύνδρομο πεντασωμίας X	
11		49,XXXXX syndrome		Σύνδρομο 49,XXXXX
11		Penta-X		Πεντά-X
11		Poly-X		Πολυ-X
13	6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθάσης της 6-πυρουβούλ-τετραϋδροπτερίνης	
13		Hyperphenylalaninemia due to 6-pyruvoyltetrahydropterin synthase deficiency		Υπερφαινωλαανιναιμία λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης της 6-πυρουβούλοτετραϋδροπτερίνης
14	Abetalipoproteinemia		Αβηταλιποπρωτεϊναιμία	
14		Bassen-Kornzweig disease		Νόσος Bassen-Kornzweig
14		Homozygous familial hypobetalipoproteinemia		Ομόζυγη οικογενής υποβηταλιποπρωτεϊναιμία
15	Achondroplasia		Αχονδροπλασία	
16	Blue cone monochromatism		Μονοχρωματισμός των μπλε κωνίων	
16		Atypical X-linked achromatopsia		Άτυπη φυλοσύνδετη αχρωματοψία
16		Blue cone monochromacy		Μονοχρωματία μπλε κώνων
16		Color blindness, blue monocone monochromatic type		Αχρωματοψία, μπλε μονόκωνου μονόχρωμου τύπου
16		S cone monochromacy		Μονοχρωμία κώνων S
16		S cone monochromatism		Μονοχρωμία κώνων S
16		X-linked incomplete achromatopsia		Φυλοσύνδετη ατελής αχρωματοψία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
17	Fatal infantile lactic acidosis with methylmalonic aciduria		Θανατηφόρος βρεφική γαλακτική οξέωση με μεθυλμαλονική οξουρία	
18	Distal renal tubular acidosis		Περιφερική νεφρική σωληναριακή οξέωση	
18		Classic RTA		Κλασικό RTA
18		dRTA		dRTA
18		Familial distal primary acidosis		Οικογενής περιφερική πρωτοπαθής οξέωση
18		Renal tubular acidosis type 1		Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 1
19	2-hydroxyglutaric aciduria		2-υδροξυγλουταρική οξουρία	
19		2-hydroxyglutaric acidemia		2-υδροξυγλουταρική οξαιμία
20	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria		3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρική οξουρία	
20		3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency		Ανεπάρκεια της 3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρυλο-CoA λυάσης
20		HMG-CoA lyase deficiency		Ανεπάρκεια της HMG-CoA λυάσης
20		Hydroxymethylglutaric aciduria		Υδροξυμεθυλγλουταρική οξουρία
22	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ηλεκτρικής ημιαλδεΐδης	
22		4-hydroxybutyric aciduria		4-υδροξυβουτυρική οξέωση
22		Gamma-hydroxybutyric aciduria		Γαμμα-υδροξυβουτυρική οξέωση
22		SSADH deficiency		Ανεπάρκεια SSADH
23	Argininosuccinic aciduria		Αργινοηλεκτρική οξέωση	
23		Argininosuccinase deficiency		Ανεπάρκεια αργινοηλεκτράσης
23		Argininosuccinatelyase deficiency		Ανεπάρκεια αργινοηλεκτρυάσης
23		Argininosuccinic acid lyase deficiency		Ανεπάρκεια λυάσης αργινοηλεκτρικού οξέος
23		ASA deficiency		Ανεπάρκεια ASA
23		ASL deficiency		Ανεπάρκεια ASL
24	Fumaric aciduria		Φουμαρική οξουρία	
24		Fumarase deficiency		Ανεπάρκεια φουμαράσης
25	Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλ-CoA	
25		GA1		GA1
25		GCDHD		GCDHD
25		Glutaric acidemia type 1		Γλουταρική οξαιμία τύπου 1
25		Glutaric aciduria type 1		Γλουταρική οξουρία τύπου 1
25		Glutaryl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του γλουταρυλο-συνενζύμου A
26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria		Μεθυλμαλονική οξαιμία με ομοκυστινουρία	
26		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis		Συνδυασμένη βλάβη στη σύνθεση της αδενοσυλοκοβαλαμίνης και της μεθυλοκοβαλαμίνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
26		Methylmalonic aciduria with homocystinuria		Μεθυλμαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία
27	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia		Μεθυλμαλονική οξαιμία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12	
27		Methylmalonyl-CoA mutase deficiency		Ανεπάρκεια της μεθυλομαλονυλο-CoA μουτάσης
27		Methylmalonyl-Coenzyme A mutase deficiency		Ανεπάρκεια της μεθυλομαλονυλο-συνένζυμου A μουτάσης
27		Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria		Μεθυλομαλονική οξουρία που δεν ανταποκρίνεται στη βιταμίνη B12
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia		Μεθυλμαλονική οξαιμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12	
28		Adenosylcobalamin deficiency		Ανεπάρκεια της αδενοσυλκοβαλαμίνης
28		Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria		Μεθυλμαλονική οξουρία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12
29	Mevalonic aciduria		Μεβαλονική οξέωση	
29		Complete mevalonate kinase deficiency		Πλήρης ανεπάρκεια μεβαλονικής κινάσης
29		MVA		MVA
30	Hereditary orotic aciduria		Κληρονομική οροτική οξέωση	
30		Orotidyl decarboxylase deficiency		Ανεπάρκεια οροτιδυλικής αποκαρβοξυλάσης
30		Uridine monophosphate synthetase deficiency		Ανεπάρκεια συνθετάσης μονοφωσφορικής ουριδίνης
31	Oxoglutaric aciduria		Οξογλουταρική οξουρία	
31		Alpha-ketoglutarate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του α-κετογλουταρικού
32	Glutathione synthetase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης της γλουταθειόνης	
32		Pyroglutamicaciduria		Πυρογλουταμικοξουρία
33	Isovaleric acidemia		Ισοβαλερική οξαιμία	
33		Isovaleric acid CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης CoA ισοβαλερικού οξέος
34	Pipecolic acidemia		Πιπεκολική οξαιμία	
34		Hyperpipecolatemia		Υπερπιπεκολαταιμία
35	Propionic acidemia		Προπιονική οξαιμία	
35		Ketotic hyperglycinemia		Κετωτική υπεργλυκιναιμία
35		Propionic aciduria		Προπιονική οξουρία
35		Propionyl-CoA carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της προπιονυλο-CoA καρβοξυλάσης
36	Acrocallosal syndrome		Ακροκαλλοζικό σύνδρομο	
36		ACS		ACS
37	Acrodermatitis enteropathica		Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα	
37		Acrodermatitis enteropathica, zinc deficiency type		Εντεροπαθητική ακροδερματίτιδα, τύπος ανεπάρκειας ψευδαργύρου
37		AEZ		AEZ



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
37		Inherited zinc deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια ψευδαργύρου
38	Acrokeratoelastoidosis of Costa		Ακροκερατοελαστοειδωση Costa	
38		AKE		AKE
38		PPKP3		PPKP3
38		Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 3		Κοκκιώδη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 3
38		Punctate palmoplantar keratoderma type 3		Κοκκιώδη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 3
39	Acromelanosis		Ακρομελάνωση	
40	Acromesomelic dysplasia, Maroteaux type		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Maroteaux	
41	Dyschromatosis symmetrica hereditaria		Κληρονομική συμμετρική δυσχρωμάτωση	
41		Acropigmentation of Dohi		Acropigmentation of Dohi
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου	
42		ACADM deficiency		Ανεπάρκεια ACADM
42		Carnitine deficiency secondary to medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια καρνιτίνης δευτεροπαθώς λόγω ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA μέσης αλύσου
42		MCAD deficiency		Ανεπάρκεια MCAD
42		MCADD		MCADD
42		Medium chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-συνενζύμου Α μέσης αλύσου
43	X-linked adrenoleukodystrophy		Φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία	
43		ALD		ALD
43		X-ALD		X-ALD
43		X-linked ALD		Φυλοσύνδετη ALD
44	Neonatal adrenoleukodystrophy		Νεογνική αδρενολευκοδυστροφία	
44		Intermediate PBD-ZSD		Ενδιάμεση PBD-ZSD
44		Intermediate peroxisome biogenesis disorder-Zellweger spectrum disorder		Ενδιάμεση διαταραχή της βιογένεσης των υπεροξειδιοσωμάτων-διαταραχή φάσματος Zellweger
44		NALD		NALD
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency		Ανεπάρκεια απαμινάσης μονοφωσφορικής αδενοσίνης	
45		AMP deaminase deficiency		Ανεπάρκεια απαμινάσης AMP
45		Myoadenylate deaminase deficiency		Ανεπάρκεια μυοαδενυλικής απαμινάσης
46	Adenylosuccinate lyase deficiency		Ανεπάρκεια της λυάσης του αδενυλοηλεκτρικού	
46		Adenylosuccinase deficiency		Ανεπάρκεια της αδενυλοηλεκτρικής λυάσης
46		ADSL deficiency		Ανεπάρκεια ADSL
47	X-linked agammaglobulinemia		Φυλοσύνδετη αγαμμασφαιναιμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
47		Bruton type agammaglobulinemia		Αγαμμασφαιριναμία τύπου Bruton
47		BTK-deficiency		Έλλειψη BTK
48	Congenital bilateral absence of vas deferens		Συγγενής αμφοτερόπλευρη έλλειψη του σπερματικού πόρου	
48		Congenital bilateral agenesis of vas deferens		Συγγενής αμφοτερόπλευρη αγενεσία του σπερματικού πόρου
48		Congenital bilateral aplasia of vas deferens		Συγγενής αμφοτερόπλευρη απλασία του σπερματικού πόρου
49	Penile agenesis		Αγενεσία πέους	
49		Aphallia		Αφαλλία
49		Penis agenesis		Αγενεσία πέους
50	Aicardi syndrome		Σύνδρομο Aicardi	
50		Agenesis of corpus callosum with chorioretinal abnormality		Αγενεσία μεσολοβίου με ανωμαλία χοριοαμφιβληστροειδούς
51	Aicardi-Goutières syndrome		Σύνδρομο Aicardi-Goutières	
51		Encephalopathy with basal ganglia calcification		Εγκεφαλοπάθεια με ασβέστωση των βασικών γαγγλίων
51		Encephalopathy with intracranial calcification and chronic lymphocytosis of cerebrospinal fluid		Εγκεφαλοπάθεια με ενδοκρανιακή ασβέστωση και χρόνια λεμφοκυττάρωση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού
52	Alagille syndrome		Σύνδρομο Alagille	
52		Alagille-Watson syndrome		Σύνδρομο Alagille-Watson
52		Arteriohepatic dysplasia		Αρτηριοηπατική δυσπλασία
52		Syndromic bile duct paucity		Συδρομική έλλειψη χοληφόρου πόρου
53	Albers-Schönberg osteopetrosis		Οστεοπέτρωση Albers-Schönberg	
53		Osteopetrosis autosomal dominant type 2		Οστεοπέτρωση αυτοσωμικού επικρατούντος τύπου 2
54	X-linked recessive ocular albinism		Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος οφθαλμικός αλβινισμός	
54		OA1		OA1
54		Ocular albinism type 1		Οφθαλμικός αλβινισμός τύπου 1
54		Ocular albinism, Nettleship-Falls type		Οφθαλμικός αλβινισμός, τύπου Nettleship-Falls
54		XLOA		XLOA
55	Oculocutaneous albinism		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός	
55		OCA		OCA
56	Alkaptonuria		Αλκαπτονουρία	
56		Hereditary ochronosis		Κληρονομική οχρόνωση
56		Homogentisic acid oxidase deficiency		Ανεπάρκεια οξειδάσης ομογεντισικού οξέος
57	Glycogen storage disease due to aldolase A deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης A	
57		Glycogen storage disease type 12		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 12
57		Glycogen storage disease type XII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XII



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
57		Glycogenosis due to aldolase A deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α
57		Glycogenosis type 12		Γλυκογονίαση τύπου 12
57		Glycogenosis type XII		Γλυκογονίαση τύπου XII
57		GSD due to aldolase A deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της αλδολάσης Α
57		GSD type 12		GSD τύπου 12
57		GSD type XII		GSD τύπου XII
58	Alexander disease		Νόσος Alexander	
58		AxD		AxD
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome		Σύνδρομο Allan-Herndon-Dudley	
59		AHDS		AHDS
59		MCT8 deficiency		Ανεπάρκεια MCT8
59		Monocarboxylate transporter 8 deficiency		Ανεπάρκεια του μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα 8
59		X-linked intellectual disability-hypotonia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονίας
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-1-αντιθρυψίνης	
60		Alpha1-antitrypsin deficiency		Ανεπάρκεια άλφα1-αντιθρυψίνης
60		Alpha-1-proteinase inhibitor deficiency		Ανεπάρκεια αναστολέα άλφα-1-πρωτεΐνάσης
61	Alpha-mannosidosis		Άλφα-μαννοσίδωση	
61		Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency		Ανεπάρκεια λυσοσωμικής άλφα-D-μαννοσιδάσης
62	Alpha-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R3		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R3, σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη	
62		Alpha-sarcoglycanopathy		Άλφα-σαρκογλυκανοπάθεια
62		Alpha-sarcoglycan-related LGMD R3		LGMD R3 σχετιζόμενη με την άλφα-σαρκογλυκάνη
62		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2D		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2D
62		LGMD due to alpha-sarcoglycan deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας άλφα-σαρκογλυκάνης
62		LGMD type 2D		LGMD τύπου 2D
62		LGMD2D		LGMD2D
62		Limb-girdle muscular dystrophy due to alpha-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας άλφα-σαρκογλυκάνης
62		Limb-girdle muscular dystrophy type 2D		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2D
63	Alport syndrome		Σύνδρομο Alport	
63		Alport deafness-nephropathy		Alport κώφωση-νεφροπάθεια
63		Alport hearing loss-nephropathy		Alport απώλεια ακοής-νεφροπάθεια
64	Alström syndrome		Σύνδρομο Alström	
65	Leber congenital amaurosis		Συγγενής αμαύρωση του Leber	
65		Amaurosis congenita of Leber		Συγγενής αμαύρωση του Leber
67	Amoebiasis due to Entamoeba histolytica		Αμοιβάδωση οφειλόμενη στην Entamoeba histolytica	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
68	Amoebiasis due to free-living amoebae		Αμοιβάδωση που οφείλεται σε ελεύθερες αμοιβάδες	
69	Amyloidosis		Αμυλοείδωση	
70	Proximal spinal muscular atrophy		Εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία	
70		SMA		SMA
71	Chylomicron retention disease		Νόσος κατακράτησης χυλομικρών	
71		Anderson disease		Νόσος Anderson
71		CMRD		CMRD
71		CRD		CRD
72	Angelman syndrome		Σύνδρομο Angelman	
73	Gorham-Stout disease		Νόσος Gorham-Stout	
73		Gorham disease		Νόσος Gorham
73		Gorham syndrome		Gorham σύνδρομο
73		Idiopathic massive osteolysis		Ιδιοπαθής μαζική οστεόλυση
73		Progressive massive osteolysis		Προοδευτική μαζική οστεόλυση
73		Vanishing bone disease		Εξαφανιζόμενη ασθένεια των οστών
74	Angiostrongyliasis		Αγγειοστρογγυλίαση	
76	Strongyloidiasis		Στρογγυλοειδίαση	
76		Anguilluliasis		Αγγειουλίτιδα
76		Anguillulosis		Αγγειουλίτιδα
77	OBSOLETE: Aniridia		Ανιριδία	
78	Ankylostomiasis		Αγκυλοστομίαση	
78		Ancylostomiasis		Αγκυλοστομίαση
78		Hookworm infection		Λοίμωξη από αγκυλόστομα
79	Congenital alpha2-antiplasmin deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια α2-αντιπλάσμινης	
80	Antiphospholipid syndrome		Αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	
80		Antiphospholipid antibody syndrome		Σύνδρομο αντιφωσφολιπιδικών αντισωμάτων
80		APLS		APLS
80		Classic antiphospholipid syndrome		Κλασικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο
80		Classic APLS		Κλασικό APLS
80		Hughes syndrome		Σύνδρομο Hughes
81	Antisynthetase syndrome		Σύνδρομο αντισυνθετάσης	
81		Anti-aminoacyl-tRNA synthetase syndrome		Σύνδρομο αντι-αμινοακυλο-tRNA συνθετάσης
81		Anti-ARS syndrome		Σύνδρομο αντι-ARS
81		Anti-Jo1 syndrome		Σύνδρομο Anti-Jo1
81		AS syndrome		Σύνδρομο AS
81		ASS		ASS
81		ASyS		ASyS
82	Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας αντιθρομβίνης	
82		Hereditary thrombophilia due to congenital antithrombin 3 deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας αντιθρομβίνης 3
83	Antley-Bixler syndrome		Σύνδρομο Antley-Bixler	
84	Fanconi anemia		Αναμία Fanconi	
84		Fanconi pancytopenia		Πανκυτταροπενία Fanconi



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85	Congenital dyserythropoietic anemia		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία	
85		CDA		CDA
86	Familial abdominal aortic aneurysm		Οικογενές ανεύρυσμα κοιλιακής αορτής	
87	Apert syndrome		Σύνδρομο Apert	
87		Acrocephalosyndactyly type 1		Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 1
87		ACS1		ACS1
88	Idiopathic aplastic anemia		Ιδιοπαθής απλαστική αναιμία	
88		Idiopathic bone marrow failure		Ιδιοπαθής ανεπάρκεια του μυελού των οστών
90	Argininemia		Αργινιναιμία	
90		Arginase 1 deficiency		Ανεπάρκεια αργινάσης 1
90		Arginase deficiency		Ανεπάρκεια αργινάσης
90		Hyperargininemia		Υπεραργινιναιμία
91	Aromatase deficiency		Ανεπάρκεια αρωματάσης	
91		Congenital estrogen deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια οιστρογόνων
92	Juvenile idiopathic arthritis		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
92		Juvenile chronic arthritis		Νεανική χρόνια αρθρίτιδα
92		Juvenile rheumatoid arthritis		Νεανική ρευματοειδής αρθρίτιδα
93	Aspartylglucosaminuria		Ασπαρτυλογλυκοζαμινουρία	
93		Aspartylglucosaminidase deficiency		Ανεπάρκεια ασπαρτυλογλυκοζαμινιδάσης
94	Astrocytoma		Αστροκύτωμα	
94		Astrocytic tumor		Αστροκυτταρικός όγκος
95	Friedreich ataxia		Αταξία του Φρίντριχ	
95		FA		FA
95		FRDA		FRDA
96	Ataxia with vitamin E deficiency		Αταξία με ανεπάρκεια βιταμίνης E	
96		Ataxia with isolated vitamin E deficiency		Αταξία με μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης E
96		AVED		AVED
96		Familial isolated vitamin E deficiency		Οικογενής μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης E
96		Friedreich-like ataxia		Αταξία τύπου Friedreich
96		Isolated vitamin E deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια βιταμίνης E
97	Familial paroxysmal ataxia		Οικογενής παροξυσμική αταξία	
97		Episodic ataxia type 2		Επεισοδιακή αταξία τύπου 2
98	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία των Charlevoix-Saguenay	
98		ARSACS		ARSACS
98		Autosomal recessive spastic ataxia type 6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 6
98		SPAX6		SPAX6
99	Autosomal dominant cerebellar ataxia		Αυτοσωματική επικρατητική κληρονομική νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία	
99		ADCA		ADCA
99		Autosomal dominant spinocerebellar ataxia		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλική αταξία
100	Ataxia-telangiectasia		Αταξία-τελαγγειεκτασία	
100		Louis-Bar syndrome		Σύνδρομο Louis-Bar



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101	Dentatorubral pallidoluysian atrophy		Οδοντιατρική παλλιδολουσιανή ατροφία	
101		Dentatorubropallidoluysian atrophy		Οδοντιατρική-παλλιδολουσιανή ατροφία
101		DRPLA		DRPLA
101		Naito-Oyanagi disease		Νόσος Naito-Oyanagi
102	Multiple system atrophy		Ατροφία πολλαπλών συστημάτων	
102		MSA		MSA
102		Multisystem atrophy		Πολυσυστηματική ατροφία
103	OBSOLETE: Genetic optic atrophy		Γενετική ατροφία του οπτικού νεύρου	
104	Leber hereditary optic neuropathy		Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber	
104		Leber optic atrophy		Οπτική νευροπάθεια του Leber
104		LHON		LHON
105	Atresia of urethra		Ατρησία της ουρήθρας	
105		Urethral atresia		Ουριθρική ατρησία
106	NON RARE IN EUROPE: Autism		Αυτισμός	
107	BOR syndrome		Σύνδρομο BOR	
107		Branchiootorenal spectrum disorder		Διαταραχή βραγχιοκωτονεφρικού φάσματος
107		Branchiootorenal syndrome		Βραγχιωτονεφρικό σύνδρομο
107		Melnick-Fraser syndrome		Σύνδρομο Melnick-Fraser
108	Babesiosis		Μπαμπεξίωση	
109	Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome		Σύνδρομο Bannayan-Riley-Ruvalcaba	
109		BRRS		BRRS
109		Myhre-Riley-Smith syndrome		Σύνδρομο Myhre-Riley-Smith
110	Bardet-Biedl syndrome		Σύνδρομο Bardet-Biedl	
110		BBS		BBS
111	Barth syndrome		Σύνδρομο Barth	
111		3-methylglutaconic aciduria type 2		3-μεθυλγλουτακονική οξυουρία τύπου 2
111		BTHS		BTHS
111		Cardioskeletal myopathy with neutropenia and abnormal mitochondria		Καρδιοσκελετική μυοπάθεια με ουδετεροπενία και ανώμαλα μιτοχόνδρια
111		Cardioskeletal myopathy-neutropenia syndrome		Σύνδρομο καρδιοσκελετικής μυοπάθειας-ουδετεροπενίας
111		MGA2		MGA2
111		X-linked cardioskeletal myopathy and neutropenia		Φυλοσύνδετη καρδιοσκελετική μυοπάθεια και ουδετεροπενία
112	Bartter syndrome		Σύνδρομο Bartter	
112		Renal tubular normotensive hypokalemic alkalosis with hypercalciuria		Νεφρική σωληναριακή νορμοτασική υποκαλιαιμική αλκάλωση με υπερασβεστιουρία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
112		Salt-losing tubular disorder, Henle's loop type		Σωληναριακή διαταραχή απώλειας αλατιού, τύπος βρόχου Henle
112		Salt-wasting tubulopathy, Henle's loop type		Σωληνοπάθεια που σπαταλά αλάτι, τύπος βρόχου Henle
113	Bazex-Dupré-Christol syndrome		Σύνδρομο Bazex-Dupré-Christol	
113		BDCS		BDCS
113		Follicular atrophoderma and basal cell carcinomas		Θυλακίωδες ατροφόδερμα και βασικοκυτταρικά καρκινώματα
114	Auriculoosteodysplasia		Ωτιαριοστεοδυσπλασία	
115	Congenital contractural arachnodactyly		Συγγενής συσπαστική αραχνοδακτυλία	
115		Beals syndrome		Σύνδρομο Beals
115		Beals-Hecht syndrome		Σύνδρομο Beals-Hecht
115		CCA syndrome		Σύνδρομο CCA
115		Distal arthrogryposis type 9		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 9
116	Beckwith-Wiedemann syndrome		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	
116		BWS		BWS
116		Exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome		Σύνδρομο εξόμφαλου-μακρογλωσσίας-γιγαντισμού
116		Wiedemann-Beckwith syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Beckwith
117	Behçet disease		Νόσος Behçet	
118	Beta-mannosidosis		Β-Μαννοσίδωση	
118		Beta-mannosidase deficiency		Ανεπάρκεια βήτα-μαννοσιδάσης
119	Beta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R4		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη β-σαρκογλυκάνη R4	
119		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2E		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2E
119		Beta-sarcoglycanopathy		Βήτα-σαρκογλυκανοπάθεια
119		Beta-sarcoglycan-related LGMD R4		LGMD R4 σχετιζόμενη με τη βήτα-σαρκογλυκάνη
119		LGMD due to beta-sarcoglycan deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας της βήτα-σαρκογλυκάνης
119		LGMD type 2E		LGMD τύπου 2E
119		LGMD2E		LGMD2E
119		Limb-girdle muscular dystrophy due to beta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας βήτα-σαρκογλυκάνης
119		Limb-girdle muscular dystrophy type 2E		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2E
120	NON RARE IN EUROPE: Pernicious anemia		Κακοήθης αναιμία	
120		NON RARE IN EUROPE: Acquired pernicious anemia		Επίκτητη κακοήθης αναιμία
120		NON RARE IN EUROPE: Addison-Biermer anemia		Αναιμία Addison-Biermer
120		NON RARE IN EUROPE: Addisonian anemia		Αναιμία Addisonian
120		NON RARE IN EUROPE: Biermer anemia		Αναιμία Biermer



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
120		NON RARE IN EUROPE: Biermer disease		Νόσος Biermer
120		NON RARE IN EUROPE: Juvenile onset pernicious anemia		Νεανική κακοήθης αναίμια
122	Birt-Hogg-Dubé syndrome		Σύνδρομο Birt-Hogg-Dubé	
122		Hornstein-Knickenberg syndrome		Σύνδρομο Hornstein-Knickenberg
123	Björnstad syndrome		Björnstad σύνδρομο	
123		Deafness-pili torti-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-pili torti-υπογοναδισμού
123		Hearing loss-pili torti-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο βαρηκοΐας-pili torti-υπογοναδισμού
124	Diamond-Blackfan anemia		Αναίμια Blackfan-Diamond	
124		Congenital PRCA		Συγγενής PRCA
124		Congenital pure red cell aplasia		Συγγενής καθαρή ερυθροκυτταρική απλασία
124		Diamond-Blackfan anemia syndrome		Σύνδρομο αναίμιας Diamond-Blackfan
125	Bloom syndrome		Σύνδρομο Bloom	
125		BSyn		BSyn
126	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-πτώσης-επίκανθου αντίστροφης	
126		BPES		BPES
127	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome		Σύνδρομο Borjeson-Forssman-Lehmann	
127		BFLS		BFLS
127		Intellectual disability-epilepsy-endocrine disorders syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-επιληψίας-ενδοκρινικών διαταραχών
128	Diphyllobothriasis		Διφυλλοβοθρίαση	
128		Bothriocephalosis		Βοθριοκεφαλία
129	Pseudopelade of Brocq		Ψευδοπελάδα του Brocq	
130	Brugada syndrome		Σύνδρομο Brugada	
130		Ventricular fibrillation, Brugada type		Κολπική μαρμαρυγή, τύπου Brugada
131	Budd-Chiari syndrome		Σύνδρομο Budd-Chiari	
131		BCS		BCS
132	Hereditary butyrylcholinesterase deficiency		Ανεπάρκεια βουτυρυλοχολινεστεράσης	
132		Hereditary pseudocholinesterase deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια ψευδοχολινεστεράσης
133	Chronic beryllium disease		Χρονία νόσος από βηρύλλιο	
133		Berylliosis		Βηρυλλίωση
133		Chronic berylliosis		Χρονία βηρυλλίωση
133		Chronic beryllium lung disease		Χρονία πνευμονική νόσος από βηρύλλιο
134	Beta-ketothiolase deficiency		Ανεπάρκεια της βήτα-κετοθειολάσης	
134		3-ketothiolase deficiency		Ανεπάρκεια της 3-κετοθειολάσης
134		3-oxothiolase deficiency		Ανεπάρκεια της 3-οξοθειολάσης
134		Alpha methylacetoacetic aciduria		Άλφα μεθυλοξοξεϊκή οξουρία
134		Alpha-methyl-acetoacetyl-CoA thiolase deficiency		Ανεπάρκεια της άλφα-μεθυλο-οξακετύλο-CoA θειολάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
134		Mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A thiolase deficiency		Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής οξυακετύλο-συνένζυμο Α θειολάσης
134		T2 deficiency		Ανεπάρκεια T2
135	CACH syndrome		σύνδρομο CACH	
135		Childhood ataxia with diffuse central nervous system hypomyelination		Παιδική αταξία με διάχυτη υπομυελίνωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
135		Leukoencephalopathy with vanishing white matter		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με έλλειψη λευκής ουσίας
135		Myelinosis centralis diffusa		Διάχυτη κεντρική μυελίνωση
136	Cerebral autosomal dominant arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		Εγκεφαλική Αυτοσωμική επικρατής αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	
136		CADASIL		CADASIL
136		Hereditary multi-infarct dementia		Κληρονομική πολυεμφρακτική άνοια
137	Congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης	
137		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης
137		CDG		CDG
138	CHARGE syndrome		Σύνδρομο CHARGE	
138		CHARGE association		CHARGE σύνδεσμος
138		Coloboma-heart defects-atresia choanae-retardation of growth and development-genitourinary problems-ear abnormalities syndrome		Σύνδρομο κολοβώματος-καρδιακών βλαβών-ατρησίας χοανών-καθυστερήσης ανάπτυξης και αύξησης-ουρογεννητικών προβλημάτων-βλαβών αυτιών
138		Hall-Hittner syndrome		Σύνδρομο Hall-Hittner
139	CHILD syndrome		Σύνδρομο CHILD	
139		CHILD nevus		Σπίλος CHILD
139		Congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects		Συγγενής ημιδυσπλασία με ιχθυασόμορφη ερυθροδερμία και ανωμαλίες των άκρων
140	Campomelic dysplasia		Καμπτομελική δυσπλασία	
140		Campomelic dwarfism		Καμπτομελικός νανισμός
141	Canavan disease		Νόσος Canavan	
141		ACY2 deficiency		Ανεπάρκεια ACY2
141		Aminoacylase 2 deficiency		Ανεπάρκεια αμινοακυλάσης 2
141		Aspartoacylase deficiency		Ανεπάρκεια ασπαρτοακυλάσης
141		Spongy degeneration of the brain		Σπογγώδης εκφύλιση του εγκεφάλου
142	Anaplastic thyroid carcinoma		Αναπλαστικό καρκίνωμα θυρεοειδούς	
143	Parathyroid carcinoma		Καρκίνωμα παραθυρεοειδούς	
144	Lynch syndrome		Σύνδρομο Lynch	
145	Hereditary breast and/or ovarian cancer syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο καρκίνου μαστού και ωοθηκών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
146	Differentiated thyroid carcinoma		Διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς	
146		Papillary or follicular thyroid carcinoma		Θηλώδεις ή θυλακώδεις καρκίνωμα του θυρεοειδούς
146		Well-differentiated thyroid carcinoma		Καλά διαφοροποιημένο καρκίνωμα του θυρεοειδούς
147	Carbamoyl-phosphate synthetase 1 deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμούλο-φωσφορικής συνθετάσης 1	
147		Carbamoyl-phosphate synthetase deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμούλο-φωσφορικής συνθετάσης
147		Carbamoyl-phosphate synthetase I deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμούλο-φωσφορικής συνθετάσης I
147		CPS1 deficiency		Ανεπάρκεια CPS1
147		CPS1D		CPS1D
148	Multiple carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλασών	
148		MCD		MCD
150	Nasopharyngeal carcinoma		Ρινοφαρυγγικό καρκίνωμα	
150		NCP		NCP
150		Squamous cell carcinoma of the nasopharynx		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του ρινοφάρυγγα
151	OBSOLETE: Familial renal cell carcinoma		Οικογενές νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	
154	Familial isolated dilated cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	
154		Familial or idiopathic dilated cardiomyopathy		Οικογενής ή ιδιοπαθής διατακτική μυοκαρδιοπάθεια
155	NON RARE IN EUROPE: Familial isolated hypertrophic cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
155		NON RARE IN EUROPE: Familial isolated hypertrophic obstructive cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια
155		NON RARE IN EUROPE: Familial isolated hypertrophic subaortic stenosis		Οικογενής μεμονωμένη υπερτροφική υποαορτική στένωση
155		NON RARE IN EUROPE: Familial or idiopathic hypertrophic subaortic stenosis		Οικογενής ή ιδιοπαθής υπερτροφική υποαορτική στένωση
155		NON RARE IN EUROPE: Familial or idiopathic hypertrophic obstructive cardiomyopathy		Οικογενής ή ιδιοπαθής υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια
155		NON RARE IN EUROPE: Hypertrophic obstructive cardiomyopathy		Υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια
155		NON RARE IN EUROPE: Primitive hypertrophic obstructive cardiomyopathy		Πρωτογενής υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια
155		NON RARE IN EUROPE: Primitive hypertrophic subaortic stenosis		Πρωτογενής υπερτροφική υποαορτική στένωση
156	Carnitine palmitoyl transferase 1A deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφοράσης 1A της καρνιτίνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
156		Carnitine palmitoyl transferase IA deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης ΙΑ της καρνιτίνης
156		CPT1A deficiency		CPT1A ανεπάρκεια
156		Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης 1 της καρνιτίνης του ήπατος
156		Hepatic carnitine palmitoyl transferase I deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης Ι της καρνιτίνης του ήπατος
156		L-CPT1 deficiency		L-CPT1 ανεπάρκεια
156		L-CPTI deficiency		L-CPTI ανεπάρκεια
157	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης ΙΙ της καρνιτίνης	
157		Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της παλμιτυλοτρανσφεράσης της καρνιτίνης τύπου 2
157		CPT2		CPT2
157		CPTII		CPTII
158	Systemic primary carnitine deficiency		Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης	
158		Carnitine transporter defect		Βλάβη του μεταφορέα καρνιτίνης
158		Carnitine uptake deficiency		Ανεπάρκεια της πρόσληψης καρνιτίνης
158		CDSP		CDSP
158		CUD		CUD
158		Deficiency of plasma-membrane carnitine transporter		Ανεπάρκεια του μεμβρανικού μεταφορέα καρνιτίνης του πλάσματος
158		SPCD		SPCD
159	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency		Ανεπάρκεια τρανοσλοκάσης καρνιτίνης-ακυλοκαρνιτίνης	
159		CACT deficiency		Ανεπάρκεια CACT
160	Castleman disease		Νόσος Castleman	
160		Angiofollicular ganglionic hyperplasia		Αγγειοθλακική γαγγλιακή υπερπλασία
160		Angiofollicular lymph hyperplasia		Αγγειοθλακική λεμφική υπερπλασία
162	Congenital cataract-anterior segment dysgenesis syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-γλαυκώματος	
162		Congenital cataract-anterior segment mesenchymal dysgenesis syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-μεσεγχυματικής δυσγενεσίας προσθίου τμήματος
162		Congenital cataract-ASD syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-ASD
162		Congenital cataract-ASGD syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-ASGD
162		Congenital cataract-ASMD syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-ASMD
163	Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής υπερφερριτιναιμίας-καταρράκτη	
163		Hereditary hyperferritinemia with cataracts		Κληρονομική υπερφερριτιναιμία με καταρράκτη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163		Hereditary hyperferritinemia-cataract disease		Νόσος κληρονομικής υπερφερριτιναιμίας-καταρράκτη
163		HHCS		HHCS
164	NON RARE IN EUROPE: Cerebral cavernous malformations		Εγκεφαλικές σπαραγγώδεις δυσπλασίες	
164		NON RARE IN EUROPE: Brain cavernous angioma		Σπαραγγώδες αγγείωμα εγκεφάλου
164		NON RARE IN EUROPE: Brain cavernous hemangioma		Σπαραγγώδες αιμαγγείωμα εγκεφάλου
164		NON RARE IN EUROPE: Cerebral cavernoma		Εγκεφαλικό αιμαγγείωμα
165	Neutral lipid storage disease		Νόσος αποθήκευσης ουδετέρων λιπών	
165		Lipidosis with triglyceride storage disease		Λυτιδίωση με νόσο αποθήκευσης τριγλυκεριδίων
166	Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy		Νόσος Charcot-Marie-Tooth/Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
166		Charcot-Marie-Tooth hereditary neuropathy		Κληρονομική νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth
166		CMT/HMSN		CMT/HMSN
167	Chédiak-Higashi syndrome		Σύνδρομο Chédiak-Higashi	
167		Chédiak-Higashi disease		Νόσος Chédiak-Higashi
167		Chédiak-Higashi-Steinbrink syndrome		Σύνδρομο Chédiak-Higashi-Steinbrink
168	Loose anagen syndrome		Σύνδρομο χαλαρής αναγέννησης	
169	Ringed hair disease		Νόσος δακτυλιοειδούς τριχωτού κεφαλής	
169		Pili annulati		Δακτυλιοειδείς τρίχες (Pili annulati)
170	Woolly hair		Σγουρά μαλλιά	
170		Familial woolly hair syndrome		Οικογενές σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
170		Familial woolly hair syndrome		Οικογενές σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
170		Hereditary woolly hair syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
170		Hereditary woolly hair syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
170		Woolly hair		Αχτένιστα μαλλιά
171	Primary sclerosing cholangitis		Πρωτοπαθής σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
171		PSC		PSC
172	Progressive familial intrahepatic cholestasis		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση	
172		PFIC		PFIC
173	Cholera		Χολέρα	
174	Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type		Μεταφυσική χονδροδυσπλασία, τύπος Schmid	
174		MDSC		MDSC
174		SMCD		SMCD
175	Cartilage-hair hypoplasia		Υποπλασία χόνδρου-τριχών	
175		Autosomal recessive metaphyseal chondrodysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεταφυσική χονδροδυσπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
175		Metaphyseal chondrodysplasia, McKusick type		Μεταφυσιακή χονδροδυσπλασία, τύπος McKusick
176	Non-rhizomelic chondrodysplasia punctata		Μη-ριζομελική στικτή χονδροδυσπλασία	
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata		Ριζομελική στικτή χονδροδυσπλασία	
177		RCDP		RCDP
178	Chordoma		Χόρδωμα	
178		Notochordal sarcoma		Σάρκωμα της νωτοχορδής
179	Birdshot chorioretinopathy		χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια Birdshot	
179		Birdshot chorioretinitis		χοριοαμφιβληστροειδίτιδα Birdshot
179		Birdshot retinochoroiditis		Ρετινοχοροειδίτιδα Birdshot
179		Birdshot retinochoroidopathy		Αμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια Birdshot
179		Vitiliginous choroiditis		Λεύκη χοριοειδίτιδα
180	Choroideremia		Χοριοειδερμία	
180		CHM		CHM
180		Tapetochoroidal dystrophy		Ταπητιοχοριοειδική δυστροφία
181	X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia		Φυλοσύνδετη υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
181		Christ-Siemens-Touraine syndrome		Σύνδρομο Christ-Siemens-Touraine
181		XHED		XHED
182	Chromomycosis		χρωμομύκωση	
182		Chromoblastomycosis		Χρωμοβλαστομυκητίαση
183	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis		Ηωσινοφιλική κοκκιωμάτωση με πολυαγγειίτιδα	
183		Churg-Strauss syndrome		Σύνδρομο Churg-Strauss
183		EGPA		EGPA
183		Granulomatous allergic angiitis		Κοκκιωματώδης αλλεργική αγγειίτιδα
184	Cherubism		Χερουβισμός	
184		CRBM		CRBM
185	Scimitar syndrome		Σύνδρομο Scimitar	
185		Congenital pulmonary venolobar syndrome		Συγγενές πνευμονικό φλεβολοβαίο σύνδρομο
185		Epibronchial right pulmonary vein syndrome		Σύνδρομο επιβρογχικής δεξιάς πνευμονικής φλέβας
185		Halasz syndrome		Σύνδρομο Halasz
185		Hypogenetic lung syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας του πνεύμονα
186	Primary biliary cholangitis		Πρωτοπαθής χολική χολαγγειίτιδα	
186		Hanot syndrome		Σύνδρομο Hanot
186		PBC		PBC
186		Primary biliary cirrhosis		Πρωτοπαθής χολική κίρρωση
187	Citrullinemia		Κιτρολιναιμία	
188	Systemic capillary leak syndrome		Συστηματικό σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων	
188		Capillary hyperpermeability syndrome		Σύνδρομο υπερδιαπερατότητας τριχοειδών



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
188		Capillary leak syndrome		Σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων
188		Clarkson disease		Νόσος Clarkson
188		Idiopathic capillary leak syndrome		Ιδιοπαθές σύνδρομο διαφυγής τριχοειδών αγγείων
188		SCLS		SCLS
189	Hidrotic ectodermal dysplasia		Ιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
189		Clouston syndrome		Σύνδρομο Clouston
190	Coats disease		Νόσος Coats	
190		Congenital retinal telangiectasia		Συγγενής τηλαγγειεκτασία αμφιβληστροειδούς
190		Leber miliary aneurysm		Κεγχροειδές ανεύρυσμα Leber
191	Cockayne syndrome		Σύνδρομο Cockayne	
192	Coffin-Lowry syndrome		Σύνδρομο Coffin-Lowry	
192		CLS		CLS
193	Cohen syndrome		Σύνδρομο Cohen	
194	OBSOLETE: Ocular coloboma		Οφθαλμικό κολόβωμα	
195	Cat-eye syndrome		Σύνδρομο ματιών γάτας	
195		CES		CES
198	Occipital horn syndrome		Σύνδρομο ινιακού κέρατος	
199	Cornelia de Lange syndrome		Σύνδρομο Cornelia de Lange	
199		Brachmann-de Lange syndrome		Σύνδρομο Brachmann-de Lange
200	Isolated corpus callosum agenesis		Απομονωμένη αγενεσία μεσολοβίου	
201	Cowden syndrome		Σύνδρομο Cowden	
201		Cowden disease		Νόσος Cowden
201		Multiple hamartoma syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών χαμαρτωμάτων
202	Crandall syndrome		σύνδρομο Crandall	
202		Alopecia-deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-κώφωσης-υπογοναδισμού
202		Alopecia-hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-βαρηκοΐας-υπογοναδισμού
202		Alopecia-sensorineural deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-αισθητηριονευρικής κώφωσης-υπογοναδισμού
202		Alopecia-sensorineural hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-αισθητηριονευρικής απώλειας ακοής-υπογοναδισμού
204	Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease		Σποραδική νόσος Creutzfeldt-Jakob	
204		Sporadic CJD		Σποραδική CJD
205	Crigler-Najjar syndrome		Σύνδρομο Crigler-Najjar	
205		Bilirubin uridinediphosphate glucuronosyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια γλυκουρονοσυλοτρανσφεράσ ης ουριδινοδιφωσφορικής χολερυθρίνης
205		Bilirubin-UGT deficiency		Ανεπάρκεια χολερυθρίνης-UGT
206	NON RARE IN EUROPE: Crohn disease		Νόσος Crohn	
207	Crouzon syndrome		Σύνδρομο Crouzon	
207		Crouzon craniofacial dysostosis		Κρανιοπροσωπική δυσόσωση Crouzon



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
209	Cutis laxa		Γενικευμένη ελαστόλυση	
210	Cyclosporiasis		Κυκλοσπόρωση	
211	Familial cylindromatosis		Οικογενής κυλινδρωμάτωση	
211		Turban tumor syndrome		Σύνδρομο όγκου δίκην σαρκίου
212	Cystathioninuria		Κυσταθειονουρία	
212		Cystathionase deficiency		Ανεπάρκεια κυσταθειονάσης
212		Cystathionine gamma-lyase deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας κυσταθειονίνης γ-λυάσης
212		Gamma-cystathionase deficiency		Ανεπάρκεια γ-κυσταθειονάσης
213	Cystinosis		Κυστίνωση	
213		Protein defect of cystin transport		Έλλειψη πρωτεΐνης στη μεταφοράς κυστίνης
214	Cystinuria		Κυστινουρία	
214		Cystinuria-lysinuria syndrome		Σύνδρομο κυστινουρίας-λυσινουρίας
215	Congenital stationary night blindness		Συγγενής σταθερή νυκτερινή τύφλωση	
215		Congenital essential nyctalopia		Συγγενής ιδιοπαθής νυκταλωπία
216	Neuronal ceroid lipofuscinosis		Νευρωνική Κηροειδής Λιποφουσκίνωση	
216		CLN disease		Νόσος CLN
216		NCL		NCL
216		NCL disease		Νόσος NCL
217	Isolated Dandy-Walker malformation		Μεμονωμένη δυσπλασία Dandy-Walker	
218	Darier disease		Νόσος Darier	
218		Darier-White disease		Νόσος Darier-White
218		Keratosis follicularis		Θυλακιώδης κεράτωση
219	Delta-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R6		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη R6	
219		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2F		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2F
219		Delta-sarcoglycanopathy		Δέλτα-σαρκογλυκανοπάθεια
219		Delta-sarcoglycan-related LGMD R6		LGMD R6 σχετιζόμενη με τη δέλτα-σαρκογλυκάνη
219		LGMD due to delta-sarcoglycan deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας της δέλτα-σαρκογλυκάνης
219		LGMD type 2F		LGMD τύπου 2F
219		LGMD2F		LGMD2F
219		Limb-girdle muscular dystrophy due to delta-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας δέλτα-σαρκογλυκάνης
219		Limb-girdle muscular dystrophy type 2F		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2F
220	Denys-Drash syndrome		Σύνδρομο Denys-Drash	
220		Drash syndrome		Σύνδρομο Drash
220		Wilms tumor-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο όγκου του Wilms-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
220		Wilms tumor-DSD syndrome		Σύνδρομο όγκου του Wilms-DSD
221	Dermatomyositis		Δερματομυοσίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
221		Adult dermatomyositis		Δερματομυοσίτιδα των ενηλίκων
222	Erosive pustular dermatosis of the scalp		Διαβρωτική φλυκταινώδης δερματοπάθεια του τριχωτού της κεφαλής	
223	Arginine vasopressin resistance		Νεφρογενής άποιος διαβήτης	
223		Nephrogenic diabetes insipidus		Νεφρογενής άποιος διαβήτης
224	Neonatal diabetes mellitus		Νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	
224		Congenital diabetes mellitus		Συγγενής σακχαρώδης διαβήτης
224		Diabetes of infancy		Διαβήτης της βρεφικής ηλικίας
224		Monogenic diabetes of infancy		Μονογονιδιακός διαβήτης βρεφικής ηλικίας
224		NDM		NDM
225	NON RARE IN EUROPE: Maternally-inherited diabetes and deafness		Μητρικά κληρονομούμενος διαβήτης και κώφωση	
225		NON RARE IN EUROPE: Maternally-inherited diabetes and hearing loss		Κληρονομικός διαβήτης από τη μητέρα και απώλεια ακοής
225		NON RARE IN EUROPE: MIDD		MIDD
225		NON RARE IN EUROPE: Mitochondrial diabetes		Μιτοχονδριακός διαβήτης
226	Dihydropteridine reductase deficiency		Ανεπάρκεια της αναγωγής της διυδροπτερίδινης	
226		Hyperphenylalaninemia due to dihydropteridine reductase deficiency		Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της διυδροπτερίδινης
226		Phenylketonuria type 2		Φαινυλκετονουρία τύπου 2
226		PKU type 2		PKU τύπου 2
227	Diphallia		Διφαλλία	
229	Familial aortic dissection		Οικογενής διαχωρισμός της αορτής	
229		Annuloaortic ectasia		Δακτυλιοαορτική εκτασία
229		Cystic medial necrosis of aorta		Κυστική νέκρωση του μέσου χιτώνα της αορτής
230	Dopamine beta-hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια της β-υδροξυλάσης της ντοπαμίνης	
230		DBH deficiency		Ανεπάρκεια της DBH
231	Dracunculiasis		Δρακουνκούλιαση	
231		Dracunculosis		Δρακουνκούλιαση
231		Guinea worm disease		Ασθένεια του σκώληκα της Γουινέας
231		Medina worm disease		Νόσος σκωλήκων Medina
231		Medinensis		Dracunculus medinensis
232	Sickle cell anemia		Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
232		Homozygous hemoglobin S		Ομόζυγη αιμοσφαίρινη S
232		Homozygous sickle cell anemia SS		Ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία SS
233	Duane retraction syndrome		Σύνδρομο εισολκής Duane	
233		DRS		DRS
233		Duane syndrome		Σύνδρομο Duane
233		DURS		DURS
233		Stilling-Turk-Duane syndrome		Σύνδρομο Stilling-Turk-Duane
234	Dubin-Johnson syndrome		Σύνδρομο Dubin-Johnson	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
234		Dubin-Sprinz disease		Νόσος Dubin-Sprinz
234		Hyperbilirubinemia type 2		Υπερχολερυθριναιμία τύπου 2
234		Sprinz-Nelson syndrome		Σύνδρομο Sprinz-Nelson
235	Dubowitz syndrome		Σύνδρομο Dubowitz	
236	Trisomy 9p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 9p	
236		Duplication 9p		Διπλασιασμός 9p
236		Duplication of the short arm of chromosome 9		Διπλασιασμός του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
236		Trisomy of the short arm of chromosome 9		Τρισωμία του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
237	Duplication of urethra		Διπλασιασμός της ουρήθρας	
238	OBSOLETE: Digestive duplication		διπλασιασμός εντέρου	
239	Dyggve-Melchior-Clausen disease		Νόσος Dyggve-Melchior-Clausen	
240	Léri-Weill dyschondrosteosis		Δυσχονδροστέωση των Léri-Weill	
240		Léri-Weill syndrome		Σύνδρομο Léri-Weill
241	Dyschromatosis universalis hereditaria		Καθολική κληρονομική δυσχρωμάτωση	
242	46,XY complete gonadal dysgenesis		Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XY	
242		46,XY CGD		46,XY CGD
242		46,XY pure gonadal dysgenesis		46,XY αμιγής γοναδική δυσγενεσία
242		Swyer syndrome		Σύνδρομο Swyer
243	46,XX gonadal dysgenesis		Γοναδική δυσγενεσία 46,XX	
243		46,XX complete gonadal dysgenesis		Πλήρης γοναδική δυσγενεσία 46,XX
243		46,XX ovarian dysgenesis		46,XX ωοθηκική δυσγενεσία
243		46,XX pure gonadal dysgenesis		46,XX αμιγής γοναδική δυσγενεσία
243		Hypergonadotropic ovarian dysgenesis		Υπεργοναδοτροπική δυσγενεσία ωοθηκών
243		XX female gonadal dysgenesis		XX γυναικεία γοναδική δυσγενεσία
243		XX-GD		XX-GD
244	Primary ciliary dyskinesia		Πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών	
244		PCD		PCD
245	Nager syndrome		Σύνδρομο Nager	
245		Mandibulofacial dysostosis with preaxial limb anomalies		Γναθοπροσωπική δυσόσωση με προαξονικές ανωμαλίες των άκρων
245		NAFD		NAFD
245		Nager acrofacial dysostosis		Ακροπροσωπική δυσόσωση Nager
245		Preaxial acrodysostosis		Προαξονική ακροδυσόσωση
246	Postaxial acrofacial dysostosis		Μετααξονική ακροπροσωπική δυσόσωση	
246		Acrofacial dysostosis, Genee-Wiedemann type		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Genee-Wiedemann
246		Mandibulofacial dysostosis with postaxial limb anomalies		Γναθοπροσωπική δυσόσωση με μετααξονικές ανωμαλίες των άκρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
246		Miller syndrome		Σύνδρομο Miller
246		POADS		POADS
246		Postaxial acrodysostosis		Μεταξονική ακροδυσόστωση
247	Inherited arrhythmogenic cardiomyopathy		Αρρυθμογόνος καρδιομυπάθεια	
247		ACM		ACM
247		Arrhythmogenic cardiomyopathy		Αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια
248	Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
248		AR-HED		AR-HED
249	Fibrous dysplasia of bone		Ινώδης δυσπλασία των οστών	
250	Frontonasal dysplasia		Μετωπορινική δυσπλασία	
250		Median cleft face syndrome		Σύνδρομο μέσης προσωπικής σχιστίας
251	Multiple epiphyseal dysplasia		Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία	
251		EDM		EDM
251		MED		MED
251		Polyepiphyseal dysplasia		Πολυεπιφυσαϊκή δυσπλασία
252	OBSOLETE: Spondyloepimetaphyseal dysplasia		Σπονδυλοεπιμεταφυσαϊκή δυσπλασία	
253	Spondyloepiphyseal dysplasia and spondyloepimetaphyseal dysplasia		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία και σπονδυλοεπιμεταφυσαϊκή δυσπλασία	
253		SED and SEMD		SED και SEMD
254	Spondylometaphyseal dysplasia		Σπονδυλομεταφυσαϊκή δυσπλασία	
255	Dopa-responsive dystonia		Δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	
255		Hereditary progressive dystonia with diurnal fluctuation		Κληρονομική προοδευτική δυστονία με ημερήσια διακύμανση
255		HPD with diurnal fluctuation		HPD με ημερήσια διακύμανση
256	Early-onset generalized limb-onset dystonia		Γενικευμένη δυστονία πρώιμης έναρξης	
256		Dystonia musculorum deformans		Δυστονία δυσμορφικών μυών
256		Early-onset generalized torsion dystonia		Γενικευμένη δυστονία στρέψης πρώιμης έναρξης
256		Early-onset isolated dystonia		Μεμονωμένη δυστονία πρώιμης έναρξης
256		Early-onset primary dystonia		Πρωτοπαθής δυστονία πρώιμης έναρξης
256		Early-onset torsion dystonia		Στροφική δυστονία πρώιμης έναρξης
256		EOTD		EOTD
256		Idiopathic torsion dystonia		Ιδιοπαθής στροφική δυστονία
256		Oppenheim dystonia		Δυστονία Oppenheim
257	Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυϊκή δυστροφία	
257		EBS with muscular dystrophy		EBS με μυϊκή δυστροφία
257		EBS-MD		EBS-MD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
257		Limb-girdle muscular dystrophy with epidermolysis bullosa simplex		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης με απλή επιδερμόλυση
258	Laminin subunit alpha 2-related congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με την υπομονάδα της άλφα 2 λαμινίνης	
258		CMD1A		CMD1A
258		Congenital muscular dystrophy due to laminin alpha2 deficiency		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας λαμινίνης άλφα2
258		Congenital muscular dystrophy type 1A		Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1A
258		MDC1A		MDC1A
258		Merosin-negative congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία αρνητική στη μεροζίνη
261	Emery-Dreifuss muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	
261		EDMD		EDMD
262	Duchenne and Becker muscular dystrophy		Μυϊκές δυστροφίες Duchenne και Becker	
262		Severe dystrophinopathy, Duchenne and Becker type		Μυϊκή δυστροφία, τύπου Duchenne και Becker
263	Limb-girdle muscular dystrophy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία	
263		LGMD		LGMD
264	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1B		Αυτοσωμική επικρατής ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1B	
264		LGMD1B		LGMD1B
264		Limb-girdle muscular dystrophy due to lamin A/C deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας λαμίνης A/C
265	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1C		Αυτοσωμική επικρατής ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1C	
265		LGMD1C		LGMD1C
265		Limb-girdle muscular dystrophy due to caveolin-3 deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας καβεολίνης-3
266	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A		Αυτοσωμική επικρατούσα ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1A	
266		LGMD1A		LGMD1A
266		Limb-girdle muscular dystrophy due to myotilin deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας μυοτιλίνης
267	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy R1		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R1, σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3	
267		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2A
267		Calpain-3-related LGMD R1		LGMD R1 σχετιζόμενη με την καλπαΐνη-3
267		LGMD type 2A		LGMD τύπου 2A
267		LGMD2A		LGMD2A
267		Limb-girdle muscular dystrophy due to calpain deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας καλπαΐνης
267		Limb-girdle muscular dystrophy type 2A		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2A



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
267		Primary calpainopathy		Πρωτοπαθής καλπαϊνοπάθεια
268	Dysferlin-related limb-girdle muscular dystrophy R2		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη δυσφερλίνη R2	
268		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2B
268		Dysferlin-related LGMD R2		LGMD R2 σχετιζόμενη με τη δυσφερλίνη
268		LGMD due to dysferlin deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας της δυσφερλίνης
268		LGMD type 2B		LGMD τύπου 2B
268		LGMD2B		LGMD2B
268		Limb-girdle muscular dystrophy due to dysferlin deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας της δυσφερλίνης
268		Limb-girdle muscular dystrophy type 2B		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2B
269	Facioscapulohumeral dystrophy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος δυστροφία	
269		Facioscapulohumeral muscular dystrophy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία
269		Facioscapulohumeral myopathy		Πρόσωπο-ώμο-βραχιόνιος μυπάθεια
269		FSH dystrophy		FSH δυστροφία
269		FSHD		FSHD
269		Landouzy-Dejerine dystrophy		Landouzy-Dejerine δυστροφία
269		Landouzy-Dejerine myopathy		Landouzy-Dejerine μυπάθεια
270	Oculopharyngeal muscular dystrophy		Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία	
270		OPMD		OPMD
272	Congenital muscular dystrophy, Fukuyama type		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Fukuyama	
272		FCMD		FCMD
272		FKTN-related congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με FKTN
272		Fukuyama congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία Fukuyama
273	Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert	
273		Myotonic dystrophy type 1		Μυοτονική δυστροφία τύπου 1
273		Steinert disease		Νόσος Steinert
274	Bernard-Soulier syndrome		Σύνδρομο Bernard-Soulier	
274		Giant platelet syndrome		Σύνδρομο γιγαντιαίων αιμοπεταλίων
274		Hemorrhagiparous thrombocytic dystrophy		Θρομβοκυτταρική δυστροφία με αιμορραγική διάθεση
275	Severe combined immunodeficiency due to DCLRE1C deficiency		DCLRE1C-Αυτοσωματική υπολειπόμενη βαριά συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
275		SCID due to ARTEMIS deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας ARTEMIS
275		SCID due to DCLRE1C deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας DCLRE1C
275		SCID, Athabaskan type		SCID, τύπος Athabaskan
275		SCID, Athabaskan type		SCID, τύπος Athabaskan



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
275		Severe combined immunodeficiency due to ARTEMIS deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας ARTEMIS
275		Severe combined immunodeficiency, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, τύπος Athabaskan
275		Severe combined immunodeficiency, Athabaskan type		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, τύπος Athabaskan
276	T-B+ severe combined immunodeficiency due to gamma chain deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα	
276		SCIDX1		SCIDX1
276		T-B+ SCID due to gamma chain deficiency		T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας αλυσίδας γάμμα
276		T-B+ severe combined immunodeficiency, X-linked		T-B+ σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια, φυλοσύνδετη
277	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας απαμινάσης της αδενοσίνης	
277		ADA deficiency		Ανεπάρκεια ADA
277		SCID due to adenosine deaminase deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας της απαμινάσης της αδενοσίνης
278	OBSOLETE: Corticobasal degeneration		Φλοιοβασική εκφύλιση	
279	NON RARE IN EUROPE: Age-related macular degeneration		Ηλικιακή εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
280	Wolf-Hirschhorn syndrome		Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	
280		4p- syndrome		4p-σύνδρομο
280		Distal deletion 4p		Περιφερική έλλειψη 4p
280		Distal monosomy 4p		Περιφερική μονοσωμία 4p
280		Telomeric deletion 4p		Τελομερική έλλειψη 4p
281	Monosomy 5p syndrome		Μονοσωμία 5p	
281		Cri du chat syndrome		Σύνδρομο Cri du chat
281		Deletion 5p		έλλειψη 5p
282	Frontotemporal dementia		Μετωποκρατική άνοια	
282		FTD		FTD
283	Demodicidosis		Δεμοδήκωση	
283		Demodicosis		Δεμοδήκωση
284	Alveolar echinococcosis		Κυψελιδική εχινοκοκκίαση	
284		Echinococcus multilocularis infection		Λοίμωξη από Echinococcus multilocularis
285	Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome		Σύνδρομο με υπερκινητικότητα Ehlers-Danlos	
285		EDS III		EDS III
285		EDS-HT		EDS-HT
285		Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type		Συνδρόμο Ehlers-Danlos υπερκινητικός τύπος
285		Ehlers-Danlos syndrome type 3		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 3
285		hEDS		hEDS
285		Hypermobile EDS		Υπερκινητικό EDS
286	Vascular Ehlers-Danlos syndrome		Αγγειακό σύνδρομο Ehlers-Danlos	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
286		Arterial-ecchymotic EDS		Αρτηριακό-εκχυμωτικό EDS
286		EDS IV		EDS IV
286		Ehlers-Danlos syndrome type 4		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 4
286		Sack-Barabas syndrome		Σύνδρομο Sack-Barabas
286		Vascular EDS		Αγγειακό EDS
286		vEDS		vEDS
287	Classical Ehlers-Danlos syndrome		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
287		cEDS		cEDS
287		Classical EDS		Κλασικό EDS
288	Hereditary elliptocytosis		Κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση	
288		HE		HE
289	Ellis Van Creveld syndrome		Σύνδρομο Ellis Van Creveld	
289		Chondroectodermal dysplasia		Χονδροεκδερματική δυσπλασία
289		Mesodermic dysplasia		Μεσοδερμική δυσπλασία
290	Congenital rubella syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ερυθράς	
290		CRS		CRS
290		Fetal rubella syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκής ερυθράς
290		Mother-to-child transmission of rubella syndrome		Μετάδοση του συνδρόμου ερυθράς από μητέρα στο παιδί
291	Congenital varicella syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ανεμευλογιάς	
291		Antenatal varicella virus infection		Προγεννητική λοίμωξη από ιό ανεμευλογιάς
291		Mother-to-child transmission of varicella syndrome		Μετάδοση συνδρόμου ανεμευλογιάς από τη μητέρα στο παιδί
292	Congenital enterovirus infection		Συγγενής λοίμωξη από εντεροϊό	
292		Antenatal enterovirus infection		Προγεννητική λοίμωξη από εντεροϊό
292		Mother-to-child transmission of enterovirus infection		Κάθετη μετάδοση λοίμωξης από εντεροϊό από μητέρα σε παιδί
293	Congenital herpes simplex virus infection		Συγγενής λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα	
293		Antenatal herpes simplex virus infection		Προγεννητική λοίμωξη από ιό του απλού έρπητα
293		Mother-to-child transmission of herpes simplex virus infection		Μετάδοση λοίμωξης από ιό του απλού έρπητα από τη μητέρα στο παιδί
294	Fetal cytomegalovirus syndrome		Εμβρυϊκό σύνδρομο από κυτταρομεγαλοϊό	
294		Antenatal CMV infection		Προγεννητική λοίμωξη από CMV
294		Antenatal cytomegalovirus infection		Προγεννητική λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό
294		Mother-to-child transmission of cytomegalovirus syndrome		Σύνδρομο μετάδοσης κυτταρομεγαλοϊού από τη μητέρα στο παιδί
295	Fetal parvovirus syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού παρβοϊού	
295		Mother-to-child transmission of parvovirus syndrome		Μετάδοση του συνδρόμου παρβοϊού από μητέρα σε παιδί
295		Parvovirus antenatal infection		Προγεννητική λοίμωξη από παρβοϊό
296	Ollier disease		Νόσος Ollier	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
296		Enchondromatosis Spranger type I		Εγchonδρωμάτωση Spranger τύπου I
296		Multiple Enchondromatosis type I		Πολλαπλή εγchonδρωμάτωση τύπου I
296		Multiple Enchondromatosis, Ollier type		Πολλαπλή εγchonδρωμάτωση τύπου Ollier
297	Tick-borne encephalitis		Κρωτονογενής εγκεφαλίτιδα	
297		TBE		Εγκεφαλίτιδα που μεταδίδεται με κρότωναes EMK (TBE)
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy		Μιτοχονδριακή νευρογαστρεντερική εγκεφαλομυοπάθεια	
298		MNGIE		MNGIE
300	Bifunctional enzyme deficiency		Ανεπάρκεια διλειτουργικών ενζύμων	
301	Ependymal tumor		Επενδυματικός όγκος	
302	Inherited epidermodysplasia verruciformis		Ακροχορδονώδης επιδερμοδυσπλασία	
302		Lewandowsky-Lutz syndrome		Σύνδρομο Lewandowsky-Lutz
302		Lutz-Lewandowsky epidermodysplasia verruciformis		Lewandowsky-Lutz επιδερμοδυσπλασία ακροχορδονοειδής
303	Dystrophic epidermolysis bullosa		Δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
303		DEB		DEB
303		Dermolytic epidermolysis bullosa		Δερμολυτική πομφολυγώδης επιδερμόλυση
303		Epidermolysis bullosa dystrophica		Πομφολυγώδης δυστροφική επιδερμόλυση
304	Epidermolysis bullosa simplex		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
304		EBS		EBS
305	Junctional epidermolysis bullosa		Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
305		Epidermolysis bullosa atrophicans		Ατροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση
305		JEB		JEB
306	Self-limited infantile epilepsy		Αυτοπεριοριζόμενη βρεφική επιληψία	
306		Benign familial infantile convulsions		Καλοήθεις οικογενείς βρεφικοί σπασμοί
306		Benign familial infantile epilepsy		Καλοήθης οικογενής βρεφική επιληψία
306		Benign familial infantile seizures		Καλοήθεις οικογενειακές βρεφικές κρίσεις
306		BFIE		BFIE
306		BFIS		BFIS
306		SeLIE		SeLIE
307	Juvenile myoclonic epilepsy		Νεανική μυοκλονική επιληψία	
307		JME		JME
307		Juvenile myoclonus epilepsy		Νεανική μυοκλονική επιληψία
308	Progressive myoclonic epilepsy type 1		Νόσος Unverricht-Lundborg	
308		EPM1		EPM1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308		Progressive myoclonus epilepsy type 1		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 1
308		ULD		ULD
308		Unverricht-Lundborg disease		Νόσος Unverricht-Lundborg
309	Familial partial epilepsy		Οικογενής μερική επιληψία	
310	Reflex epilepsy		Αντανακλαστική επιληψία	
312	Autosomal dominant epidermolytic ichthyosis		Αυτοσωμική επικρατής επιδερμολυτική ιχθύαση	
312		BCIE		BCIE
312		Bullous congenital ichthyosiform erythroderma		Πομφολυγώδης συγγενής ιχθυασιοειδής ερυθροδερμία
312		Bullous congenital ichthyosiform erythroderma of Brock		Πομφολυγώδης συγγενής ιχθυασιοειδής ερυθροδερμία του Brock
312		Bullous ichthyosis		Πομφολυγώδης ιχθύαση
312		EHK		EHK
312		EI		EI
312		Epidermolytic hyperkeratosis		Επιδερμολυτική υπερκεράτωση
312		Ichthyosis hystrix Brocq type		Ιχθύαση ύστριξ τύπου Brocq
313	Lamellar ichthyosis		Φυλλώδης ιχθύαση	
313		LI		LI
314	Erythroderma desquamativum		Απολεπιστική ερυθροδερμία	
314		Leiner disease		Νόσος Leiner
315	Erythrokeratoderma "en cocardes"		Ερυθροκερατοδερμία "en cocardes"	
315		Degos genodermatosis "en cocardes"		Degos genodermatosis "en cocardes"
316	Progressive symmetric erythrokeratoderma		Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία	
316		Darier-Gottron disease		Νόσος Darier-Gottron
316		Erythrokeratoderma progressiva symmetrica		Ερυθροκερατοδερμία προοδευτική συμμετρική
316		Progressive symmetric erythrokeratoderma, Gottron type		Προοδευτική συμμετρική ερυθροκερατοδερμία, τύπου Gottron
317	Erythrokeratoderma variabilis		Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία	
317		EKV		EKV
317		Erythrokeratoderma variabilis, Mendes da Costa type		Ποικίλη ερυθροκερατοδερμία, τύπος Mendes da Costa
318	Acute erythroid leukemia		Οξεία ερυθροειδής λευχαιμία	
318		Acute myeloid leukemia M6		Οξεία μυελογενής λευχαιμία M6
318		AML M6		ΟΜΛ M6 (AML M6)
318		Erythroleukemia		Ερυθρολευχαιμία
319	Skeletal Ewing sarcoma		Σάρκωμα Ewing	
319		Osseous Ewing sarcoma		Σάρκωμα οστών Ewing
320	Apparent mineralocorticoid excess		Φαινομενική περίσσεια αλατοκορτικοειδών	
320		11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της 11-βήτα-υδροξυστεροειδικής αφυδρογονάσης τύπου 2
320		Ulick syndrome		Σύνδρομο Ulick
321	Multiple osteochondromas		Πολλαπλά οστεοχονδρώματα	
321		Bessel-Hagen disease		Νόσος Bessel-Hagen
321		Multiple cartilaginous exostoses		Πολλαπλές χόνδρινες εξοστώσεις



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
322	Exstrophy-epispadias complex		Σύμπλεγμα εκστροφής-επισπαδία	
322		BEEC		BEEC
322		Bladder exstrophy-epispadias-cloacal extrophy complex		Σύμπλεγμα εκστροφής ουροδόχου κύστης-επισπαδία-εκστροφής αμάρας
322		EEC		EEC
323	NON RARE IN EUROPE: FG syndrome phenotypic spectrum		Φαινοτυπικό φάσμα συνδρόμου FG	
324	Fabry disease		Νόσος Fabry	
324		Alpha-galactosidase A deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-γαλακτοσιδάσης Α
324		Anderson-Fabry disease		Νόσος Anderson-Fabry
324		FD		FD
325	Congenital factor II deficiency		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα II	
325		Dysprothrombinemia		Δυσπροθρομβιναιμία
325		Hypoprothrombinemia		Υποπροθρομβιναιμία
325		Prothrombin deficiency		Ανεπάρκεια προθρομβίνης
326	Congenital factor V deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα V	
326		Owren disease		Νόσος Owren
326		Parahemophilia		Παρααιμοροφιλία
326		Proaccelerin deficiency		Ανεπάρκεια της προαξελερίνης
327	Congenital factor VII deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια του παράγοντα VII	
327		Congenital proconvertin deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια της προκονβερτίνης
327		Hypoproconvertinemia		Υποπροκονβερτιναιμία
328	Congenital factor X deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα X	
328		Congenital Stuart factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα Stuart
328		Stuart-Prower factor deficiency		Έλλειψη παράγοντα Stuart-Prower
329	Congenital factor XI deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XI	
329		Hemophilia C		Αιμοροφιλία Γ
329		Plasma thromboplastin antecedent deficiency		Προηγούμενη ανεπάρκεια θρομβοπλαστίνης πλάσματος
329		PTA deficiency		Ανεπάρκεια PTA
329		Rosenthal factor deficiency		Έλλειψη παράγοντα Rosenthal
329		Rosenthal syndrome		σύνδρομο Rosenthal
330	Congenital factor XII deficiency		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα XII	
330		Congenital Hageman factor deficiency		Συγγενής έλλειψη του παράγοντα Hageman
331	Congenital factor XIII deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα XIII	
331		Fibrin-stabilizing factor deficiency		Έλλειψη παράγοντα σταθεροποίησης ινώδους
332	Congenital intrinsic factor deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ενδογενούς παράγοντα	
332		Congenital pernicious anemia		Συγγενής κακοήθης αναιμία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
332		Gastric intrinsic factor deficiency		Ανεπάρκεια γαστρικού ενδογενούς παράγοντα
332		Hereditary juvenile megaloblastic anemia due to intrinsic factor deficiency		Κληρονομική νεανική μεγαλοβλαστική αναιμία λόγω ανεπάρκειας ενδογενούς παράγοντα
332		IFD		IFD
332		Intrinsic factor deficiency		Έλλειψη ενδογενούς παράγοντα
333	Farber disease		Νόσος Farber	
333		Acid ceramidase deficiency		Ανεπάρκεια όξινης κεραμιδάσης
333		Farber lipogranulomatosis		Λυποκοκκιωμάτωση Farber
334	Hereditary atrial fibrillation		Κληρονομική κοιλική μαρμαρυγή	
335	Congenital fibrinogen deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ινωδογόνου	
336	NON RARE IN EUROPE: Fibromuscular dysplasia of arteries		Ινομυϊκή δυσπλασία των αρτηριών	
337	Fibrodysplasia ossificans progressiva		Προοδευτική οστεοποίηση ινοδυσπλασία	
337		FOP		FOP
337		Myositis ossificans progressiva		Προοδευτική οστεοποίηση μυοσίτιδα
337		Stone man syndrome		Σύνδρομο Stone Man
338	Familial multiple fibrofolliculoma		Οικογενές πολλαπλό ινοθυλακίωμα	
340	Hemorrhagic fever-renal syndrome		Αιμορραγικός πυρετός-νεφρικό σύνδρομο	
340		Hantaviriosis		Hantavirus
340		Hantavirus fever		Πυρετός από Hantavirus
341	Viral hemorrhagic fever		Ιογενής αιμορραγικός πυρετός	
342	Familial Mediterranean fever		Οικογενής μεσογειακός πυρετός	
342		Benign paroxysmal peritonitis		Καλοήθης παροξυσμική περιτονίτιδα
342		Benign recurrent polyserositis		Καλοήθης υποτροπιάζουσα πολυορογονίτιδα
342		Familial paroxysmal polyserositis		Οικογενής παροξυσμική πολυορογονίτιδα
342		FMF		FMF
342		Periodic disease		Περιοδική νόσος
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με περιοδικό πυρετό	
343		HIDS		HIDS
343		Hyper-IgD syndrome		Σύνδρομο υπερ-IgD
343		Hyperimmunoglobulinemia D with recurrent fever		Υπερανοσοσφαιριναιμία D με υποτροπιάζοντα πυρετό
343		Hyperimmunoglobulinemia D syndrome		Σύνδρομο υπερανοσοσφαιριναιμίας D
343		Partial mevalonate kinase deficiency		Μερική ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης
344	OBSOLETE: Arbovirus fever		Πυρετός από αρμποϊό	
345	Dissecting cellulitis of the scalp		Διακεκομμένη κυτταρίτιδα του τριχωτού της κεφαλής	
346	Quinquaud folliculitis decalvans		Θυλακιδώδης αλωπεκία	
347	Frasier syndrome		Σύνδρομο Frasier	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
348	Fructose-1,6-bisphosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης	
348		FBPase deficiency		Ανεπάρκεια της FBPase
348		Fructose-1,6-diphosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της φρουκτοζο-1,6-διφωσφατάσης
349	Fucosidosis		Φουκοσίδωση	
349		Alpha-L-fucosidase deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-L-φουκοσιδάσης
351	Galactosialidosis		Γαλακτοσιαλίδωση	
351		Goldberg syndrome		Σύνδρομο Goldberg
351		Neuraminidase deficiency with beta-galactosidase deficiency		Ανεπάρκεια νευραμινιδάσης με ανεπάρκεια βήτα-γαλακτοσιδάσης
352	Galactosemia		Γαλακτοζαμία	
353	Gamma-sarcoglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R5		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη R5	
353		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2C		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2C
353		Gamma-sarcoglycanopathy		Γάμμα-σαρκογλυκανοπάθεια
353		Gamma-sarcoglycan-related LGMD R5		LGMD R5 σχετιζόμενη με τη γάμμα-σαρκογλυκάνη
353		LGMD due to gamma-sarcoglycan deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας της γάμμα-σαρκογλυκάνης
353		LGMD type 2C		LGMD τύπου 2C
353		LGMD2C		LGMD2C
353		Limb-girdle muscular dystrophy due to gamma-sarcoglycan deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας γάμμα-σαρκογλυκάνης
353		Limb-girdle muscular dystrophy type 2C		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2C
354	GM1 gangliosidosis		Γαγγλιοσίδωση GM1	
354		Beta-galactosidase-1 deficiency		Ανεπάρκεια της β-γαλακτοσιδάσης-1
354		GLB1 deficiency		Ανεπάρκεια της GLB1
354		Landing disease		Νόσος Landing
355	Gaucher disease		Νόσος Gaucher	
355		Acid beta-glucosidase deficiency		Ανεπάρκεια της όξινης β-γλυκοσιδάσης
355		Glucocerebrosidase deficiency		Ανεπάρκεια της γλυκοκερεβροσιδάσης
356	Gerstmann-Straussler-Scheinker syndrome		Σύνδρομο Gerstmann-Straussler-Scheinker	
356		Subacute spongiform encephalopathy, Gerstmann-Straussler type		Υποξεία σπογγώδης εγκεφαλοπάθεια, τύπος Gerstmann-Straussler
357	NON RARE IN EUROPE: Gilbert syndrome		Σύνδρομο Gilbert	
357		NON RARE IN EUROPE: Familial cholemia		Οικογενής χολαιμία
357		NON RARE IN EUROPE: Hyperbilirubinemia type 1		Υπερχολερυθριναιμία τύπου 1
358	Gitelman syndrome		Σύνδρομο Gitelman	
359	Pediatric-onset glaucoma of genetic origin		Γλαύκωμα γενετικής αιτιολογίας με έναρξη στην παιδική ηλικία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
359		Hereditary glaucoma		Κληρονομικό γλαύκωμα
360	Glioblastoma		Γλιοβλάστωμα	
360		GBM		GBM
360		Glioblastoma multiforme		Πολύμορφο γλιοβλάστωμα
361	Familial glucocorticoid deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια γλυκοκορτικοειδών	
362	NON RARE IN EUROPE: Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης	
362		NON RARE IN EUROPE: Favism		Φαβισμός
362		NON RARE IN EUROPE: G6PD deficiency		Ανεπάρκεια G6PD
364	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης	
364		G6P deficiency		Ανεπάρκεια της G6P
364		Glycogen storage disease due to G6P deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας G6P
364		Glycogen storage disease type 1		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1
364		Glycogen storage disease type I		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου I
364		Glycogenosis type 1		Γλυκογονίαση τύπου 1
364		Glycogenosis type I		Γλυκογονίαση τύπου I
364		GSD due to G6P deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της G6P
364		GSD type 1		GSD τύπου 1
364		GSD type I		GSD τύπου I
364		Hepatorenal glycogenosis		Ηπατονεφρική γλυκογονίαση
364		Von Gierke disease		Νόσος Von Gierke
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου που οφείλεται σε ανεπάρκεια της Όξινης Μαλτάσης	
365		Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency		Ανεπάρκεια όξινης άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης
365		Glycogen storage disease type 2		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2
365		Glycogen storage disease type II		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου II
365		Glycogenosis due to acid maltase deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας όξινης μαλτάσης
365		Glycogenosis type 2		Γλυκογένεση τύπου 2
365		Glycogenosis type II		Γλυκογένεση τύπου II
365		GSD due to acid maltase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας όξινης μαλτάσης
365		GSD type 2		GSD τύπου 2
365		GSD type II		GSD τύπου II
365		Pompe disease		Νόσος Pompe
366	Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου αποδιακλάδωσης γλυκογόνου	
366		Amylo-1,6-glucosidase deficiency		Ανεπάρκεια αμυλο-1,6-γλυκοσιδάσης
366		Cori disease		Νόσος Cori



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
366		Cori-Forbes disease		Νόσος Cori-Forbes
366		Forbes disease		Νόσος Forbes
366		GDE deficiency		Ανεπάρκεια GDE
366		Glycogen storage disease type 3		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 3
366		Glycogen storage disease type III		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου III
366		Glycogenosis due to glycogen debranching enzyme deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου αποδιακλάδωσης γλυκογόνου
366		Glycogenosis type 3		Γλυκογένεση τύπου 3
366		Glycogenosis type III		Γλυκογένεση τύπου III
366		GSD due to glycogen debranching enzyme deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου αποδιακλάδωσης γλυκογόνου
366		GSD type 3		GSD τύπου 3
366		GSDIII		GSDIII
366		Limit dextrinosis		Περιοριστική δεξτρίνωση
367	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου	
367		Amylopectinosis		Αμυλοπηκτίνωση
367		Andersen disease		Νόσος Andersen
367		Glycogen storage disease type 4		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4
367		Glycogen storage disease type IV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV
367		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου
367		Glycogenosis type 4		Γλυκογένεση τύπου 4
367		Glycogenosis type IV		Γλυκογένεση τύπου IV
367		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης γλυκογόνου
367		GSD type 4		GSD τύπου 4
367		GSD type IV		GSD τύπου IV
368	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	
368		Glycogen storage disease type 5		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 5
368		Glycogen storage disease type V		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου V
368		Glycogenosis due to muscle glycogen phosphorylase deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
368		Glycogenosis type 5		Γλυκογένεση τύπου 5
368		Glycogenosis type V		Γλυκογένεση τύπου V
368		GSD due to muscle glycogen phosphorylase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
368		GSD type 5		GSD τύπου 5
368		GSD type V		GSD τύπου V
368		McArdle disease		Νόσος McArdle



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
368		Myophosphorylase deficiency		Ανεπάρκεια μυοφωσφορυλάσης
369	Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου	
369		Glycogen storage disease type 6		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 6
369		Glycogen storage disease type VI		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου VI
369		Glycogenosis due to liver glycogen phosphorylase deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369		Glycogenosis type 6		Γλυκογένεση τύπου 6
369		Glycogenosis type VI		Γλυκογένεση τύπου VI
369		GSD due to liver glycogen phosphorylase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369		GSD type 6		GSD τύπου 6
369		GSD type VI		GSD τύπου VI
369		Hepatic glycogen phosphorylase deficiency		Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
369		Hepatic phosphorylase deficiency		Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης
369		Hers disease		Νόσος Hers
369		Liver glycogen phosphorylase deficiency		Ανεπάρκεια ηπατικής φωσφορυλάσης γλυκογόνου
370	Glycogen storage disease due to phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφορυλάσης κινάσης	
370		Glycogen storage disease due to PhK deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της PhK
370		Glycogen storage disease type 9		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9
370		Glycogen storage disease type IX		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IX
370		Glycogenosis due to phosphorylase kinase deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης
370		Glycogenosis type 9		Γλυκονεογένεση τύπου 9
370		Glycogenosis type IX		Γλυκονεογένεση τύπου IX
370		GSD due to phosphorylase kinase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης
370		GSD type 9		GSD τύπου 9
370		GSD type IX		GSD τύπου IX
370		Gycogenosis due to PhK deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας PhK
371	Glycogen storage disease due to muscle phosphofructokinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης	
371		Glycogen storage disease type 7		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 7
371		Glycogen storage disease type VII		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου VII



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
371		Glycogenosis due to muscle phosphofructokinase deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης
371		Glycogenosis type 7		Γλυκογένεση τύπου 7
371		Glycogenosis type VII		Γλυκογένεση τύπου VII
371		GSD due to muscle phosphofructokinase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης
371		GSD type 7		GSD τύπου 7
371		GSD type VII		GSD τύπου VII
371		Tarui disease		Νόσος Tarui
373	Simpson-Golabi-Behmel syndrome		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel	
373		DGSX		DGSX
373		Golabi-Rosen syndrome		Σύνδρομο Golabi-Rosen
373		SDYS		SDYS
373		SGBS		SGBS
373		SGBS1		SGBS1
373		Simpson dysmorphia syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας Simpson
373		Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel τύπου 1
373		X-linked dysplasia gigantism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης δυσπλασίας γιγαντισμού
374	Goldenhar syndrome		Σύνδρομο Goldenhar	
374		Facioauriculovertebral sequence		Προσωποωτοσπονδυλική ακολουθία
375	Anti-glomerular basement membrane disease		Νόσος αντισωμάτων έναντι της σπειραματικής βασικής μεμβράνης	
375		Anti-GBM syndrome		Σύνδρομο αντι-GBM
376	Gordon syndrome		Σύνδρομο Gordon	
376		Camptodactyly-cleft palate-clubfoot syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερωισχιστίας-στρεβλοποδίας
376		Distal arthrogryposis type 3		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 3
376		Distal arthrogryposis type IIA		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου IIA
377	Gorlin syndrome		Σύνδρομο Gorlin	
377		Basal cell nevus syndrome		Σύνδρομο βασικοκυτταρικού σπίλου
377		Gorlin-Goltz syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Goltz
377		NBCCS		NBCCS
377		Nevoid basal cell carcinoma syndrome		Σύνδρομο βασικοκυτταρικού καρκινώματος
378	NON RARE IN EUROPE: Sjögren syndrome		Σύνδρομο Sjögren	
378		NON RARE IN EUROPE: Sicca syndrome		Σύνδρομο Sicca
378		NON RARE IN EUROPE: Sjögren-Gougerot syndrome		Σύνδρομο Sjögren-Gougerot
379	Chronic granulomatous disease		Χρόνια κοκκιωματώδης νόσος	
379		CGD		CGD
379		Chronic septic granulomatosis		Χρόνια σηπτική κοκκιωμάτωση
380	Greig cephalopolysyndactyly syndrome		Σύνδρομο Greig κεφαλοπολυσυνδακτυλίας	
380		GCPS		GCPS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
381	Griscelli syndrome		Σύνδρομο Griscelli	
381		Chédiak-Higashi-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Chediak-Higashi
381		Griscelli-Prunieras syndrome		Σύνδρομο Griscelli-Prunieras
381		Partial albinism-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο μερικού αλφισμού-ανοσοανεπάρκειας
382	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της γουανιδινοξεικής μεθυλοτρανσφεράσης	
382		GAMT deficiency		Ανεπάρκεια GAMT
383	X-linked mixed deafness with perilymphatic gusher		Φυλοσύνδετη μικτή κώφωση με ανάβλυση έξω λέμφου	
383		Conductive deafness with stapes fixation		Κώφωση αγωγιμότητας με καθήλωση του αναβολέα
383		DFNX2		DFNX2
383		Nance deafness		Κώφωση Nance
383		X-linked deafness type 2		Φυλοσύνδετη κώφωση τύπου 2
383		X-linked mixed conductive and neurosensory deafness		Φυλοσύνδετη μικτή αγωγή και νευροαισθητηριακή κώφωση
383		X-linked mixed conductive and neurosensory hearing loss		Φυλοσύνδετη μικτή αγωγή και νευροαισθητηριακή απώλεια ακοής
383		X-linked mixed conductive and sensorineural deafness		Φυλοσύνδετη μικτή αγωγή και νευροαισθητηριακή κώφωση
383		X-linked mixed conductive and sensorineural hearing loss		Φυλοσύνδετη μικτή αγωγή και νευροαισθητηριακή απώλεια ακοής
383		X-linked stapes gusher syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο ανάβλυσης του αναβολέα
384	Huriez syndrome		Σύνδρομο Huriez	
384		Palmoplantar hyperkeratosis-sclerodactyly syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-σκληροδακτυλίας
384		Palmoplantar keratoderma-sclerodactyly syndrome		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σκληροδακτυλίας
384		Scleroatrophic syndrome		Σκληροατροφικό σύνδρομο
384		Sclerolytosis		Σκληροτύλωση
385	Neurodegeneration with brain iron accumulation		Νευροεκφύλιση με εγκεφαλική συσσώρευση σιδήρου	
385		NBIA		NBIA
386	Hepatic cystic hamartoma		Ηπατικό κυστικό αμάρτωμα	
386		Biliary hamartoma		Αμάρτωμα των χοληφόρων
386		Mesenchymal hamartoma of liver		Μεσεγχυματικό αμάρτωμα του ήπατος
386		MHL		MHL
386		VMC		VMC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
386		Von Meyenburg complexes disease		Νόσος των συμπλεγμάτων Von Meyenburg
387	NON RARE IN EUROPE: Hidradenitis suppurativa		Διαπυκτητική ιδρωταδενίτιδα	
387		NON RARE IN EUROPE: Acne inversa		Αντάστροφη ακμή
387		NON RARE IN EUROPE: Ectopic acne		Έκτοπη ακμή
387		NON RARE IN EUROPE: Fox den disease		Νόσος Fox den
387		NON RARE IN EUROPE: Pyoderma fistulans significa		Βαρεία συριγγοποιός πυοδερμία
387		NON RARE IN EUROPE: Verneuil disease		Νόσος Verneuil
388	Hirschsprung disease		Νόσος του Hirschsprung	
388		Aganglionic megacolon		Αγαγγλιονικό megάκολο
388		Colonic aganglionosis		Αγαγγλιόνωση του κόλου
388		Congenital intestinal aganglionosis		Συγγενής εντερική αγαγγλιόνωση
388		HSCR		HSCR
389	Langerhans cell histiocytosis		Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
389		Histiocytosis X		Ιστοκυττάρωση X
389		Langerhans cell granulomatosis		κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
390	Histoplasmosis		Ιστοπλάσμωση	
390		Darling disease		Ασθένεια του Darling
391	Classic Hodgkin lymphoma		Κλασικό λέμφωμα Hodgkin	
391		Classic Hodgkin disease		Κλασική νόσος Hodgkin
392	Holt-Oram syndrome		Σύνδρομο Holt-Oram	
392		Atrioidigital dysplasia type 1		Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 1
392		Heart-hand syndrome type 1		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 1
392		HOS		HOS
393	46,XX testicular difference of sex development		46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	
393		46,XX testicular disorder of sex development		46,XX ορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου
393		46,XX testicular DSD		46,XX όρχι DSD
393		De la Chapelle syndrome		Σύνδρομο De la Chapelle
393		XX, male syndrome		XX, ανδρικό σύνδρομο
394	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency		Κλασική ομοκυστινουρία	
394		CBS-deficient HCU		HCU με ελλειμματική CBS
394		Classical homocystinuria		Κλασική ομοκυστινουρία
394		Cystathionine beta-synthase deficiency		Ανεπάρκεια βήτα-συνθετάσης κυσταθειονίνης
394		Cystathionine beta-synthase-deficient homocystinuria		Ομοκυστινουρία με ελλειμματική βήτα-συνθετάση της κυσταθειονίνης
394		Homocystinuria due to CBS deficiency		Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας CBS
395	Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase deficiency		Ομοκυστινουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
395		Methylene tetrahydrofolate reductase deficiency		Ανεπάρκεια μεθυλενο-τετραϋδροφολικής αναγωγάσης
395		MTHFR deficiency		Ανεπάρκεια MTHFR
396	Chronic hiccup		Χρόνιος λόξυγγας	
397	Giant cell arteritis		Γιγαντοκυτταρική αρτηρίτιδα	
397		Horton disease		Νόσος του Horton
397		Temporal arteritis		Κροταφική αρτηρίτιδα
399	Huntington disease		Χορεία του Χάντινγκτον	
399		Huntington chorea		Χορεία Huntington
400	Cystic echinococcosis		Κυστική εχιννοκοκκίαση	
400		Hydatid cyst		Υδατιδική κύστη
400		Hydatid disease		Υδατιδική νόσος
400		Hydatidosis		Υδατίδωση
401	Hymenolepiasis		Υμενολεπίαση	
403	Familial hyperaldosteronism type I		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου I	
403		Dexamethasone-sensitive hypertension		Υπέρταση ευαίσθητη στη δεξαμεθαζόνη
403		Familial hyperaldosteronism type 1		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 1
403		FH1		FH1
403		FH-I		FH-I
403		Glucocorticoid-remediable aldosteronism		Αλδοστερονισμός θεραπεύσιμος με γλυκοκορτικοειδή
403		Glucocorticoid-sensitive hypertension		Υπέρταση ευαίσθητη στα γλυκοκορτικοειδή
403		GRA		GRA
404	Familial hyperaldosteronism type II		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου II	
404		Familial hyperaldosteronism type 2		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 2
404		FH2		FH2
404		FH-II		FH-II
405	Familial hypocalciuric hypercalcemia		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαμία	
405		Familial benign hypercalcemia		Οικογενής καλοήθης υπερασβεστιαμία
405		Familial benign hypocalciuric hypercalcemia		Οικογενής καλοήθης υπασβεστιαμία
405		FBH		FBH
405		FBHH		FBHH
405		FHH		FHH
406	NON RARE IN EUROPE: Heterozygous familial hypercholesterolemia		Ετερόζυγη οικογενής υπερχοληστερολαμία	
406		NON RARE IN EUROPE: HeFH		HeFH
407	Glycine encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	
407		NKA		NKA
407		Non-ketotic hyperglycinemia		Μη κετωτική υπεργλυκιναιμία
408	Isolated glycerol kinase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια γλυκερολκινάσης	
408		Hyperglycerolemia		Υπεργλυκερολαμία
409	Hyperkeratosis lenticularis perstans		Υπερκεράτωση lenticularis perstans	
409		Flegel disease		Νόσος Flegel
411	Hyperlipoproteinemia type 1		Υπερλιποπρωτεΐναιμία τύπου 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
411		HLP type 1		HLP τύπου 1
412	Dysbetalipoproteinemia		Δυσβηταλιποπρωτεϊναιμία	
412		Broad-beta disease		Νόσος ευρείας βήτα ζώνης
412		Familial dyslipidemia type 3		Οικογενής δυσλιπιδαιμία τύπου 3
412		HLP type 3		HLP τύπου 3
412		Hyperlipidemia type 3		Υπερλιπιδαιμία τύπου 3
412		Hyperlipoproteinemia type 3		Υπερλιποπρωτεϊναιμία τύπου 3
412		Remnant hyperlipoproteinemia		Υπερλιποπρωτεϊναιμία από κατάλοιπα
413	NON RARE IN EUROPE: Hyperlipoproteinemia type 4		Υπερλιποπρωτεϊναιμία τύπου 4	
413		NON RARE IN EUROPE: Familial hypertriglyceridemia		Οικογενής υπερτριγλυκεριδαιμία
413		NON RARE IN EUROPE: HLP type 4		HLP τύπου 4
414	Gyrate atrophy of choroid and retina		Γυροσκοπική ατροφία χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς	
414		HOGA		HOGA
414		Hyperornithinemia		Υπερορνιθιναιμία
414		Hyperornithinemia-gyrate atrophy of choroid and retina syndrome		Σύνδρομο ατροφίας χοριοειδούς και αμφιβληστροειδούς-υπερορνιθιναιμίας
414		Ornithine aminotransferase deficiency		Ανεπάρκεια αμινοτρανσφεράσης ορνιθίνης
415	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome		Σύνδρομο υπερορνιθιναιμίας-υπεραμμωναιμίας-ομοκυτρουλλινουρίας	
415		HHH syndrome		Σύνδρομο HHH
415		Ornithine carrier deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ορνιθίνης
415		Ornithine translocase deficiency		Ανεπάρκεια της μετάθεσης της ορνιθίνης
415		ORNT1 deficiency		Ανεπάρκεια ORNT1
415		Triple H syndrome		Σύνδρομο τριπλού H
416	Primary hyperoxaluria		Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία	
417	Neonatal severe primary hyperparathyroidism		Νεογνικός σοβαρός πρωτοπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός	
417		NSHPT		NSHPT
418	Congenital adrenal hyperplasia		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων	
418		CAH		CAH
419	Hyperprolinemia type 1		Υπερπρολιναιμία τύπου 1	
419		Proline oxidase deficiency		Ανεπάρκεια οξειδάσης προλίνης
422	Idiopathic/heritable pulmonary arterial hypertension		Ιδιοπαθής/κληρονομική πνευμονική αρτηριακή υπέρταση	
422		Idiopathic and/or familial pulmonary arterial hypertension		Ιδιοπαθής και/ή οικογενής πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
423	Malignant hyperthermia of anesthesia		Κακοήθης υπερθερμία της αναισθησίας	
423		Hyperthermia of anesthesia		Υπερθερμία της αναισθησίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
424	Familial hyperthyroidism due to mutations in TSH receptor		Οικογενής υπερθυρεοειδισμός λόγω μεταλλάξεων του υποδοχέα της TSH	
424		Familial non-immune hyperthyroidism		Οικογενής μη-άνοσος υπερθυρεοειδισμός
424		Resistance to thyroid stimulating hormone		Αντίσταση στη θυρεοειδοτρόπο ορμόνη
425	Apolipoprotein A-I deficiency		Ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης A-I	
425		ApoA-I deficiency		Ανεπάρκεια ApoA-I
425		Familial apoA-I deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια ApoA-I
425		Familial hypoalphalipoproteinemia		Οικογενής υποαλφαλιποπρωτεϊναιμία
426	NON RARE IN EUROPE: Familial hypobetalipoproteinemia		Οικογενής υποβηταλιποπρωτεϊναιμία	
427	Familial hypoadosteronism		Οικογενής υποαλδοστερονισμός	
428	Autosomal dominant hypocalcemia		Αυτοσωμική επικρατής υπασβεστιαμία	
428		AD hypocalcemia		Υποασβεστιαμία AD
429	Hypochondroplasia		Υποχονδροπλασία	
430	OBSOLETE: Hypodermyiasis		Υποδερμική μυΐαση	
431	Ichthyosis-male hypogonadism syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-ανδρικού υπογοναδισμού	
432	Normosmic congenital hypogonadotropic hypogonadism		Συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός με φυσιολογική όσφρηση	
432		nlHH		nlHH
432		Normosmic idiopathic hypogonadotropic hypogonadism		Ιδιοπαθής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός με φυσιολογική όσφρηση
435	OBSOLETE: Ito hypomelanosis		Υπομελάνωση του Ito	
435		OBSOLETE: HI syndrome		Σύνδρομο HI
435		OBSOLETE: Hypomelanosis of Ito		Υπομελάνωση του Ito
435		OBSOLETE: Pigmentary mosaicism, Ito type		Μελαγχρωματικός μωσαϊκισμός, τύπος Ito
436	Hypophosphatasia		Υποφωσφατασία	
436		HPP		HPP
436		Phosphoethanolaminuria		Φωσφατιδοαιθανολαμινουρία
436		Rathbun disease		Νόσος Rathbun
437	Hypophosphatemic rickets		Υποφωσφαταιμική ραχίτιδα	
439	Isolated right ventricular hypoplasia		Υποπλασία της δεξιάς κοιλίας	
440	OBSOLETE: Familial hypospadias		Οικογενής υποσπαδίας	
441	Pure autonomic failure		Αμιγής νευροεμφυλιστική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	
441		Bradbury-Eggleston syndrome		Σύνδρομο Bradbury-Eggleston
441		Idiopathic orthostatic hypotension		Ιδιοπαθής ορθοστατική υπόταση
441		PAF		PAF
441		Pure dysautonomia		Αμιγής δυσαυτονομία
441		Pure idiopathic dysautonomia		Αμιγής ιδιοπαθής δυσαυτονομία
442	Congenital hypothyroidism		Συγγενής υποθυρεοειδισμός	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
444	Marie Unna hereditary hypotrichosis		Κληρονομική υποτρίχωση Marie Unna	
444		Hypotrichosis, Marie Unna type		Υποτρίχωση, τύπου Marie Unna
444		Marie Unna congenital hypotrichosis		Συγγενής υποτρίχωση Marie Unna
444		MUHH		MUKY (MUHH)
446	Neonatal hemochromatosis		Νεογνική αιμοχρωμάτωση	
447	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria		Παροξυσμική νυκτερινή αιμοσφαιρινουρία	
447		Marchiafava-Micheli disease		Νόσος Marchiafava-Micheli
447		PNH		PNH
448	Hemophilia		Αιμορροφιλία	
449	Hepatoblastoma		Ηπατοβλάστωμα	
450	Heterotaxia		Ετεροταξία	
450		Heterotaxy syndrome		Σύνδρομο ετεροταξίας
450		Lateralization defect		Ανωμαλία πλαγίωσης
450		Visceral heterotaxy		Σπλαχνική ετεροταξία
452	X-linked lissencephaly with abnormal genitalia		Φυλοσύνδετη λισεγκεφαλία με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων	
452		XLAG (X-linked lissencephaly with abnormal genitalia) syndrome		Σύνδρομο XLAG (φυλοσύνδετη λειοεγκεφαλία με ανώμαλα γεννητικά όργανα).
452		X-linked lissencephaly with ambiguous genitalia		Φυλοσύνδετη λειοεγκεφαλία με ασαφή γεννητικά όργανα
452		X-linked lissencephaly-corporum callosum agenesis-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο Φυλοσύνδετης λειοεγκεφαλίας-αγενεσίας - ανωμαλιών γεννητικών οργάνων
453	IBIDS syndrome		Σύνδρομο IBIDS	
453		Tay syndrome		Σύνδρομο Tay
453		Trichothiodystrophy type E		Τριχοθειοδυστροφία τύπου E
453		Trichothiodystrophy with congenital ichthyosis		Τριχοθειοδυστροφία με συγγενή ιχθύωση
454	Acquired ichthyosis		Επίκτητη ιχθύωση	
455	Superficial epidermolytic ichthyosis		Επιφανειακή επιδερμολυτική ιχθύωση	
455		Ichthyosis bullosa of Siemens		Πομφολυγώδης ιχθύωση του Siemens
455		SEI		SEI
457	Harlequin ichthyosis		Ιχθύωση αρλεκίνου	
457		Autosomal congenital ichthyosis, Harlequin type		Αυτοσωμική συγγενής ιχθύωση, τύπου Harlequin
457		HI		HI
457		Ichthyosis congenita, Harlequin type		Συγγενής ιχθύωση, τύπος αρλεκίνου
461	Recessive X-linked ichthyosis		Υπολειπόμενη φυλοσύνδετη ιχθύωση	
461		RXLI		RXLI
461		Steroid sulfatase deficiency		Ανεπάρκεια σουλφατάσης στεροειδών
461		XLI		XLI
461		X-linked ichthyosis		Φυλοσύνδετη ιχθύωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
462	NON RARE IN EUROPE: Autosomal dominant ichthyosis vulgaris		Αυτοσωμική επικρατής κοινή ιχθύαση	
463	NON RARE IN EUROPE: Adrenal incidentaloma		Επινεφριδιακό τυχαίωμα	
464	Incontinentia pigmenti		Ακράτεια Μελανίνης	
464		Bloch-Siemens syndrome		Σύνδρομο Bloch-Siemens
464		Bloch-Sulzberger syndrome		Σύνδρομο Bloch-Sulzberger
465	Congenital plasminogen activator inhibitor type 1 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια αναστολέα ενεργοποιητή πλασμινογόνου τύπου 1	
465		Congenital PAI-1 deficiency		Συγγενής ΠΕΑ-1 (PAI-1) ανεπάρκεια
466	Fatal familial insomnia		Οικογενής θανατηφόρος αϋπνία	
466		FFI		FFI
467	Non-acquired combined pituitary hormone deficiency		Μη-επίκτητη συνδυασμένη ανεπάρκεια των υποφυσιακών ορμονών	
467		Congenital combined pituitary hormone deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια των υποφυσιακών ορμονών
467		Congenital hypopituitarism		Συγγενής υποϋποφυσισμός
469	Hereditary fructose intolerance		Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	
469		Hereditary fructose-1-phosphate aldolase deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια αλδολάσης φρουκτόζης-1-φωσφορικής
469		Hereditary fructosemia		Κληρονομική φρουκτοζαιμία
470	Lysinuric protein intolerance		Δυσανεξία στη λυσινουρική πρωτεΐνη	
470		Hyperdibasic aminoaciduria		Υπερδibασική αμινοξιοουρία
470		LPI		LPI
472	Isosporiasis		Ισοσπορίαση	
472		Cystoisosporiasis		Κυστοϊσοσπορίαση
474	Jeune syndrome		Σύνδρομο Jeune	
474		Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn		Ασφυξιογόνος θωρακική δυστροφία των νεογνών
474		JATD		JATD
474		Jeune asphyxiating thoracic dystrophy		Ασφυξιογόνος θωρακική δυστροφία Jeune
475	Isolated Joubert syndrome		Μεμονωμένο σύνδρομο Joubert	
475		Cerebelloparenchymal disorder IV		Διαταραχή του παρεγχύματος της παρεγκεφαλίδας IV
475		Classic Joubert syndrome		Κλασικό σύνδρομο Joubert
475		CPD IV		CPD IV
475		Joubert syndrome type A		Σύνδρομο Joubert τύπου A
475		Joubert-Boltshauser syndrome		Σύνδρομο Joubert-Boltshauser
475		Pure Joubert syndrome		Αμιγές σύνδρομο Joubert
477	KID syndrome		Σύνδρομο KID	
477		Ichthyosis hystrix Rheydt type		Ichthyosis hystrix Rheydt type



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
477		Keratitis-ichthyosis-deafness/Hystrix-like ichthyosis-deafness syndrome		Κερατίτιδα-ιχθύαση-κώφωση/σύνδρομο ιχθύασης-κώφωσης τύπου Hystrix
477		Keratitis-ichthyosis-hearing loss/Hystrix-like ichthyosis-hearing loss syndrome		Κερατίτιδα-ιχθύαση-απώλεια ακοής/σύνδρομο ιχθύασης-απώλειας ακοής
477		KID/HID syndrome		Σύνδρομο KID/HID
477		Senter syndrome		Σύνδρομο Senter
478	Kallmann syndrome		Σύνδρομο Kallmann	
478		Congenital hypogonadotropic hypogonadism with anosmia		Συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός με ανοσμία
478		Olfacto-genital pathological sequence		Οσφρητικο-γεννητική παθολογική ακολουθία
480	Kearns-Sayre syndrome		Σύνδρομο Kearns-Sayre	
481	Kennedy disease		Νόσος Kennedy	
481		SBMA		SBMA
481		SMA X1		SMA X1
481		X-linked BSMA		Φυλοσύνθετο BSMA
481		X-linked bulbospinal amyotrophy		Φυλοσύνδετη βολβωνωτική αμυοτροφία
481		X-linked bulbospinal muscular atrophy		Φυλοσύνδετη βολβωνωτική μυϊκή ατροφία
481		X-linked spinal and bulbar muscular atrophy		Φυλοσύνδετη νωτιαία και βολβική μυϊκή ατροφία
482	Kimura disease		Νόσος Kimura	
482		Eosinophilic lymphogranuloma		Ηωσινοφίλο λεμφοκοκκίωμα
483	Congenital high-molecular-weight kininogen deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια κινινογόνου υψηλού μοριακού βάρους	
484	NON RARE IN EUROPE: Klinefelter syndrome		Σύνδρομο Klinefelter	
484		NON RARE IN EUROPE: 47,XXY syndrome		Σύνδρομο 47,XXY
485	Kniest dysplasia		Δυσπλασία Kniest	
486	Autosomal dominant severe congenital neutropenia		Αυτοσωμική επικρατής βαρεία συγγενής ουδετεροπενία	
487	Krabbe disease		Νόσος Krabbe	
487		Galactocerebrosidase deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτοκερεβροσιδάσης
487		Galactosylceramidase deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτοσυλκεραμιδάσης
487		GALC deficiency		Ανεπάρκεια GALC
487		Globoid cell leukodystrophy		Λευκοδυστροφία σφαιροειδών κυττάρων
488	Urachal cyst		Κύστη ουραχού	
489	NON RARE IN EUROPE: Thyroglossal duct cyst		Κύστη θυρεογλωσσικού πόρου	
489		NON RARE IN EUROPE: Thyroglossal tract cyst		Κύστη θυρεογλωσσικού πόρου
490	Omphalomesenteric cyst		Ομφαλομεσεντερική κύστη	
492	Proliferating trichilemmal cyst		Πολλαπλασιαζόμενη τριχίληματική κύστη	
493	Familial keratoacanthoma		Οικογενές κερατοακάνθωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
493		Hereditary keratoacanthoma		Κληρονομικό κερατοακάνθωμα
493		Multiple keratoacanthoma		Πολλαπλό κερατοακάνθωμα
494	Keratoderma hereditarium mutilans		Ακρωτηριαστική κληρονομική κερατοδερμία	
494		Mutilating keratoderma of Vohwinkel		Ακρωτηριαστική κερατοδερμία Vohwinkel
494		Mutilating keratoderma plus deafness		Ακρωτηριαστική κερατοδερμία με κώφωση
494		Mutilating keratoderma plus hearing loss		Ακρωτηριαστική κερατοδερμία με απώλεια ακοής
494		PPK mutilans and deafness		Ακρωτηριαστική PPK με κώφωση
494		PPK mutilans and hearing loss		Ακρωτηριαστική PPK με απώλεια ακοής
494		Vohwinkel syndrome		Σύνδρομο Vohwinkel
495	Transgrediens et progrediens palmoplantar keratoderma		Καταπατητική και προοδευτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
495		Greither disease		Νόσος Greither
495		Keratosis extremitatum hereditaria progrediens		Προοδευτική κληρονομική κεράτωση των άκρων
495		Keratosis palmoplantis transgrediens et progrediens		Παλαμοπελματιαία κεράτωση καταπατητική και προοδευτική
495		Progressive diffuse palmoplantar keratoderma		Προοδευτική διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία
495		Progressive diffuse PPK		Προοδευτική διάχυτη PPK
495		Transgrediens et progrediens PPK		Καταπατητική και προοδευτική PPK
496	Thost-Unna palmoplantar keratoderma		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία των Thost-Unna	
498	Keratosis pilaris atrophicans		Ατροφική θυλακική υπερκεράτωση	
499	Kerion celsi		Κηρίο του Κέλσου	
500	Noonan syndrome with multiple lentigines		Σύνδρομο Noonan με πολλαπλές εφηλίδες	
500		Cardiomyopathic lentiginosis		Καρδιομυοπαθητική εφηλίδωση
500		Familial multiple lentigines syndrome		Οικογενές σύνδρομο πολλαπλών εφηλίδων
500		LEOPARD syndrome		Σύνδρομο LEOPARD
501	Lafora disease		Νόσος Lafora	
501		EPM2		EPM2
501		PME type 2		PME τύπου 2
501		Progressive myoclonic epilepsy type 2		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 2
501		Progressive myoclonus epilepsy type 2		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 2
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 2	
502		Langer-Giedion syndrome		Σύνδρομο Langer-Giedion
503	Larsen syndrome		Σύνδρομο Larsen	
504	Creeping myiasis		Ερπυστική μυΐαση	
504		Migratory myiasis		Μεταναστευτική μυΐαση
505	Graham Little-Piccardi-Lassueur syndrome		σύνδρομο Graham Little-Piccardi-Lassueur	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
505		Graham Little syndrome		Graham Little σύνδρομο
505		Piccardi-Lassueur-Little syndrome		Piccardi-Lassueur-Little σύνδρομο
506	Leigh syndrome		Σύνδρομο Leigh	
506		Infantile subacute necrotizing encephalopathy		Βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
506		Leigh disease		Νόσος Leigh
507	Leishmaniasis		Λείσμανίαση	
508	Donohue syndrome		Σύνδρομο Donohue	
509	Leptospirosis		Λεπτοσπείρωση	
510	Lesch-Nyhan syndrome		Σύνδρομο Lesch-Nyhan	
510		HPRT complete deficiency		Πλήρης ανεπάρκεια HPRT
510		HPRT deficiency grade IV		Ανεπάρκειας HPRT βαθμού IV
510		Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase complete deficiency		Πλήρης ανεπάρκεια φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης υποξανθίνης γουανίνης
510		Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade IV		Ανεπάρκεια φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης υποξανθίνης γουανίνης, βαθμού IV
511	Maple syrup urine disease		Νόσος οσμής σύρων δίκην σιροπίου σφενδάμου	
511		BCKD deficiency		Ανεπάρκεια BCKD
511		BCKDH deficiency		Ανεπάρκεια BCKDH
511		Branched-chain 2-ketoacid dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης των 2-κετοξέων με διακλαδισμένη άλυσσο
511		Branched-chain ketoaciduria		Κετοξουρία διακλαδισμένων αλύσεων
511		MSUD		MSUD
512	Metachromatic leukodystrophy		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία	
512		Arylsulfatase A deficiency		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφατάσης Α
512		MLD		MLD
513	Acute lymphoblastic leukemia		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία	
513		Acute lymphoblastic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα
513		Acute lymphocytic leukemia		Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία
513		ALL		ALL
513		Precursor lymphoid neoplasm		Πρόδρομο λεμφικό νεόπλασμα
514	Acute monoblastic/monocytic leukemia		Οξεία μονοβλαστική/μονοκυτταρική λευχαιμία	
514		Acute monoblastic or monocytic leukemia		Οξεία μονοβλαστική ή μονοκυτταρική λευχαιμία
514		AML M5		ΟΜΛ M5 (AML M5)
517	Acute myelomonocytic leukemia		Οξεία μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
517		AML M4		ΟΜΛ M4 (AML M4)
517		AMMoL		ΟΜΜοΛ (AMMoL)
518	Acute megakaryoblastic leukemia		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
518		Acute megakaryocytic leukemia		Οξεία μεγακαρυοκυτταρική λευχαιμία
518		Acute myeloid leukemia M7		Οξεία μυελογενής λευχαιμία M7
518		AMKL		ΟΜΚΛ (AMKL)
518		AML M7		ΟΜΛ M7 (AML M7)
519	Acute myeloid leukemia		Οξεία μυελοειδής λευχαιμία	
519		Acute myelogenous leukemia		Οξεία μυελογενής λευχαιμία
519		AML		ΑΜΛ
520	Acute promyelocytic leukemia		Οξεία προμυελοκυτταρική λευχαιμία	
520		Acute myeloblastic leukemia 3		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία 3
520		Acute myeloid leukemia with t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) and variants		Οξεία μυελογενή λευχαιμία με t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) και παραλλαγές
520		AML M3		ΟΜΛ M3 (AML M3)
520		AML with t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) and variants		ΟΜΛ (AML) με t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) και παραλλαγές
520		APML		ΟΠΜΛ (APML)
521	Chronic myeloid leukemia		Χρόνια μυελογενής λευχαιμία	
521		Chronic granulocytic leukemia		Χρόνια κοκκιοκυτταρική λευχαιμία
521		Chronic myelogenous leukemia		Χρόνια μυελογενής λευχαιμία
521		CML		ΧΜΛ
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer		Κληρονομική λειομυωμάτωση και καρκίνος του νεφρικού κυττάρου	
523		Familial leiomyomatosis and renal cell cancer		Οικογενής λειομυωμάτωση και καρκίνος του νεφρικού κυττάρου
523		Familial leiomyomatosis cutis et uteri		Οικογενής λειομυωμάτωση μήτρας
523		Familial leiomyomatosis with renal carcinoma		Οικογενής λειομυωμάτωση με νεφρικό καρκίνωμα
523		Familial multiple cutaneous leiomyomas		Οικογενείς πολλαπλά δερματικά λειομύωματα
523		Hereditary leiomyomatosis		Κληρονομική λειομυωμάτωση
523		Hereditary leiomyomatosis with renal carcinoma		Κληρονομική λειομυωμάτωση με νεφρικό καρκίνωμα
523		Hereditary multiple cutaneous leiomyomas		Κληρονομικά πολλαπλά δερματικά λειομύωματα
523		HLRCC		ΚΛΚΝΚ (HLRCC)
523		MCUL		ΠΔΜΛ (MCUL)
523		Multiple cutaneous and uterine leiomyomas		Πολλαπλά δερματικά και μητρικά λειομύωματα
523		Reed syndrome		Reed σύνδρομο
524	Li-Fraumeni syndrome		Σύνδρομο Li-Fraumeni	
525	Lichen planopilaris		Θυλακικός λειχήνας	
525		Follicular lichen planus		Θυλακιώδης λειχήνας
525		Lichen follicularis		Θυλακιώδης λειχήνας
525		Lichen planus follicularis		Θυλακιώδης λειχήνας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
525		LPP		LPP
526	Liddle syndrome		Σύνδρομο Liddle	
526		Pseudoaldosteronism		Ψευδοαλδοστερονισμός
528	Congenital generalized lipodystrophy		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	
528		Berardinelli-Seip congenital lipodystrophy		Συγγενής λιποδυστροφία Berardinelli-Seip
528		Berardinelli-Seip syndrome		Σύνδρομο Berardinelli-Seip
528		BSCL		BSCL
528		CGL		CGL
529	Roch-Leri mesosomatous lipomatosis		Μεσοσωματική λιπωμάτωση Roch-Leri	
530	Lipoid proteinosis		Λιποειδής πρωτεΐνωση	
530		Hyalinosis cutis et mucosae		Υαλίνωση δέρματος και βλεννογόνων
530		Urbach-Wiethe disease		Νόσος Urbach-Wiethe
531	Miller-Dieker syndrome		Σύνδρομο Miller-Dieker	
531		Lissencephaly due to 17p13.3 deletion		Λειοεγκεφαλία λόγω έλλειψης 17p13.3
531		Monosomy 17p13.3		Μονοσωμία 17p13.3
531		Telomeric deletion 17p		Τελομερική έλλειψη 17p
533	Listeriosis		Λιστερίωση	
533		Listeria infection		Λοίμωξη από Λιστέρια
534	Oculocerebrorenal syndrome of Lowe		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο Lowe	
534		Lowe disease		Νόσος Lowe
534		Lowe oculocerebrorenal dystrophy		Οφθαλμοεγκεφαλονεφρική δυστροφία Lowe
534		Lowe oculo-cerebro-renal dystrophy		Οφθαλμο-εγκεφαλο-νεφρική δυστροφία Lowe
534		Lowe oculo-cerebro-renal syndrome		Οφθαλμο-εγκεφαλο-νεφρικό σύνδρομο Lowe
534		Lowe syndrome		Σύνδρομο Lowe
534		OCRL		OCRL
534		Phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase deficiency		Ανεπάρκεια φωσφατιδυλινσοιτόλης 4,5-διφωσφορικής 5-φωσφατάσης
535	Rare cutaneous lupus erythematosus		Σπάνιος δερματικός ερυθηματώδης λύκος	
536	Systemic lupus erythematosus		Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	
536		Disseminated lupus erythematosus		Διάχυτος ερυθηματώδης λύκος
536		SLE		SLE
537	Toxic epidermal necrolysis		Τοξική επιδερμική νεκρόλυση	
537		Lyell syndrome		Σύνδρομο Lyell
538	Lymphangioliomyomatosis		Λεμφαγγειολειομυώματωση	
538		LAM		LAM
540	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis		Οικογενής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση	
540		Familial HLH		Οικογενής HLH
541	Primary cutaneous CD30+ T-cell lymphoproliferative disease		Πρωτοπαθής δερματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος CD30+ T-κυττάρων	
541		Primary cutaneous Ki-1+ T-cell lymphoproliferative disease		Πρωτοπαθής δερματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος των Ki-1+ T-κυττάρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
542	Primary cutaneous lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα	
543	Burkitt lymphoma		Λέμφωμα Burkitt	
543		Small non-cleaved cell lymphoma		Μικροκυτταρικό λέμφωμα χωρίς διάσπαση
544	Diffuse large B-cell lymphoma		Διάχυτο λέμφωμα από μεγάλα Β-κύτταρα	
544		DLBCL		DLBCL
545	Follicular lymphoma		Θυλακιώδες λέμφωμα	
547	Non-Hodgkin lymphoma		Λέμφωμα Non Hodgkin	
547		NHL		NHL
548	Leprosy		Λέπρα	
549	Legionnaires disease		Νόσος των λεγεωναρίων	
550	MELAS		MELAS	
550		Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes		Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
550		Mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes		Μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
550		Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια, εγκεφαλοπάθεια, γαλακτική οξέωση και επεισόδια που μοιάζουν με εγκεφαλικό
551	MERRF		MERRF	
551		Fukuhara syndrome		Σύνδρομο Fukuhara
551		Myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibres		Μυοκλονική επιληψία που σχετίζεται με τραχιές-κόκκινες ίνες
552	MODY		MODY	
552		Maturity-onset diabetes of the young		Νεανικός διαβήτης της ώριμης ηλικίας
553	OBSOLETE: Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing	
553		OBSOLETE: Hyperadrenocorticism		Υπεραδρενοκορτικισμός
553		OBSOLETE: Hypercortisolism		Υπερκορτιζολισμός
555	NON RARE IN EUROPE: Celiac disease		Κοιλιοκάκη	
555		NON RARE IN EUROPE: Celiac sprue		Κοιλιοκάκη
555		NON RARE IN EUROPE: Coeliac disease		Νόσος κοιλιοκάκη
555		NON RARE IN EUROPE: Coeliac sprue		Κοιλιοκάκη
555		NON RARE IN EUROPE: Gluten intolerance		Δυσανεξία στη γλουτένη
555		NON RARE IN EUROPE: Gluten-induced enteropathy		Εντεροπάθεια που προκαλείται από γλουτένη
555		NON RARE IN EUROPE: Gluten-sensitive enteropathy		Εντεροπάθεια ευαίσθητη στη γλουτένη
555		NON RARE IN EUROPE: Idiopathic steatorrhea		Ιδιοπαθής στεατόρροια
555		NON RARE IN EUROPE: Nontropical sprue		Κοιλιοκάκη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
556	Malakoplakia		Μαλακοπλακία	
557	Non-syndromic anorectal malformation		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία	
557		Non-syndromic ARM		Μη συνδρομική ARM
558	Marfan syndrome		Σύνδρομο Marfan	
558		MFS		MFS
559	Marinesco-Sjögren syndrome		Σύνδρομο Marinesco-Sjögren	
560	Marshall syndrome		Σύνδρομο Marshall	
561	Marshall-Smith syndrome		Σύνδρομο Marshall-Smith	
561		Accelerated skeletal maturation-facial dysmorphism-failure to thrive syndrome		Σύνδρομο επιταχυνόμενης σκελετικής ωρίμανσης-δυσμορφισμού προσώπου-αδυναμίας ανάπτυξης
562	McCune-Albright syndrome		Σύνδρομο McCune-Albright	
563	Peripartum cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια κατά τον τοκετό	
563		Postpartum cardiomyopathy		καρδιομυοπάθεια μετά τον τοκετό
564	Meckel syndrome		Σύνδρομο Meckel	
564		Dysencephalia splanchnocystica		Σπλαγχοκυστική δυσεγκεφαλία
564		Meckel-Gruber syndrome		Σύνδρομο Meckel-Gruber
565	Menkes disease		Νόσος Menkes	
565		MD		MD
565		Menkes kinky hair disease		Ασθένεια ελικοειδών μαλλιών Menkes
565		Menkes syndrome		Σύνδρομο Menkes
566	Congenital microcoria		Συγγενής μικροκορία	
566		Congenital miosis		Συγγενής μύση
567	22q11.2 deletion syndrome		22q11.2 σύνδρομο έλλειψης	
567		22q11DS		22q11DS
567		CATCH 22		CATCH 22
567		Cayler cardiofacial syndrome		Καρδιοπροσωπικό σύνδρομο Cayler
567		Conotruncal anomaly face syndrome		Σύνδρομο ομότρυφης ανωμαλίας προσώπου
567		DiGeorge sequence		Ακολουθία DiGeorge
567		DiGeorge syndrome		Σύνδρομο DiGeorge
567		Microdeletion 22q11.2		Μικροέλλειψη 22q11.2
567		Monosomy 22q11		Monosomy 22q11
567		Sedlackova syndrome		Σύνδρομο Sedlackova
567		Shprintzen syndrome		Σύνδρομο Shprintzen
567		Takao syndrome		Σύνδρομο Takao
567		Velocardiofacial syndrome		Υπερωικοκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο
568	Microphthalmia, Lenz type		Μικροφθαλμία, τύπου Lenz	
568		Lenz microphthalmia		Μικροφθαλμία Lenz
569	Familial or sporadic hemiplegic migraine		Οικογενής ή σποραδική ημιπληγική ημικρανία	
570	Moebius syndrome		Σύνδρομο Moebius	
570		Möbius syndrome		Σύνδρομο Möbius
572	Immunodeficiency by defective expression of MHC class II		Ανοσοανεπάρκεια από ελαττωματική έκφραση της τάξης II του MHC	
572		Bare lymphocyte syndrome type 2		Σύνδρομο γυμνών λεμφοκυττάρων τύπου 2
572		MHC class II deficiency		Ανεπάρκεια της τάξης II του MHC
573	Monilethrix		Μονιλέθριξ	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
573		Moniliform hair syndrome		Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών
574	21q deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 21q	
574		21q- syndrome		21q- σύνδρομο
574		Partial 21q monosomy		Μερική μονοσωμία 21q
575	Muckle-Wells syndrome		Σύνδρομο Muckle-Wells	
575		Neutrophilic urticaria		Ουδετεροφιλική κνίδωση
576	Mucopolipidosis type II		Βλεννολιπίδωση τύπου II	
576		I-cell disease		Νόσος των κυττάρων I
576		Mucopolipidosis type II alpha/beta		Βλεννολιπίδωση τύπου II άλφα/βήτα
576		N-acetylglucosamine 1-phosphotransferase deficiency		Ανεπάρκεια N-ακετυλογλυκοζαμίνης 1-φωσφοτρανσφεράσης
577	Mucopolipidosis type III		Βλεννολιπίδωση τύπου III	
577		Pseudo-Hurler polydystrophy		Πολυδυστροφία ψευδο-Hurler
578	Mucopolipidosis type IV		Βλεννολιπίδωση τύπου IV	
579	Mucopolysaccharidosis type 1		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1	
579		Alpha-L-iduronidase deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-L-ιδουρονιδάσης
579		MPS1		MPS1
579		MPSI		MPSI
579		Mucopolysaccharidosis type I		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου I
580	Mucopolysaccharidosis type 2		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2	
580		Hunter syndrome		Σύνδρομο Hunter
580		Iduronate 2-sulfatase deficiency		Ιδουρονικό 2-σουλφάση
580		MPS2		MPS2
580		MPSII		MPSII
580		Mucopolysaccharidosis type II		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου II
581	Mucopolysaccharidosis type 3		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3	
581		MPS3		MPS3
581		MPSIII		MPSIII
581		Mucopolysaccharidosis type III		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου III
581		Sanfilippo disease		Νόσος Sanfilippo
581		Sanfilippo syndrome		Σύνδρομο Sanfilippo
582	Mucopolysaccharidosis type 4		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4	
582		Morquio disease		Νόσος Morquio
582		MPS4		MPS4
582		MPSIV		MPSIV
582		Mucopolysaccharidosis type IV		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IV
583	Mucopolysaccharidosis type 6		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6	
583		ARSB deficiency		Ανεπάρκεια ARSB
583		Arylsulfatase B deficiency		Ανεπάρκεια αρυλσουλφάσης Β
583		ASB deficiency		Ανεπάρκεια ASB
583		Maroteaux-Lamy disease		Νόσος Maroteaux-Lamy
583		MPS6		MPS6
583		MPSVI		MPSVI
583		Mucopolysaccharidosis type VI		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VI



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
583		N-acetylgalactosamine 4-sulfatase deficiency		Ανεπάρκεια Ν-ακετυλογαλακτοζαμίνης 4-σουλφατάσης
584	Mucopolysaccharidosis type 7		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 7	
584		Beta-glucuronidase deficiency		Ανεπάρκεια βήτα-γλουκουρονιδάσης
584		MPS7		MPS7
584		MPSVII		MPSVII
584		Mucopolysaccharidosis type VII		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VII
584		Sly disease		Νόσος Sly
585	Multiple sulfatase deficiency		Πολλαπλή ανεπάρκεια σουλφατάσης	
585		Austin disease		Νόσος Austin
585		MSD		MSD
585		Mucosulfatidosis		Βλεννοσουλφατίδωση
586	Cystic fibrosis		Κυστική ίνωση	
586		CF		CF
586		Mucoviscidosis		Βλεννοϊσοσκίδωση
587	Muir-Torre syndrome		Σύνδρομο Muir-Torre	
587		Multiple keratoacanthoma, Muir-Torre type		Πολλαπλό κερατοακάνθωμα, τύπου Muir-Torre
588	Muscle-eye-brain disease		Ασθένεια μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου	
588		MEB syndrome		Σύνδρομο MEB
588		Muscle-eye-brain syndrome		Σύνδρομο μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου
588		Santavuori congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία του Santavuori
589	Myasthenia gravis		Μυασθένεια Gravis	
589		Acquired myasthenia		Επίκτητη μυασθένεια
589		Autoimmune myasthenia gravis		Αυτοάνοση βαρεία μυασθένεια
590	Congenital myasthenic syndrome		Συγγενές μυασθενικό σύνδρομο	
590		CMS		CMS
591	Furuncular myiasis		τριχοθυλακική μυΐαση	
591		Furunculoid myiasis		Μυΐαση δοθίνα
591		Furunculous myiasis		Μυΐαση δοθίνα
592	Macrophagic myofasciitis		Μακροφαγική απονευρωσίτιδα	
592		MMF		MMF
593	Myofibrillar myopathy		Μυοϊνδική μυοπάθεια	
593		MFM		MFM
595	Centronuclear myopathy		Κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
595		CNM		CNM
596	X-linked centronuclear myopathy		Φυλοσύνδετη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
596		XLCNM		XLCNM
596		X-linked myotubular myopathy		Φυλοσύνδετη μυοσωληναριακή μυοπάθεια
596		XLMTM		XLMTM
597	Central core disease		Νόσος του κεντρικού πυρήνα	
598	Multiminicore myopathy		Μυοπάθεια πολλαπλού μικροπυρήνα	
598		MmD		MmD
598		Multiminicore disease		Νόσος πολλαπλού μικροπυρήνα
599	Distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
599		Distal muscular dystrophy		Περιφερική μυϊκή δυστροφία
600	Vocal cord and pharyngeal distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια φωνητικών χορδών και φάρυγγα	
600		Distal myopathy with vocal cord weakness		Περιφερική μυοπάθεια με αδυναμία των φωνητικών χορδών
600		MATR3-related distal myopathy		MATR3-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια
600		VCPDM		VCPDM
602	GNE myopathy		Μυοπάθεια GNE	
602		Distal myopathy with rimmed vacuoles		Περιφερική μυοπάθεια με δακτυλιοειδή κενोटόπια
602		Distal myopathy, Nonaka type		Περιφερική μυοπάθεια, τύπος Nonaka
602		DMRV		DMRV
602		Hereditary inclusion body myopathy type 2		Κληρονομική μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια τύπου 2
602		HIBM2		HIBM2
602		IBM2		IBM2
602		Inclusion body myopathy type 2		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια τύπου 2
602		Nonaka myopathy		Μυοπάθεια Nonaka
602		Quadriceps-sparing myopathy		Μυοπάθεια χωρίς συμμετοχή των τετρακεφάλων
603	Distal myopathy, Welander type		Περιφερική μυοπάθεια, τύπου Welander	
603		WDM		WDM
606	Proximal myotonic myopathy		Εγγύς μυοτονική μυοπάθεια	
606		Myotonic dystrophy type 2		Μυοτονική δυστροφία τύπου 2
606		Proximal myotonic dystrophy		Εγγύς μυοτονική δυστροφία
606		Ricker disease		Νόσος Ricker
606		Ricker syndrome		Σύνδρομο Ricker
607	Nemaline myopathy		Μυοπάθεια νημαλίνης	
607		NEM		NEM
607		Nemaline rod myopathy		Ραβδοειδής μυοπάθεια
607		NM		NM
609	Tibial muscular dystrophy		Κνημιαία μυϊκή δυστροφία	
609		Distal myopathy, Udd type		Κνημιαία μυοπάθεια, τύπος Udd
609		Distal titinopathy		Περιφερική τιτινοπάθεια
609		Finnish tibial muscular dystrophy		Φινλανδική κνημιαία μυϊκή δυστροφία
609		TMD		TMD
609		Udd myopathy		Μυοπάθεια Udd
610	Bethlem muscular dystrophy		Μυοπάθεια Bethlem	
610		Bethlem myopathy		Μυοπάθεια Bethlem
610		LGMD D5 collagen 6-related dystrophy		Δυστροφία LGMD D5 σχετιζόμενη με το κολλαγόνο 6
610		LGMD D5 collagen VI-related dystrophy		Δυστροφία LGMD D5 σχετιζόμενη με το κολλαγόνο VI
610		LGMD R22 collagen 6-related dystrophy		Δυστροφία LGMD R22 σχετιζόμενη με το κολλαγόνο 6



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
610		LGMD R22 collagen VI-related dystrophy		Δυστροφία LGMD R22 σχετιζόμενη με το κολλαγόνο VI
610		Mild form of COL6-related dystrophy		Ήπια μορφή COL-6 σχετιζόμενης δυστροφίας
610		Mild form of collagen VI-related dystrophy		Ήπια μορφή δυστροφίας σχετιζόμενης με το κολλαγόνο VI
611	Inclusion body myositis		Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωμάτια	
611		IBM		IBM
611		sIBM		sIBM
611		Sporadic inclusion body myositis		Σποραδική μυοσίτιδα με έγκλειστα σωμάτια
612	Potassium-aggravated myotonia		Μυοτονία επιδεινούμενη από κάλιο	
612		K+-aggravated myotonia		Μυοτονία επιδεινούμενη από K+
612		K-aggravated myotonia		Μυοτονία επιδεινούμενη από K
612		PAM		PAM
614	Thomsen and Becker disease		Νόσος Thomsen and Becker	
614		Myotonia congenita		Συγγενής μυοτονία
615	Familial atrial myxoma		Οικογενές κολπικό μύξωμα	
616	Medulloblastoma		Μυελοβλάστωμα	
617	Congenital primary megaureter		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας	
617		Congenital primary megalo-ureter		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαλοουρητήρας
618	Familial melanoma		Οικογενές μελάνωμα	
619	NON RARE IN EUROPE: Primary ovarian failure		Πρωτοπαθής ωοθηκική ανεπάρκεια	
619		NON RARE IN EUROPE: Hypergonadotropic ovarian failure		Υπεργοναδοτροπική ωοθηκική ανεπάρκεια
619		NON RARE IN EUROPE: Premature menopause		Πρόωρη εμμηνόπαυση
619		NON RARE IN EUROPE: Premature ovarian failure		Πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια
619		NON RARE IN EUROPE: Premature ovarian insufficiency		Πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια
619		NON RARE IN EUROPE: Primary ovarian insufficiency		Πρωτοπαθής ωοθηκική ανεπάρκεια
620	NON RARE IN EUROPE: Common mesentery		Παρουσία κοινού μεσεντερίου	
620		NON RARE IN EUROPE: Universal mesentery		Καθολικό μεσεντέριο
621	Hereditary methemoglobinemia		Κληρονομική μεθαιμοσφαιριναμία	
621		Autosomal recessive methemoglobinemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεθαιμοσφαιριναμία
621		Congenital methemoglobinemia		Συγγενής μεθαιμοσφαιριναμία
622	Homocystinuria without methylmalonic aciduria		Ομοκυστεινουρία χωρίς μεθυλομαλονική οξέωση	
622		Functional methionine synthase deficiency		Λειτουργική ανεπάρκεια συνθάσης μεθειονίνης
622		Methylcobalamin deficiency		Ανεπάρκεια μεθυλοκοβαλαμίνης
623	NAME syndrome		Σύνδρομο NAME	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
623		Nevi-atrial myxoma-myxoid neurofibromata-ephelides syndrome		Σύνδρομο σπύλων-μυξώματος κόλπου-μυξοειδών νευροϊνωμάτων-εφηλίδων
624	Familial multiple nevi flammei		Πολλαπλά οικογενή ομαλά αιμαγγειώματα	
624		Familial multiple port-wine stains		Πολλαπλές οικογενείς τριχοειδικές δυσπλασίες [port-wine stains]
625	NON RARE IN EUROPE: Atypical mole		Άτυπος σπίλος	
625		NON RARE IN EUROPE: Clark nevus		Σπίλος Clark
625		NON RARE IN EUROPE: Dysplastic nevus		Δυσπλαστικός σπίλος
626	Large/giant congenital melanocytic nevus		Μεγάλος/γιγαντιαίος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος	
626		Large/giant CMN syndrome		Σύνδρομο μεγάλου/γιγαντιαίου CMN
626		Large/giant congenital pigmented nevus		Μεγάλος/γιγαντιαίος συγγενής μελανοκυτταρικός σπίλος
626		LGCMN		LGCMN
627	Nance-Horan syndrome		Σύνδρομο Nance-Horan	
628	Diastrophic dysplasia		Διαστροφικός νανισμός	
628		Diastrophic dwarfism		Διαστροφικός νανισμός
629	Short stature due to growth hormone qualitative anomaly		Βραχύ ανάστημα λόγω ποιοτικής ανωμαλίας της αυξητικής ορμόνης	
629		Kowarski syndrome		Σύνδρομο Kowarski
631	Non-acquired isolated growth hormone deficiency		Μη επίκτητη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	
631		Congenital IGHD		Συγγενής IGHD
631		Congenital isolated GH deficiency		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH
631		Congenital isolated growth hormone deficiency		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης
632	Short stature due to isolated growth hormone deficiency with X-linked hypogammaglobulinemia		Βραχύ ανάστημα λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας της αυξητικής ορμόνης με φυλοσύνδετη υπογαμμασφαιραιμία	
633	Laron syndrome		Σύνδρομο Laron	
633		Complete growth hormone insensitivity		Πλήρης μη ευαισθησία στην αυξητική ορμόνη
633		GH receptor deficiency		Ανεπάρκεια των υποδοχέων GH
633		Growth hormone receptor deficiency		Ανεπάρκεια των υποδοχέων αυξητικής ορμόνης
633		Laron-type dwarfism		Νανισμός τύπου Laron
633		Primary GH insensitivity		Πρωτοπαθής μη ευαισθησία στην GH
633		Primary GH resistance		Πρωτοπαθής αντίσταση στην GH
633		Primary growth hormone insensitivity		Πρωτοπαθής μη ευαισθησία στην αυξητική ορμόνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
633		Primary growth hormone resistance		Πρωτοπαθής αντίσταση στην αυξητική ορμόνη
633		Short stature due to growth hormone resistance		Χαμηλό ανάστημα λόγω αντίστασης στην αυξητική ορμόνη
634	Netherton syndrome		Σύνδρομο Netherton	
634		Bamboo hair syndrome		Σύνδρομο τριχών δίκην μπαμπού
634		Comèl-Netherton syndrome		Σύνδρομο Comèl-Netherton
634		NS		NS
635	Neuroblastoma		Νευροβλάστωμα	
636	Neurofibromatosis type 1		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1	
636		Nonmosaic neurofibromatosis type 1		Μη μωσαϊκή νευροϊνωμάτωση τύπου 1
636		Nonmosaic NF1		Μη μωσαϊκή NF1
636		Von Recklinghausen disease		Νόσος Von Recklinghausen
637	Full NF2-related schwannomatosis		Νευροϊνωμάτωση τύπου 2	
637		Full neurofibromatosis type 2		Ολική νευροϊνωμάτωση τύπου 2
637		Full NF2		NF2
637		Nonmosaic neurofibromatosis type 2		Μη μωσαϊκή νευροϊνωμάτωση τύπου 2
637		Nonmosaic NF2-related schwannomatosis		Μη μωσαϊκή NF2-σχετιζόμενη σβαννωμάτωση
638	Neurofibromatosis-Noonan syndrome		Νευροϊνωμάτωση-σύνδρομο Noonan	
638		Neurofibromatosis type 1-Noonan syndrome		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1-σύνδρομο Noonan
638		NFNS		NFNS
639	Polyneuropathy associated with IgM monoclonal gammopathy with anti-MAG		Πολυνευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνική γαμμαπάθεια IgM με anti-MAG	
639		Anti-MAG neuropathy		Νευροπάθεια αντι-MAG
639		Neuropathy associated with monoclonal IgM antibodies to myelin-associated glycoprotein		Νευροπάθεια που σχετίζεται με μονοκλωνικά IgM αντισώματα έναντι της γλυκοπρωτεΐνης σχετιζόμενης με τη μυελίνη
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies		Κληρονομική νευροπάθεια με πιθανότητα παράλυσης από πίεση	
640		Current pressure-sensitive neuropathy		Οικογενής ευαίσθητη στην πίεση νευροπάθεια
640		Heterozygous microdeletion 17p11.2p12		Ετερόζυγη μικροέλλειψη 17p11.2p12
640		HNPP		HNPP
640		Potato-grubbing palsy		Potato-grubbing παράλυση
640		Tomaculous neuropathy		Tomaculous νευροπάθεια
640		Tulip-bulb digger's palsy		Παράλυση digger's του βολβού
641	Multifocal motor neuropathy		Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια	
641		MMN		MMN
641		MMNCB		MMNCB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
641		Multifocal motor neuropathy with conduction block		Πολυεστιακή κινητική νευροπάθεια με αποκλεισμό αγωγιμότητας
642	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 4	
642		CIPA		CIPA
642		Congenital insensitivity to pain with anhidrosis		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με ανιδρωσία
642		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου IV
642		HSAN4		HSAN4
643	Giant axonal neuropathy		Νευροπάθεια με γιγαντιαίους νευράξονες	
643		GAN		GAN
644	NARP syndrome		Σύνδρομο NARP	
644		Neurogenic muscle weakness-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο νευρογενούς μυϊκής αδυναμίας-αταξίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας
644		Neuropathy-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο νευροπάθειας-αταξίας-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
646	Niemann-Pick disease type C		Νόσος Niemann-Pick τύπου C	
647	Nijmegen breakage syndrome		Σύνδρομο θραύσης του Nijmegen	
647		AT V1		AT V1
647		Ataxia-telangiectasia, variant 1		Αταξία-τηλαγγιεκτασία, παραλλαγή 1
647		Berlin breakage syndrome		Σύνδρομο θραύσης του Βερολίνου
647		Immunodeficiency-microcephaly-chromosomal instability syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-μικροκεφαλίας-χρωμοσωμικής αστάθειας
647		Microcephaly-immunodeficiency-lymphoid malignancy syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ανοσοανεπάρκειας-λεμφικής κακοήθειας
647		NBS		NBS
647		Seemanova syndrome type 2		Σύνδρομο Seemanova τύπου 2
648	Noonan syndrome		Σύνδρομο Noonan	
649	Norrie disease		Νόσος Norrie	
649		Atrophia bulborum hereditaria		Κληρονομική βολβική ατροφία
649		Episkopi blindness		Επισκοπική τύφλωση
649		Norrie-Warburg disease		Νόσος Norrie-Warburg
650	LCAT deficiency		Ανεπάρκεια LCAT	
650		Lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια λεκιθίνης-χοληστερόλης ακυλοτρανσφεράσης
651	NON RARE IN EUROPE: Idiopathic infantile nystagmus		Ιδιοπαθής βρεφικός νυσταγμός	
651		NON RARE IN EUROPE: Congenital idiopathic nystagmus		Συγγενής ιδιοπαθής νυσταγμός
651		NON RARE IN EUROPE: Infantile nystagmus syndrome		Σύνδρομο βρεφικού νυσταγμού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
651		NON RARE IN EUROPE: Motor congenital nystagmus		Κινητικός συγγενής νυσταγμός
652	Multiple endocrine neoplasia type 1		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 1	
652		MEN1		MEN1
652		Wermer syndrome		Σύνδρομο Wermer
653	Multiple endocrine neoplasia type 2		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2	
653		MEN2		MEN2
654	Nephroblastoma		Νεφροβλάστωμα	
654		Renal embryonic tumor		Νεφρικός εμβρυϊκός όγκος
654		Wilms tumor		Όγκος του Wilms
655	Nephronophthisis		Νεφρώνόφθιση	
656	Hereditary steroid-resistant nephrotic syndrome		Κληρονομικό νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	
656		Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο
656		Genetic FSGS		Γενετικό FSGS
656		Genetic SRNS		Γενετικό SRNS
656		Hereditary SRNS		Κληρονομικό SRNS
656		Isolated SRNS		Μεμονωμένο SRNS
656		Monogenic SRNS		Μονογονιδιακό SRNS
657	Congenital isolated hyperinsulinism		Συγγενής υπερινσουλινισμός	
657		Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy		Εμμένουσα υπερινσουλιναιμική υπογλυκαμία της βρεφικής ηλικίας
657		PHHI		PHHI
658	Non-histaminic angioedema		Μη ισταμινικό αγγειοοίδημα	
658		Angioneurotic edema		Αγγειονευρωτικό οίδημα
658		Bradykinine-induced angioedema		Αγγειοοίδημα επαγόμενο από τη βραδυκινίνη
658		Non histamine-induced angioedema		Αγγειοοίδημα μη επαγόμενο από την ισταμίνη
659	Mutilating palmoplantar keratoderma with periorificial keratotic plaques		Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με περιφερειακές κερατωτικές πλάκες	
659		Mutilating palmoplantar hyperkeratosis with periorificial keratotic plaques		Ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση με περιοπτικές κερατωτικές πλάκες
659		Olmsted syndrome		Olmsted σύνδρομο
659		Palmoplantar and periorificial keratoderma		Παλαμοπελματιαία και περιοπτική κερατοδερμία
660	Omphalocele		Ομφαλοκήλη	
661	Congenital central hypoventilation syndrome		Σύνδρομο κεντρικού συγγενούς υποαερισμού	
661		CCHS		CCHS
661		Congenital central alveolar hypoventilation syndrome		Σύνδρομο συγγενούς κεντρικού κυψελιδικού υποαερισμού
661		Ondine curse		Κατάρα της Ondine
661		Ondine syndrome		Σύνδρομο Ondine
662	Lymphedema with yellow nails		Λεμφοίδημα με κίτρινα νύχια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
662		Yellow nail syndrome		Σύνδρομο κίτρινων νυχιών
662		YNS		YNS
663	Mitochondrial DNA-related progressive external ophthalmoplegia		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	
663		Maternally-inherited chronic progressive external ophthalmoplegia		Μητρικά κληρονομούμενη χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία
663		Maternally-inherited CPEO		Μητρικά κληρονομούμενη CPEO
663		mtDNA-related progressive external ophthalmoplegia		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία mtDNA-σχετιζόμενη
664	Ornithine transcarbamylase deficiency		Ανεπάρκεια ορνιθίνης τρανσκαρβαμυλάσης	
664		OCT deficiency		Ανεπάρκεια OCT
664		Ornithine carbamoyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια καρβαμούλοτρανσφεράσης ορνιθίνης
664		OTC deficiency		Ανεπάρκεια OTC
665	Albright hereditary osteodystrophy		Κληρονομική οστεοδυστροφία Albright	
666	Osteogenesis imperfecta		Ατελής οστεογένεση	
666		Brittle bone disease		Νόσος των εύθραυστων οστών
666		Glass bone disease		Νόσος των γυάλινων οστών
666		Lobstein disease		Νόσος Lobstein
666		OI		OI
667	Autosomal recessive malignant osteopetrosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κακοήθης οστεοπέτρωση	
667		Infantile malignant osteopetrosis		Βρεφική κακοήθης οστεοπέτρωση
668	Osteosarcoma		Οστεοσάρκωμα	
668		Osteogenic sarcoma		Οστεογενές σάρκωμα
669	OBSOLETE: Otopalatodigital syndrome		Ωτοϋπερωιοδακτυλικό σύνδρομο	
670	PIBIDS syndrome		Σύνδρομο PIBIDS	
670		Trichothiodystrophy type F		Τριχοθειοδυστροφία τύπου F
670		Trichothiodystrophy-sun sensitivity syndrome		Σύνδρομο τριχοθειοδυστροφίας-ευαισθησίας στον ήλιο
671	Primary cutis verticis gyrata		Πρωτοπαθής γυροειδής παχυδερμία κρανίου	
672	Pallister-Hall syndrome		Σύνδρομο Pallister-Hall	
672		Hypothalamic hamartoblastoma syndrome		Σύνδρομο υποθαλαμικού αμαρτοβλαστώματος
673	Malaria		Ελονοσία	
674	Accessory pancreas		Επικουρικό πάγκρεας	
675	Annular pancreas		Δακτυλιοειδές πάγκρεας	
676	Autosomal dominant hereditary chronic pancreatitis		Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική χρόνια παγκρεατίτιδα	
677	Pancreatoblastoma		Παγκρεατοβλάστωμα	
678	Papillon-Lefèvre syndrome		Σύνδρομο Papillon-Lefèvre	
678		Keratosis palmoplantar-periodontopathy syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης-περιοδοντοπάθειας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
678		PLS		PLS
679	Malignant atrophic papulosis		Κακοήθης ατροφική βλατίτιδα	
679		Cutaneo-muco-intestinal syndrome		Δερματικό-βλεννογονο-εντερικό σύνδρομο
679		MAP		MAP
679		Papulosis atrophicans maligna		Ατροφική κακοήθης βλατίδωση
680	Normokalemic periodic paralysis		Νορμοκαλιαμική περιοδική παράλυση	
680		Normokalemic PP		Νορμοκαλιαμική PP
680		NormoKPP		NormoKPP
680		NormoPP		NormoPP
680		Periodic paralysis type 3		Περιοδική παράλυση τύπου 3
680		Potassium-sensitive normokalemic periodic paralysis		Ευαίσθητη στο κάλιο νορμοκαλιαμική περιοδική παράλυση
681	Hypokalemic periodic paralysis		Υποκαλιαμική περιοδική παράλυση	
681		Westphall disease		Νόσος Westphall
682	Hyperkalemic periodic paralysis		Υπερκαλιαμική περιοδική παράλυση	
682		Adynamia episodica hereditaria		Επεισοδιακή κληρονομική αδυναμία
682		Familial hyperkalemic periodic paralysis		Οικογενής υπερκαλιαμική περιοδική παράλυση
682		Familial hyperPP		Οικογενής hyperPP
682		Gamstorp disease		Νόσος Gamstorp
682		Gamstorp episodic adynamy		Gamstorp επεισοδιακή αδυναμία
682		Hyperkalemic PP		Υπερκαλιαμική PP
682		HyperKPP		HyperKPP
682		HyperPP		HyperPP
682		HYPP		HYPP
682		Primary hyperkalemic periodic paralysis		Πρωτοπαθής υπερκαλιαμική περιοδική παράλυση
682		Primary hyperPP		Πρωτογενής hyperPP
683	Progressive supranuclear palsy		Προϊούσα υπερπυρηνική παράλυση	
683		PSP syndrome		Σύνδρομο PSP
684	Paramyotonia congenita of Von Eulenburg		Συγγενής παραμυοτονία του Von Eulenburg	
684		Paramyotonia congenita		Συγγενής παραμυοτονία
685	Hereditary spastic paraplegia		Κληρονομική σπαστική παραπληγία	
685		Familial spastic paraplegia		Οικογενής σπαστική παραπληγία
685		Hereditary spastic paraparesis		Κληρονομική σπαστική παραπάρεση
685		HSP		HSP
685		SPG		SPG
685		Strümpell-Lorrain disease		Νόσος Strümpell-Lorrain
699	Pearson syndrome		Σύνδρομο Pearson	
699		Pearson marrow-pancreas syndrome		Σύνδρομο Pearson μυελού-παγκρέατος
699		PMPS		PMPS
700	Alopecia totalis		Ολική αλωπεκία	
701	Alopecia universalis		Καθολική αλωπεκία	
702	Pelizaeus-Merzbacher disease		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
702		Diffuse familial brain sclerosis		Διάχυτη οικογενής εγκεφαλική σκλήρυνση
702		Pelizaeus-Merzbacher brain sclerosis		Εγκεφαλική σκλήρυνση Pelizaeus-Merzbacher
702		PMD		PMD
702		Sudanophilic leukodystrophy, Paelizeus-Merzbacher type		Σουδανοφιλική λευκοδυστροφία, τύπος Pelizaeus – Merzbacher
703	Bullous pemphigoid		Φολλώδες πεμφιγοειδές	
704	Pemphigus vulgaris		Κοινή πέμφιγα	
705	Pendred syndrome		Σύνδρομο Pendred	
705		Goiter-deafness syndrome		Σύνδρομο βρογχοκήλης-κώφωσης
705		Goiter-hearing loss syndrome		Σύνδρομο βρογχοκήλης-απώλειας ακοής
706	NON RARE IN EUROPE: Patent arterial duct		Ανοικτός αρτηριακός πόρος	
706		NON RARE IN EUROPE: Patent ductus arteriosus		Ανοικτός αρτηριακός πόρος
706		NON RARE IN EUROPE: Persistent patency of the arterial duct		Επίμονη βατότητα του αρτηριακού πόρου
707	Plague		Πανώλη	
707		Y. pestis infection		Λοίμωξη από Y. pestis
707		Yersinia pestis infection		Λοίμωξη από Yersinia pestis
708	Peters anomaly		Ανωμαλία Peters	
708		Peters congenital glaucoma		Συγγενές γλαύκωμα Peters
709	Peters plus syndrome		Ανωμαλία Peters με συνδρομική έκφραση	
709		Krause-Kivlin syndrome		Σύνδρομο Krause-Kivlin
709		Krause-van Schooneveld-Kivlin syndrome		Σύνδρομο Krause-van Schooneveld-Kivlin
709		Peters anomaly with short limb dwarfism		Ανωμαλία Peters με νανισμό βραχέων μελών
710	Pfeiffer syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer	
710		Acrocephalosyndactyly type 5		Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 5
710		ACS5		ACS5
711	Glycogen storage disease due to phosphoglucomutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκομουτάσης	
711		Glycogen storage disease type 14		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 14
711		Glycogen storage disease type XIV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XIV
711		Glycogenesis due to phosphoglucomutase deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας φωσφογλυκομουτάσης
711		Glycogenesis type 14		Γλυκονεογένεση τύπου 14
711		Glycogenesis type XIV		Γλυκονεογένεση τύπου 14
711		GSD due to phosphoglucomutase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας φωσφογλυκομουτάσης
711		GSD type 14		GSD τύπου 14
711		GSDXIV		GSDXIV
711		Phosphoglucomutase 1 deficiency		Ανεπάρκεια φωσφογλυκομουτάσης 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
712	Hemolytic anemia due to glucophosphate isomerase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της γλυκοφωσφορικής ισομεράσης	
712		Glucose-6-phosphate isomerase deficiency		Ανεπάρκεια γλυκόζης-6-φωσφορικής ισομεράσης
712		GPI deficiency		Ανεπάρκεια GPI
713	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1	
713		Glycogenosis due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1
713		GSD due to phosphoglycerate kinase 1 deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της φωσφογλυκερινικής κινάσης 1
714	Hemolytic anemia due to diphosphoglycerate mutase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της διφωσφογλυκερινικής μούτάσης	
715	Glycogen storage disease due to muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών	
715		Glycogen storage disease type 9D		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9D
715		Glycogen storage disease type 9E		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9E
715		Glycogen storage disease type IXd		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXd
715		Glycogen storage disease type IXe		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXe
715		Glycogenosis due to muscle phosphorylase kinase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών
715		Glycogenosis type 9D		Γλυκογονίαση τύπου 9D
715		Glycogenosis type 9E		Γλυκογονίαση τύπου 9E
715		Glycogenosis type IXd		Γλυκογονίαση τύπου IXd
715		Glycogenosis type IXe		Γλυκογονίαση τύπου IXe
715		GSD due to muscle phosphorylase kinase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της φωσφορυλάσης των μυών
715		GSD type 9D		GSD τύπου 9D
715		GSD type 9E		GSD τύπου 9E
715		GSD type IXd		GSD τύπου IXd
715		GSD type IXe		GSD τύπου IXe
716	Phenylketonuria		Φαινυλκετονουρία	
716		PAH deficiency		Ανεπάρκεια PAH
716		Phenylalanine hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια υδροξυλάσης φαινυλαλανίνης
716		PKU		PKU
717	OBSOLETE: Catecholamine-producing tumor		Όγκος που παράγει κατεχολαμίνες	
718	Isolated Pierre Robin sequence		Μεμονωμένη ακολουθία Pierre Robin	
718		PRS		PRS
719	OBSOLETE: Pili canulati		Pili canulati	
720	Pili bifurcati		Pili bifurcati	
721	Gray platelet syndrome		σύνδρομο γκριζών αιμοπεταλίων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
721		Alpha storage pool deficiency		Ανεπάρκεια δεξαμενής αποθήκευσης άλφα
721		GPS		ΓΑΣ (GPS)
721		Platelet alpha-granule deficiency		Ανεπάρκεια άλφα-κοκκίων αιμοπεταλίων
722	Hypoplasminogenemia		Υποπλασμινογοναιμία	
722		Plasminogen deficiency type 1		Ανεπάρκεια πλασμινογόνου τύπου 1
723	Pneumocystosis		Πνευμοκύστωση	
724	Idiopathic acute eosinophilic pneumonia		Ιδιοπαθής οξεία ηωσινοφιλική πνευμονία	
724		IAEP		IAEP
725	Developmental and epileptic encephalopathy with spike-wave activation in sleep		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με ενεργοποίηση συμπλεγμάτων αιχμής-κύματος κατά τον ύπνο	
725		Continuous spikes and waves during sleep		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τον ύπνο
725		Continuous spikes and waves during slow-wave sleep		Συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του ύπνου βραδέων κυμάτων
725		CSWS		CSWS
725		CSWSS syndrome		Σύνδρομο CSWSS
725		DEE-SWAS		DEE-SWAS
725		Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave during slow sleep		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με συνεχείς αιχμές και κύματα κατά τη διάρκεια του βραδέος ύπνου
725		Epileptic encephalopathy with spike-and wave activation in sleep		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με ενεργοποίηση αιχμής και κύματος στον ύπνο
726	Alpers-Huttenlocher syndrome		Σύνδρομο Alpers-Huttenlocher	
726		Alpers progressive sclerosing poliodystrophy		Προοδευτική σκληρυντική πολιοδυστροφία του Alpers
726		Alpers syndrome		Σύνδρομο Alpers
726		Progressive neuronal degeneration of childhood with liver disease		Προοδευτική νευρωνική εκφύλιση της παιδικής ηλικίας με ηπατική νόσο
727	Microscopic polyangiitis		Μικροσκοπική πολυαγγειίτιδα	
727		Micropolyangiitis		Μικροπολυαγγειίτιδα
727		Microscopic polyarteritis		Μικροσκοπική πολυαρτηρίτιδα
727		MPA		MPA
728	Relapsing polychondritis		Υποτροπιάζουσα πολυχονδρίτιδα	
728		Polychondropathia		Πολυχονδροπάθεια
729	Polycythemia vera		Αληθής πολυκυτταραιμία	
729		Acquired primary erythrocytosis		Επίκτητη πρωτοπαθής ερυθροκυττάρωση
729		Osler-Vaquez disease		Νόσος Osler-Vaquez
729		Polycythemia rubra vera		Αληθής ερυθρά πολυκυτταραιμία
729		PV		PV
729		Vaquez disease		Νόσος Vaquez
730	Autosomal dominant polycystic kidney disease		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος των νεφρών	
730		ADPKD		ADPKD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
731	Autosomal recessive polycystic kidney disease		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πολυκυστική νόσος των νεφρών	
731		AR-PKD		AR-PKD
732	Polymyositis		Πολυμυοσίτιδα	
733	Familial adenomatous polyposis		Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	
733		Colorectal adenomatous polyposis		Αδενωματώδης πολυποδίαση του παχέος εντέρου
733		Familial polyposis coli		Οικογενής πολυποδίαση coli
733		FAP		FAP
734	Alpha delta granule deficiency		Ανεπάρκεια α- και δ-κοκκίων αιμοπεταλίων	
734		Alpha dense granule deficiency		Ανεπάρκεια άλφα πυκνών κόκκων
734		Combined alpha-delta platelet storage pool deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια αποθήκευσης αιμοπεταλίων άλφα-δέλτα
735	Porokeratosis of Mibelli		Ποροκεράτωση Mibelli	
736	Palmoplantar porokeratosis of Mantoux		Παλαμοπελματιαία ποροκεράτωση του Mantoux	
737	Porokeratosis plantaris palmaris et disseminata		Διάσπαρτη ποροκεράτωση πελμάτων παλαμών	
737		Palmar, plantar and disseminated porokeratosis		Παλμική, πελματική και διάσπαρτη ποροκεράτωση
738	Porphyria		Πορφυρία	
739	Prader-Willi syndrome		Σύνδρομο Prader-Willi	
739		Prader-Labhart-Willi syndrome		Σύνδρομο Prader-Labhart-Willi
740	Hutchinson-Gilford progeria syndrome		Σύνδρομο προγηρίας Hutchinson-Gilford	
740		HGPS		HGPS
740		Progeria		Προγηρία
741	Familial mitral valve prolapse		Οικογενής πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας	
742	Prolidase deficiency		Ανεπάρκεια της προλιδάσης	
742		Hyperimidodipeptiduria		Υπεριμιδοδιπετιδουρία
743	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein S deficiency		Βαρεία κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας της πρωτεΐνης S	
743		Autosomal recessive thrombophilia due to congenital protein S deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας της πρωτεΐνης S
744	Proteus syndrome		Σύνδρομο Πρωτέα	
744		Partial gigantism-nevi-hemihypertrophy-macrocephaly syndrome		Σύνδρομο μερικού γιγαντισμού-σπίλων-ημιυπερτροφίας-μακροκεφαλίας
745	Severe hereditary thrombophilia due to congenital protein C deficiency		Σοβαρή κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
745		Autosomal recessive thrombophilia due to congenital protein C deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας πρωτεΐνης C
745		Autosomal recessive thrombophilia due to PC deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοφιλία λόγω ανεπάρκειας PC
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency		Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής τριλειτουργικής πρωτεΐνης	
746		TFP deficiency		Ανεπάρκεια TFP
746		TFPD		TFPD
747	Autoimmune pulmonary alveolar proteinosis		Αυτοάνοση πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση	
747		aPAP		aPAP
747		Autoimmune PAP		Αυτοάνοσο PAP
748	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Μενδελιανή ευαισθησία σε νόσο από μυκοβακτηρίδια	
748		Idiopathic infection caused by BCG or atypical mycobacteria		Ιδιοπαθής λοίμωξη που προκαλείται από BCG ή άτυπα μυκοβακτήρια
748		Mendelian susceptibility to atypical mycobacteria		Μενδελιανή ευαισθησία σε άτυπα μυκοβακτήρια
748		Mendelian susceptibility to mycobacterial infections		Μενδελιανή ευαισθησία σε λοιμώξεις από μυκοβακτηρίδια
748		MSMD		MSMD
749	Congenital prekallikrein deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια προκαλλικρεΐνης	
750	Pseudoachondroplasia		Ψευδοαχονδροπλασία	
750		Pseudoachondroplastic dysplasia		Ψευδοαχονδροπλαστική δυσπλασία
750		Pseudoachondroplastic spondyloepiphyseal dysplasia		Ψευδοαχονδροπλαστική σπονδυλοεπιφυσειακή δυσπλασία
751	NON RARE IN EUROPE: Pseudoarylsulfatase A deficiency		Ανεπάρκεια της ψευδοαρυλσουλφατάσης A	
752	46,XY difference of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3	
752		17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency		Ανεπάρκεια 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3
752		17-ketoreductase deficiency		Ανεπάρκεια 17-κετορεδουκτάσης
752		17-ketosteroidreductase deficiency		Ανεπάρκεια 17-κετοστεροειδούς αναγωγάσης
752		46,XY disorder of sex development due to 17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency		46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας 17-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης 3
753	46,XY difference of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency		46, XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-ρεδουκτάσης 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
753		46,XY disorder of sex development due to 5-alpha-reductase 2 deficiency		46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-ρεδουκτάσης 2
753		46,XY DSD due to 5-alpha-reductase 2 deficiency		46,XY DSD λόγω ανεπάρκειας 5-άλφα-ρεδουκτάσης 2
753		Pseudovaginal perineoscrotal hypospadias		Ψευδοκολπικός υποσπαδίας του περινέου-οσχέου
753		Steroid 5-alpha-reductase 2 deficiency		Ανεπάρκεια στεροειδούς 5-άλφα-ρεδουκτάσης 2
754	Androgen insensitivity syndrome		Σύνδρομο έλλειψης ευαισθησίας στα ανδρογόνα	
754		AIS		AIS
754		Androgen resistance syndrome		Σύνδρομο αντοχής στα ανδρογόνα
754		Goldberg-Maxwell syndrome		Σύνδρομο Goldberg-Maxwell
754		Morris syndrome		Σύνδρομο Morris
754		Testicular feminization syndrome		Ορχικό σύνδρομο θηλεοποίησης
755	Leydig cell hypoplasia		Υποπλασία των κυττάρων Leydig	
755		46,XY disorder of sex development due to LH resistance or LHB deficiency		46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω αντίστασης στην LH ή ανεπάρκειας της LHB
755		46,XY disorder of sex development due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency		46, XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη ή ανεπάρκειας της βήτα υπομονάδας της ωχρινότροπου ορμόνης
755		46,XY DSD due to LH resistance or LHB deficiency		46, XY DSD λόγω αντίστασης στην LH ή ανεπάρκειας της LHB
755		46,XY DSD due to luteinizing hormone resistance or luteinizing hormone beta subunit deficiency		46, XY DSD λόγω αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη ή ανεπάρκειας της βήτα υπομονάδας της ωχρινότροπου ορμόνης
756	Pseudohypoaldosteronism type 1		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 1	
756		PHA type 1		PHA τύπου 1
756		PHA1		PHA1
757	Pseudohypoaldosteronism type 2		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2	
757		Chloride shunt syndrome		Σύνδρομο χλωριδικής παροχέτευσης
757		Familial hyperkalemic hypertension		Οικογενής υπερκαλιαιμική υπέρταση
757		Gordon hyperkalemia-hypertension syndrome		Σύνδρομο υπερκαλιαιμίας-υπέρτασης Gordon
757		Hyperkalemia-hypertension syndrome, Gordon type		Σύνδρομο υπερκαλιαιμίας-υπέρτασης, τύπου Gordon
757		Hypertensive hyperkalemia		Υπερτασική υπερκαλιαιμία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
757		Mineralocorticoid resistant hyperkalemia		Υπερκαλιαιμία ανθεκτική στα ορυκτοκορτικοειδή
757		PHA2		PHA2
757		PHAII		PHAII
757		Spitzer-Weinstein syndrome		Σύνδρομο Spitzer-Weinstein
758	Pseudoxanthoma elasticum		Ελαστικό ψευδοξάνθωμα	
758		Gronblad-Strandberg-Touraine syndrome		Σύνδρομο Gronblad-Strandberg-Touraine
758		PXE		PXE
759	NON RARE IN EUROPE: Central precocious puberty		Κεντρική πρόωμη ήβη	
759		NON RARE IN EUROPE: CPP		CPP
759		NON RARE IN EUROPE: Gonadotropin-dependant precocious puberty		Πρώιμη εφηβεία που εξαρτάται από τις γοναδοτροπίνες
760	Purine nucleoside phosphorylase deficiency		Ανεπάρκεια της πουρινικής νουκλεοσιδικής φωσφορύλασης	
760		PNP deficiency		Ανεπάρκεια PNP
760		PNPase deficiency		Ανεπάρκεια PNPase
761	Immunoglobulin A vasculitis		Αγγειίτιδα ανοσοσφαιρίνης Α	
761		Anaphylactoid purpura		Αναφυλακτοειδής πορφύρα
761		Henoch-Schönlein purpura		Πορφύρα Henoch-Schönlein
761		IgA vasculitis		IgA αγγειίτιδα
761		Purpura rheumatica		Ρευματική πορφύρα
761		Rheumatoid purpura		Ρευματοειδής πορφύρα
763	Pycnodysostosis		Πυκνοδυσόσωση	
763		Pyknodysostosis		Πυκνοδυσόσωση
764	Pyomyositis		Πυομυοσίτιδα	
764		Myositis purulenta tropica		Τροπική πυώδης μυοσίτιδα
764		Myositis tropicans		Τροπική μυοσίτιδα
764		PM		PM
764		Suppurative myositis		Πυώδης μυοσίτιδα
764		Tropical pyomyositis		Τροπική πυομυοσίτιδα
765	Pyruvate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	
765		PDH		PDH
765		PDHC		PDHC
765		Pyruvate dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια συμπλόκου πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
766	Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της πυρουβικής κινάσης των ερυθρών αιμοσφαιρίων	
766		Pyruvate kinase deficiency of erythrocytes		Ανεπάρκεια της πυρουβικής κινάσης των ερυθροκυττάρων
767	Polyarteritis nodosa		Οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
767		Küssmaul-Maier disease		Νόσος Küssmaul-Maier
767		PAN		PAN
767		Periarteritis nodosa		Οζώδης περιαρτηρίτιδα
768	Congenital long QT syndrome		Σύνδρομο Long QT	
768		Congenital LQTS		Συγγενές LQTS
769	Rabson-Mendenhall syndrome		Σύνδρομο Rabson-Mendenhall	
770	Rabies		Λύσσα	
771	NON RARE IN EUROPE: Ulcerative colitis		Ελκώδης κολίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
771		NON RARE IN EUROPE: Ulcerative proctitis		Ελκώδης πρωκτίτιδα
771		NON RARE IN EUROPE: Ulcerative proctosigmoiditis		Ελκώδης πρωκτοσιγμοειδίτιδα
772	Infantile Refsum disease		Βρεφική Νόσος Refsum	
772		IRD		IRD
772		Mild PBD-ZSD		Ήπια PBD-ZSD
772		Mild peroxisome biogenesis disorder-Zellweger spectrum disorder		Ήπια διαταραχή της βιογένεσης των υπεροξειδωσωμάτων- διαταραχή φάσματος Zellweger
773	Refsum disease		Νόσος Refsum	
773		Adult Refsum disease		Νόσος Refsum ενηλίκων
773		Classic Refsum disease		Κλασική νόσος Refsum
773		Hereditary motor and sensory neuropathy type 4		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 4
773		Hereditary motor and sensory neuropathy type IV		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου IV
773		Heredopathia atactica polyneuritiformis		Heredopathia atactica polyneuritiformis
773		HMSN 4		HMSN 4
773		HMSN IV		HMSN IV
773		Phytanic-CoA hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια Phytanic-CoA υδροξυλάσης
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia		Κληρονομική αιμορραγική τηλαγγειεκτασία	
774		HHT		HHT
774		Rendu-Osler disease		Νόσος Rendu-Osler
774		Rendu-Osler-Weber disease		Νόσος Rendu-Osler-Weber
775	OBSOLETE: X-linked intellectual disability, Martinez type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Martinez	
776	Lujan-Fryns syndrome		Σύνδρομο Lujan-Fryns	
776		X-linked intellectual disability with marfanoid habitus		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση με μαρφανοειδή σωματότυπο
777	X-linked non-syndromic intellectual disability		Φυλοσύνδετη μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
778	Rett syndrome		Σύνδρομο Rett	
779	Reynolds syndrome		Σύνδρομο Reynolds	
779		Primary biliary cirrhosis and systemic scleroderma		Πρωτοπαθής χολική κίρρωση και συστηματικό σκληρόδερμα
780	Rhabdomyosarcoma		Ραβδομυοσάρκωμα	
781	Q fever		Πυρετός Q	
781		Coxiellosis		Κοξιέλωση
781		Infection due to Coxiella burnetii		Λοίμωξη από Coxiella burnetii
781		Nine Mile fever		Πυρετός εννέα μιλίων
781		Quadrilateral fever		Τεταρταίος πυρετός
781		Query fever		Πυρετός αγνώστου αιτιολογίας
782	Axenfeld-Rieger syndrome		Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	
782		Axenfeld syndrome		Σύνδρομο Axenfeld
782		Rieger syndrome		Σύνδρομο Rieger
783	Rubinstein-Taybi syndrome		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
783		Broad thumb-hallux syndrome		Σύνδρομο ευρυγώνιου αντίχειρα
783		Broad thumbs-halluces syndrome		Σύνδρομο ευρυγώνιου αντίχειρα
785	Estrogen resistance syndrome		Σύνδρομο αντίστασης στα οιστρογόνα	
786	Generalized glucocorticoid resistance syndrome		Σύνδρομο γενικευμένης αντίστασης στα γλυκοκορτικοειδή	
790	Retinoblastoma		Ρετινοβλάστωμα	
791	Retinitis pigmentosa		Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
792	X-linked retinoschisis		Φυλοσύνδετη ρετινόσχιση	
792		X-linked juvenile retinoschisis		Νεανική φυλοσύνδετη ρετινόσχιση
792		XLRS		XLRS
793	SAPHO syndrome		Σύνδρομο SAPHO	
793		Synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome		Σύνδρομο υμενίτιδας-ακμής-φλυκταίνωσης-υπερόσωσης-οστεΐτιδας
794	Saethre-Chotzen syndrome		Σύνδρομο Saethre-Chotzen	
794		Acrocephalosyndactyly type 3		Ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου 3
794		ACS3		ACS3
794		SCS		SCS
795	Rare form of salmonellosis		Σπανία μορφή σαλμονέλλωσης	
796	Sandhoff disease		Νόσος Sandhoff	
797	Sarcoidosis		Σαρκοειδωση	
797		Besnier-Boeck-Schaumann disease		Νόσος Besnier-Boeck-Schaumann
797		Boeck sarcoid		Σαρκοειδές του Boeck
798	Schinz-Giedion syndrome		Σύνδρομο Schinz-Giedion	
798		SGS		SGS
799	Schizencephaly		Σχιζγκεφαλία	
800	Schwartz-Jampel syndrome		Σύνδρομο Schwartz-Jampel	
800		Aberfeld syndrome		Σύνδρομο Aberfeld
800		Burton skeletal dysplasia		Σκελετική δυσπλασία Burton
800		Burton syndrome		Σύνδρομο Burton
800		Catel-Hempel syndrome		Σύνδρομο Catel-Hempel
800		Dysostosis enchondralis metaepiphysaria, Catel-Hempel type		Μεταεπιφυσική ενχόνδρινη δυσόσωση, τύπου Catel-Hempel
800		Myotonic chondrodystrophy		Μυοτονική χονδροδυστροφία
800		Myotonic myopathy, dwarfism, chondrodystrophy, ocular and facial anomalies		Μυοτονική μυοπάθεια, νανισμός, χονδροδυστροφία, οφθαλμικές ανωμαλίες και ανωμαλίες του προσώπου
800		Osteochondromuscular dystrophy		Οστεοχονδρομυϊκή δυστροφία
800		Schwartz-Jampel syndrome type 1		Σύνδρομο Schwartz-Jampel τύπου 1
800		Schwartz-Jampel-Aberfeld syndrome		Schwartz-Jampel-Aberfeld syndrome
800		SJS		SJS
800		SJS1		SJS1
801	Scleroderma		Σκληρόδερμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
802	NON RARE IN EUROPE: Multiple sclerosis		Πολλαπλή σκλήρυνση	
803	Amyotrophic lateral sclerosis		Πλάγια αμυοτροφική σκλήρυνση	
803		ALS		ALS
803		Charcot disease		Νόσος Charcot
803		Lou Gehrig disease		Νόσος Lou Gehrig
805	Tuberous sclerosis complex		Σύνπλεγμα οζώδους σκλήρυνσης	
805		Bourneville syndrome		Σύνδρομο Bourneville
805		Tuberous sclerosis		Οζώδης σκλήρυνση
806	Scott syndrome		σύνδρομο Scott	
807	Sebastian syndrome		Σύνδρομο Sebastian	
807		Macrothrombocytopenia with leukocyte inclusions		Μακροθρομβοκυτταροπενία με λευκοκυτταρικά έγκλειστα
808	Seckel syndrome		Σύνδρομο Seckel	
809	Mixed connective tissue disease		Μικτή νόσος του συνδετικού ιστού	
809		MCTD		MCTD
809		Sharp syndrome		Σύνδρομο Sharp
810	Shigellosis		Σιγκέλλωση	
811	Shwachman-Diamond syndrome		Σύνδρομο Shwachman-Diamond	
811		Pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction		Παγκρεατική ανεπάρκεια και δυσλειτουργία του μυελού των οστών
811		SDS		SDS
811		Shwachman syndrome		Σύνδρομο Shwachman
811		Shwachman-Bodian-Diamond syndrome		Σύνδρομο Shwachman-Bodian-Diamond
812	Sialidosis type 1		Σιαλίδωση τύπου 1	
812		Cherry-red spot-myoclonus syndrome		Σύνδρομο σπόρου κερασιού-μυόκλωνου
812		Lipomucopolysaccharidosis		Λιπομυκοπολυσακχαρίδωση
812		Normomorphous sialidosis		Νορμομορφική σιαλίδωση
813	Silver-Russell syndrome		Σύνδρομο Silver-Russell	
813		Silver-Russell dwarfism		Νανισμός Silver-Russell
816	Sjögren-Larsson syndrome		Σύνδρομο Sjögren-Larsson	
816		Fatty acid alcohol oxidoreductase deficiency		Ανεπάρκεια της οξειδοαναγωγής των αλκοολών των λιπαρών οξέων
817	Peeling skin syndrome		Σύνδρομο απολέπισης του δέρματος	
817		Deciduous skin		Απολεπιζόμενο δέρμα
817		Familial continuous skin peeling syndrome		Οικογενές σύνδρομο συνεχούς απολέπισης του δέρματος
817		Idiopathic deciduous skin		Ιδιοπαθές απολεπιζόμενο δέρμα
817		Keratosis exfoliativa congenita		Συγγενής αποφολιδωτική υπερκεράτωση
817		Peeling skin disease		Νόσος απολέπισης του δέρματος
817		PSS		PSS
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome		Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	
818		7-dehydrocholesterol reductase deficiency		Ανεπάρκεια της αναγωγής της 7-δεϋδροχοληστερόλης
818		RSH syndrome		Σύνδρομο RSH
818		SLOS		SLOS
819	Smith-Magenis syndrome		Σύνδρομο Smith-Magenis	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
819		17p11.2 microdeletion syndrome		17p11.2 σύνδρομο μικροέλλειψης
820	Sneddon syndrome		Σύνδρομο Sneddon	
820		Ehrmann-Sneddon syndrome		Σύνδρομο Ehrmann-Sneddon
820		Livedo racemosa-cerebrovascular accident syndrome		Σύνδρομο βοτρυοειδούς πελίωσης-αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων
820		Livedo reticularis-cerebrovascular accident syndrome		Σύνδρομο δικτυωτής πελίωσης-αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων
821	Sotos syndrome		Σύνδρομο Sotos	
821		Cerebral gigantism		Εγκεφαλικός γιγαντισμός
822	Hereditary spherocytosis		Κληρονομική σφαιροκυττάρωση	
822		Minkowski-Chauffard disease		Νόσος Minkowski-Chauffard
823	Spina bifida and other spinal dysraphisms		Δισχιδής ράχη και άλλοι νωτιαίοι δυσραφισμοί	
823		Isolated spina bifida		Μεμονωμένη δισχιδής ράχη
823		Isolated spinal dysraphism		Μεμονωμένη σπονδυλική δυσραφία
824	Primary myelofibrosis		Πρωτοπαθής μυελοϊνωση	
824		Agnogenic myeloid metaplasia		Αγνογενής μυελοειδής μεταπλασία
824		Idiopathic myelofibrosis		Ιδιοπαθής μυελοϊνωση
824		Myelofibrosis with myeloid metaplasia		Μυελοϊνωση με μυελοειδή μεταπλασία
824		Osteomyelofibrosis		Οστεομυελοϊνωση
825	NON RARE IN EUROPE: Ankylosing spondylitis		Αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα	
825		NON RARE IN EUROPE: Ankylosing spondylarthritis		Αγκυλοποιητική σπονδυλαρθρίτιδα
825		NON RARE IN EUROPE: Bechterew syndrome		Σύνδρομο Bechterew
826	Sporotrichosis		Σποροτρίχωση	
827	Stargardt disease		Νόσος Stargardt	
827		Fundus flavimaculatus		Fundus flavimaculatus
827		Stargardt 1		Stargardt 1
828	Stickler syndrome		Σύνδρομο Stickler	
828		Hereditary progressive arthroophthalmopathy		Κληρονομική προοδευτική αρθροοφθαλμοπάθεια
829	Adult-onset Still disease		Νόσος Still με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
829		AOSD		AOSD
829		Wissler-Fanconi syndrome		Σύνδρομο Wissler-Fanconi
830	NON RARE IN EUROPE: Stuccokeratosis		Υπερκεράτωση δίκην στόκου	
831	Congenital cervical spinal stenosis		Συγγενής αυχενική σπονδυλική στένωση	
831		Congenital narrowing of cervical spinal canal		Συγγενής στένωση του αυχενικού σπονδυλικού σωλήνα
831		Congenital stenosis of the cervical spine		Συγγενής στένωση της αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης
832	Succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency		Ανεπάρκεια της CoA τρανσφεράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-οξοξέων	
832		OXCT1 deficiency		Ανεπάρκεια της OXCT1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
832		SCOT deficiency		Ανεπάρκεια της SCOT
832		Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficiency		Ανεπάρκεια της ηλεκτρυλο-CoA ακετοξεικής τρانشφεράσης
832		Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase deficiency		Ανεπάρκεια της CoA τρانشφεράσης των ηλεκτρυλο-CoA:3-κετοξέων
833	Encephalopathy due to sulfite oxidase deficiency		Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας θειώδους οξειδάσης	
834	Free sialic acid storage disease		Νόσος αποθήκευσης ελεύθερου σιαλικού οξέος	
834		Free sialic acid storage disorder		Διαταραχή αποθήκευσης ελεύθερου σιαλικού οξέος
834		FSASD		FSASD
838	Susac syndrome		Σύνδρομο Susac	
838		Retinocochleocerebral vasculopathy		Ρετινοκοχλιοεγκεφαλική αγγειοπάθεια
839	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type		Συγγενές νεφρωσικό σύνδρομο, φινλανδικού τύπου	
839		Finnish congenital nephrosis		Φινλανδική συγγενής νέφρωση
840	Syringocystadenoma papilliferum		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα	
840		Fistulous vegetative verrucous hydradenoma		Συριγγώδες βλαστικό βλεννογόνο υδραδένωμα
840		Naevus syringocystadenomatosus papilliferus		Ναυτία συριγγοκυστοαδενωματοειδής θηλώδης
840		Papillary syringocystadenoma		Θηλώδες συριγγοκυστοαδένωμα
840		SCAP		SCAP
840		Syringadenoma papilliferum		Θηλώδες συριγγοαδένωμα
841	Sebocystomatosis		Σμηγματοκυστομάτωση	
841		Steatocystoma multiplex		Πολλαπλό στεατοκύστημα
842	Testicular seminomatous germ cell tumor		Σεμίνωμα εκ γεννητικών κυττάρων	
842		Seminoma of testis		Σεμίνωμα όρχεων
842		Seminomatous germ cell tumor of testis		Σεμινωματοειδής όγκος γεννητικών κυττάρων του όρχι
842		Testicular seminoma		Σεμίνωμα όρχεων
844	OBSOLETE: Lown-Ganong-Levine syndrome		Σύνδρομο Lown-Ganong-Levine	
844		OBSOLETE: Atrial tachyarrhythmia with short PR interval		Κολπική ταχυαρρυθμία με βραχύ διάστημα PR
844		OBSOLETE: LGL syndrome		Σύνδρομο LGL
845	Tay-Sachs disease		Νόσος Tay-Sachs	
845		Beta-hexosaminidase subunit alpha deficiency		Ανεπάρκεια της υπομονάδας άλφα της β-εξοζαμινιδάσης
845		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A deficiency variant		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης Α
845		GM2 gangliosidosis, Tay-Sachs variant		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Tay-Sachs



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
845		HEXA disorder		Διαταραχή HEXA
846	Alpha-thalassemia		Άλφα-θαλασσαιμία	
847	X-linked alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο α θαλασσαιμίας-φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης	
847		ATR-X syndrome		Σύνδρομο ATR-X
848	Beta-thalassemia		Β-μεσογειακή αναμία	
849	Glanzmann thrombasthenia		Θρομβασθένεια Glanzmann	
850	May-Hegglin thrombocytopenia		Θρομβοπενία May-Hegglin	
850		May-Hegglin anomaly		Ανωμαλία May-Hegglin
850		May-Hegglin syndrome		Σύνδρομο May-Hegglin
850		MHA		MHA
851	Paris-Trousseau thrombocytopenia		Θρομβοπενία Paris-Trousseau	
852	X-linked thrombocytopenia with normal platelets		Φυλοσύνδετη θρομβοπενία με φυσιολογικά αιμοπετάλια	
853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia		Εμβρυϊκή και νεογνική αλλοάνοση θρομβοπενία	
853		FNAIT		ΕΝΑΑΘ (FNAIT)
853		NAIT		ΝΑΑΘ (NAIT)
854	Non-malignant and non-cirrhotic portal vein thrombosis		Μη κακοήθης και μη κίρρωτική θρόμβωση της πυλαίας φλέβας	
854		Non-cirrhotic and non-tumoral portal vein thrombosis		Μη κακοήθης και μη κίρρωτική θρόμβωση της πυλαίας φλέβας
854		Non-malignant non-cirrhotic PVT		Μη κακοήθης μη κίρρωτική PVT
855	NON RARE IN EUROPE: Hashimoto thyroiditis		Θυρεοειδίτιδα Hashimoto	
855		NON RARE IN EUROPE: Hashimoto hypothyroidism		Υποθυρεοειδισμός Hashimoto
855		NON RARE IN EUROPE: Hashimoto struma		Θυρεοειδίτιδα Hashimoto
856	NON RARE IN EUROPE: Tourette syndrome		Σύνδρομο Tourette	
856		NON RARE IN EUROPE: Gilles de la Tourette syndrome		Σύνδρομο Gilles de la Tourette
856		NON RARE IN EUROPE: GTS		GTS
856		NON RARE IN EUROPE: Tourette disease		Νόσος Tourette
857	Townes-Brocks syndrome		Σύνδρομο Townes-Brock	
857		Imperforate anus-hand, foot and ear anomalies syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών αδιάτρητου πρωκτού-χειριού, ποδιού και αυτιού
857		REAR syndrome		Σύνδρομο REAR
857		Renal-ear-anal-radial syndrome		Σύνδρομο νεφρού-αυτιού-πρωκτού-ακτινωτού
857		Sensorineural deafness with imperforate anus and hypoplastic thumbs		Αισθητηριακή κώφωση με αδιάτρητο πρωκτό και υποπλαστικούς αντίχειρες
857		Sensorineural hearing loss with imperforate anus and hypoplastic thumbs		Νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με αδιάτρητο πρωκτό και υποπλαστικούς αντίχειρες
857		TBS		TBS
857		Townes syndrome		Σύνδρομο Townes
858	Congenital toxoplasmosis		Συγγενής τοξοπλάσμωση	
858		Mother-to-child transmission of toxoplasmosis		Μετάδοση τοξοπλάσμωσης από τη μητέρα στο παιδί



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
858		Toxoplasma embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από τοξόπλασμα
858		Toxoplasma embryopathy		Εμβρυοπάθεια από τοξόπλασμα
859	Transcobalamin deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης	
859		Inherited deficiency of transcobalamin		Κληρονομική ανεπάρκεια της τρανσκοβαλαμίνης
859		Transcobalamin II deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης II
860	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	
860		Congenitally uncorrected transposition of the great vessels		Συγγενώς μη διορθωμένη εκτοπία των μεγάλων αγγείων
860		Dextro-transposition of the great arteries		Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών Dextro -TGA
860		D-transposition of the great arteries		Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών - D-TGA
860		Isolated ventriculoarterial discordance		Μεμονωμένη κοιλιοαρτηριακή ασυμφωνία
860		Ventriculoarterial discordance with atrioventricular concordance		Κοιλιακή αρτηριακή ασυμφωνία με κολποκοιλιακή συμφωνία
861	Treacher-Collins syndrome		Σύνδρομο Treacher-Collins	
861		Franceschetti-Klein syndrome		Σύνδρομο Franceschetti-Klein
861		Mandibulofacial dysostosis without limb anomalies		Γναθοπροσωπική δυσόσωση χωρίς ανωμαλίες των άκρων
862	NON RARE IN EUROPE: Hereditary essential tremor		Κληρονομικός ιδιοπαθής τρόμος	
863	Trichinellosis		Τριχινέλλωση	
863		Trichinosis		Τριχίνωση
864	Trichofolliculoma		Τριχοθυλακίωμα	
867	Familial multiple trichoepithelioma		Οικογενές πολλαπλό τριχοεπιθηλίωμα	
868	Triose phosphate-isomerase deficiency		Ανεπάρκεια φωσφορικής τριόξης-ισομεράσης	
869	Triple A syndrome		Σύνδρομο τριπλού Α	
869		2A syndrome		Σύνδρομο 2Α
869		3A syndrome		Σύνδρομο 3Α
869		4A syndrome		Σύνδρομο 4Α
869		AAA syndrome		Σύνδρομο AAA
869		Achalasia-addisonianism-alacrima syndrome		Σύνδρομο αχαλασίας-αδδισωνισμού-ανεπαρκούς έκκρισης δακρύων
869		Adrenal insufficiency-achalasia-alacrima syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας επινεφριδίων-αχαλασίας-ανεπαρκούς έκκρισης δακρύων
869		Allgrove syndrome		Σύνδρομο Allgrove
869		Double A syndrome		Σύνδρομο διπλού Α
869		Quaternary A syndrome		Σύνδρομο τετραπλού Α
870	Down syndrome		Σύνδρομο Down	
870		Trisomy 21		Τρισωμία 21
871	Hereditary progressive cardiac conduction defect		Οικογενής προοδευτική βλάβη της καρδιακής αγωγιμότητας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
871		Hereditary bundle branch defect		Κληρονομικό βλάβη κλάδων των καρδιακών δεματίων
871		Hereditary Lenègre disease		Κληρονομική νόσος Lenègre
871		Hereditary Lev disease		Κληρονομική νόσος του Lev
871		Hereditary Lev-Lenègre disease		Κληρονομική νόσος Lev-Lenègre
871		Hereditary PCCD		Κληρονομική PCCD
871		Hereditary progressive heart block		Κληρονομικός προοδευτικός καρδιακός αποκλεισμός
872	OBSOLETE: Disorder in the hormonal synthesis with or without goiter		Διαταραχή της ορμονικής σύνθεσης, με ή χωρίς βρογχοκήλη	
873	Desmoid tumor		Δεσμοειδής όγκος	
873		Aggressive fibromatosis		Επιθετική ινωμάτωση
873		Desmoid type fibromatosis		Ινωμάτωση δεσμοειδούς τύπου
874	Primary adult heart tumor		Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς ενηλίκων	
874		Adult cardiac tumor		Καρδιακός όγκος ενηλίκων
874		Adult heart tumor		Καρδιακός όγκος ενηλίκων
875	Primary pediatric heart tumor		Πρωτοπαθής όγκος καρδιάς παιδιών	
875		Cardiac tumor of child		Καρδιακός όγκος παιδιών
875		Heart tumor of child		Καρδιακός όγκος παιδιών
876	Yolk sac tumor		Όγκος αμνιακού σάκου	
876		Endodermal sinus tumor		Οίδημα του ενδοδερμικού κόλπου
877	Neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα	
879	Tungiasis		Τουγκίαση	
881	Turner syndrome		Σύνδρομο Turner	
881		45,X syndrome		Σύνδρομο 45,X
881		45,X/46,XX syndrome		Σύνδρομο 45,X/46,XX
882	Tyrosinemia type 1		Τυροσιναιμία τύπου 1	
882		FAH deficiency		Ανεπάρκεια FAH
882		Fumarylacetoacetase deficiency		Ανεπάρκεια φουμαρυλοακετάσης
882		Fumarylacetoacetate hydrolase deficiency		Ανεπάρκεια φουμαρυλοακετοξικής υδρολάσης
882		Hepatorenal tyrosinemia		Ηπατονεφρική τυροσιναιμία
882		Tyrosinemia type I		Τυροσιναιμία τύπου I
883	Extragenital teratoma		Εξωγοναδικό τεράτωμα	
884	Pallister-Killian syndrome		Σύνδρομο Pallister-Killian	
884		Isochromosome 12p mosaicism		Μωσαϊσμός ισοχρωμοσώματος 12p
884		Isochromosome 12p syndrome		Σύνδρομο ισοχρωμοσώματος 12p
886	Usher syndrome		Σύνδρομο Usher	
886		Retinitis pigmentosa-deafness syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-κώφωσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
886		Retinitis pigmentosa-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-απώλειας ακοής
886		USH		USH
887	VACTERL/VATER association		Συνδυασμός VACTERL/VATER	
887		VACTERL association		Συσχέτιση VACTERL
887		VATER association		Συσχέτιση VATER
887		Vertebral defects-anal atresia-cardiac defects-tracheo-esophageal fistula-renal anomalies-limb abnormalities association		Συνδυασμός ανωμαλιών των σπονδύλων-ατρησίας πρωκτού-καρδιακών ανωμαλιών-τραχειοοισοφαγικού συριγγίου-νεφρικών ανωμαλιών-ανωμαλιών των άκρων
888	Van der Woude syndrome		Σύνδρομο Van der Woude	
888		Cleft lip/palate with mucous cysts of lower lip		Χειλοσχιστία/υπερωισχιστία με βλεννώδεις κύστες του κάτω χείλους
888		Lip-pit syndrome		Σύνδρομο χειλέων με βοθρία
888		VVS		VVS
889	Cutaneous small vessel vasculitis		Δερματική αγγειίτιδα μικρών αγγείων	
889		Cutaneous hypersensitivity vasculitis		Δερματική αγγειίτιδα υπερευαισθησίας
890	Hepatic veno-occlusive disease		Φλεβοαποφρακτική νόσος του ήπατος	
890		Sinusoidal obstruction syndrome		Σύνδρομο απόφραξης των κοιλιοειδών
891	Familial exudative vitreoretinopathy		Οικογενής εξιδρωματική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	
891		Criswick-Schepens syndrome		Σύνδρομο Criswick-Schepens
891		FEVR		FEVR
892	Von Hippel-Lindau disease		Νόσος Von Hippel-Lindau	
892		Familial cerebelloretinal angiomas		Οικογενής εγκεφαλοαμφιβληστροειδική αγγειωμάτωση
892		Lindau disease		Νόσος Lindau
892		VHL		VHL
892		Von Hippel-Lindau syndrome		Σύνδρομο Von Hippel-Lindau
893	WAGR syndrome		Σύνδρομο WAGR	
893		Del(11)(p13)		Del(11)(p13)
893		Deletion 11p13		έλλειψη 11p13
893		Monosomy 11p13		Μονοσωμία 11p13
893		Wilms tumor-aniridia-genitourinary anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο όγκου Wilms-ανιριδίας-ουρογεννητικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης
894	Waardenburg syndrome type 1		Σύνδρομο Waardenburg τύπου 1	
894		Waardenburg syndrome type I		Σύνδρομο Waardenburg τύπου I
894		WS1		WS1
895	Waardenburg syndrome type 2		Σύνδρομο Waardenburg τύπου 2	
895		Waardenburg syndrome type II		Σύνδρομο Waardenburg τύπου II



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
895		WS2		WS2
896	Waardenburg syndrome type 3		Σύνδρομο Waardenburg τύπου 3	
896		Klein-Waardenburg syndrome		Σύνδρομο Klein-Waardenburg
896		Waardenburg syndrome type III		Σύνδρομο Waardenburg τύπου III
896		Waardenburg syndrome with limb anomalies		Σύνδρομο Waardenburg με ανωμαλίες των άκρων
896		WS3		WS3
897	Waardenburg-Shah syndrome		Σύνδρομο Waardenburg-Shah	
897		Shah-Waardenburg syndrome		Σύνδρομο Shah-Waardenburg
897		Waardenburg syndrome type 4		Σύνδρομο Waardenburg τύπου 4
897		Waardenburg-Hirschsprung syndrome		Σύνδρομο Waardenburg-Hirschsprung
897		WS4		WS4
898	Wagner disease		Νόσος Wagner	
898		Dominant hyaloideoretinal dystrophy of Wagner		Κυρίαρχη υαλοϊδεοαμφιβληστροειδική δυστροφία του Wagner
898		VCAN-related vitreoretinopathy		Υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια σχετιζόμενη με VCAN
898		Vitreoretinal degeneration, Wagner type		Εκφύλιση υαλοειδούς αμφιβληστροειδούς, τύπου Wagner
898		Wagner syndrome		Wagner σύνδρομο
899	Walker-Warburg syndrome		Σύνδρομο Walker-Warburg	
899		HARD syndrome		Σύνδρομο HARD
899		Hydrocephalus-agyria-retinal dysplasia syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-αγυρίας-αμφιβληστροειδικής δυσπλασίας
899		WWS		WWS
900	Granulomatosis with polyangiitis		Κοκκιμάτωση με πολυαγγειίτιδα	
900		GPA		GPA
901	Wells syndrome		Σύνδρομο Wells	
901		Eosinophilic cellulitis		Ηωσινοφιλική κυτταρίτιδα
902	Werner syndrome		Σύνδρομο Werner	
902		Adult progeria		Προγηρία ενηλίκων
902		WS		WS
903	Von Willebrand disease		Νόσος von Willebrand	
903		Hereditary pseudohaemophilia		Κληρονομική ψευδοαιμορροφιλία
903		Hereditary von Willebrand disease		Κληρονομική νόσος von Willebrand
904	Williams syndrome		Σύνδρομο Williams	
904		Deletion 7q11.23		έλλειψη 7q11.23
904		Monosomy 7q11.23		Μονοσωμία 7q11.23
904		Williams-Beuren syndrome		Σύνδρομο Williams-Beuren
905	Wilson disease		Νόσος Wilson	
905		Hepatolenticular degeneration		Ηπατοφθαλμική εκφύλιση
906	Wiskott-Aldrich syndrome		Σύνδρομο Wiskott-Aldrich	
906		Eczema-thrombocytopenia-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο έκζεματος-θρομβοπενίας-ανοσοανεπάρκειας
906		WAS		WAS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
907	NON RARE IN EUROPE: Wolff-Parkinson-White syndrome		Σύνδρομο Wolff-Parkinson-White	
907		NON RARE IN EUROPE: Ventricular familial preexcitation syndrome		Σύνδρομο οικογενούς προδιέγερσης κοιλιών
908	Fragile X syndrome		Σύνδρομο του εύθραυστου X	
908		FraX syndrome		Σύνδρομο FraX
908		FRAXA syndrome		Σύνδρομο FRAXA
908		FXS		FXS
908		Martin-Bell syndrome		Σύνδρομο Martin-Bell
909	Cerebrotendinous xanthomatosis		Εγκεφαλοτενόντια ξανθωμάτωση	
909		CTX		CTX
909		Sterol 27-hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια της στερόλης 27-υδροξυλάσης
910	Xeroderma pigmentosum		Μελαγχρωματική ξηροδερμία	
911	Combined immunodeficiency due to ZAP70 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της ZAP70	
911		Zeta-associated-protein 70 deficiency		Ανεπάρκεια της Ζήτα-σχετιζόμενης-πρωτεΐνης 70
912	Zellweger syndrome		Σύνδρομο Zellweger	
912		Cerebrohepatorenal syndrome		Εγκεφαλοπατονεφρικό σύνδρομο
912		Severe PBD-ZSD		Σοβαρή PBD-ZSD
912		Severe peroxisome biogenesis disorder-Zellweger spectrum disorder		Βαρεία διαταραχή της βιογένεσης των υπεροξειδωσωμάτων-διαταραχή φάσματος Zellweger
912		ZS		ZS
913	Zollinger-Ellison syndrome		Σύνδρομο Zollinger-Ellison	
913		Gastrinoma		Γαστρίνωμα
915	Aarskog-Scott syndrome		Σύνδρομο Aarskog-Scott	
915		Aarskog syndrome		Σύνδρομο Aarskog
915		Faciodigitogenital syndrome		Προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο
915		Facio-genital dysplasia		Προσωπογεννητική δυσπλασία
916	Aase-Smith syndrome		Σύνδρομο Aase-Smith	
916		Aase-Smith I syndrome		Σύνδρομο Aase-Smith I
916		Hydrocephalus-cleft palate-joint contractures syndrome		Σύνδρομο υδροκέφαλου-υπερωισχιστίας-σύγκαμψης αρθρώσεων
918	ABCD syndrome		Σύνδρομο ABCD	
918		Albinism-black lock-cell migration disorder of the neurocytes of the gut-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο αλφισμού-μαύρης τούφας μαλλιών-διαταραχής μετανάστευσης των νευρικών κυττάρων του εντέρου-νευροαισθητήριας κώφωσης
918		Albinism-black lock-cell migration disorder of the neurocytes of the gut-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο αλφισμού-μαύρης τούφας μαλλιών-διαταραχής μετανάστευσης των νευρικών κυττάρων του εντέρου-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
920	Ablepharon macrostomia syndrome		Σύνδρομο αβλεφαρίας-μακροστομίας	
921	Abruzzo-Erickson syndrome		Σύνδρομο Abruzzo-Erickson	
921		CHARGE-like syndrome		Σύνδρομο τύπου CHARGE
921		Cleft palate-coloboma-deafness syndrome		Σύνδρομο υπερωιοσχιστίας-οφθαλμικού κολοβώματος-κώφωσης
921		Cleft palate-coloboma-hearing loss syndrome		Σύνδρομο υπερωιοσχιστίας-οφθαλμικού κολοβώματος-απώλειας ακοής
922	Familial nasal acilia		Οικογενής ρινική έλλειψη κροσσών	
924	NON RARE IN EUROPE: Acanthosis nigricans		Μελανίζουσα ακάνθωση	
926	Acatalasemia		Ακαταλασαιμία	
926		Catalase deficiency		Ανεπάρκεια καταλάσης
927	Hyperammonemia due to N-acetylglutamate synthase deficiency		Υπεραμμωναιμία λόγω ανεπάρκειας της N-ακετυλογλουταμινικής συνθετάσης	
927		NAGS deficiency		Ανεπάρκεια NAGS
929	Achalasia-microcephaly syndrome		Σύνδρομο αχαλασίας-μικροκεφαλίας	
930	Idiopathic achalasia		Ιδιοπαθής αχαλασία	
930		Achalasia cardia		Αχαλασία καρδίας
930		Idiopathic achalasia of esophagus		Ιδιοπαθής αχαλασία οισοφάγου
930		Primary achalasia		Πρωτοπαθής αχαλασία
931	Isolated acheiropodia		Αχειροποδία	
931		Isolated acheiropody		Μεμονωμένη αχειροποδία
932	Achondrogenesis		Αχονδρογενεσία	
935	Short-limb skeletal dysplasia with severe combined immunodeficiency		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
935		Achondroplasia-SCID syndrome		Σύνδρομο αχονδροπλασίας-SCID
935		Achondroplasia-severe combined immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο αχονδροπλασίας-βαρείας συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας
935		Achondroplasia-Swiss type agammaglobulinemia syndrome		Σύνδρομο αχονδροπλασίας-Ελβετικού τύπου αγαμμασφαιριναϊμίας
935		Immunodeficiency-short limb dwarfism syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-νανισμού με βραχεία μέλη
935		Short limb skeletal dysplasia with SCID		Σκελετική δυσπλασία βραχέων μελών με SCID
936	Succinic acidemia		Σουκινική οξυαιμία	
939	3-hydroxyisobutyric aciduria		3-υδροξυισοβουτυρική οξουρία	
941	D-glyceric aciduria		D-γλυκερική οξουρία	
941		D-glycerate kinase deficiency		Ανεπάρκεια D-γλυκερικής κινάσης
941		D-glyceric acidemia		D-γλυκερική οξυαιμία
943	Malonic aciduria		Μαλονική οξουρία	
943		Deficiency of malonyl-CoA decarboxylase		Ανεπάρκεια της μαλονυλ-CoA δεκαρβοξυλάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
943		Malonic acidemia		Μαλονική οξαιμία
943		Malonyl-CoA decarboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της μαλονυλο-CoA αποκαρβοξυλάσης
943		MLYCD deficiency		Ανεπάρκεια MLYCD
945	Acalvaria		Ακρανία	
945		Primary acalvaria		Πρωτοπαθής ακρανία
946	OBSOLETE: Acrocephalosyndactyly		Ακροκεφαλοσυνδακτυλία	
946		OBSOLETE: Acrocephalosyndactylia		Ακροκεφαλοσυνδακτυλία
949	Acrocraniofacial dysostosis		Ακροκρανιοπροσωπική δυσόστωση	
949		Kaplan-Plauchu-Fitch syndrome		Σύνδρομο Kaplan-Plauchu-Fitch
950	Acrodysostosis		Ακροδυσόστωση	
950		Acrodysostosis with or without multiple hormonal resistance		Ακροδυσόστωση με ή χωρίς πολλαπλή ορμονική αντίσταση
950		Acrodysplasia		Ακροδυσπλασία
950		Arkless-Graham syndrome		Σύνδρομο Arkless-Graham
950		Maroteaux-Malamut syndrome		Σύνδρομο Maroteaux-Malamut
952	Acrofacial dysostosis, Weyers type		Ακροπροσωπική δυσόστωση, τύπος Weyers	
952		Curry-Hall syndrome		Σύνδρομο Curry-Hall
952		Weyers acrodonal dysostosis		Ακροοδοντική δυσόστωση Weyers
952		Weyers acrofacial dysostosis		Ακροπροσωπική δυσόστωση Weyers
953	OBSOLETE: Acromesomelic dysplasia, Brahimi-Bacha type		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Brahimi-Bacha	
955	Hajdu-Cheney syndrome		Σύνδρομο Hajdu-Cheney	
955		Acroosteolysis dominant type		Επικρατής τύπος ακροοστεόλυσης
955		Acroosteolysis with osteoporosis and changes in skull and mandible		Ακροοστεόλυση με οστεοπόρωση και αλλαγές στο κρανίο και την κάτω γνάθο
955		Arthrodentoosteodysplasia		Αρθροδοντοοστεοδυσπλασία
955		Cheney syndrome		Σύνδρομο Cheney
956	Acropectororenal dysplasia		Ακροθωρακονεφρική δυσπλασία	
957	Acropectorovertebral dysplasia		Ακροθωρακοσπονδυλική δυσπλασία	
957		F syndrome		Σύνδρομο F
958	Acro-renal-mandibular syndrome		Ακρο-νεφρο-γναθικό σύνδρομο	
958		Split hand/split foot-mandibular hypoplasia syndrome		Σύνδρομο σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας-υποπλασίας κάτω γνάθου
959	Acro-renal-ocular syndrome		Ακρο-νεφρο-οφθαλμικό σύνδρομο	
963	Acromegaly		Ακρομεγαλία	
964	Acromegaly-cutis verticis gyrata-corneal leukoma syndrome		Σύνδρομο ακρομεγαλίας-γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-λευκώματος κερατοειδούς	
965	Acromegaloid facial appearance syndrome		Σύνδρομο εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
966	Hypertrichosis-acromegaloid facial appearance syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-εμφάνισης προσώπου ως επί μεγαλακρίας	
966		HAFF		HAFF
966		Hypertrichosis-acromegaloid facial features syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-χαρακτηριστικών προσώπου ως επί μεγαλακρίας
966		Hypertrichosis-coarse face syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-τραχέος προσώπου
968	Acromesomelic dysplasia, Hunter-Thompson type		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Hunter-Thompson	
968		Acromesomelic dwarfism		Ακρομεσομελικός νανισμός
969	Acromicric dysplasia		Μικρομελική δυσπλασία	
970	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 2		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 2	
970		Autosomal recessive sensory radicular neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αισθητική ριζτική νευροπάθεια
970		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type II		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου II
970		HSAN2		HSAN2
970		Neurogenic acroosteolysis		Νευρογενής ακροοστεόλυση
971	Acrorenal syndrome		Ακρονεφρικό σύνδρομο	
972	Hereditary continuous muscle fiber activity		Κληρονομική συνεχής δραστηριότητα των μυϊκών ινών	
973	Isolated absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, unilateral		Συγγενής έλλειψη/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαφρουμένου του αντίχειρα, ετερόπλευρη	
973		Isolated congenital adactyly of hand, unilateral		Μεμονωμένη συγγενής αδακτυλία της χειρός, ετερόπλευρη
973		Isolated digits 2-5 hypodactyly, unilateral		Μεμονωμένη υποδακτυλία των δακτύλων 2-5, ετερόπλευρη
973		Isolated digits 2-5 oligodactyly, unilateral		Μεμονωμένη ολιγοδακτυλία των δακτύλων 2-5, ετερόπλευρη
974	Adams-Oliver syndrome		Σύνδρομο Adams-Oliver	
974		AOS		AOS
974		Aplasia cutis congenita with distal limb anomalies		Συγγενής απλασία του δέρματος με περιφερικές ανωμαλίες των άκρων
974		Aplasia cutis congenita with terminal transverse limb defects		Συγγενής απλασία του δέρματος με εγκάρσια ελλείμματα του τελικού τμήματος των άκρων
974		Congenital scalp defects with distal limb anomalies		Συγγενείς βλάβες του τριχωτού της κεφαλής με περιφερικές βλάβες των άκρων
974		Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies		Συγγενείς βλάβες του τριχωτού της κεφαλής με περιφερικές βλάβες βράχυνσης των άκρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
976	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφοράσης της αδενίνης	
976		2,8-dihydroxyadenine urolithiasis		Ουρολιθίαση από λίθους 2,8-διυδροξυαδενίνης
976		APRT deficiency		Ανεπάρκεια APRT
977	Adrenomyodystrophy		Αδρενομυοδυστροφία	
978	ADULT syndrome		Σύνδρομο ADULT	
978		Acro-dermato-ungual-lacrima-tooth syndrome		Ακρο-δερματο-ονυχο-δακρυο-οδοντικό σύνδρομο
978		Pigment anomaly-ectrodactyly-hypodontia syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας χρωστικής-εκτροδακτυλίας-υποδοντίας
980	Absence of the pulmonary artery		Αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας	
980		Aplasia of pulmonary artery		Απλασία της πνευμονικής αρτηρίας
980		UAPA		UAPA
980		Unilateral Pulmonary Artery Absence		Μονόπλευρη Απουσία Πνευμονικής Αρτηρίας
980		Unilateral pulmonary artery agenesis		Μονόπλευρη αγενεσία πνευμονικής αρτηρίας
981	Internal carotid absence		Απουσία έσω καρωτίδας	
982	Pulmonary valve agenesis		Αγενεσία της πνευμονικής βαλβίδας	
982		Absent pulmonary valve syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας της πνευμονικής βαλβίδας
982		Congenital absence of the pulmonary valve		Συγγενής απουσία της πνευμονικής βαλβίδας
982		PVA		PVA
983	Testicular regression syndrome		Σύνδρομο ορχικής παλινδρόμησης	
983		Embryonic testicular regression syndrome		Σύνδρομο εμβρυικής ορχικής παλινδρόμησης
983		ETRS		ETRS
983		TRS		TRS
983		Vanishing testes syndrome		Σύνδρομο εκλιπόντων όρχεων
983		Vanishing testis syndrome		Σύνδρομο εκλιπόντος όρχεος
983		XY gonadal agenesis syndrome		Σύνδρομο XY γοναδικής αγενεσίας
984	Pulmonary agenesis		Πνευμονική αγενεσία	
988	Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb syndrome		Σύνδρομο κνημιαίας ημιμελίας - πολυσυνδακτυλίας-τριφαλαγγικού αντίχειρα	
988		Absent tibia-polydactyly syndrome		Σύνδρομο απώσας κνήμης-πολυδακτυλίας
988		Werner mesomelic spectrum		Φάσμα μεσομελίας Werner
989	Hypoglossia-hypodactyly syndrome		Σύνδρομο υπογλωσσίας-υποδακτυλίας	
989		Aglossia-adactylia syndrome		Σύνδρομο αγλωσσίας-αδακτυλίας
989		Hanhart syndrome		Σύνδρομο Hanhart
989		Jussieu syndrome		Σύνδρομο Jussieu
990	Agnathia-holoprosencephaly-situs inversus syndrome		Σύνδρομο αγναθίας-ολοπροσεγκεφαλίας-αναστροφής σπλάγχων	
991	PAGOD syndrome		Σύνδρομο PAGOD	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
991		Pulmonary hypoplasia-agonadism-dextrocardia-diaphragmatic hernia syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής υποπλασίας-αγοναδισμού-δεξιοκαρδίας-διαφραγματοκήλης
994	Fetal akinesia deformation sequence		Ακολουθία παραμορφώσεων θανατηφόρου ακινησίας	
994		Arthrogryposis multiplex congenita-pulmonary hypoplasia syndrome		Σύνδρομο πολλαπλής συγγενούς αρθρογρύπωσης-πνευμονικής υποπλασίας
994		FADS		FADS
994		Pena-Shokeir syndrome type 1		Σύνδρομο Pena-Shokeir τύπου 1
995	X-linked fetal akinesia syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο εμβρυικής ακινησίας	
995		Holmes-Benacerraf syndrome		Σύνδρομο Holmes-Benacerraf
998	Albinism-deafness syndrome		Σύνδρομο αλβινισμού-κώφωσης	
998		Albinism-hearing loss syndrome		Αλβινισμός-σύνδρομο απώλειας ακοής
999	Ermine phenotype		Φαινότυπος ερμίνης	
999		O'Doherty syndrome		Σύνδρομο O'Doherty
999		Pigmentary disorder with deafness		Μελαγχρωστική διαταραχή με κώφωση
999		Pigmentary disorder with hearing loss		Μελαγχρωστική διαταραχή με απώλεια ακοής
1000	Ocular albinism with late-onset sensorineural deafness		Οφθαλμικός αλβινισμός με όψιμη νευροαισθητήρια κώφωση	
1000		Ocular albinism with late-onset sensorineural hearing loss		Οφθαλμικός αλβινισμός με όψιμη νευρική απώλεια ακοής
1001	2q37 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q37	
1001		Albright hereditary osteodystrophy type 3		Κληρονομική οστεοδυστροφία Albright, τύπος 3
1001		Albright hereditary osteodystrophy-like syndrome		Σύνδρομο τύπου κληρονομικής οστεοδυστροφίας Albright
1001		Brachydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης
1001		Del(2)(q37)		Del(2)(q37)
1001		Deletion 2q37		Έλλειψη 2q37
1001		Monosomy 2q37qter		Μονοσωμία 2q37qter
1002	NON RARE IN EUROPE: Cluster headache		Αθροιστική κεφαλαλγία	
1002		NON RARE IN EUROPE: Ciliary neuralgia		Νευραλγία των κροσσών
1002		NON RARE IN EUROPE: Cluster migraine		Αθροιστική ημικρανία
1002		NON RARE IN EUROPE: Erythromelalgia of the head		Ερυθρομελαλγία της κεφαλής
1002		NON RARE IN EUROPE: Erythroprosopalgia of Bing		Ερυθροπροσωπαλγία του Bing
1002		NON RARE IN EUROPE: Histamine cephalalgia		Κεφαλαλγία από ισταμίνη
1002		NON RARE IN EUROPE: Histamine headache		Πονοκέφαλος από ισταμίνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1002		NON RARE IN EUROPE: Histaminic cephalalgia		Ισταμινική κεφαλαλγία
1002		NON RARE IN EUROPE: Horton headache		Πονοκέφαλος Horton
1002		NON RARE IN EUROPE: Migrainous neuralgia		Ημικρανική νευραλγία
1002		NON RARE IN EUROPE: Red migraine		Κόκκινη ημικρανία
1003	Scalp defects-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο βλαβών τριχωτού της κεφαλής-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
1005	Alopecia-contractures-dwarfism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-μυϊκών συσπάσεων-νανισμού-νοητικής υστέρησης	
1005		ACD-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ACD-νοητικής υστέρησης
1006	Alopecia antibody deficiency		Ανεπάρκεια αντισωμάτων αλωπεκίας	
1006		Ipp-Gelfand syndrome		Σύνδρομο Ipp-Gelfand
1008	Alopecia-epilepsy-pyorrhea-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-επιληψίας-πυόρροιας-νοητικής υστέρησης	
1008		Shokeir syndrome		Σύνδρομο Shokeir
1010	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia		Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	
1010		Autosomal dominant palmoplantar hyperkeratosis and congenital alopecia		Αυτοσωμική επικρατής παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση και συγγενής αλωπεκία
1010		Palmoplantar keratoderma and congenital alopecia, Stevanovic type		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία, τύπος Stevanovic
1010		PPK-CA, Stevanovic type		PPK-CA, τύπος Stevanovic
1011	Alopecia-hypogonadism-extrapyrmidal syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-υπογοναδισμού-εξωπυραμидικής συνδρομής	
1011		Devriendt-Legius-Fryns syndrome		Σύνδρομο Devriendt-Legius-Fryns
1014	Alopecia-intellectual disability-hypergonadotropic hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής υστέρησης-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
1014		Devriendt-Vandenbergh-Fryns syndrome		Σύνδρομο Devriendt-Vandenbergh-Fryns
1018	X-linked Alport syndrome-diffuse leiomyomatosis		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Alport-διάχυτη λειομυομάτωση	
1018		Xq22.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq22.3
1019	Epstein syndrome		Σύνδρομο Epstein	
1019		Alport syndrome with macrothrombocytopenia		Σύνδρομο Alport με μακροθρομβοπενία
1020	Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease		Πρώιμη έναρξη αυτοσωμικής επικρατούσας νόσου Alzheimer	
1020		Early-onset familial autosomal dominant Alzheimer disease		Οικογενής αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Alzheimer πρώιμης έναρξης
1020		EOFAD		EOFAD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1020		Familial Alzheimer disease		Οικογενής νόσος Αλτσχάιμερ
1021	Amaurosis-hypertrichosis syndrome		Σύνδρομο αμαύρωσης-υπερτρίχωσης	
1023	Congenital generalized hypertrichosis, Ambras type		Συγγενής γενικευμένη υπερτρίχωση, τύπος Ambras	
1023		Ambras syndrome		Σύνδρομο Ambras
1027	Autosomal recessive amelia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη απουσία άκρων	
1028	Amelo-onycho-hypohidrotic syndrome		Αδαμαντινο-ονυχο-υπιδρωτικό σύνδρομο	
1028		Ameloonychohypohidrotic ectodermal dysplasia		Αδαμαντινοονυχοϋπιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία
1028		Ameloonychohypohidrotic syndrome		Αδαμαντινοονυχοϋπιδρωτικό σύνδρομο
1031	Enamel-renal syndrome		Σύνδρομο σμάλτου οδόντων-νεφρών	
1031		Amelogenesis imperfecta-nephrocalcinosis syndrome		Σύνδρομο ατελούς αδαμαντινογένεσης-νεφρασβέστωσης
1032	OBSOLETE: Hyperdibasic aminoaciduria type 1		Υπερδιβασική αμινοξυουρία τύπου 1	
1034	OBSOLETE: Amniotic bands		Αμνιακές ταινίες	
1034		OBSOLETE: ADAM syndrome		Σύνδρομο ADAM
1034		OBSOLETE: Amniotic deformity-adhesion-mutilation syndrome		Αμνιακό σύνδρομο παραμορφώσεων-συμφύσεων-ακρωτηριασμού
1035	Beta-mercaptolactate cysteine disulfiduria		Δισουλφιδουρία της βήτα-μερκαπτογαλακτικής κυστεΐνης	
1035		3-mercaptopyruvate sulfurtransferase deficiency		Ανεπάρκεια της 3-μερκαπτοπυροσταφυλικής θειοτρανσφεράσης
1035		Ampola syndrome		Σύνδρομο Ampola
1035		MCDU		MCDU
1037	Arthrogryposis multiplex congenita		Συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	
1037		AMC		AMC
1037		Multiple congenital arthrogryposis		Συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση
1040	Metaphyseal anadysplasia		Μεταφυσική αναδυσπλασία	
1040		Maroteaux-Verloes-Stanescu syndrome		Σύνδρομο Maroteaux-Verloes-Stanescu
1040		Regressive metaphyseal dysplasia		Παλινδρομική μεταφυσική δυσπλασία
1041	Hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας	
1041		Fetal anasarca		Εμβρυϊκό οίδημα ανασάρκα
1041		Fetal hydrops		Υδρωπας του εμβρύου
1041		Generalized fetal edema		Γενικευμένο εμβρυϊκό οίδημα
1041		HF		HF
1044	OBSOLETE: Anemia due to adenosine triphosphatase deficiency		Αναμία λόγω ανεπάρκειας της τριφωσφατάσης της αδενοσίνης	
1046	Lethal hemolytic anemia-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου αιμολυτικής αναμίας-γεννητικών ανωμαλιών	
1046		Water-West syndrome		Σύνδρομο Water-West
1047	Sideroblastic anemia		Σιδηροβλαστική αναμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1048	Isolated anencephaly/exencephaly		Ιδιοπαθής ανεγκεφαλία/εξεγκεφαλία	
1051	Ramos-Arroyo syndrome		Σύνδρομο Ramos-Arroyo	
1051		Corneal anesthesia-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής αναισθησίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης
1051		Corneal anesthesia-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής αναισθησίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
1052	Mosaic variegated aneuploidy syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής ποικιλίας ανευπλοειδίας	
1052		Warburton-Anyane-Yebo syndrome		Σύνδρομο Warburton-Anyane-Yebo
1053	Vein of Galen aneurysmal malformation		Ανευρυσματική δυσπλασία της φλέβας του Γαληνού	
1053		Vein of Galen arteriovenous malformations		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της φλέβας του Γαληνού
1054	Aneurysm of sinus of Valsalva		Ανεύρυσμα αορτικού κόλπου Valsalva	
1054		Sinus of Valsalva aneurysm		Ανεύρυσμα κόλπου Valsalva
1054		SOVA		SOVA
1054		SVA		SVA
1055	Congenital left ventricular aneurysm		Συγγενές ανεύρυσμα της αριστεράς κοιλίας	
1057	OBSOLETE: Intracranial aneurysms-multiple congenital anomalies syndrome		Σύνδρομο ενδοκρανιακών ανευρυσμάτων-πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών	
1059	Blue rubber bleb nevus		Σπίλος εν είδη κυανής ελαστικής φουσαλίδας	
1059		Bean syndrome		Σύνδρομο Bean
1059		BRBN		BRBN
1060	Systemic cystic angiomas-Scip syndrome		Συστηματική κυστική αγγειωμάτωση-σύνδρομο Scip	
1060		Brunzell syndrome		Σύνδρομο Brunzell
1062	Hereditary neurocutaneous malformation		Κληρονομική νευροδερματική δυσπλασία	
1063	Tufted angioma		Θυσανώδες αγγείωμα	
1063		Nakagawa angioblastoma		Αγγειοβλάστωμα Nakagawa
1064	Aniridia-renal agenesis-psychomotor retardation syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-νεφρικής αγενεσίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης	
1064		Sommer-Rathbun-Battles syndrome		Σύνδρομο Sommer-Rathbun-Battles
1065	Aniridia-cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-παρεγκεφαλικής αταξίας-νοητικής υστέρησης	
1065		Gillespie syndrome		Σύνδρομο Gillespie
1067	Aniridia-ptosis-intellectual disability-familial obesity syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-βλεφαρόπτωσης-νοητικής υστέρησης-οικογενούς παχυσαρκίας	
1068	Aniridia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-νοητικής υστέρησης	
1068		Walker-Dyson syndrome		Σύνδρομο Walker-Dyson
1069	Aniridia-absent patella syndrome		Σύνδρομο ανιριδίας-απούσας επιγονατίδας	
1070	Anisakiasis		Ανισακίαση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1071	Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο αγκυλοβλέφαρου-εξωδερμικών βλαβών-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας	
1071		AEC syndrome		Σύνδρομο AEC
1071		Hay-Wells syndrome		Σύνδρομο Hay-Wells
1072	Ankyloblepharon filiforme adnatum-cleft palate syndrome		Σύνδρομο συγγενούς νηματοειδούς αγκυλοβλέφαρου-υπερωιοσχιστίας	
1074	Ankyloblepharon filiforme adnatum-imperforate anus syndrome		Σύνδρομο συγγενούς νηματοειδούς αγκυλοβλέφαρου-ατρησίας πρωκτού	
1074		Aughton-Hufnagle syndrome		Σύνδρομο Aughton-Hufnagle
1077	Dental ankylosis		Οδοντική ακύλωση	
1077		Ankylosis of teeth		Ακύλωση των οδόντων
1078	Thumb stiffness-brachydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο δυσκαμψίας αντιχειρών-βραχυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	
1078		Piussan-Lenaerts-Mathieu syndrome		Σύνδρομο Piussan-Lenaerts-Mathieu
1081	Coronary artery congenital malformation		Συγγενής δυσπλασία των στεφανιαίων αρτηριών	
1083	Microlissencephaly		Μικρολίσγκεφαλία	
1084	Isolated lissencephaly type 1 without known genetic defects		Απομονωμένη λίσγκεφαλία τύπου 1 χωρίς γνωστά γενετικά ελαττώματα	
1088	OBSOLETE: Short stature-heart defect-craniofacial anomalies syndrome		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-καρδιακών βλαβών-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών	
1088		OBSOLETE: Rommen-Mueller-Sybert syndrome		Σύνδρομο Rommen-Mueller-Sybert
1092	Renal-genital-middle ear anomalies		Ανωμαλίες νεφρών-γεννητικών οργάνων-μέσου ωτός	
1094	Anonychia-microcephaly syndrome		Σύνδρομο ανονυχίας-μικροκεφαλίας	
1094		Teebi-Kaurah syndrome		Σύνδρομο Teebi-Kaurah
1101	Anophthalmia-megalocornea-cardiopathy-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-μεγαλοκερατοειδούς-καρδιοπάθειας-σκελετικών ανωμαλιών	
1101		Cassia Stocco dos Santos syndrome		Σύνδρομο Cassia Stocco dos Santos
1102	Anophthalmia-hypothalamo-pituitary insufficiency syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-υποθαλαμο-υποφυσιακής ανεπάρκειας	
1102		14q22 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22
1102		Al Frayh-Facharzi-Haque syndrome		Σύνδρομο Al Frayh-Facharzi-Haque
1102		Monosomy 14q22		Μονοσωμία 14q22
1104	Anophthalmia plus syndrome		Ανοφθαλμία με συνδρομική έκφραση	
1104		Fryns microphthalmia syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας Fryns
1104		Microphthalmia with facial clefting		Μικροφθαλμία με σχιστίες προσώπου
1106	Microphthalmia with limb anomalies		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες των άκρων	
1106		Anophthalmia-syndactyly syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-συνδακτυλίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1106		OAS		OAS
1106		Ophthalmocromelic syndrome		Οφθαλμοακρομελικό σύνδρομο
1106		Waardenburg anophthalmia syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας Waardenburg
1110	Aortic arch anomaly-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών αορτικού τόξου-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης	
1112	Aphalangy-hemivertebrae-urogenital-intestinal dysgenesis syndrome		Σύνδρομο αφαλαγγίας-ημισπονδύλων-ουρογεννητικής-εντερικής δυσγενεσίας	
1112		Johnson-Munson syndrome		Σύνδρομο Johnson-Munson
1113	Aphalangy-syndactyly-microcephaly syndrome		Σύνδρομο αφαλαγγίας-συνδακτυλίας-μικροκεφαλίας	
1114	Aplasia cutis congenita		Συγγενής απλασία του δέρματος	
1115	OBSOLETE: Recessive aplasia cutis congenita of limbs		Υπολειπόμενη συγγενής απλασία του δέρματος των άκρων	
1116	Aplasia cutis congenita-intestinal lymphangiectasia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-εντερικής λεμφαγγειεκτασίας	
1116		Bronspiegel-Zelnick syndrome		Σύνδρομο Bronspiegel-Zelnick
1117	Aplasia cutis-myopia syndrome		Σύνδρομο απλασίας δέρματος-μυωπίας	
1117		Gershoni-Baruch-Leibo syndrome		Σύνδρομο Gershoni-Baruch-Leibo
1118	Fibular aplasia-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας περόνης-εκτροδακτυλίας	
1120	Lung agenesis-heart defect-thumb anomalies syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής αγενεσίας-καρδιακών βλαβών-βλαβών αντιχειρίων	
1120		Mardini-Nyhan syndrome		Σύνδρομο Mardini-Nyhan
1121	Radial deficiency-tibial hypoplasia syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας κερκίδας-υποπλασίας κνήμης	
1122	Ulnar hypoplasia-split foot syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-σχιστοποδίας	
1122		Ulnar hypoplasia-lobster-claw deformity of feet syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-παραμόρφωσης άκρων ποδών δίκην δαγκάνας αστακού
1122		Van den Berghe-Dequecker syndrome		Σύνδρομο Van den Berghe-Dequecker
1123	Caudal appendage-deafness syndrome		Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-κώφωσης	
1123		Caudal appendage-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ουραίου εξαρτήματος-απώλειας ακοής
1123		Lynch-Lee-Murday syndrome		Σύνδρομο Lynch-Lee-Murday
1125	Ocular motor apraxia, Cogan type		Οφθαλμοκινητική απραξία, τύπου Cogan	
1125		Oculomotor apraxia, Cogan type		Οφθαλμοκινητική απραξία, τύπος Cogan
1126	Aprosencephaly cerebellar dysgenesis		Απροσεγκεφαλία-παρεγκεφαλιδική δυσγενεσία	
1129	Arachnodactyly-abnormal ossification-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-ανώμαλης οστεοποίησης-νοητικής υστέρησης	
1129		Kosztolanyi syndrome		Σύνδρομο Kosztolanyi



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1130	Arachnodactyly-intellectual disability-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού	
1130		De Die-Smulders-Vles-Fryns syndrome		Σύνδρομο De Die-Smulders-Vles-Fryns
1131	X-linked mandibulofacial dysostosis		Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόσωση	
1131		Mandibulofacial dysostosis, Toriello type		Γναθοπροσωπική δυσόσωση, τύπος Toriello
1131		X-linked branchial arch syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο βραγχιακού τόξου
1131		X-linked mandibulofacial dysostosis with limb anomalies		Φυλοσύνδετη γναθοπροσωπική δυσόσωση με ανωμαλίες των μελών
1132	Aortic arch defects		Ανωμαλίες του αορτικού τόξου	
1133	AREDYLD syndrome		Σύνδρομο AREDYLD	
1133		Acrorenal defect-ectodermal dysplasia-diabetes syndrome		Σύνδρομο ακρονεφρικών βλαβών-εξωδερμικής δυσπλασίας-διαβήτη
1134	Isolated arrhinia		Μεμονωμένη αρρινία	
1134		Isolated nose agenesis		Μεμονωμένη αγενεσία της ρινός
1135	Arrhinia-choanal atresia-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο αρρινίας-χοανικής ατρησίας-μικροφθαλμίας	
1136	OBSOLETE: Arnold-Chiari malformation type II		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου II	
1136		OBSOLETE: Arnold-Chiari malformation type 2		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου 2
1136		OBSOLETE: Chiari malformation type 2		Δυσπλασία Chiari τύπου 2
1136		OBSOLETE: Chiari malformation type II		Δυσπλασία Chiari τύπου II
1137	OBSOLETE: Pulmonary aortic stenosis obstructive uropathy		Στένωση πνευμονικής αρτηρίας και αορτής με αποφρακτική ουροπάθεια	
1137		OBSOLETE: Kashani-Strom-Utley syndrome		Σύνδρομο Kashani-Strom-Utley
1138	Abnormal origin of the pulmonary artery		Ανώμαλη έκφυση της πνευμονικής αρτηρίας	
1139	OBSOLETE: Arthrogryposis-epileptic seizures-migrational brain disorder syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-επιληπτικών σπασμών-μεταναστευτικών διαταραχών του εγκεφάλου	
1143	Neurogenic arthrogryposis multiplex congenita		Συγγενής πολλαπλή νευρογενής αρθρογρύπωση	
1144	Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας κώφωσης	
1144		Arthrogryposis-like hand anomaly-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας χειρών τύπου αρθρογρύπωσης-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
1144		Distal arthrogryposis type 6		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 6
1145	Infantile-onset X-linked spinal muscular atrophy		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
1145		SMA2		SMA2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1145		Spinal muscular atrophy with arthrogryposis		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αρθρογρύπωση
1145		X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita		Φυλοσύνδετη συγγενής πολλαπλή περιφερική αρθρογρύπωση
1145		X-linked spinal muscular atrophy type 2		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
1146	Distal arthrogryposis type 1		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 1	
1146		DA1		DA1
1146		Digitotalar dysmorphism		Digitotalar δυσμορφισμός
1147	Sheldon-Hall syndrome		Σύνδρομο Sheldon-Hall	
1147		DA2B		DA2B
1147		Distal arthrogryposis multiplex congenita type 2B		Περιφερική συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση τύπου 2B
1147		Distal arthrogryposis type 2B		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 2B
1147		Freeman-Sheldon syndrome variant		Παραλλαγή του συνδρόμου Freeman-Sheldon
1147		SSH		SSH
1149	Kuskokwim syndrome		Σύνδρομο Kuskokwim	
1149		Arthrogryposis-like syndrome		Σύνδρομο τύπου αρθρογρύπωσης
1149		Kuskokwim disease		Νόσος Kuskokwim
1150	Arthrogryposis multiplex congenita-whistling face syndrome		Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης-σφυρίζοντος προσώπου	
1150		Illum syndrome		Σύνδρομο Illum
1153	OBSOLETE: Transient neonatal arthrogryposis		Παροδική νεογνική αρθρογρύπωση	
1154	Arthrogryposis-oculomotor limitation-electroretinal anomalies syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-οφθαλμοκινητικού περιορισμού-ηλεκτροαμφιβληστροειδικών ανωμαλιών	
1154		Distal arthrogryposis type 5		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5
1154		Distal arthrogryposis type IIB		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου IIB
1154		Distal arthrogryposis with ophthalmoplegia		Περιφερική αρθρογρύπωση με οφθαλμοπληγία
1154		Oculomelic amyoplasia		Οφθαλμική αμυοπλασία
1155	OBSOLETE: Arthrogryposis due to muscular dystrophy		Αρθρογρύπωση λόγω μυϊκής δυστροφίας	
1159	Progressive pseudorheumatoid dysplasia		Προοδευτική ψευδορευματοειδής δυσπλασία	
1159		PPD		PPD
1159		Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood		Προοδευτική ψευδορευματοειδής αρθροπάθεια της παιδικής ηλικίας
1159		Spondyloepiphyseal dysplasia tarda-progressive arthropathy syndrome		Σύνδρομο όψιμης σπονδυλοεπιφυσειακής δυσπλασίας-προϊούσας αρθροπάθειας
1160	Chylous ascites		Χυλώδης ασκίτης	
1162	NON RARE IN EUROPE: Asperger syndrome		Σύνδρομο Asperger	
1163	Aspergillosis		Ασπεργίλλωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1164	Allergic bronchopulmonary aspergillosis		Αλλεργική βρογχοπνευμονική ασπεργίλλωση	
1164		ABPA		ABPA
1164		Allergic aspergillosis		Αλλεργική ασπεργίλλωση
1164		Hinson-Pepys disease		Νόσος Hinson-Pepys
1166	Congenital unilateral hypoplasia of depressor anguli oris		Συγγενής ετερόπλευρη υποπλασία του καθεκτήρα της γωνίας του στόματος	
1166		Isolated asymmetric crying facies		Μεμονωμένη ασυμμετρία προσώπου κατά το κλάμα
1167	OBSOLETE: Facial asymmetry-temporal seizures syndrome		Σύνδρομο ασυμμετρίας προσώπου-κροταφικής επιληψίας	
1168	Ataxia-oculomotor apraxia type 1		Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 1	
1168		AOA1		AOA1
1170	Autosomal recessive cerebelloparenchymal disorder type 3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδοπαρεγχυματική διαταραχή τύπου 3	
1170		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2
1170		SCAR2		SCAR2
1171	Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-αρεφλεξίας-κοιλοποδίας-οπτικής ατροφίας-νευροαισθητηρίας απώλειας ακοής	
1171		CAPOS syndrome		σύνδρομο CAPOS
1171		Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-αρεφλεξίας-κοιλοποδίας-οπτικής ατροφίας-νευροαισθητηρίας κώφωσης
1172	Autosomal recessive cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία	
1172		ARCA		ARCA
1173	Cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-υπογοναδισμού	
1173		Gordon-Holmes syndrome		Σύνδρομο Gordon-Holmes
1173		Luteinizing hormone-releasing hormone deficiency with ataxia		Ανεπάρκεια της εκλυτικής ορμόνης της ωχρινότροπου ορμόνης με αταξία
1174	Cerebellar ataxia-ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	
1175	X-linked progressive cerebellar ataxia		Φυλοσύνδετη προϊούσα παρεγκεφαλιδική αταξία	
1177	Early-onset cerebellar ataxia with retained tendon reflexes		Παρεγκεφαλιδική αταξία πρώιμης έναρξης με διατηρημένα τενόντια αντανακλαστικά	
1177		EOCA		EOCA
1177		EOCARR		EOCARR
1177		Harding ataxia		Αταξία Harding



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1178	Ataxia-tapetoretinal degeneration syndrome		Σύνδρομο αταξίας-ταπητιοαμφιβληστροειδικής εκφύλισης	
1179	Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood with ataxia		Καλοήθης παροξυσμική τονική άνω βλεμματική στροφή της παιδικής ηλικίας με αταξία	
1179		Ouvrier-Billson syndrome		Σύνδρομο Ouvrier-Billson
1180	Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome		Σύνδρομο αταξίας-υπογοναδισμού-χοριοειδικής δυστροφίας	
1180		Boucher-Neuhäuser syndrome		Σύνδρομο Boucher-Neuhäuser
1182	Spastic ataxia with congenital miosis		Σπαστική αταξία με συγγενή μύση	
1182		Autosomal dominant spastic ataxia type 7		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία τύπου 7
1182		SPAX7		SPAX7
1183	Opsoclonus-myoclonus syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου μυόκλονου	
1183		Ataxo-opso-myoclonus syndrome		Αταξο-οψο-μυοκλονικό σύνδρομο
1183		Dancing eye syndrome		Σύνδρομο ματιών που χορεύουν
1183		Dancing eye-dancing feet syndrome		Σύνδρομο ματιών-ποδιών που χορεύουν
1183		Kinsbourne syndrome		Σύνδρομο Kinsbourne
1183		OMA syndrome		Σύνδρομο OMA
1183		OMS		OMS
1183		Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome		Σύνδρομο οψόκλονου-μυόκλονου-αταξίας
1183		Paraneoplastic opsoclonus-myoclonus		Παρανεοπλασματικός οψόκλονος-μυόκλονος
1183		Paraneoplastic opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome		Σύνδρομο παρανεοπλαστικού οψόκλονου-μυόκλονου-αταξίας
1183		POMA syndrome		Σύνδρομο POMA
1184	Ataxia-photosensitivity-short stature syndrome		Σύνδρομο αταξίας-φωτοευαισθησίας-χαμηλού αναστήματος	
1184		Fenton-Wilkinson-Toselano syndrome		Σύνδρομο Fenton-Wilkinson-Toselano
1185	Spinocerebellar ataxia-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλικής αταξίας-δυσμορφισμού	
1186	Infantile-onset spinocerebellar ataxia		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
1186		IOSCA		IOSCA
1186		Ohaha syndrome		Σύνδρομο Ohaha
1186		Ophthalmoplegia-hypotonia-ataxia-hypoacusis-athetosis syndrome		Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-υποτονίας-αταξίας-υποακουσίας-αθέτωσης
1187	Lethal ataxia with deafness and optic atrophy		Θανατηφόρος αταξία με κώφωση και οπτική ατροφία	
1187		Arts syndrome		Σύνδρομο Arts
1187		Lethal ataxia with hearing loss and optic atrophy		Θανατηφόρος αταξία με απώλεια ακοής και οπτική ατροφία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1188	Ataxia-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αταξίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	
1188		Ataxia-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αταξίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
1188		Reardon-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Reardon-Baraitser
1190	Atelosteogenesis type I		Ατελοστεογένεση τύπου I	
1190		AO1		AO1
1190		AOI		AOI
1190		Atelosteogenesis type 1		Ατελοστεογένεση τύπου 1
1190		Giant cell chondrodysplasia		Γιγαντοκυτταρική χονδροδυσπλασία
1190		Spondylo-humero-femoral dysplasia		Σπονδυλο-βραχιονο-μηριαία δυσπλασία
1192	Atherosclerosis-deafness-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome		Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-κώφωσης-διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας	
1192		Atherosclerosis-hearing loss-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome		Σύνδρομο αθηροσκλήρωσης-απώλειας ακοής- διαβήτη-επιληψίας-νεφροπάθειας
1192		Feigenbaum-Bergeron-Richardson syndrome		Σύνδρομο Feigenbaum-Bergeron-Richardson
1193	Atkin-Flaitz syndrome		Σύνδρομο Atkin-Flaitz	
1193		X-linked intellectual disability, Atkin type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Atkin
1194	TMEM70-related mitochondrial encephalo-cardio-myopathy		Εγκεφαλοκαρδιο-μυοπάθεια που σχετίζεται με το μιτοχονδριακή πρωτεΐνη TMEM70	
1194		Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to F1Fo ATPase deficiency		Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας F1Fo ATPase
1194		Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to isolated ATP synthase deficiency		Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας συνθάσης ATP
1194		Mitochondrial encephalo-cardio-myopathy due to isolated mitochondrial respiratory chain complex V deficiency		Μιτοχονδριακή εγκεφαλο-καρδιο-μυοπάθεια λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας του συμπλέγματος V μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
1195	Congenital atransferrinemia		Συγγενής ατρανσφεριναιμία	
1195		Congenital hypotransferrinemia		Συγγενής υποτρανσφεριναιμία
1198	Colonic atresia		Ατρησία του παχέος εντέρου	
1199	Esophageal atresia		Ατρησία του οισοφάγου	
1199		CEA		CEA
1199		Congenital esophageal atresia		Συγγενής οισοφαγική ατρησία
1199		EA/TEF		EA/TEF
1199		Esophageal atresia with or without trachea-esophageal fistula		Ατρησία οισοφάγου με ή χωρίς τραχειοοισοφαγικό συρίγγιο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1199		Oesophageal atresia		Ατρησία του οισοφάγου
1200	Burn-McKeown syndrome		Σύνδρομο Burn-McKeown	
1200		Choanal atresia-hearing loss-cardiac defects-craniofacial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο ατρησίας ρινικών χοανών-απώλειας ακοής-καρδιακών βλαβών-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού
1201	Small bowel atresia		Ατρησία του λεπτού εντέρου	
1201		Atresia of small bowel		Ατρησία του λεπτού εντέρου
1201		Atresia of small intestine		Ατρησία του λεπτού εντέρου
1201		Jejunal atresia		Ατρησία της νήστιδας
1201		Jejunioileal atresia		Νηστιδοειλεϊκή ατρησία
1201		SBA		SBA
1201		Small intestinal atresia		Ατρησία του λεπτού εντέρου
1202	Larynx atresia		Ατρησία του λάρυγγα	
1203	Duodenal atresia		Ατρησία του δωδεκαδακτύλου	
1205	Mitral atresia		Ατρησία μιτροειδούς	
1207	Pulmonary atresia with ventricular septal defect		Πνευμονική ατρησία με μεσοκοιλιακή επικοινωνία	
1208	Pulmonary atresia-intact ventricular septum syndrome		Σύνδρομο ατρησίας της πνευμονικής βαλβίδας-άθικτου μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
1209	Tricuspid atresia		Ατρησία της τριγλώχινας βαλβίδας	
1211	OBSOLETE: Atrichia-intellectual disability and growth delay syndrome		Σύνδρομο ατρίχιας-νοητικής υστέρησης και αναπτυξιακής καθυστέρησης	
1214	Progressive hemifacial atrophy		Προϊούσα ημιπροσωπική ατροφία	
1214		Hemifacial atrophy		Ημιπροσωπική ατροφία
1214		Parry-Romberg syndrome		Σύνδρομο Parry-Romberg
1214		PHA		PHA
1214		Progressive facial hemiatrophy		Προϊούσα προσωπική ημιατροφία
1214		Romberg syndrome		Σύνδρομο Romberg
1215	Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία με συνδρομική έκφραση	
1215		ADOA+		ADOA+
1215		DOA+		DOA+
1215		Optic atrophy-deafness-polyneuropathy-myopathy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-κώφωσης-πολυνευροπάθειας-μυοπάθειας
1215		Optic atrophy-hearing loss-polyneuropathy-myopathy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-απώλειας ακοής-πολυνευροπάθειας-μυοπάθειας
1216	Autosomal dominant congenital benign spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία	
1216		Autosomal dominant benign distal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής καλοήθους περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία
1216		Congenital benign spinal muscular atrophy with contractures		Συγγενής καλοήθους νωτιαία μυϊκή ατροφία με μυϊκές συσπάσεις



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1216		Congenital nonprogressive spinal muscular atrophy		Συγγενής μη προοδευτική νωτιαία μυϊκή ατροφία
1217	Spinal atrophy-ophthalmoplegia-pyramidal syndrome		Νωτιαιοατροφικό-οφθαλμοπληγικό-πυραμιδικό σύνδρομο	
1217		Hamano-Tsukamoto syndrome		Σύνδρομο Hamano-Tsukamoto
1219	Aurocephalosyndactyly		Ωτοκεφαλοσυνδακτυλία	
1219		Auralcephalosyndactyly		Ωτοκεφαλοσυνδακτυλία
1219		Kurczynski-Casperson syndrome		Σύνδρομο Kurczynski-Casperson
1221	Cheilitis glandularis		Αδενωματώδης χειλίτιδα	
1223	Balantidiasis		Βαλαντιδίαση	
1223		Balantidiosis		Βαλαντιδίωση
1223		Ciliary dysentery		Βαλαντιώδης δυσεντερία
1225	Baller-Gerold syndrome		Σύνδρομο Baller-Gerold	
1226	Bamforth-Lazarus syndrome		Σύνδρομο Bamforth-Lazarus	
1226		Athyroidal hypothyroidism-spiky hair-cleft palate syndrome		Σύνδρομο αθυρεοειδικού υποθυρεοειδισμού-αιχμηρών μαλλιών-υπερωισχιστίας
1226		Bamforth syndrome		Σύνδρομο Bamforth
1226		Hypothyroidism-cleft palate syndrome		Σύνδρομο υποθυρεοειδισμού-υπερωισχιστίας
1227	Bangstad syndrome		Σύνδρομο Bangstad	
1227		Ataxia-diabetes-goiter-gonadal insufficiency syndrome		Σύνδρομο αταξίας-διαβήτη-βρογχοκήλης-γοναδικής ανεπάρκειας
1228	Banki syndrome		Σύνδρομο Banki	
1229	Congenital intrauterine infection-like syndrome		Σύνδρομο δίκην συγγενούς ενδομήτριας λοίμωξης	
1229		Baraitser-Brett-Piesowicz syndrome		Σύνδρομο Baraitser-Brett-Piesowicz
1229		Baraitser-Reardon syndrome		Σύνδρομο Baraitser-Reardon
1229		Bilateral band-like calcification with polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρες ταινιοειδείς ασβεστώσεις με πολυμικρογυρία
1229		BLC-PMG		BLC-PMG
1229		Microcephaly-intracranial calcification-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ενδοκρανιακών ασβεστώσεων-νοητικής υστέρησης
1229		Pseudo-TORCH syndrome		Σύνδρομο ψευδο-TORCH
1231	Barber-Say syndrome		Σύνδρομο Barber-Say	
1231		Hypertrichosis-atrophic skin-ectropion-macrostromia syndrome		Σύνδρομο υπερτρίχωσης-ατροφικού δέρματος-εκτρόπιου-μακροστομίας
1232	NON RARE IN EUROPE: Barrett esophagus		Οισοφάγος Barrett	
1234	Bartsocas-Papas syndrome		Σύνδρομο Μπαρτσόκα-Παπά	
1234		Autosomal recessive popliteal pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής
1234		Lethal popliteal pterygium syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής
1235	OBSOLETE: Ectodermal dysplasia-absent dermatoglyphs syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-αδερματογλυφίας	
1235		OBSOLETE: Basan syndrome		Σύνδρομο Basan



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1236	Severe microbrachycephaly-intellectual disability-athetoid cerebral palsy syndrome		Σύνδρομο βαρείας μικροβραχυκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-αθετωσικής εγκεφαλικής παράλυσης	
1237	Beemer-Ertbruggen syndrome		Σύνδρομο Beemer-Ertbruggen	
1237		Lethal hydrocephalus-cardiac malformation-dense bones syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο υδροκεφάλου-καρδιακών δυσπλασιών-πυκνών οστών
1239	Behr syndrome		Σύνδρομο Behr	
1239		Behr complicated familial optic atrophy		Οικογενής επεπλεγμένη ατροφία Behr του οπτικού νεύρου
1240	Metaphyseal acroscyphodysplasia		Μεταφυσιακή ακροσκυφοδυσπλασία [acroscyphodysplasia]	
1240		Bellini syndrome		Σύνδρομο Bellini
1240		Intellectual disability-short stature-wedge-shaped epiphyses of knees syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-σφηνοειδών επιφύσεων των γονάτων
1241	Bencze syndrome		Σύνδρομο Bencze	
1241		Hemifacial hyperplasia-strabismus syndrome		Σύνδρομο υπερπλασίας ημιπροσώπου-στραβισμού
1243	Best vitelliform macular dystrophy		Best δυστροφία ωχράς κηλίδας	
1243		Best disease		Νόσος Best
1243		Best macular dystrophy		Best δυστροφία ωχράς
1243		BMD		BMD
1243		BVMD		BVMD
1243		Early-onset vitelliform macular dystrophy		Νεανική λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς
1243		Juvenile-onset vitelliform macular dystrophy		Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς πρώιμης έναρξης
1243		Polymorphic vitelline macular degeneration		Πολυμορφικός εκφυλισμός λεκιθόμορφης ωχράς
1243		Vitelliform macular dystrophy type 2		Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς τύπου 2
1244	NON RARE IN EUROPE: Bicuspid aortic valve		Δίπτυχη αορτική βαλβίδα	
1245	BIDS syndrome		Σύνδρομο BIDS	
1245		Amish brittle hair syndrome		Σύνδρομο εύθραυστων μαλλιών Amish
1245		Trichothiodystrophy type D		Τριχοθειοδυστροφία τύπου D
1246	Brachydactyly-nystagmus-cerebellar ataxia syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας - νυσταγμού -παρεγκεφαλιδικής αταξίας	
1246		Biemond syndrome		Σύνδρομο Biemond
1247	Schistosomiasis		Σχιστοσωμίαση	
1247		Bilharziasis		Bilharziasis
1248	Maxillonasal dysplasia		Γναθορινική δυσπλασία	
1248		Binder syndrome		Σύνδρομο Binder
1248		Maxillonasal dysostosis		Γναθορινική δυσόσωση
1249	OBSOLETE: Binswanger disease		Νόσος του Binswanger	
1250	OBSOLETE: Blaichman syndrome		Σύνδρομο Blaichman	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1250		OBSOLETE: Tracheo-esophageal fistula-symphalangism syndrome		Σύνδρομο τραχειοισοφαγικού συριγγίου-συμφαλαγγισμού
1251	Blepharofacioskeletal syndrome		Βλεφαροπροσωποσκελετικό σύνδρομο	
1251		Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini
1252	Blepharonasofacial malformation syndrome		Σύνδρομο βλεφαρονοπροσωπικής δυσπλασίας	
1252		Pashayan syndrome		Σύνδρομο Pashayan
1252		Pashayan-Pruzansky syndrome		Σύνδρομο Pashayan-Pruzansky
1253	Ascher syndrome		Σύνδρομο Ascher	
1253		Blepharochalasis-double lip syndrome		Σύνδρομο βλεφαροχάλασης-δύπλου χείλους
1256	OBSOLETE: Blepharophimosis-radioulnar synostosis syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-κερκιδωλένιας συνοστέωσης	
1256		OBSOLETE: Jorgenson-Lenz syndrome		Σύνδρομο Jorgenson-Lenz
1258	OBSOLETE: Blepharoptosis-cleft palate-ectrodactyly-dental anomalies syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-υπερωισχιστίας-εκτροδακτυλίας-οδοντικών ανωμαλιών	
1258		OBSOLETE: Rodini-Richieri Costa syndrome		Σύνδρομο Rodini-Richieri Costa
1259	Blepharoptosis-myopia-ectopia lentis syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-μυωπίας-εκτοπίας φακού	
1260	OBSOLETE: Sino-auricular heart block		Φλεβοκομβοκοιλιακός καρδιακός αποκλεισμός	
1261	Bonnemann-Meinecke-Reich syndrome		Σύνδρομο Bonnemmann-Meinecke-Reich	
1261		Encephalopathy-intracerebral calcification-retinal degeneration syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλοπάθειας-εγκεφαλικών ασβεστώσεων-αμφιβληστροειδικής εκφύλισης
1262	Böök syndrome		Σύνδρομο Bööök	
1263	Boomerang dysplasia		Δυσπλασία Boomerang	
1264	Tricho-retino-dento-digital syndrome		Τριχο-αμφιβληστροειδο-οδοντο-δακτυλικό σύνδρομο	
1264		Bork syndrome		Σύνδρομο Bork
1264		Uncombable hair-retinal pigmentary dystrophy-dental anomalies-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής δυστροφίας-οδοντικών ανωμαλιών-βραχυδακτυλίας
1266	Dermato-cardio-skeletal syndrome, Borrone type		Δερματο-καρδιο-σκελετικό σύνδρομο, τύπος Borrone	
1267	Botulism		Αλλαντίαση	
1270	Bowen-Conradi syndrome		Σύνδρομο Bowen-Conradi	
1270		Bowen syndrome, Hutterite type		Σύνδρομο Bowen, τύπος Hutterite
1271	Bowen syndrome		Σύνδρομο Bowen	
1272	Aymé-Gripp syndrome		Σύνδρομο Aymé-Gripp	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1272		Brachycephaly-deafness-cataract-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βραχυκεφαλίας-κώφωσης-καταρράκτη-νοητικής υστέρησης
1272		Brachycephaly-hearing loss-cataract-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βραχυκεφαλίας-απώλειας ακοής-καταρράκτη-νοητικής υστέρησης
1272		Fine-Lubinsky syndrome		Σύνδρομο Fine-Lubinsky
1275	Brachydactyly-elbow wrist dysplasia syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αγκώνος καρπού	
1275		Brachydactyly-joint dysplasia syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-δυσπλασίας αρθρώσεων
1275		Liebenberg syndrome		Σύνδρομο Liebenberg
1276	Brachydactyly-arterial hypertension syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-αρτηριακής υπέρτασης	
1276		Bilginturan brachydactyly		Βραχυδακτυλία Bilginturan
1276		Bilginturan syndrome		Σύνδρομο Bilginturan
1276		Brachydactyly type E, with short stature and hypertension		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας τύπου E, με χαμηλό ανάστημα και υπέρταση
1277	Brachydactyly-mesomelia-intellectual disability-heart defects syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μεσομελίας-νοητικής υστέρησης-καρδιακών βλαβών	
1277		Stratton-Garcia-Young syndrome		Σύνδρομο Stratton-Garcia-Young
1278	Brachydactyly-preaxial hallux varus syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-ραιβού μεγάλου δακτύλου ποδός	
1292	Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome		Σύνδρομο βραχυμορφισμού-ονυχοδυσπλασίας-δυσφαλαγγισμού	
1292		BOD syndrome		Σύνδρομο BOD
1292		Senior syndrome		Σύνδρομο Senior
1293	Brachyolmia		Βραχυολμία	
1295	Brachytelephalangy-dysmorphism-Kallmann syndrome		Σύνδρομο βραχυτηλεφαλαγγίας-δυσμορφισμού-Kallman	
1296	Lambert syndrome		Σύνδρομο Lambert	
1296		Branchial dysplasia-intellectual disability-inguinal hernia syndrome		Σύνδρομο βραγχιακής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης-βουβωνοκήλης
1297	Branchio-oculo-facial syndrome		Βραγχιο-οφθαλμο-προσωπικό σύνδρομο	
1297		BOFS		BOFS
1299	Branchioskeletogenital syndrome		Βραγχιοσκελετογεννητικό σύνδρομο	
1299		BSG syndrome		Σύνδρομο BSG
1299		Elsahy-Waters syndrome		Σύνδρομο Elsahy-Waters
1300	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής	
1300		Facio-genito-popliteal syndrome		Προσωπο-γεννητικο-ιγνυακό σύνδρομο
1300		Popliteal web syndrome		Σύνδρομο πτερυγίου ιγνυακής
1301	Bronchiectasis-oligospermia syndrome		Σύνδρομο βρογχεκτασιών-ολιγοσπερμίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1302	Cryptogenic organizing pneumonia		Κρυπτογενής οργανωτική πνευμονία	
1302		BOOP		BOOP
1302		Bronchiolitis obliterans organizing pneumonia		Οργανωτική πνευμονία με αποφρακτική βρογχιολίτιδα
1302		COP		COP
1303	Bronchiolitis obliterans		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα με αποφρακτική πνευμονοπάθεια	
1303		Constrictive bronchiolitis		Συμπίεστική βρογχιολίτιδα
1303		Obliterative bronchiolitis		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα
1304	Brucellosis		Βρουκέλλωση	
1305	Feingold syndrome		Σύνδρομο Feingold	
1305		Brunner-Winter syndrome		Σύνδρομο Brunner-Winter
1305		Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus or duodenum		Δακτυλικές ανωμαλίες με βραχείες βλεφαρικές σχισμές και ατρησία του οισοφάγου ή του δωδεκαδακτύλου
1305		FGLDS		FGLDS
1305		FS		FS
1305		Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δακτυλικών ανωμαλιών-φυσιολογικής νοητικής ικανότητας
1305		Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-τραχειοοισοφαγικού συριγγίου
1305		Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome		Μικροκεφαλικό-οφθαλμο-δακτυλο-οισοφαγο-δωδεκαδακτυλικό σύνδρομο
1305		MMT		MMT
1305		MODED syndrome		Σύνδρομο MODED
1305		Oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome		Οφθαλμο-δακτυλο-οισοφαγο-δωδεκαδακτυλικό σύνδρομο
1305		ODED syndrome		Σύνδρομο ODED
1306	NON RARE IN EUROPE: Buschke-Ollendorff syndrome		Σύνδρομο Buschke-Ollendorff	
1306		NON RARE IN EUROPE: Disseminated dermatofibrosis with osteopoikilosis		Διάχυτη δερματοΐνωση με οστεοπόρωση
1307	Distal limb deficiencies-micrognathia syndrome		Σύνδρομο περιφερικών ανωμαλιών των άκρων-μικρογναθίας	
1307		10q24 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασισμού 10q24
1307		Buttiens-Fryns syndrome		Σύνδρομο Buttiens-Fryns
1308	C syndrome		Σύνδρομο C	
1308		Opitz C trigonocephaly		Τριγωνοκεφαλία Opitz C
1308		Opitz trigonocephaly C syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας Opitz C
1308		Opitz trigonocephaly syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας Opitz



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1308		OTCS		OTCS
1308		Trigonocephaly C syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας C
1309	Medullary sponge kidney		Μυελώδης σπογγοειδής νεφρός	
1309		Cacchi-Ricci disease		Νόσος Cacchi-Ricci
1309		MSK		MSK
1309		Precalcical canalicular ectasia		Προκαλυκική πορώδης εκτασία
1310	Caffey disease		Νόσος Caffey	
1310		Infantile cortical hyperostosis		Βρεφική υπερόστωση του φλοιού
1313	Infantile choroidocerebral calcification syndrome		Σύνδρομο βρεφικών χοριοειδοεγκεφαλικών ασβεστώσεων	
1314	Symmetrical thalamic calcifications		Συμμετρικές θαλαμικές ασβεστώσεις	
1314		Bilateral symmetrical thalamic gliosis		Αμφοτερόπλευρη συμμετρική θαλαμική γλοιώση
1317	CAMFAK syndrome		Σύνδρομο CAMFAK	
1317		CAMAK syndrome		Σύνδρομο CAMAK
1317		Cataract-microcephaly-arthrogryposis-kypnosis syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-μικροκεφαλίας-αρθρογρύπωσης-κύφωσης
1317		Cataract-microcephaly-failure to thrive-kypnoscoliosis syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-μικροκεφαλίας-αδυναμίας ανάπτυξης-κυφωσκολίωσης
1318	Campomelia, Cumming type		Καμπομελία, τύπος Cumming	
1318		Cumming syndrome		Σύνδρομο Cumming
1319	Camptobrachydactyly		Καμποβραχυδακτυλία	
1320	Idiopathic camptocormia		Ιδιοπαθής καμπτοκορμία	
1320		Idiopathic camptocormism		Ιδιοπαθής καμπτοκορμία
1320		Idiopathic progressive lumbar kyphosis		Ιδιοπαθής προοδευτική οσφυϊκή κύφωση
1321	Camptodactyly-fibrous tissue hyperplasia-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υπερπλασίας ινώδους ιστού-σκελετικής δυσπλασίας	
1321		Goodman camptodactyly		Καμπτοδακτυλία Goodman
1323	Camptodactyly-joint contractures-facial skeletal defects syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-σύγκαμψης αρθρώσεων- βλαβών προσωπικού κρανίου	
1323		Rozin camptodactyly syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας Rozin
1325	Camptodactyly-taurinuria syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-ταυρινουρίας	
1325		Familial streblodactyly with amino-aciduria		Οικογενής στρεβλοδακτυλία με αμινοξυουρία
1326	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 2		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, τύπου 2 Guadalajara	
1327	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 1		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, τύπου 1 Guadalajara	
1328	Camurati-Engelmann disease		Νόσος Camurati-Engelmann	
1328		Progressive diaphyseal dysplasia		Προοδευτική διαφυσαϊκή δυσπλασία
1329	Complete atrioventricular septal defect		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος	
1329		CAVC		CAVC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1329		Complete atrioventricular canal		Πλήρες κολποκοιλιακό κανάλι
1329		Complete atrioventricular canal defect		Βλάβη πλήρους κολποκοιλιακού καναλιού
1329		Complete atrioventricular septal defect with atrial and ventricular components		Πλήρης βλάβη του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κολπική και κοιλιακή συνιστώσα
1329		Complete AVSD		Πλήρες AVSD
1330	Partial atrioventricular septal defect		Μερικό κολποκοιλιακό έλλειμα	
1330		Partial atrioventricular canal defect		Μερική βλάβη του κολποκοιλιακού σωλήνα
1330		Partial AVSD		Μερικό ΚΚΔΕ (AVSD)
1330		PAVC		ΜΚΚΣ (PAVC)
1331	Familial prostate cancer		Οικογενής καρκίνος του προστάτη	
1332	Medullary thyroid carcinoma		Μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς	
1332		MTC		ΜΘΚ (MTC)
1333	Familial pancreatic carcinoma		Οικογενές καρκίνωμα παγκρέατος	
1333		Familial pancreatic cancer		Οικογενής καρκίνος παγκρέατος
1334	Chronic mucocutaneous candidiasis		Χρόνια βλεννογονοδερματική καντιντίαση	
1334		CMC		CMC
1335	Pentalogy of Cantrell		Πενταλογία του Cantrell	
1335		Cantrell deformity		Δυσμορφία του Cantrell
1335		Cantrell syndrome		Σύνδρομο Cantrell
1335		Thoraco-abdominal syndrome		Θωρακο-κοιλιακό σύνδρομο
1336	Hyperkeratosis-hyperpigmentation syndrome		Σύνδρομο υπερκεράτωσης-υπερμελάγχρωσης	
1338	Heart defect-tongue hamartoma-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο καρδιακών βλαβών-αμαρτώματος γλώσσας-πολυσυνδακτυλίας	
1338		Ostravik-Lindemann-Solberg syndrome		Σύνδρομο Ostravik-Lindemann-Solberg
1339	OBSOLETE: Cranioacrofacial syndrome		Κρανιοακροπροσωπικό σύνδρομο	
1339		OBSOLETE: Grosse syndrome		Σύνδρομο Grosse
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome		Καρδιοπροσωποδερματικό σύνδρομο	
1340		CFC syndrome		Σύνδρομο CFC
1342	Heart-hand syndrome type 3		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 3	
1342		Atriodigital dysplasia type 3		Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 3
1342		Cardiomelic syndrome type 3		Καρδιομελικό σύνδρομο τύπου 3
1342		Heart-hand syndrome, Spanish type		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών, Ισπανικός τύπος
1342		Heart-limb syndrome type 3		Σύνδρομο καρδιάς-μελών τύπου 3
1344	Isolated atrial standstill		Μεμονωμένη κολπική ασυστολία	
1344		Isolated atrial cardiomyopathy with heart block		Μεμονωμένη κολπική μυοκαρδιοπάθεια με καρδιακό αποκλεισμό



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1345	Cardiomyopathy-cataract-hip spine disease syndrome		Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-καταρράκτη-νόσου ισχίων και σπονδυλικής στήλης	
1345		Krasnow-Qazi syndrome		Σύνδρομο Krasnow-Qazi
1349	Mitochondrial DNA-related cardiomyopathy and hearing loss		Καρδιομυοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το μιτοχονδριακό DNA	
1349		Maternally-inherited cardiomyopathy and deafness		Μητρική κληρονομική μυοκαρδιοπάθεια και κώφωση
1349		mtDNA-related cardiomyopathy and deafness		Μυοκαρδιοπάθεια και κώφωση που σχετίζεται με το mtDNA
1349		mtDNA-related cardiomyopathy and hearing loss		Μυοκαρδιοπάθεια και απώλεια ακοής που σχετίζεται με το mtDNA
1349		tRNA-LYS-related cardiomyopathy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας που σχετίζεται με tRNA-LYS
1350	Heart-hand syndrome type 2		Σύνδρομο καρδιάς-χειρών τύπου 2	
1350		Atrioidigital dysplasia type 2		Κολποδακτυλική δυσπλασία τύπου 2
1350		Tabatznik syndrome		Σύνδρομο Tabatznik
1352	Atrioventricular defect-blepharophimosis-radial and anal defect syndrome		Σύνδρομο κολποκοιλιακού ελλείμματος-βλεφαροφίμωσης-βλαβών της κερκίδας και του πρωκτού	
1352		Houlston-Ironton-Temple syndrome		Σύνδρομο Houlston-Ironton-Temple
1354	Heart defects-limb shortening syndrome		Σύνδρομο καρδιακών βλαβών-βράχυνσης μελών	
1355	Congenital heart defect-round face-developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενών καρδιακών βλαβών-στρογγυλού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
1355		Sonoda syndrome		Σύνδρομο Sonoda
1358	Carey-Fineman-Ziter syndrome		Σύνδρομο Carey-Fineman-Ziter	
1358		Myopathy-Moebius-Robin syndrome		Σύνδρομο μυοπάθειας-Moebius-Robin
1359	Carney complex		Σύμπλεγμα Carney	
1359		Carney syndrome		Σύνδρομο Carney
1359		Myxoma-spotty pigmentation-endocrine overactivity syndrome		Σύνδρομο μυξώματος-κηλιδώδους μελάγχρωσης-ενδοκρινικής υπερδραστικότητας
1361	Carnosinase deficiency		Ανεπάρκεια της καρνοσινάσης	
1366	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία	
1366		Autosomal recessive palmoplantar hyperkeratosis and congenital alopecia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση και συγγενής αλωπεκία
1366		Cataract-alopecia-sclerodactyly syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-αλωπεκίας-σκληροδακτυλίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1366		Palmoplantar keratoderma and congenital alopecia, Wallis type		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία και συγγενής αλωπεκία, τύπος Wallis
1366		PPK-CA, Wallis type		PPK-CA, τύπος Wallis
1368	Cataract-ataxia-deafness syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-αταξίας-κώφωσης	
1368		Cataract-ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-αταξίας-απώλειας ακοής
1369	Congenital cataract-hypertrophic cardiomyopathy-mitochondrial myopathy syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας-μιτοχονδριακής μυοπάθειας	
1369		Sengers syndrome		Σύνδρομο Sengers
1373	Cataract-aberrant oral frenula-growth delay syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-ανώμαλων χαλινών του στόματος-καθυστερήσης της ανάπτυξης	
1373		Wellesley-Carman-French syndrome		Σύνδρομο Wellesley-Carman-French
1375	Cataract-hypertrichosis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-υπερτρίχωσης-νοητικής υστέρησης	
1375		CAHMR syndrome		Σύνδρομο CAHMR
1376	OBSOLETE: Congenital cataract-ichthyosis syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-ιχθύωσης	
1377	Cataract-microcornea syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-μικροκερατοειδή	
1380	Cataract-nephropathy-encephalopathy syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νεφροπάθειας-εγκεφαλοπάθειας	
1380		Crome syndrome		Σύνδρομο Crome
1381	Cataract-intellectual disability-anal atresia-urinary defects syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-ατρησίας πρωκτού-ουρολογικών βλαβών	
1381		Karandikar-Maria-Kamble syndrome		Σύνδρομο Karandikar-Maria-Kamble
1383	Cataract-deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-κώφωσης-υπογοναδισμού	
1383		Cataract-hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-απώλειας ακοής-υπογοναδισμού
1383		Schaap-Taylor-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Schaap-Taylor-Baraitser
1387	Cataract-intellectual disability-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-νοητικής υστέρησης-υπογοναδισμού	
1387		Martsolf syndrome		Σύνδρομο Martsolf
1388	Catel-Manzke syndrome		Σύνδρομο Catel-Manzke	
1388		Hyperphalangy-clinodactyly of index finger with Pierre Robin syndrome		Υπερφαλαγγία-κλινοδοκτυλία του δείκτη με σύνδρομο Pierre Robin
1388		Index finger anomaly-Pierre Robin syndrome		Ανωμαλία του δείκτη-σύνδρομο Pierre Robin
1388		Micrognathia digital syndrome		Δακτυλικό σύνδρομο με μικρογναθία
1388		Palatodigital syndrome, Catel-Manzke type		Υπερωιοδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Catel-Manzke



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1388		Pierre Robin sequence-hyperphalangy-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο αλληλουχίας Pierre Robin-υπερφαλαγγίας-κλινοδοκτυλίας
1388		Pierre Robin syndrome-hyperphalangy-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο Pierre Robin-υπερφαλαγγίας-κλινοδοκτυλίας
1389	Cortical blindness-intellectual disability-polydactyly syndrome		Σύνδρομο φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής υστέρησης-πολυδακτυλίας	
1390	Night blindness-skeletal anomalies-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νυχτερινής τύφλωσης-σκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού	
1390		Hunter-Thompson-Reed syndrome		Σύνδρομο Hunter-Thompson-Reed
1393	Cerebrocostomandibular syndrome		Εγκεφαλοπλευρογοναθικό σύνδρομο	
1394	Cerebrofaciothoracic dysplasia		Εγκεφαλοπροσωπικοθωρακική δυσπλασία	
1394		Pascual-Castroviejo syndrome type 1		Σύνδρομο Pascual-Castroviejo τύπου 1
1396	OBSOLETE: Cerebrorenodigital syndrome		Εγκεφαλονεφροδακτυλικό σύνδρομο	
1397	Hydrocephaly-cerebellar agenesis syndrome		Σύνδρομο υδροκεφαλίας-παρεγκεφαλδικής αγενεσίας	
1398	Isolated cerebellar agenesis		Μεμονωμένη παρεγκεφαλδική αγενεσία	
1398		Near total absence of cerebellum		Σχεδόν ολική απουσία της παρεγκεφαλίδας
1398		Subtotal absence of cerebellum		Υφολική απουσία της παρεγκεφαλίδας
1399	Richards-Rundle syndrome		Σύνδρομο Richards-Rundle	
1399		Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-deafness syndrome		Σύνδρομο κετοξουρίας-νοητικής υστέρησης-αταξίας-κώφωσης
1399		Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο κετοξουρίας-νοητικής υστέρησης-αταξίας-απώλειας ακοής
1401	CHAND syndrome		Σύνδρομο CHAND	
1401		Baughman syndrome		Σύνδρομο Baughman
1401		CHANDS		CHANDS
1401		Curly hair-ankyloblepharon-nail dysplasia syndrome		Σύνδρομο σγουρών τριχών-αγκυλοβλέφαρου-δυσπλασίας ονύχων
1406	Charlie M syndrome		Σύνδρομο Charlie M	
1408	Hair defect-photosensitivity-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών των τριχών-φωτοευαισθησίας-νοητικής υστέρησης	
1408		Calderón-González-Cantu syndrome		Σύνδρομο Calderón-González-Cantu
1409	Woolly hair-hypotrichosis-everted lower lip-outstanding ears syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-υποτρίχωσης-ανεστραμμένου κάτω χείλους-αφεστώτων ώτων	
1409		Salamon syndrome		Σύνδρομο Salamon
1410	Uncombable hair syndrome		Σύνδρομο αχτένιστων μαλλιών	
1410		Pili trianguli et canaliculi		Τρίχες τριγωνικές και σωληναριακές
1412	Tarsal-carpal coalition syndrome		Σύνδρομο ταρσιο-καρπικής συγκόλλησης	
1414	Cholestasis-lymphedema syndrome		Σύνδρομο χολόστασης-λεμφοοδήματος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1414		Aagenaes syndrome		Σύνδρομο Aagenaes
1415	Hardikar syndrome		Σύνδρομο χολόστασης-αμφιβληστροειδοπάθειας με μελάγχρωση-υπερωισχιστίας	
1415		Cholestasis-pigmentary retinopathy-cleft palate syndrome		Σύνδρομο χολόστασης-αμφιβληστροειδοπάθειας με μελάγχρωση-υπερωισχιστίας
1415		HDKR		HDKR
1415		MED12-related Hardikar syndrome		Σύνδρομο Hardikar που σχετίζεται με MED12
1416	Familial calcium pyrophosphate deposition		Οικογενής εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου	
1416		Calcium pyrophosphate dihydrate crystal deposition disease		Νόσος εναπόθεσης κρυστάλλων διυδρικού πυροφωσφορικού ασβεστίου
1416		Familial articular chondrocalcinosis		Οικογενής αρθρική χονδροασβέστωση
1416		Familial CC		Οικογενής CC
1416		Familial CPPD		Οικογενής CPPD
1416		Hereditary articular chondrocalcinosis		Κληρονομική αρθρική χονδροασβέστωση
1416		Hereditary calcium pyrophosphate deposition		Κληρονομική εναπόθεση πυροφωσφορικού ασβεστίου
1416		Hereditary CC		Κληρονομική CC
1417	OBSOLETE: Platyspondylic lethal chondrodysplasia		Θανατηφόρος πλατυσπονδυλική χονδροδυσπλασία	
1417		OBSOLETE: Akaba-Hayasaka syndrome		Σύνδρομο Akaba-Hayasaka
1420	OBSOLETE: Lethal chondrodysplasia, Moerman type		Θανατηφόρος χονδροδυσπλασία, τύπος Moerman	
1420		OBSOLETE: Moerman-Vandenberghe-Fryns syndrome		Σύνδρομο Moerman-Vandenberghe-Fryns
1421	OBSOLETE: Lethal chondrodysplasia, Seller type		Θανατηφόρος χονδροδυσπλασία, τύπος Seller	
1422	Chondrodysplasia-difference of sex development syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	
1422		Chondrodysplasia-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
1422		Chondrodysplasia-pseudohermaphroditism syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-ψευδοερμαφροδιτισμού
1422		Nivelon-Nivelon-Mabille syndrome		Σύνδρομο Nivelon-Nivelon-Mabille
1423	Lethal recessive chondrodysplasia		Θανατηφόρος υπολειπόμενη χονδροδυσπλασία	
1423		Maroteaux-Stanescu-Cousin syndrome		Σύνδρομο Maroteaux-Stanescu-Cousin
1425	Desbuquois syndrome		Σύνδρομο Desbuquois	
1425		DBQD		DBQD
1425		Desbuquois dysplasia		Δυσπλασία Desbuquois
1426	Greenberg dysplasia		Δυσπλασία Greenberg	
1426		HEM dysplasia		Δυσπλασία HEM



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1426		Hydrops-ectopic calcification-motheaten syndrome		Σύνδρομο εμβρυικού ύδρωπα-έκτοπης οστεοποίησης-σκληροφαγμένων οστών
1426		Skeletal dysplasia, Greenberg type		Σκελετική δυσπλασία, τύπου Greenberg
1427	Autosomal recessive otospondylomegaepiphyseal dysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσική δυσπλασία	
1427		OSMED		OSMED
1428	OBSOLETE: Familial chondromalacia patellae		Οικογενής χονδρομαλάκυνση της επιγονατίδας	
1429	Benign hereditary chorea		Καλοήθης κληρονομική χορεία	
1429		Benign familial chorea		Καλοήθης οικογενής χορεία
1429		BHC		BHC
1431	Paroxysmal dyskinesia		Παροξυσμική δυσκινήσια	
1431		Paroxysmal choreoathetosis		Παροξυσμική χοριοαθέτωση
1431		Paroxysmal dystonic choreoathetosis		Παροξυσμική δυστονική χοριοαθέτωση
1432	Autosomal dominant chorioretinopathy-microcephaly syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούς χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας	
1433	Choroidal atrophy-alopecia syndrome		Σύνδρομο χοριοειδικής ατροφίας-αλωπεκίας	
1433		Moloney syndrome		Σύνδρομο Moloney
1433		Regional choroidal atrophy and alopecia		Περιοχική χοριοειδική ατροφία και αλωπεκία
1434	OBSOLETE: Choroideremia-hypopituitarism syndrome		Σύνδρομο χοριοειδερμίας-υποϋποφυσισμού	
1434		OBSOLETE: CHM-hypopituitarism syndrome		Σύνδρομο CHM-υποϋποφυσισμού
1435	Xq21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xq21	
1435		Ayazi syndrome		Σύνδρομο Ayazi
1435		Del(X)(q21)		Del(X)(q21)
1435		Monosomy Xq21		Μονοσωμία Xq21
1436	X-linked skeletal dysplasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης σκελετικής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης	
1436		Christian syndrome		Σύνδρομο Christian
1437	Ring chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 1	
1437		r(1) syndrome		Σύνδρομο r(1)
1437		Ring 1		Δακτυλοειδής 1
1437		Ring chromosome 1		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 1
1438	Ring chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 10	
1438		Ring 10		Δακτυλοειδής 10
1438		Ring chromosome 10		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 10
1439	Ring chromosome 12 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 12	
1439		Ring 12		Δακτυλοειδής 12
1439		Ring chromosome 12		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 12
1440	Ring chromosome 14 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 14	
1440		Ring 14		Δακτυλοειδής 14



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1440		Ring chromosome 14		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 14
1441	Ring chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 17	
1441		Ring 17		Δακτυλοειδές 17
1441		Ring chromosome 17		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 17
1442	Ring chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο κυκλικού χρωμοσώματος 18	
1442		Ring 18		Κυκλικό 18
1442		Ring chromosome 18		Κυκλικό χρωμόσωμα 18
1443	Ring chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 19	
1443		Ring 19		Δακτυλοειδές 19
1443		Ring chromosome 19		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 19
1444	Ring chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 20	
1444		Ring 20		Δακτυλοειδές 20
1444		Ring chromosome 20		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 20
1445	Ring chromosome 21 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 21	
1446	Ring chromosome 22 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 22	
1446		r(22) syndrome		Σύνδρομο r(22)
1446		Ring 22		Δακτυλοειδές 22
1446		Ring chromosome 22		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 22
1447	Ring chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 4	
1447		r(4) syndrome		r(4) σύνδρομο
1447		Ring 4		Δακτυλοειδές 4
1447		Ring chromosome 4		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 4
1447		Syndrome r(4)		Σύνδρομο r(4)
1448	Ring chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 6	
1448		Ring 6		Δακτυλοειδές 6
1448		Ring chromosome 6		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 6
1449	Ring chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 7	
1449		Ring 7		Δακτυλοειδές 7
1449		Ring chromosome 7		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 7
1450	Ring chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 8	
1450		r(8) syndrome		Σύνδρομο r(8)
1450		Ring 8		Δακτυλοειδές 8
1450		Ring chromosome 8		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 8
1451	CINCA syndrome		σύνδρομο CINCA	
1451		Chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome		χρόνιο βρεφικό νευρολογικό δερματικό αρθρικό σύνδρομο (CINCA)
1451		Infantile-onset multisystem inflammatory disease		Πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος βρεφικής έναρξης
1451		IOMID syndrome		σύνδρομο IOMID



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1451		Neonatal-onset multisystem inflammatory disease		Πολυσυστηματική φλεγμονώδης νόσος νεογνικής έναρξης
1451		NOMID syndrome		σύνδρομο NOMID
1451		Prieur-Griscelli syndrome		Σύνδρομο Prieur-Griscelli
1452	Cleidocranial dysplasia		Κλειδοκρανιακή δυσπλασία	
1452		Cleidocranial dysostosis		Κλειδοκρανιακή δυσόστωση
1453	Cleidorhizomelic syndrome		Κλειδοριζομελικό σύνδρομο	
1453		Rhizomelic shortness with clavicular defect		ΡΙζομελική βράχυνση με βλάβη της κλείδας
1453		Wallis-Zieff-Goldblatt syndrome		Σύνδρομο Wallis-Zieff-Goldblatt
1454	Joubert syndrome with hepatic defect		Σύνδρομο Joubert με ηπατική βλάβη	
1454		Cerebellar vermis hypoplasia-oligophrenia-congenital ataxia-coloboma-hepatic fibrosis		Υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας-ολιγοφρένεια-συγγενής αταξία-οφθαλμικό έλλειμμα-ηπατική ίνωση
1454		COACH syndrome		Σύνδρομο COACH
1454		Gentile syndrome		Σύνδρομο Gentile
1454		Joubert syndrome with congenital hepatic fibrosis		Σύνδρομο Joubert με συγγενή ηπατική ίνωση
1454		JS-H		JS-H
1455	OBSOLETE: Autosomal dominant coarctation of aorta		Αυτοσωμική επικρατής στένωση ισθμού αορτής	
1456	Middle aortic syndrome		Μέσο αορτικό σύνδρομο	
1456		Abdominal coarctation		Κοιλιακή στένωση της αορτής
1456		Coarctation of the abdominal aorta		Στένωση της κοιλιακής αορτής
1456		MAC		MAC
1456		Mid-aortic dysplastic syndrome		Μέσο αορτικό δυσπλαστικό σύνδρομο
1456		Midaortic syndrome		Μέσο αορτικό σύνδρομο
1456		Mid-aortic syndrome		Μέσο αορτικό σύνδρομο
1456		Middle aortic coarctation		Μέση αορτική στένωση
1457	Aorta coarctation		Στένωση αορτής	
1458	CODAS syndrome		Σύνδρομο CODAS	
1458		Cerebrooculodentoauriculoskeletal syndrome		Εγκεφαλοοφθαλμοοδοντοωτιαίοσκελετικό σύνδρομο
1459	Celiac disease-epilepsy-cerebral calcification syndrome		Σύνδρομο κοιλιοκάκης-επιληψίας-εγκεφαλικών ασβεστώσεων	
1459		CEC		CEC
1460	Isolated complex III deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III	
1460		Isolated coenzyme Q-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής CoQ-κυτοχρώματος C
1460		Isolated CoQ-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής CoQ-κυτοχρώματος C
1460		Isolated mitochondrial respiratory chain complex III deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος III της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1460		Isolated ubiquinone-cytochrome C reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ουβικινόνης-κυτοχρώματος C
1461	Criss-cross heart		Criss-cross καρδιά	
1461		Criss-cross atrioventricular relationships		Διασταυρωμένες κολποκοιλιακές σχέσεις
1461		Superoinferior ventricles		Υπερκατώτερες κοιλίες
1461		Twisted atrioventricular connections		Συνεστραμμένες κολποκοιλιακές συνδέσεις
1463	Triatrial heart		Τρίκοπος καρδιά	
1463		Cor triatriatum		Τρίκοπη καρδιά
1464	Univentricular heart		Μονοκοιλιακή καρδιά	
1464		Double inlet atrioventricular connection		Κολποκοιλιακή σύνδεση διπλής εισόδου
1465	Coffin-Siris syndrome		Σύνδρομο Coffin-Siris	
1465		CSS		CSS
1466	COFS syndrome		Σύνδρομο COFS	
1466		Cerebrooculofacioskeletal syndrome		Εγκεφαλοφθαλμοπροσωπικό ελετικό σύνδρομο
1466		Pena-Shokeir syndrome type 2		Σύνδρομο Pena-Shokeir τύπου 2
1467	Cogan syndrome		Σύνδρομο Cogan	
1471	Coloboma of macula-brachydactyly type B syndrome		Σύνδρομο κολοβώματος της ωχράς κηλίδας-βραχυδακτυλίας τύπου B	
1471		Sorsby syndrome		Σύνδρομο Sorsby
1473	Uveal coloboma-cleft lip and palate-intellectual disability		Κολόβωμα του ραγοειδούς-χειλοσχιστία και υπερωιοσχιστία-νοητική υστέρηση	
1474	Colobomatous-microphthalmia-heart disease-hearing loss syndrome		Σύνδρομο κολοβωμάτων-μικροφθάλμιας-καρδιοπάθειας-απώλειας ακοής	
1474		Hittner-Hirsch-Kreh syndrome		Σύνδρομο Hittner-Hirsch-Kreh
1475	Renal coloboma syndrome		Νεφρικό σύνδρομο οφθαλμικού κολοβώματος	
1475		Coloboma of optic nerve with renal disease		Κολόβωμα του οπτικού νεύρου με νεφρική νόσο
1475		Papillo-renal syndrome		Θηλο-νεφρικό σύνδρομο
1478	Interatrial communication		Μεσοκοιλιακή επικοινωνία	
1478		ASD		ASD
1478		Atrial septal defect		Βλάβη του μεσοκοιλιακού διαφράγματος
1478		Interauricular communication		Μεσοωτιαία επικοινωνία
1479	Atrial septal defect-atrioventricular conduction defects syndrome		Σύνδρομο ελλείμματος μεσοκοιλιακού διαφράγματος-διαταραχών της κολποκοιλιακής αγωγιμότητας	
1480	NON RARE IN EUROPE: Ventricular septal defect		Έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
1480		NON RARE IN EUROPE: Interventricular communication		Μεσοκοιλιακή επικοινωνία
1480		NON RARE IN EUROPE: VSD		VSD
1482	Gonococcal conjunctivitis		Γονοκοκκική επιπεφυκίτιδα	
1484	Contractures-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-εξωδερμικής δυσπλασίας-χειλοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας	
1484		Ladda-Zonana-Ramer syndrome		Σύνδρομο Ladda-Zonana-Ramer



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1485	Arthrogryposis-hyperkeratosis syndrome, lethal form		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-υπερκεράτωσης, θανατηφόρος μορφή	
1485		Johnston-Aarons-Schelley syndrome		Σύνδρομο Johnston-Aarons-Schelley
1486	Lethal congenital contracture syndrome type 1		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 1	
1486		Herva disease		Νόσος Herva
1486		LCCS1		LCCS1
1486		Multiple contracture syndrome, Finnish type		Σύνδρομο πολλαπλών μυϊκών βραχύνσεων, Φινλανδικός τύπος
1487	Cooks syndrome		Σύνδρομο Cooks	
1487		Anonychia-onychodystrophy with hypoplasia or absence of distal phalanges syndrome		Σύνδρομο ανωνυχίας-ονυχοδυστροφίας με υποπλασία ή απουσία των περιφερικών φαλάγγων
1487		ODP		ODP
1488	Cooper-Jabs syndrome		Σύνδρομο Cooper-Jabs	
1488		Aural atresia-multiple congenital anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ωτικής ατρησίας-πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες-νοητικής υστέρησης
1489	Whooping cough		Κοκκύτης	
1489		Pertussis		Κοκκύτης
1490	Corneal dystrophy-perceptive deafness syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-τύπου αντληπτικής κώφωσης	
1490		CDPD		CDPD
1490		Corneal dystrophy with progressive deafness		Κερατοειδική δυστροφία με προοδευτική κώφωση
1490		Corneal dystrophy with progressive hearing loss		Κερατοειδική δυστροφία με προοδευτική απώλεια ακοής
1490		Corneal dystrophy-perceptive hearing loss syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής δυστροφίας-απώλειας ακοής τύπου αντίληψης
1490		Harboyan syndrome		Σύνδρομο Harboyan
1492	OBSOLETE: Corpus callosum agenesis-double urinary collecting system-trigonocephaly syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-διπλασιασμού αθροιστικού συστήματος ουροποιητικού-τριγωνοκεφαλίας	
1492		OBSOLETE: Ben Ari-Shuper-Mimouni syndrome		Σύνδρομο Ben Ari-Shuper-Mimouni
1493	Vici syndrome		Σύνδρομο Vici	
1493		Corpus callosum agenesis-cataract-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-καταρράκτη-ανοσοανεπάρκειας
1493		Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara syndrome		Σύνδρομο Dionisi-Vici-Sabetta-Gambarara
1495	Intellectual disability-hypoplastic corpus callosum-preauricular tag syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποπλαστικού μεσολοβίου-πρωταιτίων ακροχορδώνων	
1495		Da Silva syndrome		Σύνδρομο Da Silva
1496	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-νευροπάθειας	
1496		Andermann syndrome		Σύνδρομο Andermann
1496		Charlevoix disease		Νόσος Charlevoix



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1497	X-linked complicated corpus callosum dysgenesis		Φυλοσύνδετη επεπλεγμένη δυσγενεσία του μεσολοβίου	
1499	OBSOLETE: Cortada-Koussef-Matsumoto syndrome		Σύνδρομο Cortada-Koussef-Matsumoto	
1501	Adrenocortical carcinoma		Καρκίνωμα Φλοιού των Επινεφριδίων	
1501		ACC		ACC
1505	Short rib-polydactyly syndrome		Σύνδρομο βραχέων πλευρών-πολυδακτυλίας	
1506	Thin ribs-tubular bones-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο λεπτών πλευρών-σωληνωδών οστών-δυσμορφισμού	
1506		Sharma-Kapoor-Ramji syndrome		Σύνδρομο Sharma-Kapoor-Ramji
1507	Autosomal recessive Robinow syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Robinow	
1507		Costovertebral segmentation defect-mesomelia syndrome		Σύνδρομο ελλειμμάτων πλευροσπονδυλικής κατάτμησης-μεσομελίας
1507		COVESDEM syndrome		Σύνδρομο COVESDEM
1507		RRS		RRS
1508	Coxoauricular syndrome		Ισχιοωτιαίο σύνδρομο	
1509	Coxopodopatellar syndrome		Ισχιοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο	
1509		Ischiocoxopodopatellar syndrome		Ισχιακοποδοεπιγονατιδικό σύνδρομο
1509		Ischiopatellar dysplasia		Ισχιοεπιγονατιδική δυσπλασία
1509		Ischiopubicpatellar syndrome		Ισχιοβικοεπιγονατιδικό σύνδρομο
1509		Scott-Taor syndrome		Σύνδρομο Scott-Taor
1509		Small patella syndrome		Σύνδρομο μικρής επιγονατίδας
1509		SPS		SPS
1512	Crane-Heise syndrome		Σύνδρομο Crane-Heise	
1513	Craniodiaphyseal dysplasia		Κρανιοδιαφυσική δυσπλασία	
1514	Craniodigital-intellectual disability syndrome		Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο με νοητική υστέρηση	
1514		Scott craniodigital syndrome		Κρανιοδακτυλικό σύνδρομο του Scott
1514		Scott-Bryant-Graham syndrome		Σύνδρομο Scott-Bryant-Graham
1515	Cranioectodermal dysplasia		Κρανιοεξωδερμική δυσπλασία	
1515		CED		CED
1515		Sensenbrenner syndrome		Σύνδρομο Sensenbrenner
1516	Non-syndromic bilambdoid and sagittal craniosynostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη λαμδοειδής και οβελιαία κρανιοσυνostéωση	
1516		Bilateral lambdoid and sagittal synostosis		Αμφοτερόπλευρη λαμδοειδής και οβελιαία συνostéωση
1516		BLSS		BLSS
1516		Isolated sagittal and bilambdoid craniosynostosis		Μεμονωμένη οβελιαία και αμφοτερόπλευρη κρανιοσυνostéωση λαμδοειδούς ραφής
1516		Non-syndromic sagittal and bilateral lambdoid synostosis		Μη συνδρομική οβελιαία και αμφοτερόπλευρη συνostéωση λαμδοειδούς ραφής
1517	Cantú syndrome		Σύνδρομο Cantú	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1517		Congenital hypertrichosis-acromegaloid facial features spectrum		Φάσμα συγγενούς υπερτρίχωσης-μεγαλακρικών χαρακτηριστικών προσώπου
1517		Congenital hypertrichosis-coarse facial features spectrum		Φάσμα συγγενούς υπερτρίχωσης-τραχέων χαρακτηριστικών προσώπου
1517		Hypertrichotic osteochondrodysplasia		Υπερτριχωτική οστεοχονδροδυσπλασία
1519	SPECC1L-related hypertelorism syndrome		Σύνδρομο SPECC1L-σχετιζόμενου υπερτελορισμού	
1519		Brachycephalofrontonasal dysplasia		Βραχυκεφαλομετωπρινική δυσπλασία
1519		Teebi hypertelorism syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού Teebi
1520	Craniofrontonasal dysplasia		Κρανιομετωπρινική δυσπλασία	
1520		CFND		CFND
1520		CFNS		CFNS
1520		Craniofrontonasal syndrome		Κρανιομετωπρινικό σύνδρομο
1521	Craniofrontonasal dysplasia-Poland anomaly syndrome		Σύνδρομο κρανιομετωπρινικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Poland	
1521		Webster-Deming syndrome		Σύνδρομο Webster-Deming
1522	Cranio-metaphyseal dysplasia		Κρανιομεταφυσική δυσπλασία	
1524	Cranio-micromelic syndrome		Κρανιομικρομελικό σύνδρομο	
1525	Cranio-osteopathy		Κρανιο-οστεοαρθροπάθεια	
1525		Currarino disease		Νόσος Currarino
1525		Currarino idiopathic osteopathy		Ιδιοπαθής οστεοαρθροπάθεια του Currarino
1525		Reginato-Schiapachasse syndrome		Σύνδρομο Reginato-Schiapachasse
1526	OBSOLETE: Craniosynostosis-synostoses-hypertensive nephropathy syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-συνωστέσεων-υπερτασικής νεφροπάθειας	
1526		OBSOLETE: Acro-cephalo-synostosis		Ακροκεφαλοσυνωστέωση
1526		OBSOLETE: Allain-Babin-Demarquez syndrome		Σύνδρομο Allain-Babin-Demarquez
1527	Craniosynostosis, Philadelphia type		Κρανιοσυνωστέωση, τύπος Φιλαδέλφειας	
1528	Cranio-telencephalic dysplasia		Κρανιοτελεγκεφαλική δυσπλασία	
1529	Craniofacial-deafness-hand syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-κώφωσης-χειρών	
1529		CDHS		CDHS
1529		Craniofacial-hearing loss-hand syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικό-απώλειας ακοής-χειρών
1529		Sommer-Young-Wee-Frye syndrome		Σύνδρομο Sommer-Young-Wee-Frye
1530	OBSOLETE: Craniosynostosis-cataract syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-καταρράκτη	
1531	Craniosynostosis		Κρανιοσυνωστέωση	
1532	Gómez-López-Hernández syndrome		Σύνδρομο Gómez-López-Hernández	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1532		Cerebellotrigeminal-dermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδοτριδυμικής-δερματικής δυσπλασίας
1532		Craniosynostosis-alopecia-brain defect syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-αλωπεκίας-βλαβών του εγκεφάλου
1533	OBSOLETE: Craniosynostosis-fibular aplasia syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-απλασίας της περόνης	
1533		OBSOLETE: Lowry syndrome		Σύνδρομο Lowry
1534	OBSOLETE: Craniosynostosis-radial aplasia, Imaizumi type		Κρανιοσυνωστέωση-απλασία κερκίδας, τύπος Imaizumi	
1534		OBSOLETE: Imaizumi-Kuroki syndrome		Σύνδρομο Imaizumi-Kuroki
1535	Craniosynostosis-dysmorphism-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-δυσμορφισμού-βραχυδακτυλίας	
1535		Glass-Chapman-Hockley syndrome		Σύνδρομο Glass-Chapman-Hockley
1538	Craniosynostosis-Dandy-Walker malformation-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-δυσπλασίας Dandy-Walker-υδροκεφαλίας	
1538		Braddock-Jones-Supernau syndrome		Σύνδρομο Braddock-Jones-Supernau
1540	Jackson-Weiss syndrome		Σύνδρομο Jackson-Weiss	
1540		Craniosynostosis-midfacial hypoplasia-foot abnormalities syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-υποπλασίας του μέσου προσώπου-ανωμαλιών των άκρων ποδών
1540		JWS		JWS
1541	Craniosynostosis, Boston type		Κρανιοσυνωστέωση, τύπος της Βοστώνης	
1541		Craniosynostosis, Warman type		Κρανιοσυνωστέωση, τύπος Warman
1541		Warman-Mulliken-Hayward syndrome		Σύνδρομο Warman-Mulliken-Hayward
1544	Benign focal seizures of adolescence		Καλοήθεις εστιακές κρίσεις της εφηβείας	
1544		Adolescent benign focal crisis		Εφηβική καλοήθης εστιακή κρίση
1545	Crisponi syndrome		Σύνδρομο Crisponi	
1546	Cryptococcosis		Κρυπτοκόκκωση	
1547	Cryptomicrotia-brachydactyly-excess fingertip arch syndrome		Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας-περίσσειας τόξων στα δακτυλικά αποτυπώματα	
1547		Cryptomicrotia-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο κρυπτομικρωτίας-βραχυδακτυλίας
1547		Tonoki-Ohura-Niikawa syndrome		Σύνδρομο Tonoki-Ohura-Niikawa
1548	Cryptorchidism-arachnodactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρυφορχίας-αραχνοδακτυλίας-νοητικής υστέρησης	
1548		Van Benthem-Driessen-Hanveld syndrome		Σύνδρομο Van Benthem-Driessen-Hanveld
1549	OBSOLETE: Cryptosporidiosis		Κρυπτοσποριδίωση	
1551	Familial benign copper deficiency		Οικογενής καλοήθης ανεπάρκεια χαλκού	
1551		Familial benign hypocupremia		Οικογενής καλοήθης υποχαλκαμία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1552	Currarino syndrome		Σύνδρομο Currarino	
1552		Currarino triad		Τριάδα Currarino
1553	Curry-Jones syndrome		Σύνδρομο Curry-Jones	
1553		Corpus callosum agenesis-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-πολυσυνδακτυλίας
1555	Cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας-μελανίζουσας ακάνθωσης-κρανιοσυνωστέωσης	
1555		Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας Beare-Stevenson
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita		Συγγενές τηλεαγγειεκτατικό μαρμαροειδές δέρμα	
1556		CMTC		CMTC
1557	Cutis verticis gyrata-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-νοητικής υστέρησης	
1557		McDowall syndrome		Σύνδρομο McDowall
1560	Cysticercosis		Κυστική κήρωση	
1561	Fatal infantile cytochrome C oxidase deficiency		Θανατηφόρα βρεφική ανεπάρκεια οξειδάσης κυτοχρώματος C	
1561		Fatal infantile cardioencephalomyopathy due to cytochrome C oxidase deficiency		Θανατηφόρος βρεφική καρδιοεγκεφαλομυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας οξειδάσης κυτοχρώματος C
1561		Fatal infantile COX deficiency		Θανατηφόρος βρεφική ανεπάρκεια COX
1562	OBSOLETE: Dacryocystitis-osteopoikilosis syndrome		Σύνδρομο δακρυοκυστίτιδας-οστεοποικίλωσης	
1562		OBSOLETE: Gunal-Seber-Basaran syndrome		Σύνδρομο Gunal-Seber-Basaran
1563	Dahlberg-Borer-Newcomer syndrome		Σύνδρομο Dahlberg-Borer-Newcomer	
1563		Dahlberg syndrome		Σύνδρομο Dahlberg
1563		Lymphedema-hypoparathyroidism syndrome		Σύνδρομο λεμφοειδήματος-υποπαραθυρεοειδισμού
1564	Dandy-Walker malformation-facial hemangioma syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας Dandy-Walker-αιμαγγειωμάτων προσώπου	
1566	Dandy-Walker malformation-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας Dandy-Walker-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
1566		DWM with postaxial polydactyly		DWM με μεταξονική πολυδακτυλία
1566		Pierquin syndrome		Σύνδρομο Pierquin
1568	X-linked intellectual disability-Dandy-Walker malformation-basal ganglia disease-seizures syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-δυσπλασίας Dandy-Walker-νόσου βασικών γαγγλίων-σπασμών	
1568		Pettigrew Syndrome		Σύνδρομο Pettigrew
1569	De Sanctis-Cacchione syndrome		Σύνδρομο De Sanctis-Cacchione	
1569		Xeroderma pigmentosum with neurologic manifestation		Μελαγχρωματική ξηροδερμία με νευρολογική εκδήλωση
1570	Symbrachydactyly of hands and feet		Συμβραχυδακτυλία χειρών και ποδών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1570		De Smet-Fabry-Fryns syndrome		Σύνδρομο De Smet-Fabry-Fryns
1571	Knobloch syndrome		Σύνδρομο Knobloch	
1571		Knobloch-Layer syndrome		Σύνδρομο Knobloch-Layer
1571		Retinal detachment-occipital encephalocele syndrome		Σύνδρομο αποκόλλησης αμφιβληστροειδούς-ινιακής εγκεφαλοκήλης
1572	OBSOLETE: Common variable immunodeficiency		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια	
1572		OBSOLETE: CVID		CVID
1573	Hypotrichosis with juvenile macular degeneration		Υποτρίχωση με νεανική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
1573		HJMD		HJMD
1573		Hypotrichosis with juvenile macular dystrophy		Υποτρίχωση με νεανική δυστροφία της ωχράς κηλίδας
1574	Retinal degeneration-nanophthalmos-glaucoma syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής εκφύλισης-νανόφθαλμου-γλαυκώματος	
1574		Mackay-Shek-Carr syndrome		Σύνδρομο Mackay-Shek-Carr
1575	OBSOLETE: Infantile striatthalamic degeneration		Βρεφική ραβδωτοθαλαμική εκφύλιση	
1576	Infantile bilateral striatal necrosis		Βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
1576		IBSN		IBSN
1576		Infantile striatonigral degeneration		Βρεφική ραβδωτομέλαινα εκφύλιση
1576		Infantile striatonigral necrosis		Βρεφική ραβδωτομέλαινα νέκρωση
1577	OBSOLETE: Infantile thalamic degeneration		Βρεφική θαλαμική εκφύλιση	
1578	Pterin-4 alpha-carbinolamine dehydratase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδατάσης της πτερινο-4 αλφα-καρβινολαμίνης	
1578		Hyperphenylalaninemia due to dehydratase deficiency		Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας αφυδατάσης
1578		Hyperphenylalaninemia due to pterin-4-alpha-carbinolamine dehydratase deficiency		Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας της αφυδατάσης της πτερινο-4 αλφα-καρβινολαμίνης
1578		Hyperphenylalaninemia with primapterinuria		Υπερφαινυλαλανιναιμία με πριμαπτερινουρία
1580	Distal deletion 10p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 10p	
1580		Distal monosomy 10p		Περιφερική μονοσωμία 10p
1580		Monosomy 10pter		Μονοσωμία 10pter
1580		Telomeric deletion 10p		Τελομερική έλλειψη 10p
1581	Non-distal deletion 10q syndrome		Σύνδρομο μη-περιφερικής έλλειψης 10q	
1581		Non-distal monosomy 10q		Μη περιφερική μονοσωμία 10q
1581		Non-telomeric monosomy 10q		Μη-τελομερική μονοσωμία 10q
1587	Monosomy 13q14 syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 13q14	
1587		Del(13)(q14)		Del(13)(q14)
1587		Deletion 13q14		Έλλειψη 13q14



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1590	Distal deletion 13q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 13q	
1590		13q32 deletion		13q32 έλλειψη
1590		Deletion 13q32		Έλλειψη 13q32
1590		Distal monosomy 13q		Περιφερική μονοσωμία 13q
1590		Monosomy 13q32		Μονοσωμία 13q32
1590		Telomeric deletion 13q		Τελομερική έλλειψη 13q
1596	Distal deletion 15q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 15q	
1596		15q26 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 15q26
1596		Distal monosomy 15q		Περιφερική μονοσωμία 15q
1596		Monosomy 15q26		Μονοσωμία 15q26
1596		Telomeric 15q deletion syndrome		Σύνδρομο τελομερικής έλλειψης 15q
1597	Distal deletion 17q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 17q	
1597		Distal monosomy 17q		Περιφερική μονοσωμία 17q
1597		Monosomy 17qter		Μονοσωμία 17qter
1597		Telomeric deletion 17q		Τελομερική έλλειψη 17q
1598	Monosomy 18p syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 18p	
1598		18p- syndrome		Σύνδρομο 18p-
1598		De Grouchy syndrome type 1		Σύνδρομο De Grouchy τύπου 1
1600	Monosomy 18q syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 18q	
1600		18q deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 18q
1600		18q- syndrome		18q- σύνδρομο
1600		De Grouchy syndrome type 2		Σύνδρομο De Grouchy τύπου 2
1600		Deletion 18q		έλλειψη 18q
1606	1p36 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 1p36	
1606		Del(1)(p36)		Del(1)(p36)
1606		Deletion 1p36		Έλλειψη 1p36
1606		Deletion 1pter		Έλλειψη 1pter
1606		Monosomy 1p36		Μονοσωμία 1p36
1606		Monosomy 1pter		Μονοσωμία 1pter
1606		Subtelomeric 1p36 deletion		Υποτελομερική έλλειψη 1p36
1611	OBSOLETE: Deletion 20p		Έλλειψη 20p	
1611		OBSOLETE: Monosomy 20p		Μονοσωμία 20p
1617	Developmental delay-language impairment-dopa responsive dystonia-parkinsonism syndrome due to 2q24 microdeletion		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-γλωσσικής διαταραχής-δυστονίας-παρκινσονισμού ανταποκρινόμενα σε δopa λόγω μικροέλλειψης 2q24	
1617		Del(2)(q24)		Del(2)(q24)
1617		Monosomy 2q24		Μονοσωμία 2q24
1620	Distal deletion 3p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 3p	
1620		3p deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 3p
1620		3p- syndrome		Σύνδρομο 3p-
1620		Distal monosomy 3p		Περιφερική μονοσωμία 3p
1620		Monosomy 3pter		Μονοσωμία 3pter
1620		Telomeric monosomy 3p		Τελομερική έλλειψη 3p
1621	3q13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q13	
1621		Del(3)(q13)		Del(3)(q13)
1621		Monosomy 3q13		Μονοσωμία 3q13
1625	OBSOLETE: Deletion 4q		Έλλειψη 4q	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1625		OBSOLETE: Monosomy 4q		Μονοσωμία 4q
1627	Deletion 5q35 syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 5q35	
1627		Del (5)(q35)		Del (5)(q35)
1627		Del (5)(qter)		Del (5)(qter)
1627		Distal 5q deletion		Περιφερική έλλειψη 5q
1627		Monosomy 5q35		Μονοσωμία 5q35
1627		Telomeric deletion 5q		Τελομερική έλλειψη 5q
1636	Distal monosomy 7q36 syndrome		Σύνδρομο περιφερικής μονοσωμίας 7q36	
1636		Distal deletion 7q36		Περιφερική έλλειψη 7q37
1636		Monosomy 7qter		Μονοσωμία 7qter
1636		Telomeric deletion 7q36		Τελομερική έλλειψη 7q36
1642	Distal deletion 9p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 9p	
1642		Distal monosomy 9p		Περιφερική μονοσωμία 9p
1642		Monosomy 9pter		Μονοσωμία 9pter
1642		Telomeric deletion 9p		Τελομερική έλλειψη 9p
1643	Xp22.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xp22.3	
1643		Del(X)(p23)		Del(X)(p23)
1646	Chromosome Y microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης χρωμοσώματος Y	
1646		Male infertility due to chromosome Y microdeletion		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω μικροέλλειψης του χρωμοσώματος Y
1646		Microdeletion of the AZF region on the Y chromosome		Μικροελλείψεις της περιοχής AZF στο χρωμόσωμα Y
1647	Oculocerebrocutaneous syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλοδερματικό σύνδρομο	
1647		Delleman syndrome		Σύνδρομο Delleman
1647		Delleman-Oorthuys syndrome		Σύνδρομο Delleman-Oorthuys
1647		Leichtman-Wood-Rohn syndrome		Σύνδρομο Leichtman-Wood-Rohn
1647		OCCS		OCCS
1647		Orbital cyst with cerebral and focal dermal malformations		Κύστη κόγχου με εγκεφαλικές και εστιακές δερματικές δυσπλασίες
1648	NON RARE IN EUROPE: Dementia with Lewy body		Άνοια με σωματία Lewy	
1648		NON RARE IN EUROPE: Cortical Lewy body disease		Νόσος των φλοιωδών σωματίων Lewy
1648		NON RARE IN EUROPE: Diffuse Lewy body disease		Διάχυτη νόσος με σωματία Lewy
1648		NON RARE IN EUROPE: DLB		DLB
1648		NON RARE IN EUROPE: Lewy body dementia		Άνοια με σωματία Lewy
1651	OBSOLETE: Dennis-Cohen syndrome		Σύνδρομο Dennis-Cohen	
1652	Dent disease		Ασθένεια του Dent	
1652		Dent syndrome		Σύνδρομο Dent
1652		Low-molecular-weight proteinuria with hypercalciuria and nephrocalcinosis		Πρωτεϊνουρία χαμηλού μοριακού βάρους με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση
1652		Renal Fanconi syndrome with nephrocalcinosis and renal stones		Νεφρικό σύνδρομο Fanconi με νεφροασβέστωση και πέτρες στα νεφρά



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1652		X-linked recessive hypercalciuric hypophosphatemic rickets		Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη υπερασβεστιουρική υποφωσφαϊκή ραχίτιδα
1652		X-linked recessive nephrolithiasis		Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νεφρολιθίαση
1653	Dentin dysplasia		Δυσπλασία οδοντίνης	
1653		DD		DD
1654	OBSOLETE: Natal teeth-intestinal pseudoobstruction-patent ductus syndrome		Σύνδρομο γενεθλίων οδόντων-εντερικής ψευδοαπόφραξης-ανοικτού αρτηριακού πόρου	
1655	Müllerian derivatives-lymphangiectasia-polydactyly syndrome		Σύνδρομο μύλλερειων παραγών-λεμφαγγειεκτασίας-πολυδακτυλίας	
1655		Urioste syndrome		Σύνδρομο Urioste
1656	Dermatitis herpetiformis		Ερπητοειδής δερματίτιδα	
1656		Duhring-Brocq disease		Νόσος των Duhring-Brocq
1657	Dermatoosteolysis, Kirghizian type		Δερματοοστεόλυση, τύπος Κιργιζίας	
1658	Absence of fingerprints-congenital milia syndrome		Σύνδρομο απουσίας δακτυλικών αποτυπωμάτων-συγγενών κεγχρίων	
1658		Absence of dermatoglyphics-congenital milia syndrome		Σύνδρομο απουσίας δερματογλυφικών-συγγενών κεγχρίων
1658		Baird syndrome		Σύνδρομο Baird
1658		Basan-Baird syndrome		Σύνδρομο Basan-Baird
1659	Dermatoleukodystrophy		Δερματολευκοδυστροφία	
1659		Cutis laxa-leukodystrophy		Δερματόλυση [Δερματοχάλαση]-λευκοδυστροφία
1660	Dermodontodysplasia		Δερμοοδοντοδυσπλασία	
1661	X-linked corneal dermoid		Φυλοσύνδετη δερμοειδής κύστη του κερατοειδούς	
1661		Corneal dystrophy epithelial-short stature syndrome		Σύνδρομο επιθηλιακής κερατοειδικής δυστροφίας-χαμηλού αναστήματος
1661		Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz syndrome		Σύνδρομο Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz
1662	Restrictive dermopathy		Περιοριστική δερματοπάθεια	
1662		Lethal hyperkeratosis-contracture syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρων υπερκερατώσεων-μυϊκών βραχύνσεων
1662		Lethal restrictive dermopathy		Θανατηφόρος περιοριστική δερματοπάθεια
1662		Lethal tight skin-contracture syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου σφιχτού δέρματος-μυϊκών βραχύνσεων
1664	OBSOLETE: Embryonary disorganization syndrome		Σύνδρομο εμβρυονικής αποδιοργάνωσης	
1665	Sporadic fetal brain disruption sequence		Σποραδική εμβρυική ακολουθία διάσπασης του εγκεφάλου	
1666	Dextrocardia		Δεξιοκαρδία	
1667	Wolcott-Rallison syndrome		Σύνδρομο Wolcott – Rallison	
1667		Early-onset diabetes mellitus with multiple epiphyseal dysplasia		Πρώιμης έναρξης σακχαρώδης διαβήτης με πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1667		WRS		WRS
1670	Chronic diarrhea with villous atrophy		Χρόνια διάρροια με ατροφία λαχνών	
1671	Split cord malformation type I		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, τύπος I	
1671		Diastematomyelia		Διαστηματομυελία
1671		SCM type 1		SCM τύπου 1
1671		SCM type I		SCM τύπου I
1671		Split cord malformation type 1		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού τύπου 1
1672	Diencephalic syndrome		Διεγκεφαλικό σύνδρομο	
1672		Diencephalic cachexia		Διεγκεφαλική καχεξία
1672		Diencephalic syndrome of childhood		Διεγκεφαλικό σύνδρομο παιδικής ηλικίας
1672		Diencephalic syndrome of emaciation		Διεγκεφαλικό σύνδρομο ισχνότητας
1672		Russell diencephalic cachexia		Διεγκεφαλική καχεξία Russell
1672		Russell syndrome		Σύνδρομο Russell
1674	Digitorenocerebral syndrome		Δακτυλονεφροεγκεφαλικό σύνδρομο	
1674		DRC syndrome		Σύνδρομο DRC
1674		Eronen-Somer-Gustafsson syndrome		Σύνδρομο Eronen-Somer-Gustafsson
1675	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διωδροπυριμιδίνης	
1675		Familial pyrimidinemia		Οικογενής πυριμιδιναιμία
1676	Idiopathic pulmonary artery dilatation		Ιδιοπαθής διάταση πνευμονικής αρτηρίας	
1677	Familial idiopathic dilatation of the right atrium		Οικογενής ιδιοπαθής διάταση του δεξιού κόλπου	
1678	Dincsoy-Salih-Patel syndrome		Σύνδρομο Dincsoy-Salih-Patel	
1678		Facial dysmorphism-ambiguous genitalia-hypopituitarism-short limbs syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου-ασαφών γεννητικών οργάνων-υποϋποφυσισμού-βραχέων άκρων
1679	Diphtheria		Διφθερίτιδα	
1680	OBSOLETE: Spastic diplegia, infantile type		Σπαστική διπληγία, βρεφικός τύπος	
1680		OBSOLETE: Little syndrome		Σύνδρομο Little
1681	Diprosopus		Διπροσωπία	
1681		Craniofacial duplication		Κρανιοπροσωπικός διπλασιασμός
1681		Diprosopia		Διπροσωπία
1682	Arterial dissection-lentiginosis syndrome		Σύνδρομο αρτηριακού διαχωρισμού-εφηλίδωσης	
1683	Distichiasis-congenital heart defects-peripheral vascular anomalies syndrome		Σύνδρομο διστοιχίας-συγγενών καρδιακών βλαβών-περιφερικών αγγειακών ανωμαλιών	
1685	Distomatosis		Διστομάτωση	
1685		Distomiasis		Διστομίαση
1685		Fluke infection		Λοίμωξη από τρηματώδεις σκώληκες
1686	Cardiac diverticulum		Καρδιακό εκκόλτωμα	
1692	Mosaic trisomy 1 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 1	
1692		Mosaic trisomy chromosome 1		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 1
1692		Trisomy 1 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1695	Non-distal duplication 10q syndrome		Σύνδρομο μη-περιφερικού δπλασιασμού 10q	
1695		Non-distal trisomy 10q		Μη περιφερική τρισωμία 10q
1695		Non-telomeric trisomy 10q		Μη-τελομερική τρισωμία 10q
1698	Mosaic trisomy 12 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 12	
1698		Mosaic trisomy chromosome 12		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 12
1698		Trisomy 12 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 12
1699	Trisomy 12p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 12p	
1699		Duplication 12p		Διπλασιασμός 12p
1702	Non-distal duplication 13q syndrome		Σύνδρομο μη-περιφερικού δπλασιασμού 13q	
1702		Non-distal trisomy 13q		Μη περιφερική τρισωμία 13q
1702		Non-telomeric trisomy 13q		Μη-τελομερική τρισωμία 13q
1703	Mosaic trisomy 14 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 14	
1703		Mosaic trisomy chromosome 14		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 14
1703		Trisomy 14 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 14
1705	Distal duplication 14q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δπλασιασμού 14q	
1705		Telomeric duplication 14q		Τελομερικός διπλασιασμός 14q
1705		Trisomy 14qter		Τρισωμία 14qter
1706	Mosaic trisomy 15 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 15	
1706		Mosaic trisomy chromosome 15		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 15
1706		Trisomy 15 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 15
1707	Distal duplication 15q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δπλασιασμού 15q	
1707		Distal trisomy 15q		Περιφερική τρισωμία 15q
1707		Telomeric duplication 15q		Τελομερικός διπλασιασμός 15q
1707		Trisomy 15qter		Τρισωμία 15qter
1708	Mosaic trisomy 16 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 16	
1708		Mosaic trisomy chromosome 16		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 16
1708		Trisomy 16 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 16
1711	Mosaic trisomy 17 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 17	
1711		Mosaic trisomy chromosome 17		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 17
1711		Trisomy 17 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 17
1713	17p11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2	
1713		Potocki-Lupski syndrome		Σύνδρομο Potocki-Lupski
1713		Trisomy 17p11.2		Τρισωμία 17p11.2
1715	Trisomy 18p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 18p	
1715		Duplication 18p		Διπλασιασμός 18p
1715		Duplication of the short arm of chromosome 18		Διπλασιασμός του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 18



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1715		Trisomy of the short arm of chromosome 18		Τρισωμία του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 18
1716	Distal duplication 18q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 18q	
1716		Distal trisomy 18q		Περιφερική τρισωμία 18q
1716		Telomeric duplication 18q		Τελομερικός διπλασιασμός 18q
1716		Trisomy 18qter		Τρισωμία 18qter
1717	Distal duplication 19q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 19q	
1717		Distal trisomy 19q		Περιφερική τρισωμία 19q
1717		Telomeric duplication 19q		Τελομερικός διπλασιασμός 19q
1717		Trisomy 19qter		Τρισωμία 19qter
1723	Mosaic trisomy 2 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 2	
1723		Mosaic trisomy chromosome 2		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 2
1723		Trisomy 2 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 2
1724	Mosaic trisomy 20 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 20	
1724		Mosaic trisomy chromosome 20		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 20
1724		Trisomy 20 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 20
1727	22q11.2 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού 22q11.2	
1727		22q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 22q11.2
1727		Dup(22)(q11)		Dup(22)(q11)
1727		Duplication 22q11.2		Διπλασιασμός 22q11.2
1727		Trisomy 22q11.2		Τρισωμία 22q11.2
1738	Trisomy 4p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 4p	
1738		Duplication 4p		Διπλασιασμός 4p
1738		Duplication of the short arm of chromosome 4		Διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
1738		Trisomy of the short arm of chromosome 4		Τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
1739	OBSOLETE: Duplication 4q		Διπλασιασμός 4q	
1739		OBSOLETE: Trisomy 4q		Τρισωμία 4q
1742	Trisomy 5p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 5p	
1742		Duplication 5p		Διπλασιασμός 5p
1742		Duplication of the short arm of chromosome 5		Διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
1742		Trisomy of the short arm of chromosome 5		Τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
1745	Distal duplication 6p syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 6p	
1745		Distal trisomy 6p		Περιφερική τρισωμία 6p
1745		Telomeric duplication 6p		Τελομερικός διπλασιασμός 6p
1745		Trisomy 6pter		Τρισωμία 6pter
1747	Mosaic trisomy 7 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 7	
1747		Mosaic trisomy chromosome 7		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 7
1747		Trisomy 7 mosaicism		Μωσαϊκισμός τρισωμίας 7
1752	Trisomy 8q syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 8q	
1752		Duplication 8q		Διπλασιασμός 8q



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1756	Caudal duplication		Ουραίος διπλασιασμός	
1756		Dipygus		Διπυγία
1756		Split notochord syndrome		Σύνδρομο διαχωρισμού νωτιαίας χορδής
1757	Fibular dimelia-diplopodia syndrome		Σύνδρομο περνιαίας διμελίας - διπλοποδίας	
1757		Leg duplication-mirror foot syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού κάτω άκρων- άκρων ποδών δίκην καθρέπτη
1759	Thoraco-abdominal enteric duplication		Θωρακο-κοιλιακός εντερικός διπλασιασμός	
1762	Proximal Xq28 duplication syndrome		Σύνδρομο εγγύς διπλασιασμού Xq28	
1762		MECP2 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού MECP2
1762		X-linked intellectual disability syndrome, Lubs type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, τύπου Lubs
1764	Familial dysautonomia		Οικογενής δυσαυτονομία	
1764		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 3		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 3
1764		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type III		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου III
1764		HSAN3		HSAN3
1764		Riley-Day syndrome		Σύνδρομο Riley-Day
1765	OBSOLETE: Dyschondrosteosis-nephritis syndrome		Σύνδρομο δυσχονδροστέωσης-νεφρίτιδας	
1766	Dysequilibrium syndrome		Σύνδρομο αστάθειας	
1766		CAMRQ syndrome		Σύνδρομο CAMRQ
1766		Cerebellar ataxia-intellectual disability-dysequilibrium syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-νοητικής υστέρησης-δυσισορροπίας
1766		Non-progressive cerebellar ataxia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μη προοδευτικής παρεγκεφαλιδικής αταξίας-νοητικής υστέρησης
1766		Uner Tan syndrome		Σύνδρομο Uner Tan
1766		UTS		UTS
1767	Familial progressive vestibulocochlear dysfunction		Οικογενής προοδευτική αιθουσαιοκοχλιακή δυσλειτουργία	
1768	Familial caudal dysgenesis		Οικογενής ουραία δυσγενεσία	
1768		Rudd-Klimek syndrome		Σύνδρομο Rudd-Klimek
1770	XY type gonadal dysgenesis-associated anomalies syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών που σχετίζεται με τη γοναδική δυσγένεση τύπου XY	
1772	45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis		Μικτή γοναδική δυσγενεσία 45, X/46, XY	
1772		45,X/46,XY MGD		45,X/46,XY MGD
1772		45,X0/46,XY MGD		45,X0/46,XY MGD
1772		45,X0/46,XY mixed gonadal dysgenesis		45,X0/46,XY μικτή γοναδική δυσγενεσία
1773	Sacroccygeal dysgenesis association		Συνδυασμός ιεροκοκκυγικής δυσγενεσίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1775	Dyskeratosis congenita		Συγγενής δυσκεράτωση	
1775		DC		DC
1775		DKC		DKC
1775		Zinsser-Engman-Cole syndrome		Σύνδρομο Zinsser-Engman-Cole
1777	Temtamy syndrome		Σύνδρομο Temtamy	
1777		Craniofacial dysmorphism-coloboma-corpor callosum agenesis syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-οφθαλμικού κολοβώματος-αγενεσίας του μεσολοβίου
1777		Temtamy-Shalash syndrome		Σύνδρομο Temtamy-Shalash
1778	Facial dysmorphism-shawl scrotum-joint laxity syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-όσχεου δίκην εσάρπας-χαλαρότητας αρθρώσεων	
1778		Seaver-Cassidy syndrome		Σύνδρομο Seaver-Cassidy
1779	Dysmorphism-cleft palate-loose skin syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-υπερωισχιστίας-χαλαρού δέρματος	
1780	Thakker-Donnai syndrome		Σύνδρομο Thakker-Donnai	
1780		Dysmorphism-multiple structural anomalies syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-πολλαπλών δομικών ανωμαλιών
1782	Dysosteosclerosis		Δυσοστεοσκλήρυνση	
1784	Acrofrontofacionasal dysostosis		Ακρομετωποπροσωπορινική δυσόστωση	
1784		Richieri-Costa-Colletto syndrome		Σύνδρομο Richieri-Costa-Colletto
1786	Acrofacial dysostosis, Catania type		Ακροπροσωπική δυσόστωση, τύπος Catania	
1786		Opitz-Caltabiano syndrome		Σύνδρομο Opitz-Caltabiano
1787	Acrofacial dysostosis, Palagonia type		Ακροπροσωπική δυσόστωση, τύπου Palagonia	
1788	Acrofacial dysostosis, Rodríguez type		Ακροπροσωπική δυσόστωση, τύπος Rodríguez	
1789	OBSOLETE: Craniofacial dysostosis-arthrogyrosis-progeroid appearance syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόστωσης-αρθρογρύπωσης-προγηροειδούς εμφάνισης	
1789		OBSOLETE: Van Biervliet-Hendrickx-van Ertbruggen syndrome		Σύνδρομο Van Biervliet-Hendrickx-van Ertbruggen
1790	Hypomandibular faciocranial dysostosis		Υπογναθική προσωποκρανιακή δυσόστωση	
1791	Frontofacionasal dysplasia		Μετωποπροσωπορινική δυσπλασία	
1791		Gollop syndrome		Σύνδρομο Gollop
1792	Humero-spinal dysostosis		Βραχιονοσπονδυλική δυσόστωση	
1794	Oculomaxillofacial dysostosis		Οφθαλμογναθοπροσωπική δυσόστωση	
1794		Richieri-Costa-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Richieri-Costa-Gorlin
1795	OBSOLETE: Peripheral dysostosis		Περιφερική δυσόστωση	
1797	Autosomal dominant spondylocostal dysostosis		Αυτοσωμική επικρατής σπονδυλοπλευρική δυσόστωση	
1797		Autosomal dominant spondylocostal dysplasia		Αυτοσωμική επικρατής σπονδυλοπλευρική δυσπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1798	Craniofacial dysostosis-diaphyseal hyperplasia syndrome		Δυσόστωση, τύπος Stanescu	
1798		Autosomal dominant osteosclerosis, Stanescu type		Αυτοσωμική επικρατής οστεοσκληρυνση, τύπος Stanescu
1798		Dysostosis, Stanescu type		Δυσόστωση, τύπος Stanescu
1798		Stanescu osteosclerosis		Οστεοσκληρυνση Stanescu
1799	Familial developmental dysphasia		Οικογενής αναπτυξιακή δυσφασία	
1799		Billard-Toutain-Maheut syndrome		Σύνδρομο Billard-Toutain-Maheut
1799		FOXP2-associated dysphasia		FOXP2-σχετιζόμενη δυσφασία
1800	OBSOLETE: Craniofaciocervical osteoglyphic dysplasia		Κρανιοπροσωποαυχενική οστεογλυφική δυσπλασία	
1800		OBSOLETE: Bazopoulou-Kyrkanidou syndrome		Σύνδρομο Bazopoulou-Kyrkanidou
1801	Kyphomelic dysplasia		Κυφομελική δυσπλασία	
1802	Ghosal hematodiaphyseal dysplasia		Αιματοδιαφυσιακή δυσπλασία Ghosal	
1802		Diaphyseal dysplasia-anemia syndrome		Σύνδρομο διαφυσιακής δυσπλασίας-αναιμίας
1802		Ghosal syndrome		Σύνδρομο Ghosal
1803	Thoracomelic dysplasia		Θωρακομελική δυσπλασία	
1803		Rivera-Perez-Salas syndrome		Σύνδρομο Rivera-Perez-Salas
1803		Thoracolumbar dysplasia, Rivera type		Θωρακομελική δυσπλασία, τύπος Rivera
1804	Dyssegmental dysplasia-glaucoma syndrome		Σύνδρομο δυσστηματικής δυσπλασίας-γλαυκώματος	
1806	Ectodermal dysplasia-blindness syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-τύφλωσης	
1807	Focal facial dermal dysplasia type III		Εστιακή δερματική δυσπλασία του προσώπου τύπος III	
1807		FFDD type III		FFDD τύπου III
1807		FFDD3		FFDD3
1807		Focal facial dermal dysplasia 3, Setleis type		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου 3, τύπου Setleis
1807		Setleis syndrome		Σύνδρομο Setleis
1808	Hidrotic ectodermal dysplasia, Christianson-Fourie type		Ιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Christianson-Fourie	
1808		Christianson-Fourie syndrome		Σύνδρομο Christianson-Fourie
1809	Hidrotic ectodermal dysplasia, Halal type		Ιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Halal	
1809		Halal-Setton-Wang syndrome		Σύνδρομο Halal-Setton-Wang
1809		Trichodysplasia-abnormal dermatoglyphics-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο τριχοδυσπλασίας-ανώμαλων δερματογλυφικών-νοητικής υστέρησης
1810	Autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia		Αυτοσωμική επικρατής υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
1810		AD-HED		AD-HED



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1811	Odontomicronychia dysplasia		Οδοντομικρονυχιακή δυσπλασία	
1812	Ectodermal dysplasia-intellectual disability-central nervous system malformation syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νοητικής υστέρησης-δυσπλασιών του κεντρικού νευρικού συστήματος	
1816	Leukomelanoderma-infantilism-intellectual disability-hypodontia-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο λευκομελανοδερμίας-παιδισμού-νοητικής υστέρησης-υποδοντίας-υποτρίχωσης	
1816		Berlin syndrome		Σύνδρομο Berlin
1816		Ectodermal dysplasia, Berlin type		εξωδερμική δυσπλασία, τύπος Berlin
1818	Ectodermal dysplasia, trichoodontoonychial type		εξωδερμική δυσπλασία, τριχοοδοντοονυχιαίος τύπος	
1819	OBSOLETE: Epimetaphyseal skeletal dysplasia		Επιμεταφυσαϊκή σκελετική δυσπλασία	
1822	Dysplasia epiphysealis hemimelica		Επιφυσαϊκή ημιμελική δυσπλασία	
1822		Trevor disease		Νόσος Trevor
1823	OBSOLETE: Localized epiphyseal dysplasia		Εντοπισμένη επιφυσαϊκή δυσπλασία	
1824	Lowry-Wood syndrome		Σύνδρομο Lowry-Wood	
1824		Epiphyseal dysplasia-microcephaly-nystagmus syndrome		Σύνδρομο επιφυσαϊκής δυσπλασίας-μικροκεφαλίας-νυσταγμού
1825	Epiphyseal dysplasia-hearing loss-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιφυσαϊκής δυσπλασίας-απώλειας ακοής-δυσμορφισμού	
1825		Epiphyseal dysplasia-deafness-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιφυσαϊκής δυσπλασίας-κώφωσης-δυσμορφισμού
1825		Finucane-Kurtz-Scott syndrome		Σύνδρομο Finucane-Kurtz-Scott
1826	Frontometaphyseal dysplasia		Μετωπομεταφυσαϊκή δυσπλασία	
1827	Acromelic frontonasal dysplasia		Ακρομελική μετωπορινική δυσπλασία	
1827		Acromelic frontonasal dysostosis		Ακρομελική μετωπορινική δυσόστωση
1827		AFND		AFND
1827		Toriello syndrome		Σύνδρομο Toriello
1830	Schimke immuno-osseous dysplasia		Ανοσο-οστική δυσπλασία Schimke	
1830		Schimke syndrome		Σύνδρομο Schimke
1830		Spondyloepiphyseal dysplasia-nephrotic syndrome		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία-νεφρωσικό σύνδρομο
1831	De Hauwere syndrome		Σύνδρομο De Hauwere	
1831		De Hauwere-Chitty syndrome		Σύνδρομο De Hauwere-Chitty
1831		Iris dysplasia-hypertelorism-deafness syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ίριδας-υπερτελορισμού-κώφωσης
1831		Iris dysplasia-hypertelorism-hearing loss syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ίριδας-υπερτελορισμού-απώλειας ακοής
1832	Osteosclerotic bone dysplasia		Θανατηφόρος οστεοσκληρυντική δυσπλασία των οστών	
1832		Raine syndrome		Σύνδρομο Raine



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1834	Axial mesodermal dysplasia spectrum		Φάσμα δυσπλασίας του αξονικού μεσοδέρματος	
1834		Blastogenesis defect		Βλάβη της βλαστογένεσης
1834		Russell-Weaver-Bull syndrome		Σύνδρομο Russell-Weaver-Bull
1836	Mesomelic dysplasia, Kantaputra type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kantaputra	
1836		Kantaputra mesomelic dysplasia		Μεσομελική δυσπλασία Kantaputra
1836		MDK		MDK
1836		Mesomelic dysplasia, Thai type		Μεσομελική δυσπλασία, Ταϊλανδέζικος τύπος
1837	Metaphyseal chondrodysplasia, Rosenberg type		Σύνδρομο ωλένιας μεταφυσιακής δυσπλασίας	
1837		Rosenberg-Lohr syndrome		Σύνδρομο Rosenberg-Lohr
1838	Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis		Μεταφυσιακή δυσπλασία χωρίς υποτρίχωση	
1838		Cartilage-hair hypoplasia-like-skeletal dysplasia without hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο τύπου υποπλασίας χόνδρων-τριχών-σκελετικής δυσπλασίας χωρίς υποτρίχωση
1839	Hereditary mucoepithelial dysplasia		Κληρονομική βλεννοεπιθηλιακή δυσπλασία	
1839		Urban-Schossler-Spohn syndrome		Σύνδρομο Urban-Schossler-Spohn
1842	Bone dysplasia, lethal Holmgren type		Δυσπλασία οστών, θανατηφόρος τύπος Holmgren	
1842		Autosomal recessive lethal chondrodysplasia, round femoral inferior epiphysis type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη θανατηφόρος χονδροδυσπλασία, τύπος στρογγυλής κάτω μηριαίας επίφυσης
1844	OBSOLETE: Bone dysplasia, Azouz type		Οστική δυσπλασία, τύπος Azouz	
1848	Renal agenesis, bilateral		Νεφρική αγενεσία, αμφοτερόπλευρη	
1849	OBSOLETE: Infundibulopelvic stenosis-multicystic kidney syndrome		Σύνδρομο στένωσης νεφρικής πυέλου-πολυκυστικών νεφρών	
1850	Renal dysplasia-megalocystis-sirenomelia syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-μεγακύστης-σειρηνομελίας	
1850		Selig-Benacerraf-Greene syndrome		Σύνδρομο Selig-Benacerraf-Greene
1851	Multicystic dysplastic kidney		Πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	
1851		MCDK		MCDK
1851		Multicystic renal dysplasia		Πολυκυστική νεφρική δυσπλασία
1852	X-linked retinal dysplasia		Φυλοσύνδετη αμφιβληστροειδική δυσπλασία	
1855	Spondyloenchondrodysplasia		Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία	
1855		SPENCD		SPENCD
1855		Spondyloenchondromatosis		Σπονδυλοεγχονδρωμάτωση
1855		Spondylometaphyseal dysplasia with enchondromatous changes		Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία με εγχονδρωματώδεις μεταβολές



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1856	Spondyloperipheral dysplasia-short ulna syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοπεριφερικής δυσπλασίας- βραχείας ωλένης	
1858	Skeletal dysplasia-epilepsy-short stature syndrome		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας- επιληψίας-χαμηλού αναστήματος	
1858		Gurrieri-Sammito-Bellussi syndrome		Σύνδρομο Gurrieri-Sammito-Bellussi
1860	Thanatophoric dysplasia type 1		Θανατηφόρος δυσπλασία τύπου 1	
1860		TD1		TD1
1860		Thanatophoric dwarfism type 1		Θανατηφόρος νανισμός τύπου 1
1861	Thoracic dysplasia-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο θωρακικής δυσπλασίας-υδροκεφάλου	
1863	NON RARE IN EUROPE: Trochlear dysplasia		Δυσπλασία της τροχιλίας	
1863		NON RARE IN EUROPE: Femoral trochlear groove insufficiency		Ανεπάρκεια της μηριαίας τροχιλιακής αύλακας
1863		NON RARE IN EUROPE: Hypoplasia of the femoral trochlea		Υποπλασία της μηριαίας τροχιλίας
1864	OBSOLETE: Congenital valvular dysplasia		Συγγενής βαλβιδική δυσπλασία	
1865	Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker type		Δυσμηματική δυσπλασία, τύπος Silverman-Handmaker	
1866	Focal, segmental or multifocal dystonia		Εστιακή, τμηματική ή πολυεστιακή δυστονία	
1867	Hereditary bullous dystrophy, macular type		Κληρονομική πομφολυγώδης δυστροφία, κηλιδώδους τύπου	
1871	Progressive cone dystrophy		Προοδευτική δυστροφία κωνίων	
1871		Cone dystrophy		Δυστροφία κωνίων
1872	Cone rod dystrophy		Δυστροφία κωνίων-ραβδίων	
1873	Jalili syndrome		Σύνδρομο Jalili	
1873		Cone rod dystrophy-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο δυστροφίας κωνίων ραβδίων-ατελούς αδαμαντινογένεσης
1875	Congenital muscular dystrophy-infantile cataract-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-βρεφικού καταρράκτη-υπογοναδισμού	
1875		Bassoe syndrome		Σύνδρομο Bassoe
1876	Oculogastrointestinal muscular dystrophy		Οφθαλμογαστρεντερική μυϊκή δυστροφία	
1876		Visceral myopathy-familial external ophthalmoplegia syndrome		Σύνδρομο σπλαγχνικής μυοπάθειας-οικογενούς εξωτερικής οφθαλμοπληγίας
1877	Muscular dystrophy-white matter spongiosis syndrome		Σύνδρομο μυϊκής δυστροφίας-σπογγίωσης λευκής ουσίας	
1878	TRIM32-related limb-girdle muscular dystrophy R8		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R8, TRIM32-σχετιζόμενη	
1878		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2H		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2H
1878		LGMD due to TRIM32 deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας TRIM32
1878		LGMD type 2H		LGMD τύπου 2H
1878		LGMD2H		LGMD2H



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1878		Limb-girdle muscular dystrophy due to TRIM32 deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας TRIM32
1878		Limb-girdle muscular dystrophy type 2H		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2H
1878		Sarcotubular myopathy		Σαρκοσωληνιακή μυοπάθεια
1878		TRIM32-related LGMD R8		TRIM32-σχετιζόμενη LGMD R8
1879	Melorheostosis with osteopoikilosis		Μελορεοστέωση με οστεοποικίλωση	
1879		Mixed sclerosing bone dystrophy		Μικτή οστεοσκληρυντική δυστροφία
1879		MSBD syndrome		Σύνδρομο MSBD
1880	Ebstein malformation of the tricuspid valve		Δυσπλασία Ebstein της τριγλώχινας βαλβίδας	
1880		Ebstein anomaly of the tricuspid valve		Ανωμαλία Ebstein της τριγλώχινας βαλβίδας
1882	Hypohidrotic ectodermal dysplasia-hypothyroidism-ciliary dyskinesia syndrome		Σύνδρομο υπιδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-υποθυρεοειδισμού-δυσκινσίας κροσσών	
1882		ANOTHER syndrome		Σύνδρομο ANOTHER
1882		HEDH syndrome		Σύνδρομο HEDH
1883	Ectodermal dysplasia-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας κώφωσης	
1883		Ectodermal dysplasia-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
1884	Ectopia lentis-chorioretinal dystrophy-myopia syndrome		Σύνδρομο εκτοπίας φακού-χοριοαμφιβληστροειδικής δυστροφίας-μυωπίας	
1884		Noble-Bass-Sherman syndrome		Σύνδρομο Noble-Bass-Sherman
1885	Isolated ectopia lentis		Μεμονωμένη εκτοπία φακού	
1885		Ectopia lentis syndrome		Σύνδρομο εκτοπίας φακού
1885		Familial ectopia lentis		Οικογενής εκτοπία φακού
1888	Ectrodactyly-ectodermal dysplasia without clefting syndrome		Σύνδρομο εκτρωδακτυλίας-εξωδερμικής δυσπλασίας χωρίς σχιστία	
1888		EEC syndrome without cleft lip/palate		Σύνδρομο EEC χωρίς σχιστία χείλους/υπερώας
1889	Ectrodactyly-cleft palate syndrome		Σύνδρομο εκτρωδακτυλίας-υπερωισχιστίας	
1889		ECP syndrome		Σύνδρομο ECP
1891	Intellectual disability-spasticity-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπαστικότητας-εκτρωδακτυλίας	
1891		Jancar syndrome		Σύνδρομο Jancar
1892	Ectrodactyly-polydactyly syndrome		Σύνδρομο εκτρωδακτυλίας-πολυδακτυλίας	
1894	Ectrodactyly-spina bifida-cardiopathy syndrome		Σύνδρομο εκτρωδακτυλίας-δισχιδούς ράχης-καρδιοπάθειας	
1894		Kasznica-Carlson-Coppedge syndrome		Σύνδρομο Kasznica-Carlson-Coppedge
1895	Edinburgh malformation syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας του Εδιμβούργου	
1895		Typus Edinburgensis		Τύπος Εδιμβούργου (Typus Edinburgensis)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1896	EEC syndrome		Σύνδρομο EEC	
1896		Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο εκτρωδακτυλίας-εξωδερμικής δυσπλασίας-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας
1897	EEM syndrome		Σύνδρομο EEM	
1897		Ectodermal dysplasia-ectrodactyly-macular dystrophy syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-εκτρωδακτυλίας-δυστροφίας ωχράς κηλίδας
1899	Arthrochalasia Ehlers-Danlos syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Αρθροχαλασία	
1899		aEDS		aEDS
1899		Arthrochalasia EDS		Αρθροχαλασία EDS
1899		Arthrochalasia multiplex congenita		Συγγενής πολλαπλή αρθροχαλασία
1899		EDS VII		EDS VII
1899		Ehlers-Danlos syndrome type 7		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7
1899		Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, αρθροχαλασικού τύπου
1900	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome due to lysyl hydroxylase 1 deficiency		Κυφосκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos λόγω ανεπάρκειας της λυσυλ-υδροξυλάσης 1	
1900		Cutis hyperelastica		Υπερελαστικό δέρμα
1900		EDS VIA		EDS VIA
1900		Ehlers-Danlos syndrome type 6A		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 6A
1900		kEDS-PLD1		kEDS-PLD1
1900		Kyphoscoliotic EDS due to lysyl hydroxylase 1 deficiency		Κυφосκολιωτικό EDS λόγω ανεπάρκειας λυσυλ υδροξυλάσης 1
1900		Lysyl hydroxylase-deficient EDS		EDS με ανεπάρκεια λυσυλ υδροξυλάσης
1900		Ocular-scoliotic EDS		Οφθαλμικό-σκολιωτικό EDS
1901	Dermatosparaxis Ehlers-Danlos syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, Δερματοσπάραξη	
1901		dEDS		dEDS
1901		Dermatosparaxis EDS		Δερματοσπάραξη EDS
1901		Ehlers-Danlos syndrome type 7C		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7C
1901		Human dermatosparaxis EDS VIIC		Ανθρώπινη δερματοσπάραξη EDS VIIC
1902	Ehrlichiosis		Ερlichίωση	
1906	Fetal valproate spectrum disorder		Φάσμα διαταραχών του εμβρύου από βαλπροϊκό	
1906		Fetal valproate syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από βαλπροϊκό
1906		Fetal valproic acid syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από βαλπροϊκό οξύ
1906		Valproic acid embryopathy		Εμβρυοπάθεια από βαλπροϊκό οξύ
1908	Aminopterin/methotrexate embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από αμινοπτερίνη/μεθοτρεξάτη	
1908		Aminopterin embryopathy syndrome		Σύνδρομο εμβρυοπάθειας από αμινοπτερίνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1908		Fetal aminopterin syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο αμινοπτερίνης
1909	Indomethacin embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από ινδομεθακίνη	
1909		Fetal indomethacin syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο ινδομεθακίνης
1910	Fetal iodine syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από ιώδιο	
1911	Cocaine embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από κοκαΐνη	
1911		Fetal cocaine syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο κοκαΐνης
1912	Fetal hydantoin syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από υδαντοΐνη	
1912		Fetal dihydantoin syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από διυδαντοΐνη
1912		Phenytoin embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από φαινυτοΐνη
1913	Fetal trimethadione syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από τριμεθαδιόνη	
1914	Vitamin K antagonist embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ	
1914		di Sala syndrome		Σύνδρομο di Sala
1914		Vitamin K antagonist embryopathy		Εμβρυοπάθεια από ανταγωνιστές της βιταμίνης Κ
1914		Warfarin embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από βαρφαρίνη
1914		Warfarin embryopathy		Εμβρυοπάθεια από βαρφαρίνη
1915	Fetal alcohol syndrome		Εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο	
1915		Alcohol-related birth defects		Συγγενείς βλάβες που σχετίζονται με το αλκοόλ
1915		Alcohol-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το αλκοόλ
1915		ARBD		ARBD
1915		ARND		ARND
1915		FAS		FAS
1915		FASD		FASD
1915		Fetal alcohol spectrum disorders		Διαταραχές του φάσματος του εμβρυϊκού αλκοολικού συνδρόμου
1916	Diethylstilbestrol syndrome		Σύνδρομο διαιθυλστυλβεστρόλης	
1916		DES embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια DES
1916		DES syndrome		Σύνδρομο DES
1916		Diethylstilbestrol embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια διαιθυλστυλβεστρόλης
1916		Distilbene embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια διστυλβενίου
1917	Fetal methylmercury syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από μεθυλδράγγυρο	
1917		Congenital Minamata disease		Συγγενής νόσος Minamata
1917		Fetal methylmercury poisoning		Εμβρυϊκή δηλητηρίαση από μεθυλδράγγυρο
1917		Intrauterine methylmercury poisoning		Ενδομήτρια δηλητηρίαση από μεθυλδράγγυρο
1917		Prenatal methylmercury poisoning		Προγεννητική δηλητηρίαση από μεθυλδράγγυρο
1918	Fetal minoxidil syndrome		Εμβρυικό σύνδρομο από μινοξιδίλη	
1918		Minoxidil antenatal exposure		Προγεννητική έκθεση σε μινοξιδίλη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1919	Phenobarbital embryopathy		Εμβρυοπάθεια από φαινοβαρβιτάλη	
1920	Toluene embryopathy		Εμβρυοπάθεια από τολουένιο	
1923	Methimazole embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια από μεθιμαζόλη	
1923		Methimazole/carbimazole embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια μεθιμαζόλης/καρβιμαζόλης
1923		Methimazole/carbimazole embryopathy		Εμβρυοπάθεια μεθιμαζόλης/καρβιμαζόλης
1923		MMI/CMZ embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια MMI/CMZ
1923		MMI/CMZ embryopathy		Εμβρυοπάθεια MMI/CMZ
1926	Diabetic embryopathy		Διαβητική εμβρυοπάθεια	
1926		Diabetes-induced teratogenicity		Τερατογένεση που προκαλείται από διαβήτη
1927	Emery-Nelson syndrome		Σύνδρομο Emery-Nelson	
1927		Hand and foot deformity-flat facies syndrome		Σύνδρομο παραμορφώσεων χειρών και ποδών-επίπεδου προσώπου
1928	Congenital lobar emphysema		Συγγενές λοβώδες εμφύσημα	
1928		Congenital lobar hyperinflation		Συγγενής λοβώδης υπερδιάταση
1928		Infantile lobar hyperinflation		Νεογνική λοβώδης υπερδιάταση
1929	Rasmussen subacute encephalitis		Υποξεία εγκεφαλίτιδα Rasmussen	
1929		Rasmussen syndrome		Σύνδρομο Rasmussen
1930	Herpes simplex virus encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό του απλού έρπητα	
1930		Herpes simplex meningo-encephalitis		Μηνιγγο-εγκεφαλίτιδα από απλό έρπητα
1930		Herpes simplex neuroinvasion		Νευροεισβολή από απλό έρπητα
1930		Herpetic encephalitis		Ερπητική εγκεφαλίτιδα
1930		HSE		HSE
1930		HSV encephalitis		HSV εγκεφαλίτιδα
1930		HSVE		HSVE
1931	Frontal encephalocele		Μετωπιαία εγκεφαλοκήλη	
1931		Anterior encephalocele		Πρόσθια εγκεφαλοκήλη
1933	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση	
1933		Booth-Haworth-Dilling syndrome		Σύνδρομο Booth-Haworth-Dilling
1933		Mitochondrial encephalomyopathy-aminoacidopathy syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής εγκεφαλομυοπάθειας-αμινοοξεοπάθειας
1933		mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria		Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεθυλομαλονική οξέωση
1934	Early infantile developmental and epileptic encephalopathy		Πρώιμη βρεφική αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1934		Early infantile epileptic encephalopathy with suppression-bursts		Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με καταστολή της φλοιικής δραστηριότητας με εκφορτίσεις
1934		EIDEE		EIDEE
1934		Ohtahara syndrome		Σύνδρομο Ohtahara
1935	Early myoclonic encephalopathy		Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια	
1935		Early myoclonic encephalopathy with suppression-bursts		Πρώιμη μυοκλονική εγκεφαλοπάθεια με καταστολή της φλοιικής δραστηριότητας με εκφορτίσεις
1937	Eng-Strom syndrome		Σύνδρομο Eng-Strom	
1937		Short stature-locking fingers syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κλειδωμένων δακτύλων
1939	OBSOLETE: Envenomization by Bothrops lanceolatus		Δηλητηρίαση από Bothrops lanceolatus	
1939		OBSOLETE: Envenomization by the Martinique lancehead viper		Δηλητηρίαση από την τριγωνοκέφαλη οχιά της Μαρτινίκας
1940	Shoulder and thorax deformity-congenital heart disease syndrome		Σύνδρομο παραμορφώσεων ώμων και θώρακος-συγγενούς καρδιοπάθειας	
1941	Juvenile absence epilepsy		Νεανική αφαιρετική επιληψία	
1941		JAE		JAE
1942	Epilepsy with myoclonic-atonic seizures		Επιληψία με μυοκλονικούς-ατονικούς σπασμούς	
1942		Doose syndrome		Σύνδρομο Doose
1942		EMAS		EMAS
1942		EMaTS		EMaTS
1942		Epilepsy with myoclonic-astatic seizures		Επιληψία με μυοκλονικούς-αστατικούς σπασμούς
1942		MAE		MAE
1942		Myoclonic atonic epilepsy		Μυοκλονική ατονική επιληψία
1942		Myoclonic-astatic epilepsy in early childhood		Μυοκλονική-αστατική επιληψία της πρώιμης παιδικής ηλικίας
1943	Early-onset progressive encephalopathy with migrant continuous myoclonus		Πρώιμης έναρξης προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με μεταναστευτικές συνεχείς μυοκλονίες	
1945	Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes		Αυτοπεριοριζόμενη επιληψία με κεντροκροταφικές αιχμές	
1945		BECRS		BECRS
1945		BECTS		BECTS
1945		Benign epilepsy of childhood with centrotemporal spikes		Καλοήθης επιληψία της παιδικής ηλικίας με κεντροκροταφικές αιχμές
1945		Benign familial epilepsy of childhood with rolandic spikes		Καλοήθης οικογενής επιληψία της παιδικής ηλικίας με ρολάνδειες αιχμές
1945		Benign rolandic epilepsy		Καλοήθης ρολάνδειος επιληψία
1945		BRE		BRE



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1945		Centrotemporal epilepsy		Κεντροκροταφική επιληψία
1945		Rolandic epilepsy		Ρολάνδειος επιληψία
1945		SeLECTS		SeLECTS
1946	Amelocerebrohypohidrotic syndrome		Αδαμαντινοεγκεφαλοϋπιδρωτικό σύνδρομο	
1946		Epilepsy-dementia-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-άνοιας-ατελούς αδαμαντινογένεσης
1946		Kohlschütter-Tönz syndrome		Σύνδρομο Kohlschütter-Tönz
1947	Northern epilepsy		Επιληψία του Βορρά	
1947		CLN8 disease, Northern epilepsy variant		Νόσος CLN8, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947		NCL, Northern epilepsy variant		NCL, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947		Neuronal ceroid lipofuscinosis, Northern epilepsy variant		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση, παραλλαγή επιληψίας του Βορρά
1947		Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type		Σύνδρομο προοδευτικής επιληψίας-νοητικής υστέρησης, φινλανδικού τύπου
1948	Epilepsy-microcephaly-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-μικροκεφαλίας-σκελετικής δυσπλασίας	
1948		Battaglia-Neri syndrome		Σύνδρομο Battaglia-Neri
1949	Self-limited neonatal epilepsy		Αυτοπεριοριζόμενη νεογνική επιληψία	
1949		Benign familial neonatal convulsions		Καλοήθεις οικογενείς νεογνικές επιληπτικές κρίσεις
1949		Benign familial neonatal epilepsy		Καλοήθεις οικογενής νεογνική επιληψία
1949		Benign familial neonatal seizures		Καλοήθεις οικογενείς νεογνικοί σπασμοί
1949		BFNS		BFNS
1949		SeLNE		SeLNE
1951	Epilepsy-telangiectasia syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-τηλαγγειεκτασίας	
1952	Epiphyseal stippling-osteoclastic hyperplasia syndrome		Δυσπλασία Pacman	
1952		Pacman dysplasia		Δυσπλασία Pacman
1954	Congenital lethal erythroderma		Συγγενής θανατηφόρος ερυθροδερμία	
1955	Spinocerebellar ataxia type 34		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 34	
1955		Erythrokeratoderma with ataxia		Ερυθροκερατοδερμία με αταξία
1955		SCA34		SCA34
1955		Spinocerebellar ataxia and erythrokeratoderma		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία και ερυθροκερατοδερμία
1956	OBSOLETE: Erythromelalgia		Ερυθρομελαλγία	
1957	Esthesioneuroblastoma		Αισθησιονευροβλάστωμα	
1957		Olfactory neuroblastoma		Οσφρητικό νευροβλάστωμα
1959	Evans syndrome		Σύνδρομο Evans	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1959		Autoimmune hemolytic anemia and autoimmune thrombocytopenia		Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία και αυτοάνοση θρομβοκυτταροπενία
1959		Immune pancytopenia		Άνοση παγκυτταροπενία
1962	Exostoses-anetoderma-brachydactyly type E syndrome		Σύνδρομο εξοστώσεων-ανετοδερμίας-βραχυδακτυλίας τύπου E	
1964	Extrasystoles-short stature-hyperpigmentation-microcephaly syndrome		Σύνδρομο εκτακτοσυστολών - χαμηλού αναστήματος-υπερμελάγχρωσης-μικροκεφαλίας	
1964		Char-Douglas-Dungan syndrome		Σύνδρομο Char-Douglas-Dungan
1968	Flat face-microstomia-ear anomaly syndrome		Σύνδρομο επίπεδου προσώπου-μικροστομίας-ανωμαλιών των ωτών	
1968		Blepharophimosis-telecanthus-microstomia syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-τηλέκανθου-μικροστομίας
1968		Simosa craniofacial syndrome		Κρανιοπροσωπικό σύνδρομο Simosa
1968		Simosa-Penhaszadeh-Bustos syndrome		Σύνδρομο Simosa-Penhaszadeh-Bustos
1969	Facial dysmorphism-anorexia-cachexia-eye and skin anomalies syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανορεξίας-καχεξίας-ανωμαλιών οφθαλμών και δέρματος	
1969		FACES syndrome		Σύνδρομο FACES
1969		Friedman-Goodman syndrome		Σύνδρομο Friedman-Goodman
1970	Facial dysmorphism-macrocephaly-myopia-Dandy-Walker malformation syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-μακροκεφαλίας-μυωπίας-δυσπλασίας Dandy-Walker	
1972	Lethal faciocardiomelic dysplasia		Θανατηφόρος προσωποκαρδιομελική δυσπλασία	
1973	Faciocardiorenal syndrome		Προσωποκαρδιοεφρικό σύνδρομο	
1973		Eastman-Bixler syndrome		Σύνδρομο Eastman-Bixler
1974	Autosomal recessive faciogenital syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο προσωποδακτυλογεννητικό σύνδρομο	
1974		Aarskog-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Aarskog
1974		Facio-digito-genital syndrome, Kuwait type		Προσωπο-δακτυλο-γεννητικό σύνδρομο, τύπος Κουβέιτ
1974		Teebi-Naguib-Alawadi syndrome		Σύνδρομο Teebi-Naguib-Alawadi
1979	Lipodystrophy due to peptidic growth factors deficiency		Λιποδυστροφία λόγω ανεπάρκειας πεπτιδικών αυξητικών παραγόντων	
1979		Combined insulin, insulin-like growth factor 1 (IGF1) and epidermal growth factor (EGF) deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια ινσουλίνης, αυξητικού παράγοντα τύπου ινσουλίνης 1 (IGF1), και επιδερμικού αυξητικού παράγοντα (EGF)
1979		Hoepffner-Dreyer-Reimers syndrome		Σύνδρομο Hoepffner-Dreyer-Reimers



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1979		Werner-like syndrome due to combined growth factor deficiency		Σύνδρομο τύπου Werner λόγω συνδυασμένης ανεπάρκειας αυξητικών παραγόντων
1980	Bilateral striopallidodentate calcinosis		Αμφοτερόπλευρες ραβδωτωχοροδοντωτές ασβεστώσεις	
1980		BSPDC		BSPDC
1980		Cerebrovascular ferrocacinosis		Εγκεφαλοαγγειακή αιδηρασβέστωση
1980		Idiopathic basal ganglia calcification		Ιδιοπαθής ασβέστωση των βασικών γαγγλίων
1980		PFBC		PFBC
1980		Primary familial brain calcification		Πρωτοπαθής οικογενής ασβέστωση του εγκεφάλου
1981	Fanconi syndrome-ichthyosis-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-δυσμορφισμού-συνδρόμου Fanconi	
1981		Deal-Barrat-Dillon syndrome		Σύνδρομο Deal-Barrat-Dillon
1983	NON RARE IN EUROPE: Chronic fatigue syndrome		Σύνδρομο χρόνιας κόπωσης	
1983		NON RARE IN EUROPE: Chronic fatigue immune dysfunction syndrome		Σύνδρομο χρόνιας κόπωσης και δυσλειτουργίας του ανοσοποιητικού συστήματος
1983		NON RARE IN EUROPE: Myalgic encephalomyelitis		Μυαλγική εγκεφαλομυελίτιδα
1984	Fechtner syndrome		Σύνδρομο Fechtner	
1984		Alport syndrome with leukocyte inclusions and macrothrombocytopenia		Σύνδρομο Alport με λευκοκυτταρικά έγκλειστα και μακροθρομβοπενία
1986	Gollop-Wolfgang complex		Σύμπλεγμα Gollop-Wolfgang	
1986		Bifid femur-monodactylous ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο δισχιδούς μηριαίου οστού-μονοδακτυλικής εκτρωδακτυλίας
1987	Isolated femoral agenesis/hypoplasia		Μηριαία αγενεσία/υποπλασία	
1987		CFD		CFD
1987		CSF		CSF
1987		Isolated congenital femoral deficiency		Μεμονωμένη συγγενής μηριαία ανεπάρκεια
1987		Isolated congenital short femur		Μεμονωμένο συγγενές βραχύ μηριαίο οστό
1987		Isolated femoral intercalary meromelia		Μεμονωμένη έλλειψη ενδιάμεσου τμήματος του μηριαίου οστού
1988	Femoral-facial syndrome		Μηρο-προσωπικό σύνδρομο	
1988		Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome		Σύνδρομο μηριαίας υποπλασίας-ασυνήθιστων προσωπείων
1988		FFS		FFS
1988		FHUFs		FHUFs
1991	Cleft lip with or without cleft palate		Χειλοσχιστία με ή χωρίς υπερωισχιστία	
1991		Tessier cleft number 1,2		Σχιστία αριθμού Tessier 1,2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
1993	Pai syndrome		Σύνδρομο Pai	
1993		Median cleft of the upper lip-corporpus callosum lipoma-midline facial cutaneous polyps syndrome		Σύνδρομο μέσης σχιστίας του άνω χειλούς-λιπώματος μεσολοβίου-δερματικών πολυπόδων μέσης γραμμής προσώπου
1995	Cleft lip-retinopathy syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας-αμφιβληστροειδοπάθειας	
1995		Ausems-Wittebol Post-Hennekam syndrome		Σύνδρομο Ausems-Wittebol Post-Hennekam
1995		Cleft lip-cone rod dystrophy syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας-δυστροφίας κωνίων ραβδίων
1995		Cleft lip-progressive retinopathy syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας-προοδευτικής αμφιβληστροειδοπάθειας
1997	Blepharo-cheilo-odontic syndrome		Βλεφαρο-χειλο-οδοντικό σύνδρομο	
1997		BCD syndrome		Σύνδρομο BCD
1997		Blepharocheilodontic syndrome		Βλεφαροχειλοδοντικό σύνδρομο
1997		Clefting-ectropion-conical teeth syndrome		Σύνδρομο σχιστίας-εκτρόπιου-κωνικών δοντιών
1997		Ectropion inferior-cleft lip and/or palate syndrome		Σύνδρομο εκτρόπιου κάτω βλεφάρου-χειλοεσχιστίας ή/και υπερωιοεσχιστίας
1997		Elschnig syndrome		Σύνδρομο Elschnig
1997		Lagophthalmia-cleft lip and palate syndrome		Σύνδρομο λαγοφθαλμίας-χειλοεσχιστίας και υπερωιοεσχιστίας
2001	Cleft lip/palate-intestinal malrotation-cardiopathy syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας/υπερωιοεσχιστίας-ανώμαλης στροφής του εντέρου-καρδιοπάθειας	
2001		McPherson-Clemens syndrome		Σύνδρομο McPherson-Clemens
2003	Cleft lip/palate-deafness-sacral lipoma syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας/υπερωιοεσχιστίας-κώφωσης-λιπώματος ιεράς χώρας	
2003		Cleft lip/palate-hearing loss-sacral lipoma syndrome		Σύνδρομο χειλοεσχιστίας/υπερωιοεσχιστίας-απώλειας ακοής-λιπώματος ιεράς χώρας
2003		Lowry-Yong syndrome		Σύνδρομο Lowry-Yong
2004	Laryngotracheoesophageal cleft		Λαρυγγοτραχειοοισοφαγική σχισμή	
2004		Laryngo-tracheo-esophageal cleft		Λαρυγγο-τραχειο-οισοφαγική σχισμή
2004		Laryngo-tracheo-esophageal diastema		Λαρυγγο-τραχειο-οισοφαγικό διάστημα
2004		LC		LC
2004		LTEC		LTEC
2005	OBSOLETE: Laryngo-tracheo-esophageal cleft-pulmonary hypoplasia syndrome		Σύνδρομο λαρυγγο-τραχειο-οισοφαγικής σχισμής-πνευμονικής υποπλασίας	
2005		OBSOLETE: Novak syndrome		Σύνδρομο Novak
2006	Median cleft lip/mandible		Μέση χειλοεσχιστία/σχιστία της κάτω γνάθου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2006		Median cleft lower facial stage		Μέση σχιστία του κατώτερου επιπέδου του προσώπου
2006		Median cleft of the lower lip and mandible		Μέση σχιστία του κάτω χείλους και της κάτω γνάθου
2006		Median mandibular cleft		Μέση σχιστία της κάτω γνάθου
2007	Alar cartilages hypoplasia-coloboma-telecanthus syndrome		Υποπλασία πτερυγοειδών χόνδρων-οφθαλμικό κολόβωμα-τηλέκανθος	
2008	Acrocardiofacial syndrome		Ακροκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο	
2008		ACFS		ACFS
2008		CCGE syndrome		Σύνδρομο CCGE
2008		Cleft palate-cardiac defect-genital anomalies-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-καρδιακών βλαβών-γεννητικών βλαβών-εκτρωδακτυλίας
2010	Cleft palate-stapes fixation-oligodontia syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-καθήλωσης του αναβολέα-ολιγοδοντίας	
2013	Cleft palate-large ears-small head syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-μεγάλων αυτιών-μικρού κεφαλιού	
2013		Say-Barber-Hobbs syndrome		Σύνδρομο Say-Barber-Hobbs
2014	Cleft palate		Υπερωισχιστία	
2015	Cleft palate-short stature-vertebral anomalies syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-χαμηλού αναστήματος-σπονδυλικών ανωμαλιών	
2015		Mathieu-De Broca-Bony syndrome		Σύνδρομο Mathieu-De Broca-Bony
2016	Cleft palate-lateral synechia syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-πλάγιων συνεχειών	
2016		CPLS syndrome		Σύνδρομο CPLS
2017	Sternal cleft		Στερνική σχισμή	
2017		Cleft sternum		Σχισμή του στέρνου
2017		Sternum bifidum		Διασχιδές στέρνο
2019	Femur-fibula-ulna complex		Σύμπλεγμα μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης	
2019		Femur-fibula-ulna dysostosis		Δυσόστωση μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης
2019		Femur-fibula-ulna syndrome		Σύνδρομο μηριαίου οστού-περόνης-ωλένης
2019		FFU complex		Σύμπλεγμα FFU
2020	Congenital fiber-type disproportion myopathy		Συγγενής μυοπάθεια δυσαναλογίας ινώδους τύπου	
2020		CFTDM		CFTDM
2021	Fibrochondrogenesis		Ίνοχονδρογένεση	
2022	Endocardial fibroelastosis		Ενδοκαρδιακή ινοελάστωση	
2022		Endomyocardial fibroelastosis		Ενδομυοκαρδιακή ινοελάστωση
2023	Undifferentiated pleomorphic sarcoma		Αδιαφοροποίητο πλειομορφικό σάρκωμα	
2023		UPS		UPS
2024	Hereditary gingival fibromatosis		Κληρονομική ινωμάτωση των ούλων	
2024		Autosomal dominant gingival fibromatosis		Αυτοσωμική επικρατής ινωμάτωση των ούλων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2024		Autosomal dominant gingival hyperplasia		Αυτοσωμική επικρατής υπερπλασία των ούλων
2024		Hereditary gingival hyperplasia		Κληρονομική υπερπλασία των ούλων
2025	Gingival fibromatosis-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-δυσμορφισμού προσώπου	
2026	Gingival fibromatosis-hypertrichosis syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-υπερτρίχωσης	
2026		CGHT		CGHT
2026		Congenital generalized hypertrichosis terminalis		Συγγενής γενικευμένη τελική υπερτρίχωση
2026		Hirsutism-congenital gingival hyperplasia syndrome		Σύνδρομο δασυτριχισμού-συγγενούς υπερπλασίας των ούλων
2026		Hypertrichosis with or without gingival hyperplasia		Υπερτρίχωση με ή χωρίς υπερπλασία των ούλων
2027	Gingival fibromatosis-progressive deafness syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής κώφωσης	
2027		Gingival fibromatosis-progressive hearing loss syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-προοδευτικής απώλειας ακοής
2027		Jones syndrome		Σύνδρομο Jones
2028	Juvenile hyaline fibromatosis		Νεανική υαλοειδής ινωμάτωση	
2028		Murray-Puretic-Drescher syndrome		Σύνδρομο Murray-Puretic-Drescher
2028		Puretic syndrome		Σύνδρομο Puretic
2029	Multiple non-ossifying fibromatosis		Πολλαπλή μη οστεοποιός ινωμάτωση	
2029		Jaffe-Campanacci syndrome		Σύνδρομο Jaffe-Campanacci
2030	Fibrosarcoma		Ινοσάρκωμα	
2031	Hepatic fibrosis-renal cysts-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ηπατικής ίνωσης-νεφρικών κύστεων-νοητικής υστέρησης	
2031		Thompson-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Thompson-Baraitser
2032	Idiopathic pulmonary fibrosis		Ιδιοπαθής πνευμονική ίνωση	
2032		IPF		IPF
2033	OBSOLETE: Multifocal muscular fibrosis-obstructed vessels syndrome		Σύνδρομο πολυεστιακής μυϊκής ίνωσης-αποφραγμένων αγγείων	
2034	Filariasis		Φιλαρίαση	
2035	Lymphatic filariasis		Λεμφική φιλαρίαση	
2036	Scalp-ear-nipple syndrome		Σύνδρομο τριχωτού κεφαλής-ώτων-θηλών	
2036		Finlay-Marks syndrome		Σύνδρομο Finlay-Marks
2037	Congenital aortopulmonary window		Συγγενές αορτοπνευμονικό παράθυρο	
2037		Congenital aortopulmonary artery fistula		Συγγενές συρίγγιο αορτοπνευμονικής αρτηρίας
2037		Congenital aortopulmonary septal defect		Συγγενής βλάβη διαχωρισμού αορτοπνευμονικής
2038	Pulmonary arteriovenous malformation		Πνευμονική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
2038		PAVM		PAVM
2039	Congenital systemic arteriovenous fistula		Συγγενές συστηματικό αρτηριοφλεβικό συρίγγιο	
2040	Congenital respiratory-biliary fistula		Συγγενές αναπνευστικό-χολικό συρίγγιο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2041	Coronary arterial fistula		Στεφανιαίο αρτηριακό συρίγγιο	
2042	OBSOLETE: Tracheo-esophageal fistula-hypospadias syndrome		Σύνδρομο τραχειο-οισοφαγικού συριγγίου-υποσπαδία	
2044	Floating-Harbor syndrome		Σύνδρομο Floating-Harbor	
2045	FLOTCH syndrome		Σύνδρομο FLOTCH	
2045		Leukonychia totalis-trichilemmal cysts-ciliary dystrophy syndrome		Σύνδρομο ολικής λευκωνυχίας-τριχειληματικών κύστεων-δυστροφίας κροσσών
2047	Flynn-Aird syndrome		Σύνδρομο Flynn-Aird	
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome		Σύνδρομο Foix-Chavany-Marie	
2048		Bilateral anterior opercular syndrome		Σύνδρομο αμφοτεροπλευρης πρόσθιας καλύπτρας της νήσου
2048		Facio-pharyngo-glossal diplegia with automatic-voluntary movement dissociation		Προσωπο-φαρυγγο-γλωσσική διπληγία με διαχωρισμό αυτόματων-εκούσιων κινήσεων
2048		Facio-pharyngo-glossomasticatory diplegia		Προσωπο-φαρυγγο-γλωσσο-μασητική διπληγία
2050	Cole-Carpenter syndrome		Σύνδρομο Cole-Carpenter	
2050		Bone fragility-craniosynostosis-proptosis-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών-κρανιοσυνωστέωσης-πρόπτωσης οφθαλμού-υδροκεφάλου
2051	Fraser-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Fraser	
2052	Fraser syndrome		Σύνδρομο Fraser	
2052		Cryptophthalmos-syndactyly syndrome		Σύνδρομο κρυπτόφθαλμου - συνδακτυλίας
2053	Freeman-Sheldon syndrome		Σύνδρομο Freeman-Sheldon	
2053		Craniocarpotarsal dysplasia		Κρανιοκαρποταρσική δυσπλασία
2053		Craniocarpotarsal dystrophy		Κρανιοκαρποταρσική δυστροφία
2053		Distal arthrogryposis type 2A		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 2A
2053		Freeman-Burian syndrome		Σύνδρομο Freeman-Burian
2053		Whistling face syndrome		Σύνδρομο σφυριστικού προσώπου
2054	OBSOLETE: Osteochondritis of tarsal/metatarsal bone		Οστεοχονδρίτιδα των ταρσικών/μεταταρσικών οστών	
2055	Growth deficiency-brachydactyly-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο αυξητικής ανεπάρκειας-βραχυδακτυλίας-δυσμορφισμού	
2055		Frias syndrome		Σύνδρομο Frias
2056	Essential fructosuria		Ιδιοπαθής φρουκτοζουρία	
2056		Fructokinase deficiency		Ανεπάρκεια της φρουκτοκινάσης
2056		Ketohexokinase deficiency		Ανεπάρκεια της κετοεξοκινάσης
2057	Blepharophimosis-ptosis-esotropia-syndactyly-short stature syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης - βλεφαρόπτωσης - εσωτροπίας - συνδακτυλίας - χαμηλού αναστήματος	
2057		Frydman-Cohen-Karmon syndrome		Σύνδρομο Frydman-Cohen-Karmon



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2058	Fryns-Smeets-Thiry syndrome		Σύνδρομο Fryns-Smeets-Thiry	
2059	Fryns syndrome		Σύνδρομο Fryns	
2059		Diaphragmatic hernia-facial dysmorphism-distal limb anomalies syndrome		Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-δυσμορφίας προσώπου-περιφερικών ανωμαλιών άκρων
2060	Fukuda-Miyamae-Nakata syndrome		Σύνδρομο Fukuda-Miyamae-Nakata	
2062	Progressive non-infectious anterior vertebral fusion		Προοδευτική μη-λοιμώδης πρόσθια σπονδυλική σύντηξη	
2062		Copenhagen syndrome		Σύνδρομο της Κοπεγχάγης
2062		PAVF		PAVF
2063	Splenogonadal fusion-limb defects-micrognathia syndrome		Σύνδρομο σπληνογοναδικής σύντηξης-βλαβών των άκρων-μικρογναθίας	
2063		SGFLD syndrome		Σύνδρομο SGFLD
2064	Posterior fusion of lumbosacral vertebrae-blepharoptosis syndrome		Σύνδρομο οπίσθιας σύντηξης των οσφυοϊερών σπονδύλων-βλεφαρόπτωσης	
2064		Faulk-Epstein-Jones syndrome		Σύνδρομο Faulk-Epstein-Jones
2065	Galloway-Mowat syndrome		Σύνδρομο Galloway-Mowat	
2065		Galloway syndrome		Σύνδρομο Galloway
2065		Microcephaly-hiatus hernia-nephrotic syndrome		Μικροκεφαλία-κήλη οισοφαγικού τρήματος-νεφρωσικό σύνδρομο
2065		Nephrosis-neuronal dysmigration syndrome		Σύνδρομο νέφρωσης-νευρωνικής δυσμετανάστευσης
2066	Gamma-aminobutyric acid transaminase deficiency		Ανεπάρκεια της τρανσαμινάσης του γαμμα-αμινοβουτυρικού οξέος	
2066		GABA transaminase deficiency		Ανεπάρκεια της τρανσαμινάσης του GABA
2067	GAPO syndrome		Σύνδρομο GAPO	
2067		Growth delay-alpecia-pseudoanodontia-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης-αλωπεκίας-ψευδοανοδοντίας-οπτικής ατροφίας
2069	Gastrocutaneous syndrome		Γαστροδερματικό σύνδρομο	
2070	Eosinophilic gastroenteritis		Ηωσινοφιλική γαστρεντερίτιδα	
2070		EGE		EGE
2070		Eosinophilic enteritis		Ηωσινοφιλική εντερίτιδα
2070		Eosinophilic gastroenterocolitis		Ηωσινοφιλική γαστρεντεροκολίτιδα
2072	Gaucher disease-ophthalmoplegia-cardiovascular calcification syndrome		Σύνδρομο νόσου Gaucher-οφθαλμοπληγίας-καρδιαγγειακών ασβεστώσεων	
2072		Cardiovascular Gaucher disease		Καρδιαγγειακή νόσος Gaucher
2072		Gaucher disease type 3C		Νόσος Gaucher τύπου 3C
2072		Gaucher-like disease		Νόσος τύπου Gaucher
2073	Narcolepsy type 1		Ναρκοληψία τύπου 1	
2073		Gélineau disease		Νόσος Gélineau
2073		Hypocretin/orexin deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας υποκρετίνης/ορεξίνης
2073		Narcolepsy-cataplexy		Ναρκοληψία-καταπληξία
2074	Gemignani syndrome		Σύνδρομο Gemignani	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2074		Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής αταξίας-μυατροφίας-κώφωσης
2074		Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής αταξίας-μυατροφίας-απώλειας ακοής
2075	Genitopalatocardiac syndrome		Γεννητικούπεριοκαρδιακό σύνδρομο	
2075		Gardner-Silengo-Wachtel syndrome		Σύνδρομο Gardner-Silengo-Wachtel
2076	X-linked intellectual disability-epilepsy syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
2077	German syndrome		Σύνδρομο German	
2077		Hypotonia-arthrogryposis-facial dysmorphism-lymphedema syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-αρθρογρύπωσης-δυσμορφισμού προσώπου-λεμφοειδήματος
2078	Geroderma osteodysplastica		Οστεοδυσπλαστικό γηρόδερμα	
2081	Cerebral gigantism-jaw cysts syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικού γιγαντισμού-γναθιαίων κύστεων	
2081		Cramer-Niederdelmann syndrome		Σύνδρομο Cramer-Niederdelmann
2083	Prominent glabella-microcephaly-hypogenitalism syndrome		Σύνδρομο προεξέχοντος μεσόφρουου-μικροκεφαλίας-υπογοναδισμού	
2083		MacDermot-Winter syndrome		Σύνδρομο MacDermot-Winter
2084	Glaucoma-ectopia lentis-microspherophakia-stiff joints-short stature syndrome		Σύνδρομο γλαυκώματος-εκτοπίας φακού-μικροσφαιροφακίας-δύσκαμπτων αρθρώσεων-χαμηλού αναστήματος	
2084		GEMSS syndrome		Σύνδρομο GEMSS
2085	Glaucoma-sleep apnea syndrome		Σύνδρομο γλαυκώματος-υπνικής άπνοιας	
2086	Optic pathway glioma		Γλοίωμα οπτικής οδού	
2087	Glomerulonephritis-sparse hair-telangiectasis syndrome		Σύνδρομο σπειραματονεφρίτιδας-αραιών τριχών-τηλαγγειακτασιών	
2088	Fanconi-Bickel syndrome		Σύνδρομο Fanconi-Bickel	
2088		Glycogen storage disease due to GLUT2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας GLUT2
2088		Glycogenosis due to GLUT2 deficiency		Διαταραχή γλυκογένεσης λόγω ανεπάρκειας GLUT2
2088		GSD due to GLUT2 deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης GSD λόγω ανεπάρκειας GLUT2
2089	Glycogen storage disease due to hepatic glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου	
2089		Glycogen storage disease due to liver glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου του ήπατος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2089		Glycogen storage disease type 0a		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 0a
2089		Glycogenosis type 0a		Γλυκογονίαση τύπου 0a
2089		GSD due to hepatic glycogen synthase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής συνθετάσης του γλυκογόνου
2089		GSD type 0a		GSD τύπου 0a
2090	GMS syndrome		Σύνδρομο GMS	
2090		Goniodysgenesis-intellectual disability-short stature syndrome		Σύνδρομο γωνιοδυσγενεσίας-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος
2091	Multinodular goiter-cystic kidney-polydactyly syndrome		Σύνδρομο πολυοζώδους βρογχοκήλης-κυστικού νεφρού-πολυδακτυλίας	
2091		Daneman-Davy-Mancer syndrome		Σύνδρομο Daneman-Davy-Mancer
2091		Thyroid-renal-digital anomalies		Ανωμαλίες θυρεοειδή-νεφρών-δακτύλων
2092	Focal dermal hypoplasia		Εστιακή δερμική υποπλασία	
2092		Goltz syndrome		Σύνδρομο Goltz
2092		Goltz-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Goltz-Gorlin
2095	Gorlin-Chaudhry-Moss syndrome		Σύνδρομο Gorlin-Chaudhry-Moss	
2095		Craniofacial dysostosis-genital, dental, cardiac anomalies syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόσωσης-γεννητικών, οδοντικών, καρδιακών ανωμαλιών
2095		Cranofacial dysostosis-hypertrichosis-hypoplasia of labia majora syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσόσωσης-υπερτρίχωσης-υποπλασίας μεγάλων χειλέων
2095		Dental and eye anomalies-patent ductus arteriosus-normal intelligence syndrome		Σύνδρομο οδοντικών και οφθαλμικών ανωμαλιών - ανοιχτού αρτηριακού πόρου - φυσιολογικής νοημοσύνης
2095		GCM syndrome		Σύνδρομο GCM
2097	Grant syndrome		Σύνδρομο Grant	
2098	Acromesomelic dysplasia, Grebe type		Ακρομεσομελική δυσπλασία, τύπος Grebe	
2098		Chondrodysplasia, Grebe type		Χονδροδυσπλασία, τύπος Grebe
2099	OBSOLETE: Grix-Blankenship-Peterson syndrome		Σύνδρομο Grix-Blankenship-Peterson	
2099		OBSOLETE: Craniofacial and osseous defects-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικών και οστικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης
2101	Grubben-de Cock-Borghgraef syndrome		Σύνδρομο Grubben-de Cock-Borghgraef	
2101		Developmental delay-hypotonia-extremities hypertrophy syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-υπερτροφίας των άκρων
2102	GTP cyclohydrolase I deficiency		Ανεπάρκεια της κυκλοϋδρολάσης I του GTP	
2102		GTPCH deficiency		Ανεπάρκεια GTPCH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2102		Hyperphenylalaninemia due to GTP cyclohydrolase deficiency		Υπερφαινυλαλανιναιμία λόγω ανεπάρκειας κυκλοδρολάσης GTP
2103	Guillain-Barré syndrome		Σύνδρομο Guillain-Barré	
2103		GBS		GBS
2103		Guillain-Barré-Strohl syndrome		Σύνδρομο Guillain-Barré-Strohl
2104	Dysmorphism-pectus carinatum-joint laxity syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-τροπιδοειδούς θώρακα-χαλαρότητας αρθρώσεων	
2104		Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano syndrome		Σύνδρομο Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano
2107	Hall-Riggs syndrome		Σύνδρομο Hall-Riggs	
2108	Hallermann-Streiff syndrome		Σύνδρομο Hallermann-Streiff	
2108		François dyscephalic syndrome		Δυσκεφαλικό σύνδρομο François
2108		Oculomandibulofacial syndrome		Οφθαλμογοναθοπροσωπικό σύνδρομο
2109	Hallermann-Streiff-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Hallermann-Streiff	
2109		Dennis-Fairhurst-Moore syndrome		Σύνδρομο Dennis-Fairhurst-Moore
2109		Hallermann-Streiff-François syndrome, severe form		Σύνδρομο Hallermann-Streiff-François, βαρέας μορφής
2109		Severe Hallermann-Streiff-François syndrome		Βαρύ σύνδρομο Hallermann-Streiff-François
2110	Hallux varus-preaxial polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο ραβού μεγάλου δακτύλου-προαξονικής πολυσυνδακτυλίας	
2110		Kleiner-Holmes syndrome		Σύνδρομο Kleiner-Holmes
2111	Cystic hamartoma of lung and kidney		Κυστικό αμάρτωμα πνεύμονα και νεφρού	
2111		Graham-Boyle-Troxell syndrome		Σύνδρομο Graham-Boyle-Troxell
2112	OBSOLETE: Follicular hamartoma-alopechia-cystic fibrosis syndrome		Σύνδρομο θυλακιωδών αμαρτωμάτων-αλωπεκίας-κυστικής ίνωσης	
2113	Congenital hypothalamic hamartoma syndrome		Σύνδρομο συγγενούς υποθαλαμικού αμαρτώματος	
2113		CHHS		CHHS
2114	Hip dysplasia, Beukes type		Δυσπλασία ισχίου, τύπος Beukes	
2114		Beukes familial hip dysplasia		Οικογενής δυσπλασία ισχίου Beukes
2114		BFHD		BFHD
2114		Cilliers-Beighton syndrome		Σύνδρομο Cilliers-Beighton
2114		Premature degenerative osteoarthropathy of the hip		Πρόωρη εκφυλιστική οστεοαρθροπάθεια του ισχίου
2115	Harrod syndrome		Σύνδρομο Harrod	
2115		Cranio-facio-digito-genital syndrome		Κρανιο-προσωπο-δακτυλο-γεννητικό σύνδρομο
2116	Hartnup disease		Νόσος Hartnup	
2116		Aminoaciduria, Hartnup type		Αμινοξουρία, τύπου Hartnup
2116		Hartnup disorder		Διαταραχή Hartnup
2117	Hartsfield syndrome		Σύνδρομο Hartsfield	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2117		Holoprosencephaly-ectrodactyly-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-εκτρωδακτυλίας-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας
2118	Hawkinsinuria		Σύνδρομο Hawkins	
2118		4-alpha-hydroxyphenylpyruvate hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια 4-άλφα-υδροξυφαινυλοπυρουβικής υδροξυλάσης
2118		4-HPPD deficiency		4-Έλλειψη HPPD
2118		4-hydroxyphenylpyruvic acid dioxygenase deficiency		Ανεπάρκεια διοξυγενάσης 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικού οξέος
2119	HEC syndrome		Σύνδρομο HEC	
2119		Hydrocephalus-endocardial fibroelastosis-cataract syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-ενδοκαρδιακής ινοελάστωσης-καταρράκτη
2120	OBSOLETE: Heckenlively syndrome		Σύνδρομο Heckenlively	
2122	Kaposiform hemangioendothelioma		Αιμαγγειοενδοθηλίωμα τύπου Kaposi	
2123	Multifocal infantile hemangioma with extracutaneous involvement		Διάχυτη νεογνική αιμαγγειωμάτωση	
2123		Diffuse neonatal hemangiomatosis		Διάχυτη νεογνική αιμαγγειωμάτωση
2124	Cavernous hemangiomas of face-supraumbilical midline raphe syndrome		Σύνδρομο σπαραγγωδών αιμαγγειωμάτων του προσώπου-υπερομφάλιας μέσης ραφής	
2125	Sacral hemangiomas-multiple congenital abnormalities syndrome		Σύνδρομο αιμαγγειωμάτων ιεράς χώρας-πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών	
2126	Solitary fibrous tumor		Μονήρης ινώδης όγκος/αιμαγγειοπερικύττωμα	
2126		SFT		SFT
2128	Isolated hemihyperplasia		Μεμονωμένη ημιυπερπλασία	
2128		Hemi 3 syndrome		Σύνδρομο Ημι 3
2128		Hemicorporal hypertrophy		Ημισωματική υπερτροφία
2128		Isolated hemihypertrophy		Μεμονωμένη ημιυπερτροφία
2129	OBSOLETE: Hemihypertrophy-intestinal web-corneal opacity syndrome		Σύνδρομο ημιυπερτροφίας-εντερικών μεμβρανών-θολερότητας κερατοειδούς	
2129		OBSOLETE: HIPO syndrome		Σύνδρομο HIPO
2130	Non-syndromic hemimelia		Μη συνδρομική ημιμελία	
2130		Non-syndromic longitudinal meromelia		Μη συνδρομική επιμήκης έλλειψη τμήματος των άκρων
2131	Alternating hemiplegia of childhood		Εναλλασσόμενη ημιπληγία της παιδικής ηλικίας	
2131		AHC		AHC
2132	Hemoglobin C disease		Νόσος της αιμοσφαιρίνης C	
2132		HbCC disease		Νόσος HbCC
2133	Hemoglobin E disease		Νόσος της αιμοσφαιρίνης E	
2134	Atypical hemolytic uremic syndrome		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	
2134		aHUS		aHUS
2134		Atypical HUS		Άτυπο HUS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2135	Cutaneous mastocytosis-deafness-microtia syndrome		Σύνδρομο δερματικής μαστοκυττάρωσης-κώφωσης-μικρωτίας	
2135		Cutaneous mastocytosis-hearing loss-microtia syndrome		Σύνδρομο δερματικής μαστοκυττάρωσης-απώλειας ακοής-μικρωτίας
2135		Mastocytosis-short stature-deafness syndrome		Σύνδρομο μαστοκυττάρωσης-κοντού αναστήματος-κώφωσης
2135		Mastocytosis-short stature-hearing loss syndrome		Μαστοκυττάρωση-κοντό αναστήμα-σύνδρομο απώλειας ακοής
2136	Hennekam syndrome		Σύνδρομο Hennekam	
2136		Lymphedema-lymphangiectasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο λεμφοειδήματος-λεμφαγγειεκτασιών-νοητικής υστέρησης
2137	Autoimmune hepatitis		Αυτοάνοση ηπατίτιδα	
2137		AIH		AIH
2138	46,XX ovotesticular difference of sex development		46,XX ωοθηκορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου	
2138		46,XX ovotesticular disorder of sex development		46,XX ωοθηκορχική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου
2138		46,XX ovotesticular DSD		46,XX ωοθηκορχική DSD
2139	Hernández-Aguirre Negrete syndrome		Σύνδρομο Hernández-Aguirre Negrete	
2139		Intellectual disability-epilepsy-bulbous nose syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-επιληψίας-βολβώδους ρινός
2140	Congenital diaphragmatic hernia		Συγγενής διαφραγματοκήλη	
2140		CDH		CDH
2141	Diaphragmatic defect-limb deficiency-skull defect syndrome		Σύνδρομο διαφραγματικής βλάβης-βλαβών των άκρων-κρανιακού ελλείμματος	
2141		Froster-Huch syndrome		Σύνδρομο Froster-Huch
2143	Donnai-Barrow syndrome		Σύνδρομο Donnai-Barrow	
2143		DBS/FOAR syndrome		Σύνδρομο DBS/FOAR
2143		Diaphragmatic hernia-exomphalos-hypertelorism syndrome		Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-εξόμφαλου-υπερτελορισμού
2143		Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-deafness syndrome		Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-υπερτελορισμού-μυωπίας-κώφωσης
2143		Diaphragmatic hernia-hypertelorism-myopia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-υπερτελορισμού-μυωπίας-απώλειας ακοής
2143		Facio-oculo-acoustico-renal syndrome		Προσωπο-οφθαλμο-ακουστικο-νεφρικό σύνδρομο
2143		FOAR syndrome		Σύνδρομο FOAR
2143		Holmes-Schepens syndrome		Σύνδρομο Holmes-Schepens



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2143		Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and deafness		Σύνδρομο οφθαλμικών και προσωπικών ανωμαλιών, τηλέκανθου και κώφωσης
2143		Syndrome of ocular and facial anomalies, telecanthus and hearing loss		Σύνδρομο οφθαλμικών και προσωπικών ανωμαλιών, τηλέκανθου και απώλειας ακοής
2145	Craniosynostosis, Herrmann-Opitz type		Κρανιοσυνοστέωση, τύπος Herrmann-Opitz	
2148	Lissencephaly type 1 due to doublecortin gene mutation		Λειεγκεφαλία τύπου 1 λόγω μετάλλαξης του γονιδίου της διπλοκορτίνης	
2148		X-linked lissencephaly type 1		Φυλοσύνδετη λειεγκεφαλία τύπου 1
2149	Nodular neuronal heterotopia		Οζιδιακή νευρωνική ετεροτοπία	
2150	Hirschsprung disease-type D brachydactyly syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-βραχυδακτυλίας τύπου D	
2151	Hirschsprung disease-ganglioneuroblastoma syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-γαγγλιονευροβλαστώματος	
2152	Mowat-Wilson syndrome		Σύνδρομο Mowat-Wilson	
2152		Hirschsprung disease-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-νοητικής υστέρησης
2153	Hirschsprung disease-nail hypoplasia-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-υποπλασίας ονύχων-δυσμορφισμού	
2153		Al Gazali-Donnai-Muller syndrome		Σύνδρομο Al Gazali-Donnai-Muller
2155	Hirschsprung disease-deafness-polydactyly syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-κώφωσης-πολυδακτυλίας	
2155		Hirschsprung disease-hearing loss-polydactyly syndrome		Σύνδρομο νόσου Hirschsprung-απώλειας ακοής-πολυδακτυλίας
2155		Santos-Mateus-Leal syndrome		Σύνδρομο Santos-Mateus-Leal
2156	OBSOLETE: Hirsutism-skeletal dysplasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο δασυτριχισμού-σκελετικών δυσπλασιών-νοητικής υστέρησης	
2156		OBSOLETE: Wiedemann-Oldigs-Oppermann syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Oldigs-Oppermann
2157	Histidinemia		Ιστιδιναμία	
2157		HAL deficiency		Ανεπάρκεια HAL
2157		HIS deficiency		Ανεπάρκεια του δεματίου HIS
2157		Histidase deficiency		Ανεπάρκεια ιστιδάσης
2157		Histidine ammonia-lyase deficiency		Ανεπάρκεια ιστιδινικής λυάσης αμμωνίας
2157		Histidinuria		Ιστιδινουρία
2157		Hyperhistidinemia		Υπεριστιδιναμία
2158	Histidinuria-renal tubular defect syndrome		Σύνδρομο ιστιδινουρίας-νεφρικών σωληναριακών βλαβών	
2161	OBSOLETE: Holoacardius amorphus		Άμορφο έμβρυο με πλήρη ακαρδία	
2162	Holoprosencephaly		Ολοπροσεγκεφαλία	
2162		HPE		HPE
2163	Holoprosencephaly-craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-κρανιοσυνοστέωσης	
2163		Camero-Lituania-Cohen syndrome		Camero-Lituania-Cohen σύνδρομο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2163		Genoa syndrome		Σύνδρομο Genoa
2165	Holoprosencephaly-caudal dysgenesis syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-ουραίας δυσγενεσίας	
2166	Holoprosencephaly-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο ολοπροσεγκεφαλίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
2166		Pseudo-trisomy 13 syndrome		Σύνδρομο ψευδο-τρισωμίας 13
2167	Holzgreve syndrome		Σύνδρομο Holzgreve	
2167		Cleft palate-Potter sequence-congenital heart anomalies-mesoaxial polydactyly-multiple malformations syndrome		Σύνδρομο υπερωιοσχιστίας-ακολουθίας Potter-συγγενών καρδιακών ανωμαλιών-κεντρικής πολυδακτυλίας-πολλαπλών δυσπλασιών
2167		Holzgreve-Wagner-Rehder syndrome		Σύνδρομο Holzgreve-Wagner-Rehder
2168	Homocarnosinosis		Ομοκαρνοσίνωση	
2168		Homocarnosinase deficiency		Ανεπάρκεια ομοκαρνοσινάσης
2169	Methylcobalamin deficiency type cbIE		Ανεπάρκεια μεθυλκοβαλαμίνης, τύπος cbIE	
2169		Functional methionine synthase deficiency type cbIE		Λειτουργική ανεπάρκεια συνθετάσης μεθειονίνης τύπου cableE
2170	Methylcobalamin deficiency type cbIG		Ανεπάρκεια μεθυλκοβαλαμίνης, τύπος cbIG	
2170		Functional methionine synthase deficiency type cbIG		Λειτουργική ανεπάρκεια συνθετάσης μεθειονίνης τύπου cbIG
2172	Microcephaly-glomerulonephritis-marfanoid habitus syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-σπειραματονεφρίτιδας-μαρφανοειδούς σωματότυπου	
2174	Hunter-Carpenter-McDonald syndrome		Σύνδρομο Hunter-Carpenter-McDonald	
2176	Infantile systemic hyalinosis		Βρεφική συστηματική υαλίνωση	
2177	Hydranencephaly		Υδρανεγκεφαλία	
2180	Hydrocephalus-costovertebral dysplasia-Sprengel anomaly syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-πλευροσπονδυλικής δυσπλασίας-ανωμαλίας Sprengel	
2180		Ferlini-Ragno-Calzolari syndrome		Σύνδρομο Ferlini-Ragno-Calzolari
2180		Waler-Aarskog syndrome		Σύνδρομο Waler-Aarskog
2181	Hydrocephaly-tall stature-joint laxity syndrome		Σύνδρομο υδροκεφαλίας-υψηλού αναστήματος-χαλαρότητας αρθρώσεων	
2181		Daish-Hardman-Lamont syndrome		Σύνδρομο Daish-Hardman-Lamont
2182	Hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius		Υδροκέφαλος με στένωση του υδραγωγού του Sylvius	
2182		Bickers-Adams syndrome		Σύνδρομο Bickers-Adams
2182		HSAS		HSAS
2182		X-linked aqueductal stenosis		Φυλοσύνδετη στένωση του υδραγωγού
2182		X-linked HSAS		Φυλοσύνδετο HSAS
2182		X-linked hydrocephalus		Φυλοσύνδετος υδροκέφαλος
2182		X-linked hydrocephalus with stenosis of aqueduct of Sylvius		Φυλοσύνδετος υδροκέφαλος με στένωση του υδραγωγού του Sylvius



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2183	Hydrocephalus-obesity-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-παχυσαρκίας-υπογοναδισμού	
2183		Sengers-Hamel-Otten syndrome		Σύνδρομο Sengers-Hamel-Otten
2184	Hydrocephaly-low insertion umbilicus syndrome		Σύνδρομο υδροκεφαλίας-ομφαλού χαμηλής θέσης εισόδου	
2184		Palmer-Pagon syndrome		Σύνδρομο Palmer-Pagon
2185	Congenital hydrocephalus		Συγγενής υδροκέφαλος	
2186	Hydrocephalus-blue sclerae-nephropathy syndrome		Σύνδρομο υδροκεφάλου-μπλε σκληρών-νεφροπάθειας	
2186		Daentl-Townsend-Siegel syndrome		Σύνδρομο Daentl-Townsend-Siegel
2189	Hydroletharus		Θανατηφόρος υδροκέφαλος	
2190	OBSOLETE: Congenital hydronephrosis		Συγγενής υδρονέφρωση	
2194	OBSOLETE: Anti-HLA hyperimmunization		Αντι-HLA υπερανοσοποίηση	
2195	Dicarboxylic aminoaciduria		Δικαρβοξυλική αμινοξυρία	
2195		Glutamate-aspartate transport defect		Ελάττωμα μεταφοράς γλουταμικού-ασπαρτικού
2196	Primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησισμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή	
2196		FHHNC with severe ocular involvement		FHHNC με βαρεία οφθαλμική συμμετοχή
2196		Hypercalciuria-bilateral macular coloboma syndrome		Σύνδρομο υπερασβεστιουρίας-αμφοτερόπλευρου κολοβώματος της ωχράς κηλίδας
2196		Meier-Blumberg-Imahorn syndrome		Σύνδρομο Meier-Blumberg-Imahorn
2197	Idiopathic hypercalciuria		Ιδιοπαθής υπερασβεστιουρία	
2198	Palmoplantar keratoderma-esophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-οισοφαγικού καρκινώματος	
2198		Bennion-Patterson syndrome		Σύνδρομο Bennion-Patterson
2198		Howell-Evans syndrome		Σύνδρομο Howell-Evans
2198		Keratosis palmoplantaris-esophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
2198		Palmoplantar hyperkeratosis-esophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
2198		Tylosis-oesophageal carcinoma syndrome		Σύνδρομο τύλωσης-οισοφαγικού καρκινώματος
2199	Epidermolytic palmoplantar keratoderma		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
2199		Diffuse erythrodermic palmoplantar keratoderma, Voerner type		Διάχυτη ερυθροδερμική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Voerner



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2199		Diffuse erythrodermic palmoplantar keratoderma, Vörner type		Διάχυτη ερυθροδερμική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Vörner
2199		Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Voerner		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία του Voerner
2199		Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Vörner		Επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία του Vörner
2199		EPPK		EPPK
2200	Focal palmoplantar and gingival keratoderma		Εστιακή κερατοδερμία των παλαμών, πελμάτων και ούλων	
2200		Focal palmoplantar and gingival hyperkeratosis		Εστιακή υπερκεράτωση των παλαμών, πελμάτων και ούλων
2201	Palmoplantar keratoderma-spastic paralysis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-σπαστικής παράλυσης	
2201		Palmoplantar hyperkeratosis-spastic paralysis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-σπαστικής παράλυσης
2201		Powell-Venencie-Gordon syndrome		Σύνδρομο Powell-Venencie-Gordon
2202	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κώφωσης	
2202		Palmoplantar hyperkeratosis-deafness syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-κώφωσης
2202		Palmoplantar hyperkeratosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-απώλειας ακοής
2202		Palmoplantar keratoderma-hearing loss syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-απώλειας ακοής
2202		PPK-deafness syndrome		Σύνδρομο PPK-κώφωσης
2203	Hyperlysinemia		Υπερλυσιναιμία	
2203		Hyperlysinemia type I		Υπερλυσιναιμία τύπου I
2203		Lysine alpha-ketoglutarate reductase deficiency		Ανεπάρκεια αναγωγάσης α-κετογλουταρικής λυσίνης
2204	Dysplastic cortical hyperostosis, Kozlowski-Tsuruta type		Δυσπλαστική φλοιώδης υπερόστωση	
2204		Kozlowski-Tsuruta syndrome		Σύνδρομο Kozlowski-Tsuruta
2206	Ankylosing vertebral hyperostosis with tylosis		Αγκυλωτική σπονδυλική υπερόστωση με τύλωση	
2207	Familial primary hyperparathyroidism		Οικογενής πρωτοπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός	
2209	Maternal phenylketonuria syndrome		Σύνδρομο μητρικής φαινυλκετονουρίας	
2209		Hyperphenylalaninemic embryopathy		Υπερφαινυλαλανιναιμική εμβρυοπάθεια
2209		Maternal hyperphenylalaninemia		Μητρική υπερφαινυλαλανιναιμία
2209		Maternal PKU syndrome		Σύνδρομο μητρικής φαινυλκετονουρίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2209		Phenylketonuric embryopathy		Φαινυλκετονουρική εμβρυοπάθεια
2211	Hypertelorism-hypospadias-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-υποσπαδία- πολυσυνδακτυλίας	
2211		Acrofrontofacionasal dysostosis type 2		Ακρομετωποπροσωπορική δυσόσωση τύπου 2
2211		Acrofrontofacionasal syndrome type 2		Ακρομετωποπροσωπορικό σύνδρομο τύπου 2
2211		Naguib-Richier-Costa syndrome		Σύνδρομο Naguib-Richier-Costa
2213	Hypertelorism-microtia-facial clefting syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-μικρωτίας-σχιστιών προσώπου	
2213		Bixler-Christian-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Bixler-Christian-Gorlin
2213		HMC syndrome		Σύνδρομο HMC
2215	Multiple pterygium-malignant hyperthermia syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων-κακοήθους υπερθερμίας	
2215		Froster-Iskenius-Watson-Hall syndrome		Σύνδρομο Froster-Iskenius-Watson-Hall
2215		Malignant hyperthermia-arthrogryposis-torticollis syndrome		Σύνδρομο κακοήθους υπερθερμίας-αρθρογρύπωσης-ραιβοκράνου
2216	Maternal hyperthermia-induced birth defects		Εκ γενετής βλάβες που προκαλούνται από μητρική υπερθερμία	
2218	Cervical hypertrichosis-peripheral neuropathy syndrome		Σύνδρομο τραχηλικής υπερτρίχωσης-περιφερικής νευροπάθειας	
2220	Hypertrichosis cubiti		Υπερτρίχωση των αγκώνων	
2220		Hairy elbows syndrome		Σύνδρομο τριχωτών αγκώνων
2220		MacDermot-Patton-Williams syndrome		Σύνδρομο MacDermot-Patton-Williams
2221	Acquired hypertrichosis lanuginosa		Επίκτητη lanuginosa υπερτρίχωση	
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita		Συγγενής υπερτρίχωση τύπου εμβρυικού χνουδιού	
2222		Hypertrichosis universalis		Καθολική υπερτρίχωση
2224	Hypertryptophanemia		Υπερτρυπτοφαναμία	
2227	NON RARE IN EUROPE: Hypodontia		Υποδοντία	
2227		NON RARE IN EUROPE: Tooth agenesis		Αγενεσία δοντιών
2228	Hypodontia-dysplasia of nails syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-δυσπλασίας ονύχων	
2228		Hypodontia-nail dysgenesis syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-δυσγενεσίας ονύχων
2228		Tooth and nail syndrome		Σύνδρομο δοντιών και νυχιών
2228		Witkop syndrome		Σύνδρομο Witkop
2229	Dilated cardiomyopathy-hypergonadotropic hypogonadism syndrome		Σύνδρομο διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
2229		Cardiogenital syndrome		Καρδιογεννητικό σύνδρομο
2229		Malouf syndrome		Σύνδρομο Malouf
2229		Najjar syndrome		Σύνδρομο Najjar



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2230	Hypogonadotropic hypogonadism-frontoparietal alopecia syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού- μετωποβρεγματικής αλωπεκίας	
2230		Salti-Salem syndrome		Σύνδρομο Salti-Salem
2232	Primary hypergonadotropic hypogonadism-partial alopecia syndrome		Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-μερικής αλωπεκίας	
2232		Al Awadi-Farag-Teebi syndrome		Σύνδρομο Al Awadi-Farag-Teebi
2233	Hypogonadism-mitral valve prolapse-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υπογοναδισμού-πρόπτωσης μιτροειδούς βαλβίδας-νοητικής υστέρησης	
2233		Cantalamessa-Baldini-Ambrosi syndrome		Σύνδρομο Cantalamessa-Baldini-Ambrosi
2234	Male hypergonadotropic hypogonadism-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο ανδρικού υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-νοητικής υστέρησης-σκελετικών ανωμαλιών	
2234		Sohval-Soffer syndrome		Σύνδρομο Sohval-Soffer
2235	Hypogonadotropic hypogonadism-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
2235		Chang-Davidson-Carlson syndrome		Σύνδρομο Chang-Davidson-Carlson
2237	Hypoparathyroidism-sensorineural deafness-renal disease syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας κώφωσης-νεφρικής νόσου	
2237		Barakat syndrome		Σύνδρομο Barakat
2237		HDR syndrome		Σύνδρομο HDR
2237		Hypoparathyroidism-sensorineural hearing loss-renal disease syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-νεφρικής νόσου
2238	Familial isolated hypoparathyroidism		Οικογενής μεμονωμένος υποπαραθυρεοειδισμός	
2239	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland		Οικογενής μεμονωμένος υποπαραθυρεοειδισμός λόγω αγενεσίας παραθυρεοειδών αδένων	
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλτισμού	
2241		Berdon syndrome		Σύνδρομο Berdon
2241		Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis-hydronephrosis syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης-μικρόκολου-εντερικού υποπερισταλτισμού-υδρονέφρωσης
2241		MMIHS		MMIHS
2243	Hypopituitarism-micropenis-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο υποϋποφυσισμού-μικροφαλίας-χειλοοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας	
2244	Hypopituitarism-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο υποϋποφυσισμού-μικροφθαλμίας	
2244		Kaplowitz-Bodurtha syndrome		Σύνδρομο Kaplowitz-Bodurtha



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2245	OBSOLETE: Hypopituitarism-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο υποϋποφυσισμού-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
2246	Cerebellar hypoplasia-tapetoretinal degeneration syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-ταπητριοαμφιβληστροειδικής εκφύλισης	
2248	Hypoplastic left heart syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικής αριστερής καρδιάς	
2248		HLHS		HLHS
2249	Ulna hypoplasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας ωλένης-νοητικής υστέρησης	
2250	Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome		Σύνδρομο υποσμίας-ρινικής και οφθαλμικής υποπλασίας-υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
2250		Bosma arhinia-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο αρρινίας Bosma-μικροφθαλμίας
2250		Bosma-Henkin-Christiansen syndrome		Σύνδρομο Bosma-Henkin-Christiansen
2251	Thumb deformity-aloppecia-pigmentation anomaly syndrome		Σύνδρομο παραμορφώσεων αντιχειρών-αλωπεκίας-ανωμαλιών μελάγχρωσης	
2251		Sparse hair-short stature-skin anomalies syndrome		Σύνδρομο αραιών τριχών-χαμηλού αναστήματος-ανωμαλιών δέρματος
2252	Radial hypoplasia-triphalangeal thumbs-hypospadias-maxillary diastema syndrome		Σύνδρομο κερκιδικής υποπλασίας-τριφαλαγγικών αντιχειρών-υποσπαδία-διαστήματος της άνω γνάθου	
2252		Schmitt-Gillenwater-Kelly syndrome		Σύνδρομο Schmitt-Gillenwater-Kelly
2253	Foveal hypoplasia-presenile cataract syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας βοθρίου-προγεννητικού καταρράκτη	
2253		O'Donnell-Pappas syndrome		Σύνδρομο O'Donnell-Pappas
2254	Pontocerebellar hypoplasia type 1		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 1	
2254		Norman disease		Νόσος Norman
2254		PCH1		PCH1
2255	Pancreatic hypoplasia-diabetes-congenital heart disease syndrome		Σύνδρομο παγκρεατικής υποπλασίας-διαβήτη-συγγενούς καρδιοπάθειας	
2255		PACHD		PACHD
2255		Pancreatic agenesis and congenital heart defects syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας παγκρέατος και συγγενών καρδιακών ανωμαλιών
2255		Yorifuji-Okuno syndrome		Σύνδρομο Yorifuji-Okuno
2256	Fibulo-ulnar hypoplasia-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας περόνης-ωλένης-νεφρικών ανωμαλιών	
2256		Saito-Kuba-Tsuruta syndrome		Σύνδρομο Saito-Kuba-Tsuruta
2257	Primary pulmonary hypoplasia		Πρωτοπαθής πνευμονική υποπλασία	
2258	OBSOLETE: Congenital unilateral pulmonary hypoplasia		Συγγενής ετερόπλευρη πνευμονική υποπλασία	
2260	Oligomeganephronia		Ολιγομεγανέφρωμα	
2260		Oligomeganephronic renal hypoplasia		Ολιγομεγανέφρωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2261	Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome		Σύνδρομο υποσπαδία-νοητικής υστέρησης, τύπου Goldblatt	
2261		Goldblatt-Wallis syndrome		Σύνδρομο Goldblatt-Wallis
2266	Hypotrichosis-intellectual disability, Lopes type		Υποτρίχωση-νοητική υστέρηση, τύπος Lopes	
2266		Lopes-Marques de Faria syndrome		Σύνδρομο Lopes-Marques de Faria
2267	OBSOLETE: Ichthyosis-cheek-eyebrow syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-παρειών-οφρύων	
2267		OBSOLETE: Sidransky-Feinstein-Goodman syndrome		Σύνδρομο Sidransky-Feinstein-Goodman
2268	ICF syndrome		Σύνδρομο ICF	
2268		Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-κεντρομεριδικής αστάθειας-ανωμαλιών προσώπου
2268		Immunodeficiency-centromeric instability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-κεντρομεριδικής αστάθειας-δυσμορφίας προσώπου
2269	Ichthyosis-alopecia-eclabion-ectropion-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-αλωπεκίας-εκτροπής χειλέων-εκτρόπιου-νοητικής υστέρησης	
2269		Jagell-Holmgren-Hofer syndrome		Σύνδρομο Jagell-Holmgren-Hofer
2271	Congenital ichthyosis-microcephalus-tetraplegia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-μικροκεφαλίας-τετραπληγίας	
2271		Congenital ichthyosis-microcephalus-quadruplegia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-μικροκεφαλίας-τετραπληγίας
2272	Ichthyosis-oral and digital anomalies syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-στοματικών και δακτυλικών ανωμαλιών	
2272		Clayton Smith-Donnai syndrome		Σύνδρομο Clayton Smith-Donnai
2273	Ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia syndrome		Σύνδρομο θυλακιώδους ιχθύωσης-αλωπεκίας-φωτοφοβίας	
2273		Ichthyosis follicularis-atrichia-photophobia syndrome		Σύνδρομο θυλακιώδους ιχθύωσης-ατριχίας-φωτοφοβίας
2273		IFAP syndrome		Σύνδρομο IFAP
2274	Ichthyosis-hepatosplenomegaly-cerebellar degeneration syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-ηπατοσπληνομεγαλίας-παρεγκεφαλίδης εκφύλισης	
2274		Dykes-Marks-Harper syndrome		Σύνδρομο Dykes-Marks-Harper
2278	Ichthyosis-intellectual disability-dwarfism-renal impairment syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης-νανισμού-νεφρικής βλάβης	
2278		Passwell-Goodman-Siprkowski syndrome		Σύνδρομο Passwell-Goodman-Siprkowski
2282	Dysmorphism-short stature-deafness-difference of sex development syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2282		Dysmorphism-short stature-deafness-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
2282		Dysmorphism-short stature-hearing loss-disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής-διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου
2282		Ieshima-Koeda-Inagaki syndrome		Σύνδρομο Ieshima-Koeda-Inagaki
2284	OBSOLETE: Primary T cell immunodeficiency		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια των Τ κυττάρων	
2285	Primary basilar invagination		Πρωτοπαθής εγκολεασμός της βάσης του κρανίου	
2285		Bull-Nixon syndrome		Σύνδρομο Bull-Nixon
2286	OBSOLETE: Solitary median maxillary central incisor syndrome		Σύνδρομο μονήρους κεντρικού τομέα στο μέσον της άνω γνάθου	
2286		OBSOLETE: Single upper central incisor		Μονήρης άνω κεντρικός τομέας
2286		OBSOLETE: SMMCI		SMMCI
2287	Fused mandibular incisors		Σύντηξη των τομέων της κάτω γνάθου	
2289	Neuronal intranuclear inclusion disease		Νόσος νευρωνικών ενδοπυρηνικών εγκλείστων	
2290	Microvillus inclusion disease		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών	
2290		Congenital microvillous atrophy		Συγγενής ατροφία των μικρολαχνών
2290		Congenital microvillus atrophy		Συγγενής ατροφία των μικρολαχνών
2290		Microvillous inclusion disease		Νόσος εγκλείστων των μικρολαχνών
2290		MVID		MVID
2291	Congenital velopharyngeal incompetence		Συγγενής φαρυγγοϋπερώιος δυσλειτουργία	
2292	OBSOLETE: Congenital bowing of long bones-short stature-dolichomacrocephaly-ocular hypertelorism syndrome		Συγγενής κύρτωση των μακρών οστών	
2295	Familial articular hypermobility syndrome		Οικογενές σύνδρομο αρθρικής υπερκινητικότητας	
2295		Familial joint instability syndrome		Οικογενές σύνδρομο αστάθειας των αρθρώσεων
2295		Familial joint laxity		Οικογενής αρθρική χαλαρότητα
2295		Joint instability syndrome		Σύνδρομο αστάθειας των αρθρώσεων
2297	Insulin-resistance syndrome type A		Σύνδρομο αντίστασης στην ινσουλίνη τύπου Α	
2298	Insulin-resistance syndrome type B		Σύνδρομο αντίστασης στην ινσουλίνη τύπου Β	
2299	Aortic arch interruption		Υποπλάσια αορτικού τόξου	
2300	Isolated multiple intestinal atresia		Μεμονωμένη πολλαπλή εντερική ατρησία	
2301	Congenital short bowel syndrome		Συγγενές σύνδρομο βραχείας εντέρου	
2302	Asbestos intoxication		Δηλητηρίαση από αμιάντο	
2302		Asbestosis		Αμιάντωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2305	Isotretinoin syndrome		Σύνδρομο ισοτρετινοΐνης	
2305		Isotretinoin embryopathy		Εμβρυοπάθεια ισοτρετινοΐνης
2305		Retinoic acid embryopathy		Εμβρυοπάθεια ρετινοϊκού οξέος
2305		Retinoids embryopathy		Εμβρυοπάθεια από ρετινοειδή
2306	Isotretinoin-like syndrome		Σύνδρομο τύπου ισοτρετινοΐνης	
2306		Kawashima syndrome		Σύνδρομο Kawashima
2306		Microtia-aortic arch syndrome		Σύνδρομο μικρωτίας-αορτικού τόξου
2307	IVIC syndrome		Σύνδρομο IVIC	
2307		Oculo-oto-radial syndrome		Οφθαλμο-ωτο-κερκιδικό σύνδρομο
2307		Radial ray defects, hearing impairment, external ophthalmoplegia, and thrombocytopenia		Βλάβες της κερκιδικής ακτίνας, βλάβη της ακοής, εξωτερική οφθαλμοπληγία και θρομβοκυτταροπενία
2308	Jacobsen syndrome		Σύνδρομο Jacobsen	
2308		11q terminal deletion syndrome		Σύνδρομο τελικής έλλειψης 11q
2308		Chromosome 11q deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης χρωμοσώματος 11q
2308		Del(11)(q23.3)		Del(11)(q23.3)
2308		Del(11)(qter)		Del(11)(qter)
2308		Distal deletion 11q		Απομακρυσμένη έλλειψη 11q
2308		Distal monosomy 11q		Περιφερική μονοσωμία 11q
2308		Monosomy 11qter		Μονοσωμία 11qter
2308		Telomeric deletion 11q		Τελομερική έλλειψη 11q
2309	Pachyonychia congenita		Συγγενής παχυονυχία	
2309		PC		PC
2310	Absence deformity of leg-cataract syndrome		Σύνδρομο απουσίας κάτω άκρου-καταρράκτη	
2311	Autosomal recessive spondylocostal dysostosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπονδυλοπλευρική δυσόσωση	
2311		Jarcho-Levin syndrome		Σύνδρομο Jarcho-Levin
2312	Transient familial neonatal hyperbilirubinemia		Παροδική οικογενής νεογνική υπερχολερυθριναιμία	
2312		Lucey-Driscoll syndrome		Σύνδρομο Lucey-Driscoll
2314	Autosomal dominant hyper-IgE syndrome due to STAT3 deficiency		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερ-IgE	
2314		AD-HIES due to STAT3 deficiency		AD-HIES λόγω ανεπάρκειας STAT3
2314		Autosomal dominant HIES due to STAT3 deficiency		Αυτοσωμικό επικρατές HIES λόγω ανεπάρκειας STAT3
2314		Autosomal dominant hyperimmunoglobulin E syndrome due to signal transducer and activator of transcription 3 protein deficiency		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο υπερανοσοσφαιρίνης Ε λόγω ανεπάρκειας του μεταγωγέα σήματος και ενεργοποιητή της μεταγραφικής πρωτεΐνης 3
2314		Buckley syndrome		Σύνδρομο Buckley
2314		Job syndrome		Σύνδρομο Job
2315	Johanson-Blizzard syndrome		Σύνδρομο Johanson-Blizzard	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2315		JBS		JBS
2316	Johnson neuroectodermal syndrome		Νευροεξωδερμικό σύνδρομο Johnson	
2316		Alopecia-anosmia-conductive hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-ανοσμίας-απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας-υπογοναδισμού
2316		Alopecia-anosmia-deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-ανοσμίας-κώφωσης-υπογοναδισμού
2316		Johnson-McMillin syndrome		Σύνδρομο Johnson-McMillin
2318	Joubert syndrome with oculorenal defect		Joubert syndrome with oculorenal defect	
2318		Arima syndrome		Σύνδρομο Arima
2318		Cerebellooculorenal syndrome		Εγκεφαλοαγγειονεφρικό σύνδρομο
2318		CORS		CORS
2318		Dekaban-Arima syndrome		Σύνδρομο Dekaban-Arima
2318		Joubert syndrome with Senior-Loken syndrome		Σύνδρομο Joubert με σύνδρομο Senior-Loken
2318		JS type B		JS τύπου B
2318		JS-OR		JS-OR
2319	Juberg-Hayward syndrome		Σύνδρομο Juberg-Hayward	
2319		Cleft lip/palate-abnormal thumbs-microcephaly syndrome		Σύνδρομο χειλοσχιστίας/υπερωσχιστίας- ανώμαλων αντιχειρών-μικροκεφαλίας
2319		Orocraniodigital syndrome		Στοματοκρανιοδακτυλικό σύνδρομο
2321	Jung syndrome		Σύνδρομο Jung	
2322	Kabuki syndrome		Σύνδρομο Kabuki	
2322		Kabuki make-up syndrome		Σύνδρομο Kabuki make-up
2322		Niikawa-Kuroki syndrome		Σύνδρομο Niikawa-Kuroki
2323	Sanjad-Sakati syndrome		Σύνδρομο Sanjad-Sakati	
2323		HRD syndrome		Σύνδρομο HRD
2323		Hypoparathyroidism-intellectual disability-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού
2323		Hypoparathyroidism-short stature-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-χαμηλού αναστήματος-νοητικής υστέρησης-σπασμών
2323		Richardson-Kirk syndrome		Σύνδρομο Richardson-Kirk
2323		SSS		SSS
2324	Osteopenia-intellectual disability-sparse hair syndrome		Σύνδρομο οστεοπενίας-νοητικής υστέρησης-αραιών τριχών	
2324		Kaler-Garrity-Stern syndrome		Σύνδρομο Kaler-Garrity-Stern
2325	Epidermolysis bullosa simplex with anodontia/hypodontia		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ανοδοντία/υποδοντία	
2325		EBS with anodontia/hypodontia		EBS με ανοδοντία/υποδοντία
2325		Kallin syndrome		Σύνδρομο Kallin



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2326	Kallmann syndrome-heart disease syndrome		Σύνδρομο Kallmann με καρδιακή νόσο	
2328	Kapur-Toriello syndrome		Σύνδρομο Kapur-Toriello	
2328		Cleft lip/palate-facial, eye, heart and intestinal anomalies syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας/υπερωισχιστίας-προσωπικών, οφθαλμικών, καρδιακών και εντερικών ανωμαλιών
2329	Karsch-Neugebauer syndrome		Σύνδρομο Karsch-Neugebauer	
2329		Split hand/split foot-nystagmus syndrome		Σύνδρομο σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας-νυσταγμού
2330	Kasabach-Merritt phenomenon		Σύνδρομο Kasabach-Merritt	
2330		Hemangioma-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο αιμαγγειώματος-θρομβοπενίας
2331	Kawasaki disease		Νόσος Kawasaki	
2331		Mucocutaneous lymph node syndrome		Βλεννογονοδερματικό λεμφαδενικό σύνδρομο
2332	KBG syndrome		Σύνδρομο KBG	
2332		ANKRD11-related disorder		Διαταραχή σχετιζόμενη με ANKRD11
2332		Short stature-facial and skeletal anomalies-intellectual disability-macrodonia syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-προσωπικών και σκελετικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης-μακροδοντίας
2333	Kenny-Caffey syndrome		Σύνδρομο Kenny-Caffey	
2333		Kenny syndrome		Σύνδρομο Kenny
2334	Autosomal dominant keratitis		Αυτοσωμική επικρατής κερατίτιδα	
2334		Hereditary keratitis		Κληρονομική κερατίτιδα
2335	NON RARE IN EUROPE: Isolated keratoconus		Μεμονωμένος κερατόκωνος	
2337	Diffuse palmoplantar keratoderma, Bothnian type		Μη-επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
2337		Diffuse palmoplantar keratoderma, Bothnia type		Διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπου Bothnia
2337		NEPPK, Bothnia type		NEPPK, τύπου Bothnia
2337		NEPPK, Bothnian type		NEPPK, τύπου Bothnian
2338	Isolated punctate palmoplantar keratoderma		Μεμονωμένη στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
2338		Isolated punctate palmoplantar hyperkeratosis		Μεμονωμένη στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
2338		Isolated punctate PPK		Μεμονωμένη στικτή PPK
2339	Keratosis follicularis-dwarfism-cerebral atrophy syndrome		Σύνδρομο θυλακικής υπερκεράτωσης-νανισμού-εγκεφαλικής ατροφίας	
2340	Keratosis follicularis spinulosa decalvans		Θυλακική υπερκεράτωση με αλωπεκία του τριχωτού της κεφαλής (spinulosa decalvans)	
2342	Haim-Munk syndrome		Σύνδρομο Heim-Munk	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2342		Keratosis palmoplantaris-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης-περιοδοντοπάθειας-ονυχογρύπωσης
2342		Palmoplantar hyperkeratosis-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-περιοδοντοπάθειας-ονυχογρύπωσης
2342		Palmoplantar keratoderma-periodontopathia-onychogryposis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-περιοδοντοπάθειας-ονυχογρύπωσης
2343	OBSOLETE: Isolated cloverleaf skull syndrome		Σύνδρομο μεμονωμένου κρανίου τριφυλλίου	
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome		Μεμονωμένο σύνδρομο Klippel-Feil	
2345		Congenital cervical vertebral fusion		Συγγενής αυχενική σπονδυλική σύντηξη
2345		Congenital fused cervical segments		Συγγενή συντηγμένα τμήματα του αυχένα
2345		Klippel-Feil malformation		Δυσπλασία Klippel-Feil
2345		Klippel-Feil sequence		Ακολουθία Klippel-Feil
2346	Angioosteohypertrophic syndrome		Σύνδρομο αγγειο-οστεο-υτρετροφία	
2346		Klippel-Trénaunay-Weber syndrome		Σύνδρομο Klippel-Trénaunay-Weber
2347	Lethal Kniest-like dysplasia		Θανατηφόρος δυσπλασία τύπου Kniest	
2348	Familial partial lipodystrophy, Dunnigan type		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπος Dunnigan	
2348		Dunnigan syndrome		Σύνδρομο Dunnigan
2348		Familial partial lipodystrophy type 2		Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 2
2348		FPLD2		FPLD2
2349	Muscular pseudohypertrophy-hypothyroidism syndrome		Σύνδρομο μυϊκής ψευδοϋπερτροφίας-υποθυρεοειδισμού	
2349		Hoffmann syndrome		Σύνδρομο Hoffmann
2349		Kocher-Debré-Semelaigne syndrome		Σύνδρομο Kocher-Debré-Semelaigne
2351	Kousseff syndrome		Σύνδρομο Koussef	
2351		Sacral meningocele-conotruncal heart defects syndrome		Ιερά μηνιγγοκήλη-κωνοστελεχικές καρδιακές βλάβες
2352	Kozlowski-Brown-Hardwick syndrome		Σύνδρομο Kozlowski-Brown-Hardwick	
2353	Schilbach-Rott syndrome		Σύνδρομο Schilbach-Rott	
2353		BRSS		BRSS
2353		Hypotelorism-cleft palate-hypospadias syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-υπερωισχιστίας-υποσπαδία
2355	Kumar-Levick syndrome		Σύνδρομο Kumar-Levick	
2355		Nail dysplasia-camptodactyly-brachydactyly type B syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ονύχων-καμπτοδακτυλίας-βραχυδακτυλίας τύπου Β
2356	Arachnoid cyst		Αραχνοειδής κύστη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2357	Bronchogenic cyst		Βρογχογενής κύστη	
2363	Lacrimeoauriculodentodigital syndrome		Δακρυωτιαίοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο	
2363		Lacrimeoauriculoradiodental syndrome		Δακρυωτιαίοκερκιδοντικό σύνδρομο
2363		LADD syndrome		Σύνδρομο LADD
2363		LARD syndrome		Σύνδρομο LARD
2363		Levy-Hollister syndrome		Σύνδρομο Levy-Hollister
2364	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	
2364		Glycogenosis due to lactate dehydrogenase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
2364		GSD due to lactate dehydrogenase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
2364		LDH deficiency		Ανεπάρκεια LDH
2368	Gastroschisis		Γαστροσχισή	
2368		Laparoschisis		Λαπαρόσχισή
2369	Limb body wall complex		Σύμπλεγμα άκρων-τοιχωμάτων του σώματος	
2369		Body stalk anomaly		Ανωμαλία του μίσχου του σώματος
2369		LBWC syndrome		Σύνδρομο LBWC
2370	Larsen-like osseous dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας τύπου Larsen-μικρού αναστήματος	
2371	Lethal Larsen-like syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο τύπου Larsen	
2372	Laryngocele		Λαρυγγοκήλη	
2373	Congenital laryngomalacia		Συγγενής λαρυγγομαλακία	
2374	Isolated congenital laryngeal web		Συγγενής λαρυγγικός ιστός	
2375	Laryngeal abductor paralysis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο παράλυσης των λαρυγγικών απαγωγών-νοητικής υστέρησης	
2375		Plott syndrome		Σύνδρομο Plott
2377	Laurence-Moon syndrome		Σύνδρομο Laurence-Moon	
2377		LMS		LMS
2378	Laurin-Sandrow syndrome		Σύνδρομο Laurin-Sandrow	
2378		Mirror hands and feet-nasal defects syndrome		Σύνδρομο χειρών και ποδιών δίκην καθρέπτη-ρινικών βλαβών
2378		Sandrow syndrome		Σύνδρομο Sandrow
2379	Early-onset parkinsonism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης παρκινσονισμού-νοητικής υστέρησης	
2379		Laxova-Opitz syndrome		Σύνδρομο Laxova-Opitz
2379		Waisman syndrome		Σύνδρομο Waisman
2380	Legg-Calvé-Perthes disease		Νόσος Legg-Calvé-Perthes	
2380		Aseptic necrosis of the capital femoral epiphysis		Άσηπτη νέκρωση της άνω μηριαίας επίφυσης
2380		Osteochondrosis of the capital femoral epiphysis		Οστεοχόνδρωση της άνω μηριαίας επίφυσης
2380		Perthes disease		Νόσος Perthes
2382	Lennox-Gastaut syndrome		Σύνδρομο Lennox-Gastaut	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2386	Leukoencephalopathy-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
2387	Leukonychia totalis		Ολική λευκονυχία	
2388	Choreoacanthocytosis		Χορειοακανθοκυττάρωση	
2388		ChAc		ChAc
2388		Chorea-acanthocytosis		Χορεία-ακανθοκυττάρωση
2388		Levine-Critchley syndrome		Σύνδρομο Levine-Critchley
2389	Lewis-Pashayan syndrome		Σύνδρομο Lewis-Pashayan	
2389		Cleft lip/palate-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο σχιστίας χείλους/υπερώας-εκτροδακτυλίας
2390	Lichtenstein syndrome		Σύνδρομο Lichtenstein	
2391	Congenitally short costocoracoid ligament		Συγγενώς βραχύς πλευροκορακοειδής σύνδεσμος	
2394	Pyruvate dehydrogenase E3 deficiency		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης E3	
2394		Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της διϋδρολιποαμιδικής αφυδρογονάσης
2394		DLD deficiency		Ανεπάρκεια DLD
2394		E3-deficient maple syrup urine disease		Νόσος ούρων με οσμή δίκην σιροπιού σφενδάμου με έλλειψη E3
2396	Encephalocraniocutaneous lipomatosis		Εγκεφαλοκρανιοδερματική λιπωμάτωση	
2396		Haberland syndrome		Σύνδρομο Haberland
2398	Multiple symmetric lipomatosis		Πολλαπλή συμμετρική λιπωμάτωση	
2398		Cephalothoracic lipodystrophy		Κεφαλοθωρακική λιποδυστροφία
2398		Familial benign cervical lipomatosis		Οικογενής καλοήθης αυχενική λιπωμάτωση
2398		Launois-Bensaude lipomatosis		Λιπωμάτωση Launois-Bensaude
2398		Madelung disease		Νόσος Madelung
2399	Nasopalpebral lipoma-coloboma syndrome		Σύνδρομο ρινοβλεφαρικού λιπώματος-οφθαλμικού κολοβώματος	
2400	Peripheral motor neuropathy-dysautonomia syndrome		Σύνδρομο περιφερικής κινητικής νευροπάθειας-δυσαυτονομίας	
2400		Lisker-Garcia-Ramos syndrome		Σύνδρομο Lisker-Garcia-Ramos
2404	Loiasis		Λοΐαση	
2405	Thickened earlobes-conductive deafness syndrome		Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ωτών-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	
2405		Escher-Hirt syndrome		Σύνδρομο Escher-Hirt
2405		Thickened earlobes-conductive hearing loss syndrome		Σύνδρομο παχυσμένων λοβίων ωτών-απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας
2406	Locked-in syndrome		Σύνδρομο εγκλεισμού	
2406		LIS		LIS
2406		Pseudocoma		Ψευδοκόμα
2407	Laryngo-onycho-cutaneous syndrome		Λαρυγγο-ονυχο-δερματικό σύνδρομο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2407		Laryngeal and ocular granulation tissue in children from the Indian subcontinent syndrome		Σύνδρομο λαρυγγικού και οφθαλμικού κοκκιώδους ιστού σε παιδιά από την Ινδική υποήπειρο
2407		LOC syndrome		Σύνδρομο LOC
2407		LOGIC syndrome		Σύνδρομο LOGIC
2407		Shabbir syndrome		Σύνδρομο Shabbir
2408	Lowe-Kohn-Cohen syndrome		Σύνδρομο Lowe-Kohn-Cohen	
2408		Deafness-nephritis-ano-rectal malformation syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-νεφρίτιδας-πρωκτο-ορθικής δυσπλασίας
2408		Hearing loss-nephritis-ano-rectal malformation syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-νεφρίτιδας-πρωκτο-ορθικής δυσπλασίας
2409	Lowry-MacLean syndrome		Σύνδρομο Lowry-MacLean	
2410	Hypergonadotropic hypogonadism-cataract syndrome		Σύνδρομο υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού-καταράκτη	
2410		Lubinsky syndrome		Σύνδρομο Lubinsky
2412	Dislocation of the hip-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο εξάρθρωματος του ισχίου-δυσμορφισμού	
2412		Collins-Pope syndrome		Σύνδρομο Collins-Pope
2414	Congenital pulmonary lymphangiectasia		Συγγενής πνευμονική λεμφαγγειεκτασία	
2414		Pulmonary lymphangiomatosis		Πνευμονική λεμφαγγειώματωση
2415	Rare lymphatic malformation		Σπάνια λεμφαγγειακή δυσπλασία	
2415		LM		LM
2415		Lymphangioma		Λεμφαγγείωμα
2416	Congenital primary lymphedema without systemic or visceral involvement		Συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα χωρίς συστηματική ή σπλαχνική συμμετοχή	
2419	Lymphedema-ptosis syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-βλεφαρόπτωσης	
2420	Primary pulmonary lymphoma		Πρωτοπαθές πνευμονικό λέμφωμα	
2427	Macrocephaly-short stature-paraplegia syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-παραπληγίας	
2427		Volcke-Soekarman syndrome		Σύνδρομο Volcke-Soekarman
2429	Macrocephaly-spastic paraplegia-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-σπαστικής παραπληγίας-δυσμορφισμού	
2429		Fryns macrocephaly		Μακροκεφαλία Fryns
2430	Congenital macroglossia		Συγγενής μακρογλωσσία	
2431	Central bilateral macrogyria		Κεντρική αμφοτερόπλευρη μακροgyρία	
2432	Macrosomia-microphthalmia-cleft palate syndrome		Σύνδρομο μακροσωμίας-μικροφθαλμίας-υπερωισχιστίας	
2432		Teebi-Al Saleh-Hassoon syndrome		Σύνδρομο Teebi-Al Saleh-Hassoon
2435	Hypo- and hypermelanotic cutaneous macules-retarded growth-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υπο- και υπερμελανωτικών δερματικών κηλίδων-καθυστερημένης ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	
2435		Westerhof-Beemer-Cormane syndrome		Σύνδρομο Westerhof-Beemer-Cormane
2437	Czeizel-Losonci syndrome		Σύνδρομο Czeizel-Losonci	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2437		Split hand with obstructive uropathy, spina bifida and diaphragmatic defects		Σχιστοχειρία με αποφρακτική ουροπάθεια, δισχιδή ράχη και διαφραγματικά ελλείμματα
2437		Split hand-urinary anomalies-spina bifida syndrome		Σύνδρομο σχιστοχειρίας-ουρολογικών ανωμαλιών-δισχιδούς ράχης
2438	Hand-foot-genital syndrome		Χειρο-ποδο-γεννητικό σύνδρομο	
2438		Hand-foot-uterus syndrome		Χειρο-ποδο-μητρίαίο σύνδρομο
2438		HFGS		HFGS
2439	Patterson-Stevenson-Fontaine syndrome		Σύνδρομο Patterson-Stevenson-Fontaine	
2439		Patterson-Stevenson syndrome		Σύνδρομο Patterson-Stevenson
2439		Split foot deformity-mandibulofacial dysostosis syndrome		Σύνδρομο παραμόρφωσης σχιστοποδίας-γναθοπροσωπικής δυσόσωσης
2440	Isolated split hand-split foot malformation		Μεμονωμένη δυσπλασία σχιστοχειρίας-σχιστοποδίας	
2440		Ectrodactyly		Εκτροδακτυλία
2440		SHFM		SHFM
2440		Split hand foot malformation		Δυσπλασία σχιστοχειροποδίας
2442	X-linked lymphoproliferative disease		Φυλοσύνδετη λεμφοϋπερπλαστική νόσος	
2442		Duncan disease		Νόσος Duncan
2442		Purtilo syndrome		Σύνδρομο Purtilo
2442		XLP		XLP
2443	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nuclear DNA anomalies		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω ανωμαλιών στο πυρηνικό DNA	
2443		Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to nDNA anomalies		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω ανωμαλιών στο nDNA
2443		OXPHOS disease due to nDNA anomalies		Νόσος OXPHOS λόγω ανωμαλιών nDNA
2443		OXPHOS disease due to nuclear DNA anomalies		Νόσος OXPHOS λόγω ανωμαλιών του πυρηνικού DNA
2444	Congenital pulmonary airway malformation		Συγγενής πνευμονική δυσπλασία των αεραγωγών	
2444		CCAM		CCAM
2444		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung		Συγγενής κυστική αδενωματοειδής δυσπλασία του πνεύμονα
2444		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung		Συγγενής κυστική αδενωματούδης δυσπλασία του πνεύμονα
2444		Congenital cystic disease of the lung		Συγγενής κυστική νόσος του πνεύμονα
2444		CPAM		CPAM
2445	Conotruncal heart malformations		Καρδιακές δυσπλασίες κώνου-αρτηριακού κορμού	
2447	Congenital mitral malformation		Συγγενής μιτροειδική δυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2451	Mucocutaneous venous malformations		Βλεννογονοδερματικές φλεβώδεις δυσπλασίες	
2451		Cutaneous and mucosal venous malformation		Δερματικές και βλεννογονικές φλεβώδεις δυσπλασίες
2451		VMCM		VMCM
2452	OBSOLETE: Vascular malposition		Αγγειακή εκτοπία	
2453	Malpuech syndrome		Σύνδρομο Malpuech	
2453		3MC3 syndrome		Σύνδρομο 3MC3
2453		Malpuech facial clefting syndrome		Σύνδρομο προσωπικής σχιστίας Malpuech
2454	OBSOLETE: Familial intestinal malrotation-facial anomalies syndrome		Οικογενές σύνδρομο ανώμαλης περιστροφής του εντέρου-ανωμαλιών του προσώπου	
2454		OBSOLETE: Stalker-Chitayat syndrome		Σύνδρομο Stalker-Chitayat
2456	Familial supernumerary nipples		Οικογενείς υπεράριθμες θηλές	
2456		Isolated polythelia		Μεμονωμένη πολυθηλία
2457	Mandibuloacral dysplasia		Δυσπλασία κάτω γνάθου-άκρων	
2457		MAD		MAD
2458	OBSOLETE: Mandibulofacial dysostosis-deafness-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-κώφωσης-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
2458		OBSOLETE: Opitz-Reynolds-Fitzgerald syndrome		Σύνδρομο Opitz-Reynolds-Fitzgerald
2459	Mansonelliasis		Μανσονελίαση	
2459		Mansonellosis		Μανσονέλλωση
2460	Van den Ende-Gupta syndrome		Σύνδρομο Van den Ende-Gupta	
2460		Marden-Walker-like syndrome		Σύνδρομο τύπου-Marden-Walker
2460		VDEGS		VDEGS
2461	Marden-Walker syndrome		Σύνδρομο Marden-Walker	
2462	Shprintzen-Goldberg syndrome		Σύνδρομο Shprintzen-Goldberg	
2462		Marfanoid craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο μαρφανοειδούς κρανιοσυνόστεωσης
2462		SGS		SGS
2463	Marfanoid habitus-autosomal recessive intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-Αυτοσωμικής υπολειπόμενης νοητικής υστέρησης	
2463		Fragoso-Cantú syndrome		Σύνδρομο Fragoso-Cantú
2464	Marfanoid syndrome, De Silva type		Μαρφανοειδές σύνδρομο, τύπος De Silva	
2466	MASA syndrome		Σύνδρομο MASA	
2466		Intellectual disability-aphasia-shuffling gait-adducted thumbs syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αφασίας-συστάμενου βαδίσματος-προσαγωγής αντιχειρών
2467	Systemic mastocytosis		Συστηματική μαστοκυττάρωση	
2470	Matthew-Wood syndrome		Σύνδρομο Matthew-Wood	
2470		Anophthalmia-pulmonary hypoplasia syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-πνευμονικής υποπλασίας
2470		PDAC syndrome		Σύνδρομο PDAC
2470		Pulmonary hypoplasia-diaphragmatic hernia-anophthalmia-cardiac defect syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής υποπλασίας-διαφραγματοκήλης-ανοφθαλμίας-καρδιακής ανεπάρκειας
2470		Spear syndrome		Σύνδρομο Spear
2471	McDonough syndrome		Σύνδρομο McDonough	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2473	McKusick-Kaufman syndrome		Σύνδρομο McKusick-Kaufman	
2473		Hydrometrocolpos-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο υδρομητρόκολπου-μεταξονικής πολυδακτυλίας
2473		Kaufman-Mckusick syndrome		Σύνδρομο Kaufman-McKusick
2474	OBSOLETE: McLain-Dekaban syndrome		Σύνδρομο McLain-Dekaban	
2474		OBSOLETE: Intellectual disability-coloboma-slimness syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-οφθαλμικού κολοβώματος-λεπτού σωματότυπου
2475	White forelock with malformations		Λευκή δέσμη τριχών με δυσπλασίες	
2476	Dysraphism-cleft lip/palate-limb reduction defects syndrome		Σύνδρομο δυσραφισμού-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-βλαβών βράχυνσης των άκρων	
2476		Medeira-Dennis-Donnai syndrome		Σύνδρομο Medeira-Dennis-Donnai
2477	Isolated megalencephaly		Μεμονωμένη μεγαλεγκεφαλία	
2478	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts		Μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες	
2478		Megalencephalic leukodystrophy		Μεγαλεγκεφαλική λευκοδυστροφία
2478		Megalencephaly-cystic leukodystrophy syndrome		Σύνδρομο μεγαλοεγκεφαλίας-κυστικής λευκοδυστροφίας
2478		MLC		MLC
2478		Vacuolating megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts		Εκκενωτική μεγαλεγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια με υποφλοιώδεις κύστες
2478		Van der Knaap syndrome		Σύνδρομο Van der Knaap
2479	Megalocornea-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μεγαλοκερατοειδούς-νοητικής υστέρησης	
2479		MMR syndrome		Σύνδρομο MMR
2479		Neuhäuser syndrome		Σύνδρομο Neuhäuser
2481	Neurocutaneous melanocytosis		Νευροδερματική μελανοκυττάρωση	
2481		NCM		NCM
2481		Neurocutaneous melanosis		Νευροδερματική μελάνωση
2482	Melhem-Fahl syndrome		Σύνδρομο Melhem-Fahl	
2483	Melkersson-Rosenthal syndrome		Σύνδρομο Melkersson-Rosenthal	
2484	Melnick-Needles syndrome		Σύνδρομο Melnick-Needles	
2484		Melnick-Needles osteodysplasty		Οστεοδυσπλασία Melnick-Needles
2485	Melorheostosis		Μελορεοστέωση	
2486	Transverse limb deficiency-hemangioma syndrome		Σύνδρομο εγκαρσίων ελλειμμάτων των άκρων-αιμαγγειωμάτων	
2487	Lower limb malformation-hypospadias syndrome		Σύνδρομο δυσπλασιών κάτω άκρων-υποσπαδία	
2487		Fried-Goldberg-Mundel syndrome		Σύνδρομο Fried-Goldberg-Mundel
2489	Upper limb defect-eye and ear abnormalities syndrome		Σύνδρομο βλαβών άνω άκρων-βλαβών οφθαλμών και ώτων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2491	Müllerian duct anomalies-limb anomalies syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών των πόρων του Müller-ανωμαλιών των άκρων	
2492	FATCO syndrome		Σύνδρομο FATCO	
2492		Fibular aplasia-tibial campomelia-oligosyndactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας περόνης-καμπτομελίας κνήμης-ολιγοσυνδακτυλίας
2492		Hecht-Scott syndrome		Σύνδρομο Hecht-Scott
2494	Ménétrier disease		Νόσος του Ménétrier	
2494		Giant hypertrophic gastritis		Γιγαντιαία υπερτροφική γαστρίτιδα
2494		Hypoproteinemic hypertrophic gastropathy		Υποπρωτεϊναιμική υπερτροφική γαστροπάθεια
2495	Meningioma		Μηνιγγίωμα	
2496	Mesomelia-synostoses syndrome		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων	
2496		8q13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q13
2496		Del(8)q(13)		Del(8)q(13)
2496		Mesomelia-synostoses syndrome, Verloes-David-Pfeiffer type		Σύνδρομο μεσομελίας-συνοστεώσεων, τύπος Verloes-David-Pfeiffer
2496		Mesomelic dysplasia with acral synostoses, Verloes-David-Pfeiffer type		Μεσομελική δυσπλασία με συνοστεώσεις των άκρων, τύπος Verloes-David-Pfeiffer
2496		Monosomy 8q13		Μονοσωμία 8q13
2496		Verloes-David syndrome		Σύνδρομο Verloes-David
2497	Upper limb mesomelic dysplasia, type Fryns		Μεσομελική δυσπλασία των άνω άκρων	
2497		Fryns-Hofkens-Fabry syndrome		Σύνδρομο Fryns-Hofkens-Fabry
2498	Syndactyly type 8		Συνδακτυλία τύπου 8	
2498		Fusion of metacarpals 4 and 5		Σύντηξη 4ου και 5ου μετακαρπίου
2499	Metachondromatosis		Μεταχονδρωμάτωση	
2500	Acrogeria		Ακρογηρία	
2500		Acrogeria, Gottron type		Ακρογηρία, τύπος Gottron
2500		Acrometageria		Ακρομεταγηρία
2500		Gottron syndrome		Σύνδρομο Gottron
2501	Metaphyseal chondrodysplasia, Spahr type		Μεταφυσική χονδροδυσπλασία, τύπος Spahr	
2502	Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive deafness syndrome		Σύνδρομο μεταφυσικής δυσόστωσης-νοητικής υστέρησης-κώφωσης τύπου αγωγιμότητας	
2502		Metaphyseal dysostosis-intellectual disability-conductive hearing loss syndrome		Σύνδρομο μεταφυσικής δυσόστωσης-νοητικής υστέρησης-απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας
2504	Metaphyseal dysplasia-maxillary hypoplasia-brachydacty syndrome		Σύνδρομο μεταφυσικής δυσπλασίας-υποπλασίας άνω γνάθου-βραχυδακτυλίας	
2505	Multiple benign circumferential skin creases on limbs		Πολλαπλές καλοήθεις κυκλωτικές δερματικές πτυχές των άκρων	
2505		CCSF		CCSF



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2505		Circumferential skin creases, Kunze type		Κυκλοτερείς δερματικές πτυχές, τύπος Kunze
2505		Congenital circumferential skin folds		Συγγενείς κυκλοτερείς δερματικές πτυχές
2505		Kunze-Riehm syndrome		Σύνδρομο Kunze-Riehm
2506	Michels syndrome		Σύνδρομο Michels	
2506		3MC1 syndrome		Σύνδρομο 3MC1
2506		Oculopalatoskeletal syndrome		Οφθαλμούπεριωσκειτικό σύνδρομο
2507	OBSOLETE: Mickleson syndrome		Σύνδρομο Mickleson	
2508	Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων	
2508		ACC-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο ACC-ανώμαλων γεννητικών οργάνων
2508		Microcephaly-corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-αγενεσίας μεσολοβίου-ανώμαλων γεννητικών οργάνων
2508		Proud syndrome		Σύνδρομο Proud
2508		Proud-Levine-Carpenter syndrome		Σύνδρομο Proud-Levine-Carpenter
2510	Micro syndrome		Μικροσύνδρομο	
2510		WARBM		WARBM
2510		Warburg micro syndrome		Μικροσύνδρομο Warburg
2511	Microbrachycephaly-ptosis-cleft lip syndrome		Σύνδρομο μικροβραχυκεφαλίας-βλεφαρόπτωσης- χειλοσχιστίας	
2511		Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos
2512	Autosomal recessive primary microcephaly		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής μικροκεφαλία	
2512		MCPH		MCPH
2512		Microcephalia vera		Αληθής μικροκεφαλία
2512		Microcephaly vera		Αληθής μικροκεφαλία
2512		True microcephaly		Αληθής μικροκεφαλία
2513	Microcephaly-albinism-digital anomalies syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- αλφισμού - ανωμαλιών δακτύλων	
2513		Castro Gago-Pombo-Novo syndrome		Σύνδρομο Castro Gago-Pombo-Novo
2514	Autosomal dominant primary microcephaly		Αυτοσωμική επικρατής πρωτοπαθής μικροκεφαλία	
2515	Microcephaly-cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μυοκαρδιοπάθειας	
2515		Winship-Viljoen-Leary syndrome		Σύνδρομο Winship-Viljoen-Leary
2516	Microcephaly-cardiac defect-lung malsegmentation syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- καρδιακών βλαβών- πνευμονικής δυσκατάτμησης	
2516		Ellis-Yale-Winter syndrome		Σύνδρομο Ellis-Yale-Winter
2518	Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας	
2518		Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας-μικροκεφαλίας- νοητικής υστέρησης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2519	Microcephaly-seizures-intellectual disability-heart disease syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-σπασμών-νοητικής υστέρησης-καρδιακής νόσου	
2521	Microcephaly-cleft palate-abnormal retinal pigmentation syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπερωισχιστίας- ανώμαλης αμφιβληστροειδικής μελάγχρωσης	
2522	Microcephaly-cervical spine fusion anomalies syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ανωμαλιών σύντηξης αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης	
2523	Microcephaly-brain defect-spasticity-hyponatremia syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-εγκεφαλικών βλαβών- σπαστικότητας-υπερνατριαιμίας	
2523		Franek-Bocker-Kahlen syndrome		Σύνδρομο Franek-Bocker-Kahlen
2524	Pontocerebellar hypoplasia type 2		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 2	
2524		PCH2		PCH2
2526	Microcephaly-lymphedema-chorioretinopathy syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-λεμφοειδήματος-χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας	
2526		MLCRD		MLCRD
2528	Microcephaly-microcornea syndrome, Seemanova type		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μικροκερατοειδή, τύπος Seemanova	
2528		Seemanova-Lesny syndrome		Σύνδρομο Seemanova-Lesny
2533	Microcephaly-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-κώφωσης-νοητικής υστέρησης	
2533		Kawashima-Tsuji syndrome		Σύνδρομο Kawashima-Tsuji
2533		Microcephaly-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
2535	OBSOLETE: Microcornea-corectopia-macular hypoplasia syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδούς-εκτοπίας κόρης-υποπλασίας της ωχράς κηλίδας	
2536	Microcornea-glaucoma-absent frontal sinuses syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδή - γλαυκώματος - απουσίας μετωπιαίων κόλπων	
2538	Microgastria-limb reduction defect syndrome		Σύνδρομο μικρογαστρίας-βλαβών βράχυνσης των άκρων	
2542	Isolated microphthalmia-anophthalmia-coloboma		Μεμονωμένη μικροφθαλμία-ανοφθαλμία-κολόβωμα οφθαλμού	
2542		Isolated anophthalmia-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο μεμονωμένης ανοφθαλμίας-μικροφθαλμίας
2543	OBSOLETE: Microphthalmia-cataract syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-καταρράκτη	
2543		OBSOLETE: Congenital cataract-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-μικροφθαλμίας
2547	Microphthalmia-microtia-fetal akinesia syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-μικρωτίας-εμβρυικής ακινησίας	
2547		Thomas-Jewett-Raines syndrome		Σύνδρομο Thomas-Jewett-Raines
2549	Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects		Οφθαλμοωτοσπονδυλικό φάσμα με κερκιδικά ελλείμματα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2549		Hemifacial microsomia-radial defects syndrome		Σύνδρομο ημιπροσωπικής μικροσωμίας-κερκιδικών βλαβών
2549		Moeschler-Clarren syndrome		Σύνδρομο Moeschler-Clarren
2551	Microspherophakia-metaphyseal dysplasia syndrome		Σύνδρομο μικροσφαιροφακίας-μεταφυσιακής δυσπλασίας	
2551		Verloes-Van Maldergem-de Marneffe syndrome		Σύνδρομο Verloes-Van Maldergem-de Marneffe
2552	Microsporidiosis		Μικροσποριδίαση	
2554	Ear-patella-short stature syndrome		Σύνδρομο ώτων-επιγονατίδων-χαμηλού αναστήματος	
2554		Meier-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Meier-Gorlin
2556	Microphthalmia with linear skin defects syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας με γραμμικές δερματικές βλάβες	
2556		MCOPS7		MCOPS7
2556		Microphthalmia-dermal aplasia-sclerocornea syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-δερματικής απλασίας-σκληροκερατοειδή
2556		MIDAS syndrome		Σύνδρομο MIDAS
2556		MLS syndrome		Σύνδρομο MLS
2556		Syndromic microphthalmia type 7		Συndromική μικροφθαλμία τύπου 7
2557	Mietens syndrome		Σύνδρομο Mietens	
2557		Intellectual disability, Mietens-Weber type		νοητική υστέρηση, τύπος Mietens- Weber
2558	Mikati-Najjar-Sahli syndrome		Σύνδρομο Mikati-Najjar-Sahli	
2558		Microcephaly-hypergonadotropic hypogonadism-short stature syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού- χαμηλού αναστήματος
2560	Moebius syndrome-axonal neuropathy-hypogonadotropic hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αξονικής νευροπάθειας-συνδρόμου Moebius-υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
2561	Pyramidal molars-abnormal upper lip syndrome		Σύνδρομο πυραμιδικών γομφίων-ανώμαλου άνω χείλους	
2561		Ackerman fused molar roots syndrome		Σύνδρομο σύντηξης των ριζών των γομφίων του Ackerman
2563	MOMO syndrome		Σύνδρομο MOMO	
2563		Macrocephaly-obesity-intellectual disability-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-παχυσαρκίας-νοητικής υστέρησης-οφθαλμικών ανωμαλιών
2563		Macrosomia-obesity-macrocephaly-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο μακροσωμίας-παχυσαρκίας-μακροκεφαλίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
2564	Tetramelic monodactyly		Τετραμελική μονοδακτυλία	
2564		Sommer-Hines syndrome		Σύνδρομο Sommer-Hines
2565	Mononen-Karnes-Senac syndrome		Σύνδρομο Mononen-Karnes-Senac	
2565		Skeletal dysplasia-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-βραχυδακτυλίας
2566	Chronic Epstein-Barr virus infection syndrome		Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από τον ιό Epstein-Barr	
2566		CAEBV syndrome		σύνδρομο CAEBV



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2566		Chronic EBV infection syndrome		Σύνδρομο χρόνιας λοίμωξης από EBV
2569	Moore-Federman syndrome		Σύνδρομο Moore-Federman	
2569		Dwarfism-stiff joint-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο νανισμού-δύσκαμπτων αρθρώσεων-οφθαλμικών ανωμαλιών
2570	Lethal intrauterine growth restriction-cortical malformation-congenital contractures syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο ενδομήτριου περιορισμού της ανάπτυξης-φλοιωδών δυσπλασιών-συγγενών μυϊκών συσπάσεων	
2570		Morse-Rawnsley-Sargent syndrome		Σύνδρομο Morse-Rawnsley-Sargent
2571	X-linked immunoneurologic disorder		Φυλοσύνδετη ανοσονευρολογική διαταραχή	
2571		Woods-Black-Norbury syndrome		Σύνδρομο Woods-Black-Norbury
2572	Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-κερατοειδικής δυστροφίας	
2572		Bedouin spastic ataxia syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας των Βεδουίνων
2572		Mousa-Al Din-Al Nassar syndrome		Σύνδρομο Mousa-Al Din-Al Nassar
2572		Spastic ataxia-ocular anomalies syndrome		Σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
2573	Moyamoya disease		Νόσος Moyamoya	
2573		Idiopathic Moyamoya disease		Ιδιοπαθής νόσος Moyamoya
2574	Moynahan syndrome		Σύνδρομο Moynahan	
2574		Alopecia-epilepsy-intellectual disability syndrome, Moynahan type		Σύνδρομο αλωπεκίας-επιληψίας-νοητικής υστέρησης, τύπος Moynahan
2575	Cystic fibrosis-gastritis-megaloblastic anemia syndrome		Σύνδρομο κυστικής ίνωσης-γαστρίτιδας-μεγαλοβλαστικής αναμίας	
2575		Lubani-Al Saleh-Teebi syndrome		Σύνδρομο Lubani-Al Saleh-Teebi
2576	Mulibrey nanism		Νανισμός mulibrey	
2576		MUL		MUL
2576		Mulibrey growth disorder		Διαταραχή ανάπτυξης mulibrey
2576		Muscle-liver-brain-eye nanism		Μυο-ηπατο-εγκεφαλο-οφθαλμικός νανισμός
2578	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2		Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser τύπου 2	
2578		Atypical MRKH syndrome		Άτυπο σύνδρομο MRKH
2578		MRKH syndrome type 2		Σύνδρομο MRKH τύπου 2
2578		Müllerian duct aplasia-renal dysplasia-cervical somite anomalies syndrome		Σύνδρομο απλασίας των πόρων του Müller-νεφρικής δυσπλασίας-ανωμαλιών των αυχενικών σωματιών
2578		MURCS association		Συσχέτιση MURCS
2579	Muscular atrophy-ataxia-retinitis pigmentosa-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο μυϊκής ατροφίας - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σακχαρώδη διαβήτη	
2579		Furukawa-Takagi-Nakao syndrome		Σύνδρομο Furukawa-Takagi-Nakao



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2580	OBSOLETE: Shoulder and girdle defects-familial intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ελλειμμάτων ώμων και ζώνης-οικογενούς νοητικής υστέρησης	
2582	Myalgia-eosinophilia syndrome associated with tryptophan		Σύνδρομο μυαλγίας-ηωσινοφιλίας που σχετίζεται με την τρυπτοφάνη	
2583	Mycetoma		Μυκήτωμα	
2583		Madura foot		Πους της Μαδούρας
2584	Classic mycosis fungoides		Σπογγοειδής Μυκητίαση	
2584		Mycosis fungoides, Alibert-Bazin type		Μυκητιασική μύκωση, τύπου Alibert-Bazin
2585	Ataxia-pancytopenia syndrome		Σύνδρομο αταξίας-πανκυτταροπενίας	
2585		ATXPC syndrome		Σύνδρομο ATXPC
2585		Myelocerebellar disorder		Μυελοπαρεγκεφαλιδική διαταραχή
2585		SAMD9L-related ataxia-pancytopenia syndrome		Σύνδρομο αταξίας-πανκυτταροπενίας που σχετίζεται με το SAMD9L
2587	Myeloperoxidase deficiency		Ανεπάρκεια της μυελοϋπεροξειδάσης	
2587		MPO deficiency		Ανεπάρκεια MPO
2588	Myhre syndrome		Σύνδρομο Myhre	
2588		Facial dysmorphism-intellectual disability-short stature-deafness syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-κώφωσης
2588		Facial dysmorphism-intellectual disability-short stature-hearing loss syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής
2588		Myhre-LAPS syndrome		Σύνδρομο Myhre-LAPS
2588		Myhre-Laryngotracheal stenosis-arthritis-prognathism-short stature syndrome		Σύνδρομο Myhre λαρυγγοτραχειακής στένωσης-αρθροπάθειας-προγναθισμού-χαμηλού αναστήματος
2589	Myoclonus-cerebellar ataxia-deafness syndrome		Σύνδρομο μυοκλονιών-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης	
2589		Myoclonus-cerebellar ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μυοκλονιών-παρεγκεφαλιδικής αταξίας-απώλειας ακοής
2590	Spinal muscular atrophy-progressive myoclonic epilepsy syndrome		Σύνδρομο νωτιαίας μυϊκής ατροφίας-προοδευτικής μυοκλονικής επιληψίας	
2590		Hereditary myoclonus-progressive distal muscular atrophy syndrome		Σύνδρομο κληρονομικών μυοκλονιών-προοδευτικής περιφερικής μυϊκής ατροφίας
2590		Jankovic-Rivera syndrome		Σύνδρομο Jankovic-Rivera
2590		SMA-PME		SMA-PME
2591	Infantile myofibromatosis		Βρεφική μυοϊνωμάτωση	
2593	Tubular aggregate myopathy		Μυοπάθεια σωληναριακών αθροίσεων	
2596	Myopathy and diabetes mellitus		Μυοπάθεια και σακχαρώδης διαβήτης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2597	Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-deafness syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-γαλακτικής οξέωσης-κώφωσης	
2597		Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-γαλακτικής οξέωσης-απώλειας ακοής
2598	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια και σιδηροβλαστική αναιμία	
2598		MLASA		MLASA
2598		Myopathy, lactic acidosis and sideroblastic anemia		Μυοπάθεια, γαλακτική οξέωση και σιδηροβλαστική αναιμία
2601	OBSOLETE: Myopathy-growth delay-intellectual disability-hypospadias syndrome		Σύνδρομο μυοπάθειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-υποσπαδία	
2604	Familial visceral myopathy		Οικογενής σπλαγχνική μυοπάθεια	
2604		Familial hollow visceral myopathy		Οικογενής μυοπάθεια των κοίλων σπλάγχων
2604		Hereditary hollow visceral myopathy		Κληρονομική μυοπάθεια των κοίλων σπλάγχων
2604		Megaduodenum and/or megacystis		Μεγαδωδεκαδάκτυλο και/ή μεγακύστη
2608	N syndrome		Σύνδρομο N	
2609	Isolated complex I deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος I	
2609		Isolated mitochondrial respiratory chain complex I deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας συμπλέγματος I
2609		Isolated NADH-coenzyme Q reductase deficiency		Απομονωμένη ανεπάρκεια NADH-συνένζυμου αναγωγής Q
2609		Isolated NADH-CoQ reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής NADH-CoQ
2609		Isolated NADH-ubiquinone reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια NADH-ουβικινόνης αναγωγής
2611	Linear verrucous nevus syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σπίλου	
2611		Linear hamartoma syndrome		Σύνδρομο γραμμικού αμαρτώματος
2612	Linear nevus sebaceus syndrome		Σύνδρομο γραμμικού σημματογόνου σπίλου	
2612		Nevus sebaceus of Jadassohn		Σημματογόνος σπίλος του Jadassohn
2612		Nevus sebaceus syndrome		Σύνδρομο σημματογόνου σπίλου
2612		Organoid nevus syndrome		Σύνδρομο οργανοειδούς σπίλου
2612		Schimmelpenning syndrome		Σύνδρομο Schimmelpenning
2612		Solomon syndrome		Σύνδρομο Solomon
2613	Nail-patella-like renal disease		Νεφρική νόσος ως επί συνδρόμου ονύχων-επιγονατίδων	
2613		Salcedo syndrome		Σύνδρομο Salcedo
2614	Nail-patella syndrome		Ονυχο-επιγονατικό σύνδρομο	
2614		Onychoosteodysplasia		Ονυχο-οστεοδυσπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2614		Turner-Kieser syndrome		Σύνδρομο Turner-Kieser
2615	Nakajo-Nishimura syndrome		Σύνδρομο Nakajo-Nishimura	
2615		Amyotrophy-fat tissue anomaly syndrome		Σύνδρομο αμυοτροφίας-ανωμαλίας λιπώδους ιστού
2615		Secondary hypertrophic osteoperiostosis with pernio		Δευτεροπαθής υπερτροφική οστεοπεριόστωση με χείμετλα
2616	3M syndrome		Σύνδρομο 3M	
2616		3-M syndrome		Σύνδρομο 3-M
2616		Yakut short stature syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος των Yakut
2617	Microcephalic primordial dwarfism, Montreal type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπος του Montreal	
2617		Bird-headed dwarfism, Montreal type		Νανισμός δίκην κεφαλιού πτηνού, τύπος του Montreal
2619	Brachydactylous dwarfism, Mseleni type		Βραχυδακτυλικός νανισμός, τύπος Mseleni	
2619		Mseleni joint disease		Νόσος αρθρώσεων Mseleni
2621	OBSOLETE: Low birth weight-dwarfism-dysgammaglobulinemia syndrome		Σύνδρομο χαμηλού βάρους γέννησης-νανισμού-δυσγαμμασφαιριναιμίας	
2621		OBSOLETE: Christian-Rosenberg syndrome		Σύνδρομο Christian-Rosenberg
2623	Geleophysic dysplasia		Γελιοφυσική δυσπλασία	
2623		Geleophysic dwarfism		Γελιοφυσικός νανισμός
2626	OBSOLETE: Hypopituitarism-short stature-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο υποϋποφυσισμού-χαμηλού αναστήματος-σκελετικών ανωμαλιών	
2626		OBSOLETE: Blethen-Wenick-Hawkins syndrome		Σύνδρομο Blethen-Wenick-Hawkins
2631	Mesomelic dwarfism-cleft palate-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-υπερωισχιστίας-καμπτοδακτυλίας	
2631		Mesomelic dysplasia, Kozlowski-Reardon type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Kozlowski-Reardon
2631		Mesomelic dysplasia, Reardon type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Reardon
2631		Reardon-Hall-Slaney syndrome		Σύνδρομο Reardon-Hall-Slaney
2632	Langer mesomelic dysplasia		Μεσομελική δυσπλασία του Langer	
2632		Mesomelic dwarfism, Langer type		Μεσομελικός νανισμός, τύπος Langer
2633	Mesomelic dysplasia, Nievergelt type		Μεσομελική δυσπλασία, τύπος Nievergelt	
2633		Mesomelic dwarfism, Nievergelt type		Μεσομελικός νανισμός, τύπος Nievergelt
2633		Nievergelt syndrome		Σύνδρομο Nievergelt
2634	Mesomelic dwarfism, Reinhardt-Pfeiffer type		Μεσομελικός νανισμός, τύπος Reinhardt-Pfeiffer	
2634		Reinhardt-Pfeiffer mesomelic dysplasia		Μεσομελική δυσπλασία Reinhardt-Pfeiffer
2634		Reinhardt-Pfeiffer syndrome		Σύνδρομο Reinhardt-Pfeiffer
2635	Metatropic dysplasia		Μετατροπική δυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2635		Metatropic dwarfism		Μετατροπικός νανισμός
2636	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism types I and III		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύποι I και III	
2636		Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism, Taybi-Linder type		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός, τύπος Taybi-Linder
2636		MOPD types I and III		MOPD τύποι I και III
2636		Primordial microcephalic dwarfism, Crachami type		Αρχέγονος μικροκεφαλικός νανισμός, τύπος Crachami
2636		Taybi-Linder syndrome		Σύνδρομο Taybi-Linder
2637	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II		Μικροκεφαλικός οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II	
2637		Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II		Οστεοδυσπλαστικός αρχέγονος νανισμός τύπου II του Majewski
2637		MOPD type II		MOPD τύπου II
2639	Fibular aplasia-complex brachydactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας περόνης-σύνθετης βραχυδακτυλίας	
2639		Du Pan syndrome		Σύνδρομο Du Pan
2640	Lethal short-limb dwarfism, McAlister-Crane type		Θανατηφόρος βραχυμελικός νανισμός, τύπος McAlister-Crane	
2640		McAlister-Crane syndrome		Σύνδρομο McAlister-Crane
2641	OBSOLETE: Micromelic dwarfism, Fryns type		Μικρομελικός νανισμός, τύπος Fryns	
2643	Microcephalic primordial dwarfism, Toriello type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπος Toriello	
2645	Osteoglyphonic dysplasia		Οστεογλυφανική δυσπλασία	
2645		Osteoglyphonic dwarfism		Οστεογλυφανικός νανισμός
2646	Parastreumatic dysplasia		Παραστρεμματικός νανισμός	
2646		Parastreumatic dwarfism		Παραστρεμματικός νανισμός
2649	Short stature-intellectual disability-eye anomalies-cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-νοητικής υστέρησης-οφθαλμικών ανωμαλιών-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας	
2649		Richieri Costa-Guion Almeida syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Guion Almeida
2650	OBSOLETE: Dwarfism-intellectual disability-eye abnormality syndrome		Σύνδρομο νανισμού-νοητικής υστέρησης-οφθαλμικών ανωμαλιών	
2650		OBSOLETE: Mollica-Pavone-Antener syndrome		Σύνδρομο Mollica-Pavone-Antener
2653	OBSOLETE: Osteochondrodysplastic nanism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
2653		OBSOLETE: Osteochondrodysplastic dwarfism-deafness-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - κώφωσης - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2653		OBSOLETE: Osteochondrodysplastic dwarfism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - απώλεια ακοής - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
2653		OBSOLETE: Osteochondrodysplastic nanism-hearing loss-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οστεοχονδροδυσπλαστικού νανισμού - απώλεια ακοής - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας
2654	Syndesmodysplastic dwarfism		Συνδεσμοδυσπλαστικός νανισμός	
2654		Laplane-Fontaine-Lagardere syndrome		Σύνδρομο Laplane-Fontaine-Lagardere
2655	Thanatophoric dysplasia		Θανατηφόρος δυσπλασία	
2655		TD		TD
2658	Lenz-Majewski hyperostotic dwarfism		Υπεροστεωτικός νανισμός Lenz-Majewski	
2661	Dwarfism-tall vertebrae syndrome		Σύνδρομο νανισμού-υψηλών σπονδύλων	
2662	Keipert syndrome		Σύνδρομο Keipert	
2662		Nasodigitoacoustic syndrome		Ρινοδακτυλοακουστικό σύνδρομο
2663	Nathalie syndrome		Σύνδρομο Nathalie	
2663		Deafness-cataract-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-καταρράκτη-σκελετικών ανωμαλιών
2663		Sensorineural hearing loss-cataract-skeletal anomalies-cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-καταρράκτη-σκελετικών ανωμαλιών-μυοκαρδιοπάθειας
2665	Congenital mesoblastic nephroma		Συγγενές μεσοβλαστικό νέφρωμα	
2666	Adult familial nephronophthisis-spastic quadriplegia syndrome		Σύνδρομο οικογενούς νεφρώνόφθισης των ενηλίκων-σπαστικής τετραπάρεσης	
2668	Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome		Σύνδρομο νεφροπάθειας-κώφωσης-υπερπαραθυρεοειδισμού	
2668		Edwards-Patton-Dilly syndrome		Edwards-Patton-Dilly syndrome
2668		Nephropathy-hearing loss-hyperparathyroidism syndrome		Σύνδρομο νεφροπάθειας-απώλειας ακοής-υπερπαραθυρεοειδισμού
2669	Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome		Σύνδρομο νέφρωσης-κώφωσης-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων	
2669		Braun-Bayer syndrome		Σύνδρομο Braun-Bayer
2669		Nephrosis-hearing loss-urinary tract-digital malformations syndrome		Σύνδρομο νέφρωσης-απώλειας ακοής-δυσπλασιών ουροφόρων οδών-δακτύλων
2670	Pierson syndrome		Σύνδρομο Pierson	
2670		Microcoria-congenital nephrosis syndrome		Σύνδρομο μικροκορίας-συγγενούς νέφρωσης
2671	Neu-Laxova syndrome		Σύνδρομο Neu-Laxova	
2672	Neuhauser-Eichner-Opitz syndrome		Σύνδρομο Neuhauser-Eichner-Opitz	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2672		Recurrent encephalopathy of childhood		Υποτροπιάζουσα εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας
2673	Neurofaciodigitorenal syndrome		Νευροπροσωποδακτυλονεφρικό σύνδρομο	
2673		Freire Maia-Pinheiro-Opitz syndrome		Σύνδρομο Freire Maia-Pinheiro-Opitz
2674	Cyprus facial-neuromusculoskeletal syndrome		Προσωπικό-νευρομυοσκελετικό σύνδρομο της Κύπρου	
2675	OBSOLETE: Neuroaxonal dystrophy-renal tubular acidosis syndrome		Σύνδρομο δυστροφίας νευραξόνων-νεφρικής σωληναριακής οξέωσης	
2675		OBSOLETE: Maccario-Mena syndrome		Σύνδρομο Maccario-Mena
2676	Neuroectodermal-endocrine syndrome		Νευροεξωδερμικό-ενδοκρινικό σύνδρομο	
2676		Oerter-Friedman-Anderson syndrome		Σύνδρομο Oerter-Friedman-Anderson
2677	OBSOLETE: Neuroepithelioma		Νευροεπιθήλωμα	
2678	Familial isolated café-au-lait macules		Νευροίνωμάτωση τύπου 6	
2678		CALs syndrome isolated		Σύνδρομο CALs μεμονωμένο
2678		Familial CALMs isolated		Οικογενείς CALM μεμονωμένες
2678		Familial isolated café-au-lait spots		Οικογενείς μεμονωμένες café-au-lait κηλίδες
2678		Familial isolated CALSs		Οικογενείς μεμονωμένες CLAS
2678		Multiple isolated café-au-lait spots		Πολλαπλές μεμονωμένες café-au-lait κηλίδες
2678		Multiple isolated café-au-lait syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών μεμονωμένων café-au-lait κηλίδων
2679	OBSOLETE: Infantile axonal neuropathy		Βρεφική αξονική νευροπάθεια	
2680	Hypomyelination neuropathy-arthrogyrosis syndrome		Σύνδρομο υπομυελινωτικής νευροπάθειας-αρθρογρύπωσης	
2686	Cyclic neutropenia		Κυκλική ουδετεροπενία	
2687	Neutropenia-hyperlymphocytosis with large granular lymphocytes syndrome		Σύνδρομο ουδετεροπενίας-υπερλεμφοκυττάρωσης με μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα	
2688	Adult idiopathic neutropenia		Ιδιοπαθής ουδετεροπενία ενηλίκων	
2688		Adult chronic idiopathic neutropenia		Χρόνια ιδιοπαθής ουδετεροπενία ενηλίκων
2689	Intermittent neutropenia		Διαλείπουσα ουδετεροπενία	
2690	Neutropenia-monocytopenia-deafness syndrome		Σύνδρομο ουδετεροπενίας-μονοκυτταροπενίας-κώφωσης	
2690		Neutropenia-monocytopenia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ουδετεροπενίας-μονοκυτταροπενίας-απώλειας ακοής
2691	Nevo syndrome		Σύνδρομο Nevo	
2691		Cerebral gigantism, Nevo type		Εγκεφαλικός γιγαντισμός, τύπου Nevo
2694	OBSOLETE: Epidermal nevus-vitamin D-resistant rickets syndrome		Σύνδρομο επιδερμικών σπύλων-ραχίτιδας ανθεκτικής στη βιταμίνη D	
2695	Bifid nose		Σχιμοειδής ρίνα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2697	Arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νεφρικής δυσλειτουργίας-χολόστασης	
2697		ARC syndrome		Σύνδρομο ARC
2698	Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης	
2698		Bart-Pumphrey syndrome		Σύνδρομο Bart-Pumphrey
2698		Knuckle pads-leukonychia-sensorineural deafness-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας
2698		Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
2698		Knuckle pads-leukonychia-sensorineural hearing loss-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων-λευκονυχίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας
2699	Median nodule of the upper lip		Οζίδιο της μέσης γραμμής του άνω χείλους	
2700	Noma		Γαγγραινώδης νόσος Noma	
2700		Cancrum oris		Καρκίνος του στόματος
2701	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair		Διαταραχή τύπου συνδρόμου Noonan με χαλαρές αναγενείς τρίχες	
2701		Mazzanti syndrome		Σύνδρομο Mazzanti
2701		NS/LAH		NS/LAH
2703	Port-wine nevi-mega cisterna magna-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο τριχοειδικών δυσπλασιών [port-wine nevi]-μεγάλης παρεγκεφαλιδοπρομηκικής δεξαμενής-υδροκεφάλου	
2703		Nova syndrome		Σύνδρομο Nova
2704	Urofacial syndrome		Σύνδρομο Ochoa	
2704		Hydronephrosis-inverted smile syndrome		Σύνδρομο υδρονέφρωσης-ανεστραμμένου χαμόγελου
2704		Inverted smile-neurogenic bladder syndrome		Σύνδρομο ανεστραμμένου χαμόγελου-νευρογενούς κύστης
2704		Ochoa facial syndrome		Σύνδρομο προσώπου Ochoa
2704		Ochoa syndrome		Σύνδρομο Ochoa



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2704		Partial facial palsy with urinary abnormalities		Μερική παράλυση προσωπικού νεύρου με ανωμαλίες του ουροποιητικού
2705	OBSOLETE: Oculocerebral dysplasia		Οφθαλμοεγκεφαλική δυσπλασία	
2705		OBSOLETE: Behrens-Baumann-Vogel syndrome		Σύνδρομο Behrens-Baumann-Vogel
2705		OBSOLETE: Microphthalmia-optic nerve aplasia syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-απλάσις οπτικού νεύρου
2706	OBSOLETE: Oculocerebroacral syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλομελικό σύνδρομο	
2707	Oculocerebrofacial syndrome, Kaufman type		Οφθαλμοεγκεφαλοπροσωπικό σύνδρομο, τύπος Kaufman	
2708	OBSOLETE: Oculocerebroosseous syndrome		Οφθαλμοεγκεφαλοοστικό σύνδρομο	
2708		OBSOLETE: Plum syndrome		Σύνδρομο Plum
2709	Oculodental syndrome, Rutherford type		Οφθαλμοοδοντικό σύνδρομο, τύπος Rutherford	
2709		Gingival hypertrophy-corneal dystrophy		Υπερτροφία ούλων-δυστροφία κερατοειδούς
2709		Rutherford syndrome		Σύνδρομο Rutherford
2710	Oculodentodigital dysplasia		Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία	
2710		Meyer-Schwickerath syndrome		Σύνδρομο Meyer-Schwickerath
2710		Meyer-Schwickerath-Weyers syndrome		Σύνδρομο Meyer-Schwickerath-Weyers
2710		Oculo-dento-digital dysplasia		Οφθαλμο-οδοντο-δακτυλική δυσπλασία
2710		Oculodentodigital syndrome		Οφθαλμοοδοντοδακτυλικό σύνδρομο
2710		Oculodentodigitalis dysplasia		Οφθαλμοοδοντοδακτυλική δυσπλασία
2710		Oculodentoosseous dysplasia		Οφθαλμοοδοντοοστική δυσπλασία
2710		ODDD syndrome		Σύνδρομο ODDD
2710		ODOD syndrome		Σύνδρομο ODOD
2710		Osseous-oculo-dental dysplasia		Οστική-οφθαλμο-οδοντική δυσπλασία
2712	Oculofaciocardiodental syndrome		Οφθαλμοπροσωποκαρδιοδοντικό σύνδρομο	
2712		Cataract-microphthalmia-radiculomegaly-cardiac septal defect syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-μικροφθαλμίας-ριζομεγαλίας-ελλείμματος καρδιακού διαφράγματος
2712		OFCD syndrome		Σύνδρομο OFCD
2713	Oculoosteocutaneous syndrome		Οφθαλμοοστεοδερματικό σύνδρομο	
2714	Oculo-palato-cerebral syndrome		Οφθαλμο-υπερωιο-εγκεφαλικό σύνδρομο	
2714		Oculo-palato-cerebral dwarfism		Οφθαλμο-υπερωιο-εγκεφαλικός νανισμός
2715	Severe oculo-renal-cerebellar syndrome		Βαρύ οφθαλμο-νεφρικό-παρεγκεφαλικό σύνδρομο	
2715		Hunter-Jurenka-Thompson syndrome		Σύνδρομο Hunter-Jurenka-Thompson
2715		Oculorenocerebellar syndrome		Οφθαλμονεφροπαρεγκεφαλικό σύνδρομο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2715		ORC syndrome		ORC σύνδρομο
2716	OBSOLETE: Oculo-skeletal-renal syndrome		Οφθαλμο-σκελετο-νεφρικό σύνδρομο	
2717	Oculotrichoanal syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο	
2717		Manitoba oculotrichoanal syndrome		Οφθαλμοτριχοπρωκτικό σύνδρομο της Manitoba
2717		Marles syndrome		Σύνδρομο Marles
2717		Marles-Greenberg-Persaud syndrome		Σύνδρομο Marles-Greenberg-Persaud
2717		MOTA syndrome		Σύνδρομο MOTA
2718	Oculotrichodysplasia		Οφθαλμοτριχοδυσπλασία	
2718		Cecato de Lima-Pinheiro syndrome		Σύνδρομο Cecato de Lima-Pinheiro
2719	Oculocerebral hypopigmentation syndrome, Cross type		Οφθαλμοεγκεφαλικό σύνδρομο υπομελάγχρωσης, τύπος Cross	
2719		Cross syndrome		Σύνδρομο Cross
2720	Oculocerebral hypopigmentation syndrome, Preus type		Οφθαλμοεγκεφαλικό σύνδρομο υπομελάγχρωσης, τύπος Preus	
2721	Odonto-onycho-dermal dysplasia		Οδοντο-ονυχο-δερματική δυσπλασία	
2721		OODD		OODD
2722	Odonto-onycho dysplasia-alpecia syndrome		Σύνδρομο οδοντο-ονυχοδυσπλασίας-αλωπεκίας	
2723	Odontotrichomelic syndrome		Οδοντοτριχομελικό σύνδρομο	
2723		Freire-Maia syndrome		Σύνδρομο Freire-Maia
2724	Odontomatosis-aortae esophagus stenosis syndrome		Σύνδρομο οδοντωμάτωσης-στένωσης αορτής οισοφάγου	
2724		Bader syndrome		Σύνδρομο Bader
2725	Eye defects-arachnodactyly-cardiopathy syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικών βλαβών-αραχνοδακτυλίας-καρδιοπάθειας	
2725		Al Gazali-Al Talabani syndrome		Σύνδρομο Al Gazali-Al Talabani
2725		Al Gazali-Lytle syndrome		Σύνδρομο Al Gazali-Lytle
2728	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Ohdo type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος Ohdo	
2728		Blepharophimosis syndrome, Ohdo type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης, τύπος Ohdo
2728		BMRS, Ohdo type		BMRS, τύπος Ohdo
2728		Ohdo syndrome		Σύνδρομο Ohdo
2728		Ohdo-Madokoro-Sonoda syndrome		Σύνδρομο Ohdo-Madokoro-Sonoda
2729	Okamoto syndrome		Σύνδρομο Okamoto	
2730	Postaxial tetramelic oligodactyly		Μεταξονική τετραμελική ολιγοδακτυλία	
2731	Taurodontia-absent teeth-sparse hair syndrome		Σύνδρομο ταυροδοντίας-απουσίας οδόντων-αραιών τριχών	
2732	Olivopontocerebellar atrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο ελαιογεφυροπαρεγκεφαλικής ατροφίας-κώφωσης	
2732		Olivopontocerebellar atrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ελαιογεφυροπαρεγκεφαλικής ατροφίας-απώλειας ακοής
2733	Omodysplasia		Ωμοδυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2736	Lethal omphalocele-cleft palate syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο ομφαλοκήλης-υπερωισχιστίας	
2736		Czeizel syndrome		Σύνδρομο Czeizel
2737	Onchocerciasis		Ογκοκέρκωση	
2739	Onycho-tricho-dysplasia-neutropenia syndrome		Σύνδρομο ονυχο-τριχο-δυσπλασίας-ουδετεροπενίας	
2739		Itin syndrome		Σύνδρομο Itin
2739		ONMR syndrome		Σύνδρομο ONMR
2739		Trichothiodystrophy type G		Τριχοθειοδυστροφία τύπου G
2741	Ophthalmomandibulomelic dysplasia		Οφθαλμογναθομελική δυσπλασία	
2741		OMM syndrome		Σύνδρομο OMM
2741		Pillay syndrome		Σύνδρομο Pillay
2742	OBSOLETE: Ophthalmoplegia-myalgia-tubular aggregates syndrome		Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-μυαλγίας-σωληναριακών συσσωματωμάτων	
2743	Ophthalmoplegia-intellectual disability-lingua scrotalis syndrome		Σύνδρομο οφθαλμοπληγίας-νοητικής υστέρησης-οσχεοειδούς γλώσσας	
2743		Levic-Stefanovic-Nikolic syndrome		Σύνδρομο Levic-Stefanovic-Nikolic
2744	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis		Παράλυση οριζόντιου βλέμματος με προοδευτική σκολίωση	
2744		HGPPS		HGPPS
2744		Progressive external ophthalmoplegia and scoliosis		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία και σκολίωση
2745	Opitz GBBB syndrome		Σύνδρομο Opitz GBBB	
2745		Hypertelorism-hypospadias syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-υποσπαδία
2745		Hypertelorism-oesophageal abnormality-hypospadias syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-οισοφαγικής ανωμαλίας-υποσπαδία
2745		Hypospadias-dysphagia syndrome		Σύνδρομο υποσπαδίου-δυσφαγίας
2745		Opitz BBB/G syndrome		Σύνδρομο Opitz's BBB/G
2745		Opitz BBBG syndrome		Σύνδρομο Opitz BBBG
2745		Opitz G/BBB syndrome		Σύνδρομο Opitz G/BBB
2745		Opitz-Frias syndrome		Σύνδρομο Opitz-Frias
2746	Opsismodysplasia		Οψισμοδυσπλασία	
2749	Oromandibular-limb hypogenesis syndrome		Σύνδρομο υπογενεσίας στόματος-κάτω γνάθου-άκρων	
2749		Oroacral syndrome		Σύνδρομο Oroacral
2750	Orofaciodigital syndrome type 1		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1	
2750		OFD1		OFD1
2750		OFDI		OFDI
2750		OFDSI		OFDSI
2750		Oral-facial-digital syndrome type 1		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 1
2750		Papillon-Léage-Psaume syndrome		Σύνδρομο Papillon-Léage-Psaume
2751	Orofaciodigital syndrome type 2		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 2	
2751		Mohr syndrome		Σύνδρομο Mohr
2751		OFD2		OFD2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2751		Oral-facial-digital syndrome type 2		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 2
2752	Orofaciodigital syndrome type 3		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 3	
2752		OFD3		OFD3
2752		Oral-facial-digital syndrome type 3		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 3
2752		Sugarman syndrome		Σύνδρομο Sugarman
2753	Orofaciodigital syndrome type 4		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 4	
2753		Baraitser-Burn syndrome		Σύνδρομο Baraitser-Burn
2753		Mohr-Majewski syndrome		Σύνδρομο Mohr-Majewski
2753		OFD4		OFD4
2753		Oral-facial-digital syndrome type 4		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 4
2754	Orofaciodigital syndrome type 6		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 6	
2754		Joubert syndrome with oral-facial-digital syndrome		Σύνδρομο Joubert με στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο
2754		Joubert syndrome with orofacioidigital defect		Σύνδρομο Joubert με στοματοπροσωποδακτυλικό βλάβη
2754		OFD6		OFD6
2754		Oral-facial-digital syndrome type 6		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 6
2754		Polydactyly-cleft lip/palate-psychomotor retardation syndrome		Σύνδρομο πολυδακτυλίας-χειλεοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας- ψυχοκινητικής επιβράδυνσης
2754		Váradi syndrome		Σύνδρομο Váradi
2754		Váradi-Papp syndrome		Σύνδρομο Váradi-Papp
2755	Orofaciodigital syndrome type 8		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 8	
2755		OFD8		OFD8
2755		Oral-facial-digital syndrome type 8		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 8
2755		Oral-facial-digital syndrome, Edwards type		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο, τύπος Edwards
2755		Orofaciodigital syndrome, Edwards type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Edwards
2756	OBSOLETE: Orofaciodigital syndrome type 10		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 10	
2756		OBSOLETE: Figuera syndrome		Σύνδρομο Figuera
2756		OBSOLETE: OFD10		OFD10
2756		OBSOLETE: Oral-facial-digital syndrome type 10		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 10
2756		OBSOLETE: Orofaciodigital syndrome with fibular aplasia		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με απλασία της περόνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2759	Imperforate oropharynx-costovertebral anomalies syndrome		Σύνδρομο άτρητου στοματοφάρυγγα-πλευροσπονδυλικών ανωμαλιών	
2759		Seghers syndrome		Σύνδρομο Seghers
2760	OSLAM syndrome		Σύνδρομο OSLAM	
2760		Osteosarcoma-limb anomalies-erythroid macrocytosis syndrome		Σύνδρομο οστεοσαρκώματος-ανωμαλιών των άκρων-μακροκυττάρωσης της ερυθράς σειράς
2762	Progressive osseous heteroplasia		Προοδευτική οστική ετεροπλασία	
2762		Familial ectopic ossification		Οικογενής έκτοπη οστεοποίηση
2762		POH		POH
2763	Osteocraniostenosis		Οστεοκρανιοστένωση	
2763		Gracile bone dysplasia		Δυσπλασία λεπτών οστών
2763		Osteocraniosplenic syndrome		Οστεοκρανιοσπληνικό σύνδρομο
2764	Osteochondritis dissecans		Σχαλιδωτική [Διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	
2764		König disease		Νόσος König
2765	OBSOLETE: Hypertrichotic osteochondrodysplasia		Υπερτριχωτική οστεοχονδροδυσπλασία	
2767	Carpotarsal osteochondromatosis		Καρποταρσική οστεοχονδρωμάτωση	
2767		Maroteaux-Le Merrer-Bensahel syndrome		Σύνδρομο Maroteaux-Le Merrer-Bensahel
2768	Blount disease		Νόσος Blount	
2768		Infantile tibia vara		Βρεφική ραιβή κνήμη
2768		Osteochondrosis deformans tibiae		Παραμορφωτική οστεοχόνδρωση της κνήμης
2768		Tibia vara Blount		Ραιβή κνήμη του Blount
2769	Familial osteodysplasia, Anderson type		Οικογενής οστεοδυσπλασία, τύπος Anderson	
2770	Nasu-Hakola disease		Νόσος Nasu-Hakola	
2770		NHD		NHD
2770		PLOSL		PLOSL
2770		PLO-SL		PLO-SL
2770		Polycystic lipomembranous osteodysplasia with sclerosing leukoencephalopathy		Πολυκυστική λιπομεμβρανώδης οστεοδυσπλασία με σκληρυντική λευκοεγκεφαλοπάθεια
2771	Bruck syndrome		Σύνδρομο Bruck	
2771		Osteogenesis imperfecta-congenital joint contractures syndrome		Σύνδρομο ατελούς οστεογένεσης-συγγενών συσπάσεων αρθρώσεων
2772	Congenital osteogenesis imperfecta-microcephaly-cataracts syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ατελούς οστεογένεσης-μικροκεφαλίας-καταράκτη	
2773	Osteogenesis imperfecta-retinopathy-seizures-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ατελούς οστεογένεσης-αμφιβληστροειδοπάθειας-σπασμών-νοητικής υστέρησης	
2773		Al Gazali-Nair syndrome		Σύνδρομο Al Gazali-Nair
2774	Multicentric carpo-tarsal osteolysis with or without nephropathy		Πολυκεντρική καρπο-ταρσική οστεόλυση με ή χωρίς νεφροπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2774		Idiopathic multicentric osteolysis with or without nephropathy		Ιδιοπαθής πολυκεντρική οστεόλυση με ή χωρίς νεφροπάθεια
2775	Autosomal recessive carpotarsal osteolysis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη καρποταρσαία οστεόλυση	
2775		Hereditary multicentric osteolysis		Κληρονομική πολυκεντρική οστεόλυση
2776	Autosomal recessive distal osteolysis syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης	
2776		Distal osteolysis-short stature-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο περιφερικής οστεόλυσης-χαμηλού αναστήματος-νοητικής υστέρησης
2776		Petit-Fryns syndrome		Σύνδρομο Petit-Fryns
2777	Osteomesopyknosis		Οστεομεσοπύκνωση	
2777		Axial osteosclerosis		Οστεοσκλήρυνση του αξονικού σκελετού
2777		Osteomesopycnosis		Οστεομεσοπύκνωση
2778	OBSOLETE: Juvenile chronic recurrent multifocal osteomyelitis		Νεανική χρονία υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα	
2778		OBSOLETE: Juvenile CRMO		Νεανική CRMO
2779	Osteopathia striata-pigmentary dermopathy-white forelock syndrome		Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-μελαγχρωστικής δερματοπάθειας-λευκής δέσμης τριχών	
2779		Whyte-Murphy syndrome		Σύνδρομο Whyte-Murphy
2780	Osteopathia striata-cranial sclerosis syndrome		Σύνδρομο ραβδωτής οστεοπάθειας-κρανιακής σκλήρυνσης	
2780		Hyperostosis generalisata with striations		Γενικευμένη υπερόστωση με ραβδώσεις
2780		Robinow-Unger syndrome		Σύνδρομο Robinow-Unger
2781	Osteopetrosis and related disorders		Οστεοπέτρωση και σχετιζόμενες διαταραχές	
2783	Autosomal dominant osteopetrosis type 1		Αυτοσωμική επικρατής οστεοπέτρωση τύπου 1	
2785	Osteopetrosis with renal tubular acidosis		Οστεοπέτρωση με νεφρική σωληναριακή οξέωση	
2785		Carbonic anhydrase 2 deficiency		Ανεπάρκεια ανθρακικής ανυδράσης 2
2785		Guibaud-Vainsel syndrome		Σύνδρομο Guibaud-Vainsel
2785		Marble brain disease		Μαρμάρινη εγκεφαλική νόσος
2785		Mixed renal tubular acidosis		Μικτή νεφρική σωληναριακή οξέωση
2785		Mixed RTA		Μικτή RTA
2785		Renal tubular acidosis type 3		Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 3
2786	Osteoporosis-oculocutaneous hypopigmentation syndrome		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-οφθαλμοδερματικής υπομελάγχρωσης	
2786		Hernández-Fragoso syndrome		Σύνδρομο Hernández-Fragoso
2786		OOCHS		OOCHS
2787	OBSOLETE: Osteoporosis-macrocephaly-blindness-joint hyperlaxity syndrome		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-μακροκεφαλίας-τύφλωσης-υπερελαστικότητας αρθρώσεων	
2787		OBSOLETE: Heide syndrome		Σύνδρομο Heide



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2788	Osteoporosis-pseudoglioma syndrome		Σύνδρομο οστεοπόρωσης-ψευδογλιώματος	
2788		OPPG		OPPG
2789	Lateral meningocele syndrome		Σύνδρομο πλαγίας μηνιγγοκήλης	
2789		Lehman syndrome		Σύνδρομο Lehman
2790	Endosteal hyperostosis, Worth type		Ενδοστική υπερόσωση, τύπος Worth	
2790		Autosomal dominant osteosclerosis, Worth type		Αυτοσωμική επικρατής οστεοσκληρυνση, τύπος Worth
2790		Worth syndrome		Σύνδρομο Worth
2791	Otodental syndrome		Ωτοοδοντικό σύνδρομο	
2791		Globodontia		Σφαιροδοντία
2791		Otodental dysplasia		Ωτοοδοντική δυσπλασία
2792	Otofaciocervical syndrome		Ωτοπροσωποτραχηλικό σύνδρομο	
2792		Fara-Chlupackova syndrome		Σύνδρομο Fara-Chlupackova
2792		OFC syndrome		Σύνδρομο OFC
2793	Otoonychoperoneal syndrome		Ωτοονυχοπερονιαίο σύνδρομο	
2794	NON RARE IN EUROPE: Familial otosclerosis		Οικογενής ωτοσκληρυνση	
2795	Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome		Σύνδρομο δυσλειτουργίας του ουρηθρικού σφιγκτήρα του Fowler	
2795		Fowler syndrome		Σύνδρομο Fowler
2795		Fowler-Christmas-Chapple syndrome		Σύνδρομο Fowler-Christmas-Chapple
2796	Pachydermoperiostosis		Παχυδερμοπεριόσωση	
2796		PDP		PDP
2796		Touraine-Solente-Gole syndrome		Σύνδρομο Touraine-Solente-Gole
2798	Pachygyria-intellectual disability-epilepsy syndrome		Σύνδρομο παχυγυρίας-νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
2798		Kuzniecky syndrome		Σύνδρομο Kuzniecky
2800	Extramammary Paget disease		Εξωμαστική Νόσος Paget	
2801	Juvenile Paget disease		Νεανική νόσος Paget	
2801		Familial osteoectasia		Οικογενής οστεοεκτασία
2801		Hereditary hyperphosphatasia		Κληρονομική υπερφωσφατασία
2801		Hyperostosis corticalis deformans juvenilis		Φλοιώδης υπερόσωση νεανικών παραμορφώσεων
2801		JPG		JPG
2802	X-linked sideroblastic anemia and spinocerebellar ataxia		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναιμία και νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία	
2802		Pagon-Bird-Detter syndrome		Σύνδρομο Pagon-Bird-Detter
2802		X-linked sideroblastic anemia with ataxia		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναιμία με αταξία
2802		XLSA-A		XLSA-A
2804	W syndrome		Σύνδρομο W	
2804		Pallister-W syndrome		Σύνδρομο Pallister-W
2805	Partial pancreatic agenesis		Μερική παγκρεατική αγενεσία	
2805		Congenital pancreatic agenesis		Συγγενής παγκρεατική αγενεσία
2805		Partial agenesis of the pancreas		Μερική αγενεσία του παγκρέατος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2806	Subacute sclerosing leukoencephalitis		Υποξεία σκληρυντική λευκοεγκεφαλίτιδα	
2806		Dawson encephalitis		Εγκεφαλίτιδα του Dawson
2806		SSPE		SSPE
2806		Subacute inclusion body encephalitis		Υποξεία εγκεφαλίτιδα με έγκλειστα σωματίδια
2806		Subacute sclerosing panencephalitis		Υποξεία σκληρυντική πανεγκεφαλίτιδα
2806		Van Bogaert disease		Νόσος του van Bogaert
2806		Van Bogaert encephalitis		Εγκεφαλίτιδα του van Bogaert
2807	Papilloma of choroid plexus		Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
2807		Choroid plexus papilloma		Θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος
2807		CPP		CPP
2808	Laryngeal abductor paralysis		Παράλυση των λαρυγγικών απαγωγών	
2808		Familial vocal cord dysfunction		Οικογενής δυσλειτουργία των φωνητικών χορδών
2808		Gerhardt syndrome		Σύνδρομο Gerhardt
2809	Familial recurrent peripheral facial palsy		Οικογενής υποτροπιάζουσα περιφερική παράλυση προσωπικού νεύρου	
2809		Familial recurrent Bell palsy		Οικογενής υποτροπιάζουσα παράλυση του Bell
2810	NON RARE IN EUROPE: Idiopathic facial palsy		Ιδιοπαθής παράλυση προσωπικού νεύρου	
2810		NON RARE IN EUROPE: Bell palsy		Παράλυση Bell
2812	Parana hard skin syndrome		Σύνδρομο σκληρού δέρματος του Parana	
2812		Hard skin syndrome, Parana type		Σύνδρομο σκληρού δέρματος, τύπος Parana
2815	Spastic paraparesis-deafness syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-κώφωσης	
2815		Spastic paraparesis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-απώλειας ακοής
2815		Wells-Jankovic syndrome		Σύνδρομο Wells-Jankovic
2816	Spastic paraplegia-epilepsy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-επιληψίας-νοητικής υστέρησης	
2816		SPEMR		SPEMR
2818	Spastic paraplegia-glaucoma-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-γλαυκώματος-νοητικής υστέρησης	
2819	Spastic paraplegia-facial-cutaneous lesions syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-προσωπο-δερματικών αλλοιώσεων	
2819		Bahemuka-Brown syndrome		Σύνδρομο Bahemuka-Brown
2820	Spastic paraplegia-nephritis-deafness syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νεφρίτιδας-κώφωσης	
2820		Fitzsimmons-Walson-Mellor syndrome		Σύνδρομο Fitzsimmons-Walson-Mellor



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2820		Spastic paraplegia-nephritis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας- νεφρίτιδας- απώλειας ακοής
2821	Spastic paraplegia-neuropathy-poikiloderma syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας- νευροπάθειας-ποικιλοδερμίας	
2821		Antinolo-Nieto-Borrego syndrome		Σύνδρομο Antinolo-Nieto-Borrego
2822	Autosomal recessive spastic paraplegia type 11		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 11	
2822		Nakamura-Osame syndrome		Σύνδρομο Nakamura-Osame
2822		Spastic paraplegia-intellectual disability-thin corpus callosum syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας- νοητικής υστέρησης-λεπτού μεσολοβίου
2822		SPG11		SPG11
2823	OBSOLETE: Paraplegia-brachydactyly-cone-shaped epiphysis syndrome		Σύνδρομο παραπληγίας- βραχυδακτυλίας-κωνοειδούς διαμόρφωσης επιφύσεων	
2823		OBSOLETE: Fitzsimmons-Guilbert syndrome		Σύνδρομο Fitzsimmons-Guilbert
2824	Paraplegia-intellectual disability-hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο παραπληγίας-νοητικής υστέρησης-υπερκεράτωσης	
2824		Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert syndrome		Σύνδρομο Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert
2825	PARC syndrome		Σύνδρομο PARC	
2825		Poikiloderma-alopecia-retrognathism-cleft palate syndrome		Σύνδρομο ποικιλοδερμίας- αλωπεκίας- οπισθογναθισμού- υπερωισχιστίας
2826	Spastic paraplegia-precocious puberty syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας- πρώιμης ήβης	
2828	Young-onset Parkinson disease		Νεανικής έναρξης νόσος Parkinson	
2828		Early-onset Parkinson disease		Πρώιμης έναρξης νόσος Parkinson
2828		YOPD		YOPD
2829	Partington-Anderson syndrome		Σύνδρομο Partington-Anderson	
2831	Rhizomelic dysplasia, Patterson-Lowry type		Ριζομελική δυσπλασία, τύπος Patterson-Lowry	
2832	Short tarsus-absence of lower eyelashes syndrome		Σύνδρομο βραχέος ταρσού-απουσίας των κάτω βλεφαρίδων	
2832		Lopes-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Lopes-Gorlin
2833	Stiff skin syndrome		Σύνδρομο δύσκαμπτου δέρματος	
2834	Wrinkly skin syndrome		Σύνδρομο ρυτιδωμένου δέρματος	
2834		Wrinkled skin syndrome		Σύνδρομο ρυτιδωμένου δέρματος
2834		WSS		WSS
2835	Pectus excavatum-macrocephaly-dysplastic nails syndrome		Σύνδρομο σκαφοειδούς θώρακα- μακροκεφαλίας-δυσπλαστικών ονύχων	
2835		Zori-Stalker-Williams syndrome		Σύνδρομο Zori-Stalker-Williams
2836	PEHO syndrome		Σύνδρομο PEHO	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2836		Progressive encephalopathy with edema, hypersarhythmia and optic atrophy		Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με οίδημα, υψαρρυθμία και οπτική ατροφία
2837	Pellagra-like skin rash-neurological manifestations syndrome		Σύνδρομο δερματικού εξανθήματος τύπου πελλάγρας-νευρολογικών εκδηλώσεων	
2838	Renal caliceal diverticuli-deafness syndrome		Σύνδρομο εκκολπωμάτων νεφρικών καλύκων-κώφωσης	
2838		Renal caliceal diverticuli-hearing loss syndrome		Σύνδρομο εκκολπωμάτων νεφρικών καλύκων-απώλειας ακοής
2839	Pelvis-shoulder dysplasia		Δυσπλασία πυέλου-ώμου	
2839		Kosenow syndrome		Σύνδρομο Kosenow
2839		Scapuloiliac dysostosis		Ωμοπλατολαγόνια δυσόστωση
2840	Pelvic dysplasia-arthrogryposis of lower limbs syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας πυέλου-αρθρογρύπωσης των κάτω άκρων	
2840		Ray-Peterson-Scott syndrome		Σύνδρομο Ray-Peterson-Scott
2841	Hailey-Hailey disease		Οικογενής καλοήθης χρόνια πέμφιγα	
2841		Benign chronic familial pemphigus		Οικογενής καλοήθης χρόνια πέμφιγα
2842	Penoscrotal transposition		Πεοσσεϊκή μετάθεση	
2843	Pentosuria		Πεντοζουρία	
2843		Essential pentosuria		Ιδιοπαθής πεντοζουρία
2843		Xylitol dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ξυλιτόλης
2846	Congenital pericardium anomaly		Συγγενής ανωμαλία του περικαρδίου	
2847	Pericardial and diaphragmatic defect		Περικαρδιακές και διαφραγματικές βλάβες	
2848	Camptodactyly-arthropathy-coxa-vara-pericarditis syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-αρθροπάθειας- ραιβού ισχίου-περικαρδίτιδας	
2848		Arthropathy-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο αρθροπάθειας-καμπτοδακτυλίας
2848		CACP syndrome		Σύνδρομο CACP
2848		Pericarditis-arthropathy-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο περικαρδίτιδας-αρθροπάθειας-καμπτοδακτυλίας
2849	Perlman syndrome		Σύνδρομο Perlman	
2849		Nephroblastomatosis-fetal ascites-macrosomia-Wilms tumor syndrome		Σύνδρομο νεφροβλαστωμάτωσης-εμβρυϊκού ασκίτη-μακροσωμίας-όγκου Wilms
2850	Alopecia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-νοητικής υστέρησης	
2850		Perniola-Krajewska-Carnevale syndrome		Σύνδρομο Perniola-Krajewska-Carnevale
2853	Serpentine fibula-polycystic kidneys syndrome		Σύνδρομο οφιοειδούς περόνης-πολυκυστικών νεφρών	
2853		Exner syndrome		Σύνδρομο Exner
2854	Fuhrmann syndrome		Σύνδρομο Fuhrmann	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2854		Fibular hypoplasia or aplasia-femoral bowing-oligodactyly syndrome		Υποπλασία ή απλασία περόνης- κύρτωση μηριαίων οστών-ολιγοδακτυλία
2854		Fuhrmann-Rieger-de Sousa syndrome		Σύνδρομο Fuhrmann-Rieger-de Sousa
2855	Perrault syndrome		Σύνδρομο Perrault	
2855		XX gonadal dysgenesis-deafness syndrome		XX gonadal dysgenesis-deafness syndrome
2855		XX gonadal dysgenesis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο XX γοναδικής δυσγένεσης-κώφωσης
2856	Persistent Müllerian duct syndrome		Σύνδρομο παραμονής των πόρων του Müller	
2856		Persistent Müllerian derivatives		Παραμονή των μυλλερικών παραγώγων
2856		PMDS		PMDS
2860	OBSOLETE: Preeyasombat-Varavithya syndrome		Σύνδρομο Preeyasombat-Varavithya	
2860		OBSOLETE: Short stature-hyperkalemia-acidosis syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-υπερκαλιαιμίας-οξέωσης
2861	OBSOLETE: Short stature-microcephaly-heart defect syndrome		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-μικροκεφαλίας-καρδιακών βλαβών	
2861		OBSOLETE: D'Ercole syndrome		Σύνδρομο D'Ercole
2863	Short stature-wormian bones-dextrocardia syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-βορμιανών οστών- δεξιοκαρδίας	
2863		Stratton-Parker syndrome		Σύνδρομο Stratton-Parker
2864	OBSOLETE: Short stature-prognathism-short femoral necks syndrome		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-προγναθισμού-βραχέων μηριαίων αυχένων	
2865	Short stature-webbed neck-heart disease syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-μεμβρανών τραχήλου-καρδιακής νόσου	
2865		Al Gazali-Aziz-Salem syndrome		Σύνδρομο Al Gazali-Aziz-Salem
2866	Short stature-deafness-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κώφωσης-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού	
2866		Short stature-hearing loss-neutrophil dysfunction-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-απώλειας ακοής-δυσλειτουργίας ουδετεροφίλων-δυσμορφισμού
2866		Thong-Douglas-Ferrante syndrome		Σύνδρομο Thong-Douglas-Ferrante
2867	Short stature, Brussels type		Χαμηλό ανάστημα, τύπος Βρυξελλών	
2867		Mievis-Verellen-Dumoulin syndrome		Σύνδρομο Mievis-Verellen-Dumoulin
2868	Short stature-valvular heart disease-characteristic facies syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-βαλβιδικής καρδιακής νόσου-χαρακτηριστικών προσωπείων	
2869	Peutz-Jeghers syndrome		Σύνδρομο Peutz-Jeghers	
2869		Hamartomatous intestinal polyposis		Αμαρτωματώδης εντερική πολυποδίαση
2869		PJS		PJS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2870	NON RARE IN EUROPE: Peyronie syndrome		Σύνδρομο Peyronie	
2870		NON RARE IN EUROPE: Induratio penis plastica		Πλαστική σκλήρυνση πέους
2870		NON RARE IN EUROPE: Plastic induration of penis		Πλαστική σκλήρυνση του πέους
2871	Pfeiffer-Palm-Teller syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer-Palm-Teller	
2872	Cardiocranial syndrome, Pfeiffer type		Καρδιοκρανικό σύνδρομο, τύπος Pfeiffer	
2872		Craniosynostosis-congenital heart disease-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-συγγενούς καρδιοπάθειας-νοητικής υστέρησης
2872		Pfeiffer-Singer-Zschiesche syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer-Singer-Zschiesche
2874	Phakomatosis pigmentokeratotic		Μελαγχρωματικοκερατωτική φακωμάτωση	
2875	Phakomatosis pigmentovascularis		Μελαγχρωματικοαγγειακή φακωμάτωση	
2876	PHAVER syndrome		Σύνδρομο PHAVER	
2876		Powell-Chandra-Saal syndrome		Σύνδρομο Powell-Chandra-Saal
2878	OBSOLETE: Phocomelia-ectrodactyly-deafness-sinus arrhythmia syndrome		Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-κώφωσης-φλεβοκομβικής αρρυθμίας	
2878		OBSOLETE: Phocomelia-ectrodactyly-hearing loss-sinus arrhythmia syndrome		Σύνδρομο φωκωμελίας-εκτροδακτυλίας-απώλειας ακοής-φλεβοκομβικής αρρυθμίας
2878		OBSOLETE: Stoll-Lévy-Francfort syndrome		Σύνδρομο Stoll-Lévy-Francfort
2879	Phocomelia, Schinzel type		Φωκωμελία, τύπος Schinzel	
2879		Al Awadi-Raas-Rothschild syndrome		Σύνδρομο Al Awadi-Raas-Rothschild
2879		Aplasia/hypoplasia of limbs and pelvis		Απλασία/υποπλασία άκρων και πυέλου
2879		Congenital absence of ulna and fibula		Συγγενής απουσία ωλένης και περόνης
2879		Severe limb deficit		Βαρύ έλλειμμα των άκρων
2880	Phosphoenolpyruvate carboxykinase deficiency		Ανεπάρκεια φωσφοενολοπιροσταφυλικής καρβοξυκινάσης	
2880		PEPCK deficiency		Ανεπάρκεια PEPCK
2881	Cutaneous photosensitivity-lethal colitis syndrome		Σύνδρομο δερματικής φωτοευαισθησίας-θανατηφόρου κολίτιδας	
2882	Sitosterolemia		Σιτοστερολαμία	
2882		Phytosterolemia		Φυτοστερολαμία
2884	Piebaldism		Πιεμπαλδισμός	
2885	Piebald trait-neurologic defects syndrome		Σύνδρομο ποικιλόχρωμων στιγμάτων-νευρολογικών βλαβών	
2885		Telfer-Sugar-Jaeger syndrome		Σύνδρομο Telfer-Sugar-Jaeger
2886	TARP syndrome		Σύνδρομο TARP	
2886		Pierre Robin sequence-congenital heart defect-talipes syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-συγγενών καρδιακών βλαβών-στρεβλοποδίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2886		Pierre Robin syndrome-congenital heart defect-talipes syndrome		Σύνδρομο Pierre Robin-συγγενών καρδιακών βλαβών-στρεβλοποδίας
2886		Talipes equinovarus-atrial septal defect-Robin sequence-persistence of the left superior vena cava syndrome		Σύνδρομο ραιβοίτιποποδίας-ελλείμματος μεσοκοιλιακού διαφράγματος-ακολουθίας Robin- παραμονής της αριστερής άνω κοίλης φλέβας
2888	Pierre Robin syndrome-faciodigital anomaly syndrome		Σύνδρομο προσωποδακτυλικών ανωμαλιών-συνδρόμου Pierre Robin	
2888		Chitayat-Meunier-Hodgkinson syndrome		Σύνδρομο Chitayat-Meunier-Hodgkinson
2888		Pierre Robin sequence-faciodigital anomaly syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-προσωποδακτυλικών ανωμαλιών
2889	Pili torti		Συνεστραμμένες τρίχες	
2889		Twisted hair		Συνεστραμμένες τρίχες
2890	Pili torti-onychodysplasia syndrome		Σύνδρομο συνεστραμμένων τριχών-ονυχοδυσπλασίας	
2891	Pili torti-developmental delay-neurological abnormalities syndrome		Σύνδρομο συνεστραμμένων τριχών-αναπτυξιακής καθυστέρησης-νευρολογικών ανωμαλιών	
2892	Pilodental dysplasia-refractive errors syndrome		Σύνδρομο τριχοδοντικής δυσπλασίας-διαθλαστικών σφαλμάτων	
2892		Euhidrotic ectodermal dysplasia		Ευιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία
2892		Kopysc-Barczyk-Krol syndrome		Σύνδρομο Kopysc-Barczyk-Krol
2894	OBSOLETE: Pilotto syndrome		Σύνδρομο Pilotto	
2895	Pinsky-Di George-Harley syndrome		Σύνδρομο Pinsky-Di George-Harley	
2895		Microphthalmia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-νοητικής υστέρησης
2896	Pitt-Hopkins syndrome		Σύνδρομο Pitt-Hopkins	
2897	Pityriasis rubra pilaris		Ερυθρά ιόνθιος πιτυρίαση	
2898	X-linked intellectual disability-plagiocephaly syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-πλαγιοκεφαλίας	
2898		Hyde Forster-McCarthy-Berry syndrome		Σύνδρομο Hyde Forster-McCarthy-Berry
2899	Brachyolmia-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο βραχυολμίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης	
2899		Platyspondyly-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο πλατυσπονδυλίας-ατελούς αδαμαντινογένεσης
2899		Verloes-Bourguignon syndrome		Σύνδρομο Verloes-Bourguignon
2900	Leri pleonosteosis		Πλειονοστέωση Leri	
2901	Neuralgic amyotrophy		Νευραλγική αμυοτροφία	
2901		Acute brachial plexus neuritis		Οξεία νευρίτιδα βραχιόνιου πλέγματος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2901		Brachial plexus neuritis		Νευρίτιδα βραχιόνιου πλέγματος
2901		Immune brachial plexus neuropathy		Ανοσολογική νευροπάθεια βραχιόνιου πλέγματος
2901		Mononeuritis multiplex with brachial predilection		Πολλαπλή μονονευρίτιδας με βραχιόνια προδιάθεση
2901		Neuralgic shoulder amyotrophy		Νευραλγική αμυοτροφία ώμου
2902	Idiopathic chronic eosinophilic pneumonia		Ιδιοπαθής χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία	
2902		Chronic eosinophilic pneumonia		Χρόνια ηωσινοφιλική πνευμονία
2903	Familial spontaneous pneumothorax		Οικογενής αυτόματος πνευμοθώρακας	
2905	POEMS syndrome		Σύνδρομο POEMS	
2905		Crow-Fukase syndrome		Σύνδρομο Crow-Fukase
2905		Osteosclerotic myeloma		Οστεοσκληρυντικό μυέλωμα
2905		PEP syndrome		Σύνδρομο PEP
2905		Polyneuropathy-endocrinopathy-plasma cell dyscrasia syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-ενδοκρινοπάθειας-πλάσματοκυτταρικής δυσκρασίας
2905		Takatsuki syndrome		Σύνδρομο Takatsuki
2907	Hereditary acrokeratotic poikiloderma		Κληρονομική ακροκερατωτική ποικιλοδερμία	
2907		Weary syndrome		Σύνδρομο Weary
2908	Kindler epidermolysis bullosa		Πομφολυγώδης επιδερμόλυση Kindler	
2908		Congenital bullous poikiloderma		Συγγενές πομφολυγώδες ποικιλόδερμα
2908		Kindler syndrome		Σύνδρομο Kindler
2908		Poikiloderma of Kindler		Ποικιλόδερμα του Kindler
2909	Rothmund-Thomson syndrome		Σύνδρομο Rothmund-Thomson	
2909		Poikiloderma of Rothmund-Thomson		Ποικιλοδερμία Rothmund-Thomson
2909		RTS		RTS
2911	Poland syndrome		Σύνδρομο Poland	
2911		Poland anomaly		Ανωμαλία Poland
2911		Poland sequence		Ακολουθία Poland
2912	Poliomyelitis		Πολιομυελίτιδα	
2913	Non-syndromic polydactyly		Μη συνδρομική πολυδακτυλία	
2916	Postaxial polydactyly-dental and vertebral anomalies syndrome		Σύνδρομο μεταξονικής πολυδακτυλίας-οδοντικών και σπονδυλικών ανωμαλιών	
2917	Polydactyly-myopia syndrome		Σύνδρομο πολυδακτυλίας-μυωπίας	
2917		Czeizel-Brooser syndrome		Σύνδρομο Czeizel-Brooser
2919	Orofaciodigital syndrome type 5		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 5	
2919		OFD5		OFD5
2919		Oral-facial-digital syndrome type 5		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 5
2919		Orofaciodigital syndrome, Thurston type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπος Thurston



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2919		Polydactyly postaxial with median cleft of upper lip		Μεταξονική πολυδακτυλία με μέση σχιστία του άνω χείλους
2919		Thurston syndrome		Σύνδρομο Thurston
2920	Oliver syndrome		Σύνδρομο Oliver	
2920		Postaxial polydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μεταξονικής πολυδακτυλίας-νοητικής υστέρησης
2921	Preaxial polydactyly-colobomata-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο προαξονικής πολυδακτυλίας- οφθαλμικών κολοβωμάτων- νοητικής υστέρησης	
2921		Pfeiffer-Mayer syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer-Mayer
2924	Isolated polycystic liver disease		Μεμονωμένη πολυκυστική νόσος ήπατος	
2924		ADPCLD		ADPCLD
2924		Autosomal dominant polycystic liver disease		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος του ήπατος
2924		PCLD		PCLD
2925	OBSOLETE: Polymicrogyria-turricephaly-hypogenitalism syndrome		Σύνδρομο πολυμικροgyρίας-πυργοκεφαλίας-υπογοναδισμού	
2926	Digital extensor muscle aplasia-polyneuropathy		Απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων-πολυνευροπάθεια	
2926		Congenital aplasia of the extensor muscles of the fingers and thumb associated with generalized polyneuropathy		Συγγενής απλασία των εκτεινόντων μυών των δακτύλων των άνω άκρων και αντιχείρων συνδεόμενη με γενικευμένη πολυνευροπάθεια
2926		Hamanishi-Ueba-Tsuji syndrome		Σύνδρομο Hamanishi-Ueba-Tsuji
2926		Polyneuropathy-hand defect syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-βλαβών των χειρών
2928	Polyneuropathy-intellectual disability-acromicria-premature menopause syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-νοητικής υστέρησης- μικρομελίας-πρώρης εμμηνόπαυσης	
2928		Lundberg syndrome		Σύνδρομο Lundberg
2929	Juvenile polyposis syndrome		Σύνδρομο νεανικής πολυποδίασης	
2929		JIP		JIP
2929		JPS		JPS
2929		Juvenile gastrointestinal polyposis		Νεανική γαστρεντερική πολυποδίαση
2929		Juvenile intestinal polyposis		Νεανική εντερική πολυποδίαση
2930	Cronkhite-Canada syndrome		Σύνδρομο Cronkhite-Canada	
2930		Gastrointestinal polyposis-ectodermal changes syndrome		Σύνδρομο γαστρεντερικής πολυποδίασης- εξωδερμικών αλλαγών



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2930		Gastrointestinal polyposis-skin pigmentation-alopecia-fingernail changes syndrome		Σύνδρομο γαστρεντερικής πολυποδίασης- μελάγχρωσης του δέρματος- αλωπεκίας- αλλαγών των ονύχων των άνω άκρων
2932	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy		Χρονία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
2932		Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Χρονία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
2932		CIDP		CIDP
2934	Polysyndactyly-cardiac malformation syndrome		Σύνδρομο πολυσυνδακτυλίας- καρδιακής δυσπλασίας	
2934		Bonneau syndrome		Σύνδρομο Bonneau
2935	Crossed polysyndactyly		Διασταυρούμενη πολυσυνδακτυλία	
2940	Porencephaly		Πορεγκεφαλία	
2941	Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome		Σύνδρομο πορεγκεφαλίας- παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας- εσωτερικών δυσπλασιών	
2941		Bonnemann-Meinecke syndrome		Σύνδρομο Bonnemann-Meinecke
2942	Postpoliomyelitis syndrome		Μεταπολιομυελιτικό σύνδρομο	
2942		Postpolio sequelae		Επακόλουθα πολιομυελίτιδας
2942		Postpolio syndrome		Σύνδρομο μεταπολιομυελίτιδας
2942		Postpoliomyelitic syndrome		Μεταπολιομυελικό σύνδρομο
2942		Postpoliomyelitis sequelae		Επακόλουθα μεταπολιομυελίτιδας
2946	Brachydactyly-long thumb syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μακρού αντίχειρα	
2946		Brachydactyly, long thumb type		Βραχυδακτυλία, τύπος μακρού αντίχειρα
2947	Triphalangeal thumbs-brachyectrodactyly syndrome		Σύνδρομο τριφαλαγγικών αντιχείρων-βραχυεκτροδακτυλίας	
2947		Carnevale-Hernández-del Castillo-Torres syndrome		Σύνδρομο Carnevale-Hernández-del Castillo-Torres
2950	Triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο τριφαλαγγικού αντίχειρα- πολυσυνδακτυλίας	
2950		TPT-PS syndrome		Σύνδρομο TPT-PS
2951	Absent thumb-short stature-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο απόντος αντίχειρα- χαμηλού αναστήματος- ανοσοανεπάρκειας	
2952	Adducted thumbs-arthrogryposis syndrome, Christian type		Σύνδρομο προσαγωγής αντιχείρων- αρθρογρύπωσης, τύπος Christian	
2953	Musculocontractural Ehlers-Danlos syndrome		Μυοσυσπαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
2953		Adducted thumb-clubfoot syndrome		Σύνδρομο προσαγωγής αντίχειρα- ραιβοίτιποποδίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2953		Distal arthrogryposis with peculiar facies and hydronephrosis		Περιφερική αρθρογρύπωση με ιδιόμορφα πρόσωπα και υδρονέφρωση
2953		Dündar syndrome		Σύνδρομο Dündar
2953		Ehlers-Danlos syndrome, Kosho type		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, τύπου Kosho
2953		mcEDS		mcEDS
2953		Musculocontractural EDS		Μυοσυσπαστικό EDS
2956	Acrodysplasia scoliosis		Ακροδυσπλαστική σκολίωση	
2956		Brachydactyly-scoliosis-carpal fusion syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-σκολίωσης- σύντηξης καρπού
2956		Prata-Liberal-Goncalves syndrome		Σύνδρομο Prata-Liberal-Goncalves
2957	Guttmacher syndrome		Σύνδρομο Guttmacher	
2957		Preaxial deficiency-postaxial polydactyly-hypospadias syndrome		Σύνδρομο προαξονικής ανεπάρκειας-μεταξονικής πολυδακτυλίας-υποσπαδία
2958	X-linked intellectual disability-dysmorphism-cerebral atrophy syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- δυσμορφισμού-εγκεφαλικής ατροφίας	
2958		Prieto-Badia-Mulas syndrome		Σύνδρομο Prieto-Badia-Mulas
2959	Progeria-short stature-pigmented nevi syndrome		Σύνδρομο προγηρίας-χαμηλού αναστήματος- μελαγχρωματικών σπύλων	
2959		Mulvihill-Smith syndrome		Σύνδρομο Mulvihill-Smith
2962	De Barsy syndrome		Σύνδρομο De Barsy	
2962		Cutis laxa-corneal clouding-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο δερματολυσής [δερματοχάλασης]- θολερότητας κερατοειδούς- νοητικής υστέρησης
2962		Progeroid syndrome, De Barsy type		Προγηριοειδές σύνδρομο, τύπος De Barsy
2963	Progeroid syndrome, Petty type		Προγηριοειδές σύνδρομο, τύπος Petty	
2963		Petty syndrome		Σύνδρομο Petty
2963		Petty-Laxova-Wiedemann syndrome		Σύνδρομο Petty-Laxova-Wiedemann
2964	Autosomal dominant prognathism		Αυτοσωμικός επικρατής προγναθισμός	
2965	Prolactinoma		Προλακτίνωμα	
2965		Lactotroph adenoma		Γαλακτοτροφικό αδένωμα
2965		Pituitary lactotrophic adenoma		Γαλακτοτροφικό αδένωμα της υπόφυσης
2965		PRLoma		PRLoma
2965		PRL-secreting pituitary adenoma		Αδένωμα της υπόφυσης που εκκρίνει PRL
2965		Prolactin-secreting pituitary adenoma		Αδένωμα της υπόφυσης που εκκρίνει προλακτίνη
2966	Properdin deficiency		Ανεπάρκεια προπερδίνης	
2967	Transcobalamin I deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης Ι	
2967		Haptocorrin deficiency		Ανεπάρκεια απτοκορρίνης
2967		TCI deficiency		Ανεπάρκεια TCI



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2967		Transcobalamin-1 deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκοβαλαμίνης-1
2968	Leukocyte adhesion deficiency		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων	
2968		LAD		LAD
2969	Proteus-like syndrome		Σύνδρομο τύπου-Πρωτέα	
2970	Prune belly syndrome		Σύνδρομο κοιλίας δίκην δαμάσκηνου	
2970		Abdominal muscle deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας κοιλιακών μυών
2970		Eagle-Barret syndrome		Σύνδρομο Eagle-Barrett
2970		Obrinsky syndrome		Σύνδρομο Obrinsky
2970		Triad syndrome		Σύνδρομο Triad
2971	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency		Ανεπάρκεια υπεροξισωμικής ακυλο-CoA οξειδάσης	
2971		Pseudoadrenoleukodystrophy		Ψευδοαδρενολευκοδυτροφία
2971		Pseudo-NALD		Ψευδο-NALD
2971		Pseudo-neonatal adrenoleukodystrophy		Ψευδο-νεογνική αδρενολευκοδυτροφία
2972	Non-eruption of teeth-maxillary hypoplasia-genu valgum syndrome		Σύνδρομο μη-ανατολής των οδόντων-υποπλασίας άνω γνάθου- βλαισού γόνατος	
2972		Stoelinga-de Koomen-Davis syndrome		Σύνδρομο Stoelinga-de Koomen-Davis
2973	46,XX difference of sex development-anorectal anomalies syndrome		Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου-ορθοπρωκτικών ανωμαλιών	
2973		46,XX disorder of sex development-anorectal anomalies syndrome		Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου-ορθικών ανωμαλιών
2975	46,XX difference of sex development-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου-σκελετικών ανωμαλιών	
2975		46,XX disorder of sex development-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο 46,XX διαταραχής της ανάπτυξης του φύλου-σκελετικών ανωμαλιών
2976	Pseudoleprechaunism syndrome, Patterson type		Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού, τύπος Patterson	
2976		Patterson pseudoleprechaunism syndrome		Σύνδρομο ψευδολεπρεχωνισμού του Patterson
2976		Patterson syndrome		Σύνδρομο Patterson
2978	Chronic intestinal pseudoobstruction syndrome		Σύνδρομο χρόνιας εντερικής ψευδοαπόφραξης	
2978		CIP syndrome		Σύνδρομο CIP
2978		CIPO		CIPO
2978		CIPO syndrome		Σύνδρομο CIPO
2978		CIPS		CIPS
2980	Acrootoocular syndrome		Ακρωτοοφθαλμικό σύνδρομο	
2980		Pseudopapilledema-blepharophimosis-hand anomalies syndrome		Σύνδρομο ψευδοοιδήματος οπτικής θηλής-βλεφαροφίμωσης-ανωμαλιών των χειρών
2981	Pseudo-Zellweger syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Zellweger	
2981		Thiolase deficiency		Ανεπάρκεια θειολάσης
2982	46,XX difference of sex development		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2982		46,XX disorder of sex development		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
2982		46,XX DSD		46,XX DSD
2983	Difference of sex development-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο διαταραχής σεξουαλικής ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης	
2983		Disorder of sex development-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο διαταραχής σεξουαλικής ανάπτυξης-νοητικής υστέρησης
2983		Verloes-Gillerot-Fryns syndrome		Σύνδρομο Verloes-Gillerot-Fryns
2985	Pseudoprogeria syndrome		Σύνδρομο ψευδοπρογηρίας	
2985		Absent eyebrows and eyelashes-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο απόντων φρυδιών και βλεφαρίδων- νοητικής υστέρησης
2985		Hal-Berg-Rudolph syndrome		Σύνδρομο Hal-Berg-Rudolph
2987	Antecubital pterygium syndrome		Σύνδρομο προαγκωνιαίου πτερυγίου	
2988	Pterygium colli-intellectual disability-digital anomalies syndrome		Σύνδρομο τραχηλικού πτερυγίου-νοητικής υστέρησης- δακτυλικών ανωμαλιών	
2988		Khalifa-Graham syndrome		Σύνδρομο Khalifa-Graham
2989	Familial pterygium of the conjunctiva		Οικογενές πτερύγιο του επιπεφυκότα	
2990	Autosomal recessive multiple pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	
2990		Autosomal recessive non-lethal multiple pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μη-θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων
2990		Escobar syndrome		Σύνδρομο Escobar
2990		Escobar variant multiple pterygium syndrome		Παραλλαγή Escobar του συνδρόμου πολλαπλών πτερυγίων
2990		EVMPs		EVMPs
2994	Short stature-craniofacial anomalies-genital hypoplasia syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών-γεννητικής υποπλασίας	
2994		Haspelagh-Fryns-Muelenaere syndrome		Σύνδρομο Haspelagh-Fryns-Muelenaere
2995	Baraitser-Winter cerebrofrontofacial syndrome		Εγκεφαλομετωποπροσωπικό σύνδρομο Baraitser-Winter	
2997	Ptosis-vocal cord paralysis syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-παράλυσης φωνητικών χορδών	
2997		Tucker syndrome		Σύνδρομο Tucker
2998	Carnevale syndrome		Σύνδρομο Carnevale	
2998		3MC2 syndrome		Σύνδρομο 3MC2
2998		Carnevale-Krajewska-Fischetto syndrome		Σύνδρομο Carnevale-Krajewska-Fischetto
2998		Mingarelli syndrome		Σύνδρομο Mingarelli
2998		Oculo-skeletal-abdominal syndrome		Οφθαλμοσκελετικό-κοιλιακό σύνδρομο
2998		OSA syndrome		Σύνδρομο OSA
2998		Ptosis-strabismus-rectus abdominis diastasis syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-στραβισμού-διάστασης των ορθών κοιλιακών
2999	Ptosis-strabismus-ectopic pupils syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-στραβισμού-εκτοπίας κορών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
2999		McPherson-Hall syndrome		Σύνδρομο McPherson-Hall
3000	Familial peripheral male-limited precocious puberty		Οικογενής πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο	
3000		Familial gonadotropin-independent male-limited sexual precocity		Οικογενής γοναδοτροπino-ανεξάρτητη πρόωμη ανάπτυξη του φύλου, περιορισμένη στο αρσενικό φύλο
3000		FMPP		FMPP
3000		Male-limited precocious puberty		Πρόωμη ήβη περιορισμένη στο αρσενικό φύλο
3000		Testotoxicosis		Ορχεοτοξίκωση
3002	Immune thrombocytopenia		Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενία	
3002		Immune thrombocytopenic purpura		Άνοση [Αυτοάνοση] θρομβοκυτταροπενική πορφύρα
3002		ITP		ITP
3003	Pyknoachondrogenesis		Πυκνοαχονδρογένεση	
3003		Camera syndrome		Σύνδρομο Camera
3004	Mirror polydactyly-vertebral segmentation-limbs defects syndrome		Σύνδρομο πολυδακτυλίας δίκην καθρέπτη-κατάτμησης σπονδύλων-βλαβών των άκρων	
3005	Pyle disease		Νόσος Pyle	
3005		Metaphyseal dysplasia, Pyle type		Μεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος Pyle
3005		SFRP4-related Pyle disease		Νόσος Pyle που σχετίζεται με SFRP4
3006	Pyridoxine-dependent-developmental and epileptic encephalopathy		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια εξαρτώμενη από την πυριδοξίνη	
3006		Antiquitin deficiency		Ανεπάρκεια της αντικουιτίνης
3006		PD-DEE		PD-DEE
3006		Vitamin B6-dependent seizures		Σπασμοί εξαρτώμενοι από τη βιταμίνη B6
3008	Pyruvate carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης	
3008		Ataxia with lactic acidosis type 2		Αταξία με γαλακτική οξέωση τύπου 2
3008		Ataxia with lactic acidosis type II		Αταξία με γαλακτική οξέωση τύπου II
3008		Leigh necrotizing encephalopathy due to pyruvate carboxylase deficiency		Νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια Leigh λόγω ανεπάρκειας της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης
3008		Leigh syndrome due to PC deficiency		Σύνδρομο Leigh λόγω ανεπάρκειας της PC
3008		Leigh syndrome due to pyruvate carboxylase deficiency		Σύνδρομο Leigh λόγω ανεπάρκειας της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης
3010	Qazi-Markouizos syndrome		Σύνδρομο Qazi-Markouizos	
3010		Dysharmonic skeletal maturation-muscular fiber disproportion syndrome		Σύνδρομο δυσαρμονικής σκελετικής ωρίμανσης-δυσαναλογίας μυϊκών ινών



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3011	Spastic tetraplegia-retinitis pigmentosa-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης	
3011		Spastic quadriplegia-retinitis pigmentosa-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης
3013	Radiculomegaly of canine teeth-congenital cataract		Ριζομεγαλία των κυνοδόντων-συγγενής καταρράκτης	
3013		Marashi-Gorlin syndrome		Σύνδρομο Marashi-Gorlin
3015	Radio-renal syndrome		Κερκιδιο-νεφρικό σύνδρομο	
3016	Absent radius-anogenital anomalies syndrome		Σύνδρομο απουσίας κερκίδας-πρωκτογεννητικών ανωμαλιών	
3018	Retinal ischemic syndrome-digestive tract small vessel hyalinosis-diffuse cerebral calcifications syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής ισχαιμίας-υαλίνωσης μικρών αγγείων της πεπτικής οδού-διάσπαρτων εγκεφαλικών αβεστώσεων	
3018		Rimbaud-Gallian syndrome		Σύνδρομο Rimbaud-Gallian
3018		Rimbaud-Gallian-Touchard syndrome		Σύνδρομο Rimbaud-Gallian-Touchard
3019	Ramon syndrome		Σύνδρομο Ramon	
3019		Cherubism-gingival fibromatosis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο χερουβισμού-ινωμάτωσης των ούλων-νοητικής υστέρησης
3020	Ramsay Hunt syndrome		Σύνδρομο Ramsay-Hunt	
3020		Facial nerve palsy due to herpes zoster infection		Πάρεση προσωπικού νεύρου λόγω λοίμωξης από έρπη ζωστήρα
3020		Facial nerve palsy due to VZV		Πάρεση προσωπικού νεύρου οφειλόμενη στον VZV
3020		Facial nerve paralysis due to VZV		Παράλυση προσωπικού νεύρου οφειλόμενη στον VZV
3021	RAPADILINO syndrome		Σύνδρομο RAPADILINO	
3022	Rapp-Hodgkin syndrome		Σύνδρομο Rapp-Hodgkin	
3022		Ectodermal dysplasia syndrome, Rapp-Hodgkin type		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας, τύπου Rapp-Hodgkin
3022		Ectodermal dysplasia, Rapp-Hodgkin type		Εξωδερμική δυσπλασία, τύπου Rapp-Hodgkin
3022		Hypohidrotic ectodermal dysplasia- cleft lip/palate syndrome		Σύνδρομο υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία-σχιστίδας χείλους/υπερώας
3022		RHS		RHS
3023	External auditory canal atresia-vertical talus-hypertelorism syndrome		Σύνδρομο ατρησίας έξω ακουστικού πόρου-κάθετου αστραγάλου-υπερτελορισμού	
3023		Rasmussen-Johnsen-Thomsen syndrome		Σύνδρομο Rasmussen-Johnsen-Thomsen
3026	Radial ray hypoplasia-choanal atresia syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας της κερκδικής ακτίνας - ατρησίας ρινικών χοανών	
3026		Goldblatt-Viljoen syndrome		Σύνδρομο Goldblatt-Viljoen
3027	Caudal regression syndrome		Σύνδρομο ουραίας υποστροφής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3027		Caudal dysgenesis syndrome		Σύνδρομο ουραίας δυσγενεσίας
3027		Caudal dysplasia		Ουραία δυσπλασία
3027		Caudal regression sequence		Ακολουθία ουραίας υποστροφής
3029	NON RARE IN EUROPE: Horseshoe kidney		Πεταλοειδής νεφρός	
3032	NPHP3-related Meckel-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Meckel NPHP3-σχετιζόμενο	
3032		Goldston syndrome		Σύνδρομο Goldston
3032		Meckel syndrome type 7		Σύνδρομο Meckel τύπου 7
3032		Meckel-like syndrome type 1		Σύνδρομο τύπου-Meckel, τύπος 1
3032		Renal-hepatic-pancreatic dysplasia-Dandy-Walker cysts syndrome		Σύνδρομο νεφρικής-ηπατικής-παγκρεατικής δυσπλασίας-κύστεων Dandy-Walker
3033	Renal tubular dysgenesis		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία	
3033		Primitive renal tubule syndrome		Σύνδρομο αρχέγονων νεφρικών σωληναρίων
3033		Renotubular dysgenesis		Νεφροσωληναριακή δυσγενεσία
3034	Delayed membranous cranial ossification		Καθυστερημένη μεμβρανώδης οστεοποίηση του κρανίου	
3034		Gonzales-del Angel syndrome		Σύνδρομο Gonzales-del Angel
3035	Growth delay-hydrocephaly-lung hypoplasia syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης ανάπτυξης-υδροκεφαλίας-πνευμονικής υποπλασίας	
3035		Game-Friedman-Paradice syndrome		Σύνδρομο Game-Friedman-Paradice
3038	Delayed speech-facial asymmetry-strabismus-ear lobe creases syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης ομιλίας-ασυμμετρίας προσώπου-στραβισμού-πτυχών των λοβίων των ώτων	
3038		Mehes syndrome		Σύνδρομο Mehes
3041	Intellectual disability-balding-patella luxation-acromicria syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-φαλάκρας-εξάρθρωσης επιγονατίδας-μικρομελίας	
3041		Scholtz-Begeer-van Essen syndrome		Σύνδρομο Scholtz-Begeer-van Essen
3042	Intellectual disability-cataracts-calcified pinnae-myopathy syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη-ασβεστοποιημένων ωτιαίων περυγίων-μυοπάθειας	
3042		Primrose syndrome		Σύνδρομο Primrose
3043	OBSOLETE: Intellectual disability-unusual facies syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-ασυνήθων χαρακτηριστικών προσώπου	
3043		OBSOLETE: Morillo Cucci-Passarge syndrome		Σύνδρομο Morillo Cucci-Passarge
3044	Intellectual disability-dysmorphism-hypogonadism-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφισμού-υπογοναδισμού-σακχαρώδη διαβήτη	
3046	OBSOLETE: Intellectual disability-unusual facies, Davis-Lafer type		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-ασυνήθων χαρακτηριστικών προσώπου, τύπος Davis-Lafer	
3046		OBSOLETE: Davis-Lafer syndrome		Σύνδρομο Davis-Lafer



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3047	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπος SBBYS	
3047		Hypothyroidism-dysmorphism-postaxial polydactyly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υποθυρεοειδισμού-δυσμορφισμού- μεταξονικής πολυδακτυλίας- νοητικής υστέρησης
3047		Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome		Σύνδρομο Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson
3047		SBBYS variant of Ohdo syndrome		Παραλλαγή SBBYS του συνδρόμου Ohdo
3047		SBBYSS		SBBYSS
3050	OBSOLETE: Intellectual disability-hypotonia-skin hyperpigmentation syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποτονίας-υπερμελάγχρωσης του δέρματος	
3050		OBSOLETE: Medrano-Roldan syndrome		Σύνδρομο Medrano-Roldan
3051	Nicolaides-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Νικολαΐδη-Baraitser	
3051		Intellectual disability-sparse hair-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-αραιών τριχών-βραχυδακτυλίας
3052	X-linked intellectual disability-seizures-psoriasis syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- σπασμών- ψωρίασης	
3052		Tranebjaerg-Svejgaard syndrome		Σύνδρομο Tranebjaerg-Svejgaard
3055	X-linked intellectual disability-hypogonadism-ichthyosis-obesity-short stature syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης- υπογοναδισμού-ιχθύωσης- παχυσαρκίας- χαμηλού αναστήματος	
3055		Young-Hughes syndrome		Σύνδρομο Young-Hughes
3056	X-linked intellectual disability, Brooks type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Brooks	
3057	Monoamine oxidase A deficiency		Ανεπάρκεια της μονοαμινοξειδάσης Α	
3057		Brunner syndrome		Σύνδρομο Brunner
3059	X-linked intellectual disability, Gu type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Gu	
3059		MRX35		MRX35
3061	OBSOLETE: X-linked intellectual disability, Raynaud type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Raynaud	
3062	OBSOLETE: X-linked intellectual disability, Schutz type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Schutz	
3063	X-linked intellectual disability, Snyder type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Snyder	
3063		Snyder-Robinson syndrome		Σύνδρομο Snyder-Robinson
3064	OBSOLETE: X-linked intellectual disability, Wittner type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Wittner	
3065	X-linked intellectual disability-monoamine oxidase A metabolism anomaly syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ανωμαλιών του μεταβολισμού της μονοαμινοξειδάσης Α	
3067	OBSOLETE: Intellectual disability-microcephaly-phalangeal-facial abnormalities syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-ανωμαλιών φαλαγγών-προσώπου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3068	Intellectual disability-myopathy-short stature-endocrine defect syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μυοπάθειας- χαμηλού αναστήματος-ενδοκρινικών βλαβών	
3068		Chudley-Rozdilsky syndrome		Σύνδρομο Chudley-Rozdilsky
3071	Costello syndrome		Σύνδρομο Costello	
3071		Faciocutaneoskeletal syndrome		Προσωποδερματοσκελετικό σύνδρομο
3071		FCS syndrome		Σύνδρομο FCS
3074	Intellectual disability-short stature-hypertelorism syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-υπερτελορισμού	
3074		Stoll-Géraudel-Chauvin syndrome		Σύνδρομο Stoll-Géraudel-Chauvin
3077	X-linked intellectual disability-psychosis-macroorchidism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ψύχωσης- μακροορχιάς	
3077		Lindsay-Burn syndrome		Σύνδρομο Lindsay-Burn
3077		PPM-X		PPM-X
3078	Severe X-linked intellectual disability, Gustavson type		Βαρεία φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Gustavson	
3079	Intellectual disability, Buenos-Aires type		Νοητική υστέρηση, τύπος Buenos-Aires	
3079		Mutchinick syndrome		Σύνδρομο Mutchinick
3080	Intellectual disability, Wolff type		Νοητική υστέρηση, τύπος Wolff	
3080		Wolff-Zimmermann syndrome		Σύνδρομο Wolff-Zimmermann
3082	Intellectual disability-polydactyly-uncombable hair syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-πολυδακτυλίας-αχτένιστων μαλλιών	
3082		Kozlowski-Krajewska syndrome		Σύνδρομο Kozlowski-Krajewska
3084	Mirhosseini-Holmes-Walton syndrome		Σύνδρομο Mirhosseini-Holmes-Walton	
3084		Pigmentary retinopathy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-νοητικής υστέρησης
3085	Retinitis pigmentosa-intellectual disability-deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού	
3085		Edwards-Sethi syndrome		Σύνδρομο Edwards-Sethi
3085		Retinitis pigmentosa-intellectual disability- labyrinthine deafness-hypogenitalism syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - δαιδαλώδους κώφωσης - υπογοναδισμού
3085		Retinitis pigmentosa-intellectual disability-sensorineural hearing loss-hypogenitalism syndrome		Σύνδρομο μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - νοητικής υστέρησης - κώφωσης - υπογοναδισμού
3086	Autosomal dominant vitreoretinopathochoroidopathy		Αυτοσωμική επικρατής υαλοειδοαμφιβληστροειδοχοριοειδοπάθεια	
3086		ADVIRC		ADVIRC
3087	Retinohepatoendocrinologic syndrome		Αμφιβληστροειδοπατοενδοκρινολογικό σύνδρομο	
3088	Revesz syndrome		Σύνδρομο Revesz	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3088		Dyskeratosis congenita with bilateral exudative retinopathy		Συγγενής δυσκεράτωση με αμφοτερόπλευρη εξιδρωματική αμφιβληστροειδοπάθεια
3088		Retinopathy-anemia-central nervous system anomalies syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδοπάθειας-αναιμίας- ανωμαλιών του κεντρικού νευρικού συστήματος
3088		Revesz-DeBuse syndrome		Σύνδρομο Revesz-DeBuse
3090	Congenital pulmonary venous return anomaly		Συγγενής ανωμαλία της πνευμονικής φλεβικής επιστροφής	
3090		Congenital pulmonary venous connection anomaly		Συγγενής ανωμαλία πνευμονικής φλεβικής σύνδεσης
3091	Congenital systemic veins anomaly		Συγγενής ανωμαλία των συστηματικών φλεβών	
3092	Fixed subaortic stenosis		Διορθωμένη υποαορτική στένωση	
3093	Congenital aortic valve stenosis		Συγγενής στένωση αορτικής βαλβίδας	
3095	Atypical Rett syndrome		Άτυπο σύνδρομο Rett	
3095		Atypical RTT		Άτυπο RTT
3095		Rett syndrome variant		Παραλλαγή συνδρόμου Rett
3096	Reye syndrome		Σύνδρομο Reye	
3097	Meacham syndrome		Σύνδρομο Meacham	
3097		Meacham-Winn-Culler syndrome		Σύνδρομο Meacham-Winn-Culler
3097		Rhabdomyomatous dysplasia-cardiopathy-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο ραβδομυματώδους δυσπλασίας-καρδιοπάθειας-γεννητικών ανωμαλιών
3098	Rhizomelic syndrome, Urbach type		Ριζομελικό σύνδρομο, τύπος Urbach	
3099	Rheumatic fever		Ρευματικός πυρετός	
3099		Acute rheumatic fever		Οξύς ρευματικός πυρετός
3101	Richieri Costa-da Silva syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-da Silva	
3101		Myotonia-intellectual disability-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο μυοτονίας-νοητικής υστέρησης-σκελετικών ανωμαλιών
3102	Richieri Costa-Pereira syndrome		Σύνδρομο Richieri Costa-Pereira	
3102		Short stature-Pierre Robin sequence-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος- ακολουθίας Pierre Robin-γναθοσχιστίας-ανωμαλιών των χειρών-στρεβλοποδίας
3102		Short stature-Pierre Robin syndrome-cleft mandible-hand anomalies clubfoot syndrome		σύνδρομο χαμηλού αναστήματος- συνδρόμου Pierre Robin-γναθοσχιστίας-ανωμαλιών των χειρών-στρεβλοποδίας
3103	Roberts syndrome		Σύνδρομο Roberts	
3103		Pseudothalidomide syndrome		Σύνδρομο ψευδοθαλιδομίδης
3103		Roberts-SC phocomelia syndrome		Σύνδρομο Roberts-SC φωκομελίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3103		SC phocomelia		SC φωκομελία
3103		SC pseudothalidomide syndrome		Σύνδρομο SC ψευδοθαλιδομίδης
3104	Robin sequence-oligodactyly syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Robin-ολιγοδακτυλίας	
3104		Pierre Robin sequence-oligodactyly syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-ολιγοδακτυλίας
3105	Robinow-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Robinow	
3105		Saal-Greenstein syndrome		Σύνδρομο Saal-Greenstein
3106	Robinow-Sorauf syndrome		Σύνδρομο Robinow-Sorauf	
3107	Autosomal dominant Robinow syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Robinow	
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome		Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	
3109		MRKH syndrome		Σύνδρομο MRKH
3109		Rokitansky syndrome		Σύνδρομο Rokitansky
3110	Rombo syndrome		Σύνδρομο Rombo	
3111	Rotor syndrome		Σύνδρομο Rotor	
3111		Hyperbilirubinemia, Rotor type		Υπερχολερυθριναιμία, τύπος Rotor
3112	Patella aplasia-coxa vara-tarsal synostosis syndrome		Σύνδρομο απλασίας επιγονατίδας-ραιβού ισχίου-ταρσικής συνουσίας	
3115	Roussy-Lévy syndrome		Σύνδρομο Roussy-Lévy	
3115		Hereditary areflexic dystasia, Roussy-Lévy type		Κληρονομική δυστασία με κατηρηγμένα αντανακλαστικά, τύπος Roussy-Lévy
3118	Rudiger syndrome		Σύνδρομο Rudiger	
3121	Ruvalcaba syndrome		Σύνδρομο Ruvalcaba	
3122	OBSOLETE: Sinus node disease-myopia syndrome		Σύνδρομο νόσου φλεβοκόμβου-μυωπίας	
3123	Brittle hair syndrome, Sabinas type		Σύνδρομο εύθραυστων τριχών, τύπος Sabinas	
3123		Brittle hair-mental deficiency syndrome		Σύνδρομο εύθραυστων τριχών, νοητικής υστέρησης
3123		Trichothiodystrophy type B		Τριχοθειοδυστροφία τύπου B
3124	Saccharopinuria		Σακχαροπινουρία	
3124		Hyperlysinemia type II		Υπερλυσιναιμία τύπου II
3124		Saccharopine dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης σακχαροπίνης
3128	OBSOLETE: Sakati-Nyhan syndrome		Σύνδρομο Sakati-Nyhan	
3128		OBSOLETE: ACPS III		ACPS III
3128		OBSOLETE: ACPS with leg hypoplasia		ACPS με υποπλασία ποδιού
3128		OBSOLETE: Acrocephalopolysyndactyly type 3		Ακροκεφαλοπολυσυνδακτυλία τύπου 3
3128		OBSOLETE: Sakati syndrome		Σύνδρομο Sakati
3128		OBSOLETE: Sakati-Nyhan-Tisdale syndrome		Σύνδρομο Sakati-Nyhan-Tisdale
3129	Sarcosinemia		Σαρκοσιναιμία	
3129		Sarcosine dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια του συμπλέγματος αφυδρογονάσης της σαρκosίνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3130	Satoyoshi syndrome		Σύνδρομο Satoyoshi	
3130		Komuragaeri disease		Νόσος Komuragaeri
3132	Say-Barber-Miller syndrome		Σύνδρομο Say-Barber-Miller	
3132		Microcephaly-hypogammaglobulinemia-abnormal immunity syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υπογαμμασφαιριναιμίας-ανώμαλης ανοσίας
3133	OBSOLETE: Say-Field-Coldwell syndrome		Σύνδρομο Say-Field-Coldwell	
3133		OBSOLETE: Triphalangeal thumbs-dislocation of patella syndrome		Σύνδρομο τριφαλαγγικών αντιχειρών-εξαρθρήματος επιγονατίδας
3134	SCARF syndrome		Σύνδρομο SCARF	
3135	NON RARE IN EUROPE: Scheuermann's disease		Οικογενής νόσος Scheuermann	
3135		NON RARE IN EUROPE: Scheuermann juvenile kyphosis		Νεανική κύφωση Scheuermann
3135		NON RARE IN EUROPE: Spinal osteochondrosis		Οστεοχόνδρωση της σπονδυλικής στήλης
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency		Ανεπάρκεια της άλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης	
3137		NAGA deficiency		Ανεπάρκεια NAGA
3137		Schindler disease		Νόσος Schindler
3138	Ulnar-mammary syndrome		Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο	
3138		Pallister ulnar-mammary syndrome		Ωλενιο-μαστικό σύνδρομο Pallister
3138		Schinz el syndrome		Σύνδρομο Schinz el
3138		UMS		UMS
3140	NON RARE IN EUROPE: Schizophrenia		Σχιζοφρένια	
3143	Autoimmune polyendocrinopathy type 2		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 2	
3143		APS type 2		APS τύπου 2
3143		APS2		APS2
3143		Autoimmune polyendocrine syndrome type 2		Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 2
3143		Autoimmune polyglandular syndrome type 2		Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 2
3143		Autoimmune thyroid disease and/or type 1 diabetes-Addison disease syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσης θυρεοειδικής νόσου και/ή τύπου 1 διαβήτη-νόσου Addison
3143		Schmidt syndrome		Σύνδρομο Schmidt
3144	Schneckenbecken dysplasia		Δυσπλασία Schneckenbecken	
3144		Chondrodysplasia with snail-like pelvis		Χονδροδυσπλασία με πύελο δίκην σαλιγκαριού
3144		SLC35D1-CDG		SLC35D1-CDG
3145	Arginine vasopressin resistance-intracranial calcification-short stature-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νεφρογενούς άποιου διαβήτη-ενδοκρανιακών ασβεστώσεων-δυσμορφισμού προσώπου	
3145		Nephrogenic diabetes insipidus-intracranial calcification-short stature-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νεφρογενούς άποιου διαβήτη-ενδοκρανιακών ασβεστώσεων-βραχέος ανάστηματος-δυσμορφισμού προσώπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3148	Malignant peripheral nerve sheath tumor		Κακοήθης όγκος περιφερικού νεύρου	
3148		Malignant neurilemmoma		Κακοήγη νευριλέμωμα
3148		Malignant neurofibroma		Κακοήγη νευροϊνώματα
3148		Malignant schwannoma		Κακοήθες σβάννωμα
3148		MPNST		MPNST
3148		Neurofibrosarcoma		Νευροϊνοσάρκωμα
3148		Neurogenic sarcoma		Νευρογενές σάρκωμα
3151	Multiple sclerosis-ichthyosis-factor VIII deficiency syndrome		Σύνδρομο πολλαπλής σκλήρυνσης-ιχθύωσης-ανεπάρκειας του παράγοντα VIII	
3152	Sclerosteosis		Σκληροστέωση	
3152		Cortical hyperostosis-syndactyly syndrome		Σύνδρομο φλοιώδους υπερόστωσης-συνδακτυλίας
3153	NON RARE IN EUROPE: Adolescent idiopathic scoliosis		Εφηβική ιδιοπαθής σκολίωση	
3156	Senior-Loken syndrome		Σύνδρομο Senior-Loken	
3156		Nephronophthisis with retinal dystrophy		Νεφρωνόφθιση με αμφιβληστροειδική δυστροφία
3156		Renal dysplasia-retinal aplasia syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-αμφιβληστροειδικής απλασίας
3156		SLSN		SLSN
3157	Septo-optic dysplasia spectrum		Φάσμα διαφραγματο-οπτικής δυσπλασίας	
3157		De Morsier syndrome		Σύνδρομο De Morsier
3157		Septo-optic dysplasia		Διαφραγματο-οπτική δυσπλασία
3157		SOD		SOD
3160	OBSOLETE: Vascular disruption sequence		Ακολουθία αγγειακής διακοπής	
3161	Congenital pulmonary sequestration		Συγγενές πνευμονικό απόλυμα	
3161		Congenital bronchopulmonary sequestration		Συγγενές βρογχοπνευμονικό απόλυμα
3162	Sézary syndrome		Σύνδρομο Sézary	
3162		Sézary lymphoma		Λέμφωμα Sézary
3163	SHORT syndrome		Σύνδρομο SHORT	
3163		Lipodystrophy-Rieger anomaly-diabetes syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας-ανωμαλίας Rieger-διαβήτη
3163		Rieger anomaly-partial lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας Rieger-μερικής λιποδυστροφίας
3164	Omphalocele syndrome, Shprintzen-Goldberg type		Σύνδρομο ομφαλοκήλης, τύπος Shprintzen-Goldberg	
3165	Eosinophilic fasciitis		Ηωσινοφιλική απονευρωσίτιδα	
3165		Diffuse fasciitis with eosinophilia		Διάχυτη απονευρωσίτιδα με ηωσινοφιλία
3165		Shulman syndrome		Σύνδρομο Shulman
3166	Sialuria		Σιαλουρία	
3166		Sialuria, French type		Σιαλουρία, Γαλλικού τύπου
3167	Siegler-Brewer-Carey syndrome		Σύνδρομο Siegler-Brewer-Carey	
3168	Sillence syndrome		Σύνδρομο Sillence	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3168		Brachydactyly-symphalangism syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-συμφαλαγγισμού
3169	Sirenomelia		Ξειρηνομελία	
3172	Eyeblink duplication-syndactyly syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού φρυδιών-συνδακτυλίας	
3173	Infantile spasms-broad thumbs syndrome		Σύνδρομο βρεφικών σπασμών-φαρδιών αντιχείρων	
3173		Tsao-Ellingson syndrome		Σύνδρομο Tsao-Ellingson
3175	X-linked spasticity-intellectual disability-epilepsy syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης σπαστικότητας-νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
3176	Spina bifida-hypospadias syndrome		Σύνδρομο δισχιδούς ράχης-υποσπαδία	
3177	Spinocerebellar degeneration-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο νωτιαιοπαρεγκεφαλιδικής εκφύλισης-κερατοειδικής δυστροφίας	
3177		Der Kaloustian-Jarudi-Khoury syndrome		Σύνδρομο Der Kaloustian-Jarudi-Khoury
3180	Spondylocamptodactyly syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοκαμπτοδακτυλίας	
3181	Sprengel deformity		Παραμόρφωση Sprengel	
3181		High scapula		Ανύψωση ωμοπλάτης
3184	Steatocystoma multiplex-natal teeth syndrome		Σύνδρομο πολλαπλού στεατοκυστώματος-γενέθλιων οδόντων	
3185	NON RARE IN EUROPE: Polycystic ovary syndrome		Σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών	
3185		NON RARE IN EUROPE: PCOS		PCOS
3185		NON RARE IN EUROPE: Polycystic ovarian syndrome		Σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών
3185		NON RARE IN EUROPE: Stein-Leventhal syndrome		Σύνδρομο Stein-Leventhal
3186	Holoprosencephaly-radial heart renal anomalies syndrome		Ολοπροσεγκεφαλία-κερκδικές καρδιακές νεφρικές ανωμαλίες	
3186		Steinfeld syndrome		Σύνδρομο Steinfeld
3188	Congenital pulmonary veins atresia or stenosis		Συγγενής ατρησία ή στένωση πνευμονικών φλεβών	
3189	Congenital pulmonary valvar stenosis		Συγγενής στένωση πνευμονικής βαλβίδας	
3189		Congenital stenosis of pulmonary valve		Συγγενής στένωση πνευμονικής βαλβίδας
3190	Subpulmonary stenosis		Υποβαλβιδική στένωση της πνευμονικής βαλβίδας	
3191	Subaortic stenosis-short stature syndrome		Σύνδρομο υποαορτικής στένωσης-χαμηλού αναστήματος	
3191		Onat syndrome		Σύνδρομο Onat
3192	Supravalvular pulmonary stenosis		Υπερβαλβιδική στένωση της πνευμονικής βαλβίδας	
3193	Supravalvular aortic stenosis		Υπερβαλβιδική αορτική στένωση	
3193		SVAS		SVAS
3194	Corneodermatoosseous syndrome		Κερατοειδοδερμοοστικό σύνδρομο	
3194		CDO syndrome		Σύνδρομο CDO
3194		Stern-Lubinsky-Durrie syndrome		Σύνδρομο Stern-Lubinsky-Durrie
3195	Sternal malformation-vascular dysplasia syndrome		Σύνδρομο στερνικών-αγγειακών δυσπλασιών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3196	Steroid dehydrogenase deficiency-dental anomalies syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης των στεροειδών-οδοντικών ανωμαλιών	
3196		Lyngstadaas syndrome		Σύνδρομο Lyngstadaas
3197	Hereditary hyperekplexia		Κληρονομική υπερεκπληξία	
3197		Congenital stiff man syndrome		Συγγενές σύνδρομο δύσκαμπτου ανθρώπου
3197		Familial startle disease		Οικογενής νόσος ξαφνιάσματος
3197		Hereditary hyperexplexia		Κληρονομική υπερεκπληξία
3197		Kok disease		Νόσος Kok
3197		Stiff baby syndrome		Σύνδρομο δύσκαμπτου μωρού
3198	Stiff person spectrum disorder		Διαταραχή φάσματος του δύσκαμπτου ατόμου	
3198		Moersch-Woltman syndrome		Σύνδρομο Moersch-Woltman
3198		SMS		SMS
3198		SPS		SPS
3198		Stiff man spectrum disorder		Φάσμα διαταραχών του δύσκαμπτου ατόμου
3199	Stimmler syndrome		Σύνδρομο Stimmler	
3200	Arthrogryposis-ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-εξωδερμικής δυσπλασίας	
3200		Stoll-Alembik-Finck syndrome		Σύνδρομο Stoll-Alembik-Finck
3201	Ventricular extrasystoles with syncopal episodes-perodactyly-Robin sequence syndrome		Σύνδρομο κοιλιακών εκτακτοσυστολών με συγκοπτικά επεισόδια-πληροδακτυλίας-ακολουθίας Robin	
3201		Stoll-Kieny-Dott syndrome		Σύνδρομο Stoll-Kieny-Dott
3202	Dehydrated hereditary stomatocytosis		Αφυδατωμένη κληρονομική στοματοκυττάρωση	
3202		Hereditary xerocytosis		Κληρονομική ξηροκυττάρωση
3203	Overhydrated hereditary stomatocytosis		Υπερυδατωμένη κληρονομική στοματοκυττάρωση	
3204	Stormorken-Sjaastad-Langslet syndrome		Σύνδρομο Stormorken-Sjaastad-Langslet	
3204		Stormorken syndrome		Σύνδρομο Stormorken
3204		Thrombocytopathy-asplenia-miosis syndrome		Σύνδρομο θρομβοκυτταροπάθειας-ασπληνίας-μύσης
3205	Sturge-Weber syndrome		Σύνδρομο Sturge-Weber	
3205		Encephalofacial angiomatosis		Εγκεφαλοπροσωπική αγγειωμάτωση
3205		Encephalotrigeminal angiomatosis		Εγκεφαλοτριδυμική αγγειωμάτωση
3205		Sturge-Weber-Dimitri syndrome		Sturge-Weber-Dimitri syndrome
3205		Sturge-Weber-Krabbe angiomatosis		Αγγειωμάτωση Sturge-Weber-Krabbe
3205		Sturge-Weber-Krabbe syndrome		Sturge-Weber-Krabbe syndrome
3205		SWS		SWS
3206	Stüve-Wiedemann syndrome		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann	
3206		Neonatal Schwartz-Jampel syndrome		Νεογνικό σύνδρομο Schwartz-Jampel



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3206		Schwartz-Jampel syndrome type 2		Σύνδρομο Schwartz-Jampel τύπου 2
3206		SJS2		SJS2
3206		Stüve-Wiedemann dysplasia		Δυσπλασία Stüve-Wiedemann
3206		Stüve-Wiedemann syndrome type 1		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann τύπου 1
3206		STWS		STWS
3206		SWS		SWS
3207	White matter hypoplasia-corpor callosum agenesis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας της λευκής ουσίας- αγενεσίας του μεσολοβίου- νοητικής υστέρησης	
3207		Curatolo-Cilio-Pessagno syndrome		Σύνδρομο Curatolo-Cilio-Pessagno
3208	Isolated succinate-CoQ reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής-CoQ αναγωγής	
3208		Isolated mitochondrial respiratory chain complex II deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια συμπλέγματος II μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
3208		Isolated succinate dehydrogenase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ηλεκτρικής αφυδρογονάσης
3208		Isolated succinate-coenzyme Q reductase deficiency		Απομονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ηλεκτρικού-συνενζύμου Q
3208		Isolated succinate-ubiquinone reductase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αναγωγής ηλεκτρικής-ουβικινόνης
3210	Summitt syndrome		Σύνδρομο Summitt	
3212	Autosomal dominant optic atrophy and congenital deafness		Αυτοσωμική επικρατής ατροφία οπτικού νεύρου και συγγενής κώφωση	
3212		Autosomal dominant optic atrophy and congenital hearing loss		Αυτοσωμική επικρατής ατροφία οπτικού νεύρου και συγγενής απώλεια ακοής
3212		Konigsmark-Knox-Hussels syndrome		Σύνδρομο Konigsmark-Knox-Hussels
3213	Deafness-opticoacoustic nerve atrophy-dementia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ατροφίας οπτικού και ακουστικού νεύρου-άνοιας	
3213		hearing loss-opticoacoustic nerve atrophy-dementia syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-ατροφίας οπτικού και ακουστικού νεύρου-άνοιας
3213		Jensen syndrome		Σύνδρομο Jensen
3214	Deaf blind hypopigmentation syndrome, Yemenite type		Σύνδρομο κώφωσης τύφλωσης υπομελάγχρωσης, τύπου Υεμενιτών	
3214		Warburg-Thomsen syndrome		Σύνδρομο Warburg-Thomsen
3214		Yemenite deaf-blind hypopigmentation syndrome		Υεμενίτικο σύνδρομο υπομελάγχρωσης κωφών-τυφλών
3215	OBSOLETE: Deafness-white hair- contractures-papillomas syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λευκών τριχών-συγκάμψεων-θηλωμάτων	
3215		OBSOLETE: Davenport-Donlan syndrome		Σύνδρομο Davenport-Donlan



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3216	Conductive deafness-malformed external ear syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός	
3216		Conductive hearing loss-malformed external ear syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας-δυσπλαστικού έξω ωτός
3216		Mengel-Konigsmark syndrome		Σύνδρομο Mengel-Konigsmark
3217	Deafness-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-εκκολπώματωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας	
3217		Groll-Hirschowitz syndrome		Σύνδρομο Groll-Hirschowitz
3217		Hearing loss-small bowel diverticulosis-neuropathy syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-εκκολπώματωσης του λεπτού εντέρου-νευροπάθειας
3218	Deafness-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-επιφυσιικής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος	
3218		Chitty-Hall-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Chitty-Hall-Baraitser
3218		Hearing loss-epiphyseal dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-επιφυσιικής δυσπλασίας-χαμηλού αναστήματος
3219	Fountain syndrome		Σύνδρομο Fountain	
3219		Deafness-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-σκελετικής δυσπλασίας-τραχείος προσώπου με γεμάτα χείλη
3219		Deafness-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-σκελετικής δυσπλασίας-κοκκιωμάτων χειλέων
3219		Hearing loss-skeletal dysplasia-coarse face with full lips syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-σκελετικής δυσπλασίας-τραχείος προσώπου με γεμάτα χείλη
3219		Hearing loss-skeletal dysplasia-lip granuloma syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-σκελετικής δυσπλασίας-κοκκιωμάτων χειλέων
3220	Deafness-enamel hypoplasia-nail defects syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ονύχων	
3220		Hearing loss-enamel hypoplasia-nail defects syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-υποπλασίας της αδαμαντίνης-βλαβών των ονύχων
3220		Heimler syndrome		Σύνδρομο Heimler
3221	Generalized resistance to thyroid hormone		Γενικευμένη αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες	
3221		Deafness-thyroid hormone resistance syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-αντίστασης στις θυρεοειδικές ορμόνες
3221		Hearing loss-thyroid hormone resistance syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-αντίστασης στις θυρεοειδικές ορμόνες
3221		Refetoff syndrome		Σύνδρομο Refetoff



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3222	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity		Υπερδραστικότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	
3222		PRPP synthetase superactivity		Υπερδραστικότητα της PRPP συνθετάσης
3222		PRPS1 superactivity		Υπερδραστικότητα PRPS1
3224	Deafness-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστεώσης μετακαρπίων και μεταταρσίων	
3224		Hearing loss-genital anomalies-metacarpal and metatarsal synostosis syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-γεννητικών ανωμαλιών-συνοστεώσης μετακαρπίων και μεταταρσίων
3224		Pfeiffer-Kapferer syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer-Kapferer
3225	Hearing loss-familial salivary gland insensitivity to aldosterone syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-οικογενούς μη-ευαισθησίας των σιελογόνων αδένων στην αλδοστερόνη	
3225		Tungland-Bellman syndrome		Σύνδρομο Tungland-Bellman
3226	Deafness-lymphedema-leukemia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας	
3226		Emberger syndrome		Σύνδρομο Emberger
3226		Hearing loss-lymphedema-leukemia syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-λεμφοιδήματος-λευχαιμίας
3228	OBSOLETE: Neurosensory deafness-pituitary dwarfism syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης-υποφυσιακού νανισμού	
3228		OBSOLETE: Neurosensory hearing loss-pituitary dwarfism syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-υποφυσιακού νανισμού
3228		OBSOLETE: Winkelmann-Bethge-Pfeiffer syndrome		Σύνδρομο Winkelmann-Bethge-Pfeiffer
3229	OBSOLETE: Deafness-peripheral neuropathy-arterial disease syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-περιφερικής νευροπάθειας-αρτηριακής νόσου	
3230	Deafness-oligodontia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ολιγοδοντίας	
3230		Hearing loss-oligodontia syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-ολιγοδοντίας
3231	Deafness-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ονυχοδυστροφίας	
3231		Hearing loss-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-ονυχοδυστροφίας
3232	Deafness-ear malformation-facial palsy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου	
3232		Hearing loss-ear malformation-facial palsy syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-δυσπλασίας ωτός-παράλυσης προσωπικού νεύρου
3232		Sellers-Beighton syndrome		Σύνδρομο Sellers-Beighton
3233	Cochleosaccular degeneration-cataract syndrome		Σύνδρομο κοχλιοκυστιδιακής εκφύλισης-καταρράκτη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3235	Progressive deafness with stapes fixation		Προοδευτική κώφωση με καθήλωση του αναβολέα	
3235		Progressive hearing loss with stapes fixation		Προοδευτική απώλεια ακοής με καθήλωση του αναβολέα
3235		Stapedo-vestibular ankylosis		Αναβολο-αιθουσαία αγκύλωση
3235		Thies-Reis syndrome		Σύνδρομο Thies-Reis
3236	Conductive deafness-ptosis-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο κώφωσης τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών	
3236		Conductive hearing loss-ptosis-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής τύπου αγωγιμότητας-βλεφαρόπτωσης-σκελετικών ανωμαλιών
3236		Jackson-Barr syndrome		Σύνδρομο Jackson-Barr
3237	Multiple synostoses syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συνοστεώσεων	
3237		Deafness-Hermann type symphalangism syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-συμφαλαγγισμού τύπου Hermann
3237		Facio-audio-symphalangism		Προσωπο-ακουστικο-συμφαλαγγισμός
3237		Hearing loss-Hermann type symphalangism syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-συμφαλαγγισμού τύπου Hermann
3237		Symphalangism-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο συμφαλαγγισμού-βραχυδακτυλίας
3237		WL syndrome		Σύνδρομο WL
3238	Cardiospondylocarpofacial syndrome		Καρδιοσπονδυλοκαρποπροσωπικό σύνδρομο	
3238		Forney syndrome		Σύνδρομο Forney
3238		Forney-Robinson-Pascoe syndrome		Σύνδρομο Forney-Robinson-Pascoe
3238		Mitral regurgitation-deafness-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας μιτροειδούς-κώφωσης-σκελετικών ανωμαλιών
3238		Mitral regurgitation-hearing loss-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας μιτροειδούς-απώλειας ακοής-σκελετικών ανωμαλιών
3239	Deafness-vitiligo-achalasia syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-λεύκης-αχαλασίας	
3239		Hearing loss-vitiligo-achalasia syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-λεύκης-αχαλασίας
3240	Early-onset progressive leukoencephalopathy-central nervous system calcification-deafness-visual impairment syndrome		Σύνδρομο ασβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-κώφωσης-σωληναριακής οξέωσης-αναιμίας	
3240		Early onset progressive leukoencephalopathy- central nervous system calcification-hearing loss-visual impairment syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής λευκοεγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-ασβεστώσεων του κεντρικού νευρικού συστήματος-απώλειας ακοής-διαταραχής της όρασης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3241	Deafness-craniofacial syndrome		Κώφωση-κρανιοπροσωπικό σύνδρομο	
3241		Hearing loss-craniofacial syndrome		Απώλεια ακοής-κρανιοπροσωπικό σύνδρομο
3242	Renpenning syndrome		Σύνδρομο Renpenning	
3242		X-linked intellectual disability due to PQBP1 mutations		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση λόγω μεταλλάξεων του PQBP1
3242		X-linked intellectual disability, Renpenning type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπος Renpenning
3243	Sweet syndrome		Σύνδρομο Sweet	
3243		Acute febrile neutrophilic dermatosis		Οξεία εμπύρετος ουδετεροφιλική δερματοπάθεια
3246	Symphalangism with multiple anomalies of hands and feet		Συμφαλαγγισμός με πολλαπλές ανωμαλίες άκρων χειρών και ποδών	
3246		Learman syndrome		Σύνδρομο Learman
3248	Isolated distal symphalangism		Περιφερικός συμφαλαγγισμός	
3250	Proximal symphalangism		Εγγύς συμφαλαγγισμός	
3250		Symphalangism, Cushing type		Συμφαλαγγισμός, τύπος Cushing
3253	Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο χειλοοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	
3253		Cleft lip/palate-syndactyly-pili torti syndrome		Σύνδρομο χειλοοσχιστίας/υπερωιοσχιστίας-συνδακτυλίας-συνεστραμμένων τριχών
3253		CLPED1		CLPED1
3253		Syndactyly-ectodermal dysplasia-cleft/lip palate		Συνδακτυλία-εξωδερμική δυσπλασία-χειλοοσχιστία/υπερωιοσχιστία
3253		Zlotogora-Ogur syndrome		Σύνδρομο Zlotogora-Ogur
3255	Filippi syndrome		Σύνδρομο Filippi	
3255		Type 1 syndactyly-microcephaly-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας τύπου 1-μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης
3258	Cenani-Lenz syndrome		Σύνδρομο Cenani-Lenz	
3258		Cenani syndactyly		Συνδακτυλία Cenani
3258		Cenani-Lenz syndactyly		Συνδακτυλία Cenani-Lenz
3258		Syndactyly type 7		Συνδακτυλία τύπου 7
3259	Syndactyly-polydactyly-ear lobe syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-πολυδακτυλίας-λοβού του ωτός	
3260	Idiopathic hypereosinophilic syndrome		Ιδιοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
3261	Autoimmune lymphoproliferative syndrome		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο	
3261		ALPS		ALPS
3261		Canale-Smith syndrome		Σύνδρομο Canale-Smith
3262	Dobrow syndrome		Σύνδρομο Dobrow	
3262		Syngnathia-multiple anomalies syndrome		Σύνδρομο συγγναθίας-πολλαπλών ανωμαλιών
3263	Syngnathia-cleft palate syndrome		Σύνδρομο συγγναθίας-υπερωιοσχιστίας	
3265	Isolated humero-radial synostosis		Βραχιονο-κερκιδική συνοστέωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3265		Isolated congenital humeroradial fusion		Μεμονωμένη συγγενής βραχιονοκερκιδική συνοστέωση
3266	Isolated humero-radio-ulnar synostosis		Βραχιονο-κερκιδιο-ωλένια συνοστέωση	
3266		Isolated congenital humero-radioulnar fusion		Μεμονωμένη συγγενής βραχιονο-κερκιδιο-ωλένια συνοστέωση
3267	OBSOLETE: Familial lambdoid synostosis		Οικογενής λαμδοειδής συνοστέωση	
3268	Radioulnar synostosis-microcephaly-scoliosis syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-μικροκεφαλίας-σκολίωσης	
3268		Giuffré-Tsukahara syndrome		Σύνδρομο Giuffré-Tsukahara
3268		Tsukahara syndrome		Σύνδρομο Tsukahara
3269	Isolated radio-ulnar synostosis		Συγγενής ωλενοκερκιδική συνόστωση	
3269		Isolated congenital radioulnar fusion		Μεμονωμένη συγγενής ωλενοκερκιδική συνόστωση
3270	Radioulnar synostosis-developmental delay-hypotonia syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας	
3270		Der Kaloustian-McIntosh-Silver syndrome		Σύνδρομο Der Kaloustian-McIntosh-Silver
3271	Radio-ulnar synostosis-retinal pigment abnormalities syndrome		Σύνδρομο κερκιδωλένιας συνοστέωσης-ανωμαλιών της αμφιβληστροειδικής χρωστικής	
3271		Buntinx-Lormans-Martin syndrome		Σύνδρομο Buntinx-Lormans-Martin
3273	Synovial sarcoma		Αρθρικό σάρκωμα	
3273		Synoviosarcoma		Αρθρικό σάρκωμα
3274	Granulomatous arthritis of childhood		Κοκκιωματώδης αρθρίτιδα της παιδικής ηλικίας	
3274		Autoinflammatory granulomatosis of childhood		Αυτοφλεγμονώδης κοκκιωμάτωση της παιδικής ηλικίας
3274		Granulomatous inflammatory arthritis, dermatitis, and uveitis		Κοκκιωματώδης φλεγμονώδης αρθρίτιδα, δερματίτιδα και ραγοειδίτιδα
3274		Granulomatous synovitis-uveitis syndrome		Σύνδρομο κοκκιωματώδους αρθρίτιδας-ραγοειδίτιδας
3274		Pediatric granulomatous arthritis		Παιδιατρική κοκκιωματώδης αρθρίτιδα
3274		PGA		PGA
3275	Spondylacropotarsal synostosis		Σπονδυλοκαρποταρσική συνοστέωση	
3275		Synspondylism		Συσπονδυλισμός
3276	Disorder of plasmalogens biosynthesis		Διαταραχή της βιοσύνθεσης πλασμαλογόνων	
3280	Syringomyelia		Συριγγομυελία	
3282	Multifocal atrial tachycardia		Πολυεστιακή κοιλιακή ταχυκαρδία	
3282		Chaotic atrial tachycardia		Χαοτική κοιλιακή ταχυκαρδία
3282		MAT		MAT
3283	His bundle tachycardia		Ταχυκαρδία του δεματίου του His	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3283		JET		JET
3283		Junctional ectopic tachycardia		Κομβική έκτοπη ταχυκαρδία
3284	OBSOLETE: Tachycardia-hypertension-microphthalmos-hyperglycinuria syndrome		Σύνδρομο ταχυκαρδίας-υπέρτασης-μικροφθαλμίας-υπεργλυκινουρίας	
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia		Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία	
3286		Bidirectional ventricular tachycardia induced by catecholamine		Αμφίδρομη κοιλιακή ταχυκαρδία που προκαλείται από κατεχολαμίνη
3286		CPVT		CPVT
3286		Malignant paroxysmal ventricular tachycardia		Κακοήθης παροξυσμική κοιλιακή ταχυκαρδία
3286		Polymorphic ventricular tachycardia induced by catecholamines		Πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία που προκαλείται από κατεχολαμίνες
3287	Takayasu arteritis		Αρτηρίτιδα Takayasu	
3289	NON RARE IN EUROPE: Taurodontism		Ταυροδοντία	
3291	Teebi-Shaltout syndrome		Σύνδρομο Teebi-Shaltout	
3292	Tel Hashomer camptodactyly syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας Tel Hashomer	
3292		Camptodactyly-muscular hypoplasia-skeletal anomalies-abnormal palmar creases syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-μυϊκής υποπλασίας-σκελετικών ανωμαλιών-ανώμαλων παλαμικών πτυχών
3293	Telecanthus-hypertelorism-strabismus-pes cavus syndrome		Σύνδρομο τηλεκανθου-υπερτελορισμού-στραβισμού-κοιλοποδίας	
3294	Extensor tendons of finger anomalies		Ανωμαλίες των εκτεινόντων τενόντων των δακτύλων των άνω άκρων	
3294		Hapnes-Boman-Skeie syndrome		Σύνδρομο Hapnes-Boman-Skeie
3299	Tetanus		Τέτανος	
3301	Tetraamelia-multiple malformations syndrome		Σύνδρομο τετρααμελίας-πολλαπλών δυσπλασιών	
3301		PAPPA syndrome		Σύνδρομο PAPPA
3301		PAPPAS		PAPPAS
3301		Zimmer phocomelia		Φωκωμελία Zimmer
3303	Tetralogy of Fallot		Τετραλογία του Fallot	
3304	Fallot complex-intellectual disability-growth delay syndrome		Σύνδρομο συμπλέγματος Fallot-νοητικής υστέρησης-καθυστέρησης της αύξησης	
3304		Bindewald-Ulmer-Müller syndrome		Σύνδρομο Bindewald-Ulmer-Müller
3305	Tetraploidy syndrome		Σύνδρομο τετραπλοειδίας	
3306	Inverted duplicated chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο ανεστραμμένου διπλασιασμένου χρωμοσώματος 15	
3306		Duplication/inversion 15q11		Διπλασιασμός/αναστροφή 15q11
3306		idic (15) syndrome		Σύνδρομο idic (15)
3306		Inv dup (15) syndrome		Σύνδρομο inv dup (15)
3306		Isodicentric chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο ισοδικεντρικού χρωμοσώματος 15



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3306		Non-distal tetrasomy 15q		Μη-περιφερική τετρασωμία 15q
3306		Non-telomeric tetrasomy 15q		Μη-τελομερική τετρασωμία 15q
3307	Tetrasomy 18p syndrome		Σύνδρομο τετρασωμίας 18p	
3307		Isochromosome 18p		Ισοχρωμόσωμα 18p
3309	Tetrasomy 5p syndrome		Σύνδρομο τετρασωμίας 5p	
3309		Isochromosome 5p		Ισοχρωμόσωμα 5p
3310	Tetrasomy 9p syndrome		Σύνδρομο τετρασωμίας 9p	
3310		Isochromosome 9p		Ισοχρωμόσωμα 9p
3311	OBSOLETE: Infantile symmetrical thalamic degeneration		Βρεφική συμμετρική θαλαμική εκφύλιση	
3312	Thalidomide embryopathy		Εμβρυοπάθεια από θαλιδομίδη	
3312		Fetal thalidomide syndrome		Εμβρυϊκό σύνδρομο θαλιδομίδης
3313	OBSOLETE: Intellectual disability-microcephaly-unusual facies syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-ασυνήθων χαρακτηριστικών προσώπου	
3313		OBSOLETE: Thiele syndrome		Σύνδρομο Thiele
3314	Thiemann disease, familial form		Οικογενής Νόσος Thiemann	
3314		Aseptic necrosis of phalangeal epiphyses		Άσηπτη νέκρωση των φαλαγγικών επιφύσεων
3314		Osteochondrosis of phalangeal epiphyses		Οστεοχόνδρωση των φαλαγγικών επιφύσεων
3316	Thomas syndrome		Σύνδρομο Thomas	
3316		Potter sequence-cleft lip/palate-cardiopathy syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Potter-χειλοσχιστίας/υπερωισχιστίας-καρδιοπάθειας
3317	Thoracalaryngopelvic dysplasia		Θωρακολaryγγοπυελική δυσπλασία	
3317		Barnes syndrome		Σύνδρομο Barnes
3318	Essential thrombocythemia		Βασική θρομβοκυτταραιμία	
3318		Essential thrombocytosis		Βασική θρομβοκυττάρωση
3318		ET		ET
3319	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia		Συγγενής αμεγακαροκυτταρικής θρομβοκυτταροπενίας	
3319		CAMT		CAMT
3320	Thrombocytopenia-absent radius syndrome		Σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-απούσας κερκίδας	
3320		TAR syndrome		Σύνδρομο TAR
3322	Hoyeraal-Hreidarsson syndrome		Σύνδρομο Hoyeraal-Hreidarsson	
3322		Progressive pancytopenia-immunodeficiency-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής πανκυτταροπενίας-ανοσοανεπάρκειας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας
3323	Braddock-Carey syndrome		Σύνδρομο Braddock-Carey	
3323		Thrombocytopenia-Robin sequence syndrome		Σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-ακολουθίας Robin
3324	Familial thrombomodulin anomalies		Οικογενείς ανωμαλίες της θρομβομουντουλίνης	
3325	Classic heparin-induced thrombocytopenia		Κλασική θρομβοπενία επαγόμενη από την ηπαρίνη	
3325		Classic HAT		Κλασική HAT



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3325		Classic heparin-associated thrombocytopenia		Κλασική θρομβοπενία που προκαλείται από ηπαρίνη
3325		Classic HIT		Κλασική HIT
3325		Heparin-induced-immune thrombocytopenia		Ανοσολογική θρομβοπενία που προκαλείται από ηπαρίνη
3325		HITT		HITT
3326	Thymic-renal-anal-lung dysplasia		Θυμο-νεφρο-πρωκτο-πνευμονική δυσπλασία	
3327	Thyrocerebrorenal syndrome		Θυρεοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο	
3327		Cutler-Bass-Romshe syndrome		Σύνδρομο Cutler-Bass-Romshe
3328	Absent tibia-polydactyly-arachnoid cyst syndrome		Σύνδρομο απύσας κνήμης-πολυδακτυλίας-αραχνοειδούς κύστης	
3328		Holmes-Collins syndrome		Σύνδρομο Holmes-Collins
3329	Tibial aplasia-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας κνήμης-εκτροδακτυλίας	
3329		Aplasia of tibia with split-hand/split-foot deformity		Απλασία της κνήμης με παραμόρφωση σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας
3329		SHFLD syndrome		Σύνδρομο SHFLD
3329		SHFM associated with aplasia of long bones		SHFM σχετιζόμενη με απλασία των μακρών οστών
3329		Split hand/foot malformation with long bone deficiency		Δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας με ανεπάρκεια μακρών οστών
3329		Split-hand/foot malformation associated with aplasia of long bones		Δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας με απλασία μακρών οστών
3329		TH-SHFM		TH-SHFM
3329		Tibial hemimelia with split hand/foot malformation		Ημιμελία κνήμης με δυσπλασία σχιστοχειρίας/σχιστοποδίας
3329		Tibial hemimelia-ectrodactyly syndrome		Σύνδρομο ημιμελίας κνήμης-εκτροδακτυλίας
3331	OBSOLETE: Bowed tibiae-radial anomalies-osteopenia-fractures syndrome		Σύνδρομο ραβίων κνημών-κερκιδικών ανωμαλιών-οστεοπενίας-καταγμάτων	
3331		OBSOLETE: Chitty-Hall-Webb syndrome		Σύνδρομο Chitty-Hall-Webb
3332	Hypoplastic tibiae-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικών κνημών-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
3332		Hypoplastic tibia-polydactyly syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικής κνήμης-πολυδακτυλίας
3332		Werner mesomelic syndrome		Μεσομελικό σύνδρομο Werner
3333	Connective tissue dysplasia, Spellacy type		Δυσπλασία του συνδετικού ιστού, τύπος Spellacy	
3333		Spellacy-Gibbs-Watts syndrome		Σύνδρομο Spellacy-Gibbs-Watts
3336	Tomú-Brunet-Fardeau syndrome		Σύνδρομο Tomú-Brunet-Fardeau	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3337	Primary Fanconi renotubular syndrome		Πρωτοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο Fanconi	
3337		DeToni-Debré-Fanconi syndrome		Σύνδρομο DeTon-Debré-Fanconi
3337		Primary Fanconi renal syndrome		Πρωτοπαθές νεφρικό σύνδρομο Fanconi
3338	Toriello-Carey syndrome		Σύνδρομο Toriello-Carey	
3338		Corpus callosum agenesis-blepharophimosis-Robin sequence syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-βλεφαροφίμωσης-ακολουθίας Robin
3339	Oculoectodermal syndrome		Σύνδρομο Toriello-Lacassie-Droste	
3339		Aplasia cutis congenita-epibulbar dermoids syndrome		Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-επιβολβικών δερμοειδών κύστεων
3339		Toriello Lacassie Droste syndrome		Σύνδρομο Toriello Lacassie Droste
3340	OBSOLETE: Torres-Aybar syndrome		Σύνδρομο Torres-Aybar	
3341	Torticollis-keloids-cryptorchidism-renal dysplasia syndrome		Σύνδρομο ραιβόκρανου-χηλοειδών-κρυψορχίας-νεφρικής δυσπλασίας	
3342	Arterial tortuosity syndrome		Σύνδρομο αρτηριακής ελίκωσης	
3342		ATS		ATS
3343	Toxocariasis		Τοξοκαρίαση	
3344	Weismann-Netter syndrome		Σύνδρομο Weismann-Netter	
3344		Anterior bowing of legs with dwarfism		Προσθία κύρτωση των κάτω άκρων με νανισμό
3344		Toxopachyosteose diaphysaire tibio-peroniere		Τοξοειδής παχυοστέωση της διάφυσης κνήμης-περόνης
3344		Weismann-Netter-Stuhl syndrome		Σύνδρομο Weismann-Netter-Stuhl
3344		WNS		WNS
3346	Tracheal agenesis		Αγενεσία της τραχείας [Ατρησία της τραχείας]	
3346		Tracheal atresia		Ατρησία της τραχείας
3347	Mounier-Kühn syndrome		Σύνδρομο Mounier-Kühn	
3347		Congenital tracheobronchomegaly		Συγγενής τραχειοβρογχομεγαλία
3347		Idiopathic tracheobronchomegaly		Ιδιοπαθής τραχειοβρογχομεγαλία
3347		Tracheobronchomegaly		Τραχειοβρογχομεγαλία
3348	Tracheobronchopathia osteochondroplastica		Οστεοχονδροπλαστική τραχειοβρογχοπάθεια	
3348		Tracheopathia osteoplastica		Οστεοπλαστική τραχειοπάθεια
3349	Treft-Sanborn-Carey syndrome		Σύνδρομο Treft-Sanborn-Carey	
3349		Optic atrophy-ophthalmoplegia-ptosis-deafness-myopathy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-οφθαλμοπληγίας-πτώσης-κώφωσης-μυοπάθειας
3349		Optic atrophy-ophthalmoplegia-ptosis-hearing loss-myopathy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-οφθαλμοπληγίας-πτώσης-απώλειας ακοής-μυοπάθειας
3350	Tremor-nystagmus-duodenal ulcer syndrome		Σύνδρομο τρόμου - νυσταγμού - έλκους δωδεκαδακτύλου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3350		Neuhauser-Daly-Magnelli syndrome		Σύνδρομο Neuhauser-Daly-Magnelli
3351	Trichodental syndrome		Τριχοοδοντικό σύνδρομο	
3351		Kersey syndrome		Σύνδρομο Kersey
3352	Tricho-dento-osseous syndrome		Τριχο-οδοντο-οστικό σύνδρομο	
3352		TDO syndrome		Σύνδρομο TDO
3353	Trichodermodyplasia-dental alterations syndrome		Σύνδρομο τριχοδερμодυσπλασίας-οδοντικών μεταβολών	
3353		Pinheiro-Freire Maia-Miranda syndrome		Σύνδρομο Pinheiro-Freire Maia-Miranda
3354	OBSOLETE: Tricho-oculo-dermo-vertebral syndrome		Τριχο-οφθαλμο-δερμο-σπονδυλικό σύνδρομο	
3354		OBSOLETE: Alves-dos Santos-Castelo syndrome		Σύνδρομο Alves-dos Santos-Castelo
3354		OBSOLETE: Ectodermal dysplasia-cataracts-kypnoscoliosis syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-καταρράκτη-κυφωσκολίωσης
3355	Trichoodontoonychial dysplasia		Τριχοοδοντονυχιαία δυσπλασία	
3355		Trichoodontoonychial dysplasia with bone deficiency in frontoparietal region		Τριχοοδοντονυχιαία δυσπλασία με οστική έλλειψη στη μετωποβρεγματική χώρα
3357	OBSOLETE: Autosomal dominant trichoodontoonychodysplasia-syndactyly		Αυτοσωμική επικρατής τριχοοδοντοονυχοδυσπλασία-συνδακτυλία	
3357		OBSOLETE: Trueb-Burg-Bottani syndrome		Σύνδρομο Trueb-Burg-Bottani
3360	OBSOLETE: Trichodermal syndrome-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-τριχοδερματικού συνδρόμου	
3360		OBSOLETE: Katsantoni-Papadakou Lagoyanni syndrome		Σύνδρομο Katsantoni-Papadakou Lagoyanni
3361	Trichodysplasia-xeroderma syndrome		Σύνδρομο τριχοδυσπλασίας-ξηροδερμίας	
3362	OBSOLETE: Trichomegaly-cataract-hereditary spherocytosis syndrome		Σύνδρομο τριχομεγαλίας-καταρράκτη-κληρονομικής σφαιροκυττάρωσης	
3362		OBSOLETE: Goldstein-Hutt syndrome		Σύνδρομο Goldstein-Hutt
3363	Trichomegaly-retina pigmentary degeneration-dwarfism syndrome		Σύνδρομο τριχομεγαλίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής εκφύλισης-νανισμού	
3363		Long eyelashes-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μακρών βλεφαρίδων-νοητικής υστέρησης
3363		Oliver-McFarlane syndrome		Σύνδρομο Oliver-McFarlane
3365	Trigonocephaly-broad thumbs syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-φαρδιών αντιχείρων	
3365		Hunter-Rudd-Hoffmann syndrome		Σύνδρομο Hunter-Rudd-Hoffmann
3366	Non-syndromic metopic craniosynostosis		Μεμονωμένη τριγωνοκεφαλία	
3366		Isolated metopic craniosynostosis		Μεμονωμένη μετωπική κρανιοσυνostώση
3366		Isolated trigonocephaly		Μεμονωμένη τριγωνοκεφαλία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3366		Non-syndromic metopic suture synostosis		Μη συνδρομική μετωπική συνοστέωση ραφής
3368	Trigonocephaly-bifid nose-acral anomalies syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-σχισμοειδούς ρίνας-ανωμαλιών των άκρων	
3369	Trigonocephaly-short stature-developmental delay syndrome		Σύνδρομο τριγωνοκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
3369		Say-Meyer syndrome		Σύνδρομο Say-Meyer
3374	Unilateral ocular duplication		Ετερόπλευρος οφθαλμικός διπλασιασμός	
3374		Triophthalmia		Τριοφθαλμία
3374		Triopia		Τριωπία
3374		Unilateral diplophthalmia		Ετερόπλευρη διπλοφθαλμία
3374		Unilateral diplophthalmos		Ετερόπλευρος διπλόφθαλμος
3375	Trisomy X syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας X	
3375		47,XXX syndrome		Σύνδρομο 47,XXX
3375		Triplo-X syndrome		Σύνδρομο τριπλο-X
3375		XXX syndrome		Σύνδρομο XXX
3376	Triploidy syndrome		Σύνδρομο τριπλοειδίας	
3377	Trismus-pseudocamptodactyly syndrome		Σύνδρομο τρισμού-ψευδοκαμπτοδακτυλίας	
3377		Distal arthrogryposis type 7		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 7
3377		Dutch-Kentucky syndrome		Σύνδρομο Dutch-Kentucky
3377		Hecht syndrome		Σύνδρομο Hecht
3377		Hecht-Beals syndrome		Σύνδρομο Hecht-Beals
3378	Trisomy 13 syndrome		Τρισωμία 13	
3378		Patau syndrome		Σύνδρομο Patau
3379	Distal duplication 17q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 17q	
3379		Distal trisomy 17q		Περιφερική τρισωμία 17q
3379		Telomeric duplication 17q		Τελομερικός διπλασιασμός 17q
3379		Trisomy 17qter		Τρισωμία 17qter
3380	Trisomy 18 syndrome		Τρισωμία 18	
3380		Chromosome 18 duplication		Διπλασιασμός του χρωμοσώματος 18
3380		Edwards syndrome		Σύνδρομο Edwards
3383	Humerus trochlea aplasia		Απλασία της τροχιλίας του βραχιονίου οστού	
3384	Common arterial trunk		Κοινός αρτηριακός κορμός	
3384		CAT		CAT
3384		Common aortopulmonary trunk		Κοινό αορτοπνευμονικό στέλεχος
3384		Truncus arteriosus		Αρτηριακός κορμός
3385	African trypanosomiasis		Αφρικανική τρυπανοσωμίαση	
3385		Sleeping sickness		Ασθένεια του ύπνου
3386	American trypanosomiasis		Αμερικανική τρυπανοσωμίαση	
3386		Chagas disease		Νόσος του Chagas
3387	Isolated anterior cervical hypertrichosis		Μεμονωμένη πρόσθια τραχηλική υπερτρίχωση	
3387		Hairy throat syndrome		Σύνδρομο τριχωτού λαιμού
3387		Tsukahara-Kajii syndrome		Σύνδρομο Tsukahara-Kajii
3388	Neural tube defect		Έλλειμμα του νευρικού σωλήνα	
3389	Tuberculosis		Φυματίωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3390	Proximal tubulopathy-diabetes mellitus-cerebellar ataxia syndrome		Σύνδρομο εγγύς σωληναριοπάθειας-σακχαρώδη διαβήτη-παρεγκεφαλιδικής αταξίας	
3391	Odonto-onycho-hypohidrotic dysplasia-midline scalp defects syndrome		Σύνδρομο οδοντο-ονυχο-υποϊδρωτικής δυσπλασίας-ελλειμμάτων μέσης γραμμής του τριχωτού της κεφαλής	
3391		Ectodermal dysplasia-adrenal cyst syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-επινεφριδιακής κύστης
3391		Tuffli-Laxova syndrome		Σύνδρομο Tuffli-Laxova
3392	Tularemia		Τουλαραμία	
3394	Soft tissue sarcoma		Σάρκωμα μαλακών μορίων	
3394		Malignant mesenchymal tumor		Κακοήθης μεσεγχυματικός όγκος
3394		Malignant soft tissue tumor		Κακοήθης όγκος μαλακών μορίων
3394		Soft part sarcoma		Σάρκωμα μαλακών μορίων
3398	Thymic epithelial neoplasm		Επιθηλιακό νεόπλασμα του θύμου	
3398		TEN		TEN
3398		Thymic epithelial tumor		Θυμικός επιθηλιακός όγκος
3399	Germ cell tumor		Όγκος βλαστικών κυττάρων	
3400	Aorto-ventricular tunnel		Αορτοκοιλιακή σήραγγα	
3402	Transient tyrosinemia of the newborn		Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού	
3402		Transient tyrosinemia of the neonate		Παροδική τυροσιναιμία του νεογνού
3403	Uhl anomaly		Ανωμαλία Uhl	
3404	Ulbright-Hodes syndrome		Σύνδρομο Ulbright-Hodes	
3404		Renal dysplasia-limb defects syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-βλαβών των άκρων
3404		Renal dysplasia-mesomelia-radiohumeral fusion syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-μεσομελίας-κερκιοβραχιόνιας σύντηξης
3405	Umbilical cord ulceration-intestinal atresia syndrome		Σύνδρομο εξέλκωσης ομφάλιου λώρου-εντερικής ατρησίας	
3406	Ulerythema ophryogenesis		Οφρυογενές ουλερύθημα	
3408	Upington disease		Νόσος Upington	
3408		Hip dysplasia-enchondromata-ecchondroma syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ισχίων-εγχονδρωμάτων-εκχονδρωμάτων
3409	Urban-Rogers-Meyer syndrome		Σύνδρομο Urban-Rogers-Meyer	
3409		Intellectual disability-short stature-hand contractures-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος-συσπάσεων των χειρών-γεννητικών ανωμαλιών
3409		Prader-Willi habitus-osteopenia-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο σωματότυπου Prader-Willi-οστεοπενίας-καμπτοδακτυλίας
3411	Double uterus-hemivagina-renal agenesis syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας-ημικόλπου-νεφρικής αγενεσίας	
3411		Double uterus and obstructed hemivagina syndrome		Σύνδρομο διπλής μήτρας και αποφρακτικής ημικολπίτιδας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3411		Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome		Σύνδρομο Herlyn-Werner-Wunderlich
3411		HWW syndrome		Σύνδρομο HWW
3411		Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly		Αποφρακτική ημικολπική και ομόπλευρη νεφρική ανωμαλία
3411		OHVIRA syndrome		Σύνδρομο OHVIRA
3412	VACTERL with hydrocephalus		VACTERL με υδροκέφαλο	
3412		Sujansky-Leonard syndrome		Σύνδρομο Sujansky-Leonard
3416	Hyperostosis corticalis generalisata		Γενικευμένη φλοιώδης υπερόστωση	
3416		Hyperphosphatasemia tarda		Όψιμη υπερφωσφατασαμία
3416		Van Buchem disease		Νόσος Van Buchem
3417	Van den Bosch syndrome		Σύνδρομο Van den Bosch	
3419	OBSOLETE: Van Regemorter-Pierquin-Vamos syndrome		Σύνδρομο Van Regemorter-Pierquin-Vamos	
3421	Cerebroretinal vasculopathy		Εγκεφαλοαμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια	
3421		CRV		CRV
3421		Grand-Kaine-Fulling syndrome		Σύνδρομο Grand-Kaine-Fulling
3423	Vasquez-Hurst-Sotos syndrome		Σύνδρομο Vasquez-Hurst-Sotos	
3423		Hypogonadism-gynecomastia-X-linked intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υπογοναδιασμού-γυναικομαστίας-συνδεδεμένης με το φυλοσύνδετη νοητικής υστέρησης
3424	Velo-facial-skeletal syndrome		Υπερωιο-προσωπο-σκελετικό σύνδρομο	
3426	Double outlet right ventricle		Διπλή έξοδος δεξιάς κοιλίας	
3426		DORV		DORV
3427	Double outlet left ventricle		Διπλή έξοδος αριστερής κοιλίας	
3427		DOLV		DOLV
3429	Verloove Vanhorick-Brubakk syndrome		Σύνδρομο Verloove Vanhorick-Brubakk	
3429		Cleft lip-limb and heart malformations syndrome		Σύνδρομο χειλεοσχιστίας-δυσπλασιών των άκρων και της καρδιάς
3433	Microcephaly-brachydactyly-kyphoscoliosis syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-βραχυδακτυλίας-κυφοσκολίωσης	
3433		Viljoen-Kallis-Voges syndrome		Σύνδρομο Viljoen-Kallis-Voges
3434	MMEP syndrome		Σύνδρομο MMEP	
3434		MCOPS8		MCOPS8
3434		Microcephaly-microphthalmia-ectrodactyly of lower limbs-prognathism syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μικροφθαλμίας-εκτρωδακτυλίας των κάτω άκρων-προγναθισμού
3434		Syndromic microphthalmia type 8		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 8
3434		Viljoen-Smart syndrome		Σύνδρομο Viljoen-Smart
3435	NON RARE IN EUROPE: Vitiligo		Λεύκη	
3437	Vogt-Koyanagi-Harada disease		Νόσος Vogt-Koyanagi-Harada	
3437		Uveomenigitic syndrome		Ραγοειδομηνιγγικό σύνδρομο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3438	Biliary tract malformation-renal failure syndrome		Σύνδρομο δυσπλασιών των χοληφόρων οδών-νεφρικής ανεπάρκειας	
3438		Cholestatic jaundice-renal tubular insufficiency syndrome		Σύνδρομο χολοστατικού ίκτερου-νεφρικής σωληνιακής ανεπάρκειας
3438		Lutz-Richner-Landolt syndrome		Σύνδρομο Lutz-Richner-Landolt
3439	Von Voss-Cherstvoy syndrome		Σύνδρομο Von Voss-Cherstvoy	
3439		DK phocomelia syndrome		Σύνδρομο φωκομελίας DK
3439		Phocomelia-thrombocytopenia-encephalocele-urogenital malformations syndrome		Σύνδρομο φωκομελίας-θρομβοκυτταροπενίας-εγκεφαλοκήλης-ουρογεννητικών δυσπλασιών
3440	Waardenburg syndrome		Σύνδρομο Waardenburg	
3444	Watson syndrome		Σύνδρομο Watson	
3444		Pulmonic stenosis with 'café-au-lait' spots		Πνευμονική στένωση με κηλίδες «café-au-lait»
3446	Weaver-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Weaver	
3447	Weaver syndrome		Σύνδρομο Weaver	
3447		EZH2-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης που σχετίζεται με EZH2
3447		Syndrome d'hypercroissance associé à EZH2		Σύνδρομο υπερανάπτυξης που σχετίζεται με EZH2
3448	Weaver-Williams syndrome		Σύνδρομο Weaver-Williams	
3449	Weill-Marchesani syndrome		Σύνδρομο Weill-Marchesani	
3449		Spherophakia-brachymorphia syndrome		Σύνδρομο σφαιροφακίας-βραχυσωμίας
3450	Weissenbacher-Zweymuller syndrome		Σύνδρομο Weissenbacher-Zweymuller	
3450		Pierre Robin sequence-fetal chondrodysplasia syndrome		Σύνδρομο ακολουθίας Pierre Robin-εμβρυϊκής χονδροδυσπλασίας
3450		Pierre Robin syndrome-fetal chondrodysplasia syndrome		Σύνδρομο Pierre Robin-εμβρυϊκής χονδροδυσπλασίας
3451	West syndrome		Σύνδρομο West	
3452	Whipple disease		Νόσος Whipple	
3452		Intestinal lipodystrophy		Εντερική λιποδυστροφία
3453	Autoimmune polyendocrinopathy type 1		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 1	
3453		APECED syndrome		Σύνδρομο APECED
3453		APS type 1		APS τύπου 1
3453		APS1		APS1
3453		Autoimmune hypoparathyroidism-chronic candidiasis-Addison disease syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσου υποπαραθυρεοειδισμού-χρόνιας καντιντίασης-νόσου Addison
3453		Autoimmune polyendocrine syndrome type 1		Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 1
3453		Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσης πολυενδοκρινοπάθειας-καντιντίασης-εξωδερμικής δυστροφίας
3453		Autoimmune polyglandular syndrome type 1		Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3453		HAM syndrome		Σύνδρομο HAM
3453		Hypoparathyroidism-Addison disease-mucocutaneous candidiasis syndrome		Σύνδρομο υποπαραθυρεοειδισμού-νόσου Addison-βλεννογονοδερματικής καντιντίασης
3453		MEDAC syndrome		Σύνδρομο MEDAC
3453		Multiple endocrine deficiency-Addison disease-candidiasis syndrome		Σύνδρομο πολλαπλής ενδοκρινικής ανεπάρκειας-νόσου Addison-καντιντίασης
3454	Wieacker-Wolff syndrome		Σύνδρομο Wieacker-Wolff	
3454		Foot contractures-muscle atrophy-oculomotor apraxia syndrome		Σύνδρομο συσπάσεων άκρου ποδός-μυϊκής ατροφίας-οφθαλμοκινητικής απραξίας
3455	Wiedemann-Rautenstrauch syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Rautenstrauch	
3455		Neonatal progeroid syndrome		Νεογνικό προγηροειδές σύνδρομο
3456	Wildervanck syndrome		Σύνδρομο Wildervanck	
3456		Cervicooculoacoustic syndrome		Αυχενοοφθαλμοακουστικό σύνδρομο
3459	Wilson-Turner syndrome		Σύνδρομο Wilson-Turner	
3459		WTS		WTS
3459		X-linked intellectual disability-gynecomastia-obesity syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-γυναικομαστίας-παχυσαρκίας
3460	Torg-Winchester syndrome		Σύνδρομο Torg-Winchester	
3460		Winchester syndrome		Σύνδρομο Winchester
3463	Wolfram syndrome		Σύνδρομο Wolfram	
3463		Arginine vasopressin deficiency-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας αργινίνης βαζοπρεσίνης-σακχαρώδη διαβήτη-ατροφίας οπτικού νεύρου-κώφωσης
3463		Arginine vasopressin deficiency-diabetes mellitus-optic atrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας αργινίνης βαζοπρεσίνης-σακχαρώδη διαβήτη-ατροφίας οπτικού νεύρου-απώλειας ακοής
3463		Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome		Σύνδρομο άποιου διαβήτη-σακχαρώδη διαβήτη-οπτικής ατροφίας-κώφωσης
3463		Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-hearing loss syndrome		Σύνδρομο άποιου διαβήτη-σακχαρώδη διαβήτη-οπτικής ατροφίας-απώλειας ακοής
3463		DIDMOAD syndrome		Σύνδρομο DIDMOAD
3464	Woodhouse-Sakati syndrome		Σύνδρομο Woodhouse-Sakati	
3464		Diabetes-hypogonadism-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο διαβήτη-υπογοναδισμού-κώφωσης-νοητικής υστέρησης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
3464		Diabetes-hypogonadism-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο διαβήτη-υπογοναδισμού-απώλειας ακοής- νοητικής υστέρησης
3465	Worster-Drought syndrome		Σύνδρομο Worster-Drought	
3465		Congenital suprabulbar paresis		Συγγενής υπερπρομηκική πάρεση
3466	WT limb-blood syndrome		Σύνδρομο άκρων-αίματος WT	
3467	Hereditary xanthinuria		Κληρονομική ξανθινουρία	
3467		Classic xanthinuria		Κλασσική ξανθινουρία
3467		Xanthic urolithiasis		Ξανθινική ουρολιθίαση
3467		Xanthine stone disease		Νόσος λίθων ξανθίνης
3469	XK aprosencephaly syndrome		Σύνδρομο απροσεγκεφαλίας XK	
3469		Garcia-Lurie syndrome		Σύνδρομο Garcia-Lurie
3469		XK syndrome		Σύνδρομο XK
3469		XK-aprosencephaly		XK-απροσεγκεφαλία
3471	Young syndrome		Σύνδρομο Young	
3471		Azoospermia-sinopulmonary infections syndrome		Σύνδρομο αζοοσπερμίας-κολποπνευμονικών λοιμώξεων
3471		Sinusitis-infertility syndrome		Σύνδρομο ρινοκολπίτιδας-υπογονιμότητας
3472	Yunis-Varon syndrome		Σύνδρομο Yunis-Varon	
3472		Cleidocranial dysplasia-micrognathia-absent thumbs syndrome		Σύνδρομο κλειδοκρανιακής δυσπλασίας-μικρογναθίας-απόντων αντιχειρών
3473	Zimmermann-Laband syndrome		Σύνδρομο Zimmermann-Laband	
3473		Gingival fibromatosis-hepatosplenomegaly-other anomalies syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-ηπατοσπληνομεγαλίας-άλλων ανωμαλιών
3473		Laband syndrome		Σύνδρομο Laband
3474	CHIME syndrome		Σύνδρομο CHIME	
3474		Coloboma-congenital heart disease-ichthyosiform dermatosis-intellectual disability-ear anomalies syndrome		Σύνδρομο κολοβώματος-συγγενούς καρδιοπάθειας-ιχθυόσχημη δερμάτωση-νοητικής υστέρησης-ανωμαλιών αυτιών
3474		Congenital disorder of glycosylation due to PIGL deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας PIGL
3474		Neuroectodermal dysplasia, CHIME type		Νευροεξωδερμική δυσπλασία, τύπου CHIME
3474		Neuroectodermal syndrome, Zunic type		Νευροεξωδερμικό σύνδρομο, τύπου Zunic
3474		PIGL-CDG		PIGL-CDG
3474		Zunic-Kaye syndrome		Σύνδρομο Zunic-Kaye
25968	Self-limited childhood occipital epilepsy		Αυτοπεριοριζόμενη ινιακή επιληψία της παιδικής ηλικίας	
25968		Benign occipital epilepsy		Καλοήγησ ινιακή επιληψία
25980	X-linked myopathy with excessive autophagy		Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με εκσεσημασμένη αυτοφαγία	
25980		XMEA		XMEA
26106	Hereditary diffuse gastric cancer		Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	
26106		Familial diffuse cancer of stomach		Οικογενής διάχυτος καρκίνος του στομάχου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
26106		Familial diffuse gastric cancer		Οικογενής διάχυτος γαστρικός καρκίνος
26106		FDGC		FDGC
26106		HDGC		HDGC
26106		Hereditary diffuse cancer of stomach		Κληρονομικός διάχυτος καρκίνος του στομάχου
26106		Hereditary diffuse gastric adenocarcinoma		Κληρονομικό διάχυτο γαστρικό αδενοκαρκίνωμα
26137	Juvenile temporal arteritis		Νεανική κροταφική αρτηρίτιδα	
26137		JTA		JTA
26137		Non-giant cell granulomatous temporal arteritis with eosinophilia		Μη γιγαντοκυτταρική κοκκιωματώδης κροταφική αρτηρίτιδα με ηωσινοφιλία
26348	Acquired prothrombin deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια προθρομβίνης	
26348		Acquired hypoprothrombinemia		Επίκτητη υποπροθρομβιναιμία
26349	Protein S acquired deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια πρωτεΐνης S	
26790	Pseudomyxoma peritonei		Ψευδομύξωμα του περιτοναίου	
26790		Adenomucinosi		Αδενοβλεννώση
26790		Gelatinous ascites		Ζελατινώδης ασκίτης
26790		PMP		PMP
26791	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	
26791		Glutaric acidemia type 2		Γλουταρική οξυαιμία τύπου 2
26791		Glutaric aciduria type 2		Γλουταρική οξουρία τύπου 2
26791		MAD deficiency		Ανεπάρκεια της MAD
26791		MADD		MADD
26792	Short chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	
26792		ACADS deficiency		Ανεπάρκεια της ACADS
26792		SCAD deficiency		Ανεπάρκεια της SCAD
26792		SCADD		SCADD
26793	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια ακυλο-CoA αφυδρογονάσης πολύ μακράς αλυσίδας	
26793		VLCAD deficiency		Ανεπάρκεια VLCAD
26793		VLCADD		VLCADD
26823	NON RARE IN EUROPE: Pigment-dispersion syndrome		Σύνδρομο διασποράς χρωστικής	
28378	Tyrosinemia type 2		Τυροσιναιμία τύπου 2	
28378		Keratosis palmoplantaris-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης- δυστροφίας του κερατοειδούς
28378		Oculocutaneous tyrosinemia		Οφθαλμοδερματική τυροσιναιμία
28378		Richner-Hanhart syndrome		Σύνδρομο Richner-Hanhart
28378		Tyrosinemia due to TAT deficiency		Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας TAT
28378		Tyrosinemia due to tyrosine aminotransferase deficiency		Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας αμινοτρανσφεράσης τυροσίνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
28378		Tyrosinemia type II		Τυροσιναμία τύπου II
28455	OBSOLETE: Pancreatic beta cell agenesis with neonatal diabetes mellitus		Αγενεσία των παγκρεατικών βήτα κυττάρων με νεογνικό σακχαρώδη διαβήτη	
29072	Hereditary pheochromocytoma-paranglioma		Κληρονομικό φαιοχρωμοκύτωμα-παραγαγγλίωμα	
29072		Familial pheochromocytoma-paranglioma		Οικογενές φαιοχρωμοκύτωμα-παραγαγγλίωμα
29073	Multiple myeloma		Πολλαπλό μυέλωμα	
29073		Kahler disease		Νόσος του Kahler
29073		Medullary plasmacytoma		Μυελικό πλασμοκύτωμα
29073		Myelomatosis		Μυελωμάτωση
29073		Plasma cell myeloma		Πλασματοκυτταρικό μυέλωμα
29207	Reactive arthritis		Αντιδραστική αρθρίτιδα	
29207		Fiessinger-Leroy disease		Νόσος Fiessinger-Leroy
29822	Spontaneous periodic hypothermia		Αιφνίδια περιοδική υποθερμία	
29822		Episodic spontaneous hypothermia		Επεισοδιακή αιφνίδια υποθερμία
29822		Shapiro syndrome		Σύνδρομο Shapiro
30391	Isolated biliary atresia		Μεμονωμένη Ατρησία Χοληφόρων	
30391		Isolated atresia of bile ducts		Μεμονωμένη ατρησία των χοληφόρων πόρων
30391		Non-syndromic biliary atresia		Μη συνδρομική ατρησία των χοληφόρων
30924	Primary hypomagnesemia with secondary hypocalcemia		Πρωτοπαθής υπομαγνησισαμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία	
30924		HOMG1		HOMG1
30924		HSH		HSH
30924		Hypomagnesemia caused by selective magnesium malabsorption		Υπομαγνησισαμία από επιλεκτική δυσασπορρόφηση μαγνησίου
30924		Hypomagnesemia intestinal type 1		Εντερική υπομαγνησισαμία τύπου 1
30924		Intestinal hypomagnesemia with secondary hypocalcemia		Εντερική υπομαγνησισαμία με δευτεροπαθή υπασβεστιαμία
30924		PHSH		PHSH
30925	Hereditary arginine vasopressin deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια της αργινίνης-βαζοπρεσίνης	
30925		Hereditary CDI		Κληρονομική CDI
30925		Hereditary neurogenic diabetes insipidus		Κληρονομικός νευρογενής άποιος διαβήτης
31043	Primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis without severe ocular involvement		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησισαμία με υπερασβεστιουρία και νεφροασβέστωση χωρίς σοβαρή οφθαλμική προσβολή	
31043		FHHNC without severe ocular involvement		FHHNC χωρίς σοβαρή οφθαλμική συμμετοχή
31043		HOMG3		HOMG3
31043		Renal hypomagnesemia type 3		Νεφρική υπομαγνησισαμία τύπου 3
31112	Dermatofibrosarcoma protuberans		Προεξέχον δερματοϊνοσάρκωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
31112		DFSP		DFSP
31142	NON RARE IN EUROPE: Oral erosive lichen		Στοματικός διαβρωτικός λειχήνας	
31150	Tangier disease		Νόσος Tangier	
31150		Analphalipoproteinemia		Αναλφαλιποπρωτεϊναιμία
31150		ATP-binding cassette transporter A1 deficiency		Ανεπάρκεια A1 μεταφορέα κασέτας δέσμευσης ATP
31153	Hypoalphalipoproteinemia		Υποαλφαλιποπρωτεϊναιμία	
31154	Hypobetalipoproteinemia		Υποβηταλιποπρωτεϊναιμία	
31202	Melioidosis		Μελιοειδωση	
31202		Burkholderia pseudomallei infection		Λοίμωξη από Burkholderia pseudomallei
31204	Nocardiosis		Νοκαρδίωση	
31205	Rat-bite fever		Πυρετός από δάγκωμα αρουαίου	
31709	Infantile convulsions and choreoathetosis		Βρεφικοί σπασμοί και χοροαθέτωση	
31709		ICCA syndrome		Σύνδρομο ICCA
31709		Paroxysmal kinesigenic dyskinesia and infantile convulsions		Παροξυσμική κινησιογόνος δυσκινησία και βρεφικοί σπασμοί
31740	Hypersensitivity pneumonitis		Πνευμονίτιδα από υπερευαισθησία	
31740		Extrinsic allergic alveolitis		Εξωγενής αλλεργική κυψελιδίτιδα
31824	Colchicine poisoning		Δηλητηρίαση από κολχικίνη	
31825	Methanol poisoning		Δηλητηρίαση από μεθανόλη	
31826	Ethylene glycol poisoning		Δηλητηρίαση από αιθυλενογλυκόλη	
31827	Paraquat poisoning		Δηλητηρίαση από paraquat	
31828	Digitalis poisoning		Δηλητηρίαση από δακτυλίτιδα	
31837	Pulmonary venoocclusive disease		Πνευμονική φλεβική αποφρακτική νόσος	
32960	Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome		Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τον υποδοχέα 1 του παράγοντα νέκρωσης των όγκων (TNF-1 receptor)	
32960		Familial Hibernian fever		Οικογενής πυρετός Hibernian
32960		TNF receptor 1-associated periodic syndrome		Περιοδικό σύνδρομο που σχετίζεται με τον υποδοχέα 1 του TNF
32960		TRAPS syndrome		Σύνδρομο TRAPS
33001	Lymphedema-distichiasis syndrome		Σύνδρομο λεμφοειδήματος-διστιχίας	
33067	Metaphyseal chondrodysplasia, Jansen type		Μεταφυσική χονδροδυσπλασία, τύπου Jansen	
33069	Dravet syndrome		Σύνδρομο Dravet	
33069		Severe myoclonic epilepsy of infancy		Σοβαρή μυοκλονική επιληψία βρεφικής ηλικίας
33069		Severe myoclonus epilepsy of infancy		Σοβαρή μυοκλονική επιληψία βρεφικής ηλικίας
33069		SMEI		SMEI
33108	Lethal multiple pterygium syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
33108		Autosomal recessive lethal multiple pterygium syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων
33108		LMPS		LMPS
33110	Autosomal non-syndromic agammaglobulinemia		Αυτοσωμική μη-συνδρομική αγαμμασφαιριναμία	
33110		Non-syndromic agammaglobulinemia, non-Bruton type		Μη συνδρομική αγαμμασφαιριναμία, τύπου μη Bruton
33110		Non-syndromic hypogammaglobulinemia		Μη συνδρομική υπογαμμασφαιριναμία
33111	Granulomatous slack skin		Κοκκιματώδης χαλάρωση δέρματος	
33208	Idiopathic hypersomnia		Ιδιοπαθής υπερυπνία	
33208		Idiopathic excessive sleepiness		Ιδιοπαθής υπερβολική υπνηλία
33226	Waldenström macroglobulinemia		Μακροσφαιριναμία Waldenström	
33271	NON RARE IN EUROPE: Non-alcoholic fatty liver disease		Μη αλκοολική λιπώδης νόσος του ήπατος	
33271		NON RARE IN EUROPE: NAFLD		NAFLD
33276	Kaposi sarcoma		σάρκωμα Kaposi	
33314	Jessner lymphocytic infiltration of the skin		Λεμφοκυτταρική διήθηση του δέρματος Jessner	
33314		Jessner-Kanof lymphocytic infiltration of the skin		Λεμφοκυτταρική διήθηση του δέρματος Jessner-Kanof
33355	Reticular dysgenesis		Δικτυωτή δυσγενεσία	
33355		AK2 deficiency		Ανεπάρκεια AK2
33355		De Vaal disease		Νόσος De Vaal
33355		SCID with sensorineural deafness		SCID με νευροαισθητήρια κώφωση
33355		SCID with sensorineural hearing loss		SCID με νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
33355		Severe combined immunodeficiency with sensorineural deafness		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με νευροαισθητήρια κώφωση
33355		Severe combined immunodeficiency with sensorineural hearing loss		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
33364	Trichothiodystrophy		Τριχοθειοδυστροφία	
33402	Pediatric hepatocellular carcinoma		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα της παιδικής ηλικίας	
33402		Childhood-onset HCC		HCC έναρξης κατά την παιδική ηλικία
33402		Childhood-onset hepatocellular carcinoma		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα έναρξης κατά την παιδική ηλικία
33402		Pediatric HCC		Παιδιατρικό HCC
33408	Bullous lichen planus		Φυσαλιδώδης ομαλός λειχήνας	
33409	NON RARE IN EUROPE: Lichen sclerosus		Σκληρυντικός λειχήνας	
33409		NON RARE IN EUROPE: Lichen sclerosus et atrophicus		Λειχήνας σκληρός και ατροφικός
33445	Neuroectodermal melanolyosomal disease		Νευροεκδερμική μελανολυσοσωμική νόσο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
33445		Elejalde neuroectodermal melanolyosomal disease		Νευροεκδερμική μελανολυσσωμική νόσο Elejalde
33475	Meningococcal meningitis		Μηνιγγιτιδοκοκκική μηνιγγίτιδα	
33543	Kleine-Levin syndrome		Σύνδρομο Kleine-Levin	
33572	5-oxoprolinase deficiency		Ανεπάρκεια 5-οξοπρολινάσης	
33572		Oxoprolinuria due to oxoprolinase deficiency		Οξοπρολινουρία εξαιτίας ανεπάρκειας οξοπρολινάσης
33573	Gamma-glutamyl transpeptidase deficiency		Ανεπάρκεια γ-γλουταμυλοτρανσπεπτιδάσης	
33573		Gamma-glutamyl transferase deficiency		Ανεπάρκεια γ-γλουταμικής τρανσφεράσης
33573		Glutathionuria		Γλουταθιουρία
33574	Glutamate-cysteine ligase deficiency		Ανεπάρκεια λιγάσης γλουταμινικής-κυστεΐνης	
33574		Gamma-glutamylcysteine synthetase deficiency		Ανεπάρκεια γ-γλουταμινοκυστεϊνικής συνθετάσης
33577	Nodular non-suppurative panniculitis		Οζώδης μη πυώδης πανικουλίτιδα	
33577		Idiopathic lobular panniculitis		Ιδιοπαθής λοβώδης υποδερματίτιδα
33577		Idiopathic nodular panniculitis		Ιδιοπαθής οζώδης υποδερματίτιδα
33577		Pfeiffer-Weber-Christian syndrome		Σύνδρομο Pfeiffer-Weber-Christian
33577		Relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis		Υποτροπιάζουσα εμπύρετη μη πυώδης πανικουλίτιδα
33577		Relapsing febrile nodular panniculitis		Υποτροπιάζουσα εμπύρετη μη οζώδης πανικουλίτιδα
33577		WCD		WCD
33577		Weber-Christian disease		Νόσος Weber-Christian
33577		Weber-Christian panniculitis		Υποδερματίτιδα Weber-Christian
34145	Immunoglobulin A nephropathy		Νεφροπάθεια ανοσοσφαιρίνης Α	
34145		Berger disease		Νόσος Berger
34145		IgA nephropathy		Νεφροπάθεια IgA
34149	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Αυτοσωμική επικρατούσα σωληναριακή διάμεση νεφρική νόσος	
34149		ADTKD		ADTKD
34149		Familial juvenile hyperuricemic nephropathy		Οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια
34149		MCKD		MCKD
34149		Medullary cystic kidney disease		Μυελική κυστική νόσος των νεφρών
34217	Naxos disease		Νόσος της Νάξου	
34217		Keratoderma with woolly hair type I		Κερατοδερμία με χνουδωτό τριχωτό κεφαλής τύπου Ι
34217		Keratosis palmoplantaris with arrhythmogenic cardiomyopathy		Παλαμοπελματιαία κεράτωση με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34217		KWWH type I		KWWH τύπου Ι
34217		Naxos syndrome		Σύνδρομο της Νάξου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
34217		Palmoplantar hyperkeratosis with arrhythmogenic cardiomyopathy		Παλαμποελεματιαία υπερκεράτωση με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34217		Palmoplantar keratoderma with arrhythmogenic cardiomyopathy		Παλαμποελεματιαίο κερατόδερμα με αρρυθμογενή μυοκαρδιοπάθεια
34412	NON RARE IN EUROPE: HAIR-AN syndrome		Σύνδρομο HAIR-AN	
34412		NON RARE IN EUROPE: Hyperandrogenic-insulin resistant-acanthosis nigricans syndrome		Σύνδρομο υπερανδρογονικής-ισσουλινοανθεκτικής-μελανίζουσας ακάνθωσης
34514	Telethonin-related limb-girdle muscular dystrophy R7		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την τηλεθονίνη R7	
34514		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2G		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2G
34514		LGMD due to telethonin deficiency		LGMD εξαιτίας ανεπάρκειας τελεθονίνης
34514		LGMD type 2G		LGMD τύπου 2G
34514		LGMD2G		LGMD2G
34514		Limb-girdle muscular dystrophy due to telethonin deficiency		μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων εξαιτίας ανεπάρκειας τελεθονίνης
34514		Limb-girdle muscular dystrophy type 2G		μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2G
34514		Telethonin-related LGMD R7		LGMD R7 σχετική με τελεθονίνης
34515	FKRP-related limb-girdle muscular dystrophy R9		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την FKRP R9	
34515		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2I		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2I
34515		FKRP-related LGMD R9		FKRP-σχετική LGMD R9
34515		LGMD due to FKRP deficiency		LGMD εξαιτίας ανεπάρκειας της FKRP
34515		LGMD type 2I		LGMD τύπου 2I
34515		LGMD2I		LGMD2I
34515		Limb-girdle muscular dystrophy due to FKRP deficiency		Μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων εξαιτίας ανεπάρκειας της FKRP
34515		Limb-girdle muscular dystrophy type 2I		Μυϊκή δυστροφία ζωνιαία των άκρων τύπου 2I
34516	DNAJB6-related limb-girdle muscular dystrophy D1		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου D1	
34516		Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1D		Αυτοσωμικά επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1D
34516		DNAJB6-related LGMD D1		LGMD D1 που σχετίζεται με DNAJB6
34516		LGMD type 1D		LGMD τύπου 1D
34516		LGMD1D		LGMD1D



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
34516		Limb-girdle muscular dystrophy type 1D		Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1D
34517	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1E		Αυτοσωμική επικρατής ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 1E	
34517		LGMD1E		LGMD1E
34520	Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με ανεπάρκεια ιντεγκρίνης α-7	
34520		Congenital muscular dystrophy with ITGA7 deficiency		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με ανεπάρκεια ITGA7
34521	Distal myopathy with early respiratory muscle involvement		Περιφερική μυοπάθεια με πρόωμη συμμετοχή των αναπνευστικών μυών	
34526	OBSOLETE: Genetic primary hypomagnesemia		Γενετική πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία	
34527	OBSOLETE: Familial primary hypomagnesemia with normocalciuria and normocalcemia		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με νορμοασβεστιουρία και νορμοασβεστιαμία	
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalciuria		Αυτοσωμική επικρατούσα πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπασβεστιουρία	
34528		HOMG2		HOMG2
34528		Isolated autosomal dominant hypomagnesemia		Μεμονωμένη αυτοσωμική επικρατής υπομαγνησαιμία
34528		Isolated renal magnesium wasting		Μεμονωμένη νεφρική σπατάλη μαγνησίου
34528		Renal hypomagnesemia type 2		Νεφρική υπομαγνησαιμία τύπου 2
34533	Corneal dystrophy		Δυστροφία του κερατοειδούς	
34587	Danon disease		Ασθένεια Danon	
34587		Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας LAMP-2
34587		Glycogen storage disease, type 2B		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, τύπου 2B
34587		Glycogen storage disease, type IIb		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, τύπου IIb
34587		Glycogenosis due to LAMP-2 deficiency		Γλυκογένεση λόγω ανεπάρκειας LAMP-2
34587		GSD due to LAMP-2 deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας LAMP-2
34587		GSD, type 2B		GSD, τύπου 2B
34587		GSD, type IIb		GSD, τύπου IIb
34587		Lysosomal glycogen storage disease with normal acid maltase activity		Νόσος αποθήκευσης λυσοσωμικού γλυκογόνου με φυσιολογική δραστηριότητα όξινης μαλτάσης
34592	Immunodeficiency by defective expression of MHC class I		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττωματικής έκφρασης MHC κατηγορίας I	
34592		Bare lymphocyte syndrome type 1		Σύνδρομο γυμνού λεμφοκυττάρου τύπου 1
34592		MHC class I deficiency		Ανεπάρκεια MHC class I
35056	NON RARE IN EUROPE: Trimethylaminuria		Τριμεθυλαμινουρία	
35056		NON RARE IN EUROPE: Fish-odor syndrome		Σύνδρομο οσμής ψαριού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
35061	OBSOLETE: Idiopathic recurrent and disabling cutaneous herpes		Ιδιοπαθής υποτροπιάζων και αναπηρικός δερματικός έρπης	
35062	Severe disseminated cytomegalovirus infection in immunocompetent patients		Ιδιοπαθής διάχυτη λοίμωξη από κυτταρομεγαλοϊό	
35062		Severe disseminated CMV infection in immunocompetent patients		Βαρεία διάχυτη CMV λοίμωξη σε ανοσοεπαρκείς ασθενείς
35063	Fulminant viral hepatitis		Κεραυνοβόλος ιογενής ηπατίτιδα	
35064	OBSOLETE: Lethal idiopathic viral infection		Θανατηφόρος ιδιοπαθής ιογενής λοίμωξη	
35065	OBSOLETE: Idiopathic severe pneumococemia		Ιδιοπαθής βαρεία πνευμονιοκοκκαμία	
35066	NON RARE IN EUROPE: Idiopathic cutaneous and mucosal candidosis		Ιδιοπαθής δερματική και βλεννογονική καντιντίαση	
35066		NON RARE IN EUROPE: Idiopathic cutaneous and mucosal candidiasis		Ιδιοπαθής δερματική και βλεννογονική καντιντίαση
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy		Βρεφική νευροαξονική δυστροφία	
35069		INAD		INAD
35069		INAD1		INAD1
35069		Phospholipase A2-associated neurodegeneration		Νευροεκφυλισμός που σχετίζεται με τη φωσφολιπάση A2
35069		PLAN		PLAN
35069		Seitelberger disease		Νόσος Seitelberger
35078	T-B+ severe combined immunodeficiency due to JAK3 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας JAK3	
35078		T-B+ SCID due to JAK3 deficiency		T-B+ SCID εξαιτίας ανεπάρκειας του JAK3
35093	Non-syndromic sagittal craniosynostosis		Μεμονωμένη σκαφοκεφαλία	
35093		Isolated sagittal craniosynostosis		Μεμονωμένη οβελιαία κρανιοσυνostέωση
35093		Isolated scaphocephaly		Μεμονωμένη σκαφοκεφαλία
35093		Non-syndromic sagittal suture synostosis		Μη συνδρομική συνostέωση της οβελιαίας ραφής
35098	OBSOLETE: Isolated plagiocephaly		Μεμονωμένη πλαγιοκεφαλία	
35098		OBSOLETE: Non-syndromic unicoronal synostosis		Μη συνδρομική συνostέωση μονής στεφανιαίας ραφής
35098		OBSOLETE: Synostotic plagiocephaly		Συνostεωτική πλαγιοκεφαλία
35099	Non-syndromic bicoronal craniosynostosis		Μεμονωμένη βραχυκεφαλία	
35099		Isolated bicoronal craniosynostosis		Μεμονωμένη αμφιστεφανιαία κρανιοσυνostέωση
35099		Isolated synostotic brachycephaly		Μεμονωμένη συνostεωτική βραχυκεφαλία
35099		Non-syndromic bilateral coronal suture synostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη συνostέωση της στεφανιαίας ραφής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
35107	Desmosterolosis		Δεσμοστερόλωση (αυξημένα επίπεδα δεσμοστερόλης)	
35120	Hemolytic anemia due to pyrimidine 5' nucleotidase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας πυριμιδίνης 5' νουκλεοτιδάσης	
35120		PSN deficiency		Ανεπάρκεια PSN
35120		UMPH1 deficiency		Ανεπάρκεια UMPH1
35120		Uridine 5'-monophosphate hydrolase deficiency		Ανεπάρκεια ουριδίνης-5' μονοφωσφορικής υδρολάσης
35121	Lysosomal acid phosphatase deficiency		Ανεπάρκεια λυσοσωμικής όξινης φωσφατάσης	
35122	Congenital sucrase-isomaltase deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια σακχαράσης-ισομαλτάσης	
35122		Congenital sucrose intolerance		Συγγενής δυσανεξία σε σουκρόζη
35122		CSID		CSID
35122		Disaccharide intolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες
35123	OBSOLETE: Short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA βραχείας αλύσου	
35123		OBSOLETE: 17b-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 10		Ανεπάρκεια 17b-υδροξυστεροειδικής αφυδρογονάσης τύπου 10
35123		OBSOLETE: 3-hydroxy-2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια 3-υδροξυ-2-μεθυλοβουτυρυλ-CoA αφυδρογονάσης
35123		OBSOLETE: HSD deficiency		Ανεπάρκεια HSD
35125	Epidermal nevus syndrome		Σύνδρομο επιδερμικού σπύλου	
35125		Epidermal hamartoma syndrome		Σύνδρομο επιδερμοειδούς αμαρτώματος
35173	X-linked dominant chondrodysplasia punctata		Φυλοσύνδετη επικρατούσα σημειακή χονδροδυσπλασία	
35173		CDPX2		CDPX2
35173		CDPXD		CDPXD
35173		Chondrodystrophia calcificans congenita		Συγγενής ασβεστοποιητική χονδροδυστροφία
35173		Conradi-Hünemann-Happle syndrome		Σύνδρομο Conradi-Hünemann-Happle
35173		CPXD		CPXD
35173		X-linked chondrodysplasia punctata type 2		Φυλοσύνδετη στικτή χονδροδυσπλασία τύπου 2
35612	Nanophthalmos		Νανόφθαλμος	
35612		Nanophthalmia		Νανοφθαλμία
35656	Coenzyme Q10 deficiency		Ανεπάρκεια του συνενζύμου Q10	
35656		CoQ10 deficiency		Ανεπάρκεια CoQ10
35656		Primary coenzyme Q10 deficiency		Πρωτοπαθής ανεπάρκεια συνενζύμου Q10
35656		Primary ubiquinone deficiency		Πρωτοπαθής ανεπάρκεια ουμπικινόνης
35664	ALDH18A1-related De Barsy syndrome		ALDH18A1-σχετιζόμενο σύνδρομο De Barsy	
35664		Delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthetase deficiency		Ανεπάρκεια 5-καρβοξυλικής συνθετάσης της δ-1-πυρρολίνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
35664		Neurocutaneous syndrome, Bicknell type		Νευροδερματικό σύνδρομο, τύπου Bicknell
35664		P5CS deficiency		Ανεπάρκεια P5CS
35686	Serpiginous choroiditis		Ελκώδης χοριοειδίτιδα	
35686		Geographic helicoid peripapillary choroidopathy		Γεωγραφική ελικοειδής περιθηλώδης χοριοειδοπάθεια
35687	Erdheim-Chester disease		Νόσος Erdheim-Chester	
35688	OBSOLETE: Madelung deformity		Παραμόρφωση Madelung	
35689	Primary lateral sclerosis		Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση	
35689		Adult-onset PLS		PLS έναρξης σε ενηλική ζωή
35689		Adult-onset primary lateral sclerosis		Πρωτοπαθής πλευρική σκλήρυνση έναρξεως σε ενήλικη ζωή
35689		PLS		PLS
35696	Mitochondrial disorder due to a defect in mitochondrial protein synthesis		Μιτοχονδριακή διαταραχή λόγω ελλείμματος στη σύνθεση των μιτοχονδριακών πρωτεϊνών	
35696		Combined oxidative phosphorylation defect		Συνδυασμένη διαταραχή της οξειδωτικής φωσφορύλισης
35696		Combined OXPHOS defect		Συνδυασμένη διαταραχή της OXPHOS
35696		Combined OXPHOS deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια OXPHOS
35696		COXPD		COXPD
35698	Mitochondrial DNA depletion syndrome		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA	
35698		mtDNA depletion syndrome		Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency		Ανεπάρκεια συνθάσης 3-υδροξυ-3-μεθυλγλουταρυλ-CoA	
35701		HMG-CoA synthase deficiency		Ανεπάρκεια HMG-CoA συνθετάσης
35704	L-Arginine:glycine amidinotransferase deficiency		Ανεπάρκεια αμιδινοτρανσφεράσης L-Αργινίνης: γλυκίνης	
35704		AGAT deficiency		Ανεπάρκεια AGAT
35705	Neurometabolic disorder due to serine deficiency		Νευρομεταβολική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας σερίνης	
35705		Serine deficiency		Έλλειψη σερίνης
35706	Glutaric acidemia type 3		Γλουταρική οξαυμία τύπου 3	
35706		Glutaric aciduria type 3		Γλουταρική οξουρία τύπου 3
35706		Glutaryl-CoA oxidase deficiency		Ανεπάρκεια οξειδάσης γλουταρικού CoA
35708	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency		Ανεπάρκεια αποκαρβοξυλάσης αρωματικού L-αμινοξέος	
35708		AADC deficiency		Ανεπάρκεια AADC
35710	Glucose-galactose malabsorption		Δυσασπορρόφηση γλυκόζης-γαλακτόζης	
35710		CGGM		CGGM
35710		Congenital glucose-galactose malabsorption		Συγγενής δυσασπορρόφηση γλυκόζης-γαλακτόζης
35710		GGM		GGM
35710		SGLT1 deficiency		Ανεπάρκεια SGLT1
35737	Morning glory disc anomaly		Οφθαλμοπάθεια τύπου morning glory disc	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
35737		Ectasic coloboma		Εκτασικό κολόβωμα
35737		Morning glory syndrome		Σύνδρομο Morning glory
35807	Malignant germ cell tumor of ovary		Κακοήθης όγκος των βλαστικών κυττάρων της ωοθήκης	
35807		Malignant ovarian germ cell tumor		Κακοήθης όγκος των γεννητικών κυττάρων της ωοθήκης
35807		MOGCT		MOGCT
35807		Ovarian germ cell cancer		Καρκίνος των γεννητικών κυττάρων των ωοθηκών
35808	Malignant sex cord stromal tumor of ovary		Κακοήθης στρωματικός όγκος των φυλετικών χορδών της ωοθήκης	
35808		Malignant ovarian SCST		Κακοήθης SCST ωοθηκών
35808		Malignant ovarian sex cord-stromal tumor		Κακοήθης ωοθηκικός στρωματικός όγκος των φυλετικών χορδών
35858	Imerslund-Gräsbeck syndrome		Σύνδρομο Imerslund-Gräsbeck	
35858		Familial megaloblastic anemia		Οικογενής μεγαλοβλαστική αναιμία
35858		Selective cobalamin malabsorption with proteinuria		Επιλεκτική δυσασπορόφηση κοβαλαμίνης με πρωτεинуρία
35878	Hyperinsulinism-hyperammonemia syndrome		Σύνδρομο υπερινσουλινισμού-υπεραμμωναιμίας	
35878		HI/HA syndrome		HI/HA σύνδρομο
35889	Acute opioid intoxication		Οξεία δηλητηρίαση από οπιοειδή	
35909	Combined deficiency of factor V and factor VIII		Συνδυασμένη ανεπάρκεια παράγοντα V και παράγοντα VIII	
35909		F5F8D		F5F8D
35909		FV and FVIII combined deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια FV και FVIII
35981	Polymicrogyria		Πολυμικρογυρία	
36204	Intestinal lymphangiectasia		Εντερική λεμφαγγιεκτασία	
36205	OBSOLETE: Collagenous colitis		Κολλαγονική κολίτιδα	
36234	Bacterial toxic-shock syndrome		Σύνδρομο βακτηριακού τοξικού σοκ	
36234		Bacterial TSS		Βακτηριακή TSS
36235	Staphylococcal scarlet fever		Σταφυλοκοκκική οστρακιά	
36236	Staphylococcal scalded skin syndrome		Σταφυλοκοκκικό σύνδρομο τύπου καμένου δέρματος	
36236		Generalized exfoliative disease		Γενικευμένη απολεπιστική νόσος
36236		SSSS		SSSS
36237	Bullous impetigo		Φυσαλιδώδες εξάνθημα	
36238	Staphylococcal necrotizing pneumonia		Σταφυλοκοκκική νεκρωτική πνευμονία	
36258	Buerger disease		Νόσος Buerger	
36258		Thromboangiitis obliterans		Αποφρακτική θρομβοαγγειίτιδα
36273	Gastric linitis plastica		Πλαστική λινίτιδα στομάχου	
36273		Borrmann gastric cancer type 4		Γαστρικός καρκίνος του Borrmann τύπου 4
36273		Linitis plastica of the stomach		Πλαστική λινίτιδα στομάχου
36297	NON RARE IN EUROPE: Anorexia nervosa		Νευρογενής ανορεξία	
36355	Bleeding disorder due to P2Y12 defect		Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας P2Y12	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
36355		Bleeding disorder due to ADP platelet receptor P2Y12 defect		Διαταραχή πήξης αίματος εξαιτίας ελαττώματος στον ADP υποδοχέα των αιμοπεταλίων P2Y12
36367	Distal deletion 1q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 1q	
36367		Distal monosomy 1q		Άπω μονοσωμία 1q
36367		Monosomy 1qter		Μονοσωμία 1qter
36367		Telomeric deletion 1q		Τελομερική έλλειψη 1q
36382	OBSOLETE: Familial cervical artery dissection		Οικογενής διαχωρισμός των αρτηριών του τραχήλου	
36382		OBSOLETE: Familial CAD		Οικογενής CAD
36382		OBSOLETE: Hereditary CAD		Κληρονομική CAD
36382		OBSOLETE: Hereditary cervical artery dissection		Κληρονομικός διαχωρισμός των αρτηριών του τραχήλου
36383	COL4A1/2-related familial vascular leukoencephalopathy		Οικογενής αγγειακή λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το COL4A1/2	
36383		COL4A1/COL4A2-related familial vascular leukoencephalopathy		Οικογενής αγγειακή λευκοεγκεφαλοπάθεια σχετιζόμενη με COL4A1/COL4A2
36383		COL4A-related brain small vessel disease with hemorrhage		Νόσος μικρών αγγείων εγκεφάλου που σχετίζεται με COL4A με αιμορραγία
36383		COL4A-related retinal arteriolar tortuosity-infantile hemiparesis-autosomal dominant leukoencephalopathy syndrome		COL4A-σχετιζόμενο σύνδρομο ελίκωσης των αμφιβληστροειδικών αρτηριολίων-βρεφικής ημιπάρεσης-αυτοσωμικής επικρατούς λευκοεγκεφαλοπάθειας
36386	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1	
36386		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type I		Κληρονομική κινητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1
36386		HSAN1		HSAN1
36387	Genetic epilepsy with febrile seizure plus		Γενετική επιληψία με πυρετικούς σπασμούς Plus	
36387		GEFS+		GEFS+
36387		Generalized epilepsy with febrile seizures plus		Γενετική επιληψία με πυρετικούς σπασμούς plus
36388	Paraneoplastic neurologic syndrome		Παρανεοπλασματικό νευρολογικό σύνδρομο	
36388		PNS		PNS
36397	Adiposis dolorosa		Επώδυνη παχυσαρκία	
36397		Adiposalgia		Άλγος λιπώδους ιστού
36397		Adipose tissue rheumatism		Ρευματισμός λιπώδους ιστού
36397		Dercum disease		Νόσος Dercum
36397		Lipomatosis dolorosa		Επίπονη λιπωμάτωση
36412	Hypocomplementemic urticarial vasculitis		Υποσυμπληρωματική κνιδώδης αγγειίτιδα	
36412		Anti-C1q vasculitis		Αγγειίτιδα Anti-C1q
36412		Mac Duffie hypocomplementemic urticarial vasculitis		Κνιδωτική αγγειίτιδα υποσυμπληρώματος Mac Duffie



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
36412		Mac Duffie syndrome		Σύνδρομο Mac Duffie
36412		McDuffie hypocomplementemic urticarial vasculitis		Κνιδωτική αγγειίτιδα υποσυμπληρώματος Mac Duffie
36412		McDuffie syndrome		Σύνδρομο Mac Duffie
36414	OBSELETE: Brain stem tumor		Όγκος του εγκεφαλικού στελέχους	
36426	Stevens-Johnson syndrome		Σύνδρομο Stevens-Johnson	
36426		Dermatostomatitis, Stevens Johnson type		Δερματοστοματίτιδα, τύπου Stevens Johnson
36899	Myoclonus-dystonia syndrome		Σύνδρομο μυόκλωνου-δυστονίας	
36899		Alcohol-responsive dystonia		Δυστονία εξ' αλκοολ
36899		Hereditary essential myoclonus		Κληρονομικός βασικός μυόκλωνος
36899		Myoclonic dystonia		Μυοκλονική δυστονία
36913	Autoimmune hypoparathyroidism		Αυτοάνοσος υποπαραθυρεοειδισμός	
37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome		Χ-συνδεμένο σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-πολυενδοκρινοπάθειας-εντεροπάθειας	
37042		Autoimmune enteropathy type 1		Αυτοάνοση εντεροπάθεια τύπου 1
37042		IPEX		IPEX
37202	Interstitial cystitis		Διάμεση κυστίτιδα	
37202		Bladder pain syndrome		Σύνδρομο άλγους ουροδόχου κύστεως
37202		IC/BPS		IC/BPS
37202		IC/PBS		IC/PBS
37202		Interstitial cystitis/bladder pain syndrome		Σύνδρομο διάμεσης κυστίτιδας/ άλγους ουροδόχου κύστεως
37202		Interstitial cystitis/painful bladder syndrome		Σύνδρομο διάμεσης κυστίτιδας/ επίπονης ουροδόχου κύστεως
37202		Painful bladder syndrome		Σύνδρομο επίπονης ουροδόχου κύστεως
37553	Andersen-Tawil syndrome		Σύνδρομο Andersen-Tawil	
37553		Andersen syndrome		Σύνδρομο Andersen
37553		Long QT syndrome type 7		Σύνδρομο μακρού QT τύπου 7
37553		LQT7		LQT7
37559	Acquired kinky hair syndrome		επίκτητο σύνδρομο συστροφής τριχωτού	
37612	Episodic ataxia type 1		Επεισοδική αταξία τύπου 1	
37612		Episodic ataxia with myokymia		Επεισοδική αταξία με μυοκυμία
37629	Neonatal neutropenia		Νεογνική ουδετεροπενία	
37748	Schnitzler syndrome		Σύνδρομο Schnitzler	
37748		Chronic urticaria with gammopathy		Χρόνια κνίδωση με γαμμαπάθεια
37748		Chronic urticaria with macroglobulinemia		Χρόνια κνίδωση με μακροσφαιριναιμία
38874	Dihydropyrimidinuria		Διυδροπυριμιδινουρία	
38874		Dihydropyrimidinase deficiency		Ανεπάρκεια δι-υδροπυριμιδινάσης
39041	Omenn syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας Omenn	
39041		Combined immunodeficiency with hypereosinophilia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με υπερηωσινοφιλία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
39044	Uveal melanoma		Μελάνωμα ραγοειδούς	
39044		Choroid melanoma		Χοριοειδικό μελάνωμα
39044		Choroidal and ciliary body melanomas		Μελανώμα χοριοειδούς και ακτινωτού σώματος
39044		Melanoma of choroid		Μελάνωμα χοριοειδούς
39044		Melanoma of uvea		Μελάνωμα ραγοειδούς
39812	Graft versus host disease		Νόσος μοσχεύματος έναντι ξενιστή	
39812		GvHD		GvHD
40050	NON RARE IN EUROPE: Psoriatic arthritis		Ψωριασική αρθρίτιδα	
40366	Acitretin/etretinate embryopathy		Εμβρυοπάθεια ασπιρετίνης/ετρετινάτης	
40366		Fetal acitretin/etretinate syndrome		Σύνδρομο εμβρυικής ακιτρετίνης/ετρετινάτης
40366		Retinoid embryopathy		Ρετινοειδής εμβρυοπάθεια
40923	Eales disease		Νόσος Eales	
40923		Idiopathic retinal perivasculitis		Ιδιοπαθής αμφιβλητρωειδική περιαγγείτιδα
40923		Idiopathic retinal vasculitis		Ιδιοπαθής αμφιβλητρωειδική αγγείτιδα
41751	Bietti crystalline dystrophy		Κρυσταλλική δυστροφία του Bietti	
41751		BCD		BCD
41751		Bietti crystalline corneoretinal dystrophy		Δυστροφία κερατο-αμφιβλητρωειδούς κρυστάλλων Bietti
41751		Bietti crystalline retinopathy		Αμφιβλητρωειδοπάθεια κρυστάλλων Bietti
41842	NON RARE IN EUROPE: Fibromyalgia		Ινομυαλγία	
42062	Iminoglycinuria		Ιμινογλυκινουρία	
42642	PFAPA syndrome		Σύνδρομο PFAPA	
42642		Marshall syndrome with periodic fever		Σύνδρομο Marshall με περιοδικό πυρετό
42642		Periodic fever-aphtous stomatitis-pharyngitis-adenopathy syndrome		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού- αφθώδους στοματίτιδας-φαρυγγίτιδας-αδενοπάθειας
42665	Tietz syndrome		Σύνδρομο Tietz	
42665		Hypopigmentation-deafness syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-υπομελάνωσης
42665		Hypopigmentation-hearing loss syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-υπομελάνωσης
42738	Severe congenital neutropenia		Βαρεία συγγενής ουδετεροπενία	
42775	PHACE syndrome		Σύνδρομο PHACE	
42775		Pascual-Castroviejo syndrome type 2		Σύνδρομο Pascual-Castroviejo τύπου 2
42775		PHACES syndrome		Σύνδρομο PHACES
43115	Hereditary myopathy with lactic acidosis due to ISCU deficiency		Κληρονομική μυοπάθεια με γαλακτική οξέωση εξαιτίας ISCU	
43115		ISCU-related myopathy		Μυοπάθεια σχετιζόμενη με ISCU



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
43115		Myopathy due to succinate dehydrogenase and aconitase deficiency		Μυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της σουκκινικής αφυδρογονάσης και ακονιτάσης
43115		Myopathy with exercise intolerance, Swedish type		Μυοπάθεια με ανοχή στην σωματική άσκηση, σουηδική μορφή
43116	Serotonin syndrome		Σύνδρομο σεροτονίνης	
43116		Serotonergic syndrome		Σεροτονινεργικό σύνδρομο
43116		Serotonin storm		Καταιγίδα σεροτονίνης
43116		Serotonin toxicity		Τοξίκωση από σεροτονίνη
43116		Serotonin toxidrome		Τοξίδρομο σεροτονίνης
43117	Acute tricyclic antidepressant poisoning		Οξεία δηλητηρίαση από τρικυκλικά αντικαταθληπτικά	
43119	Acute poisoning by drugs with membrane-stabilizing effect		Οξεία δηλητηρίαση από φάρμακα με δράση σταθεροποίησης της μεμβράνης	
43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome		Μυασθενικό σύνδρομο Lambert-Eaton	
44890	Gastrointestinal stromal tumor		Στρωματικοί όγκοι γαστρεντερικού συστήματος	
44890		Gastrointestinal stromal sarcoma		Στρωματικό σάρκωμα του γαστρεντερικού συστήματος
44890		GIST		GIST
45358	Congenital fibrosis of extraocular muscles		Συγγενής ίνωση των εξωφθάλμιων μυών	
45358		FEOM		FEOM
45360	NON RARE IN EUROPE: Menière disease		Νόσος Menière	
45448	Miyoshi myopathy		Μυοπάθεια Miyoshi	
45452	Idiopathic neonatal atrial flutter		Ιδιοπαθής νεογνική κοιλική	
45453	Incessant infant ventricular tachycardia		Αδιάλειπτη βρεφική κοιλιακή ταχυκαρδία	
46059	Lathosterolosis		Λαθοστερόλωση	
46059		Sterol C5-desaturase deficiency		Στερόλη C5-δεσατουράση
46135	Primary central nervous system lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ	
46135		PCNSL		PCNSL
46135		Primary brain lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα εγκεφάλου
46135		Primary CNS lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα ΚΝΣ
46348	Paroxysmal extreme pain disorder		Διαταραχή παροξυσμικού πολύ έντονου άλγους	
46348		Familial rectal pain		οικογενές πρωκτικό άλγος
46484	Oligodendroglial tumor		Ολιγοδενδρογλοϊακός όγκος	
46485	Superficial pemphigus		Επιφανειακή πέμφιγα	
46486	Mucous membrane pemphigoid		Πεμφιγοειδές των βλεννογόνων	
46486		Cicatricial pemphigoid		Ουλώδες πεμφιγοειδές
46486		Mucosal pemphigoid		Πεμφιγοειδές των βλεννογόνων
46486		Mucosynechial pemphigoid		Βλεννογονικό πεμφιγοειδές
46487	Epidermolysis bullosa acquisita		Επιδερμόλυση φυσαλιδώδης	
46487		Acquired epidermolysis bullosa		Επίκτητη επιδερμόλυση
46488	Linear IgA dermatosis		Γραμμική δερματοπάθεια IgA	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
46489	OBSOLETE: Bullous systemic lupus erythematosus		Πομφολυγώδης συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	
46489		OBSOLETE: BSLE		BSLE
46532	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς επίμονης εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης β μεσογειακής αναμίας	
46532		HPFH-beta-thalassemia syndrome		HPFH σύνδρομο β μεσογειακής αναμίας
46627	Char syndrome		Σύνδρομο Char	
46627		Patent ductus arteriosus with facial dysmorphism and abnormal fifth digits		Αρτηριακός πόρος με δυσμορφισμό του προσώπου και μη φυσιολογικά πέμπτα ψηφία
46658	Primordial short stature-microdontia-opalescent and rootless teeth syndrome		Αρχέγονο σύνδρομο βραχείας αναστήματος-μικροδοντίας-οπαλίζοντων οδόντων χωρίς ρίζα	
46724	Cerebral arteriovenous malformation		Εγκεφαλική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
46724		Intracranial arteriovenous malformation		Ενδοκρανική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία
47044	Hereditary papillary renal cell carcinoma		Κληρονομικό θηλώδες καρκίνωμα εκ νεφρικών κυττάρων	
47044		HPRC		HPRC
47045	Familial cold urticaria		Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους	
47045		Familial cold autoinflammatory syndrome		Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους
47045		FCAS		FCAS
47045		FCU		FCU
47159	Proximal renal tubular acidosis		Εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	
47159		pRTA		PrtA
47159		Renal tubular acidosis type 2		Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 2
47612	Felty syndrome		Σύνδρομο Felty	
47612		Splenomegaly-neutropenia-rheumatoid arthritis syndrome		Σύνδρομο σπληνομεγαλίας-ουδετεροπενίας-ρευματοειδούς αρθρίτιδας
48104	Pyoderma gangrenosum		Γαγγραινώδες πυόδερμα	
48162	Lewis-Sumner syndrome		Σύνδρομο Lewis-Sumner	
48162		MADSAM		MADSAM
48162		Multifocal acquired demyelinating sensory and motor neuropathy		Πολυεστιακή επίκτητη απομυελινωτική αισθητική και κινητική νευροπάθεια
48372	Nodular regenerative hyperplasia of the liver		Οζώδης αναγεννητική υπερπλασία του ήπατος	
48372		Non-cirrhotic nodulation		Μη κίρρωτικό οζίδιο
48377	Subcorneal pustular dermatosis		Υποκερατοειδής φλυκταινώδη δερματοπάθεια	
48377		Pustulosis subcornealis		φλυκταινώδης υποκερατοειδής
48377		Sneddon-Wilkinson disease		Νόσος Sneddon-Wilkinson



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
48377		Subcorneal pustular dermatitis		Φλυκταινώδης υποκερατοειδής δερματίτιδα
48431	Congenital cataracts-facial dysmorphism-neuropathy syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-δυσμορφισμού προσώπου-νευροπάθειας	
48431		CCFDN		CCFDN
48435	Postinfectious vasculitis		Μεταλοιμώδης αγγειίτιδα	
48471	Lissencephaly		Λειεγκεφαλία	
48652	Phelan-McDermid syndrome		Σύνδρομο Phelan-McDermid	
48686	Primary effusion lymphoma		Πρωτοπαθές λέμφωμα ορογόνων κοιλοτήτων	
48686		Body cavity-based lymphoma		Λέμφωμα σωματικών κοιλοτήτων
48686		PEL		PEL
48736	Embryonal carcinoma of the central nervous system		Εμβρυϊκό καρκίνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
48736		Embryonal carcinoma of the CNS		Εμβρυϊκό καρκίνωμα του CNS
48818	Aceruloplasminemia		Ασερουλοπλασμιναιμία	
48818		Hereditary ceruloplasmin deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια σερουλοπλασμίνης
48918	Focal myositis		Εστιακή μυοσίτιδα	
48918		Focal nodular myositis		Εστιακή οζώδη μυοσίτιδα
48918		Inflammatory pseudotumor of skeletal muscle		Φλεγμονώδης ψευδοόγκος σκελετικού μυ
49041	IgG4-related retroperitoneal fibrosis		IgG4-σχετιζόμενη οπισθοπεριτοναϊκή ίνωση	
49041		Idiopathic retroperitoneal fibrosis		Ιδιοπαθής οπισθοπεριτοναϊκή ίνωση
49041		Ormond disease		Νόσος Ormond
49042	Dentinogenesis imperfecta		Ατελής Οδοντογένεση	
49042		Dentinogenesis imperfecta without osteogenesis imperfecta		Ατελής Οδοντογένεση χωρίς οστεογένεση
49042		DGI		DGI
49042		DGI without OI		DGI without OI
49042		DI		DI
49042		Non-syndromic dentinogenesis imperfecta		Μη συνδρομική ατελής οδοντογένεση
49042		Non-syndromic DGI		Μη συνδρομικό DGI
49042		Opalescent teeth without OI		Ιριζίδοντα δόντια χωρίς DI
49042		Opalescent teeth without osteogenesis imperfecta		Ιριζίδοντα δόντια χωρίς ατελή οστεογένεση
49382	Achromatopsia		Αχρωματοψία	
49382		ACHM		ACHM
49382		Complete or incomplete color blindness		Πλήρης ή ατελής αχρωματοψία
49382		Pingelapese blindness		Τύφλωση Pingelapese
49382		Rod monochromacy		Μονοχρωματία ράβδου
49382		Rod monochromatism		Μονοχρωματισμός ράβδου
49382		Total color blindness		Ολική αχρωματοψία
49566	Acquired purpura fulminans		Επίκτητη κεραυνοβόλος πορφύρα	
49804	Lichen amyloidosis		Αμυλοείδωση Lichen	
49804		Amyloid lichen		Αμυλοειδής λειχήνας
49804		Lichen amyloidosis		Αμυλοειδής λειχήνας
49827	Thiamine-responsive megaloblastic anemia syndrome		Μεγαλοβλαστική αναιμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
49827		Rogers syndrome		Σύνδρομο Rogers
49827		Thiamine-responsive megaloblastic anemia with diabetes mellitus and sensorineural deafness		Μεγαλοβλαστική αναιμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης με Σακχαρώδη Διαβήτη και νευροαισθητήρια κώφωση.
49827		Thiamine-responsive megaloblastic anemia with diabetes mellitus and sensorineural hearing loss		Μεγαλοβλαστική αναιμία που απαντά στην χορήγηση θειαμίνης
49827		TRMA		TRMA
50251	Pleural mesothelioma		Μεσοθηλίωμα υπεζοκώτα	
50809	Talo-patello-scapoid osteolysis		Αστράγαλος-Επιγονατίδα-Σκαφοειδές οστό	
50809		Singh-Williams-McAlister syndrome		Σύνδρομο Singh-Williams-McAlister
50810	Microlissencephaly-micromelia syndrome		Σύνδρομο μικρολειεγκεφαλίας-μικρομελίας	
50810		Basel-Vanagaite-Sirota syndrome		Σύνδρομο Basel-Vanagaite-Sirota
50811	Lipodystrophy-intellectual disability-deafness syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-κώφωσης	
50811		Lipodystrophy-intellectual disability-hearing loss syndrome		Λιποδυστροφία-νοητική υστέρηση-απώλεια ακοής.
50811		Rajab-Spranger syndrome		Σύνδρομο Rajab-Spranger
50812	Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies		Σύνδρομο τύπου Zellweger χωρίς ανωμαλίες περοξισώματος	
50812		Ahn-Lerman-Sagie syndrome		Σύνδρομο Ahn-Lerman-Sagie
50814	Cranioleptocrotaphic dysplasia		Κρανιοφακοειδοραφή	
50814		Boyadjiev-Jabs syndrome		Σύνδρομο Boyadjiev-Jabs
50815	Branchiogenic deafness syndrome		Σύνδρομο κώφωσης διακλάδωσης	
50815		Branchiogenic hearing loss syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής διακλάδωσης
50815		Mégarbané-Loiselet syndrome		Σύνδρομο Megarbane-Loiselet
50816	Spondylometaphyseal dysplasia with combined immunodeficiency		Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία με συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
50816		Roifman-Melamed syndrome		Σύνδρομο Roifman-Melamed
50816		SPENCDI		SPENCDI
50816		Spondyloenchondrodysplasia with immune dysregulation		Σπονδυλοεγχονδροδυσπλασία με ανοσολογική δυσρύθμιση
50817	Duane anomaly-myopathy-scoliosis syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας Duane-μυοπάθειας-σκολίωσης.	
50817		Verloes-Deprez syndrome		Σύνδρομο Verloes-Deprez
50838	NON RARE IN EUROPE: Carpal tunnel syndrome		Σύνδρομο καρπιαίου σωλήνα	
50839	Cat-scratch disease		Νόσος από αμυχή γάτας	
50839		Bartonellosis due to Bartonella henselae infection		Μπαρτονέλλωση από μόλυνση από Bartonella henselae
50918	Kikuchi-Fujimoto disease		Νόσος Kikuchi-Fujimoto	
50918		Histiocytic necrotizing lymphadenitis		Ιστοκυτταρική νεκρωτική λεμφαδενίτιδα
50918		Kikuchi disease		Νόσος Kikuchi



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
50920	OBSOLETE: Multiple fibroadenoma of the breast		Πολλαπλά ινοαδενώματα των μαστών	
50920		OBSOLETE: Mammary polyadenomatosis		Πολυαδενωμάτωση μαστού
50942	Striate palmoplantar keratoderma		Ραβδωτό Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα	
50942		Keratosis palmoplantis striata		Παλαμοπελματιαία κεράτωση ραβδωτή
50942		Keratosis palmoplantis striata et areata		Παλαμοπελματιαία κεράτωση ραβδωτή και γυροειδής
50942		Keratosis palmoplantis varians of Wachters		Παλαμοπελματιαία κεράτωση παραλλαγής Wachters
50943	Keratolytic winter erythema		Κερατολυτικό χειμερινό ερύθημα	
50943		Erythrokeratolysis hiemalis		Ερυθροκερατόλυση χειμερία
50943		Oudtshoorn disease		Νόσος Oudtshoorn
50944	Schöpf-Schulz-Passarge syndrome		Σύνδρομο Schöpf-Schulz-Passarge	
50944		Eccrine tumors-ectodermal dysplasia		Εκκρινείς όγκοι - εξωδερμική δυσπλασία
50944		Keratosis palmoplantis-cystic eyelids-hypodontia-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κεράτωσης-κυστικών βλεφάρων-υποοδοντίας-υποτρίχωσης
50944		Palmoplantar hyperkeratosis-cystic eyelids-hypodontia-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-κυστικών βλεφάρων-υποοδοντίας-υποτρίχωσης
50944		Palmoplantar keratoderma-cystic eyelids-hypodontia-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-κυστικών βλεφάρων-υποοδοντίας-υποτρίχωσης
50944		SSPS		SSPS
50945	Blomstrand lethal chondrodysplasia		Θνησιγόνος χονδροδυσπλασία του Blomstrand	
50945		BLC		BLC
50945		Blomstrand chondrodysplasia		Ακμαία οστεοχονδροδυσπλασία
50945		Blomstrand osteochondrodysplasia		Ακμαία οστεοχονδροδυσπλασία
50945		BOCD		BOCD
50945		Chondrodysplasia, Blomstrand type		Χονδροδυσπλασία Ακμάζουσα μορφή
51013	OBSOLETE: Melanoma-pancreatic cancer syndrome		Σύνδρομο μελανώματος-παγκρεατικού καρκίνου	
51083	Congenital short QT syndrome		Οικογενές σύνδρομο βραχέος QT	
51083		Congenital SQTS		Συγγενές SQTS
51084	Torsade-de-pointes syndrome with short coupling interval		Σύνδρομο Torsade-de-pointes με βραχύ συζευκτικό διάστημα	
51188	Ethylmalonic encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια αιθυλομαλονική	
51208	Formiminoglutamic aciduria		Φορμινογλουταμινική οξούρια	
51208		Formiminotransferase cyclodeaminase deficiency		Ανεπάρκεια φορμινοτρανσφεράση κυκλοδεαμινάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
51208		FTCD deficiency		Ανεπάρκεια FTCD
51208		Glutamate formiminotransferase deficiency		Ανεπάρκεια γλουταμικής φορμινοτρανσφεράσης
51577	Cobblestone lissencephaly		Λειγκεφαλία δίκην λιθοστρώτου	
51577		Lissencephaly type 2		Λειγκεφαλία τύπου 2
51608	Generalized arterial calcification of infancy		Γενικευμένη αρτηριακή επασβέστωση των βρεφών	
51608		Idiopathic infantile arterial calcification		Ιδιοπαθής βρεφική αρτηριακή επασβέστωση
51608		Idiopathic obliterative arteriopathy		Ιδιοπαθής εξαλειπτική αρτηριοπάθεια
51608		Infantile arteriosclerosis		Βρεφική αρτηριοσκλήρυνση
51608		Occlusive infantile arteriopathy		Αποφρακτική βρεφική αρτηριοπάθεια
51636	WHIM syndrome		Σύνδρομο WHIM	
51636		Warts-hypogammaglobulinemia-infections-myelokathexis syndrome		Warts-Υπογμμασφαιριναιμία-Λοιμώξεις-Μυελοκάθεςη σύνδρομο
51636		Warts-infections-leukopenia-myelokathexis syndrome		Warts-Λευκοπενία-Λοιμώξεις-Μυελοκάθεςη σύνδρομο
51636		WILM		WILM
51890	Anterior cutaneous nerve entrapment syndrome		Σύνδρομο παγίδευσης πρόσθιου δερματικού νεύρου	
51890		ACNES		ACNES
51890		Intercostal nerve syndrome		Σύνδρομο μεσοπλευρίων νεύρων
51890		Rectus abdominis syndrome		Σύνδρομο ορθού κοιλιακού μυ
52022	Potocki-Shaffer syndrome		Σύνδρομο Potocki-Shaffer	
52022		11p11.2 deletion		11p11.2 έλλειψη
52022		Proximal 11p deletion syndrome		Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 11p
52047	Braddock syndrome		Σύνδρομο Braddock	
52047		Vater-like syndrome with pulmonary hypertension, abnormal ears and growth deficiency		Παρόμοιο του συνδρόμου Vater με πνευμονική υπέρταση, μη φυσιολογικά αυτιά και αναπτυξιακή ανεπάρκεια
52054	Craniosynostosis-intracranial calcifications syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-ενδοκρανιακών επασβεστώσεων	
52054		Longman-Tolmie syndrome		Σύνδρομο Longman-Tolmie
52055	Corpus callosum agenesis-intellectual disability-coloboma-micrognathia syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας-κολοβώματος-μικρογναθίας	
52055		Graham-Cox syndrome		Σύνδρομο Graham-Cox
52056	Ulnar/fibula ray defect-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας ωλένης/βραχυδακτυλίας	
52056		Morava-Mehes syndrome		Σύνδρομο Morava-Mehes
52183	Premature chromosome condensation with microcephaly and intellectual disability		Πρόωρη χρωμοσωμική συμπίκνωση με μικροκεφαλία και νοητική υστέρηση	
52368	Mohr-Tranebjaerg syndrome		Σύνδρομο Mohr-Tranebjaerg	
52368		DDON syndrome		Σύνδρομο DDON



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
52368		Deafness-dystonia-optic neuropathy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-δυστονίας- πάθησης οπτικών νευρώνων
52368		Hearing loss-dystonia-optic neuropathy syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-δυστονίας- πάθησης οπτικών νευρώνων
52416	Mantle cell lymphoma		Λέμφωμα κυττάρων μανδύα	
52416		LCM		LCM
52416		Mantle zone lymphoma		Λέμφωμα ζώνης Mantle
52416		MCL		MCL
52417	MALT lymphoma		Λέμφωμα MALT	
52417		Extranodal marginal zone B-cell lymphoma		Λέμφωμα β κυττάρων της οριακής εξωκομβικής ζώνης
52417		MALToma		MALTωμα
52417		Mucosa-associated lymphatic tissue lymphoma		Λέμφωμα λεμφικού ιστού των βλεννογόνων
52417		Mucosa-associated lymphoid tissue lymphoma		Λέμφωμα λεμφικού ιστού των βλεννογόνων
52427	Retinitis punctata albescens		Λευκή στικτή αμφιβληστροειδίτιδα	
52427		RPA		RPA
52428	Congenital muscular dystrophy type 1C		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπος 1C	
52428		CMD1C		CMD1C
52428		MDC1C		MDC1C
52429	Branchiootic syndrome		Βραχιο-ωτικό σύνδρομο	
52430	Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia		Μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια, νόσος του Paget των οστών και μετωποκρατική άνοια	
52430		IBMPFD		IBMPFD
52430		Limb-girdle muscular dystrophy with Paget disease of bone		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης με νόσο των οστών Paget
52430		Pagetoid amyotrophic lateral sclerosis		Αμυοτροφική πλάγια σκλήρυνση του Paget
52430		Pagetoid neuroskeletal syndrome		Νευροσκελετικό σύνδρομο του Paget
52503	X-linked creatine transporter deficiency		Φυλοσύνδετη ανεπάρκεια μεταφορέα κρεατίνης	
52503		Creatine transporter deficiency		Ανεπάρκεια μεταφορέα κρεατίνης
52503		SLC6A8 deficiency		SLC6A8 ανεπάρκεια
52530	Pseudo-von Willebrand disease		Νόσος ψευδο-von Willebrand	
52530		Platelet type-von Willebrand disease		Νόσος von Willebrand τύπου αιμοπεταλίων
52530		Pseudo-von Willebrand disease type 2B		Ψευδο- νόσος von Willebrand τύπου 2B
52530		PT-VWD		PT-VWD
52662	Rare teratologic disease		Σπάνια τερατολογική νόσος	
52662		Acquired embryofetopathy		Επίκτητη εμβρυοπάθεια
52688	Myelodysplastic syndrome		Μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	
52759	Vasculitis		Αγγειίτιδα	
52759		Systemic vasculitis		Συστηματική αγγειίτιδα
52901	Isolated follicle stimulating hormone deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ωθολακιοτρόπου ορμόνης	
52901		Isolated FSH deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια FSH
52994	Orbital leiomyoma		Κογχικό λειομύωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
53035	Caroli disease		Νόσος Caroli	
53271	Muenke syndrome		σύνδρομο Muenke	
53296	Familial cutaneous collagenoma		Οικογενές δερματικό κολλαγόνωμα	
53347	Brody myopathy		Μυοπάθεια Brody	
53351	X-linked dystonia-parkinsonism		Φυλοσύνδετη δυστονία-παρκινσονισμός	
53351		DYT3		DYT3
53351		Lubag		Lubag
53351		Lubag syndrome		Σύνδρομο Lubag
53351		XDP		XDP
53372	Hereditary geniospasm		Κληρονομικός ιδιόσπασμος	
53372		Familial trembling of the chin		Οικογενής τρόμος του γένειου
53372		Hereditary chin myoclonus		Κληρονομικός μυόκλονος γένειου
53372		Hereditary chin-trembling		Κληρονομικός τρόμος γένειου
53540	Goldmann-Favre syndrome		Σύνδρομο Goldmann-Favre	
53540		Enhanced S-cone syndrome		Ενισχυμένο σύνδρομο κονίων-S
53540		ESCS		ESCS
53540		Retinoschisis with early nyctalopia		Ρετινοσχίση με πρόωγη νυκταλωπία
53583	Paroxysmal dystonic choreoathetosis with episodic ataxia and spasticity		Παροξυσμική δυστονική χοραιοαθέτωση με επεισοδιακή αταξία και σπαστικότητα	
53583		DYT9		DYT9
53583		Episodic choreoathetosis/spasticity		Επεισοδιακή χοραιοαθέτωση/σπαστικότητα
53689	Congenital chloride diarrhea		Συγγενής διάρροια με αυξημένη απώλεια χλωρίου	
53690	Congenital lactase deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια λακτάσης	
53691	Congenital cornea plana		Συγγενής	
53693	GRACILE syndrome		Σύνδρομο GRACILE	
53693		Fellman disease		Σύνδρομο Fellman
53693		Growth restriction-aminoaciduria-cholestasis-iron overload-lactic acidosis-early death syndrome		Σύνδρομο περιορισμένης ανάπτυξης-αμινοξουρίας-χολόστασης-υπερφόρτωσης σιδήρου-γαλακτικής οξέωσης-πρώιμου θανάτου
53696	Arthrogryposis-anterior horn cell disease syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης-νόσος κυττάρων πρόσθιου κεράτος	
53696		AAHD		AAHD
53696		Vuopala disease		Νόσος Vuopala
53697	Gnathodiaphyseal dysplasia		Γναθοδιαφυσική δυσπλασία	
53697		GDD		GDD
53698	Myosin storage myopathy		Μυοπάθεια υαλώδεις σώματος	
53698		Hyaline body myopathy		Μυοπάθεια υαλώδους σώματος
53715	Familial tumoral calcinosis		Οικογενής ογκόμορφη ασβέστωση	
53719	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome type 2		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμεριδιακό σύνδρομο τύπου 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
53719		Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome		Σύνδρομο Bonnet-Dechaume-Blanc
53719		CAMS2		CAMS2
53719		Wyburn-Mason syndrome		Σύνδρομο Wyburn-Mason
53721	Spinal arteriovenous metameric syndrome		Νωτιαίο αρτηριοφλεβώδες μεταμεριδιακό σύνδρομο	
53721		Cobb syndrome		Σύνδρομο Cobb
53721		Cutaneomeningospinal angiomatosis		Δερματομηνιγγιτονωτιαία αγγειωμάτωση
53721		SAMS 1-31		SAMS1-31
53739	Distal hereditary motor neuropathy		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
53739		dHMN		dHMN
53739		Distal spinal muscular atrophy		Περιφερική μυϊκή ατροφία της σπονδυλικής στήλης
53739		dSMA		dSMA
54028	Plummer-Vinson syndrome		Σύνδρομο Plummer-Vinson	
54028		Kelly-Paterson syndrome		Σύνδρομο Kelly-Paterson
54028		Sideropenic dysphagia		Σιδηροπενική δυσφαγία
54057	Thrombotic thrombocytopenic purpura		Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	
54057		Moschcowitz disease		Νόσος Moschcowitz
54057		TTP		TTP
54238	Myotonic dystrophy type 3		Μυοτονική δυστροφία τύπου 3	
54247	Posterior cortical atrophy		Ατροφία οπίσθιου φλοιού	
54247		Benson syndrome		Σύνδρομο Benson
54247		Biparietal Alzheimer disease		Νόσος Alzheimer αμφιβρεγματική
54247		PCA		PCA
54251	Aseptic abscess syndrome		Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή	
54251		Aseptic abscesses syndrome		Σύνδρομο άσηπτων αποστημάτων
54251		Aseptic systemic abscesses		Συστηματικά άσηπτα αποστήματα
54251		Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome		Σύνδρομο άσηπτου αποστήματος ευαίσθητου στα κορτικοστεροειδή
54251		Disseminated aseptic abscesses		Διασπειρόμενα άσηπτα αποστήματα
54260	Left ventricular noncompaction		Μη συμπαγής αριστερή κοιλία	
54260		Left ventricular hypertrabeculation		Υπερδοκίδωση αριστερής κοιλίας
54260		LVNC		LVNC
54260		Spongy myocardium		Σπογγώδες μυοκάρδιο
54272	Hepatocellular adenoma		Ηπατοκυτταρικό αδένωμα	
54368	Sarcocystosis		Σαρκοκύστωση	
54368		Sarcosporidiosis		Σαρκοσποριδίαση
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis		Πρωτοπαθής μεμβρανοπολλαπλασιαστική σπειραματονεφρίτιδα	
54370		Mesangiocapillary glomerulonephritis		Μεσαγγειοτριχοειδική σπειραματονεφρίτιδα
54370		Primary MPGN		Πρωτοπαθής MPGN
54595	Craniopharyngioma		Κρανιοφαρυγγίωμα	
55595	TNP03-related limb-girdle muscular dystrophy D2		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με το TNP03 D2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
55595		Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1F		Αυτοσωμική επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1F
55595		LGMD type 1F		LGMD τύπου 1F
55595		LGMD1F		LGMD1F
55595		Limb-girdle muscular dystrophy type 1F		Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1F
55596	HNRNPDL-related limb-girdle muscular dystrophy D3		Μυϊκή δυστροφία άκρων που σχετίζεται με HNRNPDL D3	
55596		Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1G		Αυτοσωμική επικρατούσα μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1G
55596		HNRNPDL-related LGMD D3		LGMD D3 που σχετίζεται με HNRNPDL
55596		LGMD type 1G		LGMD τύπου 1G
55596		LGMD1G		LGMD1G
55596		Limb-girdle muscular dystrophy type 1G		Μυϊκή δυστροφία άκρων τύπου 1G
55654	Hypotrichosis simplex		Απλή υποτρίχωση	
55654		Hereditary hypotrichosis simplex		Κληρονομική απλή υποτρίχωση
55655	Pneumococcal meningitis		Πνευμονοκοκκική μηνιγγίτιδα	
55880	Chondrosarcoma		Χονδροσάρκωμα	
55881	Adamantinoma		Αδαμαντίνωμα	
55881		Adamantinoma of long bones		Αδαμαντίνωμα μακρών οστών
56044	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Καρκίνωμα της χοληδόχου κύστεως και των εξωηπατικών χοληφόρων οδών	
56044		Carcinoma of gallbladder and EBT		Καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και EBT
56304	Atelosteogenesis type II		Ατελής οστεογένεση τύπου II	
56304		AO2		AO2
56304		AOII		AOII
56304		Atelosteogenesis type 2		Ατελοοστεογένεση τύπου 2
56304		De la Chapelle dysplasia		Δυσπλασία De la Chapelle
56304		Neonatal osseous dysplasia type 1		Νεογνική οστική δυσπλασία τύπου 1
56305	Atelosteogenesis type III		Ατελής οστεογένεση τύπου III	
56305		AO3		AO3
56305		AOIII		AOIII
56305		Atelosteogenesis type 3		Ατελοοστεογένεση τύπου 3
56425	Cold agglutinin disease		Νόσος ψυχρής συγκολλητίνης	
56425		CAD		CAD
56425		CAS		CAS
56425		Chronic cold agglutinin disease		Χρόνια νόσος ψυχρών συγκολλητίνων
56425		Cold agglutinin syndrome		Σύνδρομο ψυχρών συγκολλητίνων
56965	Progressive bulbar paralysis of childhood		Προοδευτική προμηκική παράλυση της παιδικής ηλικίας	
56965		Fazio-Londe disease		Νόσος Fazio-Londe
56965		Progressive bulbar palsy of childhood		Προοδευτική προμηκική παράλυση της παιδικής ηλικίας
56970	Human prion disease		Ανθρώπινη νόσος από prion	
56970		Transmissible spongiform encephalopathy		Μεταδοτική σπογγώδης εγκεφαλοπάθεια
56970		TSE		TSE
57145	SUNCT syndrome		σύνδρομο SUNCT	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
57145		Short-lasting unilateral neuralgiform headache attacks with conjunctival injection and tearing		Μικρής διάρκειας ετερόπλευρης νευραλγικής φύσεως επεισόδια κεφαλαλγίας με έγχυση του επιπεφυκότα και δακρύρροια
57146	Rare hepatic disease		Σπάνια ηπατική νόσος	
57194	OBSOLETE: Aseptic osteitis		Άσηπτη οστεΐτιδα	
57196	Medial condensing osteitis of the clavicle		Μέση συμπυκνωτική οστεΐτιδα της κλείδας	
57196		Osteitis condensans of the clavicle		Συμπίεστική οστεΐτιδα της κλείδας
57777	NON RARE IN EUROPE: Cirrhotic cardiomyopathy		Κίρρωτική μυοκαρδιοπάθεια	
57782	Mazabraud syndrome		σύνδρομο Mazabraud	
57782		Myxoma with fibrous dysplasia		Μύζωμα με ινώδη δυσπλασία
58017	Classic hairy cell leukemia		Κλασική λευχαιμία εκ τριχωτών κυττάρων	
58017		HCL-C		HCL-C
58017		Leukemic reticuloendotheliosis		Λευχαιμική δικτυοενδοθηλίωση
58040	Osteoblastoma		Οστεοβλάστωμα	
58208	NON RARE IN EUROPE: Pericarditis		Περικαρδίτιδα	
58220	OBSOLETE: Microscopic colitis		Μικροσκοπική κολίτιδα	
59135	Laing distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια του Laing	
59135		Distal myopathy type 1		Μυοπάθεια άκρων τύπου 1
59135		MPD1		MPD1
59181	Sorsby pseudoinflammatory fundus dystrophy		Ψευδοφλεγμονώδης δυστροφία της ωχράς κηλίδας (Sorsby)	
59298	Schilder disease		νόσος του Schilder	
59298		Myelinoclastic diffuse sclerosis		Μυελινο-κλαστική διάχυτη σκλήρυνση
59303	Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome		Σύνδρομο νεογνικής ιχθύωσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας	
59303		Ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing cholangitis syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-υποτριχώσης-σκληρυντικής χολαγγειίτιδας
59303		IHSC		IHSC
59303		NISCH syndrome		Σύνδρομο NISCH
59305	Gestational trophoblastic neoplasm		Τροφοβλαστική νεοπλασία της κύησης	
59305		GTN		GTN
59306	McLeod neuroacanthocytosis syndrome		Σύνδρομο νευροακανθοκυττάρωσης McLeod	
59306		MLS		MLS
59306		X-linked McLeod syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο McLeod
59315	Rhombencephalosynapsis		Ρομβεγκεφαλοσύναψη	
60014	Argyria		Αργυρία	
60014		Silver staining		Αργυρή χρώση δέρματος
60015	Enlarged parietal foramina		Διευρυμένα βρεγματικά τρήματα	
60015		Catlin marks		Σημεία Catlin
60015		Fenestrae parietales symmetricae		Fenestrae parietales symmetricae



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
60015		Foramina parietalia permagna		Foramina parietalia permagna
60015		Hereditary cranium bifidum		Κληρονομικό δισχιδές κρανίο
60015		Symmetric parietal foramina		Symmetric parietal foramina
60025	Pulmonary alveolar microlithiasis		Πνευμονική κυψελιδική μικρολιθίαση	
60026	Pulmonary nodular lymphoid hyperplasia		Πνευμονική οζώδης λεμφοειδής υπερπλασία	
60026		Pulmonary pseudolymphoma		Πνευμονικό ψευδολέμφωμα
60030	Loeys-Dietz syndrome		Σύνδρομο Loeys-Dietz	
60030		Aortic aneurysm syndrome due to TGF-beta receptors anomalies		Σύνδρομο αορτικού ανευρύσματος λόγω ανωμαλιών των υποδοχέων TGF-βήτα
60032	Recurrent respiratory papillomatosis		Υποτροπιάζουσα αναπνευστική θηλωμάτωση	
60033	Idiopathic bronchiectasis		Ιδιοπαθείς βρογχεκτασίες	
60039	Pudendal nerve entrapment syndrome		Σύνδρομο παγίδευσης του αιδοϊκού νεύρου	
60039		Alcock syndrome		Σύνδρομο Alcock
60039		Pudendal algia		Άλγος αιδοίου
60039		Pudendal neuralgia		Αιδοϊκή νευραλγία
60039		Pudendal neuralgia by pudendal nerve entrapment		Άλγος αιδοίου από παγίδευση αιδοϊκού νεύρου
60039		Pudendal neuropathic pain syndrome		Αιδοϊκό σύνδρομο νευροπαθητικού πόνου
60039		Pudendal neuropathy		Αιδοϊκή νευροπάθεια
60039		Pudendalgia		Άλγος αιδοίου
60040	Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδούς δυσπλασίας-πολυμικρογυρίας	
60040		Macrocephaly-capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-τριχοειδικών ανωμαλιών
60040		Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-cutis marmorata telangiectatica congenita
60040		MCAP		MCAP
60040		MCM		MCM
60040		MCMT		MCMT
60040		Megalencephaly-capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-τριχοειδικών ανωμαλιών
60040		Megalencephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-cutis marmorata telangiectatica congenita
60041	Congenital heart block		Συγγενής καρδιακός αποκλεισμός	
60041		Congenital atrioventricular block		Συγγενής κολποκοιλιακός αποκλεισμός
63259	Iniencephaly		Ινιγκεφαλία	
63260	Craniorachischisis		Κρανιοραχίσχιση	
63261	HERNS syndrome		Σύνδρομο HERNS	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
63261		Hereditary endotheliopathy-retinopathy-nephropathy-stroke syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο ενδοθηλιοπάθειας-αμφιβληστροειδοπάθειας-νεφροπάθειας-αγγειακών εγκεφαλικών επεισοδίων
63269	Antley-Bixler syndrome with genital anomaly and disorder of steroidogenesis		Σύνδρομο Antley-Bixler με ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων και διαταραχή της στεροειδογένεσης	
63269		Ambiguous genitalia-disordered steroidogenesis Antley-Bixler syndrome		Σύνδρομο Antley-Bixler ασαφών γεννητικών οργάνων-διαταραγμένης στεροειδογένεσης
63273	Distal myopathy with posterior leg and anterior hand involvement		Περιφερική μυοπάθεια με εμπλοκή του οπίσθιου ποδιού και του πρόσθιου χεριού	
63273		Distal ABD-filaminopathy		ABD άκρων-νηματοπάθεια
63275	Pemphigoid gestationis		Πεμφιγοειδές κύησης	
63275		Gestational pemphigoid		Πεμφιγοειδές κύησης
63440	OBSOLETE: Isolated oxycephaly		Μεμονωμένη οξυκεφαλία	
63440		OBSOLETE: Acrocephaly		Ακροκεφαλία
63440		OBSOLETE: Hypsicephaly		Υψικεφαλία
63440		OBSOLETE: Hypsocephaly		Υψοκεφαλία
63440		OBSOLETE: Pyrgocephaly		Πυργοκεφαλία
63440		OBSOLETE: Turricephaly		Τουρικεφαλία
63442	Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia		Φαλαγγο-επιφυσαϊκή δυσπλασία σε σχήμα αγγέλου	
63442		ASPED		ASPED
63443	Rare epithelial tumor of stomach		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του στομάχου	
63443		Rare gastric epithelial tumor		Σπάνιος γαστρικός επιθηλιακός όγκος
63446	Acrocapitofemoral dysplasia		Ακροκαπιτομηριαία δυσπλασία	
63454	Pattern dystrophy		Δυστροφία με μοτίβο	
63454		Patterned dystrophy of the retinal pigment epithelium		Δυστροφία με μοτίβο του αμφιβληστροειδικού μελαγχρόου επιθηλίου
63455	Paraneoplastic pemphigus		Παρανεοπλασματική πέμφιγα	
63862	Schisis association		Συνδυασμός σχισιών	
63999	IgG4-related mediastinitis		IgG4-σχετιζόμενη μεσοθωρακίτιδα	
63999		Fibrosing mediastinitis		Ινωτική μεσοθωρακίτιδα
63999		Mediastinal fibrosis		Μεσοθωρακική ίνωση
63999		Sclerosing mediastinitis		Σκληρυντική μεσοθωρακίτιδα
64280	Childhood absence epilepsy		Επιληψία τύπου απουσίας παιδικής ηλικίας	
64280		Pyknolepsy		Πυκνοληψία
64542	Acrofacial dysostosis, Kennedy-Teebi type		Ακροπροσωπική δυσόσωση, τύπου Kennedy-Teeby	
64542		Kennedy-Teebi syndrome		Σύνδρομο Kennedy-Teebi
64545	Benign idiopathic neonatal seizures		Καλοήθεις ιδιοπαθείς νεογνικοί σπασμοί	
64545		Benign nonfamilial neonatal seizures		Καλοήθεις μη οικογενείς νεογνικοί σπασμοί
64545		BINS		BINS
64686	Tolosa-Hunt syndrome		Σύνδρομο Tolosa-Hunt	
64686		Painful ophthalmoplegia		Επίπονη οφθαλμοπληγία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
64692	Bartonella bacilliformis infection		Λοίμωξη από Bartonella bacilliformis	
64692		Bartonellosis due to infection with Bartonella bacilliformis		Βαρτονέλλωση λόγω λοίμωξης από Bartonella bacilliformis
64692		Carrion disease		Νόσος Carrion
64694	Trench fever		Πυρετός των χαρακωμάτων	
64694		Bartonellosis due to Bartonella quintana infection		Μπαρτονέλλωση εξαιτίας λοίμωξης από Bartonella quintana
64720	Leiomyosarcoma		Λειομυοσάρκωμα	
64722	Granulomatous mastitis		Κοκκιωματώδης μαστίτιδα	
64722		Idiopathic granulomatous mastitis		Ιδιοπαθής κοκκιωματώδης μαστίτιδα
64734	Iridocorneal endothelial syndrome		Ιριδοκερατοειδικό ενδοθηλιακό σύνδρομο	
64734		ICE syndrome		ICE σύνδρομο
64738	NON RARE IN EUROPE: Non rare thrombophilia		Μη σπάνια θρομβοφιλία	
64739	Ovarian hyperstimulation syndrome		Σύνδρομο υπερδιέγερσης ωοθηκών	
64739		OHSS		OHSS
64740	NON RARE IN EUROPE: Recurrent acute pancreatitis		Υποτροπιάζουσα οξεία παγκρεατίτιδα	
64741	Pulmonary blastoma		Πνευμονικό βλάστωμα	
64741		Pneumoblastoma		Πνευμονοβλάστωμα
64742	Pleuropulmonary blastoma		Πλευροπνευμονικό βλάστωμα	
64743	Hepatoportal sclerosis		Ηπατοπυλαία σκλήρυνση	
64743		Obliterative portal venopathy		Αποφρακτική πυλαία φλεβοπάθεια
64744	IgG4-related thyroid disease		IgG4-σχετιζόμενη θυρεοειδική νόσος	
64744		Riedel disease		Νόσος Riedel
64744		Riedel thyroiditis		Θυρεοειδίτιδα Riedel
64745	Pruritic urticarial papules and plaques of pregnancy		Κνησμώδεις κνιδώδεις βλατίδες και πλάκες της κύησης	
64745		Polymorphic eruption of pregnancy		Πολυμορφικό εξάνθημα της κύησης
64745		PUPPP		PUPPP
64746	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2	
64746		Autosomal dominant axonal Charcot-Marie-Tooth disease		Αυτοσωμική επικρατής αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth
64746		CMT2		CMT2
64746		Hereditary motor and sensory neuropathy type 2		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 2
64747	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth	
64747		CMTX		CMTX
64747		X-linked hereditary motor and sensory neuropathy		Φυλοσύνδετη κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια
64748	Dejerine-Sottas syndrome		Σύνδρομο Dejerine-Sottas	
64748		Charcot-Marie-Tooth disease type 3		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3
64748		Hereditary motor and sensory neuropathy type 3		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 3



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
64748		Hereditary motor and sensory neuropathy type III		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου III
64748		HMSN 3		HMSN 3
64748		HMSN III		HMSN III
64749	Charcot-Marie-Tooth disease type 4		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	
64749		AR-CMT1		AR-CMT1
64749		Autosomal recessive demyelinating Charcot-Marie-Tooth		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο απομυελινωτικό σύνδρομο Charcot-Marie-Tooth
64749		CMT4		CMT4
64751	Hereditary motor and sensory neuropathy type 5		Κληρονομική κινητική και αισθητηριακή νευροπάθεια τύπου 5	
64751		Charcot-Marie-Tooth disease-pyramidal features syndrome		Νόσος Charcot-Marie-Tooth-Σύνδρομο πυραμιδικής συνδρομής
64751		Hereditary motor and sensory neuropathy type V		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου V
64751		HMSN 5		HMSN 5
64751		HMSN V		HMSN V
64752	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 5		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 5	
64752		CIP		CIP
64752		Congenital insensitivity to pain and thermal analgesia		Συγγενής αναισθησία στον πόνο και θερμική αναλγησία
64752		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type V		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου V
64752		HSAN5		HSAN5
64753	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με νευραξονική νευροπάθεια τύπου 2	
64753		AOA2		AOA2
64753		Ataxia-oculomotor apraxia type 2		Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 2
64753		SCAN 2		SCAN 2
64753		SCAR1		SCAR1
64754	Nevus comedonicus syndrome		Κωμωδικό σύνδρομο σπύλων	
64755	Becker nevus syndrome		Σύνδρομο σπύλου Becker	
64755		Becker melanosis		Μελανώση Becker
64755		Becker naevus syndrome		Σύνδρομο σπύλου Becker
64755		Pigmentary hairy epidermal nevus		Μελαχρωματικός τριχωτός επιδερμικός σπύλος.
64755		Pigmented hairy epidermal naevus		Μελαγχρωστικός τριχωτός επιδερμικός σπύλος
64755		Pigmented hairy epidermal nevus		Μελαγχρωστικός τριχωτός επιδερμικός σπύλος
65250	NON RARE IN EUROPE: Perineural cyst		Περινευρική κύστη	
65250		NON RARE IN EUROPE: Tarlov cyst		Κύστη Tarlov
65279	OBSOLETE: Lymphocytic colitis		Λεμφοκυτταρική κολίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
65282	Carvajal syndrome		σύνδρομο Carvajal	
65282		Keratoderma with woolly hair type II		Κερατοδερμία με μάλλινο τύπο τριχών κεφαλής τύπου 2
65282		KWWH type II		KWWH type II
65282		Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο μαλλιαρών μαλίων-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
65282		Woolly hair-palmoplantar keratoderma-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο μαλλιαρών μαλίων-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
65282		Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο μαλλιαρών μαλίων-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
65282		Woolly hair-palmoplantar keratoderma-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο μαλλιαρών μαλίων-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας
65283	Timothy syndrome		σύνδρομο Timothy	
65283		Long QT syndrome type 8		Σύνδρομο μακρού QT τύπου 8
65283		Long QT syndrome-syndactyly syndrome		Σύνδρομο μακρού QT-Συνδακτυλίας
65283		LQT8		LQT8
65284	Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease		Νόσος των βασικών γαγγλίων που ανταποκρίνεται στη βιοτίνη-θειαμίνη	
65284		BBGD		BBGD
65284		Biotin-responsive basal ganglia disease		Νόσος βασικών γαγγλίων ανταποκρινόμενα στην βιοτίνη
65284		BTBGD		BTBGD
65285	Lhermitte-Duclos disease		Νόσος Lhermitte-Duclos	
65285		Dysplastic gangliocytoma of the cerebellum		Δυσπλαστικό γαγγλιοκύττωμα της παρεγκεφαλίδας
65285		LDD		LDD
65286	3q29 microdeletion syndrome		Σύνδρομο χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29	
65286		3q subtelomere deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης χρωμοσωματικού μικροελλείματος 3q29
65286		3qter deletion		3qter έλλειψη
65286		Del(3)(q29)		Del(3)(q29)
65286		Monosomy 3q29		Μονοσωμία 3q29
65286		Monosomy 3qter		Μονοσωμία 3qter
65287	Beta-ureidopropionase deficiency		Ανεπάρκεια β-ουρεΐδοτροπιονάσης	
65287		Beta-alanine synthase deficiency		Ανεπάρκεια β-αλανίνης συνθετάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
65288	Permanent neonatal diabetes mellitus-pancreatic and cerebellar agenesis syndrome		Σύνδρομο μόνιμου νεογνικού σακχαρώδη διαβήτη-παγκρεατικής και παρεγκεφαλικής αγενεσίας	
65288		Pancreatic and cerebellar agenesis		Παγκρεατική και παρεγκεφαλική αγενεσία
65681	Vaginal atresia		Κολπική ατρησία	
65682	Benign recurrent intrahepatic cholestasis		Καλοήθους υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση	
65682		BRIC		BRIC
65682		Summerskill-Walshe-Tygstrup syndrome		Σύνδρομο Summerskill-Walshe-Tygstrup
65683	Isolated focal cortical dysplasia		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού	
65683		Epilepsy due to FCD		Επιληψία λόγω FCD
65684	Monomelic amyotrophy		Μονομελική αμυοτροφία	
65684		Benign focal amyotrophy		Καλοήθους εστιακή μυϊκή ατροφία
65684		Hirayama disease		Νόσος Hirayama
65684		JMADUE		JMADUE
65684		Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity		Νεανική μυϊκή ατροφία των άνω άκρων
65684		Juvenile muscular atrophy of the distal upper limb		Νεανική μυϊκή ατροφία των περιφερικών άνω άκρων
65720	Arthrogryposis-severe scoliosis syndrome		σύνδρομο αρθρογρύπωσης-σοβαρής σκολίωσης	
65720		Distal arthrogryposis type 4		Αρθρογρύπωση άκρων τύπου 4
65720		Distal arthrogryposis type IID		Αρθρογρύπωση άκρων τύπου IID
65743	Autosomal dominant multiple pterygium syndrome		Σύνδρομο αυτοσωματικού επικρατούντα πολλαπλού περυγίου	
65743		Distal arthrogryposis type 8		Αρθρογρύπωση άκρων τύπου 8
65748	Multiple self-healing squamous epithelioma		Πολλαπλό αυτό-θεραπευόμενο πλακώδες επιθηλίωμα	
65748		Familial primary self-healing squamous epithelioma of the skin, Ferguson-Smith type		Οικογενές πρωτοπαθές αυτοθεραπευόμενο επιθηλίωμα εκ πλακωδών κυττάρων τύπου Ferguson-Smith
65748		Ferguson-Smith disease		Νόσος Ferguson-Smith
65748		MSSE		MSSE
65748		Multiple keratoacanthoma, Ferguson-Smith type		Πολλαπλό κερατοακάνθωμα τύπου Ferguson-Smith
65748		Self-healing squamous epithelioma type 1		Αυτοθεραπευόμενο επιθηλίωμα εκ πλακωδών κυττάρων τύπου 1
65753	Charcot-Marie-Tooth disease type 1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1	
65753		Autosomal dominant demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease		Αυτοσωμική επικρατής απομυελινωτική νόσος Charcot-Marie-Tooth
65753		Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1		Νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth τύπου 1
65753		CMT1		CMT1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
65753		Hereditary motor and sensory neuropathy type 1		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 1
65759	Carpenter syndrome		σύνδρομο Carpenter	
65759		ACPS2		ACPS2
65759		Acrocephalopolysyndactyly type 2		Ακροκεφαλοπολυσυνδακτυλία τύπου 2
65798	Goodman syndrome		σύνδρομο Goodman	
65798		ACPS4		ACPS4
65798		Acrocephalopolysyndactyly type 4		Ακροκεφαλοπολυσυνδακτυλία τύπου 4
66518	Short fifth metacarpals-insulin resistance syndrome		Σύνδρομο βραχυπρόθεσμου πέμπτου μετακαρπίου-αντίστασης στην ινσουλίνη	
66529	Tako-Tsubo cardiomyopathy		Καρδιομυοπάθεια Tako-Tsubo	
66529		Ampulla cardiomyopathy		Μυοκαρδιοπάθεια λήκυθου
66529		Apical ballooning syndrome		Σύνδρομο διάτασης κορυφής
66529		Ballooning cardiomyopathy		Μυοκαρδιοπάθεια διάτασης
66529		Broken heart syndrome		Σύνδρομο ραγισμένης καρδιάς
66529		Stress cardiomyopathy		Μυοκαρδιοπάθεια επίμονου stress
66529		Takotsubo cardiomyopathy		Μυοκαρδιοπάθεια Takotsubo
66529		Takotsubo syndrome		Σύνδρομο Takotsubo
66529		Tako-Tsubo syndrome		Σύνδρομο Tako-Tsubo
66529		Transient left ventricular apical ballooning syndrome		Σύνδρομο παροδικής διάτασης κορυφής αριστερής κοιλιάς
66624	PANDAS		Νόσος PANDAS	
66624		Pediatric autoimmune disorders associated with Streptococcus infections		Παιδιατρικές αυτοάνοσες διαταραχές σχετικές με λοιμώξεις από στρεπτόκοκκο
66624		Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with Streptococcus infections		Παιδιατρικές αυτοάνοσες διαταραχές σχετικές με λοιμώξεις από στρεπτόκοκκο
66625	Cerebrooculonasal syndrome		Εγκεφαλοοφθαλμικό σύνδρομο	
66627	Tenosynovial giant cell tumor		Μελαγχρωστική λαγονοειδική αρθρίτιδα	
66627		Diffuse-type GCT		GCT διάχυτου τύπου
66627		Diffuse-type giant cell tumor		Γιγαντοκυτταρικός όγκος διάχυτου τύπου
66627		TGCT		TGCT
66627		TSGCT		TSGCT
66628	Obesity due to congenital leptin deficiency		Παχυσαρκία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας λεπτίνης	
66629	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome		Σύνδρομο μεγάλου Goldberg-Shprintzen	
66629		GOSHS		GOSHS
66629		Megacolon-microcephaly syndrome		Σύνδρομο μεγακόλου-μικροκεφαλίας
66630	Congenital pseudoarthrosis of the clavicle		Συγγενής ψευδάρθρωση της κλείδας	
66630		Congenital pseudarthrosis of the clavicle		Συγγενής ψευδοαρθροπάθεια της κλείδας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
66631	CEDNIK syndrome		σύνδρομο CEDNIK	
66631		Cerebral dysgenesis-neuropathy-ichthyosis-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικής δυσγενεσίας-νευροπάθειας-ιχθύωσης-παλαμοπελματιαίου κερατοδέρματος
66633	Sensorineural hearing loss-early graying-essential tremor syndrome		Σύνδρομο ιδιοπαθούς τρόμου - νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-πρώιμου αποχρωματισμού τριχωτού κεφαλής	
66633		Sensorineural deafness-early graying-essential tremor syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης-πρώιμου γκριζαρίσματος-ιδιοπαθούς τρόμου
66634	Dilated cardiomyopathy with ataxia		Διατατική μυοκαρδιοπάθεια με αταξία	
66634		3-methylglutaconic aciduria type 5		3 μεθυλ-γλουτακονική οξουρία τύπου 5
66634		DCMA syndrome		Σύνδρομο DCMA
66634		MGA5		MGA5
66637	Diaphanospondylodysostosis		Διαφανοσπονδυλόστωση	
66637		DSD		DSD
66646	Cutaneous mastocytosis		Δερματική μαστοκυττάρωση	
66661	Mast cell sarcoma		Σάρκωμα μαστοκυττάρων	
66662	Extracutaneous mastocytoma		Εξωδερμικό μαστοκύτωμα	
67036	Autosomal dominant optic atrophy and cataract		Αυτοσωμική επικρατούσα οπτική ατροφία και καταρράκτης	
67036		Autosomal dominant optic atrophy type 3		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία τύπου 3
67036		OPA3, autosomal dominant		OPA3, αυτοσωμική επικρατής
67037	Squamous cell carcinoma of head and neck		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων κεφαλής και τραχήλου	
67037		Head and neck squamous cell carcinoma		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων κεφαλής και τραχήλου
67037		HNSCC		HNSCC
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία από B-κύτταρα	
67038		B-cell chronic lymphoid leukemia		Χρόνια λεμφογενής λευχαιμία β λεμφοκυττάρων
67038		B-CLL		B-CLL
67038		Chronic lymphocytic leukemia		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία
67038		CLL		CLL
67038		CLL/SLL		CLL/SLL
67038		Small lymphocytic lymphoma		Λέμφωμα από μικρά λεμφοκύτταρα
67039	Segmental odontomaxillary dysplasia		Τμηματική οδοντογναθική δυσπλασία	
67041	Hyaluronidase deficiency		Ανεπάρκεια υαλουρονιδάσης	
67041		MPS9		MPS9
67041		MPSIX		MPSIX
67041		Mucopolysaccharidosis type 9		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 9
67041		Mucopolysaccharidosis type IX		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IX



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
67042	Late-onset retinal degeneration		Εκφύλιση του αμφιβληστροειδούς όψιμης έναρξης	
67042		Autosomal dominant late-onset retinal degeneration		Αυτοσωμική επικρατής καθυστερημένης εμφάνισης αμφιβληστροειδικός εκφυλισμός
67042		LORD		LORD
67043	Amoebic keratitis		Αμοιβική κερατίτιδα	
67044	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia		Θρομβοπενία με συγγενή δυσερυθροποιητική αναιμία	
67044		Congenital dyserythropoietic anemia with thrombocytopenia		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία με θρομβοκυτταροπενία
67044		XDAT		XDAT
67044		X-linked congenital dyserythropoietic anemia with thrombocytopenia		Φυλοσύνδετη συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία με θρομβοκυτταροπενία
67045	X-linked intellectual disability with isolated growth hormone deficiency		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση με μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	
67045		MRGH		MRGH
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 1	
67046		3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency		Ανεπάρκεια της 3 μεθυλ-γλουτακονυλ-CoA αφυδατάσης
67046		3MG-CoA hydratase deficiency		Ανεπάρκεια της 3MG-CoA αφυδατάσης
67046		MGA1		MGA1
67047	3-methylglutaconic aciduria type 3		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 3	
67047		Autosomal recessive optic atrophy plus syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης οπτικής ατροφίας plus
67047		Autosomal recessive optic atrophy type 3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπτική ατροφία τύπου 3
67047		Costeff optic atrophy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας Costeff
67047		Costeff syndrome		Σύνδρομο Costeff
67047		Infantile optic atrophy with chorea and spastic paraplegia		Βρεφική οπτική ατροφία με χορεία και σπαστική παραπληγία
67047		MGA3		MGA3
67048	3-methylglutaconic aciduria type 4		3-μεθυλογλουτακονική οξέωση τύπου 4	
67048		MGA4		MGA4
68329	Rare maxillo-facial surgical disease		Σπάνια γναθοπροσωπική χειρουργική νόσος	
68329		Rare maxillofacial anomaly		Σπάνια γναθοπροσωπική ανωμαλία
68334	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακού ελλείμματος των παραγόντων πήξης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
68334		Rare bleeding disorder due to a constitutional coagulation factors defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακού ελλείμματος των παραγόντων πήξης
68334		Rare coagulopathy due to a constitutional coagulation factors defect		Σπάνια διαταραχή πήξης λόγω ιδιοσυστασιακού ελλείμματος των παραγόντων πήξης
68335	Rare chromosomal anomaly		Σπάνια χρωμοσωμική ανωμαλία	
68336	Rare genetic tumor		Σπάνιος γενετικός όγκος	
68341	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών	
68346	Rare genetic skin disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα του δέρματος	
68346		Rare genodermatosis		Σπάνια γονοδερματοπάθεια
68347	Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues		Όγκος των αιμοποιητικών και λεμφικών ιστών	
68354	Rare sleep disorder		Σπάνια διαταραχή του ύπνου	
68356	Leukodystrophy		Λευκοδυστροφία	
68361	Rare deafness		Σπάνια κώφωση	
68361		Rare hearing loss		Σπάνια απώλεια ακοής
68362	Rare vascular disease		Σπάνια αγγειακή νόσος	
68363	Rare dystonia		Σπάνια δυστονία	
68363		Rare dystonic disorder		Σπάνια δυστονική διαταραχή
68364	Hemoglobinopathy		Αιμοσφαιρινοπάθεια	
68366	Lysosomal disease		Λυσοσωμική νόσος	
68367	Rare inborn errors of metabolism		Σπάνια εγγενή σφάλματα του μεταβολισμού	
68367		Rare metabolic disease		Σπάνια μεταβολική νόσος
68373	Peroxisomal disease		Υπεροξειδιοσωματική νόσος	
68378	Congenital limb malformation		Συγγενής δυσπλασία των άκρων	
68380	Mitochondrial disease		Μιτοχονδριακή νόσος	
68381	Neuromuscular disease		Νευρομυϊκή νόσος	
68383	Rare constitutional aplastic anemia		Σπάνια ιδιοσυστασιακή απλαστική αναιμία	
68385	Neurometabolic disease		Νευρομεταβολική νόσος	
68388	OBSOLETE: Neurofibromatosis		Νευροϊνωμάτωση	
68402	Rare parkinsonian disorder		Σπάνια παρκινσονική διαταραχή	
68402		Rare hypokinetic movement disorder		Σπάνια υποκινητική διαταραχή της κινητικότητας
68411	Rare bone tumor		Σπάνιος όγκος των οστών	
68415	Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly		Σπάνια παραθυρεοειδική νόσος και ανωμαλία του μεταβολισμού ασβεστίου και φωσφόρου	
68416	Rare infectious disease		Σπάνια λοιμώδης νόσος	
68419	Rare vascular anomaly		Σπάνια αγγειακή ανωμαλία	
69028	Dysostosis with brachydactyly		Δυσόστωση με βραχυδακτυλία	
69061	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή	
69063	Congenital membranous nephropathy due to fetomaternal anti-neutral endopeptidase alloimmunization		Συγγενής μεμβρανώδης νεφροπάθεια λόγω εμβρυϊκής αντι-ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης αλλοανοσοποίησης	
69063		Alloimmune neonatal renal disease		Αλλοάνοση νεογνική νεφρική νόσος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
69063		Fetomaternal alloimmunization with antenatal glomerulopathies		Εμβρυομητρική αλλοανοσοποίηση με προγεννητικές σπειραματοπάθειες
69063		FMAIG		FMAIG
69063		Neonatal glomerulopathy due to nephrilysin alloimmunization		Νεογνική σπειραματοπάθεια εξαιτίας αλλοανοσοποίησης της νεφρίλυσιν
69063		Neonatal membranous glomerulopathy with maternal NEP deficiency		Νεογνική μεμβρανώδης σπειραματοπάθεια με ανεπάρκεια της NEP
69063		Neonatal membranous glomerulopathy with maternal neutral endopeptidase deficiency		Νεογνική μεμβρανώδης σπειραματοπάθεια με ανεπάρκεια της μητρικής ουδέτερης ενδοπεπτιδάσης
69076	Familial renal glucosuria		Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία	
69076		Familial renal glycosuria		Οικογενής νεφρική γλυκοζουρία
69076		SGLT2 deficiency		Ανεπάρκεια SGLT2
69077	Rhabdoid tumor		Ραβδοειδής όγκος	
69077		Malignant rhabdoid tumor		Κακήθης ραβδοειδής όγκος
69078	Liposarcoma		Λιποσάρκωμα	
69082	Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome		Σύνδρομο οδοντο-τριχο-δακτυλο-νυχο-παλαμιαίας δυσπλασίας	
69082		Odonto-tricho-ungual-digito-palmar syndrome, Mendoza-Valiente type		Σύνδρομο οδοντο-τριχο-νυχο-δακτυλο-πελματιαίο τύπου Mendoza-Valiente
69082		OTUDP syndrome		Σύνδρομο OTUDP
69083	Ectodermal dysplasia with natal teeth, Turnpenny type		Εξωδερμική δυσπλασία με νεογνικούς οδόντες, τύπου Turnpenny	
69084	Pure hair and nail ectodermal dysplasia		Αμιγής εξωδερμική δυσπλασία τριχτού και ονύχων	
69084		Hair-nail ectodermal dysplasia		Δυσπλασία εξωδερμικών τριχών κεφαλής-ονύχων
69084		HNED		HNED
69084		PHNED		PHNED
69085	Limb-mammary syndrome		Σύνδρομο άκρων-μαστών	
69085		LMS		LMS
69087	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome		Σύνδρομο Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	
69087		Naegeli syndrome		Σύνδρομο Naegeli
69087		NFJ syndrome		Σύνδρομο NFJ
69088	Hypohidrotic ectodermal dysplasia-immunodeficiency-osteopetrosis-lymphedema syndrome		Σύνδρομο υπιδρωτικής εξωδερμικής δυσπλασίας-ανοσοανεπάρκειας-οστεοπέτρωσης-λεμφοειδήματος	
69088		OL-HED-ID		OL-HED-ID
69125	Anonychia with flexural pigmentation		Ανωνυχία με καμπτική μελάγχρωση	
69126	PAPA syndrome		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής	
69126		Familial recurrent arthritis		Οικογενής περιοδική αρθρίτιδα
69126		FRA		FRA



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
69126		Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne syndrome		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος -ακμής
69127	NON RARE IN EUROPE: Immunoglobulin A deficiency		Ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνης Α	
69127		NON RARE IN EUROPE: IgA deficiency		Ανεπάρκεια IgA
69127		NON RARE IN EUROPE: IgAD		IgAD
69127		NON RARE IN EUROPE: Selective immunoglobulin A deficiency		Επιλεκτική ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνης Α
69127		NON RARE IN EUROPE: SIgAD		SIgAD
69663	Low phospholipid-associated cholelithiasis		Χολολιθίαση που σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα φωσφολιπιδίων	
69663		ABCB4-related cholelithiasis		ABCB4-σχετική με χολολιθίαση
69663		LPAC		LPAC
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy		Ενδοηπατική χολόσταση της κύησης	
69665		Gravidic intrahepatic cholestasis		Ενδοηπατική χολολιθίαση κύησης
69665		Pregnancy-related cholestasis		Χολολιθίαση σχετιζόμενη με την εγκυμοσύνη
69665		Recurrent intrahepatic cholestasis of pregnancy		Περιοδική ενδοηπατική χολολιθίαση κύησης
69723	Tyrosinemia type 3		Τυροσιναιμία τύπου 3	
69723		Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase deficiency		Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικής διοξυγενάσης
69723		Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvic acid oxidase deficiency		Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας οξειδάσης 4-υδροξυφαινυλοπυρουβικού οξέος
69723		Tyrosinemia due to HPD deficiency		Τυροσιναιμία λόγω ανεπάρκειας HPD
69723		Tyrosinemia type III		Τυροσιναιμία τύπου III
69735	Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-renal defect syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-λεμφοειδήματος-τηλαγγειεκτασίας-νεφρικής ανεπάρκειας	
69735		Hypotrichosis-lymphedema-telangiectasia-membranoproliferative glomerulonephritis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-λεμφοειδήματος-τελεαγγειεκτασίας-μεμβρανοπεπλαστικής σπειραματονεφρίτιδας
69736	Bilateral acute depigmentation of the iris		Αμφοτερόπλευρος οξύς αποχρωματισμός της ίριδας	
69736		BADI		BADI
69737	Bosley-Salih-Alorainy syndrome		Σύνδρομο Bosley-Salih-Alorainy	
69739	Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome		Σύνδρομο δυσγενεσίας εγκεφαλικού στελέχους Athabaskan	
69739		ABSD		ABSD
69739		Athabaskan brainstem dysgenesis syndrome		Σύνδρομο δυσγενεσίας Athabaskan brainstem
69739		Navajo brainstem syndrome		Σύνδρομο Navajo brainstem



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
69744	Circumscribed palmoplantar hypokeratosis		Περιγεγραμμένη παλαμοπελματιαία υποκεράτωση	
69744		Circumscribed acral hypokeratosis		Περιγεγραμμένη υποκεράτωση των άκρων
69745	Warty dyskeratoma		Μυρμηκοειδές δυσκεράτωμα	
69745		Follicular dyskeratoma		Ωοθυλακικό δυσκεράτωμα
70470	OBSOLETE: Hyperlipoproteinemia type 5		Υπερλιποπρωτεΐναιμία τύπου 5	
70470		OBSOLETE: HLP type 5		HLP τύπου 5
70470		OBSOLETE: Major hyperlipidemia		Μείζων υπερλιπιδαιμία
70472	Congenital lactic acidosis, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		Συγγενής γαλακτική οξέωση, τύπου Saguenay-Lac-Saint-Jean	
70472		COX deficiency, French-Canadian type		Ανεπάρκεια της COX τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472		Cytochrome C oxidase deficiency, French-Canadian type		Ανεπάρκεια της οξειδάσης κυτοχρώματος C τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472		Cytochrome oxidase deficiency, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		Ανεπάρκεια της οξειδάσης κυτοχρώματος C τύπος Saguenay-Lac-Saint-Jean
70472		Leigh syndrome, French-Canadian type		Σύνδρομο Leigh τύπος Γαλλικός-Καναδικός
70472		Leigh syndrome, Saguenay-Lac-Saint-Jean type		Σύνδρομο Leigh τύπος Saguenay-Lac-Saint-Jean
70472		SLSJ-COX deficiency		SLSJ-COX ανεπάρκεια
70474	Leigh syndrome with cardiomyopathy		Σύνδρομο Leigh με μυοκαρδιοπάθεια	
70474		Cardiomyopathy with hypotonia due to cytochrome C oxidase deficiency		Μυοκαρδιοπάθεια με υποτονία εξαιτίας ανεπάρκειας οξειδάσης κυτοχρώματος C
70474		Cardiomyopathy with myopathy due to COX deficiency		Μυοκαρδιοπάθεια με υποτονία εξαιτίας ανεπάρκειας της COX
70474		Leigh disease with myopathy		Νόσος Leigh με μυοπάθεια
70475	Radiation proctitis		Πρωκτίτιδα από ακτινοβολία	
70476	Vernal keratoconjunctivitis		Εαρινή κερατοεπιτεφυκίτιδα	
70476		Spring catarrh		Ανοιξιότικη καταρροή
70482	Carcinoma of esophagus		Καρκίνωμα του οισοφάγου	
70482		Esophageal carcinoma		Καρκίνωμα του οισοφάγου
70567	Cholangiocarcinoma		Χολαγγειοκαρκίνωμα	
70567		Bile duct cancer		Καρκίνος χοληδόχου πόρου
70567		CCA		CCA
70568	Post-transplant lymphoproliferative disease		Λεμφοπλασματοειδής νόσος μετά από μεταμόσχευση	
70568		PTLD		PTLD
70573	Small cell lung cancer		Μικροκυτταρικός καρκίνος του πνεύμονα	
70573		SCLC		SCLC
70578	Adult acute respiratory distress syndrome		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας ενηλίκων	
70578		Adult ARDS		ARDS ενηλίκων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
70587	Infant acute respiratory distress syndrome		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών	
70587		Hyaline membrane disease		Νόσος υαλοειδούς μεμβράνης
70587		Infant ARDS		ARDS βρεφών
70587		Infant respiratory distress syndrome		Σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας βρεφών
70587		Neonatal respiratory distress syndrome		Σύνδρομο αναπνευστικής δυσχέρειας νεογνών
70588	Meconium aspiration syndrome		Σύνδρομο εισρόφησης μηκωνίου	
70589	Bronchopulmonary dysplasia		Βρογχοπνευμονική δυσπλασία	
70589		BPD		BPD
70590	Infantile apnea		Βρεφική άπνοια	
70590		Apnea in full-term infants		Άπνοια βρεφών τελειόμηνων
70590		Apnea of infancy		Άπνοια βρεφικής ηλικίας
70591	Chronic thromboembolic pulmonary hypertension		Χρόνια θρομβοεμβολική πνευμονική υπέρταση	
70591		CTEPH		CTEPH
70592	Transient predisposition to invasive pyogenic bacterial infection		Παροδική προδιάθεση σε διεισδυτική πυογόνο βακτηριακή λοίμωξη	
70593	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω εκλεκτικής ανεπάρκειας αντισωμάτων κατά των πολυσακχαριτών	
70593		Selective anti-polysaccharide antibody deficiency		Εκλεκτική ανεπάρκεια αντισωμάτων κατά των πολυσακχαριτών
70593		SPAD		SPAD
70593		Specific anti-polysaccharide antibody deficiency		Ειδική ανεπάρκεια αντισωμάτων αντι-πολυσακχαριτών
70593		Specific polysaccharide antibody deficiency		Ειδική ανεπάρκεια αντισωμάτων κατά των πολυσακχαριτών
70594	Dopa-responsive dystonia due to sepiapterin reductase deficiency		Δυστονία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της σεπιαπτερίνης που ανταποκρίνεται στη ντοπαμίνη	
70594		Autosomal recessive sepiapterin reductase-deficient DRD		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αναγωγή σεπιαπτερίνης DRD
70594		DRD due to SRD		DRD λόγω SRD
70594		Sepiapterin reductase deficiency		Ανεπάρκεια σεπιαπτερίνης αναγωγής
70594		SPR deficiency		Ανεπάρκεια SPR
70595	Sensory ataxic neuropathy-dysarthria-ophthalmoparesis syndrome		Σύνδρομο αισθητηριακής αταξικής νευροπάθειας-δυσαρθρίας-οφθαλμοπάρεσης	
70595		SANDO		SANDO
70596	Congenital Epstein-Barr virus infection		Συγγενής λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr	
70596		Antenatal EBV infection		Προγεννητική λοίμωξη EBV
70596		Antenatal Epstein-Barr virus infection		Προγεννητική λοίμωξη Epstein-Barr ιού
70596		Congenital EBV infection		Συγγενής λοίμωξη EBV



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
70596		Mother-to-child transmission of Epstein-Barr virus infection		Μετάδοση από μητέρα σε παιδί λοίμωξη Epstein-Barr ιού
71198	Rare pulmonary hypertension		Σπάνια πνευμονική υπέρταση	
71202	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	
71202		Rare bleeding disorder due to a constitutional platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
71202		Rare bleeding disorder due to a constitutional thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας και/ή θρομβοκυτταροπενίας
71202		Rare coagulopathy due to a constitutional platelet anomaly		Σπάνια διαταραχή πήξης λόγω ιδιοσυστασιακής ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
71202		Rare coagulopathy due to a constitutional thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια διαταραχή πήξης λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας και/ή θρομβοκυτταροπενίας
71202		Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια διαταραχή με προδιάθεση σε αιμορραγία λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας και/ή θρομβοκυτταροπενίας
71203	Autoimmune thrombocytopenia		Αυτοάνοση θρομβοπενία	
71209	Rare soft tissue tumor		Σπάνιος όγκος των μαλακών μορίων	
71209		Rare mesenchymal tumor		Σπάνιος μεσεγχυματικός όγκος
71211	Neuromyelitis optica spectrum disorder		Διαταραχή φάσματος οπτικής νευρομυελίτιδας	
71211		Devic disease		Νόσος Devic
71211		NMOSD		NMOSD
71212	Hyperinsulinism due to short chain 3-hydroxylacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας 3-υδροξυλακυλο-CoA αφυδρογονάσης βραχείας αλυσίδας	
71212		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to short chain 3-hydroxylacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Υπερινσουλιναϊμική υπογλυκαμία εξαιτίας ανεπάρκειας της βραχείας αλυσού της 3 υδροξυλ-ακετυλ-CoA δευδρογονάσης
71212		Hyperinsulinism due to glutamodehydrogenase deficiency		Υπερινσουλιτισμός εξαιτίας ανεπάρκειας της γλουταμο-δευδρογονάσης
71212		Hyperinsulinism due to SCHAD deficiency		Υπερινσουλιτισμός εξαιτίας ανεπάρκειας της SCHAD
71212		SCHAD deficiency		Ανεπάρκεια SCHAD
71213	Retinal capillary malformation		Τριχοειδική δυσπλασία αμφιβληστροειδούς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
71213		Retinal cavernous hemangioma		Σηραγγώδες αιμαγγείωμα του αμφιβληστροειδούς
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-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ατελούς οδοντογένεσης-κοντού αναστήματος-κώφωσης- νοητικής υστέρησης
71269	OBSOLETE: Benign exophthalmos syndrome		Σύνδρομο καλοήθους εξόφθαλμου	
71269		OBSOLETE: BES		BES
71270	OBSOLETE: Auriculoocular anomalies-cleft lip syndrome		Σύνδρομο ωτοοφθαλμικών ανωμαλιών-χειλοσχιστίας	
71271	Split hand-split foot-deafness syndrome		Σύνδρομο κώφωσης σπασμένου χεριού-διχασμένου ποδιού	
71271		Split hand-split foot-hearing loss syndrome		Σύνδρομο διχασμού χεριού- διχασμού ποδιού-απώλειας ακοής
71272	Sandifer syndrome		Σύνδρομο Sandifer	
71273	Renal nutcracker syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης αριστερής νεφρικής αρτηρίας (τύπου νεφρικού καρυοθραύστη)	
71273		Left renal vein entrapment syndrome		Σύνδρομο παγίδευσης της αριστερής νεφρικής φλέβας
71273		RNS		RNS
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυωμάτωση	
71274		Diffuse peritoneal leiomyomatosis		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυωμάτωση
71274		DPL		DPL
71274		Leiomyomatosis peritonealis disseminate		Διάχυτη περιτοναϊκή λειομυωμάτωση
71274		LPD		LPD
71275	Rh deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας Rh	
71275		Rh-null syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας Rh
71276	Silent sinus syndrome		Σύνδρομο σιωπηλής ιγμορίτιδας	
71276		Chronic maxillary atelectasis grade III		Χρόνια ατελεκτασία του γναθιαίου κόλπου βαθμού III
71276		CMA grade 3		CMA βαθμού 3
71276		Imploding antrum syndrome		Σύνδρομο Imploding antrum
71277	Classic glucose transporter type 1 deficiency syndrome		Κλασικό σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1	
71277		Classic GLUT1 deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας κλασσικής GLUT1
71277		Classic GLUT1-DS		Κλασσική GLUT1-DS
71277		De Vivo disease		Νόσος De Vivo
71277		Encephalopathy due to GLUT1 deficiency		Εγκεφαλοπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας της GLUT1
71278	Congenital brain dysgenesis due to glutamine synthetase deficiency		Συγγενής εγκεφαλική δυσγενεσία λόγω ανεπάρκειας συνθετάσης γλουταμίνης	
71278		Inherited glutamine synthetase deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια γλουταμίνης συνθετάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
71278		Inherited GS deficiency		Κληρονομική ανεπάρκεια GS
71279	CANOMAD syndrome		Σύνδρομο Canomad	
71279		CANDA syndrome		Σύνδρομο CANDA
71279		Chronic ataxic neuropathy-ophthalmoplegia-IgM paraprotein-cold agglutinins-disialosyl antibodies syndrome		Σύνδρομο χρόνιας αταξικής νευροπάθειας-οφθαλμοπληγίας-παραπρωτεϊνικών ψυχροσυγκολλητίνων-δισιαλοσυλ-αντισωμάτων
71279		Chronic sensory ataxic neuropathy with anti-disialosyl IgM antibodies		Χρόνια αταξική νευροπάθεια-με δισιαλοσυλ-αντισώματα
71281	Rare central nervous system and retinal vascular disease		Σπάνια αγγειακή νόσος του κεντρικού νευρικού συστήματος και του αμφιβληστροειδούς	
71289	Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο ωλενοκερκδικής συνόστωσης-αμεγακαρυοκυτταρικής θρομβοπενίας	
71289		ATRUS syndrome		Σύνδρομο ATRUS
71290	Familial platelet disorder with associated myeloid malignancy		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια	
71290		Familial platelet disorder with predisposition to acute myelogenous leukemia		Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με προδιάθεση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
71290		Familial platelet disorder with predisposition to myeloid malignancy		Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με προδιάθεση σε οξεία μυελογενή κακοήθεια
71290		Familial platelet disorder with propensity to acute myeloid leukemia		Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με τάση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
71290		Familial thrombocytopenia with propensity to acute myelogenous leukemia		Οικογενής θρομβοκυτταροπενία με τάση σε οξεία μυελογενή λευχαιμία
71290		FPD/AML		FPD/AML
71290		FPDMM		FPDMM
71290		FPS/AML		FPS/AML
71290		RUNX1 familial platelet disorder		Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων RUNX1
71290		RUNX1 familial platelet disorder with associated myeloid malignancies		Οικογενής διαταραχή των αιμοπεταλίων RUNX1 με σχετιζόμενη μυελοειδή κακοήθεια
71290		RUNX1-FPD		RUNX1-FPD
71290		RUNX1-FPDMM		RUNX1-FPDMM
71291	Hereditary vascular retinopathy		Κληρονομική αγγειακή αμφιβληστροειδοπάθεια	
71291		Hereditary vascular retinopathy-Raynaud phenomenon-migraine syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής αγγειακής αμφιβληστροειδοπάθειας-φαινομένου Raynaud-ημικρανίας
71291		HVR		HVR
71493	Familial thrombocytosis		Οικογενής θρομβοκυττάρωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
71493		Familial thrombocythemia		Οικογενής θρομβοκυτταροπενία
71493		Hereditary thrombocythemia		Κληρονομική θρομβοκυτταροπενία
71505	Cancer-associated retinopathy		Αμφιβληστροειδοπάθεια που σχετίζεται με κακοήθεια	
71505		CAR syndrome		Σύνδρομο CAR
71505		Paraneoplastic retinopathy		Παρανεοπλαστική αμφιβληστροειδοπάθεια
71516	OBSOLETE: Mixed dystonia		Μικτή δυστονία	
71517	Rapid-onset dystonia-parkinsonism		Δυστονία-παρκινσονισμός ταχείας έναρξης	
71517		Dystonia 12		Δυστονία 12
71517		DYT12		DYT12
71518	Benign paroxysmal torticollis of infancy		Καλόηθες παροξυσμικό ραιβόκρανο της βρεφικής ηλικίας	
71519	Psychogenic movement disorders		Ψυχογενείς κινητικές διαταραχές	
71519		Psychogenic dystonia		Ψυχογενής δυστονία
71526	Obesity due to pro-opiomelanocortin deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας της προ-οπιομελανοκορτίνης	
71526		POMC deficiency		Ανεπάρκεια POMC
71528	Obesity due to prohormone convertase I deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας της προορμονικής κονβερτάσης I	
71528		PCI deficiency		Ανεπάρκεια PCI
71529	Obesity due to melanocortin 4 receptor deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα της μελανοκορτίνης 4	
71529		MC4R deficiency		Ανεπάρκεια MC4R
71859	Rare genetic neurological disorder		Σπάνια γενετική νευρολογική διαταραχή	
71862	Inherited retinal disorder		Κληρονομική αμφιβληστροειδική διαταραχή	
71862		Retinal dystrophy		Δυστροφία του αμφιβληστροειδούς
71864	Muscular channelopathy		Μυϊκή διαυλοπάθεια	
73014	Intractable diarrhea of infancy		Ανθεκτική διάρροια της βρεφικής ηλικίας	
73014		IDI		IDI
73217	Müllerian aplasia		Μυλλεριανή απλασία	
73217		Aplasia of the Müllerian ducts		Απλασία των πόρων του Μυλλερίου
73217		Müllerian duct failure		Βλάβη των πόρων του Μυλλερίου
73220	X-linked intellectual disability-hypotonic face syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονικού προσώπου	
73223	Global developmental delay-osteopenia-ectodermal defect syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-οστεοπενίας-εξωδερματικού ελλείμματος	
73224	Kidney tubulopathy-dilated cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο σωληναριακής νεφρικής νόσου- μυοκαρδιοπάθειας	
73229	HANAC syndrome		Σύνδρομο HANAC	
73229		Autosomal dominant familial hematuria-retinal arteriolar tortuosity-contractures syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας οικογενούς αιματοουρίας-στρεβλότητας αρτηριών αμφιβληστροειδής-συστολών



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
73229		Hereditary angiopathy-nephropathy-aneurysms-muscle cramps syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής αγγειοπάθειας-νεφροπάθειας-ανευρυσμάτων-μυϊκών κράμπων
73230	Ossification anomalies-psychomotor developmental delay syndrome		σύνδρομο με ανωμαλίες οστεοποίησης- ψυχοκινητικής καθυστέρησης ανάπτυξης	
73245	Spinal muscular atrophy-Dandy-Walker malformation-cataracts syndrome		Σύνδρομο σωληναριακής νεφρικής νόσου- μυοκαρδιοπάθειας	
73246	Visceral neuropathy-brain anomalies-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο σπλαχνικής νευροπάθειας-εγκεφαλικών ανωμαλιών-δυσμορφίας προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
73247	NON RARE IN EUROPE: Eosinophilic esophagitis		Ηωσινοφιλική οισοφαγίτιδα	
73247		NON RARE IN EUROPE: EoE		EoE
73256	Central neurocytoma		Κεντρικό νευροκύτωμα	
73260	Paracoccidioidomycosis		Παρακοκκιδιοειδομύκωση	
73263	Zygomycosis		Ζυγομύκωση	
73263		Mucormycosis		Βλεννομυκητίαση
73267	Non-24-hour sleep-wake syndrome		Σύνδρομο διαταραχής κιρκαδιανού ρυθμού	
73267		Hypernychthemeral syndrome		Σύνδρομο υπερνυχθημερίας
73271	Bleeding diathesis due to a collagen receptor defect		Αιμορραγική διάθεση λόγω ελαττώματος υποδοχέα κολλαγόνου	
73272	Growth delay due to insulin-like growth factor type 1 deficiency		Καθυστερήση ανάπτυξης λόγω έλλειψης αυξητικού παράγοντα τύπου 1 παρόμοιου με την ινσουλίνη	
73272		Growth delay-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης-κώφωσης-νοητικής υστέρησης
73272		Growth delay-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο καθυστέρησης της ανάπτυξης-απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
73272		IGF-1 deficiency		Ανεπάρκεια της IGF-1
73272		Primary insulin-like growth factor deficiency		Πρωτοπαθής ανεπάρκεια του insulin-like growth factor
73273	Growth delay due to insulin-like growth factor I resistance		Καθυστερήση ανάπτυξης λόγω της αντίστασης του αυξητικού παράγοντα I που μοιάζει με ινσουλίνη	
73273		Resistance to IGF-1		Αντίσταση στην IGF-1
73274	OBSOLETE: Acquired hemophilia		Επίκτητη αιμορροφιλία	
73423	Acute ackee fruit intoxication		Οξεία δηλητηρίαση από καρπό ακήου	
73423		Acute intoxication by Blighia sapida		Οξεία δηλητηρίαση από Blighia sapida
73423		Jamaican vomiting sickness		Ασθένεια εμετού της Τζαμάικας
73423		Jamaican vomiting syndrome		Σύνδρομο εμετού της Τζαμάικας
75110	Myiasis		Μυΐαση	
75233	Wolman disease		Νόσος Wolman	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
75234	Cholesteryl ester storage disease		Νόσος αποθήκευσης χοληστερυλεστέρων	
75234		Cholesterol ester storage disease		Νόσος αποθήκευσης χοληστερυλεστέρων
75249	Familial isolated restrictive cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	
75249		Familial or idiopathic restrictive cardiomyopathy		Οικογενής ή ιδιοπαθής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια
75325	Osteosclerosis-ichthyosis-premature ovarian failure syndrome		σύνδρομο οστεοσκληρύωσης-ιχθύωσης- πρόωρης ωοθηκικής ανεπάρκειας	
75325		Sclerosing dysplasia of bone-ichthyosis-premature ovarian failure syndrome		Σύνδρομο σκληρυντικής δυσπλασίας οστών-ιχθύωσης- πρόωρης ωοθηκικής ανεπάρκειας
75326	Familial isolated retinal arteriolar tortuosity		Οικογενής μεμονωμένη ελίκωση των αμφιβληστροειδικών αρτηριολίων	
75326		Familial retinal arteriolar tortuosity		Οικογενής ελίκωση των αμφιβληστροειδικών αρτηριολίων
75326		Retinal arteriolar tortuosity		Στρεβλότητα αρτηριών αμφιβληστροειδή
75326		Retinal hemorrhage with vascular tortuosity		Αιμορραγία αμφιβληστροειδή με αγγειακή στρεβλότητα
75326		Tortuosity of retinal arteries		Στρεβλότητα αρτηριών αμφιβληστροειδή
75327	North Carolina macular dystrophy		Δυστροφία χωρίς κηλίδας Βόρειας Καρολίνας	
75327		CAPE dystrophy		Δυστροφία CAPE
75327		CAPED		CAPED
75327		Central areolar pigment epithelial dystrophy		Κεντρική χρωστική επιθηλιακή δυστροφία της οπτικής θηλής
75327		Central retinal pigment epithelial dystrophy		Κεντρική χρωστική επιθηλιακή δυστροφία του αμφιβληστροειδούς
75327		MCDR1		MCDR1
75327		NCMD		NCMD
75327		North Carolina macular dystrophy, retinal 1		Δυστροφία χωρίς κηλίδας τύπου Β.Καρολίνας-αμφιβληστροειδική 1
75327		Progressive foveal dystrophy		Προοδευτική δυστροφία βοθρίου
75373	Progressive bifocal chorioretinal atrophy		Προοδευτική διεστιακή χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία	
75373		CRAPB		CRAPB
75373		PBCRA		PBCRA
75374	Bradyopsia		Βραδυοψία	
75374		PERRS		PERRS
75374		Prolonged electroretinal response suppression		Παρατεταμένη καταστολή της ηλεκτρο-αμφιβληστροειδικής απόκρισης
75376	Familial drusen		Οικογενής δυστροφία αμφιβληστροειδούς Drusen	
75376		DHRD		DHRD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
75376		Dominant drusen		Κυρίαρχος drusen
75376		Dominant radial drusen		Κυρίαρχο ακτινωτό drusen
75376		Doyme honeycomb retinal dystrophy		Κυψελοειδής δυστροφία του Doyme
75376		Malattia leventinese		Malattia leventinese
75377	Central areolar choroidal dystrophy		Κεντρική χοριοειδική δυστροφία	
75377		Areolar atrophy of the macula		Χοριοειδική ατροφία της ωχράς
75377		CACD		CACD
75377		Central areolar choroidal sclerosis		Χοριοειδική σκλήρωση κεντρικής περιοχής
75378	Oligocone trichromacy		Ολιγοκονική τριχρωμία	
75378		Oligocone syndrome		Σύνδρομο Oligocone
75381	Cystoid macular dystrophy		Κυστοειδής δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
75381		Autosomal dominant cystoid macular edema		Αυτοσωμικό επικρατές κυστοειδές οίδημα ωχράς κηλίδας
75381		DCMD		DCMD
75381		Familial macular edema		Οικογενές οίδημα ωχράς κηλίδας
75382	Oguchi disease		Νόσος Oguchi	
75382		Congenital stationary night blindness, Oguchi type		Συγγενής στατική νυκτερινή τύφλωση, τύπου Oguchi
75382		Oguchi syndrome		Σύνδρομο Oguchi
75389	Brain malformation-congenital heart disease-postaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικής δυσπλασίας-συγγενούς καρδιοπάθειας-μεταξονικής πολυδακτυλίας	
75389		Goossens-Devriendt syndrome		Σύνδρομο Goossens-Devriendt
75391	Primary immunodeficiency with natural-killer cell deficiency and adrenal insufficiency		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια φυσικών κυττάρων-φονέων και επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
75391		Primary immunodeficiency due to MCM4 deficiency		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας MCM4
75392	Periodontal Ehlers-Danlos syndrome		Περιοδοντικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
75392		EDS VIII		EDS VIII
75392		Ehlers-Danlos syndrome type 8		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 8
75392		Ehlers-Danlos syndrome, periodontitis type		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, τύπου περιοδοντίτιδας
75392		pEDS		pEDS
75392		Periodontal EDS		Περιοδοντικό EDS
75496	B4GALT7-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		B4GALT7-σχετιζόμενο σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
75496		B4GALT7-related spondylodysplastic EDS		Σπονδυλοδυσπλαστικό EDS που σχετίζεται με B4GALT7
75496		EDS progeroid type 1		Προγηροειδές EDS τύπου 1
75496		EDS with short stature and limb anomalies		EDS με βραχύ ανάστημα και ανωμαλίες των άκρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
75496		spEDS-B4GALT7		spEDS-B4GALT7
75497	X-linked Ehlers-Danlos syndrome		Χ-συνδεμένο σύνδρομο Ehlers-Danlos	
75497		EDS V		EDS V
75497		Ehlers-Danlos syndrome type 5		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 5
75497		X-linked EDS		Φυλοσύνδετη EDS
75501	OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome, fibronectinemic type		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, φμπρονεκτιναμικός τύπος	
75501		OBSOLETE: EDS X		EDS X
75501		OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome type 10		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 10
75501		OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome with platelet dysfunction from fibronectin abnormality		Σύνδρομο Ehlers-Danlos με δυσλειτουργία αιμοπεταλίων από ανωμαλία της φμπρονεκτίνης
75501		OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome, fibronectin-deficient		Σύνδρομο Ehlers-Danlos, ανεπάρκεια φμπρονεκτίνης
75508	Angioosteohypotrophic syndrome		Αγγειοστεουποτροφικό σύνδρομο	
75508		Phlebotatic osteohypoplastic angiodysplasia		Φλεβο-εκτατική οστεο-υποπλαστική αγγειοδυσπλασία
75508		Servelle-Martorell syndrome		Σύνδρομο Servelle-Martorell
75563	X-linked sideroblastic anemia		Φυλοσύνδετη σιδηροβλαστική αναιμία	
75563		XLSA		XLSA
75564	Acquired idiopathic sideroblastic anemia		Επίκτητη ιδιοπαθής σιδηροβλαστική αναιμία	
75564		AISA		AISA
75564		Primary acquired sideroblastic anemia		Πρωτοπαθής επίκτητη σιδηροβλαστική αναιμία
75564		RARS		RARS
75564		Refractory anemia with ringed sideroblasts		Ανθεκτική αναιμία με δακτυλιοειδείς σιδηροβλάστες
75565	Tropical endomyocardial fibrosis		Τροπική ενδομυοκαρδιακή ίνωση	
75565		Davies disease		Νόσος Davies
75565		TEMF		TEMF
75566	Loeffler endocarditis		Ενδοκαρδίτιδα Loeffler	
75566		Eosinophilic endocarditis		Ηωσινοφιλική ενδοκαρδίτιδα
75567	Primary progressive freezing gait		Πρωτοπαθής προοδευτική δυσκινησία τύπου βαδίσματος στον πάγο	
75567		PPFG		PPFG
75789	SIBIDS syndrome		Σύνδρομο SIBIDS	
75789		Trichothiodystrophy-osteosclerosis syndrome		Σύνδρομο τριχοθειοδυστροφίας-οστεοσκλήρυνσης
75790	Pollitt syndrome		Σύνδρομο Pollitt	
75790		Trichorrhexis nodosa syndrome		Σύνδρομο οζώδους τριχορρήξης
75790		Trichothiodystrophy type C		Τριχοθειοδυστροφία τύπου C



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
75790		Trichothiodystrophy-neurocutaneous syndrome		Σύνδρομο τριχοθειοδυστροφίας-νευροδερματικού συνδρόμου
75840	Ullrich congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Ullrich	
75840		UCMD		UCMD
75840		Ullrich scleroatonic muscular dystrophy		Σκληροατονική μυϊκή δυστροφία Ullrich
75857	6q terminal deletion syndrome		Σύνδρομο τερματικής διαγραφής 6q	
75858	MORM syndrome		σύνδρομο MORM	
75858		Intellectual disability-truncal obesity-retinal dystrophy-micropenis syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας κορμού-δυστροφίας αμφιβλητροειδή-μικροφαλλίας
77240	Primary lymphedema		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα	
77241	OBSOLETE: Lymphedema praecox		Πρώιμο λεμφοίδημα	
77242	OBSOLETE: Lymphedema tarda		Όψιμο λεμφοίδημα	
77243	NON RARE IN EUROPE: Lipedema		Λιποίδημα	
77258	Trichorhinophalangeal syndrome type 1		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο τύπου 1 και 3	
77259	Gaucher disease type 1		Νόσος Gaucher τύπου 1	
77259		Non-cerebral juvenile Gaucher disease		Μη εγκεφαλική νεανική νόσος Gaucher
77260	Gaucher disease type 2		Νόσος Gaucher τύπου 2	
77260		Acute neuronopathic Gaucher disease		Οξεία νευροπαθητική νόσος Gaucher
77260		Infantile cerebral Gaucher disease		Βρεφική εγκεφαλική νόσος Gaucher
77261	Gaucher disease type 3		Νόσος Gaucher τύπου 3	
77261		Cerebral juvenile and adult form of Gaucher disease		Εγκεφαλική νεανική και ενήλικη μορφή της νόσου Gaucher
77261		Chronic neuronopathic Gaucher disease		Χρόνια νευροπαθητική νόσος Gaucher
77261		Gaucher disease, subacute neuronopathic type		Νόσος Gaucher, υποξεία νευροπαθητική μορφή
77292	Infantile neurovisceral acid sphingomyelinase deficiency		Νόσος Niemann-Pick τύπου A	
77292		Infantile neurovisceral ASMD		Βρεφική νευροσπλαχνική ASMD
77292		Niemann-Pick disease type A		Νόσος Niemann-Pick τύπου A
77292		NPD-A		NPD-A
77293	Chronic visceral acid sphingomyelinase deficiency		Νόσος Niemann-Pick τύπου B	
77293		Chronic visceral ASMD		Χρόνια σπλαχνική ASMD
77293		Niemann-Pick disease type B		Νόσος Niemann-Pick τύπου B
77293		NPD-B		NPD-B
77295	Odontoleukodystrophy		Οδοντολευκοδυστροφία	
77295		Dentoleukoencephalopathy		Οδοντολευκοεγκεφαλοπάθεια
77295		Leukodystrophy with oligodontia		Λευκοδυστροφία με ολιγοδοντία
77296	Morgagni-Stewart-Morel syndrome		Σύνδρομο Morgagni-Stewart-Morel	
77296		Hyperostosis frontalis interna		Εσωτερική μετωπιαία υπερόστωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
77297	Majeed syndrome		Σύνδρομο Majeed	
77297		Chronic recurrent multifocal osteomyelitis-congenital dyserythropoietic anemia-neutrophilic dermatosis syndrome		Σύνδρομο χρόνιας περιοδικής πολυεστιακής οστεομυελίτιδας-συγγενούς δυσερυθροποιητικής αναμίας-ουδετεροφιλικής δερμάτωσης
77298	Anophthalmia/microphthalmia-esophageal atresia syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας/μικροφθαλμίας-οισοφαγικής ατρησίας	
77298		MCOPS3		MCOPS3
77298		Syndromic microphthalmia type 3		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 3
77299	Microphthalmia-brain atrophy syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-εγκεφαλικής ατροφίας	
77299		MCOPS10		MCOPS10
77299		MOBA syndrome		Σύνδρομο MOBA
77299		Syndromic microphthalmia type 10		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 10
77300	Auricular abnormalities-cleft lip with or without cleft palate-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας B-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	
77301	Monosomy 9q22.3 syndrome		Σύνδρομο Μονοσωμίας 9q22.3	
77301		Microdeletion 9q22.3		Μικροέλλειψη 9q22.3
77302	Oculo-oto-facial dysplasia		Οφθαλμο-ωτο-προσωπική δυσπλασία	
77303	OBSOLETE: Common variable immunodeficiency due to an intrinsic B cell defect		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια λόγω ενδογενούς ελλείμματος των B-κυττάρων	
77303		OBSOLETE: CVID due to an intrinsic B cell defect		CVID λόγω ενδογενούς ελλείμματος των B-κυττάρων
77304	OBSOLETE: Not NOTCH3-related small vessel disease of the brain		Μη σχετιζόμενη με το NOTCH3 νόσος των μικρών αγγείων του εγκεφάλου	
77828	Genetic obesity		Γενετική παχυσαρκία	
77830	Rare genetic odontologic disease		Σπάνιο γενετικό οδοντολογικό νόσημα	
79022	Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 2		Σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel τύπου 2	
79022		Lethal variant of Simpson-Golabi-Behmel syndrome		Θανατηφόρα παραλλαγή του συνδρόμου Simpson-Golabi-Behmel
79022		SGBS2		SGBS2
79062	Disorder of amino acid and other organic acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των αμινοξέων και άλλων οργανικών οξέων	
79076	Juvenile polyposis of infancy		Νεανική πολυποδίαση της βρεφικής ηλικίας	
79076		Infantile juvenile polyposis syndrome		Σύνδρομο βρεφικής νεανικής πολυποδίασης
79078	IgG4-related dacryoadenitis and sialadenitis		IgG4-σχετιζόμενη δακρυοαδενίτιδα και σιελαδενίτιδα	
79078		Chronic dacryoadenitis and sialadenitis		Χρόνια δακρυοαδενίτιδα και σιαλαδενίτιδα
79078		Mikulicz disease		Νόσος Mikulicz



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79083	PPARG-related familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το PPARG	
79083		Familial partial lipodystrophy type 3		Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 3
79083		FPLD3		FPLD3
79083		PPARG-related FPLD		PPARG-συγγενής FPLD
79084	Familial partial lipodystrophy, Köbberling type		Οικογενής μερική λιποδυστροφία, τύπου Köbberling	
79084		Familial partial lipodystrophy type 1		Οικογενής μερική λιποδυστροφία τύπου 1
79084		FPLD1		FPLD1
79085	AKT2-related familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με AKT2	
79085		AKT2-related FPLD		AKT2-συγγενής FPLD
79086	Acquired generalized lipodystrophy		Επίκτητη γενικευμένη λιποδυστροφία	
79086		Acquired lipotrophic diabetes		Επίκτητος λιποατροφικός διαβήτης
79086		Lawrence syndrome		Σύνδρομο Lawrence
79086		Lawrence-Seip syndrome		Σύνδρομο Lawrence-Seip
79087	Acquired partial lipodystrophy		Επίκτητη μερική λιποδυστροφία	
79087		Barraquer-Simons syndrome		Σύνδρομο Barraquer-Simons
79087		Progressive cephalothoracic lipodystrophy		Προοδευτική κεφαλοθωρακική λιποδυστροφία
79088	Localized lipodystrophy		Εντοπισμένη λιποδυστροφία	
79091	Hereditary inclusion body myopathy-joint contractures-ophthalmoplegia syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής μυοπάθειας έγκλειστων σωμάτων-σύσπασης αρθρώσεων- οφθαλμοπληγίας	
79091		Hereditary inclusion body myopathy type 3		Κληρονομική μυοπάθεια εγκλειστων σωμάτων τύπου 3
79091		HIBM3		HIBM3
79091		IBM3		IBM3
79091		Inclusion body myopathy type 3		Μυοπάθεια εγκλειστων σωμάτων τύπου 3
79093	Foix-Alajouanine syndrome		Σύνδρομο Foix-Alajouanine	
79093		Angiodysgenetic necrotizing myelopathy		Αγγειοδυσγενετική νεκρωτική μυελοπάθεια
79093		Familial osteosclerosis with abnormalities of the nervous system and meninges		Οικογενής οστεοσκληρυνση με ανωμαλίες στο νευρικό σύστημα και στις μήνιγγες
79093		Subacute angiohypertrophic myelomalacia		Υποξεία αγγειουπερτροφική μυελομαλακία
79093		Subacute ascending necrotizing myelitis		Υποξεία νεκρωτική μυελίτιδα σε αυξητική πορεία
79093		Subacute necrotizing myelitis		Υποξεία νεκρωτική μυελίτιδα
79094	Grange syndrome		Σύνδρομο Grange	
79094		Grange occlusive arterial syndrome		Σύνδρομο αρτηριακής απόφραξης Grange



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79094		Progressive arterial occlusive disease-hypertension-heart defects-bone fragility-brachysyndactyly syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής αρτηριακής αποφρακτικής νόσου-υπέρτασης-καρδιακών βλαβών-εύθραστων οστών-βραχυσυνδακτυλία
79095	Congenital bile acid synthesis defect type 4		Συγγενής διαταραχή σύνθεσης χολικών οξέων τύπου 4	
79095		2-methylacyl-CoA racemase deficiency		Ανεπάρκεια 2-μεθυλακυλο-CoA ρακεμάσης
79095		Alpha-methyl-acyl-CoA racemase deficiency		Ανεπάρκεια αλφα-μεθυλακυλ-CoA ρακεμάσης
79095		AMACR deficiency		Ανεπάρκεια AMACR
79095		BASD4		BASD4
79095		Liver disease-retinitis pigmentosa-polyneuropathy-epilepsy syndrome		Σύνδρομο ηπατικής νόσου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας-πολυνευροπάθειας-επιληψίας
79096	Pyridoxamine-5-phosphate deficiency-developmental and epileptic encephalopathy		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια από ανεπάρκεια του πυριδοξαμίνης-5-φωσφορικού	
79096		PSPD-DEE		PSPD-DEE
79096		PNPO-related neonatal epileptic encephalopathy		PNPO-συγγενής νεογνική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια
79096		Pyridoxal phosphate-dependent seizures		Επιληπτικές κρίσεις που εξαρτώνται από τη φωσφορική πυριδοξάλη
79096		Pyridoxal phosphate-responsive seizures		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στη φωσφορική πυριδοξάλη
79096		Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency		Ανεπάρκεια πυριδοξαμίνης 5' φωσφατο-οξειδάσης
79097	Folinic acid-responsive seizures		Επιληπτικές κρίσεις που ανταποκρίνονται στο φολινικό οξύ	
79098	Sympathetic ophthalmia		Συμπαθητική οφθαλμία	
79098		Sympathetic uveitis		Συμπαθητική ραγοειδίτιδα
79099	Interstitial granulomatous dermatitis with arthritis		Διάμεση κοκκιωματώδης δερματίτιδα με αρθρίτιδα	
79099		Ackerman dermatitis syndrome		Σύνδρομο δερματίτιδας Ackerman
79099		Ackerman syndrome		Σύνδρομο Ackerman
79099		IGDA		IGDA
79100	Atrophoderma vermiculata		Μυρμηκιοειδές ατροφόδερμα	
79100		Folliculitis ulerythematosia reticulate		Θυλακίτιδα ουλο-ερυθηματώδης δικτυωτή
79101	Hyperprolinemia type 2		Υπερπρολιναμία τύπου 2	
79101		Delta-1-pyrroline-5-carboxylate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια δ1-πυρολιν-5-καρβοξυλική δευδρογονάσης
79102	Thyrotoxic periodic paralysis		Θυρεοτοξική περιοδική παράλυση	
79102		Thyrotoxic hypokalemic periodic paralysis		Θυρεοτοξική υποκαλιαιμική παράλυση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79105	Myxofibrosarcoma		Μυξοϊνοσάρκωμα	
79105		Fibromyxosarcoma		Ινομυξοσάρκωμα
79105		Myxoid malignant fibrous histiocytoma		Μυξοειδές κακόηθες ινώδες ιστιοκύττωμα
79106	Eiken syndrome		σύνδρομο Eiken	
79107	Developmental malformations-deafness-dystonia syndrome		σύνδρομο αναπτυξιακών δυσπλασιών- κώφωσης-δυστονίας	
79107		Developmental malformations-hearing loss-dystonia syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακών δυσμορφιών-απώλειας ακοής-δυστονίας
79113	Mandibulofacial dysostosis-microcephaly syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μικροκεφαλίας	
79113		Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type		Γναθοπροσωπική δυσόσωση τύπου Guion-Almeida
79113		MFDM syndrome		Σύνδρομο MFDM
79118	Neonatal diabetes-congenital hypothyroidism-congenital glaucoma-hepatic fibrosis-polycystic kidneys syndrome		Σύνδρομο νεανικού διαβήτη - συγγενούς υποθυρεοειδισμού - συγγενούς γλαυκώματος - ηπατικής ίνωσης - πολυκυστικών νεφρών	
79124	Hepatic veno-occlusive disease-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο ηπατικής φλεβικής αποφρακτικής νόσου- ανοσοανεπάρκειας	
79124		VODI syndrome		Σύνδρομο VODI
79126	Acute interstitial pneumonia		Οξεία διάμεση πνευμονία	
79126		Acute interstitial pneumonitis		Οξεία διάμεση πνευμονία
79126		Hamman-Rich syndrome		Σύνδρομο Hamman-Rich
79127	Respiratory bronchiolitis-interstitial lung disease syndrome		σύνδρομο αναπνευστικής βρογχιολίτιδας- διάμεσης πνευμονοπάθειας	
79127		RB-ILD		RB-ILD
79128	Lymphoid interstitial pneumonia		Λεμφοειδής διάμεση πνευμονία	
79128		Lymphocytic interstitial pneumonia		Λεμφοκυτταρική διάμεση πνευμονία
79129	Trichodysplasia-amelogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο ατελούς τριχοδυσπλασίας- αμελογένεσης	
79132	OBSOLETE: Sparse hair-short stature-skin anomalies syndrome		Σύνδρομο αραιών τριχών-βραχέος αναστήματος-ανωμαλιών του δέρματος	
79133	Focal facial dermal dysplasia type I		Εστιακή δυσπλασία του δέρματος του προσώπου τύπου I	
79133		Bitemporal aplasia cutis congenita		Συγγενής αμφικροταφική απλασία του δέρματος
79133		Brauer syndrome		Σύνδρομο Brauer
79133		FFDD type I		FFDD τύπου I
79133		FFDD1		FFDD1
79133		Focal facial dermal dysplasia 1, Brauer type		Εστιακή δυσπλασία του δέρματος του προσώπου 1, τύπου Brauer
79133		Focal facial dermal dysplasia type 1		Εστιακή δυσπλασία του δέρματος του προσώπου τύπου 1
79134	DEND syndrome		Σύνδρομο DEND	
79134		Developmental delay-epilepsy-neonatal diabetes syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψίας-νεογνικού διαβήτη
79135	Episodic ataxia type 3		Επεισοδιακή αταξία τύπου 3	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79135		Episodic ataxia-vertigo-tinnitus-myokymia syndrome		Σύνδρομο επεισοδιακής αταξίας-ιλλίγου-εμβοών-μυοκυμίας βλεφάρου
79136	Episodic ataxia type 4		Επεισοδιακή αταξία τύπου 4	
79136		PATX		PATX
79136		Periodic vestibulocerebellar ataxia		Περιοδική αιθουσαιία-παρεγκεφαλδική αταξία
79137	Generalized epilepsy-paroxysmal dyskinesia syndrome		Σύνδρομο γενικευμένης επιληψίας-παροξυσμικής δυσκινήσις	
79137		GEPD		GEPD
79138	Bickerstaff brainstem encephalitis		Εγκεφαλίτιδα εγκεφαλικού στελέχους Bickerstaff	
79139	Japanese encephalitis		Ιαπωνική εγκεφαλίτιδα	
79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma		Δερματικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
79140		MCC		MCC
79140		Merkel cell carcinoma		Καρκίνωμα κυττάρων Merkel
79141	Hereditary painful callosities		Κληρονομικές επώδυνες λοιμώξεις	
79141		Keratosis palmoplantar nummularis		Παλαμποελματιαία ερμητική κεράτωση
79141		Plamoplar hyperkeratosis nummularis		Παλαμποελματιαία ερμητική υπερκεράτωση
79141		Plamoplar keratoderma nummularis		Παλαμποελματιαίο κερατόδερμα ερμητικό
79141		PPK nummularis		PPK ερμητική
79142	NON RARE IN EUROPE: Familial Dupuytren contracture		Οικογενής σύσπαση Dupuytren	
79143	Isolated congenital anonychia		Μεμονωμένη συγγενής ανωνυχία	
79143		Isolated anonychia		Μεμονωμένη ανωνυχία
79144	Isolated congenital onychodysplasia		Μεμονωμένη συγγενής ονχοδυσπλασία	
79144		COIF		COIF
79144		COIF syndrome		Σύνδρομο COIF
79144		Congenital onychodysplasia of the index fingers		Συγγενής ονχοδυσπλασία του δαχτύλου δείκτη
79144		Iso-Kikuchi syndrome		Σύνδρομο Iso-Kikuchi
79145	Dowling-Degos disease		Νόσος Dowling-Degos	
79145		Reticular pigment anomaly of flexures		Δικτυωτή χρωστική ανωμαλία των πτυχών
79146	Familial progressive hyperpigmentation		Οικογενής προοδευτική υπερμελάγχρωση	
79146		Melanosis diffusa congenita		Διάχυτη συγγενής μελάνωση
79146		Melanosis universalis hereditaria		Κληρονομική καθολική μελάνωση
79146		Universal melanosis		Καθολική μελάνωση
79147	Familial reactive perforating collagenosis		Οικογενής αντιδραστική διατρητική κολλαγόνωση	
79148	Elastosis perforans serpiginosa		Διατρητική ελκώδης ελάστωση	
79149	Dermochondrocorneal dystrophy		Δερμοχονδροκρατοειδής δυστροφία	
79149		François syndrome		Σύνδρομο François
79150	Linear and whorled nevoid hypermelanosis		Γραμμική και στρογγυλή σπειροειδής υπερμελάνωση	
79150		LWNH		LWNH
79151	Acrokeratosis verruciformis of Hopf		Μυρμηκωδής ακροκεράτωση του Hopf	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79151		AKV of Hopf		AKV of Hopf
79152	Disseminated superficial actinic porokeratosis		Διάχυτη επιφανειακή ακτινική ποροκεράτωση	
79153	Idiopathic trachyonychia		Ιδιοπαθής τραχειονυχία	
79154	2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria		2-αμινοαδιπική 2-οξαδιπική οξέωση	
79154		Alpha-aminoadipic aciduria		α-Αμινοαδιπική Οξουρία
79155	Hydroxykynureninuria		Υδροξυκινουρενουρία	
79155		Kynureninase deficiency		Ανεπάρκεια κυνουρενίνης
79155		Xanthurenic aciduria		Ξανθουραιμική οξουρία
79156	Seizures-intellectual disability due to hydroxylysineuria syndrome		Επιληπτικές κρίσεις-νοητική αναπηρία λόγω συνδρόμου υδροξυλυσινουρίας	
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια 2-μεθυλοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	
79157		2-methylbutyric aciduria		2-μεθυλβουτυρική οξουρία
79157		Developmental delay due to 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση εξαιτίας ανεπάρκειας της μεθυλ-βουτυρικής-CoA δευδρογονάσης
79157		SBCAD deficiency		Ανεπάρκεια SBCAD
79157		Short/branched-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια βραχέως σκέλους της αλύσου ακετυλ-coA-δευδρογονάσης
79158	Cerebral organic aciduria		Εγκεφαλική οργανική οξουρία	
79159	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια ισοβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης	
79159		Isobutyric aciduria		Ισοβουτυρική οξουρία
79161	Disorder of carbohydrate metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των υδατανθράκων	
79163	Classic organic aciduria		Κλασική οργανική οξουρία	
79166	Disorder of amino acid absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και μεταφοράς των αμινοξέων	
79167	Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification		Διαταραχή του μεταβολισμού του κύκλου της ουρίας και της αποτοξίνωσης από την αμμωνία	
79168	Disorder of bile acid synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης των χολικών οξέων	
79169	Disorder of neurotransmitter metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς των νευροδιαβιβαστών	
79171	Disorder of cobalamin metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς της κοβαλαμίνης	
79172	Creatine deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας κρεατίνης	
79172		CCDS		CCDS
79172		CDS		CDS
79172		Cerebral creatine deficiency syndrome		Εγκεφαλικό σύνδρομο ανεπάρκειας κρεατίνης
79173	Disorder of methionine cycle and sulfur amino acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του κύκλου της μεθειονίνης και των θειούχων αμινοξέων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79173		Cytosolic methyl group transfer or sulfur amino acid metabolism disorder		Κυτταροπλασματική διαταραχή της μεταφοράς μεθυλομάδων ή του μεταβολισμού των θειούχων αμινοξέων
79174	Disorder of fatty acid oxidation and ketone body metabolism		Διαταραχή της οξείδωσης των λιπαρών οξέων και του μεταβολισμού των κετονοσωμάτων	
79175	Disorder of gamma-aminobutyric acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του γ-αμινοβουτυρικού οξέος	
79175		Disorder of GABA metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του GABA
79177	Gluconeogenesis disorder		Διαταραχή της γλυκονεογένεσης	
79178	Glucose transport disorder		Διαταραχή της μεταφοράς της γλυκόζης	
79179	Disorder of glycerol metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της γλυκερόλης	
79181	Disorder of histidine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της ιστιδίνης	
79183	Disorder of ketolysis		Διαταραχή της κετόλυσης	
79185	Disorder of ornithine or proline metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της ορνιθίνης ή της προλίνης	
79186	Disorder of pentose phosphate metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των φωσφορικών πεντοζών	
79187	Disorder of peptide metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των πεπτιδίων	
79188	Peroxisomal beta-oxidation disorder		Διαταραχή της υπεροξειδιοσωματικής βήτα-οξείδωσης	
79189	Peroxisome biogenesis disorder		Διαταραχή της βιογένεσης των υπεροξειδιοσωμάτων	
79189		PBD-ZSD		PBD-ZSD
79189		Peroxisome biogenesis disorder spectrum		Φάσμα διαταραχών της βιογένεσης των υπεροξειδιοσωμάτων
79189		Peroxisome biogenesis disorder-Zellweger spectrum disorder		Διαταραχή της βιογένεσης των υπεροξειδιοσωμάτων-διαταραχή φάσματος Zellweger
79190	Disorder of phenylalanin or tyrosine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της φαινυλαλανίνης ή της τυροσίνης	
79191	Disorder of purine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των πουρινών	
79192	Disorder of pyridoxine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της πυριδοξίνης	
79193	Disorder of pyrimidine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των πυριμιδινών	
79194	Disorder of serine or glycine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της σερίνης ή της γλυκίνης	
79195	Sterol biosynthesis disorder		Διαταραχή της βιοσύνθεσης των στερολών	
79196	Disorder of the gamma-glutamyl cycle		Διαταραχή του κύκλου του γ-γλουταμυλικού	
79197	Disorder of branched-chain amino acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των αμινοξέων διακλαδισμένης αλυσίδας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79200	Disorder of energy metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της ενέργειας	
79201	Glycogen storage disease		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου	
79201		Glycogenosis		Γλυκονογένεση
79201		GSD		GSD
79204	Lipid storage disease		Νόσος αποθήκευσης λιπιδίων	
79207	Disorder of lysosomal amino acid transport		Διαταραχή της λυσοσωμικής μεταφοράς αμινοξέων	
79211	OBSOLETE: Combined hyperlipidemia		Συνδυασμένη υπερλιπιδαιμία	
79211		OBSOLETE: Combined hyperlipoproteinemia		Συνδυασμένη υπερλιποπρωτεϊναιμία
79211		OBSOLETE: Mixed hyperlipidemia		Μικτή υπερλιπιδαιμία
79211		OBSOLETE: Mixed hyperlipoproteinemia		Μικτή υπερλιποπρωτεϊναιμία
79212	Mucopolysaccharidosis		Βλεννολιπίδωση	
79213	Mucopolysaccharidosis		Βλεννοπολυσακχαρίδωση	
79214	Disorder of biogenic amine metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς των βιογενών αμινών	
79215	Oligosaccharidosis		Ολιγοσακχαρίδωση	
79217	Other metabolic disease with skin involvement		Άλλο μεταβολικό νόσημα με συμμετοχή του δέρματος	
79219	Metabolic disease involving other neurotransmitter deficiency		Μεταβολικό νόσημα που περιλαμβάνει ανεπάρκεια άλλου νευροδιαβιβαστή	
79224	Disorder of purine or pyrimidine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των πουρινών ή πυριμιδινών	
79225	Sphingolipidosis		Σφιγγολιπίδωση	
79226	Sterol metabolism disorder		Διαταραχή του μεταβολισμού των στερολών	
79230	HJV or HAMP-related hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση τύπου 2	
79230		Hemochromatosis type 2		Αιμοχρωμάτωση τύπου 2
79230		Juvenile hemochromatosis		Νεανική αιμοχρωμάτωση
79233	Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια φωσφοριβοσυλοτρανσφεράσης υποξανθίνης-γουανίνης	
79233		HPRT deficiency, grade I		Ανεπάρκεια HPRT, κατηγορίας I
79233		HPRT partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια HPRT
79233		HPRT1 partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια HPRT1
79233		HPRT-related gout		HPRT-συγγενής ουρική αρθρίτιδα
79233		HPRT-related hyperuricemia		HPRT-συγγενής υπερουριχαιμία
79233		Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 partial deficiency		Μερική ανεπάρκεια της φωσφοριβοσυλο-τρανσφεράσης 1 της υποξανθίνης-γουανίνης
79233		Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade I		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοσυλο-τρανσφεράσης 1 της υποξανθίνης-γουανίνης κατηγορίας 1
79233		Kelley-Seegmiller syndrome		Σύνδρομο Kelley-Seegmiller
79234	Crigler-Najjar syndrome type 1		Σύνδρομο Crigler-Najjar τύπου 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79234		Bilirubin uridinediphosphate glucuronosyltransferase deficiency type 1		Ανεπάρκεια της ουριδινοδιφωσφορικής γλυκουρονυλοτρανσφεράσης της χολερυθρίνης τύπου 1
79234		Bilirubin-UGT deficiency type 1		Ανεπάρκεια χολερυθρίνης-UGT τύπου 1
79235	Crigler-Najjar syndrome type 2		Σύνδρομο Crigler-Najjar τύπου 2	
79235		Bilirubin uridinediphosphate glucuronosyltransferase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της ουριδινοδιφωσφορικής γλυκουρονυλοτρανσφεράσης της χολερυθρίνης τύπου 2
79235		Bilirubin-UGT deficiency type 2		Ανεπάρκεια χολερυθρίνης-UGT τύπου 2
79237	Galactokinase deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης	
79237		Galactokinase deficiency galactosemia		Γαλακτοζαιμία από ανεπάρκεια της γαλακτοκινάσης
79237		Galactosemia type 2		Γαλακτοζαιμία τύπου 2
79237		GALK deficiency		Ανεπάρκεια GALK
79237		GALK-D		GALK-D
79238	Galactose epimerase deficiency		Ανεπάρκεια επιμεράσης της γαλακτόζης	
79238		Epimerase deficiency galactosemia		Ανεπάρκεια επιμεράσης-γαλακτοζαιμία
79238		Galactosemia type 3		Γαλακτοζαιμία τύπου 3
79238		GALE deficiency		Ανεπάρκεια GALE
79238		GALE-D		GALE-D
79238		UDP-galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια UDP 4-επιμεράσης της γαλακτόζης
79238		Uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια της ουριδύλο 4-διφωσφορικής επιμεράσης της γαλακτόζης
79239	Classic galactosemia		Κλασσική γαλακτοζαιμία	
79239		Galactose-1-phosphate uridytransferase deficiency		Ανεπάρκεια της ουριδυλοτρανσφεράσης της 1-φωσφορικής γαλακτόζης
79239		Galactosemia type 1		Γαλακτοζαιμία τύπου 1
79239		GALT deficiency		Ανεπάρκεια της GALT
79240	Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης	
79240		Glycogen storage disease type 9B		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9B
79240		Glycogen storage disease type IXb		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXb
79240		Glycogenosis due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης
79240		Glycogenosis type 9B		Γλυκογονίαση τύπου 9B
79240		Glycogenosis type IXb		Γλυκογονίαση τύπου IXb



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79240		GSD due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency		GDS λόγω ανεπάρκειας ηπατικής και μυϊκής κινάσης της φωσφορυλάσης
79240		GSD type 9B		GSD τύπου 9B
79240		GSD type IXb		GSD τύπου IXb
79241	Biotinidase deficiency		Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	
79241		Juvenile-onset multiple carboxylase deficiency		Νεανική έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79241		Late-onset multiple carboxylase deficiency		Όψιμη έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79242	Holocarboxylase synthetase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης(συνθάσης) της ολοκαρβοξυλάσης	
79242		Early-onset multiple carboxylase deficiency		Πρώιμη έναρξης ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79242		Neonatal multiple carboxylase deficiency		Νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλών καρβοξυλάσεων
79243	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης E1-άλφα	
79243		PDHAD		PDHAD
79243		Pyruvate decarboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής αποκαρβοξυλάσης
79243		Pyruvate dehydrogenase complex E1 component subunit alpha deficiency		Ανεπάρκεια της υπομονάδας άλφα του συστατικού E1 του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
79244	Pyruvate dehydrogenase E2 deficiency		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης E2	
79244		Dihydrolipoamide acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού διυδρολιποαμιδικής ακετυλοτρανσφεράσης του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
79244		Dihydrolipoyllysine-residue acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού ακετυλοτρανσφεράση των καταλοίπων διυδρολιποϋλυσίνης του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
79244		Pyruvate dehydrogenase complex component E2 deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού E2 του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
79246	Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφατάσης της πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79246		PDH phosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της PDH φωσφατάσης
79253	Mild phenylketonuria		Ήπια φαινυλκετονουρία	
79253		Mild PKU		Ήπια PKU
79253		mPKU		mPKU
79253		Variant phenylketonuria		Παραλλαγή φαινυλκετονουρίας
79253		Variant PKU		Παραλλαγή PKU
79254	Classic phenylketonuria		Κλασική φαινυλκετονουρία	
79254		Classic PKU		Κλασική PKU
79255	GM1 gangliosidosis type 1		GM1 γαγγλιοσίδωση τύπου 1	
79255		Infantile GM1 gangliosidosis		Βρεφική γαγγλιοσίδωση GM1
79255		Norman-Landing disease		Νόσος Norman-Landing
79256	GM1 gangliosidosis type 2		GM1 γαγγλιοσίδωση τύπου 2	
79256		Juvenile GM1 gangliosidosis		Νεανική γαγγλιοσίδωση GM1
79256		Late-infantile GM1 gangliosidosis		Γαγγλιοσίδωση GM1 στην όψιμη βρεφική ηλικία
79257	GM1 gangliosidosis type 3		GM1 γαγγλιοσίδωση τύπου 3	
79257		Adult-onset GM1 gangliosidosis		Γαγγλιοσίδωση GM1 με έναρξη στην ενήλικη ζωή
79258	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου Ia	
79258		G6P deficiency type 1a		Ανεπάρκεια G6P τύπου 1a
79258		Glycogen storage disease due to G6P deficiency type Ia		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου Ia
79258		Glycogen storage disease type 1a		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1a
79258		Glycogenosis due to glucose-6-phosphatase deficiency type 1a		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου 1a
79258		Glycogenosis due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ia		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου Ia
79258		Glycogenosis type Ia		Γλυκονεογένεση τύπου Ia
79258		GSD due to G6P deficiency type 1a		GSD λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου 1a
79258		GSD due to G6P deficiency type Ia		GSD λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου Ia
79258		GSD type 1a		GSD τύπου 1a
79258		GSDIa		GSDIa
79259	Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency type Ib		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου Ib	
79259		G6P deficiency type Ib		Ανεπάρκεια G6P τύπου Ib
79259		G6P translocase deficiency		Ανεπάρκεια της G6P τρανσλοκάσης
79259		G6PT deficiency		Ανεπάρκεια G6PT
79259		Glycogen storage disease due to G6P deficiency type Ib		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου Ib
79259		Glycogen storage disease type 1b		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1b
79259		Glycogen storage disease type Ib		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου Ib



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79259		Glycogenosis due to glucose-6-phosphatase deficiency type 1b		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου 1b
79259		Glycogenosis due to glucose-6-phosphatase transport defect type 1b		Γλυκονεογένεση λόγω έλλειψης μεταφοράς γλυκόζης-6-φωσφατάσης τύπου 1b
79259		Glycogenosis type 1b		Γλυκονεογένεση τύπου 1b
79259		Glycogenosis type 1b		Γλυκονεογένεση τύπου 1b
79259		GSD due to G6P deficiency type 1b		GSD λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου 1b
79259		GSD due to G6P deficiency type 1b		GSD λόγω ανεπάρκειας G6P τύπου 1b
79259		GSD due to G6PT deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας G6PT
79259		GSD type 1 non a		GSD τύπου 1 μη α
79259		GSD type 1b		GSD τύπου 1b
79259		GSD type 1b		GSD τύπου 1b
79259		GSD1b		GSD1b
79260	Glycogen storage disease type 1c		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1c	
79260		Type 1C glycogenosis		Γλυκονεογένεση τύπου 1C
79261	Glycogen storage disease type 1d		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 1d	
79261		Type 1D glycogenosis		Γλυκονεογένεση τύπου 1D
79262	OBSOLETE: Adult neuronal ceroid lipofuscinosis		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων	
79262		OBSOLETE: Adult CLN disease		Νόσος CLN ενηλίκων
79262		OBSOLETE: Adult NCL		NCL ενηλίκων
79262		OBSOLETE: Adult NCL disease		Νόσος NCL ενηλίκων
79262		OBSOLETE: ANCL		ANCL
79262		OBSOLETE: Kufs disease		Νόσος Kufs
79263	OBSOLETE: Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση παιδικής ηλικίας	
79263		OBSOLETE: Hagberg-Santavuori disease		Νόσος Hagberg-Santavuori
79263		OBSOLETE: INCL		INCL
79263		OBSOLETE: Infantile NCL		Παιδική NCL
79263		OBSOLETE: Santavuori disease		Νόσος Santavuori
79263		OBSOLETE: Santavuori-Haltia disease		Νόσος Santavuori-Haltia
79264	OBSOLETE: Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		Νεανική νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση	
79264		OBSOLETE: Batten disease		Νόσος Batten
79264		OBSOLETE: JNCL		JNCL
79264		OBSOLETE: Juvenile CLN disease		Νεανική CLN νόσος
79264		OBSOLETE: Juvenile NCL		Νεανική NCL
79264		OBSOLETE: Juvenile NCL disease		Νεανική NCL νόσος
79264		OBSOLETE: Spielmeyer-Vogt disease		Νόσος Spielmeyer-Vogt
79269	Sanfilippo syndrome type A		Σύνδρομο Sanfilippo τύπου A	
79269		Heparan sulfamidase deficiency		Ανεπάρκεια της σουλφαμιδάσης της ηπαράνης
79269		MPS3A		MPS3A
79269		MPS3A		MPS3A
79269		Mucopolysaccharidosis type 3A		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3A



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79269		Mucopolysaccharidosis type IIIA		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIIA
79270	Sanfilippo syndrome type B		Σύνδρομο Sanfilippo τύπου B	
79270		MPS3B		MPS3B
79270		MPSIIIB		MPSIIIB
79270		Mucopolysaccharidosis type 3B		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3B
79270		Mucopolysaccharidosis type IIIB		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIIB
79270		N-acetyl-alpha-glucosaminidase deficiency		Ανεπάρκεια N-ακετυλο-άλφα-γλυκοζαμινιδάσης
79271	Sanfilippo syndrome type C		Σύνδρομο Sanfilippo τύπου C	
79271		Heparan-alpha-glucosaminide N-acetyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της N-ακετυλοτρανσφεράσης της α-γλυκοζαμινιδο-ηπαράνης
79271		HGSNAT deficiency		Ανεπάρκεια HGSNAT
79271		MPS3C		MPS3C
79271		MPSIIIC		MPSIIIC
79271		Mucopolysaccharidosis type 3C		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3C
79271		Mucopolysaccharidosis type IIIC		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIIC
79272	Sanfilippo syndrome type D		Σύνδρομο Sanfilippo τύπου D	
79272		Glucosamine N-acetyl-6-sulfatase deficiency		Ανεπάρκεια γλυκοζαμίνης N-ακετυλο-6-σουλφατάσης
79272		GNS deficiency		Ανεπάρκεια GNS
79272		MPS3D		MPS3D
79272		MPSIIID		MPSIIID
79272		Mucopolysaccharidosis type 3D		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 3D
79272		Mucopolysaccharidosis type IIID		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIID
79273	Hereditary coproporphyria		Κληρονομική κοπροπορφυρία	
79276	Acute intermittent porphyria		Οξεία διαλείπουσα πορφυρία	
79277	Congenital erythropoietic porphyria		Συγγενής ερυθροποιητική πορφυρία	
79277		CEP		CEP
79277		Günther disease		Νόσος Günther
79278	Autosomal erythropoietic protoporphyria		Αυτοσωμική ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	
79278		EPP		EPP
79279	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 1		Ανεπάρκεια της αλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης τύπου 1	
79279		NAGA deficiency type 1		Ανεπάρκεια NAGA τύπου 1
79279		Schindler disease type 1		Νόσος Schindler τύπου 1
79280	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της αλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης τύπου 2	
79280		Adult-onset Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency		Ανεπάρκεια της αλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης σε ενήλικες
79280		Kanzaki disease		Νόσος Kanzaki
79280		NAGA deficiency type 2		Ανεπάρκεια NAGA τύπου 2
79280		Schindler disease type 2		Νόσος Schindler τύπου 2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79281	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 3		Ανεπάρκεια της αλφα-N-ακετυλογαλακτοζαμινιδάσης τύπου 3	
79281		NAGA deficiency type 3		Ανεπάρκεια NAGA τύπου 3
79281		Schindler disease type 3		Νόσος Schindler τύπου 3
79282	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbIC		Μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία, τύπου cbIC	
79282		CbIC defect		Έλλειψη CbIC
79282		Cobalamin C defect		Έλλειψη κοβαλαμίνης C
79282		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cbIC		Συνδυασμένη έλλειψη στη σύνθεση αδενοσυλοκοβαλαμίνης και μεθυλοκοβαλαμίνης, τύπου cbIC
79282		Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cbIC		Μεθυλμαλονική οξυουρία με ομοκυστινουρία, τύπου cbIC
79283	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cbID		Μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία, τύπου cbID	
79283		CbID defect		Έλλειψη CbID
79283		Cobalamin D defect		Έλλειψη κοβαλαμίνης D
79283		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cbID		Συνδυασμένη έλλειψη στη σύνθεση αδενοσυλοκοβαλαμίνης και μεθυλοκοβαλαμίνης, τύπου cbID
79283		Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cbID		Μεθυλμαλονική οξυουρία με ομοκυστινουρία, τύπου cbID
79284	Methylmalonic acidemia with homocystinuria type cbIF		Μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία, τύπου cbIF	
79284		CbIF defect		Έλλειψη CbIF
79284		Cobalamin F defect		Έλλειψη κοβαλαμίνης F
79284		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cbIF		Συνδυασμένη έλλειψη στη σύνθεση αδενοσυλοκοβαλαμίνης και μεθυλοκοβαλαμίνης, τύπου cbIF
79284		Lysosomal membrane cobalamin transporter deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα κοβαλαμίνης της λυσοσωμικής μεμβράνης
79284		Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cbIF		Μεθυλμαλονική οξυουρία με ομοκυστινουρία, τύπου cbIF
79289	Niemann-Pick disease type D		Νόσος Niemann-Pick τύπου D	
79289		Niemann-Pick disease, Nova Scotia type		Νόσος Niemann-Pick τύπου Nova Scotia
79292	Fish-eye disease		Νόσος οφθαλμών ψαριού	
79292		FED		FED
79292		Partial LCAT deficiency		Μερική ανεπάρκεια LCAT
79293	Familial LCAT deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια της LCAT	
79293		Complete LCAT deficiency		Πλήρης ανεπάρκεια LCAT
79293		FLD		FLD
79293		Norum disease		Νόσος Norum
79298	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism		Εστιακός υπερινσουλινισμός ανθεκτικός στη διαζοξείδη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79298		Hyperinsulinemic hypoglycemia, diazoxide-resistant focal form		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία, εστιακή μορφή ανθεκτική στη διαζοξειδία
79299	Congenital glucokinase-related hyperinsulinism		Υπερινσουλινισμός λόγω ανεπάρκεια της γλυκοκινάσης	
79299		Glucokinase-related hyperinsulinemic hypoglycemia		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία σχετιζόμενη με τη γλυκοκινάση
79301	Congenital bile acid synthesis defect type 1		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 1	
79301		3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid oxidoreductase deficiency		Ανεπάρκεια 3-βήτα-υδροξυ-δέλτα-5-C27-στεροειδούς οξειδοαναγωγής
79301		BASD1		BASD1
79302	Congenital bile acid synthesis defect type 3		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 3	
79302		BASD3		BASD3
79302		Oxysterol 7-alpha-hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια 7-άλφα-υδροξυλάσης οξυστερόλης
79303	Congenital bile acid synthesis defect type 2		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης του χολικού οξέος τύπου 2	
79303		BASD2		BASD2
79303		Cholestasis with delta(4)-3-oxosteroid 5-beta-reductase deficiency		Χολόσταση με ανεπάρκεια δέλτα(4)-3-οξοστεροειδούς 5-βήτα-αναγωγής
79304	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση τύπου 2	
79304		BSEP deficiency		Ανεπάρκεια BSEP
79304		PFIC2		PFIC2
79305	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση τύπου 3	
79305		PFIC3		PFIC3
79306	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση τύπου 1	
79306		Byler disease		Νόσος Byler
79306		FIC1 deficiency		Ανεπάρκεια FIC1
79306		PFIC1		PFIC1
79310	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA		Μεθυλμαλονική οξαιμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblA	
79310		Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria type cblA		Μεθυλμαλονική οξουρία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblA
79311	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB		Μεθυλμαλονική οξαιμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblB	
79311		Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria, type cblB		Μεθυλμαλονική οξουρία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79312	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut-		Μεθυλμαλονική οξαιμία μη ανταποκρινόμενη στη βιταμίνη B12, τύπου mut-	
79312		Partial deficiency of methylmalonyl-CoA mutase		Μερική ανεπάρκεια της μουτάσης του μεθυλμαλονυλο-CoA
79312		Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut-		Μεθυλμαλονική οξουρία μη ανταποκρινόμενη στη βιταμίνη B12, τύπου mut-
79314	L-2-hydroxyglutaric aciduria		L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	
79314		L-2-HGA		L-2-HGA
79314		L-2-hydroxyglutaric acidemia		L-2-υδροξυγλουταρική οξουρία
79315	D-2-hydroxyglutaric aciduria		D-2-υδροξυγλουταρική οξουρία	
79315		D-2-HGA		D-2-HGA
79315		D-2-hydroxyglutaric acidemia		D-2-υδροξυγλουταρική οξαιμία
79316	OBSOLETE: Phosphoenolpyruvate carboxykinase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοενολοπυροσταφυλικής καρβοξικινάσης 1	
79316		OBSOLETE: PEPCK1 deficiency		Ανεπάρκεια PEPCK1
79317	OBSOLETE: Phosphoenolpyruvate carboxykinase 2 deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοενολοπυροσταφυλικής καρβοξικινάσης 2	
79317		OBSOLETE: PEPCK2 deficiency		Ανεπάρκεια PEPCK2
79318	PMM2-CDG		PMM2-CDG	
79318		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ia		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ia
79318		CDG syndrome type Ia		Σύνδρομο CDG τύπου Ia
79318		CDG1A		CDG1A
79318		CDG-Ia		CDG-Ia
79318		Congenital disorder of glycosylation type 1a		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1a
79318		Congenital disorder of glycosylation type Ia		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ia
79318		Phosphomannomutase 2 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια της φωσφο-μαννο-μουτάσης 2
79319	MPI-CDG		MPI-CDG	
79319		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ib		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ib
79319		CDG syndrome type Ib		Σύνδρομο CDG τύπου Ib
79319		CDG1B		CDG1B
79319		CDG-Ib		CDG-Ib
79319		Congenital disorder of glycosylation type 1b		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1b
79319		Congenital disorder of glycosylation type Ib		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ib
79319		Phosphomannose isomerase deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφο-μαννόσης-ισομεράσης
79320	ALG6-CDG		ALG6-CDG	
79320		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ic		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ic
79320		CDG syndrome type Ic		Σύνδρομο CDG τύπου Ic
79320		CDG1C		CDG1C
79320		CDG-Ic		CDG-Ic



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79320		Congenital disorder of glycosylation type 1c		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1c
79320		Congenital disorder of glycosylation type 1c		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1c
79320		Glucosyltransferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της γλυκοσυλ- τρανφεράσης 1
79321	ALG3-CDG		ALG3-CDG	
79321		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1d		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1d
79321		CDG syndrome type 1d		Σύνδρομο CDG τύπου 1d
79321		CDG1D		CDG1D
79321		CDG-1d		CDG-1d
79321		Congenital disorder of glycosylation type 1d		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1d
79321		Congenital disorder of glycosylation type 1d		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1d
79321		Mannosyltransferase 6 deficiency		Ανεπάρκεια της 6 μαννοσυλ- τρανφεράσης
79322	DPM1-CDG		DPM1-CDG	
79322		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1e		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1e
79322		CDG syndrome type 1e		Σύνδρομο CDG τύπου 1e
79322		CDG1E		CDG1E
79322		CDG-1e		CDG-1e
79322		Congenital disorder of glycosylation type 1e		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1e
79322		Congenital disorder of glycosylation type 1e		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1e
79322		Dol-P-mannosyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της δολιχο- φωσφατικής μαννοσυλ- τρανφεράση
79323	MPDU1-CDG		MPDU1-CDG	
79323		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1f		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1f
79323		CDG syndrome type 1f		Σύνδρομο CDG τύπου 1f
79323		CDG1F		CDG1F
79323		CDG-1f		CDG-1f
79323		Congenital disorder of glycosylation type 1f		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1f
79323		Congenital disorder of glycosylation type 1f		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1f
79324	ALG12-CDG		ALG12-CDG	
79324		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1g		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1g
79324		CDG syndrome type 1g		Σύνδρομο CDG τύπου 1g
79324		CDG1G		CDG1G
79324		CDG-1g		CDG-1g
79324		Congenital disorder of glycosylation type 1g		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1g
79324		Congenital disorder of glycosylation type 1g		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1g
79324		Mannosyltransferase 8 deficiency		Ανεπάρκεια της μαννοσυλ- τρανφεράσης 8
79325	ALG8-CDG		ALG8-CDG	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79325		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1h		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1h
79325		CDG syndrome type 1h		Σύνδρομο CDG τύπου 1h
79325		CDG1H		CDG1h
79325		CDG-1h		CDG-1h
79325		Congenital disorder of glycosylation type 1h		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1h
79325		Congenital disorder of glycosylation type 1h		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1h
79325		Glucosyltransferase 2 deficiency		Ανεπάρκεια της γλυκοζυλ-τρανφεράσης 2
79326	ALG2-CDG		ALG2-CDG	
79326		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1i		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1i
79326		CDG syndrome type 1i		Σύνδρομο CDG τύπου 1i
79326		CDG1i		CDG1i
79326		CDG-1i		CDG-1i
79326		Congenital disorder of glycosylation type 1i		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1i
79326		Congenital disorder of glycosylation type 1i		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1i
79326		Mannosyltransferase 2 deficiency		Ανεπάρκεια της μαννοσυλ-τρανσφεράσης
79327	ALG1-CDG		ALG1-CDG	
79327		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1k		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1k
79327		CDG syndrome type 1k		Σύνδρομο CDG τύπου 1k
79327		CDG1K		CDG1K
79327		CDG-1k		CDG-1k
79327		Congenital disorder of glycosylation type 1k		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1k
79327		Congenital disorder of glycosylation type 1k		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1k
79327		Mannosyltransferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της 1-μαννοσυλ-τρανσφεράσης
79328	ALG9-CDG		ALG9-CDG	
79328		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1L		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1L
79328		CDG syndrome type 1L		Σύνδρομο CDG τύπου 1L
79328		CDG1L		CDG1L
79328		CDG-1L		CDG-1L
79328		Congenital disorder of glycosylation type 1L		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1L
79328		Mannosyltransferase 7-9 deficiency		Ανεπάρκεια της 7-9 μαννοσυλ-τρανσφεράσης
79329	MGAT2-CDG		MGAT2-CDG	
79329		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1a		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου 1a
79329		CDG syndrome type 1a		Σύνδρομο CDG τύπου 1a
79329		CDG2A		CDG2A
79329		CDG-1a		CDG-1a
79329		Congenital disorder of glycosylation type 2a		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2a
79329		Congenital disorder of glycosylation type 1a		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1a



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79329		N-acetylglucosaminyltransferase 2 deficiency		Ανεπάρκεια της Ν-ακετυλο-γλυκοσαμινυλ-τρανσφεράσης
79330	MOGS-CDG		MOGS-CDG	
79330		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIb		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IIb
79330		CDG syndrome type IIb		Σύνδρομο CDG τύπου IIb
79330		CDG2B		CDG2B
79330		CDG-IIb		CDG-IIb
79330		Congenital disorder of glycosylation type 2b		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2b
79330		Congenital disorder of glycosylation type IIb		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIb
79330		Glucosidase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της 1-γλυκοσιδάσης
79332	B4GALT1-CDG		B4GALT1-CDG	
79332		Beta-1,4-galactosyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της β-1,4 γαλακτοζυλ-τρανφεράσης
79332		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIc		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IIc
79332		CDG syndrome type IIc		Σύνδρομο CDG τύπου IIc
79332		CDG2D		CDG2D
79332		CDG-IIc		CDG-IIc
79332		Congenital disorder of glycosylation type 2d		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2d
79332		Congenital disorder of glycosylation type IIc		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIc
79333	COG7-CDG		COG7-CDG	
79333		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIe		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου IIe
79333		CDG syndrome type IIe		Σύνδρομο CDG τύπου IIe
79333		CDG2E		CDG2E
79333		CDG-IIe		CDG-IIe
79333		Congenital disorder of glycosylation type 2e		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2e
79333		Congenital disorder of glycosylation type IIe		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIe
79344	OBSOLETE: Chondrodysplasia punctata, Sheffield type		Στικτή χονδροδυσπλασία, τύπου Sheffield	
79345	Brachytelephalangic chondrodysplasia punctata		Στικτή χονδροδυσπλασία βραχυτελεφαλλαγγική	
79346	Chondrodysplasia punctata, tibial-metacarpal type		Στικτή χονδροδυσπλασία, κνημιαίου-μετακάρπιου τύπου	
79347	Chondrodysplasia punctata, Toriello type		Στικτή χονδροδυσπλασία, τύπου Toriello	
79347		Toriello-Higgins-Miller syndrome		Σύνδρομο Toriello-Higgins-Miller
79350	3-phosphoserine phosphatase deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια της φωσφατάσης της 3-φωσφοσερίνης, βρεφικός/νεανικός τύπος	
79350		PSPH deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια PSPH, βρεφική/νεανική μορφή
79351	3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-φωσφογλυκερικού, βρεφικός/νεανικός τύπος	
79351		PHGDH deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια PHGDH, βρεφική/νεανική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79353	Epidermal disease		Επιδερμικό νόσημα	
79354	Ichthyosis		Ιχθύαση	
79355	Erythrokeratoderma		Ερυθροκερατοδερμία	
79356	Acrokeratoderma		Ακροκερατοδερμία	
79357	Hereditary palmoplantar keratoderma		Κληρονομική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
79357		Hereditary keratosis palmoplantaris		Κληρονομική παλαμοπελματιαίας κεράτωση
79357		Hereditary palmoplantar hyperkeratosis		Κληρονομική παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
79357		Hereditary PPK		Κληρονομική PPK
79358	Porokeratosis		Ποροκεράτωση	
79359	Other epidermal disorder		Άλλη επιδερμική διαταραχή	
79360	Other genetic epidermal disease		Άλλο γενετικό επιδερμικό νόσημα	
79361	Inherited epidermolysis bullosa		Κληρονομική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
79361		Epidermolysis bullosa hereditaria		Πομφολυγώδης επιδερμόλυση, κληρονομική
79361		Hereditary epidermolysis bullosa		Κληρονομούμενη πομφολυγώδης επιδερμόλυση
79362	Epidermal appendage anomaly		Ανωμαλία των επιδερμικών εξαρτημάτων	
79363	Hair anomaly		Ανωμαλία των τριχών	
79364	Alopecia		Αλωπεκία	
79365	Rare disorder with hypertrichosis		Σπάνια διαταραχή με υπερτρίχωση	
79366	Isolated hair shaft abnormality		Μεμονωμένη ανωμαλία του στελέχους της τρίχας	
79367	Syndromic hair shaft abnormality		Συνδρομική ανωμαλία του στελέχους της τρίχας	
79368	Nail anomaly		Ανωμαλία των ονύχων	
79369	Isolated nail anomaly		Μεμονωμένη ανωμαλία των ονύχων	
79370	Syndromic nail anomaly		Συνδρομική ανωμαλία των ονύχων	
79372	Sebaceous gland anomaly		Ανωμαλία των σμηγματογόνων αδένων	
79373	Ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας	
79373		Ectodermal dysplasia		Εξωδερμική δυσπλασία
79374	Pigmentation anomaly of the skin		Ανωμαλία της μελάγχρωσης του δέρματος	
79375	Hyperpigmentation of the skin		Υπερμελάγχρωση του δέρματος	
79376	Hypopigmentation of the skin		Υπομελάγχρωση του δέρματος	
79377	Dermis disorder		Διαταραχή του χορίου	
79378	Dermis elastic tissue disorder		Διαταραχή του ελαστικού ιστού του χορίου	
79379	Skin vascular disease		Αγγειακό νόσημα του δέρματος	
79380	Mixed dermis disorder		Μικτή διαταραχή του χορίου	
79381	Other dermis disorder		Άλλη διαταραχή του χορίου	
79382	Subcutaneous tissue disease		Νόσημα του υποδόριου ιστού	
79383	OBSOLETE: Lymphedema		Λεμφοίδημα	
79384	Rare urticaria		Σπάνια κνίδωση	
79385	Unclassified genetic skin disorder		Αταξινόμητη γενετική διαταραχή του δέρματος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79386	Rare skin tumor or hamartoma		Σπάνιος όγκος του δέρματος ή αμάρτωμα	
79387	Metabolic disease with skin involvement		Μεταβολικό νόσημα με συμμετοχή του δέρματος	
79388	Mucopolysaccharidosis with skin involvement		Βλεννοπολυσακχαρίδωση με συμμετοχή του δέρματος	
79388		MPS with skin involvement		MPS με δερματική συμμετοχή
79389	Premature aging		Πρόωρη γήρανση	
79390	Rare photodermatitis		Σπάνια φωτοδερματοπάθεια	
79390		Rare skin photosensitivity		Σπάνια φωτοευαισθησία του δέρματος
79391	Immune deficiency with skin involvement		Ανοσοανεπάρκεια με συμμετοχή του δέρματος	
79394	Congenital ichthyosiform erythroderma		Συγγενής μη πομφωλυγώδης ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα	
79394		CIE		CIE
79394		Erythrodermic ichthyosis		Ερυθροδερμική ιχθύαση
79394		Non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma		Μη πομφωλυγώδης συγγενές ιχθυοσώμορφο ερυθρόδερμα
79395	Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis		Ακρωτηριασμένο κληρονομούμενο κερατόδερμα με ιχθύαση	
79395		Camisa disease		Νόσος Camisa
79395		Keratoderma-ichthyosiform dermatosis-elevated beta-glucuronidase syndrome		Σύνδρομο κερατοδέρματος-ιχθυοσώμορφη δερματοπάθεια
79395		Loricrin keratoderma		Κερατόδερμα Loricrin
79395		Vohwinkel syndrome with ichthyosis		Σύνδρομο Vohwinkel με ιχθύαση
79396	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, severe form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	
79396		Autosomal dominant generalized EBS, severe form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη EBS σοβαρή μορφή
79396		Epidermolysis bullosa simplex herpetiformis		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ερπητόμορφος
79396		Epidermolysis bullosa simplex, Dowling-Meara type		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Dowling-Meara
79397	Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση με ποικιλόχρωμη χρώση	
79397		EBS with mottled pigmentation		EBS με ποικιλόχρωμη χρώση
79397		EBS-MP		EBS-MP
79399	Autosomal dominant generalized epidermolysis bullosa simplex, intermediate form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, ενδιάμεσης μορφής	
79399		Autosomal dominant generalized EBS, intermediate form		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη EBS, ενδιάμεσης μορφής
79399		Epidermolysis bullosa simplex, K6bner type		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου K6bner



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79399		Epidermolysis bullosa simplex, Koebner type		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίδα, τύπου Köbner
79400	Localized epidermolysis bullosa simplex		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίδα εντοπισμένη	
79400		EBS-loc		EBS-loc
79400		Epidermolysis bullosa simplex of palms and soles		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίδα πελμάτων και παλάμης
79400		Epidermolysis bullosa simplex, Weber-Cockayne type		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίδα τύπου Weber-Cockayne
79400		Localized EBS		EBS εντοπισμένη
79401	PLEC-related intermediate epidermolysis bullosa simplex without extracutaneous involvement		Απλή πομφωλυγώδης επιδερμίδα σχετική με ενδιάμεση PLEC, με εξωδερματική συμμετοχή	
79401		PLEC-related intermediate EBS without extracutaneous involvement		EBS σχετική με ενδιάμεση PLEC, με εξωδερματική συμμετοχή
79402	Intermediate generalized junctional epidermolysis bullosa		Ενδιάμεση γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίδα	
79402		Generalized atrophic benign epidermolysis bullosa		Γενικευμένη ατροφική καλοήγησ πομφωλυγώδης επιδερμίδα
79402		Generalized junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz type		Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίδα τύπου μη-Herlitz
79402		Intermediate generalized JEB		Ενδιάμεση γενικευμένη JEB
79402		Junctional epidermolysis bullosa generalisata mitis		Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίδα ευγενής μορφή
79402		Junctional epidermolysis bullosa, Disentis type		Γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίδα τύπου Disentis
79403	Junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia		Πομφωλυγώδης επιδερμίδα διασταυρούμενη με πυλωρική ατρησία	
79403		Carmi syndrome		Σύνδρομο Carmi
79403		JEB with pyloric atresia		JEB με πυλωρική ατρησία
79403		JEB-PA		JEB-PA
79404	Severe generalized junctional epidermolysis bullosa		Σοβαρή γενικευμένη διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίδα	
79404		Epidermolysis bullosa letalis		Πομφωλυγώδης επιδερμίδα θνησογόνος
79404		JEB-H		JEB-H



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79404		Junctional epidermolysis bullosa generalisata gravis		Διασταυρούμενη γενικευμένη πομφωλυγώδης επιδερμίωση σοβαράς μορφής
79404		Junctional epidermolysis bullosa, Herlitz type		Διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Herlitz
79404		Junctional epidermolysis bullosa, Herlitz-Pearson type		Διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση τύπου Herlitz-Pearson
79404		Severe generalized JEB		Σοβαρή γενικευμένη JEB
79405	Junctional epidermolysis bullosa inversa		Αντίστροφα διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79405		JEB inversa		JEB αντίστροφη
79405		JEB-I		JEB-i
79406	Late-onset junctional epidermolysis bullosa		Όψιμης έναρξης διασταυρούμενη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79406		Epidermolysis bullosa progressiva		Προοδευτική πομφωλυγώδης επιδερμίωση
79406		JEB-lo		JEB-lo
79406		Late-onset JEB		Όψιμης έναρξης JEB
79407	Autosomal dominant dystrophic epidermolysis bullosa, Cockayne-Touraine type		Αυτοσωμική επικρατής δυστροφική πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπος Cockayne-Touraine	
79407		DDEB, Cockayne-Touraine type		DDEB, τύπου Cockayne-Touraine
79408	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, severe form		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή	
79408		Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa generalisata gravis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, σοβαρή μορφή
79408		Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa, Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση, τύπου Hallopeau-Siemens
79408		Generalized RDEB, severe form		Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79408		RDEB generalisata gravis		Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79408		RDEB, Hallopeau-Siemens type		RDEB, τύπου Hallopeau-Siemens
79408		Severe generalized RDEB		Γενικευμένη RDEB, σοβαρή μορφή
79409	Recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa		Υπολειπόμενη δυστροφική ανάστροφη πομφωλυγώδης επιδερμίωση	
79409		RDEB inversa		RDEB ανάστροφη
79409		RDEB-I		RDEB-I



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79410	Localized dystrophic epidermolysis bullosa, pretibial form		Εντοπισμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, προκνημιαία μορφή	
79410		DEB-Pt		DEB-Pt
79410		Localized DEB, pretibial form		Εντοπισμένη DEB, προκνημιαία μορφή
79411	Self-improving dystrophic epidermolysis bullosa		Αυτοβελτιώμενη δυστροφική πομφωλυγώδης επιδερμολύση	
79411		Self-improving DEB		Αυτοβελτιώμενη DEB
79411		Transient bullous dermolysis of the newborn		Παροδική πομφωλυγώδης επιδερμολύση των νεογνών
79414	Woolly hair nevus		Σπίλοι τριχωτού κεφαλής τύπου Woolly	
79414		Woolly hair nevus		Σπίλοι τριχωτού κεφαλής τύπου Woolly
79428	OBSOLETE: Familial segmental neurofibromatosis		Οικογενής τμηματική νευροϊνωμάτωση	
79429	OBSOLETE: Familial spinal neurofibromatosis		Οικογενής νωτιαία νευροϊνωμάτωση	
79430	Hermansky-Pudlak syndrome		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak	
79430		HPS		HPS
79431	Oculocutaneous albinism type 1A		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 1A	
79431		OCA1A		OCA1A
79431		Tyrosinase-negative oculocutaneous albinism		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός αρνητικός στην τυροσινάση
79432	Oculocutaneous albinism type 2		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 2	
79432		OCA2		OCA2
79433	Oculocutaneous albinism type 3		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 3	
79433		OCA3		OCA3
79433		Red oculocutaneous albinism		Ερυθρός οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79433		Rufous oculocutaneous albinism		Ρουφώδης οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79433		Xanthous oculocutaneous albinism		Ξανθός οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός
79434	Oculocutaneous albinism type 1B		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 1B	
79434		OCA1B		OCA1B
79434		Oculocutaneous albinism, Amish type		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός, τύπου Amish
79434		Platinum oculocutaneous albinism		Πλατινένιος οφθαλμοδερματικός αλφισμός
79434		Yellow oculocutaneous albinism		Κίτρινος οφθαλμοδερματικός αλφισμός
79435	Oculocutaneous albinism type 4		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 4	
79435		OCA4		OCA4
79443	Pseudohypoparathyroidism type 1A		Ψευδοποπαρathyρεοειδισμός τύπου 1A	
79443		AHO-PHP syndrome Ia		Σύνδρομο AHO-PHP Ia



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79443		Albright hereditary osteodystrophy-PHP syndrome Ia		Σύνδρομο κληρονομούμενης Albright-οστεοδυστροφίας-PPHP Ia
79444	Pseudohypoparathyroidism type 1C		Ψευδουποπαραθυρεοειδισμός τύπου 1C	
79445	Pseudopseudohypoparathyroidism		Ψευδο-ψευδουποπαραθυρεοειδισμός	
79445		AHO-PPHP syndrome		Σύνδρομο AHO-PPHP
79445		Albright hereditary osteodystrophy-PPHP syndrome		Σύνδρομο κληρονομούμενης Albright-οστεοδυστροφίας-PPHP
79446	Multiple pterygium syndrome, Aslan type		Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων, τύπος Aslan	
79447	X-linked lethal multiple pterygium syndrome		Φυλοσύνδετο θνησιγόνο σύνδρομο πολλαπλού πτερυγίου	
79450	Non-hereditary congenital primary lymphedema		Μη κληρονομικό συγγενές πρωτοπαθές λεμφόδημα	
79452	Milroy disease		Νόσος Milroy	
79452		Hereditary lymphedema type I		Κληρονομούμενο λεμφόδημα τύπου 1
79452		Nonne-Milroy lymphedema		Λεμφόδημα Nonne-Milroy
79455	Cutaneous mastocytoma		Δερματικό μαστοκύττωμα	
79455		Cutaneous local mastocytoma		Δερματικό τοπικό μαστοκύττωμα
79455		Multiple mastocytoma		Πολλαπλό μαστοκύττωμα
79455		Solitary mastocytoma		Μεμονομένο μαστοκύττωμα
79456	Diffuse cutaneous mastocytosis		Διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	
79456		DCM		DCM
79456		Diffuse cutaneous maculopapulous mastocytosis		Διάχυτη δερματική κηλιδοβλατιδώδης μαστοκυττάρωση
79457	Maculopapular cutaneous mastocytosis		Κηλιδοβλατιδώδες δερματική μαστοκυττάρωση	
79457		Urticaria pigmentosa		Μελανίζουσα κνίδωση
79458	Oley syndrome		Σύνδρομο Oley	
79458		Congenital hypotrichosis-milia syndrome		Συγγενές σύνδρομο υποτρίχωσης-κεγχρίων
79459	OBSOLETE: Follicular atrophoderma-basal cell carcinoma		Θυλακώδης ατροφοδερμία-βασικοκυτταρικό καρκίνωμα	
79466	Inflammatory linear verrucous epidermal nevus		Φλεγμονώδης γραμμοειδής μυρμηκιάδης επιδερμικός σπίλος	
79466		ILVEN		ILVEN
79467	Verrucous nevus		Μυρμηκιάδης σπίλος	
79468	Acanthokeratolytic verrucous nevus		Ακανθοκερατολυτικός μυρμηκιάδης σπίλος	
79473	Variegata porphyria		Ποικίλη πορφυρία	
79473		Porphyria variegata		Ποικίλη πορφυρία
79473		Protoporphyrinogen oxidase deficiency		Ανεπάρκεια της οξειδάσης του πρωτοπορφυρινογόνου
79474	Atypical Werner syndrome		Άτυπο σύνδρομο Werner	
79474		Atypical progeroid syndrome		Άτυπο σύνδρομο προγηρίας
79476	Griscelli syndrome type 1		Σύνδρομο Griscelli τύπου 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79476		Griscelli-Pruniéras syndrome type 1		Σύνδρομο Griscelli-Pruniéras τύπου 1
79476		Hypopigmentation-neurologic impairment syndrome		Σύνδρομο υπομελάγχρωσης-νευρολογικής βλάβης
79477	Griscelli syndrome type 2		Σύνδρομο Griscelli τύπου 2	
79477		Griscelli-Pruniéras syndrome type 2		Σύνδρομο Griscelli-Pruniéras τύπου 2
79477		Hypopigmentation-immunodeficiency with or without neurologic impairment syndrome		Σύνδρομο υπομελάγχρωσης-ανοσοανεπάρκειας με ή χωρίς νευρολογική βλάβη
79478	Griscelli syndrome type 3		Σύνδρομο Griscelli τύπου 3	
79478		Griscelli-Pruniéras syndrome type 3		Σύνδρομο Griscelli-Pruniéras τύπου 3
79479	Pemphigus vegetans		Βλαστική πέμφιγα	
79480	Pemphigus erythematous		Ερυθματώδης πέμφιγα	
79480		Seborrheic pemphigus		Σμηγματορροϊκή πέμφιγα
79480		Senear-Usher syndrome		Σύνδρομο Senear-Usher
79481	Pemphigus foliaceus		Φυλλώδης πέμφιγα	
79482	Cutis verticis gyrata-thyroid aplasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-απλασίας θυρεοειδούς-νοητικής υστέρησης	
79482		Akesson syndrome		Σύνδρομο Akesson
79483	Phakomatosis cesioflammea		Κυανοπυρρόχρους [cesioflammea] φακωμάτωση	
79483		Phakomatosis pigmentovascularis type 2		Μελαγχρωματικοαγγειακή φακωμάτωση τύπου 2
79484	Phakomatosis cesiomarmorata		Κυανομαρμαροειδής [cesiomarmorata] φακωμάτωση	
79484		Phakomatosis pigmentovascularis type 5		Μελαγχρωματικοαγγειακή φακωμάτωση τύπου 5
79485	Phakomatosis spilorosea		Σπιλοροδόχρους [spilorosea] φακωμάτωση	
79485		Phakomatosis pigmentovascularis type 3		Μελαγχρωματικοαγγειακή φακωμάτωση τύπου 3
79486	Cystic hygroma		Κυστικό ύγρωμα	
79489	Macrocystic lymphatic malformation		Μακροκυστική λεμφική δυσμορφία	
79489		Cavernous lymphangioma		Σπηλαιώδης λεμφαγγείωμα
79489		Cavernous lymphatic malformation		Σπηλαιώδης λεμφική δυσμορφία
79489		Macrocystic lymphangioma		Μακροκυστικό λεμφαγγείωμα
79490	Microcystic lymphatic malformation		Μικροκυστική λεμφική δυσμορφία	
79490		Capillary lymphangioma		Τριχοειδές λεμφαγγείωμα
79490		Capillary lymphatic malformation		Τριχοειδής λεμφική δυσμορφία
79490		Cutaneous lymphangioma circumscriptum		Δερματικό οριοθετημένο λεμφαγγείωμα
79490		Microcystic infiltrating lymphatic malformation		Μικροκυστική λεμφική διηθούμενη δυσμορφία
79490		Microcystic lymphangioma		Μικροκυστικό λεμφαγγείωμα
79490		Superficial lymphangioma		Επιφανειακό λεμφαγγείωμα
79490		Superficial lymphatic malformation		Επιφανειακή λεμφική δυσμορφία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79492	Pili gemini		Σύνθετες τρίχες	
79492		Pili multigemini		Σύνθετες τρίχες
79493	Brooke-Spiegler syndrome		Σύνδρομο Brooke-Spiegler	
79493		CYLD cutaneous syndrome		Σύνδρομο δερματικό CYLD
79495	X-linked congenital generalized hypertrichosis		Φυλοσύνδετη συγγενής γενικευμένη υπερτρίχωση	
79495		Congenital generalized hypertrichosis, Macias-Flores type		Συγγενής γενικευμένη υπερτρίχωση, τύπου Macias-Flores
79495		Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera syndrome		Σύνδρομο Macias Flores-Garcia Cruz-Rivera
79499	Autosomal dominant deafness-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας κώφωσης-ονυχοδυστροφίας	
79499		Autosomal dominant hearing loss-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας απώλειας ακοής-ονυχοδυστροφίας
79499		DDOD syndrome		Σύνδρομο DDOD
79500	DOORS syndrome		Σύνδρομο DOORS	
79500		Autosomal recessive deafness-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης κώφωσης-ονυχοδυστροφίας
79500		Autosomal recessive hearing loss-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής υπολειπόμενης απώλειας ακοής-ονυχοδυστροφίας
79500		Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500		Deafness-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης-επιληπτικών κρίσεων
79500		Deafness-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-όλυχοοστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500		DOOR syndrome		Σύνδρομο DOOR
79500		Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome		Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability syndrome
79500		Hearing loss-onychodystrophy-osteodystrophy-intellectual disability-seizures syndrome		Σύνδρομο βαρηκοΐας-ονυχοδυστροφίας-οστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79500		Hearing loss-onychoosteodystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-όλυχοοστεοδυστροφίας-νοητικής υστέρησης
79501	Punctate palmoplantar keratoderma type 1		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 1	
79501		Buschke-Fischer-Brauer syndrome		Σύνδρομο Buschke-Fischer-Brauer
79501		Keratoderma palmoplantaris papulosa, Buschke-Fischer-Brauer type		Βλατιδώδης παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου Buschke-Fischer-Brauer
79501		PPKP1		PPKP1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
79502	Punctate palmoplantar keratoderma type 2		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 2	
79502		Porokeratosis punctata palmaris et plantaris		Στικτή ποροκεράτωση παλαμών και πελμάτων
79502		PPKP2		PPKP2
79502		PPPP		PPPP
79502		Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 2		Στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 2
79503	Ichthyosis hystrix of Curth-Macklin		Ιχθύαση hystrix τύπου Curth-Macklin	
79503		Ichthyosis hystrix, Curth-Macklin type		Ιχθύαση hystrix τύπου Curth-Macklin
79504	Ichthyosis hystrix gravior		Βαρεία ιχθύαση ύστριξ	
79504		Ichthyosis, Lambert type		Ιχθύαση, τύπου Lambert
79506	OBSOLETE: Cholesterol-ester transfer protein deficiency		Ανεπάρκεια της πρωτεΐνης μεταφοράς των εστέρων χοληστερόλης	
79506		OBSOLETE: CEPT deficiency		Ανεπάρκεια CEPT
79506		OBSOLETE: Familial hyperalphalipoproteinemia type I		Οικογενής υπεραλφαλιποπρωτεϊναιμία τύπου I
79507	Hypotonia-failure to thrive-microcephaly syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-μειωμένης ανάπτυξης-μικροκεφαλίας	
79507		Leukotriene C4 synthase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης των λευκοτριενίων C4
79507		LTC4 synthase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης της LTC4
79643	Autosomal recessive hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιнизм λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα SUR1	
79643		Autosomal recessive hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπερινσουλιναϊκή υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα SUR1
79644	Autosomal recessive hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος υπερινσουλιнизм λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα Kir6.2	
79644		Autosomal recessive hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπερινσουλιναϊκή υπογλυκαμία λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα Kir6.2
79651	Mild hyperphenylalaninemia		Ήπια υπερφαιτυλαλανιναιμία	
79651		mHPA		mHPA
79651		Mild HPA		Ήπια HPA
79651		Non-PKU HPA		Non-PKU HPA
79665	Gardner syndrome		Σύνδρομο Gardner	
79669	Autoimmune bullous skin disease		Αυτοάνοσο πομφολυγώδες δερματικό νόσημα	
82004	Ehlers-Danlos syndrome with periventricular heterotopia		Σύνδρομο Ehlers-Danlos με περικοιλιακή ετεροτοπία	
82004		EDS with periventricular heterotopia		EDS με περικοιλιακή ετεροτοπία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
82004		Filamin A-related EDS with periventricular nodular heterotopia		EDS σχετιζόμενο με τη φιλαμίνη Α με περικοιλιακή οζιδιακή ετεροτοπία
83001	Urogenital tract malformation		Δυσπλασία της ουρογεννητικής οδού	
83311	Rocky Mountain spotted fever		Κηλιδώδης πυρετός των Βραχωδών Όρων	
83312	Rickettsialpox		Ρικettsιακή ανεμευλογιά	
83313	Boutonneuse fever		Κηλιδοβλατιδώδης πυρετός	
83313		Mediterranean spotted fever		Μεσογειακός κηλιδώδης πυρετός
83314	Epidemic typhus		Επιδημικός τύφος	
83315	Murine typhus		Ενδημικός τύφος	
83315		Endemic typhus		Ενδημικός τύφος
83315		Flea-borne typhus		Τύφος που μεταδίδεται από ψύλλους
83316	Pseudotypus of California		Ψευδοτύφος της Καλιφόρνιας	
83317	Scrub typhus		Εξανθηματικός τύφος (Πυρετός της λόχμης)	
83317		Tsutsugamushi disease		Νόσος Tsutsugamushi
83317		Tsutsugamushi fever		Πυρετός Tsutsugamushi
83330	Proximal spinal muscular atrophy type 1		Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία τύπου 1	
83330		Infantile spinal muscular atrophy		Βρεφική νωτιαία μυϊκή ατροφία
83330		Infantile-onset spinal muscular atrophy		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στη βρεφική ηλικία
83330		SMA type 1		SMA τύπου 1
83330		SMA type I		SMA τύπου I
83330		SMA1		SMA1
83330		SMA-I		SMA-I
83330		Werdnig-Hoffmann disease		Νόσος Werdnig-Hoffmann
83418	Proximal spinal muscular atrophy type 2		Νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2	
83418		Intermediate spinal muscular atrophy		Ενδιάμεση νωτιαία μυϊκή ατροφία
83418		SMA type 2		SMA τύπου 2
83418		SMA type II		SMA τύπου II
83418		SMA2		SMA2
83418		SMA-II		SMA-II
83419	Proximal spinal muscular atrophy type 3		Νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	
83419		Juvenile spinal muscular atrophy		Νεανική νωτιαία μυϊκή ατροφία
83419		Kugelberg-Welander disease		Νόσος Kugelberg-Welander
83419		SMA type 3		SMA τύπου 3
83419		SMA type III		SMA τύπου III
83419		SMA3		SMA3
83419		SMA-III		SMA-III
83420	Proximal spinal muscular atrophy type 4		Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία τύπου 4	
83420		SMA type 4		SMA τύπου 4
83420		SMA type IV		SMA τύπου IV
83420		SMA4		SMA4
83420		SMA-IV		SMA-IV
83420		Spinal muscular atrophy, adult form		Νωτιαία μυϊκή ατροφία, μορφή ενηλίκων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
83449	NON RARE IN EUROPE: Inappropriate antidiuretic hormone secretion syndrome		Σύνδρομο απρόσφορης έκκρισης αντιδιουρητικής ορμόνης	
83449		NON RARE IN EUROPE: SIADH		SIADH
83450	Regional odontodysplasia		Τοπική οδοντοδυσπλασία	
83450		Ghost teeth		Δόντια φαντάσματα
83451	Florid cemento-osseous dysplasia		Ισχυρή ινώδης οστική δυσπλασία	
83451		Florid osseous dysplasia		Ισχυρή οστική δυσπλασία
83451		Focal cemento-osseous dysplasia		Τοπική ινώδης οστική δυσπλασία
83452	Complex regional pain syndrome		Σύνδρομο συμπλεγμένου τοπικού άλγους	
83453	Vulvovaginal gingival syndrome		Σύνδρομο αιδοιοκολπικής	
83454	Glomuvenous malformation		Glomovenous δυσπλασίες	
83454		Glomangiomas		Γλωμαγγειώματα
83454		Hereditary multiple glomangiomas		Κληρονομούμενα πολλαπλά γλωμαγγειώματα
83454		Multiple glomus tumors		Πολλαπλά γλωμαγγειώματα
83454		Venous malformations with glomus cells		Φλεβικές δυσμορφίες με glomus cells
83454		VMGLOM		VMGLOM
83461	Congenital primary aphakia		Συγγενής πρωτοπαθή αφακία	
83463	Microtia		Μικρωτία	
83465	Narcolepsy type 2		Ναρκοληψία τύπου 2	
83465		Narcolepsy without cataplexy		Ναρκοληψία χωρίς καταπληξία
83467	Morvan syndrome		Σύνδρομο Morvan	
83467		Limbic encephalitis-neuromyotonia-hyperhidrosis-polyneuropathy syndrome		Σύνδρομο λιμβικής εγκεφαλίτιδας-νευρομυτονίας-υπεριδρωσίας-πολυνευροπάθειας
83467		Morvan fibrillary chorea		Ινιδιακή χορεία κατά Morvan
83468	Solitary bone cyst		Μονήρης οστική κύστη	
83468		Unicameral bone cyst		Μονόχωρη οστική κύστη
83469	Desmoplastic small round cell tumor		Δεσμοπλαστικός μικροστρογγυλοκυτταρικός όγκος	
83469		DSRCT		DSRCT
83471	T-cell immunodeficiency with thymic aplasia		Θυμική απλασία	
83471		Isolated aplasia/hypoplasia of the thymus		Μεμονωμένη απλασία/υποπλασία του θύμου αδένος
83471		Isolated congenital athymia		Μεμονωμένη συγγενής αθυμία
83471		Isolated congenital thymic aplasia/hypoplasia		Μεμονωμένη συγγενής απλασία/υποπλασία του θύμου αδένος
83471		Isolated thymic defect due to thymic aplasia/hypoplasia		Μεμονωμένη θυμική διαταραχή λόγω θυμικής απλασίας/υποπλασίας
83471		Nezelof syndrome		Σύνδρομο Nezelof
83472	CAMOS syndrome		Σύνδρομο CAMOS	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
83472		Cerebellar ataxia-intellectual disability-optic atrophy-skin abnormalities syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-νοητικής αναπηρίας-οπτικής ατροφίας-ανωμαλιών δέρματος
83472		SCARS		SCARS
83473	Megalencephaly-polymicrogyria-postaxial polydactyly-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-πολυμικροgyρίας-μεταξονικής πολυδακτυλίας-υδροκέφαλου	
83473		MPPH syndrome		Σύνδρομο MPPH
83476	West-Nile encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιο Δυτικού Νείλου	
83476		West-Nile fever		Πυρετός Δυτικού Νείλου
83482	Mycoplasma encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από μυκόπλασμα	
83483	La Crosse encephalitis		Εγκεφαλίτιδα La Crosse	
83483		Californian encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Καλιφόρνιας
83484	St. Louis encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Saint Louis	
83484		Saint Louis encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Saint Louis
83593	Western equine encephalitis		Δυτική ίππια εγκεφαλίτιδα	
83593		Western equine encephalomyelitis		Δυτική ίππια εγκεφαλίτιδα
83594	Eastern equine encephalitis		Ανατολική ιππία εγκεφαλίτιδα	
83594		Eastern equine encephalomyelitis		Ανατολική ιππία εγκεφαλομυελίτιδα
83595	Colorado tick fever		Κροτωνογενής πυρετός του Colorado	
83595		American mountain fever		Πυρετός αμερικάνικων ορέων
83595		Colorado tick encephalitis		Κροτωνογενής εγκεφαλίτιδα του Colorado
83595		Colorado tick-borne disease		Κροτωνογενής μεταδιδόμενη νόσος του Colorado
83595		Mountain fever		Πυρετός ορέων
83595		Mountain tick fever		Κροτωνογενής πυρετός ορέων
83597	Acute disseminated encephalomyelitis		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα	
83597		Acute demyelinating encephalomyelitis		Οξεία απομυελινωτική εγκεφαλομυελίτιδα
83597		Acute disseminated encephalitis		Οξεία διάχυτη εγκεφαλίτιδα
83597		ADEM		ADEM
83600	Encephalitis lethargica		Ληθαργική εγκεφαλίτιδα	
83600		Von Economo encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Von Economo
83601	Steroid-responsive encephalopathy associated with autoimmune thyroiditis		Εγκεφαλοπάθεια που ανταποκρίνεται στα στεροειδή σχετική με αυτοάνοση θυρεοειδίτιδα	
83601		Hashimoto encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Hashimoto
83601		SREAT		SREAT
83616	Rubella panencephalitis		Πανεγκεφαλίτιδα της ερυθράς	
83617	Agammaglobulinemia-microcephaly-craniosynostosis-severe dermatitis syndrome		Σύνδρομο αγαμμασφαιριναιμίας-μικροκεφαλίας-κρανιοσυνώστεωσης-σοβαρής δερματοπάθειας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
83618	Severe dilated cardiomyopathy due to lamin A/C mutation		Βαρεία διατακτική μυοκαρδιοπάθεια λόγω μετάλλαξης της λαμίνης A/C	
83618		Severe dilated cardiomyopathy with or without myopathy		Βαρεία διατακτική μυοκαρδιοπάθεια με ή χωρίς μυοπάθεια
83619	Macrostomia-preauricular tags-external ophthalmoplegia syndrome		Σύνδρομο μακροστομίας-προωτικών ενωτίων-εξωτερική οφθαλμοπληγία	
83620	Enteric anendocrinosis		Εντερική ανενδοκρίνωση	
83620		Congenital malabsorptive diarrhea due to paucity of enteroendocrine cells		Συγγενής διάρροια δυσασπορρόφησης λόγω παύσης λειτουργίας των εντεροενδοκρινικών κυττάρων
83628	LUMBAR syndrome		Σύνδρομο LUMBAR	
83628		Lower body hemangioma-urogenital anomalies-myelopathy-bony deformities-anorectal and arterial malformations-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο αιμαγγειώματος κάτω πλευράς σώματος-μυελοπάθειας-οστικών παραμορφώσεων-αρτηριακών και ορθοπρωκτικών δυσμορφιών-νεφρικών ανωμαλιών
83628		PELVIS syndrome		Σύνδρομο PELVIS
83628		Perineal hemangioma-external genitalia malformations-lipomyelomeningocele-vesicorenal abnormalities-imperforate anus-skin tag syndrome		Σύνδρομο περιπρωκτικών αιμαγγειωμάτων-δυσμορφιών εξωτερικών γεννητικών οργάνων-λιπομυελομηνιγγοκήλης-ανωμαλιών νεφρών και ουροδόχου κύστης-αδιάτρητου πρωκτού-θηλωμάτων
83628		SACRAL syndrome		Σύνδρομο SACRAL
83629	Leukoencephalopathy-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακής δυσπλασίας	
83629		H-SMD		H-SMD
83629		Hypomyelination-spondyloepimetaphyseal dysplasia syndrome		Σύνδρομο υπομυελίνωσης-σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας
83629		Leukoencephalopathy-metaphyseal chondrodysplasia syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-μεταφυσιακής χονδροδυσπλασίας
83629		Leukoencephalopathy-SEMD syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-SEMD
83639	Hypercoagulability syndrome due to glycosylphosphatidylinositol deficiency		Σύνδρομο υπερπηκτικότητας λόγω ανεπάρκειας της γλυκοζυλ-φωσφατιδυλινωσινολύσης	
83639		Congenital disorder of glycosylation due to PIGM deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας της PIGM
83639		PIGM-CDG		PIGM-CDG



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
83642	Microcytic anemia with liver iron overload		Μικροκυτταρική αναιμία με αιμοσιδήρωση στο ήπαρ	
83648	OBSOLETE: X-linked recessive intellectual disability-macrocephaly-ciliary dysfunction syndrome		Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο σύνδρομο νοητικής υστέρησης-μακροκεφαλίας-δυσλειτουργίας κροσσών	
84064	Syndromic diarrhea		Σύνδρομική διάρροια	
84064		Phenotypic diarrhea		Φαινοτυπική διάρροια
84064		SD/THE		SD/THE
84064		Syndromic diarrhea/Tricho-hepato-enteric syndrome		Σύνδρομική διάρροια/Τριχοηπατοεντερικό σύνδρομο
84064		Trichohepatoenteric syndrome		Τριχοηπατοεντερική διάρροια
84064		Tricho-hepato-enteric syndrome		Τριχοηπατοεντερικό σύνδρομο
84065	Idiopathic malabsorption due to bile acid synthesis defects		Ιδιοπαθής δυσασπορρόφηση λόγω ατελούς σύνθεσης των χολικών οξέων	
84065		Idiopathic bile acid malabsorption		Ιδιοπαθής δυσασπορρόφηση χολικών οξέων
84081	Senior-Boichis syndrome		Σύνδρομο Senior-Boichis	
84081		Boichis disease		Νόσος Boichis
84081		Nephronophthisis-hepatic fibrosis syndrome		Σύνδρομο νεφρονόφθισης-Ηπατικής ίνωσης
84085	Hinman syndrome		Σύνδρομο Hinman	
84085		HAS		HAS
84085		Hinman-Allen syndrome		Σύνδρομο Hinman-Allen
84085		HS		HS
84085		Non-neurogenic neurogenic bladder		Μη νευρογενής νευρογενής ουροδόχος κύστη
84085		Occult neuropathic bladder		Κρυφή νευροπαθής ουροδόχος κύστη
84087	Collagen type III glomerulopathy		Σπειραματοπάθεια κολλαγόνου τύπου 3	
84087		Collagenofibrotic glomerulopathy		Σπειραματοπάθεια κολλαγόνου τύπου 3
84090	Fibronectin glomerulopathy		Σπειραματοπάθεια ινωδονεκτίνης	
84090		GFND		GFND
84090		Glomerulopathy with fibronectin deposits		Σπειραματοπάθεια με εναποθέσεις ινωδονεκτίνης
84093	Hereditary thermosensitive neuropathy		Κληρονομούμενη θερμοευαίσθητη νευροπάθεια	
84096	OBSOLETE: Unknown leukodystrophy		Άγνωστη λευκοδυστροφία	
84132	Desmin-related myopathy with Mallory body-like inclusions		Μυοπάθεια που σχετίζεται με την δεσμίνη με προσθήκες αντιστοιχών των σωμάτων του Mallory	
84132		Early-onset desmin-related myopathy		Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με τη δεσμίνη
84142	Isaacs syndrome		Σύνδρομο Isaac	
84142		Continuous muscle fiber activity syndrome		Σύνδρομο συνεχούς δραστηριότητας μυϊκής ίνας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
84142		Isaacs-Mertens syndrome		Σύνδρομο Isaac-Mertens
84142		Quantal squander syndrome		Σύνδρομο ποσοτικής σπατάλης
84271	Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome		Σποραδικό ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	
84271		Sporadic idiopathic nephrosis		Σποραδική ιδιοπαθής νέφρωση
85102	Perineurioma		Περινευρίωμα	
85110	Familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies		Οικογενής εγκεφαλοπάθεια με ενσωματωμένα σωματίδια νευροσερίνης	
85110		FENIB		FENIB
85112	Palmoplantar keratoderma-XX sex reversal-predisposition to squamous cell carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-ανάστροφου φαινότυπου XX-προδιάθεσης-καρκίνωμα φολιδωτών κυττάρων	
85112		Palmoplantar hyperkeratosis-XX sex reversal-predisposition to squamous cell carcinoma syndrome		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ανάστροφου φαινότυπου XX-προδιάθεσης-καρκίνωμα φολιδωτών κυττάρων
85128	Bothnia retinal dystrophy		Δυστροφίες αμφιβληστροειδούς Bothnia	
85128		Västerbotten dystrophy		Δυστροφία του Västerbotten
85136	Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly		Κυστική λευκοεγκεφαλοπάθεια χωρίς μεγαλεγκεφαλία	
85136		CLWM		CLWM
85138	Addison disease		Νόσος του Addison	
85138		Autoimmune Addison disease		Αυτοάνοση νόσος του Addison
85138		Autoimmune adrenalitis		Αυτοάνοση επινεφρίτιδα
85138		Classic Addison disease		Κλασική νόσος του Addison
85138		Primary Addison disease		Πρωτοπαθής νόσος του Addison
85142	NON RARE IN EUROPE: Aldosterone-producing adenoma		Αδένωμα που παράγει αλδοστερόνη	
85142		NON RARE IN EUROPE: Aldosterone-secreting adenoma		Αδένωμα που εκκρίνει αλδοστερόνη
85142		NON RARE IN EUROPE: Aldosteronoma		Αλδοστερονώμα
85142		NON RARE IN EUROPE: Conn adenoma		Αδένωμα Conn
85142		NON RARE IN EUROPE: Primary aldosteronism due to Conn adenoma		Πρωτοπαθής αλδοστερονισμός λόγω αδενώματος Conn
85146	Neurogenic scapulooperoneal syndrome, Kaeser type		Νευρογενές σύνδρομο ωμοπλάτης-περόνης, τύπου Kaeser	
85146		Kaeser syndrome		Σύνδρομο Kaeser
85146		Stark-Kaeser syndrome		Σύνδρομο Stark-Kaeser
85162	Facial onset sensory and motor neuronopathy		Αισθητική και κινητική νευροπάθεια με έναρξη από το πρόσωπο	
85162		FOSMN syndrome		Σύνδρομο FOSMN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85163	Hypomyelination-congenital cataract syndrome		Σύνδρομο υπομυελίνωσης-συγγενή καταρράκτη	
85164	Camptodactyly-tall stature-scoliosis-hearing loss syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-αώλειας ακοής	
85164		Camptodactyly-tall stature-scoliosis-deafness syndrome		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας-υψηλού αναστήματος-σκολίωσης-κώφωσης
85164		CATSHL syndrome		Σύνδρομο CATSHL
85165	Severe achondroplasia-developmental delay-acanthosis nigricans syndrome		Σύνδρομο σοβαρής αχονδροπλασίας αναπτυξιακής καθυστέρησης-μελανίζουσας ακάνθωσης	
85165		SADDAN		SADDAN
85166	Platyspondylic dysplasia, Torrance type		Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance	
85166		Platyspondylic dysplasia, Torrance-Luton type		Πλατυσπονδυλική δυσπλασία τύπος Torrance-Luton
85166		Platyspondylic lethal skeletal dysplasia, Torrance type		Πλατυσπονδυλική θανατηφόρος δυσπλασία τύπος Torrance
85166		PLSD-T		PLSD-T
85167	Spondylometaphyseal dysplasia-cone-rod dystrophy syndrome		Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακή δυσπλασία-δυστροφία ραβδίων και κωνίων	
85167		SMD-CRD		SMD-CRD
85168	Craniofacial conodysplasia		Κρανιοπροσωπική κωνοδυσπλασία	
85169	Familial digital arthropathy-brachydactyly		Οικογενής δακτυλική αρθροπάθεια-βραχυδακτυλία	
85170	Mesomelic dysplasia, Savarirayan type		Μεσομελική δυσπλασία τύπος Savarirayan	
85170		Mesomelic dysplasia with absent fibulas and triangular tibias		Μεσομελική δυσπλασία με απουσία περόνης και τριγωνικού κνήμης
85170		Triangular tibia-fibular aplasia syndrome		Σύνδρομο απλασίας τριγώνου κνήμης περόνης
85172	Microcephalic osteodysplastic dysplasia, Saul-Wilson type		Μικροκεφαλική οστεοδυσπλαστική δυσπλασία τύπου Saul-Wilson	
85173	IMAGe syndrome		Σύνδρομο IMAGe	
85173		Intrauterine growth retardation-metaphyseal dysplasia-adrenal hypoplasia congenita-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο ενδομητριάκης καθυστέρησης ανάπτυξης-μεταφυσιακής δυσπλασίας-συγγενούς υποπλασίας επινεφριδίων-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων
85174	Pseudodiastrophic dysplasia		Ψευδοδιαστροφική δυσπλασία	
85175	Astley-Kendall dysplasia		Δυσπλασία Astley-Kendall	
85179	Infantile osteopetrosis with neuroaxonal dysplasia		Βρεφική οστεοπέτρωση με νευροαξονική δυσπλασία	
85182	Diaphyseal medullary stenosis-bone malignancy syndrome		Σύνδρομο διαφυσιακής μυελικής στένωσης-κακοήθειας οστών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85182		Bone dysplasia-medullary fibrosarcoma syndrome		Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας-μυελικού ινοσαρκώματος
85182		Diaphyseal medullary stenosis-malignant fibrous histiocytoma syndrome		Σύνδρομο διαφυσικής μυελικής στένωσης-κακοήθους ιστιοκυττώματος
85182		Hardcastle syndrome		Σύνδρομο Hardcastle
85184	Craniometadiaphyseal dysplasia, wormian bone type		Κρανιομεταδιαφυσική δυσπλασία, τύπου βορμιανά οστά	
85186	Endosteal sclerosis-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο ενδοστικής σκλήρυνσης-υποπλασίας παρεγκεφαλίδας	
85188	Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type		Μεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Braun-Tinschert	
85191	Singleton-Merten dysplasia		Δυσπλασία Singleton-Merten	
85191		Singleton-Merten syndrome		Σύνδρομο Singleton-Merten
85192	Calvarial doughnut lesions-bone fragility syndrome		Σύνδρομο δακτύλιων κακώσεων θόλου κρανίου-εύθραστων οστών	
85192		Familial doughnut lesions of skull		Οικογενείς δακτύλιες κακώσεις του κρανίου
85193	Idiopathic juvenile osteoporosis		Ιδιοπαθής νεανική οστεοπόρωση	
85193		IJO		INO
85193		Juvenile osteoporosis		Ιδιοπαθής νεανική οστεοπόρωση
85194	Spondylo-ocular syndrome		Σπονδυλο-οφθαλμικό σύνδρομο	
85195	Familial expansile osteolysis		Οικογενής διασταλτική οστεόλυση	
85195		Hereditary expansile polyostotic osteolytic dysplasia		Κληρονομική διασταλτική πολυστωτική οστεολυτική δυσπλασία
85195		McCabe disease		Νόσος McCabe
85196	Nodulosis-arthropathy-osteolysis syndrome		Σύνδρομο οζιδίωσης-αρθροπάθειας-οστεόλυσης	
85196		NAO syndrome		Σύνδρομο NAO
85197	Genochondromatosis type 1		Γένοχονδρωμάτωση τύπου 1	
85198	Dysspondyloenchondromatosis		Δυσσπονδυλοεχονδρωμάτωση	
85199	Craniosynostosis-anal anomalies-porokeratosis syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστεώσης-ορθοπρωκτικών ανωμαλιών-ποροκεράτωσης	
85199		CAP syndrome		Σύνδρομο CAP
85199		CDAGS syndrome		Σύνδρομο CDAGS
85200	Ischio-vertebral syndrome		Ισχιο-σπονδυλικό σύνδρομο	
85200		Ischiopinal dysostosis		Ισχιο-νωτιαία δυσόσωση
85200		Ischiovertebral dysplasia		Ισχιο-σπονδυλική δυσπλασία
85201	Genitopatellar syndrome		Σύνδρομο επιγονατίδας-γεννητικών οργάνων	
85201		Absent patellae-scrotal hypoplasia-renal anomalies-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο έλλειψης επιγονατίδας-οσχικής υποπλασίας-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής υστέρησης
85202	Keutel syndrome		Σύνδρομο Keutel	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85202		Pulmonic stenosis-brachytelephalangism-calcification of cartilages syndrome		Σύνδρομο πνευμονικών στενώσεων(πνευμονικής βαλβίδας)-βραχυτελεφαλλαγγίας-χονδροασβεστώσεων
85203	Acropectoral syndrome		Ακροθωρακικό σύνδρομο	
85203		ACRP syndrome		Σύνδρομο ACRP
85203		Syndactyly-preaxial polydactyly-sternal deformity syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-προαξονικής πολυδακτυλίας-παραμορφώσεων του στέρνου
85212	Fetal Gaucher disease		Εμβρυϊκή νόσος Gaucher	
85212		Perinatal lethal Gaucher disease		Περίγεννητική θανατηφόρα νόσος Gaucher
85273	X-linked intellectual disability, Abidi type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Abidi	
85274	Syndromic X-linked intellectual disability 7		Συνδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση 7	
85274		MRXS7		MRXS7
85274		X-linked intellectual disability, Ahmad type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Ahmad
85275	Microphthalmia-ankyloblepharon-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-αγκυλοβλεφάρου-νοητικής υστέρησης	
85275		MCOPS4		MCOPS4
85275		Syndromic microphthalmia type 4		Σύνδρομο μικροφθαλμίας τύπου 4
85276	X-linked intellectual disability, Armfield type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Armfield	
85276		Armfield syndrome		Σύνδρομο Armfield
85277	X-linked intellectual disability, Cantagrel type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Cantagrel	
85278	Christianson syndrome		Σύνδρομο Christianson	
85278		X-linked Angelman-like syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο αντίστοιχο του Angelman
85279	KDM5C-related syndromic X-linked intellectual disability		Συνδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση λόγω μετάλλαξης στο JARID1C	
85280	X-linked intellectual disability-cubitus valgus-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης -βλαισός αγκώνα-δυσμορφισμού	
85281	OBSOLETE: MECP2 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού MECP2	
85281		OBSOLETE: Lubs-Arena syndrome		Σύνδρομο Lubs-Arena
85281		OBSOLETE: X-linked intellectual disability, Lubs type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Lubs
85281		OBSOLETE: X-linked intellectual disability-hypotonia-recurrent Infections syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονίας-υποτροπιάζουσων λοιμώξεων
85282	MEHMO syndrome		Σύνδρομο MEHMO	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85282		X-linked intellectual disability-epileptic seizures-hypogenitalism-microcephaly-obesity syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-επιληπτικών κρίσεων-υπογοναδισμού-μικροκεφαλία-παχυσαρκίας
85283	X-linked intellectual disability, Miles-Carpenter type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Miles-Carpenter	
85284	BRESEK syndrome		Σύνδρομο BRESEK	
85284		BRESHECK syndrome		Σύνδρομο BRESHECK
85285	X-linked intellectual disability, Schimke type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Schimke	
85286	X-linked intellectual disability, Shashi type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Shashi	
85286		Syndromic X-linked intellectual disability type 11		Συνδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου 11
85287	X-linked intellectual disability, Siderius type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Siderius	
85288	X-linked intellectual disability, Stocco Dos Santos type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Stocco Dos Santos	
85289	X-linked intellectual disability, Vitale type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Vitale	
85290	X-linked intellectual disability, Wilson type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Wilson	
85291	X-linked intellectual disability, Wittwer type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Wittwer	
85291		Wittwer syndrome		Σύνδρομο Wittwer
85292	X-linked spinocerebellar ataxia type 4		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	
85292		SCAX4		SCAX4
85292		X-linked ataxia-dementia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-άνοιας
85293	X-linked intellectual disability, Cabezas type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Cabezas	
85293		Cabezas syndrome		Σύνδρομο Cabezas
85294	X-linked epilepsy-learning disabilities-behavior disorders syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης επιληψίας-μαθησιακών δυσκολιών διαταραχών συμπεριφοράς	
85295	HSD10 disease, atypical type		Νόσος HSD10, άτυπη μορφή	
85295		HSD10 deficiency, atypical type		Ανεπάρκεια HSD10, άτυπη μορφή
85295		Syndromic X-linked intellectual disability type 10		Συνδρομική φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου 10
85295		X-linked intellectual disability-choreoathetosis-abnormal behavior syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-χοραιοαθέτωσης-μη φυσιολογικής συμπεριφοράς
85297	X-linked spinocerebellar ataxia type 3		Φυλοσύνδετη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	
85297		SCAX3		SCAX3
85297		X-linked ataxia-deafness syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-κώφωσης
85297		X-linked ataxia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης αταξίας-απώλειας ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85317	X-linked intellectual disability-hypogammaglobulinemia-progressive neurological deterioration syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υπογαμμασφαιριναιμίας-προοδευτικής νευρολογικής επιδείνωσης	
85318	OBSOLETE: X-linked intellectual disability-precocious puberty-obesity syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-πρώιμης ήβης-παχυσαρκίας	
85319	X-linked intellectual disability-epilepsy-progressive joint contractures-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-επιληψίας-προοδευτικών αρθρικών συσπάσεων	
85320	X-linked intellectual disability-macrocephaly-macroorchidism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μακροκεφαλίας-μακρορχιδία	
85320		Johnson syndrome		Σύνδρομο Johnson
85321	Deafness-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type		Σύνδρομο κώφωσης-νοητικής υστέρησης τύπου Martin-Probst	
85321		Hearing loss-intellectual disability syndrome, Martin-Probst type		Σύνδρομο απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης, τύπου Martin-Probst
85321		Martin-Probst syndrome		Σύνδρομο Martin-Probst
85321		X-linked deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης κώφωσης-νοητικής υστέρησης
85321		X-linked hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης
85322	X-linked intellectual disability, Pai type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Pai	
85323	X-linked intellectual disability, Seemanova type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Seemanova	
85324	X-linked intellectual disability, Shrimpton type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Shrimpton	
85324		MRXS9		MRXS9
85325	X-linked intellectual disability, Stevenson type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Stevenson	
85326	X-linked intellectual disability, Stoll type		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-τύπου Stoll	
85327	X-linked intellectual disability-acromegaly-hyperactivity syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-ακρομεγαλίας-υπερκινητικότητας	
85328	X-linked intellectual disability, Turner type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Turner	
85329	X-linked intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism-aggressive behavior syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-υποτονίας -δυσμορφισμού προσώπου-επιθετικής συμπεριφοράς	
85330	X-linked intellectual disability-corpus callosum agenesis-spastic quadriplegia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-αγενεσίας του μεσολοβίου-σπαστικής τετραπάρεσης	
85331	OBSOLETE: X-linked intellectual disability-obesity-short stature syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας-βραχέος αναστήματος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85332	X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης - μελαχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
85332		Aldred syndrome		Σύνδρομο Aldred
85332		Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to del(X)(p11.3)		Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω del(X)(p11.3)
85332		Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to monosomy Xp11.3		Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω μονοσωμίας Xp11.3
85332		Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to Xp11.3 microdeletion		Μελαχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα και γνωστικής αναπηρία λόγω μικροέλλειψης Xp11.3
85333	X-linked intellectual disability-spastic paraplegia with iron deposits syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-σπαστικής παραπληγίας με εναποθέσεις σιδήρου	
85333		Arena syndrome		Σύνδρομο Arena
85334	X-linked neurodegenerative syndrome, Bertini type		Φυλοσύνδετο νευροεκφυλιστικό σύνδρομο τύπου Bertini	
85335	Fried syndrome		Σύνδρομο Fried	
85336	X-linked neurodegenerative syndrome, Hamel type		Φυλοσύνδετο νευροεκφυλιστικό σύνδρομο τύπου Hamel	
85337	X-linked intellectual disability, Zorick type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Zorick	
85338	X-linked intellectual disability-ataxia-apraxia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-αταξίας-απραξίας	
85408	Rheumatoid factor-negative polyarticular juvenile idiopathic arthritis		Ιδιοπαθής νεανική (οροαρνητική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός	
85408		Juvenile polyarthritis without rheumatoid factor		Νεανική πολυαρθρίτιδα χωρίς ρευματοειδή παράγοντα
85408		Juvenile rheumatoid factor-negative polyarthritis		Νεανικός ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός για πολυαρθρίτιδα
85408		Rheumatoid factor-negative polyarticular JIA		Ρευματοειδής παράγοντας αρνητικός-Πολυαρθρίτιδα JIA
85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis		Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
85410		Oligoarticular JIA		Ολιγοαρθρική JIA
85410		Pauciarticular chronic arthritis		Πυκοαρθρική χρόνια αρθρίτιδα
85414	Systemic-onset juvenile idiopathic arthritis		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα συστηματικής έναρξης	
85414		Still disease		Νόσος Still
85414		Systemic-onset JIA		JIA συστηματικής έναρξης
85435	Rheumatoid factor-positive polyarticular juvenile idiopathic arthritis		Ιδιοπαθής νεανική (οροθετική) πολυαρθρίτιδα-Ρευματοειδής παράγοντας θετικός	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85435		Juvenile idiopathic rheumatoid factor-positive polyarthritis		Νεανικός ιδιοπαθής ρευματοειδής παράγοντας θετικός για πολυαρθρίτιδα
85435		Juvenile polyarthritis with rheumatoid factor		Νεανική πολυαρθρίτιδα με ρευματοειδή παράγοντα
85435		Rheumatoid factor-positive polyarticular JIA		Ρευματοειδής παράγοντας θετικός-Πολυαρθρίτιδα JIA
85436	Psoriasis-related juvenile idiopathic arthritis		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα που σχετίζεται με ψωρίαση	
85436		Juvenile psoriatic arthritis		Νεανική ψωριασική αρθρίτιδα
85436		Psoriasis-related JIA		JIA που σχετίζεται με την ψωρίαση
85438	Enthesitis-related juvenile idiopathic arthritis		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα	
85438		Enthesitis-related JIA		Σχετιζόμενη με ενθεσίτιδα JIA
85438		Juvenile ERA		Νεανική ERA
85442	Short stature-pituitary and cerebellar defects-small sella turcica syndrome		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-υποφυσιακών και παρεγκεφαλιδικών ανωμαλιών-μικρού τουρκικού εφυπτίου	
85443	AL amyloidosis		Αμυλοείδωση AL	
85443		Light-chain amyloidosis		Αμυλοείδωση ελαφριάς αλυσίδας
85445	AA amyloidosis		AA αμυλοείδωση	
85445		Inflammatory amyloidosis		Φλεγμονώδης αμυλοείδωση
85445		Reactive amyloidosis		Αντιδραστική αμυλοείδωση
85446	Wild type ABeta2M amyloidosis		Αμυλοείδωση άγριου τύπου ABeta2M	
85446		ABeta2Mwt amyloidosis		ABeta2Mwt αμυλοείδωση
85446		Dialysis-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με αιμοδιάλυση
85446		Dialysis-related arthropathy		Αρθροπάθεια που σχετίζεται με την αιμοδιάλυση
85446		Wild type ABeta2-microglobulinic amyloidosis		Άγριου τύπου ABeta2-μικροσφαιρινική αμυλοείδωση
85447	ATTRV30M amyloidosis		ATTRV30M αμυλοείδωση	
85447		ATTRV30M-related amyloidosis		ATTRV30M-σχετιζόμενη αμυλοείδωση
85447		Hereditary ATTRV30M-related amyloidosis		Κληρονομική αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ATTRV30M
85448	AGel amyloidosis		AGel αμυλοείδωση	
85448		Familial amyloid polyneuropathy type IV		Οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια τύπου IV
85448		Familial amyloidosis, Finnish type		Οικογενής αμυλοείδωση, φινλανδικού τύπου
85448		Gelsolin amyloidosis		Gelsolin αμυλοείδωση
85448		Hereditary amyloidosis, Finnish type		Κληρονομική αμυλοείδωση, φινλανδικού τύπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
85450	Hereditary amyloidosis with primary renal involvement		Κληρονομική αμυλοείδωση με πρωτοπαθή νεφρική προσβολή	
85450		Amyloidosis, Ostertag type		Αμυλοείδωση, τύπου Ostertag
85450		Familial amyloid nephropathy		Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια
85450		Familial renal amyloidosis		Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση
85450		Hereditary amyloid nephropathy		Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια
85450		Hereditary renal amyloidosis		Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση
85451	ATTRV122I amyloidosis		ATTRV122I αμυλοείδωση	
85451		ATTRV122I-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ATTRV122I
85453	X-linked reticulate pigmentary disorder		Φυλοσύνδετη υποτροπιάζουσα χρωστική αλλοίωση με συστημικές εκδηλώσεις	
85453		Familial cutaneous amyloidosis		Οικογενής δερματική αμυλοείδωση
85453		Partington disease		Νόσος Partington
85453		PDR		PDR
85453		X-linked cutaneous amyloidosis		Φυλοσύνδετη δερματική αμυλοείδωση
85453		XLPR		XLPR
85458	Cerebral Amyloid Angiopathy		Κληρονομική εγκεφαλική αιμοραγία με αμυλοείδωση	
85458		HCHWA		HCHWA
85458		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση
86309	DPAGT1-CDG		DPAGT1-CDG	
86309		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Ij		Σύνδρομο ανεπάρκειας γλυκοπρωτεϊνών υδατανθράκων τύπου Ij
86309		CDG syndrome type Ij		Σύνδρομο CDG τύπου Ij
86309		CDG1J		CDG1J
86309		CDG-Ij		CDG-Ij
86309		Congenital disorder of glycosylation type 1j		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1j
86309		Congenital disorder of glycosylation type Ij		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ij
86309		Dolichyl-phosphate N-acetylgalactosamine phosphotransferase deficiency		Ανεπάρκεια της δολιχο-φωσφατικής N-ακετυλογαλακτοζαμινο-φωσφοτρανφεράση
86788	X-linked severe congenital neutropenia		Φυλοσύνδετη σοβαρής μορφής μορφής συγγενής ουδετεροπενία	
86789	Isolated patella aplasia/hypoplasia		Υποπλασία/απλασία επιγονατίδος	
86789		PTLAH		PTLAH
86795	Localized lichen myxedematosus		Εντοπισμένος μυξοιδηματικός λειχήνας	
86795		Papular mucinosis		Βλατιδώδης βλεννίνωση
86797	Atypical lichen myxedematosus		Άτυπος μυξοιδηματικός λειχήνας	
86797		Intermediate lichen myxedematosus		Διάμεσος μυξοιδηματικός λειχήνας
86812	POMT1-related limb-girdle muscular dystrophy R11		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία R11 σχετική με το γονίδιο POMT1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86812		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2K		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή ώμο-περνιαία δυστροφία τύπου 2K
86812		LGMD type 2K		LGMD τύπου 2K
86812		LGMD2K		LGMD2K
86812		Limb-girdle muscular dystrophy type 2K		Ωμο-περνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2K
86812		Limb-girdle muscular dystrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ώμο-περνιαίας μυϊκής δυστροφίας-νοητικής υστέρησης
86812		POMT1-related LGMD R11		LGMD R11 σχετική με το γονίδιο POMT1
86813	Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration		Ελικοειδής περιθηλώδης χοριοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	
86813		Atrophia areata		Γυροειδής ατροφία
86813		SCRA		SCRA
86813		Sveinsson chorioretinal atrophy		Χοριοαμφιβληστροειδική ατροφία Sveinsson
86814	Familial adult myoclonic epilepsy		Οικογενής μυοκλονική επιληψία ενηλίκων	
86814		ADCME		ADCME
86814		Autosomal dominant cortical myoclonus and epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής φλοιώδης μυοκλωνίες και επιληψία
86814		BAFME		BAFME
86814		Benign adult familial myoclonus epilepsy		Καλοήθης οικογενής μυοκλωνίες επιληψίες ενηλίκων
86814		FAME		FAME
86814		Familial cortical myoclonic tremor and epilepsy		Οικογενής φλοιώδης μυοκλωνικός τρόμος και επιληψία
86814		FCMTE		FCMTE
86815	Aplasia of lacrimal and salivary glands		Απλασία των δακρυικών και σιελογόνων αδένων	
86815		ALSG		ALSG
86815		Congenital absence of lacrimal puncta and salivary glands		Συγγενής έλλειψη δακρυικών πόρων και σιελογόνων αδένων
86816	Congenital analbuminemia		Συγγενής αναλβουμιναιμία	
86817	Hemolytic anemia due to adenylate kinase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της αδενοσίνης	
86818	Alport syndrome-intellectual disability-midface hypoplasia-elliptocytosis syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποπλασία μέσου προσώπου-ελλειπτοκυττάρωσης-συνδρόμου Alport	
86818		AMME complex		Σύμπλεγμα AMME
86818		AMME syndrome		Σύνδρομο AMME
86818		ATS-MR		ATS-MR
86819	Atrichia with papular lesions		Βλατιδώδεις μη ουλωτική απώλεια τριχών	
86819		Papular atrichia		Βλατιδώδεις μη ουλωτική απώλεια τριχών
86820	Familial avascular necrosis of femoral head		Οικογενής άσχηπη νέκρωση της μηριαίας κεφαλής	
86820		Familial osteonecrosis of the femoral head		Οικογενής οστεονέκρωση της μηριαίας κεφαλής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86821	Lissencephaly type 3-familial fetal akinesia sequence syndrome		Λυσεγκεφαλία τύπου 3-Σύνδρομο οικογενούς θνησιγόνου ακινησίας	
86822	Lissencephaly type 3-metacarpal bone dysplasia syndrome		Λυσεγκεφαλία τύπου 3-Σύνδρομο μετακαρπικής οστικής δυσπλασίας	
86823	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia		Λειεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία	
86823		LCH		LCH
86829	Chronic neutrophilic leukemia		Χρόνια ουδετεροφιλική λευχαιμία	
86830	Chronic myeloproliferative disease, unclassifiable		Χρόνια μυελοπερπλαστική νόσος μη ταξινομούμενη	
86830		CMPD-U		CMPD-U
86830		Undifferentiated myeloproliferative disease		Αδιαφοροποίητη μυελοπερπλαστική νόσος
86834	Juvenile myelomonocytic leukemia		Νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
86834		JMML		JMML
86834		Juvenile chronic myelomonocytic leukemia		Νεανική χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία
86836	Refractory cytopenia with multilineage dysplasia		Ανθεκτική κυτταροπενία με δυσπλασία πολλών σειρών	
86839	Myelodysplastic neoplasm with increased blasts		Ανθεκτική αναμία με περίσσεια βλαστών	
86839		MDS with excess blasts		MDS με περίσσεια βλαστών
86839		MDS-IB		MDS-IB
86839		RAEB		RAEB
86839		Refractory anemia with excess blasts		Ανθεκτική αναμία με περίσσεια βλαστών
86841	Myelodysplastic syndrome associated with isolated del(5q) chromosome abnormality		Μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο σχετιζόμενο με μεμονωμένη ανωμαλία στο χρωμόσωμα del(5q)	
86841		5q- syndrome		Σύνδρομο 5q
86843	Acute panmyelosis with myelofibrosis		Οξεία πανμύελωση με μυελοϊνωση	
86843		Acute myelodysplasia with myelofibrosis		Οξεία μυελοδυσπλασία με μυελοϊνωση
86843		Acute myelofibrosis		Οξεία μυελοϊνωση
86845	Acute myeloid leukaemia with myelodysplasia-related features		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με πολλαπλή δυσπλασία	
86845		Acute myeloid leukemia with multilineage dysplasia		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με δυσπλασία πολλαπλών σειρών
86845		AML with multilineage dysplasia		AML με δυσπλασία πολλαπλών σειρών
86845		AML with myelodysplasia-related features		AML με πολλαπλή δυσπλασία
86846	Therapy related acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndrome		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο σχετιζόμενα με θεραπευτικούς χειρισμούς	
86846		Secondary acute myeloid leukemia		Δευτεροπαθής οξεία μυελογενής λευχαιμία
86846		Secondary AML		Δευτεροπαθής AML



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86846		Therapy-related AML and myelodysplastic syndrome		AML και μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο που σχετίζονται με τη θεραπεία
86849	Acute basophilic leukemia		Οξεία βασεοφιλική λευχαιμία	
86850	Myeloid sarcoma		Μυελοειδές σάρκωμα	
86850		Chloroma		Χλώρωμα
86850		Extramedullary myeloid tumor		Εξωμυελικός όγκος από κύτταρα μυελογενούς προέλευσης
86850		Granulocytic sarcoma		Κοκκιοκυτταρικό σάρκωμα
86851	Acute leukemia of ambiguous lineage		Οξεία λευχαιμία ακαθόριστης σειράς	
86851		Acute leukemia of indeterminate lineage		Οξεία λευχαιμία ακαθόριστης σειράς
86851		Hybrid acute leukemia		Υβριδική οξεία λευχαιμία
86851		Mixed lineage acute leukemia		Οξεία λευχαιμία μικτής γενεαλογίας
86852	B-cell prolymphocytic leukemia		B-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	
86852		B-PLL		B-PLL
86854	Splenic marginal zone lymphoma		Σπληνικό λέμφωμα οριακής ζώνης	
86854		SMZL		SMZL
86855	Plasmacytoma		Πλασματοκύττωμα	
86855		Solitary plasmacytoma		Μονήρες πλασματοκύττωμα
86861	Non-amyloid monoclonal immunoglobulin deposition disease		Νόσος εναπόθεσης μη αμυλοειδικών μονοκλωνικών ανοσοσφαιρινών	
86861		Non-amyloid MIDD		Μη αμυλοειδική MIDD
86861		Randall disease		Νόσος του Randall
86864	Heavy chain disease		Νόσος βαρέων αλύσεων	
86864		HCD		HCD
86867	Nodal marginal zone B-cell lymphoma		Οζώδες λέμφωμα β λεμφοκυττάρων οριακής ζώνης	
86867		NMZL		NMZL
86869	Lymphomatoid granulomatosis		Λεμφματοειδής κοκκιωμάτωση	
86869		LYG		LYG
86870	Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm		Αιματοδερμικό νεόπλασμα CD4+/CD56+	
86870		BPDCN		BPDCN
86871	T-cell prolymphocytic leukemia		T-προλεμφοκυτταρική λευχαιμία	
86871		T-cell chronic lymphocytic leukemia		Χρόνια λεμφοκυτταρική λευχαιμία κυττάρων Tα
86871		T-PLL		T-PLL
86872	T-cell large granular lymphocyte leukemia		Λευχαιμία από T-λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία (από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα)	
86872		Proliferation of large granular lymphocytes		Υπερπλασία λεμφοκυττάρων με μεγάλα κοκκία
86872		T-cell LGL leukemia		Λευχαιμία T-κυττάρων LGL
86872		T-LGL		T-LGL
86873	Aggressive NK-cell leukemia		Επιθετική λευχαιμία από NK κύτταρα	
86873		Aggressive NK-cell lymphoma		Επιθετικό λέμφωμα NK κυττάρων
86873		ANKCL		ANKCL



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86873		NK-cell large granular lymphocyte leukemia		Λευχαιμία από NK λεμφοκύτταρα με μεγάλα κοκκία
86873		NK-cell LGL leukemia		Λευχαιμία NK κυττάρων LGL
86875	Adult T-cell leukemia/lymphoma		Λέμφωμα/λευχαιμία ενηλίκων από T – κύτταρα	
86875		ATLL		ATLL
86879	Extranodal nasal NK/T cell lymphoma		Εξωλεμφαδενικό λέμφωμα ρινικού τύπου	
86879		Angiocentric T-cell lymphoma		Αγγειοκεντρικό T-λέμφωμα
86879		Lethal midline granuloma		Θανατηφόρο κοκκίωμα της μέσης γραμμής
86879		Nasal T/natural killer-cell lymphoma		Ρινικό λέμφωμα κυττάρων T/NK
86879		NK/T-cell lymphoma		Λέμφωμα κυττάρων NK/T
86879		NKTCL		NKTCL
86880	Enteropathy-associated T-cell lymphoma		T – λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια	
86880		EATL		EATL
86880		Enteropathy-associated T-cell lymphoma type 1		T-κυττάρων λέμφωμα συσχετιζόμενο με εντεροπάθεια τύπου 1
86880		Enteropathy-type T-cell lymphoma		Εντεροπαθητικού τύπου T – λέμφωμα
86880		ETTL		ETTL
86880		Intestinal T-cell lymphoma		Εντερικό T – λέμφωμα
86882	Hepatosplenic T-cell lymphoma		Ηπατοσπληνικό T – λέμφωμα	
86884	Subcutaneous panniculitis-like T-cell lymphoma		Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας	
86884		SPTCL		SPTCL
86884		Subcutaneous panniculitic T-cell lymphoma		Υποδόριο λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων τύπου υποδερματίτιδας
86885	Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma not otherwise specified		Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων μη περαιτέρω προσδιορισμένο	
86885		Primary cutaneous peripheral T-cell lymphoma NOS		Πρωτοπαθές δερματικό περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων NOS
86885		Primary cutaneous unspecified peripheral T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό απροσδιόριστο περιφερικό λέμφωμα T-λεμφοκυττάρων
86886	Angioimmunoblastic T-cell lymphoma		Αγγειοανοσοβλαστικό T λέμφωμα	
86886		AILT		AILT
86886		Immunoblastic lymphadenopathy		Ανοσοβλαστική λεμφαδενοπάθεια
86886		Lymphogranulomatosis X		Λεμφοκοκκιωμάτωση X
86886		T-cell lymphoma, AILD type		T λεμφωμα, τύπος AILD
86893	Nodular lymphocyte predominant Hodgkin lymphoma		Λεμφωμα Hodgkin, οζώδης λεμφοεπικρατών τύπος	
86893		NLPHL		NLPHL
86896	Histiocytic sarcoma		Ιστιοκυτταρικό σάρκωμα	
86897	Langerhans cell sarcoma		Σάρκωμα κυττάρων Langerhans	
86900	Interdigitating dendritic cell sarcoma		Σάρκωμα διεπλεκόμενων δενδριτικών κυττάρων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86900		Interdigitating cell sarcoma		Σάρκωμα διεπλεκομένων κυττάρων
86900		Reticulum cell sarcoma		Σάρκωμα δικτυοκυττάρων
86902	Follicular dendritic cell sarcoma		Σάρκωμα θυλακιωδών δενδριτικών κυττάρων	
86903	Dendritic cell sarcoma not otherwise specified		Σάρκωμα δενδριτικών κυττάρων που δεν ταξινομείται αλλού	
86904	Methotrexate-associated lymphoproliferative disorders		Λεμφουπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη	
86904		MTX-associated lymphoproliferative disorders		Λεμφουπερπλαστικές διαταραχές σχετιζόμενες με την μεθοτρεξάτη
86904		MTX-LPD		MTX-LPD
86906	Gelastc seizures with hypothalamic hamartoma		Γελαστικοί σπασμοί με υποθαλαμικό αμάρτωμα	
86906		GS-HH		GS-HH
86906		Hypothalamic hamartoma with gelastic seizures		Γελαστικοί σπασμοί με υποθαλαμικό αμάρτωμα
86908	Hemiconvulsion-hemiplegia-epilepsy syndrome		Σύνδρομο σπασμών ημισώματος-ημιπληγίας-επιληψίας	
86908		HHE		HHE
86908		HHE syndrome		HHE σύνδρομο
86908		IHHS		IHHS
86909	Myoclonic epilepsy of infancy		Μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου	
86909		Benign myoclonic epilepsy of infancy		Καλοήθης μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου
86909		Benign myoclonus epilepsy of infancy		Καλοήθης μυοκλωνική επιληψία βρεφικού τύπου
86909		MEI		MEI
86911	Epilepsy with myoclonic absences		Επιληψία με μυοκλονικές αφαιρέσεις	
86913	Myoclonic epilepsy in non-progressive encephalopathies		Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες	
86913		Myoclonic status in non-progressive encephalopathies		Μυοκλωνικό status σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες
86913		Myoclonus epilepsy in non-progressive encephalopathies		Μυοκλωνική επιληψία σε μη προοδευτικές εγκεφαλοπάθειες
86914	Lymphedema-cerebral arteriovenous anomaly-primary pulmonary hypertension syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-αρτηριοφλεβικών ανωμαλιών εγκεφάλου	
86915	Lymphedema-atrial septal defects-facial changes syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-μεσοκοιλιακής επικοινωνίας-μεταβολές στο πρόσωπο	
86915		Irons-Bhan syndrome		Irons-Bhan syndrome
86915		Irons-Bianchi syndrome		Irons-Bianchi syndrome
86917	OBSOLETE: Lymphedema-cleft palate syndrome		Σύνδρομο λεμφοιδήματος-υπερωισχιστίας	
86918	Diffuse palmoplantar keratoderma-acrocyanosis syndrome		Σύνδρομο παλαμοπελματιαίου κερατοδέρματος-ακροκυάνωσης	
86918		Diffuse palmoplantar hyperkeratosis-acrocyanosis syndrome		Σύνδρομο διάχυτης παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης - ακροκυάνωσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
86919	Keratosis palmaris et plantaris-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο παλαμιαίας και πελματιαίας κεράτωσης-κλινοδακτυλίας	
86919		Palmoplantar keratoderma-clinodactyly syndrome		Σύνδρομο παλαμιαίου και πελματιαίου κερατοδέρματος κλινοδακτυλίας
86920	Dermatopathia pigmentosa reticularis		Δικτυωτή μελαγχρωματική δερματοπάθεια	
86923	Hereditary palmoplantar keratoderma, Gamborg-Nielsen type		Κληρονομικό παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα τύπου Gamborg-Nielsen	
86923		Hereditary palmoplantar hyperkeratosis, Gamborg-Nielsen type		Κληρονομικό παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου Gamborg-Nielsen
86923		PPK, Gamborg-Nielsen type		PPK, Gamborg-Nielsen type
87277	Rare intellectual disability		Σπάνια νοητική υστέρηση	
87503	Mal de Meleda		Νόσος Meleda	
87503		Meleda disease		Νόσος Meleda
87876	Sialidosis type 2		Σιαλίδωση τύπου 2	
87876		Infantile dysmorphic sialidosis		Βρεφική δυσμορφική σιαλίδωση
87884	Non-syndromic genetic deafness		Μη συνδρομική γενετική κώφωση	
87884		Isolated genetic deafness		Μεμονωμένη γενετική κώφωση
87884		Isolated genetic hearing loss		Μεμονωμένη γενετική απώλεια ακοής
87884		Non-syndromic genetic hearing loss		Μη συνδρομική απώλεια ακοής
88616	Autosomal recessive non-syndromic intellectual disability		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
88616		AR-NSID		AR-NSID
88616		NS-ARID		NS-ARID
88618	S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency		Ανεπάρκεια 5-αδενοσύλομοκυστείνης υδροξυλάσης	
88619	Familial acute necrotizing encephalopathy		Οικογενής οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια	
88619		ADANE		ADANE
88619		Recurrent acute necrotizing encephalopathy		Επαναλαμβανόμενη οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
88620	Isolated congenital anosmia		Μεμονωμένη συγγενής ανοσμία	
88621	Ichthyosis-prematurity syndrome		Σύνδρομο ιχθύωσης-πρωωρότητας	
88621		Congenital ichthyosis type 4		Συγγενής ιχθύωση τύπου 4
88621		IPS		IPS
88628	Posterior column ataxia-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο οπίσθιας μυελικής αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
88628		Autosomal recessive posterior column ataxia and retinitis pigmentosa		Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπίσθια μυελική αταξία και μελαγχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα
88628		PCARP		PCARP
88629	Tritanopia		Τριτανωπία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
88629		Blue colour blindness		Αχρωματοψία μπλέ χρώματος
88629		Congenital tritanopia		Συγγενής τριτανωπία
88629		Tritan colour blindness		Τριταν αχρωματοψία
88630	Terminal osseous dysplasia-pigmentary defects syndrome		Σύνδρομο οστικής δυσπλασίας των άκρων-βλάβες στην μελαχρωμάτωση	
88632	Anterior segment developmental anomaly		Αναπτυξιακή ανωμαλία του προσθίου τμήματος του οφθαλμού	
88632		Anterior segment dysgenesis		Δυσγενεσία πρόσθιου ημιμορίου
88633	Superior limbic keratoconjunctivitis		Κερατοεπιτεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου	
88633		SLK		SLK
88633		Theodore superior limbic keratoconjunctivitis		Κερατοεπιτεφυκίτιδα του ανώτερου σκληροκερατοειδικού ορίου Theodore
88633		Theodore syndrome		Σύνδρομο Theodore
88635	Vacuolar myopathy with sarcoplasmic reticulum protein aggregates		Κενотоπιώδης μυοπάθεια με συσσωματώματα πρωτεϊνών σαρκοπλασματικού δικτύου	
88635		Myopathy due to calsequestrin and SERCA1 protein overload		Μυοπάθεια λόγω υπερφόρτωσης ασβεστοδεσμευτικών και SERCA1 πρωτεϊνών.
88635		Vacuolar aggregate myopathy		Μυοπάθεια συμπλόκων κενотоπιών
88636	Aortic dilatation-joint hypermobility-arterial tortuosity syndrome		Σύνδρομο διάτασης της αορτής-υπερκινητικότητας των αρθρώσεων-ελίκωσης αρτηριών	
88637	Hypomyelination-hypogonadotropic hypogonadism-hypodontia syndrome		Σύνδρομο υπομυελίνωσης-υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού-υποδοντίας	
88637		4H syndrome		Σύνδρομο 4H
88639	Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency		Νευροεκφυλισμός λόγω ανεπάρκειας της υδροξύ-ισοβουτυρικής συνενζύμου A υδροξυλάσης	
88639		HIBCH deficiency		HIBCH ανεπάρκεια
88639		Methacrylic aciduria		Μεθακρυλική οξουρίαση
88639		Valine metabolic defect		Διαταραχή στο μεταβολισμό της βαλίνης
88642	Congenital insensitivity to pain-anosmia-neuropathic arthropathy		Καναλοπάθεια σχετική με συγγενή αναισθησία στον πόνο	
88642		SCN9A-related congenital insensitivity to pain		Συγγενής αναισθησία στον πόνο που σχετίζεται με το SCN9A
88643	Obesity-colitis-hypothyroidism-cardiac hypertrophy-developmental delay syndrome		Σύνδρομο παχυσαρκίας-κολίτιδας-υποθυρεοειδισμού-καρδιακής υπερτροφίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
88644	Autosomal recessive ataxia, Beauce type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία τύπου Beauce	
88644		ARCA1		ARCA1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
88644		Autosomal recessive cerebellar ataxia type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εγκεφαλική αταξία τύπου 1
88644		SCAR8		SCAR8
88659	Autosomal dominant progressive nephropathy with hypertension		Αυτοσωμική επικρατούσα νεφροπάθεια με υπέρταση	
88660	Hypertension due to gain-of-function mutations in the mineralocorticoid receptor		Υπέρταση από ενεργοποίηση λόγω μεταλλάξεων υποδοχέων αλατοκορτικοειδών	
88660		Early-onset hypertension with exacerbation in pregnancy		Υπέρταση πρώιμης έναρξης με παρόξυνση κατά την κύηση
88660		Pseudohyperaldosteronism type 2		Ψευδουπεραλδοστερονισμός τύπου 2
88661	Amelogenesis imperfecta		Ατελής αδαμαντινογένεση	
88673	Hepatocellular carcinoma		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	
88673		HCC		HCC
88917	X-linked Alport syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Alport	
88918	Autosomal dominant Alport syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Alport	
88919	Autosomal recessive Alport syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Alport	
88924	Autosomal dominant polycystic kidney disease type 1 with tuberous sclerosis		Αυτοσωμική επικρατής πολυκυστική νόσος τύπου 1 με οζώδη σκλήρυνση	
88924		PKDTS		PKDTS
88924		TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome		Σύνδρομο TSC2/PKD1 συναφούς γονιδίου
88924		Tuberous sclerosis/polycystic kidney disease contiguous gene syndrome		Σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης/πολυκυστική νόσος νεφρών συναφούς γονιδίου
88938	Pseudohypoaldosteronism type 2A		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2A	
88938		PHA2A		PHA2A
88939	Pseudohypoaldosteronism type 2B		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2B	
88939		PHA2B		PHA2B
88940	Pseudohypoaldosteronism type 2C		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2C	
88940		PHA2C		PHA2C
88949	MUC1-related autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Αυτοσωμική επικρατής διαμεσοσκληναριακή νεφρική νόσος, σχετιζόμενη με το MUC-1	
88949		ADTKD-MUC1		ADTKD-MUC1
88949		MCKD1		MCKD1
88949		Medullary cystic kidney disease type 1		Μυελική κυστική νεφρική νόσος τύπου 1
88949		MUC1-related medullary cystic kidney disease		Μυελική κυστική νεφρική νόσος σχετιζόμενη με MUC1
88949		MUC1-related ADTKD		ADTKD που σχετίζεται με MUC1
88950	UMOD-related autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Αυτοσωμική επικρατής διαμεσοσκληναριακή νεφρική νόσος, σχετιζόμενη με το UMOD	
88950		ADTKD-UMOD		ADTKD-UMOD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
88950		Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease due to UMOD mutation		Αυτοσωμική επικρατής διαμεσοσωληναριακή νεφρική νόσος λόγω μετάλλαξης UMOD
88950		Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 1		Οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια τύπου 1
88950		MCKD2		MCKD2
88950		Medullary cystic kidney disease type 2		Μυελική κυστική νεφρική νόσος τύπου 2
88950		UAKD		UAKD
88950		UMOD kidney disease		Νεφρική νόσος UMOD
88950		UMOD-related ADTKD		ADTKD που σχετίζεται με το UMOD
88950		Uromodulin-associated kidney disease		Νεφρική νόσος που σχετίζεται με την ουρομοδουλίνη
88991	Rare congenital non-syndromic heart malformation		Σπάνια συγγενής μη συνδρομική καρδιακή δυσπλασία	
88993	Esophageal malformation		Δυσπλασία του οισοφάγου	
88993		Malformation of the esophagus		Δυσπλασία του οισοφάγου
89043	Rare dementia		Σπάνια άνοια	
89826	Rare skin disease		Σπάνιο δερματικό νόσημα	
89832	OBSOLETE: Syndromic lymphedema		Συνδρομικό λεμφοίδημα	
89833	Palmoplantar keratoderma with tonotubular keratin		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με τονοσωληναριακή κερατίνη	
89838	Autosomal recessive generalized epidermolysis bullosa simplex		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
89838		Autosomal recessive generalized EBS		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη EBS
89839	OBSOLETE: Epidermolysis bullosa simplex superficialis		Απλή επιφανειακή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
89839		OBSOLETE: EBSS		EBSS
89840	OBSOLETE: Junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz type		Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, μη-Herlitz τύπου	
89840		OBSOLETE: JEN-nH		JEN-nH
89841	OBSOLETE: Centripetalis recessive dystrophic epidermolysis bullosa		Κεντρομόλος υπολειπόμενη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
89841		OBSOLETE: Centripetal dystrophic epidermolysis bullosa		Κεντρομόλος δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση
89841		OBSOLETE: Centripetal recessive dystrophic epidermolysis bullosa		Κεντρομόλος υπολειπόμενη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση
89841		OBSOLETE: RDEB, centripetalis		RDEB, κεντρομόλος
89842	Autosomal recessive generalized dystrophic epidermolysis bullosa, intermediate form		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη δυστροφική επιδερμόλυση, ενδιάμεσης μορφής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
89842		Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa generalisata mitis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική επιδερμόλυση bullosa generalisata mitis
89842		Autosomal recessive dystrophic epidermolysis bullosa, non-Hallopeau-Siemens type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστροφική επιδερμόλυση bullosa generalisata mitis, τύπου non-Hallopeau-Siemens
89842		Generalized RDEB, intermediate form		Γενικευμένη RDEB, ενδιάμεση μορφή
89842		RDEB, non-Hallopeau-Siemens type		RDEB, τύπου non-Hallopeau-Siemens
89843	Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa		Δυστροφική κνησμώδης πομφολυγώδης επιδερμίδα	
89843		DEB pruriginosa		DEB κνησμώδης
89843		DEB-Pr		DEB-Pr
89843		Pruriginous dystrophic epidermolysis bullosa		Δυστροφική κνησμώδης πομφολυγώδης επιδερμίδα
89844	Lissencephaly syndrome, Norman-Roberts type		Σύνδρομο λειεγκεφαλίας, τύπος Norman-Roberts	
89844		Microlissencephaly type A		Μικρολειεγκεφαλία τύπου A
89845	OBSOLETE: Idiopathic hydrops fetalis		Ιδιοπαθής εμβρυϊκός ύδρωπας	
89936	X-linked hypophosphatemia		Υποφωσφαταμία φυλοσύνδετη	
89936		XLH		XLH
89936		X-linked hypophosphatemic rickets		Φυλοσύνδετη υποφωσφαμική ραχίτιδα
89937	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets		Αυτοσωμική επικρατής υποφωσφαταμική ραχίτιδα	
89937		ADHR		ADHR
89937		Autosomal dominant hypophosphatemia		Αυτοάνοση επικρατής υποφωσφαταμία
89938	Bartter syndrome type 4		Σύνδρομο Bartter τύπου 4	
89938		Bartter syndrome type IV		Σύνδρομο Bartter τύπου IV
89938		Bartter syndrome with sensorineural deafness		Σύνδρομο Bartter με νευροαισθητήρια κώφωση
89938		Bartter syndrome with sensorineural hearing loss		Σύνδρομο Bartter με νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
89939	NON RARE IN EUROPE: Hyperkalemic renal tubular acidosis		Υπερκαλιαιμική νεφρική σωληναριακή οξέωση	
89939		NON RARE IN EUROPE: Renal tubular acidosis type 4		Νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 4
90000	Erythema elevatum diutinum		Ερύθημα elevatum diutinum	
90001	X-linked cone dysfunction syndrome with myopia		Σύνδρομο φυλοσύνδετης δυσλειτουργίας κωνίων με μυωπία	
90001		Bornholm eye disease		Νόσος οφθαλμών Bornholm
90002	Undifferentiated connective tissue syndrome		Αδιαφοροποίητο νόσημα του συνδετικού ιστού	
90002		UCTD		UCTD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90003	Inflammatory pseudotumor of the liver		Φλεγμονώδης ψευδοόγκος του ήπατος	
90020	Parkinson-dementia complex of Guam		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam	
90020		G-PDC		G-PDC
90020		Guam disease		Νόσος Guam
90020		Guam parkinsonism-dementia complex		Σύμπλεγμα παρκινσονισμού-άνοιας Guam
90020		Lytico-Bodig disease		Νόσος Lytico-Bodig
90021	Radiation myelitis		Μυελίτιδα εξ ακτινοβολίας (ακτινική)	
90022	OBSOLETE: Cardiomyopathy-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-νεφρικών ανωμαλιών	
90023	Primary immunodeficiency syndrome due to P14/LAMTOR2 deficiency		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του LAMTOR2	
90023		Primary immunodeficiency syndrome due to LAMTOR2 deficiency		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας LAMTOR2
90023		Primary immunodeficiency syndrome due to P14 deficiency		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας από ανεπάρκεια του p14
90023		Primary immunodeficiency syndrome due to P14/Late endosomal/lysosomal adaptor, MAPK and MTOR activator 2 deficiency		Σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας του P14/όψιμου ενδοσωματικού/λυσosomalαδικοῦ προσαρμογέα, του ενεργοποιητή 2 MAPK και MTOR2
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia		Κώφωση με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία	
90024		Hearing loss with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia		Απώλεια ακοής με απλασία λαβυρίνθου, μικρωτία και μικροδοντία
90024		LAMM syndrome		Σύνδρομο LAMM
90024		Microdontia-type I microtia-deafness syndrome		Σύνδρομο μικροδοντίας τύπου 1 -μικρωτίας-κώφωσης
90024		Microdontia-type I microtia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μικροδοντίας τύπου 1 -μικρωτίας-κώφωσης
90025	Non-syndromic syndactyly		Μη συνδρομική συνδακτυλία	
90026	Primary erythromelalgia		Πρωτοπαθής ερυθρομελαλγία	
90026		Primary erythromelgia		Πρωτοπαθής ερυθρομελαλγία
90030	Hemolytic anemia due to glutathione reductase deficiency		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της αναγωγής της γλουταθειόνης	
90031	Non-spherocytic hemolytic anemia due to hexokinase deficiency		Μη σφαιροκυτταρική αιμολυτική αναιμία λόγω ανεπάρκειας εξοκίνησης	
90033	Autoimmune hemolytic anemia, warm type		Θερμού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
90033		wAHA		wAHA
90033		wAIHA		wAIHA
90033		Warm AIHA		Θερμή AIHA
90035	Paroxysmal cold hemoglobinuria		Παροξυσμική ψυχρή αιμοσφαιρινουρία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90035		Donath-Landsteiner hemolytic anemia		Αιμολυτική αναιμία Donath-Landsteiner
90035		Donath-Landsteiner syndrome		Σύνδρομο Donath-Landsteiner
90035		PCH		PCH
90036	Mixed-type autoimmune hemolytic anemia		Μικτού τύπου αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
90036		Mixed AIHA		Μεικτή AIHA
90037	Drug-induced autoimmune hemolytic anemia		Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία από φάρμακα	
90037		Drug-induced AIHA		AIHA από φάρμακα
90038	Shiga toxin-associated hemolytic uremic syndrome		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο σχετιζόμενο με τοξίνη Shiga	
90038		D+ HUS		D+ HUS
90038		EHEC-HUS		EHEC-HUS
90038		Hemolytic uremic syndrome associated with Shiga toxin-producing Escherichia coli		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο που σχετίζεται με Escherichia coli που παράγει τοξίνη Shiga
90038		Hemolytic uremic syndrome with diarrhea		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με διάρροια
90038		Shiga-like toxin-associated HUS		HUS που σχετίζεται με τοξίνη τύπου Shiga
90038		STEC-HUS		STEC-HUS
90038		Stx-HUS		Stx-HUS
90038		Typical hemolytic uremic syndrome		Τυπικό αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο
90038		Typical HUS		Τυπικό HUS
90039	Hemoglobin D disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης D	
90041	Gaisböck syndrome		Σύνδρομο Gaisböck	
90041		Stress erythrocytosis		Στρες ερυθροκυττάρωσης
90041		Stress polycythemia		Στρες πολυκυτταραιμίας
90042	Primary familial polycythemia		Πρωτοπαθής οικογενής πολυκυτταραιμία	
90042		Congenital erythrocytosis due to erythropoietin receptor mutation		Συγγενής ερυθροκυττάρωση από μετάλλαξη στον υποδοχέα ερυθροποιητίνης
90042		Congenital polycythemia due to erythropoietin receptor mutation		Συγγενής πολυκυτταραιμία από μετάλλαξη στον υποδοχέα ερυθροποιητίνης
90042		Familial erythrocytosis		Οικογενής ερυθροκυττάρωση
90042		PFCP		PFCP
90042		Primary congenital erythrocytosis		Πρωτοπαθής συγγενής ερυθροκυττάρωση
90042		Primary familial and congenital polycythemia		Πρωτοπαθής οικογενής και συγγενής πολυκυτταραιμία
90044	Familial pseudohyperkalemia		Οικογενής ψευδουπερκαλιαιμία	
90045	Hereditary folate malabsorption		Κληρονομική δυσασπορρόφηση φυλλικού οξέος	
90045		Congenital folate malabsorption		Συγγενής δυσασπορρόφηση φυλλικού οξέος
90050	Retinopathy of prematurity		Αμφιβληστροειδοπάθεια προωρότητας	
90050		Retrolental fibroplasia		Οπισθοφακική ινοπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90050		ROP		ROP
90051	Sepsis in premature infants		Σηψαιμία σε πρόωρα βρέφη	
90052	Recurrent hepatitis C virus induced liver disease in liver transplant recipients		Υποτροπιάζουσα ηπατίτιδα C επαγόμενη ηπατικής νόσου σε ασθενή με μεταμόσχευση ήπατος	
90053	Complications after hematopoietic stem cell transplantation		Επιπλοκές μετά από μεταμόσχευση βλαστοκυττάρων	
90053		Complications after HSCT		Επιπλοκές μετά από HSCT
90055	OBSOLETE: Rejection after corneal transplantation		Απόρριψη μετά από μεταμόσχευση κερατοειδούς	
90056	Moderate and severe traumatic brain injury		Μέτρια και σοβαρή τραυματική εγκεφαλική βλάβη(κάκωση)	
90058	Spinal cord injury		Τραυματισμός νωτιαίου μυελού	
90059	Sudden sensorineural hearing loss		Οξεία νευροαισθητήρια απώλεια ακοής από οξύ ακουστικό τραύμα ή αιφνίδια κώφωση ή ακουστικό μετεγχειρητικό τραύμα	
90059		Secondary acute sensorineural hearing loss		Δευτεροπαθής οξεία νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
90060	Diffuse alveolar hemorrhage		Διάχυτη κυψελιδική αιμορραγία	
90061	Non-infectious posterior uveitis		Μη λοιμώδης οπίσθια ραγοειδίτιδα	
90061		Non-infectious choroiditis		Μη λοιμώδης χοριοειδίτιδα
90062	Acute liver failure		Οξεία ηπατική ανεπάρκεια	
90062		Acute hepatic failure		Οξεία ηπατική ανεπάρκεια
90062		Fulminant hepatic failure		Κεραυνοβόλος ηπατική ανεπάρκεια
90064	Acute peripheral arterial occlusion		Οξύ περιφερικό αρτηριακό έμφρακτο	
90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage		Επίκτητη ανευρυσματική υπαραχνοειδή αιμορραγία	
90066	Pneumonia caused by Pseudomonas aeruginosa infection		Πνευμονία από ψευδομονάδα	
90068	Cocaine intoxication		Δηλητηρίαση από κοκαΐνη	
90069	Systemic monochloroacetate poisoning		Συστηματική δηλητηρίαση από μονοχλωροξικό οξύ	
90070	OBSOLETE: Methotrexate poisoning		Δηλητηρίαση από μεθοτρεξάτη	
90070		OBSOLETE: Methotrexate intoxication		Δηλητηρίαση από μεθοτρεξάτη
90073	Hepatitis B reinfection following liver transplantation		Επαναλοίμωξη από ηπατίτιδα Β μετά από μεταμόσχευση ήπατος	
90076	Partial deep dermal and full thickness burns		Εν τω βάθει μερικού πάχους και ολικού πάχους δερματικά εγκαύματα	
90077	Other acquired skin disease		Άλλο επίκτητο δερματικό νόσημα	
90078	Invasive infections due to vancomycin-resistant enterococci		Επεκτατικές λοιμώξεις εξαιτίας εντερόκκων ανθεκτικών στην βανκομυκίνη	
90078		Invasive infections due to VRE		Διηθητικές λοιμώξεις λόγω VRE
90079	OBSOLETE: Anthracycline extravasation		Εξαγγείωση ανθρακυκλίνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90080	Scarring in glaucoma filtration surgical procedures		Δημιουργία ουλής μετά από χειρουργική διήθησης γλαυκώματος	
90081	AIDS wasting syndrome		Σύνδρομο απίσχανσης σχετιζόμενο με AIDS	
90103	Charcot-Marie-Tooth disease-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κώφωση-Νοητική αναπηρία	
90103		Charcot-Marie-Tooth disease-hearing loss-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Απώλεια ακοής-Νοητική αναπηρία
90103		CMT-deafness-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο CMT-Κώφωση-Νοητική αναπηρία
90103		Hereditary motor and sensory neuropathy with deafness, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers		Κληρονομική κινητική και αισθητηγική νευροπάθεια με κώφωση, νοητική αναπηρία και έλλειψη μεγάλων αισθητικών εμμέλων ινών
90103		Hereditary motor and sensory neuropathy with hearing loss, intellectual disability and absent sensory large myelinated fibers		Κληρονομική κινητική και αισθητηγική νευροπάθεια με κώφωση, νοητική αναπηρία και έλλειψη μεγάλων αισθητικών εμμέλων ινών
90114	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease		Αυτοσωμική επικρατής ενδιάμεση μορφή νόσου Charcot-Marie-Tooth	
90114		CMTDI		CMTDI
90117	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type		Κληρονομική κινητική και αισθητηγική νευροπάθεια τύπου Okinawa	
90117		Hereditary motor and sensory neuropathy, proximal type		Κληρονομική κινητική και αισθητηγική νευροπάθεια εγγύς τύπος
90117		HMSNP		HMSNP
90118	Severe early-onset axonal neuropathy due to MFN2 deficiency		Σοβαρή πρόωρης έναρξης αξονική νευροπάθεια εξαιτίας ανεπάρκειας του MFN2	
90118		AR-CMT2, Ouvrier type		AR-CMT2 Ouvrier type
90118		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease, Ouvrier type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth, τύπος Ouvrier
90118		SEOAN due to MFN2 deficiency		SEDAN λόγω ανεπάρκειας MFN2
90119	Hereditary motor and sensory neuropathy with acrodystrophy		Κληρονομική κινητική και αισθητηγική νευροπάθεια με ακροδυστροφία	
90119		AR-CMT2 with acrodystrophy		AR-CMT2 με ακροδυστροφία
90119		Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease with acrodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με ακροδυστροφία
90119		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth type 2 with acrodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με ακροδυστροφία
90119		HMSN with acrodystrophy		HMSN με ακροδυστροφία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90120	Hereditary motor and sensory neuropathy type 6		Κληρονομική κινητική και αισθητηική νευροπάθεια τύπου 6	
90120		Charcot-Marie-Tooth disease type 6		Charcot-Marie-Tooth disease type 6
90120		CMT6		CMT6
90120		Hereditary motor and sensory neuropathy type VI		Κληρονομική κινητική και αισθητηική νευροπάθεια τύπου 6
90120		HMSN 6		HMSN 6
90120		HMSN VI		HMSN VI
90120		Peripheral neuropathy and optic atrophy		Περιφερική νευροπάθεια και οπτική ατροφία
90153	Mandibuloacral dysplasia with type A lipodystrophy		Γναθομελική δυσπλασία με λιποδυστροφία τύπου A	
90153		MADA		MADA
90154	Mandibuloacral dysplasia with type B lipodystrophy		Γναθομελική δυσπλασία με λιποδυστροφία τύπου B	
90156	Centrifugal lipodystrophy		Φυγόκεντρος λιποδυστροφία	
90156		Lipodystrophia centrifugalis abdominalis infantilis		Νεογνική κοιλιακή φυγόκεντρος λιποδυστροφία
90157	Drug-induced localized lipodystrophy		Φαρμακευτική τοπική λιποδυστροφία	
90157		Lipoatrophy caused by injected drug		Λιποατροφία από ενέσιμο φάρμακο
90158	Idiopathic localized lipodystrophy		Ιδιοπαθής τοπική λιποδυστροφία	
90159	Panniculitis-induced localized lipodystrophy		Τοπική λιποδυστροφία από υποδερματίτιδα	
90160	Pressure-induced localized lipoatrophy		Τοπική λιποδυστροφία εκ πιέσεως	
90160		Lipoatrophia semicircularis		Ημικυκλική λιποατροφία
90160		Semicircular lipoatrophy		Ημικυκλική λιποατροφία
90185	Non-hereditary late-onset primary lymphedema		Μη κληρονομικό όψιμης έναρξης πρωτοπαθές λεμφοίδημα	
90185		Meige-like disease		Νόσος τύπου Meige
90186	Meige disease		Νόσος Meige	
90186		Hereditary lymphedema type II		Κληρονομικό λεμφοίδημα τύπου 2
90186		Meige lymphedema		Λεμφοίδημα Meige
90280	Chilblain lupus		Χειμετώδης λύκος	
90281	Discoid lupus erythematosus		Δισκοειδής ερυθηματώδης λύκος	
90282	Hypertrophic or verrucous lupus erythematosus		Υπερτροφικός ή μυρμηκιώδης ερυθηματώδης λύκος	
90283	Lupus erythematosus tumidus		Επηρμένος ερυθηματώδης λύκος	
90283		Intermittent cutaneous lupus		Διαλείπων δερματικός λύκος
90285	Lupus erythematosus panniculitis		Ερυθηματώδης λύκος και υποδερματίτιδα	
90285		Lupus erythematosus profundus		Ερυθηματώδης λύκος εν τω βάθει
90287	OBSOLETE: Maculopapular lupus rash		Κηλιδοβλατιδώδες εξάνθημα λύκου	
90289	Localized scleroderma		Εντοπισμένο σκληρόδερμα	
90289		Localized fibrosing scleroderma		Εντοπισμένο ινώδες σκληρόδερμα
90290	CREST syndrome		Σύνδρομο CREST	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90290		Calcinosis-Raynaud phenomenon-esophageal involvement-sclerodactyly-telangiectasia syndrome		Σύνδρομο ασβεστώσεων-φαινομένου Raynaud-οισοφαγικής συμμετοχής-σκληροδακτυλίας-τηλαγγειεκτασίας
90291	Systemic sclerosis		Συστηματική σκλήρυνση	
90291		Systemic scleroderma		Συστηματική σκληροδερμία
90301	Acanthosis nigricans-insulin resistance-muscle cramps-acral enlargement syndrome		Σύνδρομο μελανίζουσας ακάνθωσης-ινσουλινοαντίστασης-μυϊκών κραμπών-μεγένθυσης ακρών	
90307	Parkes Weber syndrome		Σύνδρομο Parkes Weber	
90308	Capillary-lymphatic-venous malformation with segmental distribution		Τριχοειδο-λεμφο-φλεβική δυσπλασία με τμηματική κατανομή	
90308		CLVM with segmental distribution		CLVM με τμηματική κατανομή
90308		Klippel-Trénaunay syndrome		Σύνδρομο Klippel-Trénaunay
90308		KTS		KTS
90309	OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome type 1		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	
90309		OBSOLETE: EDS I		EDS I
90318	OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome type 2		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	
90318		OBSOLETE: EDS II		EDS II
90321	Cockayne syndrome type 1		Σύνδρομο Cockayne τύπου 1	
90321		Cockayne syndrome type I		Σύνδρομο Cockayne τύπου I
90322	Cockayne syndrome type 2		Σύνδρομο Cockayne τύπου 2	
90322		Cockayne syndrome type II		Σύνδρομο Cockayne τύπου II
90324	Cockayne syndrome type 3		Σύνδρομο Cockayne τύπου 3	
90324		Cockayne syndrome type III		Σύνδρομο Cockayne τύπου III
90338	Margarita island ectodermal dysplasia		Εξωδερμική δυσπλασία της νήσου Μαργαρίτα	
90339	OBSOLETE: Rosselli-Gulienetti syndrome		Σύνδρομο Rosselli-Gulienetti	
90340	Blau syndrome		Σύνδρομο Blau	
90341	Early-onset sarcoidosis		Σαρκοειδωση πρώιμης έναρξης	
90342	Xeroderma pigmentosum variant		Ποικιλία μελαγχρωματικής ξηροδερμίας	
90342		XPV		XPV
90345	OBSOLETE: Unclassified metaphyseal chondrodysplasia		Αταξινόμητη μεταφυσιική χονδροδυσπλασία	
90348	Autosomal dominant cutis laxa		Αυτοσωμική επικρατής γενικευμένη ελαστόλυση	
90348		ADCL		ADCL
90349	Autosomal recessive cutis laxa type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 1	
90349		ARCL1		ARCL1
90349		Autosomal recessive cutis laxa with severe systemic involvement		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση με σοβαρή συστηματική συμμετοχή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90349		Autosomal recessive cutis laxa, pulmonary emphysema type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση, πνευμονικό εμφύσημα
90350	Autosomal recessive cutis laxa type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη γενικευμένη ελαστόλυση τύπου 2	
90350		ARCL2		ARCL2
90350		Cutis laxa with joint laxity and developmental delay		Γενικευμένη ελαστόλυση με υπερελαστικότητα αρθρώσεων και αναπτυξιακή καθυστέρηση
90354	Brittle cornea syndrome		Σύνδρομο εύθραυστου κερατοειδή	
90354		Ehlers-Danlos syndrome type 6B		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 6B
90362	Primary intestinal lymphangiectasia		Πρωτοπαθής εντερική λεμφαγγειεκτασία	
90362		Waldmann disease		Νόσος του Waldmann
90363	Secondary intestinal lymphangiectasia		Δευτεροπαθής εντερική λεμφαγγειεκτασία	
90368	Hypotrichosis simplex of the scalp		Απλή υποτρίχωση στο τριχωτό της κεφαλής	
90368		Hereditary hypotrichosis simplex of the scalp		Απλή κληρονομική υποτρίχωση στο τριχωτό της κεφαλής
90389	Telangiectasia macularis eruptiva perstans		Εμμένουσα εξανθηματική κηλιδώδης τηλαγγειεκτασία	
90390	Anonychia-onychodystrophy syndrome		Σύνδρομο ανωνυχίας-ονυχοδυστροφίας	
90393	Nodular lichen myxedematosus		Μυξοιδηματικός οζώδης λειχήνας	
90393		Atypical tuberous myxedema of Jadassohn-Dosseker		Άτυπο οζώδες μυξοίδημα των Jadassohn-Dosseker
90394	Discrete papular lichen myxedematosus		Μυξοιδηματικός διακριτός βλατιδώδης λειχήνας	
90395	Papular mucinosis of infancy		Βλατιδώδης βλεννίνωση των βρεφών	
90395		Cutaneous mucinosis of infancy		Δερματική βλεννίνωση των βρεφών
90396	Acral persistent papular mucinosis		Επίμονη βλατιδώδης βλεννίνωση των άκρων	
90397	Self-healing papular mucinosis		Βλατιδώδης βλεννίνωση αυτοθεραπευόμενη	
90398	Localized lichen myxedematosus with mixed features of different subtypes		Εντοπισμένος μυξοιδηματικός λειχήνας με μικτά χαρακτηριστικά διαφόρων υποτύπων	
90399	Localized lichen myxedematosus with monoclonal gammopathy or systemic symptoms		Εντοπισμένος μυξοιδηματικός λειχήνας με μονοκλωνική γαμμαπάθεια ή συστηματικά συμπτώματα	
90400	Scleromyxedema without monoclonal gammopathy		Σκληρομυξοίδημα χωρίς μονοκλωνική γαμμαπάθεια	
90625	Rare X-linked non-syndromic sensorineural deafness type DFN		Σπάνια φυλοσύνδετη μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFN	
90625		X-linked isolated neurosensory deafness type DFN		Φυλοσύνδετη μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90625		X-linked isolated neurosensory hearing loss type DFN		Φυλοσύνδετη μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFN
90625		X-linked isolated sensorineural deafness type DFN		Φυλοσύνδετη μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFN
90625		X-linked isolated sensorineural hearing loss type DFN		Φυλοσύνδετη μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFN
90625		X-linked non-syndromic neurosensory deafness type DFN		Φυλοσύνδετη μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFN
90625		X-linked non-syndromic neurosensory hearing loss type DFN		Φυλοσύνδετη μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFN
90625		X-linked non-syndromic sensorineural hearing loss type DFN		Φυλοσύνδετη μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFN
90635	Rare autosomal dominant non-syndromic sensorineural deafness type DFNA		Σπάνια αυτοσωμική επικρατής μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNA	
90635		Autosomal dominant isolated neurosensory deafness type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNA
90635		Autosomal dominant isolated neurosensory hearing loss type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNA
90635		Autosomal dominant isolated sensorineural deafness type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNA
90635		Autosomal dominant isolated sensorineural hearing loss type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNA
90635		Autosomal dominant non-syndromic neurosensory deafness type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNA
90635		Autosomal dominant non-syndromic neurosensory hearing loss type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNA



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90635		Autosomal dominant non-syndromic sensorineural hearing loss type DFNA		Αυτοσωμική επικρατής μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNA
90636	Rare autosomal recessive non-syndromic sensorineural deafness type DFNB		Σπάνια αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNB	
90636		Autosomal recessive isolated neurosensory deafness type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive isolated neurosensory hearing loss type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive isolated sensorineural deafness type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive isolated sensorineural hearing loss type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive non-syndromic neurosensory deafness type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive non-syndromic neurosensory hearing loss type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNB
90636		Autosomal recessive non-syndromic sensorineural hearing loss type DFNB		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής τύπου DFNB
90641	Rare mitochondrial non-syndromic sensorineural deafness		Σπάνια μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση	
90641		Isolated mitochondrial neurosensory deafness		Μεμονωμένη μιτοχονδριακή νευροαισθητήρια κώφωση
90641		Isolated mitochondrial neurosensory hearing loss		Μεμονωμένη μιτοχονδριακή νευροαισθητήρια απώλεια ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90641		Isolated mitochondrial sensorineural deafness		Μεμονωμένη μιτοχονδριακή νευροαισθητήρια κώφωση
90641		Isolated mitochondrial sensorineural hearing loss		Μεμονωμένη μιτοχονδριακή νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
90641		Mitochondrial non-syndromic neurosensory deafness		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση
90641		Mitochondrial non-syndromic neurosensory hearing loss		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
90641		Mitochondrial non-syndromic sensorineural hearing loss		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
90642	Syndromic genetic deafness		Συνδρομική γενετική κώφωση	
90642		Syndromic genetic hearing loss		Συνδρομική γενετική απώλεια ακοής
90646	Deafness-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο κώφωσης υπογοναδισμού	
90646		Hearing loss-hypogonadism syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής υπογοναδισμού
90647	Jervell and Lange-Nielsen syndrome		Σύνδρομο Jervell και Lange-Nielsen	
90647		Long QT interval-deafness syndrome		Σύνδρομο μακρού QT-κώφωσης
90647		Long QT interval-hearing loss syndrome		Σύνδρομο μακρού QT-απώλεια ακοής
90649	Orofaciodigital syndrome type 7		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 7	
90649		OFD7		OFD7
90649		Oral-facial-digital syndrome type 7		Στοματικό-προσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 7
90649		Whelan syndrome		Σύνδρομο Whelan
90650	Otopalatodigital syndrome type 1		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 1	
90650		OPD I syndrome		Σύνδρομο OPD I
90650		OPD syndrome 1		Σύνδρομο OPD 1
90650		Taybi syndrome		Σύνδρομο Taybi
90652	Otopalatodigital syndrome type 2		Σύνδρομο στόματος-προσώπου-δακτύλου τύπου 2	
90652		OPD II syndrome		Σύνδρομο OPD II
90652		OPD syndrome 2		Σύνδρομο OPD 2
90653	Stickler syndrome type 1		Σύνδρομο Stickler τύπου 1	
90654	Stickler syndrome type 2		Σύνδρομο Stickler τύπου 2	
90658	Charcot-Marie-Tooth disease type 1E		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1E	
90658		Charcot-Marie-Tooth disease-deafness syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-Κωφωση
90658		Charcot-Marie-Tooth disease-hearing loss syndrome		Σύνδρομο νόσου Charcot-Marie-Tooth-απώλεια ακοής
90658		CMT1E		CMT1E



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90673	Hypothyroidism due to TSH receptor mutations		Υποθυρεοειδισμός εξ μεταλλάξεων στους υποδοχείς της TSH	
90674	Isolated thyroid-stimulating hormone deficiency		Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτρόπου ορμόνης	
90674		Isolated thyrotropin deficiency		Μεμονομένη ανεπάρκεια θυρεοτροπίνης
90674		Isolated TSH deficiency		Μεμονομένη ανεπάρκεια TSH
90692	Rare endocrine growth disease		Σπάνιο ενδοκρινικό νόσημα της αύξησης	
90695	Non-acquired panhypopituitarism		Μη επίκτητος πανυποφυσισμός	
90695		Genetic panhypopituitarism		Γενετικός πανυποφυσισμός
90771	Difference of sex development		Διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
90771		Disorder of sex development		Διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
90771		DSD		DSD
90776	46,XX difference of sex development induced by fetal androgens excess		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από περίσσεια εμβρυϊκών ανδρογόνων	
90776		46,XX disorder of sex development induced by fetal androgens excess		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από περίσσεια εμβρυϊκών ανδρογόνων
90776		46,XX DSD induced by fetal androgens excess		46,XX DSD που προκαλείται από περίσσεια εμβρυϊκών ανδρογόνων
90783	46,XY difference of sex development due to a testosterone synthesis defect		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω ελλείμματος στη σύνθεση τεστοστερόνης	
90783		46,XY disorder of sex development due to a testosterone synthesis defect		46,XY διαταραχή στην ανάπτυξη του XY λόγω ελλείμματος στη σύνθεση τεστοστερόνης
90783		46,XY DSD due to a testosterone synthesis defect		46,XY DSD λόγω ελλείμματος στη σύνθεση τεστοστερόνης
90786	46,XY difference of sex development due to adrenal and testicular steroidogenesis defect		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω ελλείμματος στην επινεφριδιακή και ορχική στεροειδογένεση	
90786		46,XY disorder of sex development due to adrenal and testicular steroidogenesis defect		46,XY διαταραχή στην ανάπτυξη του XY λόγω ελλείμματος στην επινεφριδιακή και ορχική στεροειδογένεση
90786		46,XY DSD due to adrenal and testicular steroidogenesis defect		46,XY DSD λόγω ελλείμματος στην επινεφριδιακή και ορχική στεροειδογένεση
90787	46,XY difference of sex development due to testicular steroidogenesis defect		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω ελλείμματος στην ορχική στεροειδογένεση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
90787		46,XY disorder of sex development due to testicular steroidogenesis defect		46,XY διαταραχή στην ανάπτυξη του XY λόγω ελλείμματος στην ορχική στεροειδογένεση
90787		46,XY DSD due to testicular steroidogenesis defect		46,XY DSD λόγω ελλείμματος στην ορχική στεροειδογένεση
90790	Congenital lipoid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency		Συγγενής λιποειδική υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης STAR	
90790		CLAH		CLAH
90790		LCAH		LCAH
90790		Lipoid CAH		Λιποειδική CAH
90791	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 3β-υδροξυστεροειδικής δεϋδρογενάσης	
90791		CAH due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency		CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 3β-υδροξυστεροειδικής δεϋδρογενάσης
90793	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17 α-υδροξυλάσης	
90793		CAH due to 17-alpha-hydroxylase deficiency		CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17α υδροξυλάσης
90793		Combined 17-hydroxylase/17,20-lyase deficiency		CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 17α υδροξυλάσης-17,20 λυάσης
90794	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 21-υδροξυλάσης	
90794		Classic 21-OHD CAH		Κλασσική 21-OHD CAH
90795	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης	
90795		CAH due to 11-beta-hydroxylase deficiency		CAH λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου 11β-υδροξυλάσης
90795		CYP11B1 deficiency		Ανεπάρκεια CYP11B1
90796	46,XY difference of sex development due to isolated 17,20-lyase deficiency		46,XY διαταραχή της σεξουαλικής ανάπτυξης λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας του ενζύμου 17,20 λυάσης	
90796		46,XY disorder of sex development due to isolated 17,20-lyase deficiency		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω μεμονωμένης ανεπάρκειας του ενζύμου 17,20 λυάσης
90797	Partial androgen insensitivity syndrome		Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα	
90797		PAIS		PAIS
90797		Partial androgen resistance syndrome		Σύνδρομο μερικής αντίστασης στα ανδρογόνα
90970	Primary lipodystrophy		Πρωτοπαθής λιποδυστροφία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
91024	Autosomal recessive axonal hereditary motor and sensory neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομική αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
91024		AR-CMT2		AR-CMT2
91024		Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2
91088	Other metabolic disease		Άλλο μεταβολικό νόσημα	
91127	Adenovirus infection in immunocompromised patients		Μόλυνση από αδενοϊό σε ανοσοκατασταλμένους ασθενείς	
91128	OBSOLETE: Graft rejection after lung transplantation		Απόρριψη του μοσχεύματος μετά από μεταμόσχευση πνεύμονα	
91129	Anophthalmia-heart and pulmonary anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-καρδιακών και πνευμονικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης	
91130	Cardiomyopathy-hypotonia-lactic acidosis syndrome		Σύνδρομο μυοκαρδιοπάθειας-υποτονίας και γαλακτικής οξέωσης	
91131	DK1-CDG		DK1-CDG	
91131		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1m		Σύνδρομο ελλείμματος υδατανθράκων γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1m
91131		CDG syndrome type 1m		Σύνδρομο CDG τύπου 1m
91131		CDG1M		CDG1M
91131		CDG-1m		CDG-1m
91131		Congenital disorder of glycosylation type 1m		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1m
91131		Congenital disorder of glycosylation type 1m		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1m
91131		Dolichol kinase deficiency		Ανεπάρκεια δολιχολο κινάσης
91131		Hypotonia and ichthyosis due to dolichol phosphate deficiency		Υποτονία και ιχθύαση λόγω ανεπάρκειας της δολιχολο φωσφατάσης
91132	Ichthyosis-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης	
91132		Hypotrichosis-congenital ichthyosis syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύασης-υποτρίχωσης
91132		Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης-θυλακειδούς ατροφοδέρματος
91132		Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis-hypohidrosis syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-υποτρίχωσης-υποιδρωσίας-θυλακειδούς ατροφοδέρματος
91132		IFAH syndrome		Σύνδρομο IFAH
91132		IHS		IHS
91133	OBSOLETE: Osteopenia-myopia-hearing loss-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο οστεοπενίας-μυωπίας-απώλεια ακοής-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου	
91133		OBSOLETE: Osteopenia-myopia-deafness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο οστεοπενίας-μυωπίας-κώφωσης-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
91135	Body skin hyperlaxity due to vitamin K-dependent coagulation factor deficiency		Υπερβολική χαλάρωση σώματος δέρματος λόγω ανεπάρκειας του βιταμινής Κ εξαρτώμενου παράγοντα πήξης	
91135		Pseudoxanthoma elasticum-like syndrome		Σύνδρομο αντίστοιχο ελαστικού ψευδοξανθώματος
91135		PXE-like syndrome		Σύνδρομο αντίστοιχο PXE
91136	Acquired monoclonal Ig light chain-associated Fanconi syndrome		Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλυσών συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi	
91136		Acquired Fanconi syndrome secondary to monoclonal gammopathy		Επίκτητο σύνδρομο Fanconi δευτερεύον σε μονοκλωνική γαμμαπάθεια
91136		Acquired monoclonal immunoglobulin light chain-associated Fanconi syndrome		Επίκτητη μονοκλωνική γαμμαπάθεια ελαφρών αλυσών συνδυασμένη με σύνδρομο Fanconi
91137	Immunotactoid or fibrillary glomerulopathy		Ανοσοτακτοειδής ή ινιδιακή σπειραματοπάθεια	
91137		Immunotactoid or fibrillary glomerulonephritis		Ανοσοτακτοειδής ή ινιδιακή σπειραματονεφρίτιδα
91138	Cryoglobulinemic vasculitis		Κρυοσφαιριναμική αγγειίτιδα	
91138		Essential cryoglobulinemia		Βασική κρυοσφαιριναμία
91138		Essential mixed cryoglobulinemia		Βασική μικτή κρυοσφαιριναμία
91138		Mixed cryoglobulinemia		Μικτή κρυοσφαιριναμία
91138		Primary cryoglobulinemia		Πρωτοπαθή κρυοσφαιριναμία
91139	Simple cryoglobulinemia		Απλή κρυοσφαιριναμία	
91139		Cryoglobulinemia type 1		Κρυοσφαιριναμία τύπου 1
91140	Unspecified juvenile idiopathic arthritis		Αδιαφοροποίητη νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
91140		Unspecified JIA		Μη καθορισμένη JIA
91144	46,XX difference of sex development induced by maternal-derived androgen		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από μητρικά προερχόμενα ανδρογόνα	
91144		46,XX disorder of sex development induced by maternal-derived androgen		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από μητρικά προερχόμενα ανδρογόνα
91144		46,XX DSD induced by maternal-derived androgen		46,XX DSD που προκαλείται από μητρικά προερχόμενα ανδρογόνα
91347	TSH-secreting pituitary adenoma		Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH	
91347		Pituitary thyrotrophic adenoma		Υποφυσιακό θυρεοτροπικό αδένωμα
91347		Thyroid stimulating hormone-secreting pituitary adenoma		Αδένωμα υπόφυσης που εκκρίνει TSH
91347		Thyrotroph adenoma		Αδένωμα θυρεοτρόφων
91347		TSH-oma		TSHωμα
91348	Functioning gonadotropic adenoma		Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα	
91348		Functioning pituitary gonadotropic adenoma		Λειτουργικό γοναδοτροφικό αδένωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
91348		Gonadotroph adenoma		Αδένωμα γοναδοτρόφων
91349	Non-functioning pituitary adenoma		Υποφυσιακό αδένωμα μη λειτουργικό	
91349		NFPA		NFPA
91350	Pituitary deficiency due to Rathke cleft cysts		Υποφυσιακή ανεπάρκεια από κύστη του Ράτκε	
91351	Pituitary dermoid and epidermoid cysts		Υποφυσιακή δερμοειδής και επιδερμοειδής κύστη	
91352	Germinoma of the central nervous system		Γερμίνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
91353	OBSOLETE: Choristoma		Χωρίστωμα	
91354	Pituitary deficiency due to empty sella turcica syndrome		Υποφυσιακή ανεπάρκεια από σύνδρομο του κενού τουρκικού εφυπτίου	
91354		Hypopituitarism due to empty sella turcica syndrome		Υποϋποφυσισμός από σύνδρομο του κενού τουρκικού εφυπτίου
91355	Sheehan syndrome		Σύνδρομο Sheehan	
91357	Duplication of the esophagus		Διπλασιασμός του οισοφάγου	
91358	Congenital esophageal diverticulum		Συγγενή οισοφαγικά εκκολπώματα	
91358		Congenital esophageal pouch		Συγγενή οισοφαγικά εκκολπώματα
91359	Chronic pneumonitis of infancy		Χρόνια πνευμονίτιδα της βρεφικής ηλικίας	
91359		CPI		CPI
91364	Non-specific interstitial pneumonia		Μη ειδική διάμεση πνευμονία	
91364		Non-specific idiopathic interstitial pneumonia		Μη ειδική ιδιοπαθής διάμεση πνευμονία
91364		NSIP		NSIP
91365	OBSOLETE: Secondary ciliary dyskinesia		Δευτεροπαθής δυσκινησία κροσσών	
91365		OBSOLETE: Acquired ciliary dyskinesia		Επίκτητη δυσκινησία των κροσσών
91378	Hereditary angioedema		Κληρονομικό αγγειοοίδημα	
91378		Familial angioneurotic edema		Οικογενές αγγειονευρωτικό οίδημα
91378		HAE		HAE
91378		Hereditary angioneurotic edema		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα
91378		Hereditary bradykinine-induced angioedema		Κληρονομικό αγγειοοίδημα που προκαλείται από βραδυκίνη
91378		Hereditary non histamine-induced angioedema		Κληρονομικό αγγειοοίδημα μη επαγόμενο από την ισταμίνη
91385	Acquired angioedema		Επίκτητο αγγειοοίδημα	
91385		AAE		AAE
91385		Acquired angioneurotic edema		Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα
91385		Acquired bradykinine-induced angioedema		Επίκτητο αγγειοοίδημα που προκαλείται από βραδυκίνη
91385		Acquired C1 inhibitor deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια αναστολέα C1
91385		Acquired non histamine-induced angioedema		Επίκτητο αγγειοοίδημα μη επαγόμενο από την ισταμίνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
91387	Familial thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		Οικογενές ανεύρυσμα θωρακικής αορτής και αορτικός διαχωρισμός	
91387		Familial non-syndromic thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		Οικογενές μη συνδρομικό ανεύρυσμα θωρακικής αορτής και αορτικός διαχωρισμός
91387		Familial TAAD		Οικογενής TAAD
91396	Isolated cryptophthalmia		Μεμονωμένη κρυπτοφθαλμία	
91397	Isolated ankyloblepharon filiforme adnatum		Isolated ankyloblepharon filiforme adnatum	
91411	Congenital ptosis		Συγγενής βλεφαρόπτωση	
91412	Marcus-Gunn syndrome		Σύνδρομο Marcus-Gunn	
91412		Jaw-winking syndrome		Σύνδρομο Jaw-winking
91412		Mandibulo-palpebral synkinesis-ptosis syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης με ακούσια κίνηση της γνάθου
91412		Marcus-Gunn phenomenon		Φαινόμενο Marcus-Gunn
91413	Congenital Horner syndrome		Συγγενές σύνδρομο Horner	
91413		Congenital Claude-Bernard-Horner syndrome		Συγγενές σύνδρομο Claude-Bernard-Horner
91414	Pilomatrixoma		Πιλοματρίχωμα	
91414		Epithelioma calcificans of Malherbe		Ασβεστοποιημένο επιθηλίωμα του Malherbe
91414		Pilomatricoma		Πιλοματρίχωμα
91415	OBSOLETE: Familial capillary hemangioma		Οικογενές τριχοειδικό αιμαγγείωμα	
91416	Isolated congenital alacrima		Μεμονωμένη συγγενή διαταραχή παραγωγής δακρύων	
91481	Ring dermoid of cornea		Δακτυλιοειδές δερμοειδές του κερατοειδή	
91481		Ring dermoid syndrome		Σύνδρομο δακτυλιοειδές δερμοειδής
91483	Rieger anomaly		Ανωμαλία Rieger	
91489	Isolated congenital megalocornea		Συγγενής μεμονωμένος μεγαλοκερατοειδής χιτώνας	
91489		Congenital anterior megalophthalmia		Συγγενής πρόσθια μεγαλοφθαλμία
91490	Isolated congenital sclerocornea		Συγγενής μεμονωμένος σκληροκερατοειδής χιτώνας	
91491	Congenital ectropion uveae		Συγγενή έκτοπος ραγοειδής χιτώνας	
91492	Early onset non-syndromic cataract		Μη συνδρομικός πρόωγος έναρξης καταρράκτης	
91494	Macular coloboma-cleft palate-hallux valgus syndrome		Σύνδρομο κολοβώματος ωχράς κηλίδας-υπερωισχιστία-παραμορφώσεων άκρας ποδός	
91495	Persistent hyperplastic primary vitreous		Επίμονη πρωτοπαθής υπερπλασία υαλοειδούς	
91495		Congenital retinal detachment		Συγγενής αποκόλληση αμφιβληστροειδούς
91495		NCRNA disease		Νόσος NCRNA
91495		Non-syndromic congenital retinal non-attachment		Μη συνδρομική συγγενής μη αποκόλληση αμφιβληστροειδούς
91495		Persistent fetal vasculature syndrome		Σύνδρομο επίμονης βρεφικής αγγείωσης
91495		PFVS		PFVS
91495		PHPV		PHPV



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
91496	Snowflake vitreoretinal degeneration		Υαλοειδοαμφιβληστροειδική εκφύλιση τύπου χιονονιφάδας	
91498	Familial congenital palsy of trochlear nerve		Οικογενής συγγενής παράλυση του τροχληλακού νεύρου	
91500	Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome		Σύνδρομο διάμεσης σκληναριακής νεφρίτιδας-ραγοειδίτιδας	
91500		Dobrin syndrome		Σύνδρομο Dobrin
91500		TINU syndrome		Σύνδρομο TINU
91546	Lyme disease		Νόσος Lyme	
91546		Lyme borreliosis		Βορρελίωση Lyme
91547	Relapsing fever		Υποτροπιάζων εμπύρετο	
92050	Congenital tufting enteropathy		Συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια	
92050		IED		IED
92050		Intestinal epithelial dysplasia		Δυσπλασία εντερικού επιθηλίου
92050		Non-syndromic congenital tufting enteropathy		Μη συνδρομική συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια
93100	Renal agenesis, unilateral		Νεφρική αγενεσία, ετερόπλευρη	
93101	Renal hypoplasia		Νεφρική υποπλασία	
93108	Renal dysplasia		Νεφρική δυσπλασία	
93108		Kidney dysplasia		Νεφρική δυσπλασία
93109	Congenital megacalycosis		Συγγενής μεγακαλύκωση	
93110	Posterior urethral valve		Οπίσθια ουρηθρική βαλβίδα	
93110		PUV		PUV
93111	HNF1B-related autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		Αυτοσωμική επικρατής διαμεσοσκληναριακή νεφρική νόσος σχετιζόμενη με το HNF1B	
93111		ADTKD-HNF1B		ADTKD-HNF1B
93111		HNF1B-MODY		HNF1B-MODY
93111		HNF1B-related nephropathy		Νεφροπάθεια σχετιζόμενη με HNF1B
93111		Maturity-onset diabetes of the young type 5		Νεανικός διαβήτης της ώριμης ηλικίας τύπου 5
93111		MODY5		MODY5
93111		RCAD syndrome		Σύνδρομο RCAD
93111		Renal cysts and diabetes syndrome		Σύνδρομο νεφρικών κύστεων και διαβήτη
93111		Renal dysfunction-early-onset diabetes syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσλειτουργίας και διαβήτη πρώιμης έναρξης
93114	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type E		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου E	
93114		Charcot-Marie-Tooth disease-nephropathy syndrome		Σύνδρομο νεφροπάθειας-νόσου Charcot-Marie-Tooth
93114		CMTDIE		CMTDIE
93126	Pauci-immune glomerulonephritis		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα	
93160	Hypocalcemic vitamin D-resistant rickets		Υποασβεσταιμική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D	
93160		Hereditary vitamin D-resistant rickets		Κληρονομική ραχίτιδα ανθεκτική στη βιταμίνη D
93160		HVDRR		HVDRR
93160		VDDR II		VDDR II
93160		VDRR II		VDRR II
93160		Vitamin D-dependent rickets type II		Ραχίτιδα τύπου II που εξαρτάται από τη βιταμίνη D



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93160		Vitamin D-resistant rickets type II		Ραχίτιδα τύπου II ανθεκτική στη βιταμίνη D
93164	Transient pseudohypoaldosteronism		Παροδικός ψευδουποαλδοστερονισμός	
93164		Secondary pseudohypoaldosteronism		Δευτεροπαθής ψευδουποαλδοστερονισμός
93164		TPHA		TPHA
93172	Renal dysplasia, unilateral		Νεφρική δυσπλασία, ετερόπλευρη	
93172		Kidney dysplasia, unilateral		Νεφρική δυσπλασία, ετερόπλευρη
93173	Renal dysplasia, bilateral		Νεφρική δυσπλασία, αμφοτερόπλευρη	
93173		Kidney dysplasia, bilateral		Νεφρική δυσπλασία, αμφοτερόπλευρη
93176	Unilateral congenital megacalycosis		Ετερόπλευρη συγγενής μεγακαλύκωση	
93177	Congenital bilateral megacalycosis		Συγγενής αμφοτερόπλευρη μεγακαλύκωση	
93178	OBSOLETE: Partial prune belly syndrome		Μερικό σύνδρομο κοιλίας δίκην δαμάσκηνου	
93206	OBSOLETE: Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with focal segmental hyalinosis		Ιδιοπαθές ευαίσθητο στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική υαλίνωση	
93206		OBSOLETE: Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with focal segmental glomerulosclerosis		Ιδιοπαθές ευαίσθητο στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική σπειραματοσκλήρυνση
93207	OBSOLETE: Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with minimal change		Ιδιοπαθές ευαίσθητο στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο ελαχίστων αλλοιώσεων	
93207		OBSOLETE: Steroid-sensitive MCNS		MCNS ευαίσθητο σε στεροειδή
93209	OBSOLETE: Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferation		Ιδιοπαθές ευαίσθητο στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με διάχυτη μεσαγγειακή υπερπλασία	
93213	OBSOLETE: Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with focal segmental hyalinosis		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική υαλίνωση	
93213		OBSOLETE: Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with focal segmental glomerulosclerosis		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική σπειραματοσκλήρυνση
93214	OBSOLETE: Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferation		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με διάχυτη μεσαγγειακή υπερπλασία	
93216	OBSOLETE: Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with minimal changes		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο ελαχίστων αλλοιώσεων	
93217	OBSOLETE: Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with diffuse mesangial sclerosis		Οικογενές ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με διάχυτη μεσαγγειακή σκλήρυνση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93218	OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with focal segmental hyalinosis		Σποραδικό ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική υαλίνωση	
93218		OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with focal segmental glomerulosclerosis		Σποραδικό ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με εστιακή τμηματική σπειραματοσκλήρυνση
93220	OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with diffuse mesangial sclerosis		Σποραδικό ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με διάχυτη μεσαγγειακή σκλήρυνση	
93221	OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with minimal changes		Σποραδικό ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο ελαχίστων αλλοιώσεων	
93222	OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with diffuse mesangial proliferation		Σποραδικό ιδιοπαθές ανθεκτικό στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο με διάχυτη μεσαγγειακή υπερπλασία	
93256	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome		Σύνδρομο εύθραστου Χ σχετιζόμενης τρόμου αταξίας	
93256		FXTAS syndrome		Σύνδρομο FXTAS
93258	Pfeiffer syndrome type 1		Σύνδρομο Pfeiffer τύπου 1	
93258		Classic Pfeiffer syndrome		Σύνδρομο Classic Pfeiffer
93259	Pfeiffer syndrome type 2		Σύνδρομο Pfeiffer τύπου 2	
93260	Pfeiffer syndrome type 3		Σύνδρομο Pfeiffer τύπου 3	
93262	Crouzon syndrome-acanthosis nigricans syndrome		Σύνδρομο Crouzon-σύνδρομο μελανίζουσας ακάνθωσης	
93262		Crouzon-dermoskeletal syndrome		Crouzon-δερμοσκελετικό σύνδρομο
93267	Cloverleaf skull-multiple congenital anomalies syndrome		Σύνδρομο τριφυλόφυλλου κρανίου	
93268	Short rib-polydactyly syndrome, Beemer-Langer type		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Beemer-Langer	
93268		Short rib-polydactyly syndrome type 4		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 4
93269	Short rib-polydactyly syndrome, Majewski type		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Majewski	
93269		Short rib-polydactyly syndrome type 2		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 2
93270	Short rib-polydactyly syndrome, Saldino-Noonan type		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Saldino-Noonan	
93270		Short rib-polydactyly syndrome type 1		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 1
93271	Short rib-polydactyly syndrome, Verma-Naumoff type		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου Verma-Naumoff	
93271		Short rib-polydactyly syndrome type 3		Σύνδρομο βραχέων πλευρών - πολυδακτυλίας τύπου 3
93274	Thanatophoric dysplasia type 2		Θανατηφόρος δυσπλασία τύπου 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93274		Cloverleaf skull-micromelic bone dysplasia syndrome		Σύνδρομο κρανίου δίκην τριφυλλίου-μικρομελικής δυσπλασίας οστών
93274		TD2		TD2
93274		Thanatophoric dwarfism type 2		Θανατηφόρος νανισμός τύπου 2
93274		Thanatophoric dwarfism-cloverleaf skull syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου νανισμού-κρανίου δίκην τριφυλλίου
93275	Thanatophoric dysplasia, Glasgow variant		Θανατηφόρος δυσπλασία, παραλλαγή Γλασκώβης	
93276	Polyostotic fibrous dysplasia		Πολυοστική ινώδης δυσπλασία	
93277	Monostotic fibrous dysplasia		Μονοοστική ινώδης δυσπλασία	
93277		Jaffe-Lichtenstein disease		Νόσος Jaffe-Lichtenstein
93279	Mild spondyloepiphyseal dysplasia due to COL2A1 mutation with early-onset osteoarthritis		Μέτρια σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία λόγω μετάλλαξης στο COL2A1 με πρόωμης έναρξης οστεοαρθρίτιδα	
93280	Spondyloepiphyseal dysplasia, Omani type		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Omani	
93282	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, PAPSS2 type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσαϊκή δυσπλασία τύπου PAPSS2	
93282		Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Pakistani type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσαϊκή δυσπλασία πακιστανικού τύπου
93283	Spondyloepiphyseal dysplasia, Kimberley type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσαϊκή δυσπλασία τύπου Kimberley	
93284	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda		Σπονδυλοεπιμεταφυσαϊκή δυσπλασία tarda	
93292	Adenoma of pancreas		Αδένωμα παγκρέατος	
93292		Pancreatic adenoma		Παγκρεατικό αδένωμα
93293	Okihiro syndrome		Σύνδρομο Okihiro	
93293		Duane-radial ray syndrome		Σύνδρομο Duane-radial ray
93296	Achondrogenesis type 2		Αχονδρογενεσία τύπου 2	
93296		Achondrogenesis, Langer-Saldino type		Αχονδρογενεσία, τύπου Langer-Saldino
93297	Hypochondrogenesis		Υποχονδρογενεσία	
93298	Achondrogenesis type 1B		Αχονδρογενεσία τύπου 1B	
93298		Achondrogenesis, Parenti-Fraccaro type		Αχονδρογενεσία, τύπου Parenti-Fraccaro
93299	Achondrogenesis type 1A		Αχονδρογενεσία τύπου 1A	
93299		Achondrogenesis, Houston-Harris type		Αχονδρογενεσία, τύπου Houston-Harris
93301	Brachyolmia type 1, Hobæk type		Βραχυολμία τύπου 1, τύπος Hobæk	
93302	Brachyolmia, Maroteaux type		Βραχυολμία τύπου Maroteaux	
93302		Brachyolmia type 2		Βραχυολμία τύπου 2
93303	Brachyolmia type 1, Toledo type		Βραχυολμία τύπου 1, τύπος Toledo	
93304	Autosomal dominant brachyolmia		Αυτοσωμική επικρατής βραχυολμία	
93304		Brachyolmia type 3		Βραχυολμία τύπου 3
93307	Multiple epiphyseal dysplasia type 4		Πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία τύπου 4	
93307		Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πολλαπλή επιφυσαϊκή δυσπλασία
93307		EDM4		EDM4
93307		MED4		MED4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93307		Polyepiphyseal dysplasia type 4		Πολυεπιφυσική δυσπλασία τύπου 4
93307		rMED		rmed
93308	Multiple epiphyseal dysplasia type 1		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία τύπου 1	
93308		EDM1		EDM1
93308		MED1		MED1
93308		Polyepiphyseal dysplasia type 1		Πολυεπιφυσική δυσπλασία τύπου 1
93311	Multiple epiphyseal dysplasia type 5		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία τύπου 5	
93311		BHMED		BHMED
93311		Bilateral hereditary micro-epiphyseal dysplasia		Αμφοτερόπλευρη κληρονομική μικροεπιφυσική δυσπλασία
93311		EDM5		EDM5
93311		MED5		MED5
93311		Polyepiphyseal dysplasia type 5		Πολυεπιφυσική δυσπλασία τύπου 5
93313	OBSOLETE: Multiple epiphyseal dysplasia, unclassified type		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία, αταξινόμητος τύπος	
93314	Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Kozlowski	
93315	Spondylometaphyseal dysplasia, 'corner fracture' type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Kozlowski	
93315		Spondylometaphyseal dysplasia, Sutcliffe type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Sutcliffe
93316	Spondylometaphyseal dysplasia, Schmidt type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Schmidt	
93316		Spondylometaphyseal dysplasia with severe genu valgum		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Sutcliffe
93316		Spondylometaphyseal dysplasia, Algerian type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Algerian
93317	Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian type		Σπονδυλομεταεπιφυσική δυσπλασία τύπου Sedaghatian	
93320	Isolated ulnar hemimelia		Ημimelia της ωλένης	
93320		Isolated congenital longitudinal deficiency of the ulna		Μεμονωμένη συγγενής επιμήκης έλλειψη της ωλένης
93320		Isolated ulnar clubhand		Μεμονωμένη ωλένια στρεβλοχειρία
93320		Isolated ulnar deficiency of forearm		Μεμονωμένη ωλένια έλλειψη του αντιβραχίου
93320		Isolated ulnar longitudinal meromelia		Μεμονωμένη ωλένια επιμήκης μερομελία
93321	Isolated radial hemimelia		Ημimelia της κερκίδας	
93321		Isolated congenital longitudinal deficiency of the radius		Μεμονωμένη συγγενής επιμήκης έλλειψη της κερκίδας
93321		Isolated radial club hand		Μεμονωμένη κερκδική στρεβλοχειρία
93321		Isolated radial longitudinal meromelia		Μεμονωμένη κερκδική επιμήκης μερομελία
93321		Isolated radial ray agenesis		Μεμονωμένη αγενεσία της κερκδικής ακτίνας
93322	Isolated tibial hemimelia		Ημimelia της κνήμης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93322		Isolated congenital absence of tibia		Μεμονωμένη συγγενής απουσία της κνήμης
93322		Isolated congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula		Μεμονωμένη συγγενής απλασία και δυσπλασία της κνήμης με άθικτη περόνη
93322		Isolated congenital longitudinal deficiency of the tibia		Μεμονωμένη συγγενής επιμήκης έλλειψη της κνήμης
93322		Isolated tibial longitudinal meromelia		Μεμονωμένη κνημιαία επιμήκης μερομελία
93323	Isolated fibular hemimelia		Ημιμέλια της περόνης	
93323		Isolated congenital longitudinal deficiency of the fibula		Μεμονωμένη συγγενής επιμήκης έλλειψη της περόνης
93323		Isolated fibular deficiency		Μεμονωμένη έλλειψη της περόνης
93323		Isolated fibular longitudinal meromelia		Μεμονωμένη περονιαία επιμήκης μερομελία
93324	Autosomal recessive Kenny-Caffey syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Kenny-Caffey	
93325	Autosomal dominant Kenny-Caffey syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Kenny-Caffey	
93328	Autosomal dominant omodysplasia		Αυτοσωμική επικρατής ωμοδυσπλασία	
93329	Autosomal recessive omodysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ωμοδυσπλασία	
93329		Micromelic dysplasia-dislocation of radius syndrome		Σύνδρομο μικρομελικής δυσπλασίας-εξαρθρήματος της κερκίδας
93333	Pelviscapular dysplasia		Δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης	
93333		Cousin syndrome		Σύνδρομο Cousin
93333		Familial pelvis-scapular dysplasia		Οικογενής δυσπλασία πυέλου-ωμοπλάτης
93334	Postaxial polydactyly type A		Μεταξονική πολυδαχτυλία τύπου Α	
93335	Postaxial polydactyly type B		Μεταξονική πολυδαχτυλία τύπου Β	
93336	Polydactyly of a triphalangeal thumb		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με τρεις φάλαγγες	
93336		PPD2		PPD2
93336		Preaxial polydactyly type 2		Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 2
93337	Polydactyly of an index finger		Πολυδαχτυλία του δείκτη χειρός	
93337		PPD3		PPD3
93337		Preaxial polydactyly type 3		Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 3
93338	Polysyndactyly		Πολυσυνδαχτυλία	
93338		PPD4		PPD4
93338		Preaxial polydactyly type 4		Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 4
93339	Polydactyly of a biphalangeal thumb and/or hallux		Πολυδαχτυλία σε αντίχειρα με δύο φάλαγγες	
93339		PPD1		PPD1
93339		Preaxial polydactyly type 1		Προ-αξονική πολυδαχτυλία τύπου 1
93346	Spondyloepimetaphyseal dysplasia congenita, Strudwick type		Συγγενή σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία τύπου Strudwick	
93347	Anauxetic dysplasia		Αναυξητική δυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93347		Spondyloepimetaphyseal dysplasia, anauxetic type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία αναυξητικού τύπου
93347		Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Menger type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία τύπου Menger
93349	X-linked spondyloepimetaphyseal dysplasia		Φυλοσύνδετη σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία	
93351	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Irapa type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία τύπου Irapa	
93351		SEMD, Irapa type		SEDM τύπου Irapa
93352	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Shohat type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία τύπου Shohat	
93352		SEMD, Shohat type		SEDM τύπου Shohat
93356	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Missouri type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία τύπου Μιζούρι	
93356		SEMD type 2		SEDM τύπου 2
93356		SEMD, Missouri type		SEDM τύπου Missouri
93356		Spondyloepimetaphyseal dysplasia type 2		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία τύπου 2
93357	SPONASTRIME dysplasia		Δυσπλασία SPONASTRIME	
93357		Spondylar and nasal changes with striations of the metaphyses (SPONASTRIME) dysplasia		Σπονδυλωτές και ρινικές μεταβολές με ραβδώσεις των μεταφύσεων (SPONASTRIME) δυσπλασία
93357		Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Sponastrime type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία, τύπου Sponastrime
93358	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-short limb-abnormal calcification syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταφυσικής δυσπλασίας-κοντών άκρων-ανώμαλης ασβεστοποίησης	
93359	OBSOLETE: Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	
93360	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, leptodactylic type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις	
93360		SEMDJL2		SEMDJL2
93360		SEMD-MD		SEMD-MD
93360		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, Hall type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου Hall
93360		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 2		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων τύπου 2
93360		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with multiple dislocations, Hall type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με πολλαπλές εξαρθρώσεις τύπου Hall
93365	OBSOLETE: CINCA syndrome with NLRP3 mutations		Σύνδρομο CINCA με μεταλλάξεις του NLRP3	
93367	OBSOLETE: CINCA syndrome without NLRP3 mutations		Σύνδρομο CINCA χωρίς μεταλλάξεις του NLRP3	
93372	Familial hypocalciuric hypercalcemia type 1		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία τύπου 1	
93372		FHH type 1		FHH τύπου 1
93382	Brachydactyly type A6		Βραχυδακτυλία τύπου A6	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93382		Acromesomelic dysplasia, Osebold-Remondini type		Ακρομεσομελική δυσπλασία τύπου Osebold-Remondini
93382		Osebold-Remondini syndrome		Σύνδρομο Osebold-Remondini
93383	Brachydactyly type B		Βραχυδακτυλία τύπου B	
93384	Brachydactyly type C		Βραχυδακτυλία τύπου C	
93385	NON RARE IN EUROPE: Brachydactyly type D		Βραχυδακτυλία τύπου D	
93387	Brachydactyly type E		Βραχυδακτυλία τύπου E	
93388	Brachydactyly type A1		Βραχυδακτυλία τύπου A1	
93388		Brachydactyly, Farabee type		Βραχυδακτυλία τύπου Farabee
93389	Brachydactyly type A5		Βραχυδακτυλία τύπου A5	
93393	NON RARE IN EUROPE: Brachydactyly type A3		Βραχυδακτυλία τύπου A3	
93393		NON RARE IN EUROPE: Brachydactyly-clinodactyly		Βραχυδακτυλία-κλινोδακτυλία
93393		NON RARE IN EUROPE: Brachymesophalangy V		Βραχυμεσοφαλαγγία V
93394	Brachydactyly type A4		Βραχυδακτυλία τύπου A4	
93394		Brachydactyly, Temtamy type		Βραχυδακτυλία τύπου Temtamy
93394		Brachymesophalangy II and V		Βραχυμεσοφαλαγγία II και V
93395	Ballard syndrome		Σύνδρομο Ballard	
93395		Brachydactyly, combined B and E types		Βραχυδακτυλία, συνδυασμένοι τύποι B και E
93395		Pitt-Williams brachydactyly		Βραχυδακτυλία Pitt-Williams
93396	Brachydactyly type A2		Βραχυδακτυλία τύπου A2	
93396		Brachydactyly, Mohr-Wriedt type		Βραχυδακτυλία τύπου Mohr-Wriedt
93397	Brachydactyly type A7		Βραχυδακτυλία τύπου A7	
93397		Brachydactyly, Smorgasbord type		Βραχυδακτυλία τύπου Smorgasbord
93398	Genochondromatosis type 2		Γενοχονδρομάτωση τύπου 2	
93399	Juvenile sialidosis type 2		Νεανική σιαλίδωση τύπου 2	
93400	Congenital sialidosis type 2		Συγγενής σιαλίδωση τύπου 2	
93402	Syndactyly type 1		Συνδακτυλία τύπου 1	
93403	Syndactyly type 2		Συνδακτυλία τύπου 2	
93403		Synpolydactyly		Συνπολυδακτυλία
93404	Syndactyly type 3		Συνδακτυλία τύπου 3	
93404		SD3		SD3
93404		Syndactyly of fingers 4 and 5		Συνδακτυλία των δακτύλων 4 και 5
93405	Syndactyly type 4		Συνδακτυλία τύπου 4	
93405		Polysyndactyly, Haas type		Πολυσυνδακτυλία τύπου Haas
93406	Syndactyly type 5		Συνδακτυλία τύπου 5	
93406		Postaxial syndactyly with metacarpal synostosis		Μεταξονική συνδακτυλία με μετακαρπική συνοστέωση
93406		SD5		SD5
93409	Brachydactyly-syndactyly, Zhao type		Βραχυδακτυλία-συνδακτυλία τύπου Zhao	
93419	Rare bone disease		Σπάνιο νόσημα των οστών	
93420	FGFR3-related chondrodysplasia		FGFR3-σχετιζόμενη χονδροδυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93421	Type 2 collagen-related bone disorder		Διαταραχή των οστών σχετιζόμενη με το κολλαγόνο τύπου 2	
93422	Type 11 collagen-related bone disorder		Διαταραχή των οστών σχετιζόμενη με το κολλαγόνο τύπου 11	
93423	Sulfation-related bone disorder		Διαταραχή των οστών σχετιζόμενη με τη θείωση	
93424	OBSOLETE: Perlecan-related bone disorder		Διαταραχή των οστών σχετιζόμενη με την περλεκάνη	
93425	Filamin-related bone disorder		Διαταραχή των οστών σχετιζόμενη με τη φιλαμίνη	
93425		Bone filaminopathy		Οστική φιλαμινοπάθεια
93426	Ciliopathies with major skeletal involvement		Κροσσοπάθειες με μείζονα σκελετική συμμετοχή	
93426		Short rib dysplasia		Δυσπλασία βραχέων πλευρών
93426		SRP		SRP
93427	OBSOLETE: Metatropic dysplasias		Μετατροπικές δυσπλασίες	
93429	Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia		Πολλαπλή επιφυσιική δυσπλασία και ψευδοαχονδροπλασία	
93430	Multiple metaphyseal dysplasia		Πολλαπλή μεταφυσιική δυσπλασία	
93434	Spondylodysplastic dysplasia		Σπονδυλοδυσπλαστική δυσπλασία	
93435	OBSOLETE: Moderate spondylodysplastic dysplasia		Μέτρια σπονδυλοδυσπλαστική δυσπλασία	
93436	Acromelic dysplasia		Ακρομελική δυσπλασία	
93437	Acromesomelic dysplasia		Ακρομεσομελική δυσπλασία	
93438	Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasia		Μεσομελική και ριζο-μεσομελική δυσπλασία	
93439	Campomelic dysplasia and related disorders		Καμπτομελική δυσπλασία και σχετιζόμενες διαταραχές	
93439		Bent bone dysplasia		Δυσπλασία κυρτών οστών
93440	Slender bone dysplasia		Δυσπλασία λεπτών οστών	
93441	Primary bone dysplasia with multiple joint dislocations		Πρωτοπαθής δυσπλασία των οστών με εξάρθρωσεις πολλαπλών αρθρώσεων	
93441		Primary osteodysplasia with multiple joint dislocations		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με πολλαπλές εξάρθρωσεις αρθρώσεων
93441		Primary skeletal dysplasia with multiple joint dislocations		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με πολλαπλές εξάρθρωσεις αρθρώσεων
93442	Chondrodysplasia punctata		Στικτή χονδροδυσπλασία	
93442		CDP		CDP
93443	Neonatal osteosclerotic dysplasia		Νεογνική οστεοσκληρυντική δυσπλασία	
93444	Primary bone dysplasia with increased bone density		Πρωτοπαθής δυσπλασία των οστών με αυξημένη οστική πυκνότητα	
93444		Primary osteodysplasia with increased bone density		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με αυξημένη οστική πυκνότητα
93444		Primary skeletal dysplasia with increased bone density		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με αυξημένη οστική πυκνότητα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93444		Sclerosing bone dysplasia		Σκληρυντική οστική δυσπλασία
93445	OBSOLETE: Bone disease with increased bone density and metaphyseal or diaphyseal involvement		Νόσος των οστών με αυξημένη οστική πυκνότητα και μεταφυσιική ή διαφυσιική συμμετοχή	
93446	Primary bone dysplasia with decreased bone density		Πρωτοπαθής δυσπλασία των οστών με μειωμένη οστική πυκνότητα	
93446		Primary osteodysplasia with decreased bone density		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με μειωμένη οστική πυκνότητα
93446		Primary skeletal dysplasia with decreased bone density		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με μειωμένη οστική πυκνότητα
93447	Primary bone dysplasia with defective bone mineralization		Πρωτοπαθής δυσπλασία των οστών με ελαττωματική οστική εφάλατωση	
93447		Primary osteodysplasia with defective bone mineralization		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με ελαττωματική οστική εφάλατωση
93447		Primary skeletal dysplasia with defective bone mineralization		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με ελαττωματική οστική εφάλατωση
93448	Lysosomal storage disease with skeletal involvement		Λυσοσωμικό αθροιστικό νόσημα με σκελετική συμμετοχή	
93448		Dysostosis multiplex		Πολλλαπλή δυσόστωση
93449	Primary osteolysis		Πρωτοπαθής οστεόλυση	
93450	Primary bone dysplasia with disorganized development of skeletal components		Πρωτοπαθής δυσπλασία των οστών με αποδιοργανωμένη ανάπτυξη των συστατικών του σκελετού	
93450		Primary osteodysplasia with disorganized development of skeletal components		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία των οστών με αποδιοργανωμένη ανάπτυξη των συστατικών του σκελετού
93450		Primary skeletal dysplasia with disorganized development of skeletal components		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία των οστών με αποδιοργανωμένη ανάπτυξη των συστατικών του σκελετού
93451	Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defect		Κλειδοκρανιακή δυσπλασία και μεμονωμένο ελάττωμα της οστεοποίησης του κρανίου	
93452	OBSOLETE: Craniosynostosis syndrome or cranial ossification disease		Σύνδρομο κρανιοσυνοστέωσης ή νόσος οστεοποίησης του κρανίου	
93453	Dysostosis with predominant craniofacial involvement		Δυσόστωση με επικρατούσα κρανιοπροσωπική συμμετοχή	
93454	Dysostosis with predominant vertebral and costal involvement		Δυσόστωση με επικρατούσα σπονδυλική και πλευρική συμμετοχή	
93455	Patellar dysostosis		Δυσόστωση της επιγονατίδας	
93456	OBSOLETE: Brachydactyly group		Ομάδα βραχυδακτυλίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93456		OBSOLETE: Brachydactyly with or without extraskkeletal manifestations		Βραχυδακτυλία με ή χωρίς εξωσκελετικές εκδηλώσεις
93457	Non-syndromic limb reduction defect		Μη συνδρομική ανωμαλία βράχυνσης των μελών	
93457		Non-syndromic limb hypoplasia		Μη συνδρομική υποπλασία άκρων
93458	Non-syndromic polydactyly, syndactyly and/or hyperphalangy		Μη συνδρομική πολυδακτυλία, συνδακτυλία ή/και υπερφαλαγγία	
93459	Syndrome with synostosis or other joint formation defect		Σύνδρομο με συνοστέωση ή άλλα ελλείμματα σχηματισμού των αρθρώσεων	
93460	Overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης	
93461	Chromosomal disease with overgrowth		Χρωμοσωμική νόσος με υπερανάπτυξη	
93465	Lethal chondrodysplasia		Θανατηφόρος χονδροδυσπλασία	
93466	OBSOLETE: Limb-girdle bone anomaly		Ανωμαλία των οστών της ωμικής και πυελικής ζώνης	
93469	OBSOLETE: Harmonic micromelia		Αρμονική μικρομελία	
93470	OBSOLETE: Dysharmonic micromelia		Δυσαρμονική μικρομελία	
93471	OBSOLETE: Miscellaneous metabolic disease associated with bone anomaly		Διάφορα μεταβολικά νοσήματα σχετιζόμενα με οστική ανωμαλία	
93472	OBSOLETE: Dysmorphic syndrome associated with bone anomaly		Σύνδρομο δυσμορφίας σχετιζόμενο με οστική ανωμαλία	
93473	Hurler syndrome		Σύνδρομο Hurler	
93473		Hurler disease		Νόσος Hurler
93473		MPS1H		MPS1H
93473		MPSIH		MPSIH
93473		Mucopolysaccharidosis type 1H		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1H
93473		Mucopolysaccharidosis type IH		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IH
93474	Scheie syndrome		Σύνδρομο Scheie	
93474		MPS1S		MPS1S
93474		MPSIS		MPSIS
93474		Mucopolysaccharidosis type 1S		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1S
93474		Mucopolysaccharidosis type IS		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IS
93476	Hurler-Scheie syndrome		Σύνδρομο Hurler-Scheie	
93476		MPS1H/S		MPS1H/S
93476		MPSIH/S		MPSIH/S
93476		Mucopolysaccharidosis type 1H/S		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 1H/S
93476		Mucopolysaccharidosis type IH/S		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IH/S
93545	Renal or urinary tract malformation		Δυσπλασία των νεφρών ή της ουροφόρου οδού	
93545		CAKUT		CAKUT
93545		Congenital anomalies of kidney and urinary tract		Συγγενείς ανωμαλίες των νεφρών και του ουροποιητικού συστήματος
93546	Non-syndromic renal or urinary tract malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία των νεφρών ή της ουροφόρου οδού	
93547	Syndromic renal or urinary tract malformation		Συνδρομική δυσπλασία των νεφρών ή της ουροφόρου οδού	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93548	Glomerular disease		Σπειραματική νόσος	
93550	OBSOLETE: Basement membrane disease		Νόσος της βασικής μεμβράνης	
93551	OBSOLETE: Secondary glomerular disease		Δευτεροπαθής σπειραματική νόσος	
93552	Pediatric systemic lupus erythematosus		Νεανικός συστηματικός ερυθηματώδης λύκος	
93552		SLE, pediatric onset		ΣΕΛ παιδιατρικής έναρξης
93554	Mixed cryoglobulinemia type II		Μικτή κρυοσφαιριναμία τύπου II	
93554		MC type II		MC τύπου II
93555	Mixed cryoglobulinemia type III		Μικτή κρυοσφαιριναμία τύπου III	
93555		MC type III		MC τύπου III
93556	Heavy chain deposition disease		Νόσος εναπόθεσης βαρέων αλύσων	
93556		HCDD		HCDD
93557	Light and heavy chain deposition disease		Νόσος εναπόθεσης ελαφρών και βαρέων αλύσων	
93557		LHCDD		LHCDD
93558	Light chain deposition disease		Νόσος εναπόθεσης ελαφρών αλύσων	
93558		LCDD		LCDD
93559	C3 deposition glomerulonephritis without proliferation		Σπειραματονεφρίτιδα με εναποθέσεις C3 χωρίς υπερπλασία	
93560	AApoAI amyloidosis		AApoAI αμυλοείδωση	
93560		Apolipoprotein A-I amyloidosis		Αμυλοείδωση απολιποπρωτεΐνης A-I
93560		Familial amyloid nephropathy due to apolipoprotein A-I variant		Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-I
93560		Familial renal amyloidosis due to apolipoprotein A-I variant		Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-I
93560		Hereditary amyloid nephropathy due to apolipoprotein A-I variant		Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-I
93560		Hereditary renal amyloidosis due to apolipoprotein A-I variant		Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-I
93561	ALys amyloidosis		ALys αμυλοείδωση	
93561		Familial amyloid nephropathy due to lysozyme variant		Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω παραλλαγής λυσοζύμης
93561		Familial renal amyloidosis due to lysozyme variant		Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω παραλλαγής λυσοζύμης
93561		Hereditary amyloid nephropathy due to lysozyme variant		Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω παραλλαγής λυσοζύμης
93561		Hereditary renal amyloidosis due to lysozyme variant		Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση λόγω παραλλαγής λυσοζύμης
93561		Lysozyme amyloidosis		Αμυλοείδωση από λυσοζύμη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93562	AFib amyloidosis		AFib αμυλοείδωση	
93562		Familial amyloid nephropathy due to fibrinogen A alpha-chain variant		Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της άλφα αλυσίδας του ινωδογόνου Α
93562		Fibrinogen A alpha-chain amyloidosis		Αμυλοείδωση άλφα-αλυσίδας ινωδογόνου Α
93562		Hereditary amyloid nephropathy due to fibrinogen A alpha-chain variant		Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της άλφα αλυσίδας του ινωδογόνου Α
93562		Hereditary renal amyloidosis due to fibrinogen A alpha-chain variant		Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση λόγω της παραλλαγής της άλφα αλυσίδας του ινωδογόνου Α
93564	OBSOLETE: Pediatric polyarteritis nodosa		Παιδιατρική οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
93564		OBSOLETE: PAN, pediatric onset		PAN, παιδιατρική έναρξη
93566	OBSOLETE: Pediatric Sjögren syndrome		Παιδιατρικό σύνδρομο Sjögren	
93567	OBSOLETE: Pediatric systemic sclerosis		Παιδιατρική συστηματική σκλήρυνση	
93567		OBSOLETE: Pediatric systemic scleroderma		Παιδιατρική συστηματική σκληροδερμία
93568	Juvenile polymyositis		Νεανική πολυμυοσίτιδα	
93568		Juvenile PM		Νεανική PM
93569	NON RARE IN EUROPE: Polymyalgia rheumatica		Ρευματική πολυμυαλγία	
93569		NON RARE IN EUROPE: Rhizomelic pseudopolyarthrit		Ριζομελική ψευδοπολυαρθρίτιδα
93571	Dense deposit disease		Νόσος πυκνών εναποθέσεων	
93571		Membranoproliferative glomerulonephritis type 2		Μεμβρανοϋπερπλαστική σπειραματονεφρίτιδα τύπου 2
93573	Thrombotic microangiopathy		Θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια	
93573		TMA		TMA
93575	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with C3 anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία του C3	
93575		OBSOLETE: aHUS with C3 anomaly		aHUS με ανωμαλία C3
93575		OBSOLETE: Atypical HUS with C3 anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία C3
93575		OBSOLETE: D- HUS with C3 anomaly		D- HUS με ανωμαλία C3
93575		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with C3 anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία C3
93576	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with MCP/CD46 anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία του MCP/CD46	
93576		OBSOLETE: aHUS with MCP/CD46 anomaly		aHUS με ανωμαλία MCP/CD46
93576		OBSOLETE: Atypical HUS with MCP/CD46 anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία MCP/CD46



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93576		OBSOLETE: D- HUS with MCP/CD46 anomaly		D-HUS με ανωμαλία MCP/CD46
93576		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with MCP/CD46 anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία MCP/CD46
93578	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with B factor anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία του παράγοντα B	
93578		OBSOLETE: aHUS with B factor anomaly		aHUS με ανωμαλία του παράγοντα B
93578		OBSOLETE: Atypical HUS with B factor anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία του παράγοντα B
93578		OBSOLETE: D- HUS with B factor anomaly		D-HUS με ανωμαλία του παράγοντα B
93578		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with B factor anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία του παράγοντα B
93579	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with H factor anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία του παράγοντα H	
93579		OBSOLETE: aHUS with H factor anomaly		aHUS με ανωμαλία του παράγοντα H
93579		OBSOLETE: Atypical HUS with H factor anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία του παράγοντα H
93579		OBSOLETE: D- HUS with H factor anomaly		D-HUS με ανωμαλία του παράγοντα H
93579		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with H factor anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία του παράγοντα H
93580	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with I factor anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία του παράγοντα I	
93580		OBSOLETE: aHUS with I factor anomaly		aHUS με ανωμαλία του παράγοντα I
93580		OBSOLETE: Atypical HUS with I factor anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία του παράγοντα I
93580		OBSOLETE: D- HUS with I factor anomaly		D- HUS με ανωμαλία παράγοντα
93580		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with I factor anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία του παράγοντα I
93580		OBSOLETE: Partial factor I deficiency		Μερική ανεπάρκεια παράγοντα I
93581	Atypical hemolytic uremic syndrome with anti-factor H antibodies		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με αντισώματα έναντι του παράγοντα H	
93581		aHUS with anti-factor H antibodies		aHUS με αντισώματα έναντι του παράγοντα H
93581		aHUS with neutralizing autoantibodies against factor H		aHUS με εξουδετερωτικά αυτοαντισώματα έναντι του παράγοντα H
93581		Atypical HUS with anti-factor H antibodies		Άτυπο HUS με αντισώματα έναντι του παράγοντα H
93583	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura		Συγγενής θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	
93583		Congenital ADAMTS-13 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια ADAMTS-13



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93583		Congenital TTP		Συγγενής TTP
93583		Familial TTP		Οικογενής TTP
93583		Upshaw-Schulman syndrome		Σύνδρομο Upshaw-Schulman
93585	Immune-mediated thrombotic thrombocytopenic purpura		Ανοσομεσολαβούμενη θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα	
93585		Acquired thrombotic thrombocytopenic purpura		Επίκτητη θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα
93585		Acquired TTP		Επίκτητη TTP
93585		aTTP		aTTP
93585		Autoimmune thrombotic thrombocytopenic purpura		Αυτοάνοση θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα
93585		iTTP		iTTP
93585		Thrombotic thrombocytopenic purpura due to anti-ADAMTS-13 antibodies		Θρομβωτική θρομβοπενική πορφύρα λόγω αντισωμάτων έναντι του ADAMTS-13
93587	Genetic cystic renal disease		Γενετικό κυστικό νόσημα του νεφρού	
93587		Hereditary cystic renal disease		Κληρονομική κυστική νεφρική νόσος
93589	Late-onset nephronophthisis		Όψιμης έναρξης νεφρώνόφθιση	
93591	Infantile nephronophthisis		Βρεφική νεφρώνόφθιση	
93591		Autosomal recessive infantile nephronophthisis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βρεφική νεφρώνόφθιση
93591		Autosomal recessive infantile NPHP		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βρεφική NPHP
93592	Juvenile nephronophthisis		Νεανική νεφρώνόφθιση	
93593	Nephropathy secondary to a storage or other metabolic disease		Νεφροπάθεια δευτεροπαθής σε αποθηκευτικό ή άλλο μεταβολικό νόσημα	
93594	OBSOLETE: Alpha-1-antichymotrypsin deficiency		Ανεπάρκεια της α1-αντιχυμοθρυψίνης	
93598	Primary hyperoxaluria type 1		Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία τύπου 1	
93598		Glycolic aciduria		Γλυκολική οξουρία
93598		Peroxisomal alanine-glyoxylate aminotransferase deficiency		Υπεροξειδιοσωματική ανεπάρκεια της αλανινο-γλυοξυλικής αμινοτρανσφεράσης
93599	Primary hyperoxaluria type 2		Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία τύπου 2	
93599		D-glycerate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του D-γλυκερικού
93599		L-glyceric aciduria		L-γλυκερική οξουρία
93600	Primary hyperoxaluria type 3		Πρωτοπαθής υπεροξαλουρία τύπου 3	
93601	Xanthinuria type I		Ξανθινουρία τύπου I	
93601		Xanthine dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ξανθίνης
93601		Xanthine oxidase deficiency		Ανεπάρκεια οξειδάσης ξανθίνης
93601		Xanthine oxidoreductase deficiency		Ανεπάρκεια οξειδοαναγωγής ξανθίνης
93601		XDH deficiency		Ανεπάρκεια XDH
93601		XO deficiency		Ανεπάρκεια XO



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93601		XOR deficiency		Ανεπάρκεια XOR
93602	Xanthinuria type II		Ξανθινουρία τύπου II	
93602		Xanthine dehydrogenase and xanthine aldehyde oxidase dual deficiency		Διπλή ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της ξανθίνης και της οξειδάσης της αλδεϋδης της ξανθίνης
93602		XDH and AOX dual deficiency		Διπλή ανεπάρκεια XDH και AOX
93603	Rare renal tubular disease		Σπάνιο νεφρικό σωληναριακό νόσημα	
93604	OBSOLETE: Antenatal Bartter syndrome		Προγεννητικό σύνδρομο Bartter	
93604		OBSOLETE: Bartter syndrome, furosemide type		Σύνδρομο Bartter, τύπος φουροσεμίδης
93604		OBSOLETE: Bartter syndrome, furosemide-amiloride type		Σύνδρομο Bartter, τύπος φουροσεμίδης-αμιλορίδης
93604		OBSOLETE: Hyperprostaglandin E syndrome		Σύνδρομο υπερπροσταγλανδίνης E
93605	Bartter syndrome type 3		Σύνδρομο Bartter τύπου 3	
93605		Bartter syndrome type III		Σύνδρομο Bartter τύπου III
93606	Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis		Νεφρογενές σύνδρομο απρόσφορης διουρήσης	
93606		NSIAD		NSAID
93607	Autosomal recessive proximal renal tubular acidosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	
93607		AR pRTA		AR pRTA
93607		Proximal renal tubular acidosis with ocular abnormalities and intellectual disability		Εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση με οφθαλμικές ανωμαλίες και νοητική υστέρηση
93608	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis		Αυτοσωμική επικρατής άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση	
93608		AD dRTA		AD dRTA
93609	Autosomal recessive distal renal tubular acidosis without deafness		Αυτοσωμική υπολειπόμενη άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση χωρίς κώφωση	
93609		AR dRTA without deafness		AR dRTA χωρίς κώφωση
93609		AR dRTA without hearing loss		AR dRTA χωρίς απώλεια ακοής
93609		Autosomal recessive distal renal tubular acidosis without hearing loss		Αυτοσωμική υπολειπόμενη άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση χωρίς απώλεια ακοής
93609		Distal renal tubular acidosis type 1c		Άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 1c
93609		dRTA type 1c		dRTA τύπου 1c
93610	Distal renal tubular acidosis with anemia		Άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση με αναιμία	
93610		dRTA with anemia		dRTA με αναιμία
93611	Autosomal recessive distal renal tubular acidosis with deafness		Αυτοσωμική υπολειπόμενη άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση με κώφωση	
93611		AR dRTA with deafness		AR dRTA με κώφωση
93611		AR dRTA with hearing loss		AR dRTA με απώλεια ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93611		Autosomal recessive distal renal tubular acidosis with hearing loss		Αυτοσωμική υπολειπόμενη άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση με απώλεια ακοής
93611		Autosomal recessive distal RTA with deafness		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική RTA με κώφωση
93611		Distal renal tubular acidosis type 1b		Άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση τύπου 1b
93611		dRTA type 1b		dRTA τύπου 1b
93612	Cystinuria type A		Κυστινουρία τύπου Α	
93613	Cystinuria type B		Κυστινουρία τύπου Β	
93614	Hematological disorder with renal involvement		Αιματολογική διαταραχή με νεφρική συμμετοχή	
93616	Hemoglobin H disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης Η	
93616		Alpha-thalassemia intermedia		Ενδιάμεση άλφα-θαλασσαιμία
93616		HbH disease		Νόσος HbH
93618	Rare cause of hypertension		Σπάνια αιτία υπέρτασης	
93619	Rare renal tumor		Σπάνιος όγκος του νεφρού	
93622	Dent disease type 1		Νόσος του Dent τύπου 1	
93623	Dent disease type 2		Νόσος του Dent τύπου 2	
93626	Rare renal disease		Σπάνιο νεφρικό νόσημα	
93665	Autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
93668	OBSOLETE: Adult chronic recurrent multifocal osteomyelitis		Χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα των ενηλίκων	
93668		OBSOLETE: Adult CRMO		CRMO των ενηλίκων
93672	Juvenile dermatomyositis		Νεανική δερματομυοσίτιδα	
93672		Juvenile DM		Νεανική DM
93682	OBSOLETE: Pediatric Castleman disease		Παιδιατρική νόσος Castleman	
93685	Unicentric Castleman disease		Μονοκεντρική νόσος Castleman	
93685		Localized Castleman disease		Εντοπισμένη νόσος Castleman
93686	OBSOLETE: Multicentric Castleman disease		Πολυκεντρική νόσος Castleman	
93686		OBSOLETE: MCD		MCD
93686		OBSOLETE: Multicentric giant lymph node hyperplasia		Πολυκεντρική γιγαντιαία υπερπλασία των λεμφαδένων
93688	OBSOLETE: Non-idiopathic juvenile arthritis		Μη ιδιοπαθής νεανική αρθρίτιδα	
93890	Rare developmental defect during embryogenesis		Σπάνια αναπτυξιακή ανωμαλία κατά την εμβρυογένεση	
93890		Malformation syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας
93921	Full schwannomatosis		Σβαννωμάτωση	
93921		Full neurofibromatosis type 3		Πλήρης νευροϊνωμάτωση τύπου 3
93921		Full NF3		Πλήρης NF3
93921		Full SWN		Πλήρης SWN
93921		Neurilemmomatosis		Νευροϊνωμάτωση
93921		Nonmosaic schwannomatosis		Μη μωσαϊκή σβαννωμάτωση
93924	Lobar holoprosencephaly		Λοβιακή ολοπροσεγκεφαλία	
93925	Alobar holoprosencephaly		Αλοβιακή ολοπροσεγκεφαλία	
93926	Midline interhemispheric variant of holoprosencephaly		Μέση διημισφαιρική παραλλαγή της ολοπροσεγκεφαλίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93926		Middle interhemispheric fusion variant		Παραλλαγή μέσης διημισφαιρικής σύντηξης
93926		Middle interhemispheric variant of holoprosencephaly		Μέση διημισφαιρική παραλλαγή της ολοπροσεγκεφαλίας
93926		MIH		MIH
93926		MIH type HPE		MIH τύπου HPE
93926		MIHF		MIHF
93926		MIHV		MIHV
93926		Syntelencephaly		Συντελεγκεφαλία
93928	Isolated epispadias		Μεμονωμένος επισπαδίας	
93929	Cloacal exstrophy		Εκτροφή κλοάκας	
93929		OEIS complex		Σύμπλεγμα OEIS
93929		Omphalocele-cloacal exstrophy-imperforate anus-spinal defect syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ομφαλοκήλης-εκτροφής της κλοάκας-ατρησίας πρωκτού-σπονδυλικών ανωμαλιών
93930	Classic bladder exstrophy		Κλασική εκτροφή της ουροδόχου κύστης	
93930		Classic exstrophy of the bladder		Κλασική εκτροφή της ουροδόχου κύστης
93932	FG syndrome type 1		Σύνδρομο FG τύπου 1	
93932		Opitz-Kaveggia syndrome		Σύνδρομο Opitz-Kaveggia
93937	OBSOLETE: Terminal transverse defects of arm		Τελικά εγκάρσια ελλείμματα του άνω άκρου	
93937		OBSOLETE: Congenital limb amputation		Συγγενής ακρωτηριασμός άκρου
93938	Laryngotracheoesophageal cleft type 1		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχισμή τύπου 1	
93938		Laryngo-tracheo-esophageal cleft type 1		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχιστία τύπου 1
93938		LTEC I		LTEC I
93938		LTEC1		LTEC1
93939	Laryngotracheoesophageal cleft type 2		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχισμή τύπου 2	
93939		Laryngo-tracheo-esophageal cleft type 2		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχιστία τύπου 2
93939		LTEC II		LTEC II
93939		LTEC2		LTEC2
93940	Laryngotracheoesophageal cleft type 3		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχισμή τύπου 3	
93940		Laryngo-tracheo-esophageal cleft type 3		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχιστία τύπου 3
93940		LTEC III		LTEC III
93940		LTEC3		LTEC3
93941	Laryngotracheoesophageal cleft type 4		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχισμή τύπου 4	
93941		Laryngo-tracheo-esophageal cleft type 4		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχιστία τύπου 4
93941		LTEC IV		LTEC IV
93941		LTEC4		LTEC4
93942	OBSOLETE: Superior celosomia		Ανώτερη κοίλωμα	
93943	Corpus callosum dysgenesis-hypopituitarism syndrome		Σύνδρομο δυσγενεσίας του μεσολοβίου-υποϋποφυσισμού	
93944	X-linked intellectual disability, Fichera type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Fichera	
93945	X-linked intellectual disability, Porteous type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Porteous	
93946	Hamel cerebro-palato-cardiac syndrome		Εγκεφαλο-υπερωιο-καρδιακό σύνδρομο Hamel	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
93947	X-linked intellectual disability, Golabi-Ito-Hall type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Golabi-Ito-Hall	
93950	X-linked intellectual disability, Sutherland-Haan type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Sutherland-Haan	
93951	OBSOLETE: X-linked dominant intellectual disability-epilepsy syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης επικρατούς νοητικής υστέρησης-επιληψίας	
93952	X-linked intellectual disability, Hedera type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση τύπου Hedera	
93952		MRXSH		MRXSH
93953	Familial thyroglossal duct cyst		Οικογενής κύστη θυρεογλωσσικού πόρου	
93955	OBSOLETE: Benign essential blepharospasm		Καλοήθης ιδιοπαθής βλεφαρόσπασμος	
93955		OBSOLETE: Primary blepharospasm		Πρωτοπαθής βλεφαρόσπασμος
93956	OBSOLETE: Truncal dystonia		Δυστονία του κορμού	
93957	OBSOLETE: Limb dystonia		Δυστονία των άκρων	
93958	Oromandibular dystonia		Στοματογοναθική δυστονία	
93961	OBSOLETE: Laryngeal dyskinesia		Λαρυγγική δυσκινησία	
93961		OBSOLETE: Laryngeal dystonia		Λαρυγγική δυστονία
93961		OBSOLETE: Spasmodic dysphonia		Σπασμωδική δυσφωνία
93962	OBSOLETE: Cervical dystonia		Αυχενική δυστονία	
93963	OBSOLETE: Autosomal dominant focal dystonia, DYT7 type		Αυτοσωμική επικρατής εστιακή δυστονία, τύπου DYT7	
93963		OBSOLETE: Adult-onset focal torsion dystonia		Εστιακή δυστονία με έναρξη στην ενήλικη ζωή
93963		OBSOLETE: Adult-onset idiopathic torsion dystonia		Ιδιοπαθής δυστονία με έναρξη στην ενήλικη ζωή
93963		OBSOLETE: DYT7		DYT7
93964	Blepharospasm- oromandibular dystonia syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόσπασμου-στοματογοναθικής δυστονίας	
93964		Meige dystonia		Δυστονία Meige
93964		Meige syndrome		Σύνδρομο Meige
93968	Meningocele		Μηνιγγοκήλη	
93969	Open spinal dysraphism with a myelomeningocele		Μυελομηνιγγοκήλη	
93969		MMC		MMC
93969		Myelomeningocele		Μυελομηνιγγοκήλη
93970	Holmes-Gang syndrome		Σύνδρομο Holmes-Gang	
93971	Chudley-Lowry-Hoar syndrome		Σύνδρομο Chudley-Lowry-Hoar	
93971		Chudley-Lowry syndrome		Σύνδρομο Chudley-Lowry
93972	Juberg-Marsidi syndrome		Σύνδρομο Juberg-Marsidi	
93973	Carpenter-Waziri syndrome		Σύνδρομο Carpenter-Waziri	
93974	Smith-Fineman-Myers syndrome		Σύνδρομο Smith-Fineman-Myers	
93975	OBSOLETE: Renier-Gabreels-Jasper syndrome		Σύνδρομο Renier-Gabreels-Jasper	
93976	Anotia		Ανωτία	
94056	Isolated humero-ulnar synostosis		Συνοστέωση βραχιονίου οστού και ωλένης	
94056		Isolated congenital humeroulnar fusion		Μεμονωμένη συγγενής συνοστέωση βραχιονίου οστού και ωλένης
94058	Neovascular glaucoma		Νεοαγγειακό γλαύκωμα	
94059	Uremic pruritus		Ουραιμικός κνησμός	
94061	OBSOLETE: Macrocephaly-immune deficiency-anemia syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-ανοσοανεπάρκειας-αναιμίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
94062	NON RARE IN EUROPE: Coronary artery disease-hyperlipidemia-hypertension-diabetes-osteoporosis syndrome		Σύνδρομο στεφανιαίας νόσου-υπερλιπιδαιμίας-υπέρτασης-διαβήτη-οστεοπόρωσης	
94063	12q14 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q14	
94063		Del(12)(q14)		Del(12)(q14)
94063		Deletion 12q14		έλλειψη 12q14
94063		Monosomy 12q14		Μονοσωμία 12q14
94063		Osteopoikilosis-short stature-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο οστεοποικίλωσης-κοντού αναστήματος-νοητικής υστέρησης
94064	Deafness-infertility syndrome		Σύνδρομο κώφωσης -υπογονιμότητας	
94064		DIS		DIS
94064		Hearing loss-infertility syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής -υπογονιμότητας
94065	15q24 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q24	
94065		Del(15)(q24)		Del(15)(q24)
94065		Monosomy 15q24		Μονοσωμία 15q24
94066	Severe intellectual disability-epilepsy-anal anomalies-distal phalangeal hypoplasia		Σοβαρή νοητική υστέρηση-Επιληψία-Ανωμαλίες πρωκτού-περιφερική φαλαγγική υποπλασία	
94068	Spondyloepiphyseal dysplasia congenita		Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	
94068		Congenital spondyloepiphyseal dysplasia		Συγγενής σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία
94068		SEDC		SEDC
94068		Spranger-Wiedemann disease		Νόσος Spranger-Wiedemann
94075	Severe immune-mediated enteropathy		Βαρεία ανοσομεσολαβούμενη εντεροπάθεια	
94075		Autoimmune enteropathy		Αυτοάνοση εντεροπάθεια
94075		Immune-mediated protracted diarrhea of infancy		Ανοσοδιαμεσολαβούμενη παρατεταμένη διάρροια της βρεφικής ηλικίας
94080	Non-functioning paraganglioma		Μη λειτουργικό παραγαγγλίωμα	
94080		Non-secreting paraganglioma		Μη εκκριτικό παραγαγγλίωμα
94083	Partington syndrome		Σύνδρομο Partington	
94083		Partington-Mulley syndrome		Σύνδρομο Partington-Mulley
94083		X-linked intellectual disability-dystonia-dysarthria syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-δυστονίας-δυσαρθρίας
94084	Cerebro-oculo-facial-lymphatic syndrome		Εγκεφαλο-οφθαλμο-προσωπο-λεμφικό σύνδρομο	
94084		Fryns-Aftimos syndrome		Σύνδρομο Fryns-Aftimos
94086	Blue diaper syndrome		Σύνδρομο μπλε πάνας	
94086		Drummond syndrome		Σύνδρομο Drummond
94086		Familial hypercalcemia-nephrocalcinosis-indicanuria syndrome		Σύνδρομο οικογενούς υπερασβεσταιμίας-νεφρασβέστωσης-ινδικανουρίας
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis		Φαγοκυτταρική ιστοκυτταρική υποδερματίτιδα	
94087		CHP		CHP



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
94087		Winkelman cytophagic panniculitis		Φαγοκυτταρική υποδερματίτιδα του Winkelman
94088	Hereditary renal hypouricemia		Κληρονομούμενη νεφρική υποουριχαιμία	
94088		Familial renal hypouricemia		Οικογενής νεφρική υποουριχαιμία
94089	Pseudohypoparathyroidism type 1B		Ψευδοποπαρθυρεοειδισμός τύπου 1B	
94090	Pseudohypoparathyroidism type 2		Ψευδοποπαρθυρεοειδισμός τύπου 2	
94091	Mills syndrome		Σύνδρομο Mills	
94093	Neuroleptic malignant syndrome		Κακόηθες σύνδρομο από νευροληπτικά	
94095	OBSOLETE: Spondylocostal dysostosis-anal atresia-genitourinary malformation syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοπλευρικής δυσόσωσης-ατρησίας πρωκτού-ουρογεννητικών δυσμορφιών	
94095		OBSOLETE: Casamassima-Morton-Nance syndrome		Σύνδρομο Casamassima-Morton-Nance
94122	Cerebellar ataxia, Cayman type		Παρεγκεφαλική αταξία, τύπου Cayman	
94122		Cayman ataxia		Αταξία του Cayman
94124	Spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy type 1		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία με αξονική νευροπάθεια τύπου 1	
94124		SCAN1		SCAN1
94125	Recessive mitochondrial ataxia syndrome		Σύνδρομο υπολειπόμενης μιτοχονδριακής αταξίας	
94125		MIRAS		MIRAS
94145	Autosomal dominant cerebellar ataxia type I		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλική αταξία τύπου I	
94145		ADCA1		ADCA1
94145		ADCAI		ADCAI
94145		Autosomal dominant cerebellar ataxia type 1		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλική αταξία τύπου 1
94145		Cerebellar plus syndrome		Παρεγκεφαλικό σύνδρομο +
94147	Spinocerebellar ataxia type 7		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 7	
94147		Ataxia with pigmentary retinopathy		Αταξία με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
94147		Cerebellar syndrome-pigmentary maculopathy syndrome		Σύνδρομο παραεγκεφαλίδας-σύνδρομο μελαγχρωστικής πάθησης ωχράς κηλίδας
94147		SCA7		SCA7
94148	Autosomal dominant cerebellar ataxia type III		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλική αταξία τύπου III	
94148		ADCA3		ADCA3
94148		ADCAIII		ADCAIII
94148		Autosomal dominant cerebellar ataxia type 3		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλική αταξία τύπου 3
94148		Pure cerebellar syndrome-mild pyramidal signs syndrome		Σύνδρομο αμιγούς παρεγκεφαλικής συνδρομής-ήπιων πυραμικών σημείων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
94149	Autosomal dominant cerebellar ataxia type IV		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου IV	
94149		ADCA4		ADCA4
94149		ADCAIV		ADCAIV
94149		Autosomal dominant cerebellar ataxia type 4		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4
94150	Anonychia congenita totalis		Συγγενής ολική ανωνυχία	
95157	Acute hepatic porphyria		Οξεία ηπατική πορφυρία	
95159	Hepatoerythropoietic porphyria		Ηπατοερυθροποιητική πορφυρία	
95159		HEP		HEP
95161	OBSOLETE: Chronic hepatic porphyria		Χρονία ηπατική πορφυρία	
95232	Lissencephaly due to LIS1 mutation		Λυσεγκεφαλία εξαιτίας μετάλλαξης του LIS1	
95232		PAFAH1B1-related lissencephaly		Λυσεγκεφαλία σχετική με PAFAH1B1
95409	Acute adrenal insufficiency		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
95409		Acute adrenal failure		Οξεία επινεφριδιακή ανεπάρκεια
95409		Acute adrenocortical insufficiency		Οξεία φλοιοεπινεφριδιακή ανεπάρκεια
95409		Addisonian crisis		Κρίση Addison
95409		Adrenal crisis		Επινεφριδιακή κρίση
95409		Adrenocortical crisis		Φλοιοεπινεφριδιακή κρίση
95426	OBSOLETE: Chronic pain requiring intraspinal analgesia		Χρόνιος πόνος που απαιτεί ενδορραχιαία αναλγησία	
95427	Secondary short bowel syndrome		Δευτεροπαθές σύνδρομο βραχέος εντέρου	
95428	COG8-CDG		COG8-CDG	
95428		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIh		Σύνδρομο γλυκοπρωτεΐνης με έλλειμμα υδατανθράκων τύπου IIh
95428		CDG syndrome type IIh		CDG σύνδρομο τύπου IIh
95428		CDG2H		CDG2H
95428		CDG-IIh		CDG-IIh
95428		Congenital disorder of glycosylation type 2h		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2h
95428		Congenital disorder of glycosylation type IIh		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIh
95429	Angioma serpiginosum		Ερπητικό αγγείωμα	
95430	Congenital tracheomalacia		Συγγενής τραχειομαλάκια	
95430		Congenital major airway collapse		Συγγενής σύγκλιση των κυρίων αεραγωγών
95431	Twin to twin transfusion syndrome		Σύνδρομο μετάγγισης διδύμων	
95431		Feto-fetal transfusion syndrome		Σύνδρομο εμβryo-εμβρυικής μετάγγισης
95432	Primary progressive aphasia		Πρωτοπαθής προοδευτική αφασία	
95432		Mesulam syndrome		Σύνδρομο Mesulam
95432		PPA		PPA
95433	Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-deafness syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλιδική αταξίας-τύφλωσης-κώφωσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
95433		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 3		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλιδικής αταξίας τύπου 3
95433		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-hearing loss syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-τύφλωσης-απώλειας ακοής
95433		SCABD		SCABD
95433		SCAR3		SCAR3
95434	Autosomal recessive cerebellar ataxia-movement disorder syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης νωτιαίας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κινητικών διαταραχών	
95434		SCAR4		SCAR4
95434		SCASI		SCASI
95443	Mesocardia		Μεσοκαρδία	
95443		Midline heart		Μεσοκαρδία
95448	Congenital aortic valve atresia		Συγγενής ατρησία της αορτικής βαλβίδας	
95449	OBSOLETE: Congenital aortic valve insufficiency		Συγγενής ανεπάρκεια της αορτικής βαλβίδας	
95455	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis spectrum		Σύνδρομο Stevens-Johnson/ τοξική επιδερμική νεκρόλυση	
95455		Epidermal necrolysis		Επιδερμική νεκρόλυση
95455		SJS-TEN		SJS-TEN
95457	Tricuspid valve agenesis		Αγενεσία τριγλώχινας βαλβίδας	
95457		Congenital unguarded tricuspid orifice		Συγγενές ανοιχτό στομίο τριγλώχινας βαλβίδας
95458	OBSOLETE: Tricuspid valve prolapse		Πρόπτωση της τριγλώχινας βαλβίδας	
95459	Congenital tricuspid stenosis		Συγγενής στένωση τριγλώχινας βαλβίδας	
95461	Straddling or overriding tricuspid valve		Παρακαμπτήρια ή διφορούμενη τριγλώχιν βαλβίδα	
95462	Accessory tricuspid valve tissue		Συνεργικός ιστός τριγλώχινας βαλβίδας	
95463	Anomaly of the tricuspid subvalvular apparatus		Ανωμαλία της τριγλωχινικής υποβαλβιδικής συσκευής	
95464	Congenital mitral valve insufficiency and/or stenosis		Συγγενής ανεπάρκεια και/ή στένωση της μιτροειδούς βαλβίδας	
95465	Cleft mitral valve		Μιτροειδής βαλβίδα με σχισμή	
95474	Double-orifice mitral valve		Μιτροειδής βαλβίδα με διπλό στόμιο	
95483	Univentricular cardiopathy		Μονοκοιλιακή καρδιοπάθεια	
95484	OBSOLETE: Aneurysm or dilatation of ascending aorta		Ανεύρυσμα ή διάταση της ανιούσας αορτής	
95485	Arterial duct anomaly		Ανωμαλία του αρτηριακού πόρου	
95485		Patent ductus arteriosus anomalies		Ανωμαλίες του ανοιχτού αρτηριακού πόρου
95486	Premature closure of the arterial duct		Πρόωρη σύγκλειση (βοτάλλειου) αρτηριακού πόρου	
95486		Premature closure of the patent ductus arteriosus		Πρόωρη σύγκλειση ανοικτού αρτηριακού πόρου
95487	NON RARE IN EUROPE: Atypical arterial duct		Άτυπος αρτηριακός πόρος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
95487		NON RARE IN EUROPE: Atypical patent ductus arteriosus		Άτυπος ανοιχτός αρτηριακός πόρος
95488	Non-acquired pituitary hormone deficiency		Μη επίκτητη ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών	
95491	Congenital coronary artery aneurysm		Συγγενές ανεύρυσμα στεφανιαίας αρτηρίας	
95491		Congenital coronary aneurysm		Συγγενές στεφανιαίο ανεύρυσμα
95493	OBSOLETE: Abnormal origin or aberrant course of coronary artery		Ανώμαλη έκφυση ή ανώμαλη πορεία στεφανιαίας αρτηρίας	
95494	Combined pituitary hormone deficiencies, genetic forms		Συνδυασμένη υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή	
95494		Familial congenital hypopituitarism		Οικογενής συγγενής υπουποφυσισμός
95494		Multiple pituitary hormone deficiencies, genetic forms		Πολλαπλή υποφυσιακή ανεπάρκεια, γενετική μορφή
95495	Disease associated with non-acquired combined pituitary hormone deficiency		Νόσος σχετιζόμενη με μη επίκτητη συνδυασμένη ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών	
95496	Pituitary stalk interruption syndrome		Σύνδρομο διακοπής επικοινωνίας του μίσχου της υπόφυσης	
95496		Ectopic neurohypophysis		Έκτοπη νευροϋπόφυση
95496		PSIS		PSIS
95498	Congenital anomaly of superior vena cava		Συγγενής ανωμαλία της άνω κοίλης φλέβας	
95498		Congenital anomaly of superior caval vein		Συγγενής ανωμαλία της άνω κοίλης φλέβας
95498		Congenital anomaly of the SVC		Συγγενής ανωμαλία της SVC
95499	Congenital anomaly of the inferior vena cava		Συγγενής ανωμαλία της κάτω κοίλης φλέβας	
95499		Congenital anomaly of the inferior caval vein		Συγγενής ανωμαλία της κάτω κοίλης φλέβας
95499		Congenital anomaly of the IVC		Συγγενής ανωμαλία της IVC
95500	Congenital anomaly of the coronary sinus		Συγγενής ανωμαλία του στεφανιαίου κόλπου	
95501	OBSOLETE: Congenital central diabetes insipidus		Συγγενής κεντρικός άποιος διαβήτης	
95502	Acquired pituitary hormone deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών	
95503	Pituitary hormone deficiency of tumoral origin		Ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών νεοπλασματικής αρχής	
95504	OBSOLETE: Metastatic pituitary hormone deficiency		Μεταστατική ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών	
95505	Pituitary hormone deficiency of meningeal origin		Ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών μηνιγγικής αρχής	
95506	Primary hypophysitis		Πρωτοπαθής υποφυσίτιδα	
95506		Autoimmune hypophysitis		Αυτοάνοση υποφυσίτιδα
95507	Congenital anomaly of hepatic vein		Συγγενής ανωμαλία της ηπατικής φλέβας	
95510	Atrial appendage anomaly		Ανωμαλία του καρδιακού κοιλιακού εξαρτήματος	
95510		Atrial auricle anomaly		Ανωμαλία του κόλπου
95512	Adenohypophysitis		Υποφυσίτιδα αδενουπόφυσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
95512		Anterior pituitary hypophysitis		Υποφυσίτιδα πρόσθιου λοβού υπόφυσης
95513	Panhypophysitis		Υποφυσίτιδα αδeno- και νευρο- υπόφυσης	
95513		Infundibulo-panhypophysitis		Υποφυσίτιδα χοάνης αδeno- και νευρο- υπόφυσης
95611	Pituitary hormone deficiency of vascular origin		Ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών αγγειακής αρχής	
95613	Pituitary apoplexy		Υποφυσιακή αποπληξία	
95613		Pituitary tumor apoplexy		Αποπληξία υποφυσιακού όγκου
95614	OBSOLETE: Pituitary deficiency secondary to meningeal hemorrhage		Υποφυσιακή ανεπάρκεια δευτεροπαθής σε μηνιγγική αιμορραγία	
95615	OBSOLETE: Pituitary deficiency secondary to an aneurysm		Υποφυσιακή ανεπάρκεια δευτεροπαθής σε ανεύρυσμα	
95617	Pituitary hormone deficiency secondary to a granulomatous disease		Ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών δευτεροπαθής σε κοκκιωματώδη νόσο	
95618	Pituitary hormone deficiency secondary to storage disease		Ανεπάρκεια υποφυσιακών ορμονών δευτεροπαθής σε αποθηκευτικό νόσημα	
95619	Post-traumatic pituitary deficiency		Μετατραυματική υποφυσιακή ανεπάρκεια	
95621	OBSOLETE: Postsurgical hypopituitarism		Μετεγχειρητικός υποϋποφυσισμός	
95622	OBSOLETE: Radiation-induced hypopituitarism		Υποϋποφυσισμός που προκαλείται από ακτινοβολία	
95623	OBSOLETE: Posttraumatic hypopituitarism		Μετατραυματικός υποϋποφυσισμός	
95625	OBSOLETE: Posttraumatic diabetes insipidus		Μετατραυματικός άποιος διαβήτης	
95626	Acquired arginine vasopressin deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια αργινίνης βαζοπρεσίνης	
95626		Acquired CDI		Επίκτητη CDI
95626		Acquired neurogenic diabetes insipidus		Επίκτητος νευρογενής άποιος διαβήτης
95698	NON RARE IN EUROPE: Non-classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency		Μη κλασική συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας της 21-υδροξυλάσης	
95698		NON RARE IN EUROPE: NCAH		NCAH
95699	Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome P450 oxidoreductase deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης της οξειδοαναγωγής του κυτοχρώματος P450	
95699		Congenital adrenal hyperplasia due to cytochrome POR deficiency		Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων λόγω έλλειψης του κυτοχρώματος POR
95699		POR deficiency		Ανεπάρκεια POR
95699		PORD		PORD
95700	Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary luteinizing hormone		Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής ωχρινότροπου ορμόνης	
95700		Familial adrenal hypoplasia with absent pituitary LH		Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία με έλλειψη της υποφυσιακής LH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
95700		Familial adrenal hypoplasia, miniature type		Οικογενής επινεφριδιακή υποπλασία τύπου μινιατούρας
95701	OBSOLETE: Congenital adrenal hypoplasia of maternal cause		Συγγενής επινεφριδιακή υποπλασία από μητρικά αίτια	
95702	X-linked adrenal hypoplasia congenita		Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία	
95702		X-linked AHC		X-linked AHC
95702		X-linked congenital adrenal hypoplasia		Συγγενής φυλοσύνδετη επινεφριδιακή υποπλασία
95706	Non-syndromic posterior hypospadias		Οπίσθια υποσπαδία	
95706		Hypospadias, severe form		Υποσπαδία σοβαράς μορφής
95706		Perineal, scrotal or penoscrotal hypospadias		Οσχική περινεϊκή και φαλλο-οσχική υποσπαδία
95707	Idiopathic isolated micropenis		Ιδιοπαθής μεμονωμένη μικροφαλλία	
95708	Rare precocious puberty		Σπάνια πρόωγη ήβη	
95709	Rare acquired premature ovarian failure		Σπάνια επίκτητη πρόωρη ανεπάρκεια των ωοθηκών	
95710	Rare non-acquired premature ovarian failure		Σπάνια μη επίκτητη πρόωρη ανεπάρκεια των ωοθηκών	
95711	Congenital hypothyroidism due to developmental anomaly		Συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω αναπτυξιακής ανωμαλίας	
95711		Primary congenital hypothyroidism due to developmental anomaly		Πρωτοπαθής συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω αναπτυξιακής ανωμαλίας
95712	Thyroid ectopia		Εκτόπος θυρεοειδής αδένας	
95713	Athyreosis		Αγεनेσία θυρεοειδούς	
95714	Primary congenital hypothyroidism without thyroid developmental anomaly		Πρωτοπαθής συγγενής υποθυρεοειδισμός χωρίς αναπτυξιακή ανωμαλία του θυρεοειδούς	
95715	Congenital hypothyroidism due to transplacental passage of TSH-binding inhibitory antibodies		Συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω διαπλακουντιακής μεταφοράς αντισωμάτων έναντι των υποδοχέων της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης	
95716	Familial thyroid dysmorphogenesis		Οικογενής θυρεοειδική δυσορμονογένεση	
95716		Thyroid dysmorphogenesis		Θυρεοειδική δυσορμονογένεση
95717	Idiopathic congenital hypothyroidism		Ιδιοπαθής συγγενής υποθυρεοειδισμός	
95718	Congenital thyroid malformation without hypothyroidism		Συγγενής δυσπλασία του θυρεοειδούς χωρίς υποθυρεοειδισμό	
95719	Thyroid hemiagenesis		Θυρεοειδική ημιαγεनेσία	
95720	Thyroid hypoplasia		Θυρεοειδική υποπλασία	
95721	OBSOLETE: Thyroid pyramidal lobe		Πυραμιδικός λοβός του θυρεοειδούς	
95854	Levocardia		Λεβοκαρδία	
95854		Isolated levocardia		Μεμονωμένη λεβοκαρδία
95854		Levocardia with situs inversus		Λεβοκαρδία με αναστροφή οργάνων
96055	Tetrasomy 21 syndrome		Σύνδρομο τετρασωμίας 21	
96055		Isochromosome 21		Ισοχρωμόσωμα 21
96059	Mosaic trisomy 4 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 4	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96059		Mosaic trisomy chromosome 4		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 4
96059		Trisomy 4 mosaicism		Τρισωμία 4 μωσαικισμός
96060	Mosaic trisomy 5 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 5	
96060		Mosaic trisomy chromosome 5		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 5
96060		Trisomy 5 mosaicism		Τρισωμία 5 μωσαικισμός
96061	Mosaic trisomy 8 syndrome		Μωσαϊκή Τρισωμία 8	
96061		Mosaic trisomy chromosome 8		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 8
96061		Trisomy 8 mosaicism		Τρισωμία 8 μωσαικισμός
96061		Warkany syndrome		Σύνδρομο Warkany
96063	Mosaic trisomy 10 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 10	
96063		Mosaic trisomy chromosome 10		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 10
96063		Trisomy 10 mosaicism		Τρισωμία 10 μωσαικισμός
96068	Mosaic trisomy 22 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 22	
96068		Mosaic trisomy chromosome 22		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 22
96068		Trisomy 22 mosaicism		Τρισωμία 22 μωσαικισμός
96069	Distal duplication 1p36 syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δупλασιασμού 1p36	
96069		Distal trisomy 1p36		Περιφερική τρισωμία 1p36
96069		Telomeric duplication 1p36		Τελομερής δупλασιασμός 1p36
96069		Trisomy 1pter		Τρισωμία 1pter
96070	Distal duplication 2p syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δупλασιασμού 2p	
96070		Distal trisomy 2p		Περιφερική τρισωμία 2p
96070		Telomeric duplication 2p		Τελομερής δупλασιασμός 2p
96070		Trisomy 2pter		Τρισωμία 2pter
96071	Distal duplication 3p syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δупλασιασμού 3p	
96071		Distal trisomy 3p		Περιφερική τρισωμία 3p
96071		Telomeric duplication 3p		Τελομερής δупλασιασμός 3p
96071		Trisomy 3pter		Τρισωμία 3pter
96072	4p16.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδупλασιασμού 4p16.3	
96072		Distal duplication 4p		Περιφερικός δупλασιασμός 4p
96072		Distal trisomy 4p		Περιφερική τρισωμία 4p
96072		Telomeric duplication 4p		Τελομερής δупλασιασμός 4p
96072		Trisomy 4pter		Τρισωμία 4pter
96074	Distal duplication 7p syndrome		Σύνδρομο περιφερικού δупλασιασμού 7p	
96074		Distal trisomy 7p		Περιφερική τρισωμία 7p
96074		Telomeric duplication 7p		Τελομερής δупλασιασμός 7p
96074		Trisomy 7pter		Τρισωμία 7pter
96076	Beckwith-Wiedemann syndrome due to 11p15 microduplication		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω μικροδупλασιασμού 11p15	
96078	16p13.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδупλασιασμού 16p13.3	
96078		Distal duplication 16p		Περιφερικός δупλασιασμός 16p
96078		Distal trisomy 16p		Περιφερική τρισωμία 16p
96078		Dup(16)(p13.3)		Dup(16)(p13.3)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96078		Telomeric duplication 16p		Τελομερής διπλασιασμός 16p
96078		Trisomy 16pter		Τρισωμία 16pter
96092	8p inverted duplication/deletion syndrome		Σύνδρομο άναστροφου διπλασιασμού/έλλειψης	
96092		Invdupdel(8p)		Invdupdel(8p)
96092		Inverted 8p duplication/deletion syndrome		Σύνδρομο άναστροφου διπλασιασμού/έλλειψης 8p
96094	Distal duplication 2q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 2q	
96094		Distal trisomy 2q		Περιφερική τρισωμία 2q
96094		Telomeric duplication 2q		Τελομερικός διπλασιασμός 2q
96094		Trisomy 2qter		Τρισωμία 2qter
96095	3q26 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 3q26	
96095		Dup(3)(q26)		Dup(3)(q26)
96095		Dup(3q) syndrome		Dup(3) σύνδρομο
96095		Trisomy 3q26		Τρισωμία 3q26
96096	Distal duplication 4q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 4q	
96096		Distal trisomy 4q		Περιφερική τρισωμία 4q
96096		Telomeric duplication 4q		Τελομερικός διπλασιασμός 4q
96096		Trisomy 4qter		Τρισωμία 4qter
96097	Distal duplication 5q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 5q	
96097		Distal trisomy 5q		Περιφερική τρισωμία 5q
96097		Telomeric duplication 5q		Τελομερικός διπλασιασμός 5q
96097		Trisomy 5qter		Τρισωμία 5qter
96098	Distal duplication 6q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 6q	
96098		Distal trisomy 6q		Περιφερική τρισωμία 6q
96098		Telomeric duplication 6q		Τελομερικός διπλασιασμός 6q
96098		Trisomy 6qter		Τρισωμία 6qter
96100	Distal duplication 8q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 8q	
96100		Distal trisomy 8q		Περιφερική τρισωμία 8q
96100		Telomeric duplication 8q		Τελομερικός διπλασιασμός 8q
96100		Trisomy 8qter		Τρισωμία 8qter
96101	Distal duplication 9q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 9q	
96101		Distal trisomy 9q		Περιφερική τρισωμία 9q
96101		Telomeric duplication 9q		Τελομερικός διπλασιασμός 9q
96101		Trisomy 9qter		Τρισωμία 9qter
96102	Distal duplication 10q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 10q	
96102		Distal trisomy 10q		Περιφερική τρισωμία 10q
96102		Telomeric duplication 10q		Τελομερικός διπλασιασμός 10q
96102		Trisomy 10qter		Τρισωμία 10qter
96103	Distal duplication 11q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 11q	
96103		Distal trisomy 11q		Περιφερική τρισωμία 11q
96103		Telomeric duplication 11q		Τελομερικός διπλασιασμός 11q



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96103		Trisomy 11qter		Τρισωμία 11qter
96105	Distal duplication 13q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 13q	
96105		Distal trisomy 13q		Περιφερική τρισωμία 13q
96105		Telomeric duplication 13q		Τελομερικός διπλασιασμός 13q
96105		Trisomy 13qter		Τρισωμία 13qter
96106	Distal duplication 16q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 16q	
96106		Distal trisomy 16q		Περιφερική τρισωμία 16q
96106		Telomeric duplication 16q		Τελομερικός διπλασιασμός 16q
96106		Trisomy 16qter		Τρισωμία 16qter
96107	Distal duplication 20q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 20q	
96107		Distal trisomy 20q		Περιφερική τρισωμία 20q
96107		Telomeric duplication 20q		Τελομερικός διπλασιασμός 20q
96107		Trisomy 20qter		Τρισωμία 20qter
96109	Distal duplication 22q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού διπλασιασμού 22q	
96109		Distal trisomy 22q		Περιφερική τρισωμία 22q
96109		Telomeric duplication 22q		Τελομερικός διπλασιασμός 22q
96109		Trisomy 22qter		Τρισωμία 22qter
96112	Non-distal duplication 9q syndrome		Σύνδρομο μη περιφερικού διπλασιασμού 9q	
96112		Non-distal trisomy 9q		Μη περιφερική τρισωμία 9q
96112		Non-telomeric trisomy 9q		Μη τελομερική τρισωμία 9q
96121	7q11.23 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 7q11.23	
96121		Dup(7)(q11.23)		Dup(7)(q11.23)
96121		Trisomy 7q11.23		Τρισωμία 7q11.23
96123	Monosomy 22 syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 22	
96123		Del(22)		Del(22)
96123		Deletion 22		έλλειψη 22
96125	Distal deletion 6p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 6p	
96125		6p subtelomeric deletion syndrome		Σύνδρομο υποτελομερικής έλλειψης 6p
96125		6p25 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p25
96125		Distal deletion 6p25		Περιφερική έλλειψη 6p25
96125		Monosomy 6p25		Μονοσωμία 6p25
96125		Monosomy 6pter		Μονοσωμία 6pter
96126	Distal deletion 7p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 7p	
96126		Distal monosomy 7p		Περιφερική μονοσωμία 7p
96126		Monosomy 7pter		Μονοσωμία 7qter
96126		Telomeric deletion 7p		Τελομερική έλλειψη 7p
96129	Distal deletion 19p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 19p	
96129		Distal deletion 19p13.3		Περιφερική έλλειψη 19p13.3
96129		Distal monosomy 19p13.3		Περιφερική μονοσωμία 19p13.3
96129		Telomeric deletion 19p		Τελομερική έλλειψη 19p



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96136	OBSOLETE: Non-distal monosomy 7p		Μη περιφερική μονοσωμία 7p	
96136		OBSOLETE: Non-distal deletion 7p		Μη περιφερική έλλειψη 7p
96136		OBSOLETE: Non-telomeric monosomy 7p		Μη τελομερική μονοσωμία 7p
96145	Distal deletion 4q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 4q	
96145		Distal monosomy 4q		Περιφερική μονοσωμία 4q
96145		Monosomy 4qter		Μονοσωμία 4qter
96145		Telomeric deletion 4q		Τελομερική έλλειψη 4q
96147	Kleefstra syndrome due to 9q34 microdeletion		Σύνδρομο Kleefstra λόγω μικροέλλειψης 9q34	
96147		9q subtelomeric deletion syndrome		Σύνδρομο υποτελομερικής έλλειψης 9q
96147		9qSTDS		9qSTDS
96147		Kleefstra syndrome due to 9q subtelomeric deletion		Σύνδρομο Kleefstra λόγω υποτελομερικής έλλειψης 9q
96147		Kleefstra syndrome due to del(9)(q34)		Σύνδρομο Kleefstra λόγω del(9) (q34)
96147		Kleefstra syndrome due to monosomy 9q34		Σύνδρομο Kleefstra λόγω μονοσωμίας 9q34
96148	Distal deletion 10q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 10q	
96148		Deletion 10qter		Έλλειψη 10qter
96148		Distal monosomy 10q		Περιφερική μονοσωμία 10q
96148		Monosomy 10qter		Μονοσωμία 10qter
96148		Telomeric deletion 10q		Τελομερική έλλειψη 10q
96149	Distal deletion 12q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 12q	
96149		Distal monosomy 12q		Περιφερική μονοσωμία 12q
96149		Monosomy 12qter		Μονοσωμία 12qter
96149		Telomeric deletion 12q		Τελομερική έλλειψη 12q
96150	Distal deletion 14q syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 14q	
96150		Distal monosomy 14q		Περιφερική μονοσωμία 14q
96150		Telomeric deletion 14q		Τελομερική έλλειψη 14q
96152	OBSOLETE: Distal monosomy 20q		Περιφερική μονοσωμία 20q	
96152		OBSOLETE: Distal deletion 20q		Περιφερική έλλειψη 20q
96152		OBSOLETE: Monosomy 20qter		Μονοσωμία 20qter
96152		OBSOLETE: Telomeric deletion 20q		Τελομερική έλλειψη 20q
96160	Non-distal deletion 12q syndrome		Σύνδρομο μη περιφερικής έλλειψης 12q	
96160		Non-distal monosomy 12q		Μη περιφερική μονοσωμία 12q
96160		Non-telomeric monosomy 12q		Μη τελομερική μονοσωμία 12q
96164	OBSOLETE: Non-distal monosomy 20q		Μη απομακρυσμένη μονοσωμία 20q	
96164		OBSOLETE: Non-distal deletion 20q		Μη περιφερική έλλειψη 20q
96164		OBSOLETE: Non-telomeric monosomy 20q		Μη τελομερική μονοσωμία 20q
96167	Recombinant 8 syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96167		Duplication 8q/deletion 8p		Διπλασιασμός8q/έλλειψη 8p
96167		Rec(8) syndrome		Σύνδρομο Rec(8)
96167		Rec8 syndrome		Σύνδρομο Rec 8
96167		Recombinant chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο ανασυνδυασμένου χρωμοσώματος 8
96167		San Luis Valley syndrome		Σύνδρομο San Luis Valley
96168	Monosomy 13q34 syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 13q34	
96168		Del(13)(q34)		Del(13)(q34)
96168		Distal deletion 13q34		Περιφερική έλλειψη 13q34
96168		Subtelomeric deletion 13q34		Υποτελομερική έλλειψη 13q34
96169	Koolen-De Vries syndrome		Σύνδρομο Koolen-De Vries	
96169		KdVS		KdVS
96170	Emanuel syndrome		Σύνδρομο Emanuel	
96170		Der(22)t(11;22) syndrome		Σύνδρομο Der(22)t(11;22).
96170		Supernumerary der(22) syndrome		Υπεραριθμητικό σύνδρομο der(22)
96171	Ring chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 2	
96171		Ring 2		Δακτύλιος 2
96171		Ring chromosome 2		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 2
96172	Ring chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 3	
96172		Ring 3		Δακτύλιος 3
96172		Ring chromosome 3		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 3
96173	Ring chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 9	
96173		Ring 9		Δακτυλοειδές 9
96173		Ring chromosome 9		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 9
96175	Ring chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 11	
96175		r(11) syndrome		Σύνδρομο r(11)
96175		RC11		RC11
96175		Ring 11		Δακτύλιος 11
96175		Ring chromosome 11		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 11
96176	Ring chromosome 13 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 13	
96176		Ring 13		Δακτύλιος 13
96176		Ring chromosome 13		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 13
96177	Ring chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 15	
96177		Ring 15		Δακτύλιος 15
96177		Ring chromosome 15		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 15
96178	Ring chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος 16	
96178		Ring 16		Δακτύλιος 16
96178		Ring chromosome 16		Δακτυλοειδές χρωμόσωμα 16
96179	Maternal uniparental disomy of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 2	
96179		UPD(2)mat		UPD(2)mat



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96180	Maternal uniparental disomy of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 4	
96180		UPD(4)mat		UPD(4)mat
96181	Maternal uniparental disomy of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 6	
96181		UPD(6)mat		UPD(6)mat
96182	Silver-Russell syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 7		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 7	
96182		UPD(7)mat		UPD(7)mat
96183	Maternal uniparental disomy of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 9	
96183		UPD(9)mat		UPD(9)mat
96184	Temple syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 14		Σύνδρομο Temple λόγω μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 14	
96184		UPD(14)mat		UPD(14)mat
96185	Maternal uniparental disomy of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 16	
96185		UPD(16)mat		UPD(16)mat
96186	Maternal uniparental disomy of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 20	
96186		Maternal UPD(20)		Μητρική UPD(20)
96186		UPD(20)mat		UPD(20)mat
96187	Maternal uniparental disomy of chromosome 21 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 21	
96187		UPD(21)mat		UPD(21)mat
96188	Maternal uniparental disomy of chromosome 22 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 22	
96188		UPD(22)mat		UPD(22)mat
96190	Paternal uniparental disomy of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 5	
96190		UPD(5)pat		UPD(5)pat
96191	Paternal uniparental disomy of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 6	
96191		UPD(6)pat		UPD(6)pat
96192	Paternal uniparental disomy of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 7	
96192		UPD(7)pat		UPD(7)pat
96193	Beckwith-Wiedemann syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 11		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 11	
96193		Mosaic paternal uniparental disomy of chromosome 11		Μωσαϊκή πατρική μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 11
96193		UPD(11)pat		UPD(11)pat
96194	Paternal uniparental disomy of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 20	
96194		Paternal UPD(20)		Paternal UPD(20)
96194		UPD(20)pat		UPD(20)pat



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96195	Paternal uniparental disomy of chromosome 21 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 21	
96195		UPD(21)pat		UPD(21)pat
96201	X small rings syndrome		Σύνδρομο μικρών δακτυλίων του χρωμοσώματος X	
96210	Rare genetic deafness		Σπάνια γενετική κώφωση	
96210		Rare genetic hearing loss		Σπάνια γενετική απώλεια ακοής
96253	Cushing disease		Νόσος Cushing	
96253		Corticotroph pituitary adenoma		Κορτικοτρόφο αδένωμα υπόφυσης
96253		Pituitary corticotroph micro-adenoma		Υποφυσιακό κορτικοτρόφο μικροαδένωμα
96253		Pituitary-dependent Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing υποφυσιο-εξαρτώμενο
96256	Somatotropic adenoma		Σωματοτρόπο αδένωμα	
96256		Somatotropinoma		Σωματοτροπίνωμα
96263	48,XXXY syndrome		Σύνδρομο 48,XXXY	
96264	49,XXXXY syndrome		Σύνδρομο 49,XXXXY	
96265	Leydig cell hypoplasia due to complete LH resistance		Υποπλασία των κυττάρων Leydig λόγω πλήρους αντίστασης στην LH	
96265		46,XY disorder of sex development due to complete LH receptor inactivation		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα LH
96265		46,XY disorder of sex development due to complete LH resistance		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω πλήρους αντίστασης στην LH
96265		46,XY disorder of sex development due to complete luteinizing hormone receptor inactivation		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα της ωχρινοτρόπου ορμόνης
96265		46,XY disorder of sex development due to complete luteinizing hormone resistance		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω πλήρους αντίστασης στην ωχρινοτρόπο ορμόνη
96265		46,XY DSD due to complete LH receptor inactivation		46,XY DSD λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα LH
96265		46,XY DSD due to complete LH resistance		46,XY DSD λόγω πλήρους αντίστασης στην LH
96265		46,XY DSD due to complete luteinizing hormone receptor inactivation		46,XY DSD λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα της ωχρινοτρόπου ορμόνης
96265		46,XY DSD due to complete luteinizing hormone resistance		46,XY DSD λόγω πλήρους αντίστασης στην ωχρινοτρόπο ορμόνη
96265		Leydig cell hypoplasia due to complete LH receptor inactivation		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα LH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96265		Leydig cell hypoplasia due to complete luteinizing hormone receptor inactivation		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω πλήρους απενεργοποίησης του υποδοχέα της ωχρινότροπου ορμόνης
96265		Leydig cell hypoplasia due to complete luteinizing hormone resistance		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω πλήρους αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη
96266	Leydig cell hypoplasia due to partial LH resistance		Υποπλασία των κυττάρων Leydig λόγω μερικής αντίστασης στην LH	
96266		46,XY disorder of sex development due to partial LH receptor inactivation		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω μερικής απενεργοποίησης του υποδοχέα LH
96266		46,XY disorder of sex development due to partial LH resistance		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω μερικής αντίστασης στην LH
96266		46,XY disorder of sex development due to partial luteinizing hormone resistance		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω μερικής αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη
96266		46,XY DSD due to partial LH receptor inactivation		46,XY DSD λόγω μερικής απενεργοποίησης του υποδοχέα LH
96266		46,XY DSD due to partial LH resistance		46,XY DSD λόγω μερικής αντίστασης στην LH
96266		46,XY DSD due to partial luteinizing hormone resistance		46,XY DSD λόγω μερικής αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη
96266		Leydig cell hypoplasia due to partial LH receptor inactivation		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω μερικής απενεργοποίησης του υποδοχέα LH
96266		Leydig cell hypoplasia due to partial luteinizing hormone receptor inactivation		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω μερικής απενεργοποίησης του υποδοχέα της ωχρινότροπου ορμόνης
96266		Leydig cell hypoplasia due to partial luteinizing hormone resistance		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω μερικής αντίστασης στην ωχρινότροπο ορμόνη
96269	Isolated partial vaginal agenesis		Μεμονωμένη μερική κολπική αγενεσία	
96269		Congenital absence of vagina		Συγγενής έλλειψη κόλπου
96321	Polyploidy syndrome		Σύνδρομο πολυπλοειδίας	
96325	Isochromosome Y syndrome		Σύνδρομο ισοχρωμοσώματος Y	
96333	Rare otorhinolaryngological malformation		Σπάνια ωτορινολαρυγγολογική δυσπλασία	
96334	Kagami-Ogata syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 14		Σύνδρομο Kagami-Ogata λόγω πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 14	
96334		UPD(14)pat		UPD(14)pat
96344	Rare gynecologic or obstetric disease		Σπάνιο γυναικολογικό ή μαιευτικό νόσημα	
96346	Anorectal malformation		Ορθοπρωκτική δυσπλασία	
96346		ARM		ARM



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
96369	OBSOLETE: Early-onset schizophrenia		Πρώιμης έναρξης σχιζοφρένεια	
97120	Distal arthrogryposis		Περιφερική αρθρογρύπωση	
97214	Eisenmenger syndrome		Σύνδρομο Eisenmenger	
97229	Riboflavin transporter deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα της ριβοφλαβίνης	
97229		Brown-Vialetto-van Laere syndrome		Σύνδρομο Brown-Vialetto-van Laere
97230	Solar urticaria		Ηλιακή κνίδωση	
97231	Ligneous conjunctivitis		Ξυλώδης επιπεφυκίτιδα	
97231		Conjunctivitis lignosa		Ξυλώδης επιπεφυκίτις
97232	Fingerprint body myopathy		Μυοπάθεια σωματίων δίκην δακτυλικών αποτυπωμάτων	
97234	Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της μουτάσης του φωσφογλυκερικού οξέος	
97234		DiMauro disease		Νόσος DiMauro
97234		Glycogen storage disease due to PGAM2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας PGAM2
97234		Glycogen storage disease due to phosphoglycerate mutase 2 deficiency		Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας φωσφογλυκερικής μουτάσης 2
97234		Glycogen storage disease, type 10		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, τύπου 10
97234		Glycogen storage disease, type X		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου, τύπου X
97234		Glycogenesis due to phosphoglycerate mutase 2 deficiency		Γλυκονογένεση λόγω ανεπάρκειας φωσφογλυκερικής μουτάσης 2
97234		GSD due to phosphoglycerate mutase 2 deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας φωσφογλυκερικής μουτάσης 2
97234		GSD type 10		GSD type 10
97234		Muscle phosphoglycerate mutase deficiency		Ανεπάρκεια της μυϊκής μουτάσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97234		Myopathy due to phosphoglycerate mutase deficiency		Μυοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της μουτάσης του φωσφογλυκερικού οξέος
97234		PGAM deficiency		Ανεπάρκεια PGAM
97234		PGAM-M deficiency		Ανεπάρκεια PGAM-M
97238	Rippling muscle disease		Νόσος κυματοειδή μυ	
97239	Reducing body myopathy		Μυοπάθεια σωματίων αναγωγής	
97240	Zebra body myopathy		Μυοπάθεια σωματίων δίκην ζέβρας	
97242	Congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία	
97242		CMD		CMD
97242		MDC		MDC
97244	Rigid spine syndrome		Σύνδρομο άκαμπτης σπονδυλικής στήλης	
97244		Rigid spine congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία άκαμπτης σπονδυλικής στήλης
97245	Congenital myopathy		Συγγενής μυοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97249	Pontocerebellar hypoplasia type 3		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 3	
97249		Cerebellar atrophy with progressive microcephaly		Παρεγκεφαλιδική ατροφία με προοδευτική μικροκεφαλία
97249		PCH3		PCH3
97252	Mega-cisterna magna		Διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή με ακεραίο το σκληρά και την τεταρτη κοιλία	
97253	Neuroendocrine tumor of pancreas		Νευροενδοκρινής όγκος του παγκρέατος	
97253		Pancreatic NET		Παγκρεατικός NET
97253		Pancreatic neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος παγκρέατος
97253		PNET		PNET
97253		Well-differentiated NEN of pancreas		Καλά διαφοροποιημένο NEN του παγκρέατος
97253		Well-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος
97253		Well-differentiated pancreatic NEN		Καλά διαφοροποιημένο παγκρεατικό NEN
97253		Well-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος
97261	GRFoma		GRFώμα	
97261		GRF tumor		GRF όγκος
97261		Growth hormone releasing factor tumor		Growth hormone releasing factor όγκος
97275	Encephalitis		Εγκεφαλίτιδα	
97278	PPoma		PPώμα	
97278		Pancreatic polypeptidoma		Παγκρεατικό πολυπεπτιδώμα
97279	Insulinoma		Ινσουλίνωμα	
97280	Glucagonoma		Γλυκαγόνωμα	
97280		Glucagonoma syndrome		Σύνδρομο γλυκαγονώματος
97282	VIPoma		VIPώμα	
97282		Diarrheogenic islet cell tumor		Όγκος νησιδιακών κυττάρων που προκαλούν διάρροια
97282		Pancreatic cholera		Παγκρεατική χολέρα
97282		Verner-Morrison syndrome		Σύνδρομο Verner-Morrison
97282		VIP-secreting tumor		Ογκοί που παράγουν VIP
97282		Watery diarrhea-hypokalemia-achlorhydria syndrome		Σύνδρομο υδαρής διάρροιας-υποκαλιαιμίας-αχλωρυδρίας
97282		WDHA syndrome		Σύνδρομο WDHA
97283	Somatostatinoma		Σωματοστατίνωμα	
97285	Thyroid lymphoma		Λέμφωμα θυρεοειδή αδένος	
97286	Carney-Stratakis syndrome		Σύνδρομο Carney-Stratakis	
97286		Carney dyad		Δυάδα του Carney
97286		Carney-Stratakis dyad		Δυάδα του Carney-Stratakis
97286		GIST-paraganglioma dyad		Δυάδα GIST-παραγαγγλιώματος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97286		Paranglioma and gastric stromal sarcoma		Παρααγγλίωμα και γαστρικό στρωματικό σάρκωμα
97287	Bronchial neuroendocrine tumor		Βρογχικός νευροενδοκρινής όγκος	
97287		Bronchial NET		Βρογχικό NET
97289	Thymic neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος του θύμου αδένος	
97290	Familial papillary thyroid carcinoma with renal papillary neoplasia		Οικογενές θηλώδες καρκίνωμα του θυρεοειδή αδένος με θηλώδες νεφρική νεοπλασία	
97290		PTC-RCC		PTC-RCC
97292	Cardiogenic shock		Καρδιογενές σοκ	
97293	Rare benign ovarian tumor		Σπάνιος καλοήθης ωοθηκικός όγκος	
97295	Furlong syndrome		Σύνδρομο Furlong	
97295		Marfanoid habitus-craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-κρανιοσυνostώσεως
97297	Bohring-Opitz syndrome		Σύνδρομο Bohring-Opitz	
97297		Bohring syndrome		Σύνδρομο Bohring
97297		BOS syndrome		Σύνδρομο BOS
97297		C-like syndrome		Σύνδρομο C-like
97297		Oberklaid-Danks syndrome		Σύνδρομο Oberklaid-Danks
97297		Opitz trigonocephaly-like syndrome		Σύνδρομο παρόμοιο της τριγωνοκεφαλίας του Opitz
97330	Thoracic outlet syndrome		Σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
97330		Thoracic outlet compression syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης θωρακικής εξόδου
97330		TOS		TOS
97332	Kienbock disease		Νόσος Kienbock	
97332		Aseptic necrosis of the lunate bone		Άσηπτη νέκρωση μηννοειδούς οστού
97332		Lunatomalacia		Οστεομαλακία μηννοειδούς οστού
97332		Osteochondrosis of the lunate bone		Οστεοχόνδρωση μηννοειδούς οστού
97332		Progressive avascular necrosis of the lunate bone		Προοδευτική άσηπτη νέκρωση μηννοειδούς οστού
97335	Osgood-Schlatter disease		Νόσος Osgood-Schlatter	
97335		Aseptic necrosis of the tibial tubercle		Άσηπτη νέκρωση κνημιαίου κυρτώματος
97335		Osteochondrosis of the tibial tubercle		Οστεοχονδρίτιδα κνημιαίου κυρτώματος
97336	Panner disease		Νόσος Panner	
97336		Aseptic necrosis of the capital humerus		Άσηπτη νέκρωση της κεφαλής βραχιονίου οστού
97336		Osteochondrosis of the capital humerus		Οστεοχονδρίτιδα κεφαλής βραχιονίου οστού
97337	Sinding-Larsen-Johansson disease		Νόσος Sinding-Larsen-Johansson	
97337		Aseptic necrosis of patella		Άσηπτη νέκρωση της επιγονατίδας
97337		Osteochondrosis of patella		Οστεοχονδρίτιδα επιγονατίδας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97338	Melanoma of soft tissue		Μελάνωμα μαλακού ιστού	
97338		Clear cell sarcoma of the tendons and aponeuroses		Σαρκωμα διαιγών κυττάρων τενόντων και απονευρώσεων
97339	Dural sinus malformation		Δυσμορφίες κόλπων σκληράς μήνιγγας	
97339		Cranial dural arteriovenous fistula		Αρτηριοφλεβικό συρίγγιο της σκληράς μήνιγγας του κρανίου
97339		Cranial dural arteriovenous malformations		Αρτηριοφλεβικές ανωμαλίες της σκληράς μήνιγγας του κρανίου
97340	Hunter-McAlpine syndrome		Κρανιοσυνοστέωση Hunter-McAlpine	
97341	Persistent placoid maculopathy		Εμμένουσα πλακοειδής πάθηση ωχράς κηλίδας	
97342	OBSOLETE: Argyrophilic grain disease		Νόσος αργυρόφιλων κοκκίων	
97342		OBSOLETE: Braak disease		Νόσος Braak
97345	ABri amyloidosis		ABri αμυλοείδωση	
97345		Familial dementia, British type		Οικογενής άνοια, βρετανικός τύπος
97346	ADan amyloidosis		ADan αμυλοείδωση	
97346		Familial dementia, Danish type		Οικογενής άνοια, δανικός τύπος
97349	Postencephalitic parkinsonism		Μετεγκεφαλιτικός παρκινσονισμός	
97352	Pellagra		Πελάγρα	
97353	Dementia pugilistica		Άνοια των πυγμάχων	
97353		Boxer's dementia		Άνοια των πυγμάχων
97353		Chronic traumatic encephalopathy		Χρόνια τραυματική εγκεφαλοπάθεια
97353		Punch-drunk syndrome		Σύνδρομο Punch-drunk
97354	NON RARE IN EUROPE: Wernicke encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια Wernicke	
97354		NON RARE IN EUROPE: Dementia due to thiamine deficiency		Άνοια λόγω ανεπάρκειας θειαμίνης
97355	Caribbean parkinsonism		Παρκινσονισμός της Καραϊβικής	
97355		Atypical parkinsonism in the Caribbean		Άτυπος παρκινσονισμός της Καραϊβικής
97360	Robinow syndrome		Σύνδρομο Robinow	
97360		Acral dysostosis with facial and genital abnormalities		Δυσόστωση άκρων με ανωμαλίες προσώπου και γεννητικών οργάνων.
97360		Fetal face syndrome		Σύνδρομο εμβρυικού προσώπου
97360		Mesomelic dwarfism-small genitalia syndrome		Σύνδρομο μεσομελικού νανισμού-μικρών γεννητικών οργάνων
97360		Robinow dwarfism		Νανισμός Robinow
97360		Robinow-Silverman-Smith syndrome		Σύνδρομο Robinow-Silverman-Smith
97361	Renal hypoplasia, unilateral		Νεφρική υποπλασία, ετερόπλευρη	
97362	Renal hypoplasia, bilateral		Νεφρική υποπλασία, αμφοτερόπλευρη	
97363	Unilateral multicystic dysplastic kidney		Ετερόπλευρος πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	
97363		Unilateral MCDK		Ετερόπλευρος MCDK



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97363		Unilateral multicystic renal dysplasia		Ετερόπλευρος πολυκυστική νεφρική δυσπλασία
97364	Bilateral multicystic dysplastic kidney		Αμφοτερόπλευρος πολυκυστικός δυσπλαστικός νεφρός	
97364		Bilateral MCDK		Αμφοτερόπλευρη MCDK
97364		Bilateral multicystic renal dysplasia		Αμφοτερόπλευρη πολυκυστική νεφρική δυσπλασία
97365	NON RARE IN EUROPE: Solitary renal cyst		Μονήρης νεφρική κύστη	
97365		NON RARE IN EUROPE: Simple kidney cyst		Απλή κύστη νεφρού
97366	Multiloculated renal cyst		Πολύχωρη νεφρική κύστη	
97366		Multilocular cyst of the kidney		Πολύχωρη κύστη νεφρών
97366		Multilocular renal cyst		Πολύχωρη νεφρική κύστη
97367	Renal tubular dysgenesis due to twin-twin transfusion		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία λόγω συνδρόμου έμβρυο-εμβρυϊκής μετάγγισης	
97368	Drug-related renal tubular dysgenesis		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία σχετιζόμενη με φάρμακα	
97369	Renal tubular dysgenesis of genetic origin		Νεφρική σωληναριακή δυσγενεσία γενετικής αρχής	
97548	Right sided atrial isomerism		Δεξιός κοιλικός ισομερισμός	
97548		Isomerism of right atrial appendage		Ισομερισμός των δεξιών κοιλικών εξαρτημάτων
97548		Ivemark syndrome		Σύνδρομο Ivemark
97548		RAI		RAI
97552	Steroid-sensitive nephrotic syndrome without renal biopsy		Ευαίσθητο στα στεροειδή νεφρωσικό σύνδρομο χωρίς βιοψία νεφρού	
97555	OBSOLETE: Sporadic idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with collapsing glomerulopathy		Σποραδικό ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή με ρικνωτική σπειραματοπάθεια	
97556	Congenital and infantile nephrotic syndrome		Συγγενές και βρεφικό νεφρωσικό σύνδρομο	
97557	NON RARE IN EUROPE: Chronic proteinuria with focal and segmental hyalinosis		Χρόνια πρωτεϊνουρία με εστιακή και τμηματική υαλίνωση	
97557		NON RARE IN EUROPE: Permanent proteinuria with focal and segmental hyalinosis without nephrotic syndrome		Μόνιμη πρωτεϊνουρία με εστιακή και τμηματική υαλίνωση χωρίς νεφρωσικό σύνδρομο
97560	Primary membranous glomerulonephritis		Πρωτοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα	
97560		Idiopathic membranous glomerulonephritis		Ιδιοπαθής μεμβρανώδης σπειραματονεφρίτιδα
97560		Primary membranous nephropathy		Πρωτοπαθής μεμβρανώδης νεφροπάθεια
97562	NON RARE IN EUROPE: Benign familial hematuria		Καλοήθης οικογενής αιματουρία	
97563	Pauci-immune glomerulonephritis with ANCA		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα με ANCA	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97563		Pauci-immune glomerulonephritis with antineutrophil cytoplasmic antibody		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα με αντισώματα έναντι του κυτταροπλάσματος των ουδετεροφύλων
97564	Pauci-immune glomerulonephritis without ANCA		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα χωρίς ANCA	
97564		Antineutrophil cytoplasmic antibody-negative pauci-immune glomerulonephritis		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα αρνητική σε αντισώματα έναντι του κυτταροπλάσματος των ουδετεροφύλων
97564		Pauci-immune glomerulonephritis without antineutrophil cytoplasmic antibody		Ανοσοπενική σπειραματονεφρίτιδα χωρίς αντισώματα έναντι του κυτταροπλάσματος των ουδετεροφύλων
97566	Non-amyloid fibrillary glomerulopathy		Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματοπάθεια	
97566		Congo red-negative amyloidosis-like glomerulopathy		Σπειραματοπάθεια σχετική με αμυλοείδωση αρνητική σε ερυθρή χρώση Congo
97566		Non-amyloid fibrillary glomerulonephritis		Μη αμυλοειδής ινδιακή σπειραματονεφρίτιδα
97567	Immunotactoid glomerulopathy		Ανοσοτακτοειδής σπειραματοπάθεια	
97567		Immunotactoid glomerulonephritis		Ανοσοτακτοειδής σπειραματονεφρίτιδα
97569	OBSOLETE: Unclassified glomerulonephritis		Αταξινόμητη σπειραματονεφρίτιδα	
97593	Pseudohypoparathyroidism		Ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός	
97598	Congenital renal artery stenosis		Συγγενής στένωση νεφρικής αρτηρίας	
97598		Congenital renovascular hypoplasia		Συγγενής νεφραγγειακή υποπλασία
97599	OBSOLETE: Arterial hypertension due to renal artery stenosis secondary to vasculitis		Αρτηριακή υπέρταση λόγω στένωσης νεφρικής αρτηρίας, δευτεροπαθούς σε αγγειίτιδα	
97668	OBSOLETE: Neonatal membranous glomerulopathy with maternal NEP deficiency		Νεογνική μεμβρανώδης σπειραματοπάθεια με έλλειψη μητρικής NEP	
97678	Maternal uniparental disomy of chromosome 13 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 13	
97678		UPD(13)mat		UPD(13)mat
97685	17q11 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q11	
97685		Del(17)(q11)		Del(17)(q11)
97685		Monosomy 17q11		Μονοσωμία 17q11
97685		Neurofibromatosis type 1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης νευροϊνωμάτωσης τύπου 1
97685		NF1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης NF1
97927	OBSOLETE: Peripheral resistance to thyroid hormones		Περιφερική αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες	
97929	Rare cardiac disease		Σπάνιο καρδιακό νόσημα	
97935	Rare gastroenterologic disease		Σπάνιο γαστρεντερολογικό νόσημα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
97944	Gastroduodenal malformation		Γαστροδωδεκαδακτυλική δυσπλασία	
97944		Malformation of the stomach and the duodenum		Δυσπλασία του στομάχου και του δωδεκαδακτύλου
97945	Intestinal malformation		Εντερική δυσπλασία	
97945		Malformation of the intestine		Δυσπλασία του εντέρου
97955	Rare respiratory disease		Σπάνιο αναπνευστικό νόσημα	
97957	Respiratory or thoracic malformation		Αναπνευστική ή θωρακική δυσπλασία	
97962	Rare surgical thoracic disease		Σπάνιο θωρακοχειρουργικό νόσημα	
97965	Rare surgical cardiac disease		Σπάνιο καρδιοχειρουργικό νόσημα	
97966	Rare ophthalmic disorder		Σπάνια οφθαλμική διαταραχή	
97978	Rare endocrine disease		Σπάνιο ενδοκρινικό νόσημα	
97992	Rare hematologic disease		Σπάνιο αιματολογικό νόσημα	
98004	Rare immune disease		Σπάνιο ανοσολογικό νόσημα	
98006	Rare neurologic disease		Σπάνιο νευρολογικό νόσημα	
98006		Rare nervous system disease		Σπάνια νόσος του νευρικού συστήματος
98010	Infectious disease of the nervous system		Λοιμώδες νόσημα του νευρικού συστήματος	
98022	Rare headache		Σπάνια κεφαλαλγία	
98023	Rare systemic or rheumatologic disease		Σπάνιο συστηματικό ή ρευματολογικό νόσημα	
98026	Rare odontologic disease		Σπάνιο οδοντολογικό νόσημα	
98027	Rare disease with odontological manifestation		Σπάνιο νόσημα με οδοντολογική εκδήλωση	
98028	Rare circulatory system disease		Σπάνιο νόσημα του κυκλοφορικού συστήματος	
98033	Rare neurologic disease with psychiatric involvement		Σπάνιο νευρολογικό νόσημα με ψυχιατρική συμμετοχή	
98036	Rare otorhinolaryngologic disease		Σπάνιο ωτορινολαρυγγολογικό νόσημα	
98038	Cranial malformation		Κρανιακή δυσπλασία	
98039	Digestive tract malformation		Δυσπλασία της πεπτικής οδού	
98041	Visceral malformation of the liver, biliary tract, pancreas or spleen		Σπλαχνική δυσπλασία του ήπατος, των χοληφόρων οδών, του παγκρέατος ή του σπληνός	
98043	Diaphragmatic or abdominal wall malformation		Δυσπλασία του διαφραγματικού ή κοιλιακού τοιχώματος	
98044	Central nervous system malformation		Δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος	
98045	Respiratory or mediastinal malformation		Αναπνευστική ή μεσοθωρακική δυσπλασία	
98047	Rare infertility		Σπάνια υπογονιμότητα	
98048	Rare male infertility		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα	
98049	Rare female infertility		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα	
98050	Rare allergic disease		Σπάνιο αλλεργικό νόσημα	
98050		Rare allergy		Σπάνια αλλεργία
98052	Rare allergic respiratory disease		Σπάνιο αλλεργικό αναπνευστικό νόσημα	
98052		Rare respiratory allergy		Σπάνια αναπνευστική αλλεργία
98053	Rare genetic disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα	
98054	Rare genetic cardiac disease		Σπάνιο γενετικό καρδιακό νόσημα	
98056	Rare genetic renal disease		Σπάνιο γενετικό νεφρικό νόσημα	
98057	Rare tumor		Σπάνιος όγκος	
98057		Rare neoplasm		Σπάνιο νεόπλασμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98058	Rare urinary tract tumor		Σπάνιος όγκος των ουροφόρων οδών	
98058		Rare urinary tract cancer		Σπάνιος καρκίνος του ουροποιητικού συστήματος
98058		Rare urinary tract neoplasm		Σπάνιο νεόπλασμα του ουροποιητικού συστήματος
98059	Rare digestive tumor		Σπάνιος πεπτικός όγκος	
98059		Rare digestive cancer		Σπάνιος καρκίνος του πεπτικού συστήματος
98059		Rare digestive neoplasm		Σπάνιο πεπτικό νεόπλασμα
98060	Rare respiratory tumor		Σπάνιος αναπνευστικός όγκος	
98060		Rare respiratory cancer		Σπάνιος καρκίνος του αναπνευστικού συστήματος
98060		Rare respiratory neoplasm		Σπάνιο νεόπλασμα του αναπνευστικού συστήματος
98061	Rare otorhinolaryngologic tumor		Σπάνιος ωτορινολαρυγγολογικός όγκος	
98061		Rare ORL cancer		Σπάνιος καρκίνος ORL
98061		Rare ORL neoplasm		Σπάνιο νεόπλασμα ORL
98061		Rare ORL tumor		Σπάνιος όγκος ORL
98062	Rare nervous system tumor		Σπάνιος όγκος του νευρικού συστήματος	
98062		Rare nervous system neoplasm		Σπάνιο νεόπλασμα του νευρικού συστήματος
98063	Rare gynecological tumor		Σπάνιος γυναικολογικός όγκος	
98063		Rare gynaecological cancer		Σπάνιος γυναικολογικός καρκίνος
98063		Rare gynaecological neoplasm		Σπάνιο γυναικολογικό νεόπλασμα
98064	OBSOLETE: Rare disease in physical medicine and rehabilitation		Σπάνιο νόσημα στη φυσική ιατρική και αποκατάσταση	
98068	OBSOLETE: Autosomal dominant spinocerebellar ataxia due to a polyglutamine anomaly		Αυτοσωμική επικρατής νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανωμαλίας της πολυγλουταμίνης	
98069	OBSOLETE: Autosomal dominant spinocerebellar ataxia due to a channelopathy		Αυτοσωμική επικρατής νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία λόγω διαλοπάθειας	
98070	OBSOLETE: Autosomal dominant spinocerebellar ataxia due to repeat expansions that do not encode polyglutamine		Αυτοσωμική επικρατής νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία λόγω επαναληπτικών επεκτάσεων που δεν κωδικοποιούν πολυγλουταμίνη	
98071	OBSOLETE: Autosomal dominant spinocerebellar ataxia due to a point mutation		Αυτοσωμική επικρατής νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία λόγω σημειακής μετάλλαξης	
98073	OBSOLETE: Unclassified autosomal dominant spinocerebellar ataxia		Αταξινόμητη αυτοσωμική επικρατής νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία	
98074	Gonadal dysgenesis of gynecological interest		Γοναδική δυσγενεσία γυναικολογικού ενδιαφέροντος	
98078	46,XX difference of sex development induced by androgens excess		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από περίσσεια ανδρικών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98078		46,XX disorder of sex development induced by androgens excess		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου που προκαλείται από περίσσεια ανδρογόνων
98078		46,XX DSD induced by androgens excess		46,XX DSD που προκαλείται από περίσσεια ανδρογόνων
98085	46,XY difference of sex development		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
98085		46,XY disorder of sex development		46,XY διαταραχή ανάπτυξη του φύλου
98085		46,XY DSD		46,XY DSD
98086	46,XY difference of sex development due to a defect in testosterone metabolism by peripheral tissue		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω ελαττώματος στο μεταβολισμό της τεστοστερόνης από τους περιφερικούς ιστούς	
98086		46,XY disorder of sex development due to a defect in testosterone metabolism by peripheral tissue		46,XY διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου λόγω ελαττώματος στο μεταβολισμό της τεστοστερόνης από τους περιφερικούς ιστούς
98087	Syndrome with 46,XY difference of sex development		Σύνδρομο με 46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
98087		Syndrome with 46,XY disorder of sex development		Σύνδρομο 46,XY με διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
98087		Syndrome with 46,XY DSD		Σύνδρομο 46,XY με DSD
98095	Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής παρεγκεφαλιδική αταξία	
98096	Autosomal recessive metabolic cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεταβολική παρεγκεφαλιδική αταξία	
98097	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to a DNA repair defect		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ελαττώματος στην επιδιόρθωση του DNA	
98098	Autosomal recessive degenerative and progressive cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εκφυλιστική και προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία	
98099	Autosomal recessive syndromic cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδρομική παρεγκεφαλιδική αταξία	
98101	OBSOLETE: Pore-loop channelopathy		Διαυλοπάθεια αγκύλης πόρου	
98102	OBSOLETE: Channelopathy due to an inwardly rectifying potassium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε διαύλους επανορθωτικού ρεύματος εισόδου καλίου	
98103	OBSOLETE: Channelopathy due to a voltage-gated potassium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε τασο-εξαρτώμενους διαύλους καλίου	
98104	OBSOLETE: Channelopathy due to a transient receptor potential channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε διαύλους παροδικού δυναμικού που ελέγχονται από υποδοχείς	
98105	OBSOLETE: Channelopathy due to cyclic nucleotide-gated ion channels		Διαυλοπάθεια διαύλων ιόντων εξαρτώμενων από κυκλικά νουκλεοτίδια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98106	OBSOLETE: Channelopathy due to a calcium-activated potassium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε διαύλους καλίου που ενεργοποιούνται από ασβέστιο	
98107	OBSOLETE: Channelopathy due to a voltage-gated sodium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε τασεο-εξαρτώμενους διαύλους νατρίου	
98108	OBSOLETE: Channelopathy due to a voltage-gated calcium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε τασεο-εξαρτώμενους διαύλους ασβεστίου	
98109	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου	
98110	OBSOLETE: Channelopathy due to an epithelial sodium channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε επιθηλιακούς διαύλους νατρίου	
98111	OBSOLETE: Channelopathy due to a skeletal muscle sarcoplasmic reticulum calcium release channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε διαύλους απελευθέρωσης ασβεστίου του σαρκοπλασματικού δικτύου των σκελετικών μυών	
98112	OBSOLETE: Channelopathy due to a cardiac muscle sarcoplasmic reticulum calcium release channel defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας σε διαύλους απελευθέρωσης ασβεστίου του σαρκοπλασματικού δικτύου του καρδιακού μυός	
98113	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to epithelial Cl- channel CFTR anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας σε επιθηλιακό δίαυλο χλωρίου CFTR	
98114	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to epithelial Cl- channel bestrophin anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας σε επιθηλιακό δίαυλο χλωρίου μπεστροφίνης	
98115	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- channel skeletal muscle Clc1 anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας σε δίαυλο χλωρίου Clc1 των σκελετικών μυών	
98116	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- channel Clc2 anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας σε δίαυλο χλωρίου Clc2	
98117	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- transporter kidney Clc5 anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας στον νεφρικό μεταφορέα χλωρίου Clc5	
98118	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- transporter Clc7 anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας στο μεταφορέα χλωρίου Clc7	
98119	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- channels kidney CLCKA and CLCKB anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας στους νεφρικούς διαύλους χλωρίου CLCKA και CLCKB	
98120	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy due to Cl- channel barttin anomaly		Διαυλοπάθεια μη αγκύλης πόρου λόγω ανωμαλίας στο δίαυλο χλωρίου μπαρττίνης	
98121	OBSOLETE: Cys-loop receptor channelopathy		Διαυλοπάθεια υποδοχέων cys-αγκύλης	
98122	OBSOLETE: Channelopathy due to a neuronal glycine receptor defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στον νευρωνικό υποδοχέα γλυκίνης	
98123	OBSOLETE: Channelopathy due to a neuronal kidney GABA receptor defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στον νευρωνικό και νεφρικό υποδοχέα GABA	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98124	OBSOLETE: Channelopathy due to a skeletal muscle acetylcholine receptor defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στον υποδοχέα ακετυλοχολίνης των σκελετικών μυών	
98125	OBSOLETE: Channelopathy due to a neuronal acetylcholine receptor defect		Διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στον νευρωνικό υποδοχέα ακετυλοχολίνης	
98127	Autosomal anomaly syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας των αυτοσωμικών χρωμοσωμικών	
98130	Autosomal trisomy syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής τρισωμίας	
98130		Autosomal duplication		Αυτοσωμικός διπλασιασμός
98131	Total autosomal trisomy syndrome		Σύνδρομο ολικής αυτοσωμικής τρισωμίας	
98132	Partial autosomal duplication/triplication syndrome		Σύνδρομο μερικού αυτοσωμικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού	
98132		Partial autosomal trisomy/tetrasomy		Μερική αυτοσωμική τρισωμία/τετρασωμία
98141	Total autosomal monosomy syndrome		Σύνδρομο ολικής αυτοσωμικής μονοσωμίας	
98142	Partial autosomal deletion syndrome		Σύνδρομο μερικής αυτοσωμικής έλλειψης	
98142		Partial autosomal monosomy		Μερική αυτοσωμική μονοσωμία
98152	Autosomal uniparental disomy syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής μονογονεϊκής δισωμίας	
98153	Maternal uniparental disomy syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας	
98154	Paternal uniparental disomy syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας	
98155	Sex-chromosome anomaly syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας των φυλετικών χρωμοσωμικών	
98155		Allosome anomaly		Ανωμαλία των αλλοσωμάτων
98156	Sex-chromosome number anomaly syndrome		Σύνδρομο αριθμητικής ανωμαλίας των φυλετικών χρωμοσωμικών	
98156		Allosome number anomaly		Αλλοσωμική αριθμητική ανωμαλία
98157	Sex-chromosome structural anomaly syndrome		Σύνδρομο δομικής ανωμαλίας των φυλετικών χρωμοσωμικών	
98157		Allosome structural anomaly		Αλλοσωμική δομική ανωμαλία
98158	Chromosome Y structural anomaly syndrome		Σύνδρομο δομικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος Y	
98159	Chromosome X structural anomaly syndrome		Σύνδρομο δομικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος X	
98167	OBSOLETE: Diabetes associated to exocrine pancreas neoplasia		Διαβήτης σχετιζόμενος με νεοπλασία του εξωκρινούς παγκρέατος	
98196	Malformation syndrome with hamartosis		Σύνδρομο δυσπλασίας με αμαρτωμάτωση	
98196		Dysmorphologic diseases with phakomatosis		Δυσμορφολογικά νοσήματα με φακωμάτωση
98203	Combined dystonia		Συνδυασμένη δυστονία	
98203		Dystonia-plus syndrome		Σύνδρομο συνδυασμένης δυστονίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98204	OBSOLETE: Heredodegenerative disease with dystonia as a major feature		Κληρονομικοεγκεφυλιστική νόσος με δυστονία ως μείζον χαρακτηριστικό	
98249	Ehlers-Danlos syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos	
98249		EDS		EDS
98252	Infectious encephalitis		Λοιμώδης εγκεφαλίτιδα	
98253	OBSOLETE: Postinfectious encephalitis		Μεταλοιμώδης εγκεφαλίτιδα	
98255	Chronic encephalitis		Χρόνια εγκεφαλίτιδα	
98257	OBSOLETE: Neonatal epilepsy syndrome		Σύνδρομο νεογνικής επιληψίας	
98258	OBSOLETE: Infantile epilepsy syndrome		Σύνδρομο βρεφικής επιληψίας	
98259	Childhood-onset epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας με έναρξη στην παιδική ηλικία	
98260	Adolescent-onset epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας με έναρξη στην εφηβεία	
98261	Progressive myoclonic epilepsy		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία	
98261		PME		PME
98261		Progressive myoclonus epilepsy		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία
98267	Genetic non-syndromic obesity		Γενετικής προδιάθεσης παχυσαρκία μη συνδρομική	
98267		Monogenic obesity due to a leptin-melanocortin pathway anomaly		Μονογενική παχυσαρκία εξαιτίας ανωμαλίας στο μονοπάτι της λεπτίνης-μελανοκορτίνης
98274	Myeloproliferative neoplasm		Μυελοϋπερπλαστικό νεόπλασμα	
98274		MPD		MPD
98274		MPN		MPN
98274		Myeloproliferative disorder		Μυελοϋπερπλαστική διαταραχή
98275	Myelodysplastic/myeloproliferative disease		Μυελοδυσπλαστικό/μυελοϋπερπλαστικό νόσημα	
98277	Acute myeloid leukemia with recurrent genetic anomaly		Οξεία μυελοειδής λευχαιμία με υποτροπιάζουσα γενετική ανωμαλία	
98277		AML with recurrent genetic anomaly		AML με υποτροπιάζουσα γενετική ανωμαλία
98282	Plasma cell tumor		Πλασματοκυτταρικός όγκος	
98287	Histiocytic and dendritic cell tumor		Όγκος από ιστοκύτταρα και δένδριτικά κύτταρα	
98288	Macrophage or histiocytic tumor		Όγκος από μακροφάγα ή ιστοκύτταρα	
98289	Dendritic cell tumor		Όγκος από δένδριτικά κύτταρα	
98290	Immunodeficiency-associated lymphoproliferative disease		Λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα σχετιζόμενο με ανοσοανεπάρκεια	
98291	Lymphoproliferative disease associated with primary immune disease		Λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα σχετιζόμενο με πρωτοπαθή ανοσολογική νόσο	
98292	Mastocytosis		Μαστοκυττάρωση	
98293	Hodgkin lymphoma		Λέμφωμα Hodgkin	
98296	OBSOLETE: Ichthyosis associated with a cornified cell envelope and epidermal lipid metabolism anomaly		Ιχθύωση σχετιζόμενη με ανωμαλία του μεταβολισμού των λιπιδίων στο φάκελο των κερατινοκυττάρων και στην επιδερμίδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98297	OBSOLETE: Ichthyosis associated with a protein catabolism anomaly		Ιχθύαση σχετιζόμενη με ανωμαλία του καταβολισμού των πρωτεϊνών	
98298	OBSOLETE: Ichthyosis associated with a peroxisomal disease		Ιχθύαση σχετιζόμενη με υπεροξειδωσωματικό νόσημα	
98299	OBSOLETE: Ichthyosis associated with a nucleotide excision repair anomaly		Ιχθύαση σχετιζόμενη με ανωμαλία στην επιδιόρθωση της εκτομής των νουκλεοτιδίων	
98300	Idiopathic interstitial pneumonia		Ιδιοπαθής διάμεση πνευμονία	
98301	Laminopathy		Λαμινοπάθεια	
98305	Genetic lipodystrophy		Γενετική λιποδυστροφία	
98306	Familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία	
98306		FPLD		FPLD
98307	Acquired lipodystrophy		Επίκτητη λιποδυστροφία	
98309	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης	
98310	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an hypothalamic or pituitary disorder		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω υποθαλαμικής ή υποφυσιακής διαταραχής	
98311	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a hypothalamic and pituitary disorder associated with hyperprolactinemia		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω υποθαλαμικής ή υποφυσιακής διαταραχής σχετιζόμενης με υπερπρολακτιναίμια	
98312	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής	
98313	Male infertility due to gonadal dysgenesis		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω γοναδικής δυσγενεσίας	
98313		Male infertility due to testicular dysgenesis		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω δυσγενεσίας των όρχεων
98314	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας	
98315	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a viral orchitis		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ιογενούς ορχίτιδας	
98316	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect associated with trauma		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με τραύμα	
98317	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect drug-related		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με φάρμακα	
98318	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect associated with an environmental toxin		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με περιβαλλοντική τοξίνη	
98319	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect associated with autoimmunity		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με αυτοανοσία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98320	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to an acquired testicular defect associated with a granulomatous disease		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με κοκκιωματώδες νόσημα	
98321	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with a systemic disease		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με συστηματικό νόσημα	
98322	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with renal failure		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με νεφρική ανεπάρκεια	
98323	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with a hepatic disease		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με ηπατική νόσο	
98324	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with a chronic illness		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με χρόνια νόσο	
98325	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with thyrotoxicosis		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με θυρεοτοξίκωση	
98326	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with an immune disorder		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με ανοσολογική διαταραχή	
98327	OBSOLETE: Male infertility with impaired virilization due to a testicular disorder associated with a neurologic disease		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της αρρενοποίησης λόγω ορχικής διαταραχής σχετιζόμενης με νευρολογικό νόσημα	
98328	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση	
98329	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a hypothalamic or pituitary defect		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω υποθαλαμικής ή υποφυσιακής ανωμαλίας	
98330	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to androgen administration		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω χορήγησης ανδρογόνων	
98331	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a testicular defect		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω ορχικής ανωμαλίας	
98332	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a developmental or structural testicular defect		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω αναπτυξιακής ή δομικής ορχικής ανωμαλίας	
98333	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a developmental or structural testicular defect associated with cryptorchidism		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω αναπτυξιακής ή δομικής ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με κρυπρχία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98334	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a developmental or structural testicular defect associated with varicocele		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω αναπτυξιακής ή δομικής ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με κερσοκήλη	
98335	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to an acquired testicular defect		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας	
98336	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to an acquired testicular defect associated with mycoplasma infection		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με λοίμωξη από μυκόπλασμα	
98337	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to an acquired testicular defect associated with radiation		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με ακτινοβολία	
98338	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to an acquired testicular defect associated with drug		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με φάρμακα	
98339	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to an acquired testicular defect associated with environmental toxin		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με περιβαλλοντική τοξίνη	
98340	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to acquired testicular defect associated with autoimmunity		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω επίκτητης ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με αυτοανοσία	
98341	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to a systemic disease		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω συστηματικού νοσήματος	
98342	OBSOLETE: Male infertility with normal virilization due to testicular defect associated with spinal cord injury		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω ορχικής ανωμαλίας σχετιζόμενης με τραυματισμό του νωτιαίου μυελού	
98343	Male infertility due to obstructive azoospermia		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω αποφρακτικής αζωοσπερμίας	
98343		Male infertility due to impaired sperm transport		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω μειωμένης μεταφοράς σπέρματος
98345	OBSOLETE: Rare idiopathic male infertility		Σπάνια ιδιοπαθής ανδρική υπογονιμότητα	
98349	Autosomal dominant isolated diffuse palmoplantar keratoderma		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
98349		Autosomal dominant isolated diffuse palmoplantar hyperkeratosis		Αυτοσωμική επικρατής μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
98352	Autosomal dominant disease with diffuse palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98352		Autosomal dominant disease with diffuse palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
98353	Autosomal dominant disease associated with focal palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος σχετιζόμενη με εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
98353		Autosomal dominant disease associated with focal palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος που σχετίζεται με εστιακή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
98356	Autosomal recessive isolated diffuse palmoplantar keratoderma		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
98356		Autosomal recessive isolated diffuse palmoplantar hyperkeratosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
98357	Autosomal recessive disease with focal palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος με εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
98357		Autosomal recessive disease with focal palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
98360	Constitutional anemia due to iron metabolism disorder		Ιδιοσυστασιακή αναιμία λόγω διαταραχής του μεταβολισμού του σιδήρου	
98362	Constitutional sideroblastic anemia		Ιδιοσυστασιακή σιδηροβλαστική αναιμία	
98363	Rare hemolytic anemia		Σπάνια αιμολυτική αναιμία	
98364	Rare constitutional hemolytic anemia due to a red cell membrane anomaly		Σπάνια ιδιοσυστασιακή αιμολυτική αναιμία λόγω ανωμαλίας στη μεμβράνη των ερυθροκυττάρων	
98365	Hereditary stomatocytosis		Κληρονομική στοματοκυττάρωση	
98365		Hereditary stomatocytic disease		Κληρονομική στοματοκυτταρική νόσος
98366	Constitutional hemolytic anemia due to acanthocytosis		Ιδιοσυστασιακή αιμολυτική αναιμία λόγω ακανθοκυττάρωσης	
98366		Constitutional hemolytic anemia due to acanthocytic disorder		Ιδιοσυστασιακή αιμολυτική αναιμία λόγω ακανθοκυτταρικής διαταραχής
98369	Rare constitutional hemolytic anemia due to an enzyme disorder		Σπάνια ιδιοσυστασιακή αιμολυτική αναιμία λόγω ενζυμικής διαταραχής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98370	Hemolytic anemia due to hexose monophosphate shunt and glutathione metabolism anomalies		Αιμολυτική αναιμία λόγω ανωμαλιών στην παράκαμψη των μονοφωσφορικών εξοζών και στο μεταβολισμό της γλουταθειόνης	
98372	Hemolytic anemia due to a disorder of glycolytic enzymes		Αιμολυτική αναιμία λόγω διαταραχής των γλυκολυτικών ενζύμων	
98374	Hemolytic anemia due to an erythrocyte nucleotide metabolism disorder		Αιμολυτική αναιμία λόγω διαταραχής στο μεταβολισμό των ερυθροκυτταρικών νουκλεοτιδίων	
98374		Hemolytic anemia due to an erythroenzymopathy		Αιμολυτική αναιμία λόγω ερυθροενζυμοπάθειας
98375	Autoimmune hemolytic anemia		Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
98375		AHA		AHA
98375		AIHA		AIHA
98396	Constitutional megaloblastic anemia due to vitamin B12 metabolism disorder		Ιδιοσυστασιακή μεγαλοβλαστική αναιμία λόγω διαταραχής του μεταβολισμού της βιταμίνης B12	
98408	Constitutional megaloblastic anemia due to folate metabolism disorder		Ιδιοσυστασιακή μεγαλοβλαστική αναιμία λόγω διαταραχής του μεταβολισμού του φυλλικού οξέος	
98415	Vitamin B12- and folate-independent constitutional megaloblastic anemia		Ιδιοσυστασιακή μεγαλοβλαστική αναιμία που δεν εξαρτάται από τη βιταμίνη B12 και το φυλλικό οξύ	
98421	Primary acquired red cell aplasia		Πρωτοπαθής επίκτητη ερυθροκυτταρική απλασία	
98421		Primary autoimmune red cell aplasia		Πρωτοπαθής αυτοάνοση απλασία ερυθρών αιμοσφαιρίων
98427	Polycythemia		Πολυκυτταραιμία	
98428	Secondary polycythemia		Δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία	
98428		Secondary erythrocytosis		Δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση
98429	Rare coagulation disorder		Σπάνια διαταραχή της πήξης	
98434	Hereditary combined deficiency of vitamin K-dependent clotting factors		Κληρονομική συνδυασμένη ανεπάρκεια παραγόντων πήξης εξαρτώμενων από τη βιταμίνη K	
98434		Hereditary combined deficiency of factors II, VII, IX and X		Κληρονομική συνδυασμένη ανεπάρκεια παραγόντων II, VII, IX και X
98435	OBSOLETE: Protease inhibitor anomaly		Ανωμαλία του αναστολέα πρωτεάσης	
98454	OBSOLETE: Platelet storage pool disease		Νόσος των αποθηκευτικών δεξαμενών των αιμοπεταλίων	
98454		OBSOLETE: SPD		SPD
98455	Alpha granule disease		Νόσος των α-κοκκίων	
98456	Dense granule disease		Νόσος των πυκνών κοκκίων	
98456		Delta granule disease		Νόσος των δ κοκκίων
98464	OBSOLETE: X-linked syndromic intellectual disability		Φυλοσύνδετη συνδρομική νοητική υστέρηση	
98468	OBSOLETE: Congenital muscular dystrophy due to extracellular matrix protein anomaly		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ανωμαλίας των πρωτεϊνών της εξωκυττάριας θεμέλιας ουσίας	
98469	OBSOLETE: Congenital muscular dystrophy due to glycosyltransferase anomaly		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ανωμαλίας της γλυκοζυλτρανσφεράσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98470	OBSOLETE: Congenital muscular dystrophy due to proteins of the endoplasmic reticulum anomaly		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ανωμαλίας των πρωτεϊνών του ενδοπλασματικού δικτύου	
98472	Skeletal muscle disease		Νόσος των σκελετικών μυών	
98473	Muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία	
98482	Idiopathic inflammatory myopathy		Ιδιοπαθής φλεγμονώδης μυοπάθεια	
98482		Idiopathic inflammatory myositis		Ιδιοπαθής φλεγμονώδης μυοσίτιδα
98482		IMM		IMM
98486	Metabolic myopathy		Μεταβολική μυοπάθεια	
98491	Neuromuscular junction disease		Νόσημα της νευρομυϊκής σύναψης	
98494	Acquired neuromuscular junction disease		Επίκτητο νόσημα της νευρομυϊκής σύναψης	
98495	Genetic neuromuscular junction disease		Γενετικό νόσημα της νευρομυϊκής σύναψης	
98496	Rare peripheral neuropathy		Σπάνια περιφερική νευροπάθεια	
98497	Genetic peripheral neuropathy		Γενετική περιφερική νευροπάθεια	
98503	Motor neuron disease		Νόσος κινητικού νευρώνα	
98503		Anterior horn cell disease		Νόσος των κυττάρων των προσθίων κεράτων
98505	Genetic motor neuron disease		Γενετική νόσος κινητικού νευρώνα	
98505		Genetic anterior horn cell disease		Γενετική νόσος των κυττάρων των προσθίων κεράτων
98506	Acquired motor neuron disease		Επίκτητη νόσος κινητικού νευρώνα	
98506		Acquired anterior horn cell disease		Επίκτητη νόσος των κυττάρων των προσθίων κεράτων
98514	Malformation of the cerebellar vermis		Δυσπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
98516	Malformation of the cerebellar hemispheres		Δυσπλασία των ημισφαιρίων της παρεγκεφαλίδας	
98518	Cranial nerve and nuclear aplasia		Απλασία των κρανιακών νευρών και των πυρήνων τους	
98519	Posterior fossa malformation		Δυσπλασία του οπισθίου βόθρου	
98520	OBSOLETE: Cystic malformation of the posterior fossa		Κυστική δυσπλασία του οπισθίου βόθρου	
98523	Non-syndromic pontocerebellar hypoplasia		Μη συνδρομική γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία	
98523		PCH		PCH
98523		Pontocerebellar atrophy		Γεφυροεπαρεγκεφαλιδική ατροφία
98523		Pontocerebellar hypoplasia		Γεφυροεπαρεγκεφαλιδική υποπλασία
98527	OBSOLETE: Tauopathy		Ταυπάθεια	
98528	OBSOLETE: Tauopathy with non-Alzheimer non-Pick frontal lobe degeneration		Ταυπάθεια με εκφύλιση του μετωπιαίου λοβού εκτός των νόσων Alzheimer και Pick	
98529	OBSOLETE: Tauopathy with a major tau triplet at 60, 64 and 69 kDa		Ταυπάθεια με μια κύρια τριπλέτα ταυ στα 60, 64 και 69 kDa	
98530	OBSOLETE: Tauopathy with a major tau doublet at 64 and 69 kDa		Ταυπάθεια με ένα κύριο ζεύγος ταυ στα 64 και 69 kDa	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98531	OBSOLETE: Tauopathy with a major tau doublet at 60 and 64 kDa		Ταυπάθεια με ένα κύριο ζεύγος ταυ στα 60 και 64 kDa	
98532	OBSOLETE: Tauopathy with a major tau at 60 kDa		Ταυπάθεια με ένα κύριο ταυ στα 60 kDa	
98534	Neurodegenerative disease with dementia		Νευροεκφυλιστική νόσος με άνοια	
98535	Frontotemporal degeneration with dementia		Μετωποκροταφική εκφύλιση με άνοια	
98538	Ataxia with dementia		Αταξία με άνοια	
98539	Early-onset ataxia with dementia		Πρώιμης έναρξης αταξία με άνοια	
98540	Late-onset ataxia with dementia		Όψιμης έναρξης αταξία με άνοια	
98542	Infectious disease with dementia		Λοιμώδης νόσος με άνοια	
98543	Metabolic disease with dementia		Μεταβολική νόσος με άνοια	
98544	Cerebral lipidosis with dementia		Εγκεφαλική λιπίδωση με άνοια	
98549	Rare cerebrovascular dementia		Σπάνια αγγειακή άνοια	
98553	Developmental defect of the eye		Αναπτυξιακή ανωμαλία του οφθαλμού	
98554	OBSOLETE: Major induction processes eye anomaly		Μείζονες οφθαλμικές ανωμαλίες κατά τις επαγωγικές διαδικασίες	
98555	Microphthalmia-anophthalmia-coloboma		Μικροφθαλμία-ανοφθαλμία-οφθαλμικό κολόβωμα	
98555		Anophthalmia-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-μικροφθαλμίας
98557	Syndromic aniridia		Συνδρομική ανιριδία	
98558	OBSOLETE: Rare eye disease due to a differentiation anomaly		Σπάνια οφθαλμική νόσος λόγω ανωμαλίας κατά τη διαφοροποίηση	
98559	OBSOLETE: Rare palpebral, lacrimal system and conjunctival disease		Σπάνιο νόσημα των βλεφάρων, του δακρυϊκού συστήματος και των επιπεφυκότων	
98560	Rare palpebral disorder		Σπάνια διαταραχή των βλεφάρων	
98561	Congenital malformation of the eyelid		Συγγενής δυσπλασία του βλεφάρπου	
98562	Cryptophthalmia		Κρυπτοφθαλμία	
98563	Microblepharon-ablephara syndrome		Σύνδρομο μικροβλέφαρου-αβλέφαρου	
98564	Eyelid border anomaly		Ανωμαλία του ελεύθερου βλεφαρικού χείλους	
98565	Syndromic ankyloblepharon filiforme adnatum		Συνδρομικό συγγενές νηματοειδές αγκυλοβλέφαρο	
98565		Syndromic ankyloblepharon		Συνδρομικό αγκυλοβλέφαρο
98566	Syndromic eyelid coloboma		Συνδρομικό βλεφαρικό κολόβωμα	
98566		Syndromic palpebral coloboma		Συνδρομικό βλεφαρικό κολόβωμα
98567	Rare eyelid malposition disorder		Σπάνια διαταραχή ανώμαλης θέσης των βλεφάρων	
98567		Eyelids malposition disorder		Διαταραχή ανώμαλης θέσης των βλεφάρων
98568	OBSOLETE: Congenital entropion		Συγγενές εντρόπιο	
98569	OBSOLETE: Secondary entropion		Δευτεροπαθές εντρόπιο	
98570	Congenital ectropion		Συγγενές εκτρόπιο	
98571	Secondary ectropion		Δευτεροπαθές εκτρόπιο	
98572	OBSOLETE: Canthal anomaly		Ανωμαλία του κανθού	
98573	OBSOLETE: Epicanthal fold		Επικανθική πτυχή	
98574	Syndromic epicanthus		Συνδρομικός επίκανθος	
98575	Syndromic telecanthus		Συνδρομικός τηλεκανθος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98576	Syndromic outer canthal malposition		Συνδρομική ανώμαλη θέση του έξω κανθού	
98576		Malposition of external canthus		Ανώμαλη θέση του έξω κανθού
98577	OBSOLETE: Kinetic eyelid anomaly		Κινητική ανωμαλία του βλεφάρου	
98578	Rare disorder with ptosis		Σπάνια διαταραχή με βλεφαρόπτωση	
98579	OBSOLETE: Congenital upper palpebral retraction		Συγγενής ανάσπαση του άνω βλεφάρου	
98580	OBSOLETE: Palpebral tumor		Βλεφαρικός όγκος	
98581	OBSOLETE: Palpebral epidermal tumor		Βλεφαρικός επιδερμικός όγκος	
98582	OBSOLETE: Benign tumor of palpebral epidermis		Καλοήθης όγκος της επιδερμίδας των βλεφάρων	
98583	OBSOLETE: Precancerous lesion of palpebral epidermis		Προκαρκινική αλλοίωση της επιδερμίδας των βλεφάρων	
98584	OBSOLETE: Malignant tumor of palpebral epidermis		Κακοήθης όγκος της επιδερμίδας των βλεφάρων	
98585	OBSOLETE: Palpebral sebaceous gland tumor		Όγκος των βλεφαρικών σμηγματογόνων αδένων	
98586	OBSOLETE: Pigmented palpebral tumor		Μελαγχρωματικός όγκος των βλεφάρων	
98587	OBSOLETE: Palpebral lentiginosis		Βλεφαρική φάκωση	
98588	OBSOLETE: Palpebral nevus		Βλεφαρικός σπίλος	
98589	OBSOLETE: Palpebral malignant melanoma		Βλεφαρικό κακόηθες μελάνωμα	
98590	OBSOLETE: Palpebral piliary tumor		Βλεφαρικός όγκος του τριχοθυλακίου	
98591	OBSOLETE: Mesenchymatous palpebral tumor		Μεσεγχυματικός βλεφαρικός όγκος	
98592	OBSOLETE: Palpebral tumor with a vascular malformation		Βλεφαρικός όγκος με αγγειακή δυσπλασία	
98593	OBSOLETE: Neurogenic palpebral tumor		Νευρογενής βλεφαρικός όγκος	
98594	Rare eyebrow/eyelash disorder		Σπάνια διαταραχή των οφρύων/βλεφαρίδων	
98594		Rare eyebrow/eyelashes anomaly		Σπάνια ανωμαλία των οφρύων/βλεφαρίδων
98595	OBSOLETE: Eyebrow/eyelashes hypertrichosis		Υπερτρίχωση των οφρύων/βλεφαρίδων	
98596	OBSOLETE: Eyebrow hypertrophy		Υπερτροφία των οφρύων	
98597	OBSOLETE: Eyelashes hypertrophy		Υπερτροφία των βλεφαρίδων	
98597		OBSOLETE: Eyelashes polytrichia		Πολυτριχία βλεφαρίδων
98597		OBSOLETE: Eyelashes trichomegalia		Τριχομεγαλία βλεφαρίδων
98598	OBSOLETE: Congenital absence of the eyebrow/eyelashes		Συγγενής απουσία των οφρύων/βλεφαρίδων	
98599	OBSOLETE: Eyebrow/eyelashes structural anomaly		Δομική ανωμαλία των οφρύων/βλεφαρίδων	
98600	OBSOLETE: Eyebrow/eyelashes distichiasis		Διστοιχίαση των οφρύων/βλεφαρίδων	
98601	OBSOLETE: Eyebrow/eyelashes pigmentation anomaly		Ανωμαλία της μελάγχρωσης των οφρύων/βλεφαρίδων	
98602	Rare disorder of the lacrimal apparatus		Σπάνια διαταραχή της δακρυϊκής συσκευής	
98602		Rare lacrimal system disease		Σπάνια νόσος της δακρυϊκής συσκευής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98603	OBSOLETE: Secretary apparatus of the lacrimal system anomaly		Ανωμαλία της εκκριτικής συσκευής του δακρυϊκού συστήματος	
98604	Congenital alacrima		Συγγενής απουσία δακρύων	
98605	Lacrimal drainage system anomaly		Ανωμαλία του δακρυϊκού παροχτευτικού συστήματος	
98605		Excretory apparatus of the lacrimal system anomaly		Ανωμαλία του δακρυϊκού παροχτευτικού συστήματος
98606	Syndromic orbital border hypoplasia		Συνδρομική υποπλασία ορίων οφθαλμικού κόγχου	
98606		Urrets-Zavalía syndrome		Σύνδρομο Urrets-Zavalía
98608	OBSOLETE: Anomaly of the secretory and excretory apparatus of the lacrimal system		Ανωμαλία της εκκριτικής και απεκκριτικής συσκευής του δακρυϊκού συστήματος	
98609	EEC syndrome and related disorders		Σύνδρομο EEC και σχετιζόμενες διαταραχές	
98609		Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome and related disorders		Σύνδρομο εκτροδακτυλίας-εξωδερμικής δυσπλασίας-σχιστίδας χείλους/υπερώας και σχετιζόμενες διαταραχές
98609		EEC syndrome and related syndrome		Σύνδρομο EEC και σχετιζόμενες διαταραχές
98610	Rare disorder with conjunctival involvement as a major feature		Σπάνια διαταραχή με συμμετοχή των επιπεφυκότων ως μείζον χαρακτηριστικό	
98611	OBSOLETE: Conjunctival vascular anomaly		Αγγειακή ανωμαλία του επιπεφυκότα	
98612	OBSOLETE: Conjunctival hemangioma or hemolymphangioma		Αιμαγγείωμα ή αιμολεμφαγγείωμα του επιπεφυκότα	
98613	OBSOLETE: Conjunctival telangiectasia		Τηλαγγειεκτασία του επιπεφυκότα	
98614	OBSOLETE: Conjunctival lymphangiectasia		Λεμφαγγειεκτασία του επιπεφυκότα	
98615	OBSOLETE: Pigmented conjunctival lesion		Μελαγχρωματική αλλοίωση του επιπεφυκότα	
98616	OBSOLETE: Conjunctival tumor		Όγκος του επιπεφυκότα	
98617	OBSOLETE: Bulbar conjunctival dermoid or conjunctival dermolipoma		Δερμοειδής κύστη του βολβικού επιπεφυκότα ή δερμολύτωμα του επιπεφυκότα	
98618	Rare refraction anomaly		Σπάνια διαθλαστική ανωμαλία	
98619	Rare isolated myopia		Σπάνια μεμονωμένη μυωπία	
98620	OBSOLETE: Syndromic myopia		Συνδρομική μυωπία	
98621	Rare hyperopia and astigmatism		Σπάνια υπερμετρωπία και αστιγματισμός	
98622	Syndromic hyperopia		Συνδρομική υπερμετρωπία	
98623	Syndromic keratoconus		Συνδρομικός κερατόκωνος	
98625	Superficial corneal dystrophy		Επιφανειακή δυστροφία του κερατοειδούς	
98625		Anterior corneal dystrophy		Πρόσθια κερατοειδική δυστροφία
98626	Stromal corneal dystrophy		Δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	
98627	Posterior corneal dystrophy		Οπίσθια δυστροφία του κερατοειδούς	
98628	Syndromic corneal dystrophy		Συνδρομική δυστροφία του κερατοειδούς	
98629	OBSOLETE: Rare glaucoma		Σπάνιο γλαύκωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98631	Congenital malformation of the eye with glaucoma as a major feature		Συγγενής δυσπλασία του οφθαλμού με γλαύκωμα ως μείζον χαρακτηριστικό	
98632	OBSOLETE: Glaucoma associated with neural crest cell migration anomaly		Γλαύκωμα σχετιζόμενο με ανωμαλία της μετανάστευσης των κυττάρων της νευρικής ακρολοφίας	
98633	OBSOLETE: Goniodysgenesis		Γωνιοδυσγενεσία	
98634	Anterior segment developmental anomaly without extraocular manifestations		Αναπτυξιακή ανωμαλία του προσθίου τμήματος του οφθαλμού χωρίς εξωοφθαλμικές εκδηλώσεις	
98635	Corneodysgenesis		Δυσγενεσία του κερατοειδούς	
98635		Corneogoniodysgenesis		Κερατοειδογονιοδυσγενεσία
98636	OBSOLETE: Corneoiridogoniodysgenesis		Κερατοειδοίριδογονιοδυσγενεσία	
98637	OBSOLETE: Secondary glaucoma due to a proliferation and differentiation anomaly		Δευτεροπαθές γλαύκωμα λόγω ανωμαλίας της υπερπλασίας και της διαφοροποίησης	
98638	Rare disease with glaucoma as a major feature		Σπάνιο νόσημα με γλαύκωμα ως μείζον χαρακτηριστικό	
98639	Rare lens disease		Σπάνιο νόσημα του φακού	
98640	Rare disorder with lens opacification		Σπάνια διαταραχή με θόλωση του φακού	
98640		Rare cataract		Σπάνιος καταρράκτης
98641	Syndromic cataract		Συνδρομικός καταρράκτης	
98642	Chromosomal anomaly with cataract		Χρωμοσωμική ανωμαλία με καταρράκτη	
98643	OBSOLETE: Systemic disease with cataract		Συστηματικό νόσημα με καταρράκτη	
98644	Metabolic disease with cataract		Μεταβολικό νόσημα με καταρράκτη	
98645	OBSOLETE: Cerebral disease with cataract		Εγκεφαλικό νόσημα με καταρράκτη	
98646	Renal disease with cataract		Νεφρικό νόσημα με καταρράκτη	
98647	OBSOLETE: Cardiac disease with cataract		Καρδιακό νόσημα με καταρράκτη	
98648	Musculoskeletal disease with cataract		Μυοσκελετικό νόσημα με καταρράκτη	
98649	Dentocutaneous disease with cataract		Οδοντοδερματικό νόσημα με καταρράκτη	
98650	Craniofacial anomaly with cataract		Κρανιοπροσωπική ανωμαλία με καταρράκτη	
98652	Lens size anomaly		Ανωμαλία του μεγέθους του φακού	
98653	Lens position anomaly		Ανωμαλία της θέσης του φακού	
98655	Lens shape anomaly		Ανωμαλία του σχήματος του φακού	
98657	OBSOLETE: Genetic vitreous-retinal disease		Γενετικό νόσημα του υαλοειδούς-αμφιβληστροειδούς	
98658	Color-vision disease		Διαταραχή της έγχρωμης όρασης	
98661	Syndromic rod-cone dystrophy		Συνδρομική δυστροφία ραβδίων-κωνίων	
98661		Syndromic retinitis pigmentosa		Συνδρομική μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
98662	OBSOLETE: Unclassified familial retinal dystrophy		Αταξινόμητη οικογενής αμφιβληστροειδική δυστροφία	
98664	OBSOLETE: Genetic macular dystrophy		Γενετική δυστροφία της ωχράς κηλίδας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98665	OBSOLETE: Colobomatous and areolar dystrophy		κολοβωματώδης και περιγεγραμμένη δυστροφία	
98666	OBSOLETE: Unclassified primitive or secondary maculopathy		Αταξινόμητη αρχέγονη ή δευτεροπαθής ωχροπάθεια	
98667	OBSOLETE: Disease predisposing to age-related macular degeneration		Νόσημα που προδιαθέτει σε ηλικιακή εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
98668	Vitreoretinopathy		Υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	
98669	OBSOLETE: Congenital vitreoretinal dysplasia		Συγγενής υαλοειδοαμφιβληστροειδική δυσπλασία	
98670	OBSOLETE: Vitreoretinal degeneration		Υαλοειδοαμφιβληστροειδική εκφύλιση	
98671	Hereditary optic neuropathy		Κληρονομική οπτική νευροπάθεια	
98672	Autosomal dominant optic atrophy		Αυτοσωμική επικρατής ατροφία του οπτικού νεύρου	
98672		ADOA		ADOA
98672		DOA		DOA
98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form		Αυτοσωμική επικρατής ατροφία του οπτικού νεύρου, κλασική μορφή	
98673		Autosomal dominant optic atrophy, Kjer type		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία, τύπου Kjer
98673		Kjer optic atrophy		Οπτική ατροφία τύπου Kjer
98673		Optic atrophy type 1		Οπτική ατροφία τύπου 1
98675	OBSOLETE: Autosomal recessive optic atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ατροφία του οπτικού νεύρου	
98676	Autosomal recessive isolated optic atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μεμονωμένη ατροφία του οπτικού νεύρου	
98676		Autosomal recessive non-syndromic optic atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη συνδρομική οπτική ατροφία
98677	OBSOLETE: Autosomal recessive syndromic optic atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδρομική ατροφία του οπτικού νεύρου	
98678	OBSOLETE: X-linked recessive optic atrophy		Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ατροφία του οπτικού νεύρου	
98681	Rare disorder with strabismus		Σπάνια διαταραχή με στραβισμό	
98682	NON RARE IN EUROPE: Essential strabismus		Ιδιοπαθής στραβισμός	
98683	Syndromic disorder with strabismus		Συνδρομική διαταραχή με στραβισμό	
98683		Syndrome with a symptomatic strabismus		Σύνδρομο με συμπτωματικό στραβισμό
98684	Craniostenosis with strabismus		Κρανιοστένωση με στραβισμό	
98685	Rare oculomotor nerve disorder		Σπάνια διαταραχή του κοινού κινητικού νεύρου	
98686	Congenital trochlear nerve palsy		Συγγενής παράλυση τροχιλιακού νεύρου	
98686		Congenital CNIV palsy		Συγγενής παράλυση CNIV
98686		Congenital fourth cranial nerve palsy		Συγγενής παράλυση 4ου κρανιακού νεύρου
98686		Congenital superior oblique palsy		Συγγενής παράλυση άνω λοξού οφθαλμικού μυός



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98687	Supranuclear eye movement disorder		Υπερπυρηνική διαταραχή των οφθαλμικών κινήσεων	
98688	Oculomotor apraxia		Οφθαλμοκινητική απραξία	
98689	OBSOLETE: Myopathy with eye involvement		Μυοπάθεια με οφθαλμική συμμετοχή	
98690	OBSOLETE: Myasthenic syndrome with eye involvement		Μυασθενικό σύνδρομο με οφθαλμική συμμετοχή	
98691	OBSOLETE: Abnormal eye movements		Ανώμαλες κινήσεις των οφθαλμών	
98692	OBSOLETE: Nervous system anomaly with eye involvement		Ανωμαλία του νευρικού συστήματος με οφθαλμική συμμετοχή	
98693	OBSOLETE: Spinocerebellar ataxia with oculomotor anomaly		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με οφθαλμοκινητική ανωμαλία	
98694	OBSOLETE: Spinocerebellar degenerescence and spastic paraparesis with an oculomotor anomaly		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική εκφύλιση και σπαστική παραπάρεση με οφθαλμοκινητική ανωμαλία	
98695	OBSOLETE: Mitochondrial disease with eye involvement		Μιτοχονδριακό νόσημα με οφθαλμική συμμετοχή	
98696	OBSOLETE: Genodermatosis with ocular features		Γενετική δερματοπάθεια με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98697	OBSOLETE: Genetic keratinization disorder associated with ocular features		Γενετική διαταραχή της κερατινοποίησης σχετιζόμενη με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98698	OBSOLETE: Ichthyosis associated with ocular features		Ιχθύωση σχετιζόμενη με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98699	OBSOLETE: Syndromic ichthyosis associated with ocular features		Συνδρομική ιχθύωση σχετιζόμενη με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98700	OBSOLETE: Pigmentation disorder with eye involvement		Διαταραχή της μελάγχρωσης με οφθαλμική συμμετοχή	
98701	OBSOLETE: Phakomatosis with eye involvement		Φακωμάτωση με οφθαλμική συμμετοχή	
98702	OBSOLETE: Connective tissue disease with eye involvement		Νόσος του συνδετικού ιστού με οφθαλμική συμμετοχή	
98703	OBSOLETE: Disease with potential neoplastic degeneration associated with ocular features		Νόσημα με δυνητική νεοπλασματική εκφύλιση σχετιζόμενο με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98704	OBSOLETE: Onycho-patellar syndrome with eye involvement		Ονυχο-επιγοναδικό σύνδρομο με οφθαλμική συμμετοχή	
98706	Oculocutaneous or ocular albinism		Οφθαλμοδερματικός ή οφθαλμικός αλφισμός	
98708	OBSOLETE: Pigmentation disorder with eye involvement, excluding albinism		Διαταραχή της μελάγχρωσης με οφθαλμική συμμετοχή, εκτός του αλφισμού	
98709	OBSOLETE: Ectodermal malformation syndrome associated with ocular features		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας, σχετιζόμενο με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98710	OBSOLETE: Metabolic disease associated with ocular features		Μεταβολικό νόσημα σχετιζόμενο με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
98711	OBSOLETE: Metabolic disease with corneal opacity		Μεταβολικό νόσημα με θολερότητα του κερατοειδούς	
98712	OBSOLETE: Metabolic disease with cataract		Μεταβολικό νόσημα με καταρράκτη	
98713	OBSOLETE: Metabolic disease with pigmentary retinitis		Μεταβολικό νόσημα με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδίτιδα	
98714	OBSOLETE: Metabolic disease with macular cherry-red spot		Μεταβολικό νόσημα με κερασόχροη κηλίδα της ωχράς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98715	Uveitis		Ραγοειδίτιδα	
98716	Heart position anomaly		Ανωμαλία της θέσης της καρδιάς	
98717	Transposition of the great arteries and conotruncal cardiac anomaly		Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών και καρδιακή ανωμαλία κώνου-αρτηριακού κορμού	
98718	Aortic malformation		Αορτική δυσπλασία	
98719	Pulmonary artery or pulmonary branch anomaly		Ανωμαλία της πνευμονικής αρτηρίας ή πνευμονικού κλάδου	
98720	Atrioventricular valve anomaly		Ανωμαλία κολποκοιλιακής βαλβίδας	
98721	Congenital tricuspid malformation		Συγγενής δυσπλασία της τριγλώχινας βαλβίδας	
98722	Atrioventricular septal defect		Έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος	
98722		Atrioventricular canal defect		Έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος
98722		AVSD		AVSD
98723	Hypoplastic right heart syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικής δεξιάς καρδιάς	
98724	Congenital anomaly of the great arteries		Συγγενής ανωμαλία των μεγάλων αρτηριών	
98724		Congenital aorta, aortic arch or pulmonary arteries anomaly		Συγγενής ανωμαλία αορτής, αορτικού τόξου ή πνευμονικών αρτηριών
98725	Ascending aorta anomaly		Ανωμαλία της ανιούσας αορτής	
98726	OBSOLETE: Pulmonary artery/pulmonary branch anomaly		Ανωμαλία πνευμονικής αρτηρίας/πνευμονικών κλάδων	
98727	Rare atrial defect and interatrial communication		Σπάνιο κολπικό έλλειμμα και μεσοκολπική επικοινωνία	
98727		Atrial defect and interauricular communication		Κολπικό έλλειμμα και μεσοκολπική επικοινωνία
98729	Congenital pulmonary veins anomaly		Συγγενής ανωμαλία των πνευμονικών φλεβών	
98730	OBSOLETE: Atrioventricular discordance		Κολποκοιλιακή ασυμφωνία	
98731	Congenital arteriovenous fistula		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία	
98732	OBSOLETE: Syndrome associated with a congenital cardiopathy		Σύνδρομο σχετιζόμενο με συγγενή καρδιοπάθεια	
98733	Noonan syndrome and Noonan-related syndrome		Σύνδρομο Noonan και Noonan-σχετιζόμενο σύνδρομο	
98734	OBSOLETE: Cardioskeletal syndrome		Καρδιοσκελετικό σύνδρομο	
98736	OBSOLETE: Genetic neurological channelopathy		Γενετική νευρολογική διαυλοπάθεια	
98737	Genetic neurological muscular channelopathy		Γενετική νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια	
98738	Neurological muscular channelopathy due to a genetic sodium channel defect		Νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους νατρίου	
98739	Neurological muscular channelopathy due to a genetic chloride channel defect		Νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους χλωρίου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98740	Neurological muscular channelopathy due to a genetic calcium channel defect		Νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους ασβεστίου	
98741	Neurological muscular channelopathy due to a genetic potassium channel defect		Νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους καλίου	
98742	Neurological muscular channelopathy due to a genetic ryanodine receptor defect		Νευρολογική μυϊκή διαυλοπάθεια λόγω γενετικού ελαττώματος στους υποδοχείς ρυανοδίνης	
98743	Genetic neurological channelopathy of the central nervous system		Γενετική νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος	
98744	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic sodium channel defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους νατρίου	
98745	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic calcium channel defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους ασβεστίου	
98746	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic potassium channel defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους διαύλους καλίου	
98747	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic glycine receptor defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους υποδοχείς γλυκίνης	
98748	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic acetylcholine receptor defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους υποδοχείς ακετυλοχολίνης	
98749	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic GABA receptor defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικού ελαττώματος στους υποδοχείς GABA	
98750	Autoimmune neurological channelopathy		Αυτοάνοση νευρολογική διαυλοπάθεια	
98751	OBSOLETE: Autoimmune neurological channelopathy due to a p/q-type voltage gated calcium channel defect		Αυτοάνοση νευρολογική διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας τύπου p/q στους τασεοεξαρτώμενους διαύλους ασβεστίου	
98752	OBSOLETE: Autoimmune neurological channelopathy due to a potassium channel defect		Αυτοάνοση νευρολογική διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στους διαύλους καλίου	
98753	OBSOLETE: Autoimmune neurological channelopathy due to an acetylcholine receptor subunits defect		Αυτοάνοση νευρολογική διαυλοπάθεια λόγω ανωμαλίας στις υπομονάδες του υποδοχέα ακετυλοχολίνης	
98754	Prader-Willi syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 15		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 15	
98754		UPD(15)mat		UPD(15)mat
98755	Spinocerebellar ataxia type 1		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 1	
98755		SCA1		SCA1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98756	Spinocerebellar ataxia type 2		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2	
98756		SCA2		SCA2
98757	Spinocerebellar ataxia type 3		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 3	
98757		Azorean disease of the nervous system		Νόσος των Αζορών του νευρικού συστήματος
98757		Machado disease		Νόσος Machado
98757		Machado-Joseph disease		Νόσος Machado-Joseph
98757		MJD		MJD
98757		Nigro-spino-dentatal degeneration with nuclear ophthalmoplegia		Φαιο-νωτιαίο-οδοντική εκφύλιση με πυρηνική οφθαλμοπληγία
98757		SCA3		SCA3
98758	Spinocerebellar ataxia type 6		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 6	
98758		SCA6		SCA6
98759	Spinocerebellar ataxia type 17		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 17	
98759		HDL4		HDL4
98759		Huntington disease-like 4		Προσομοιάζουσα με χορεία Huntington νόσος 4
98759		SCA17		SCA17
98760	Spinocerebellar ataxia type 8		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 8	
98760		SCA8		SCA8
98761	Spinocerebellar ataxia type 10		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 10	
98761		SCA10		SCA10
98762	Spinocerebellar ataxia type 12		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 12	
98762		SCA12		SCA12
98763	Spinocerebellar ataxia type 14		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 14	
98763		SCA14		SCA14
98764	Spinocerebellar ataxia type 27A		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 27A	
98764		SCA27A		SCA27A
98765	Spinocerebellar ataxia type 4		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 4	
98765		SCA4		SCA4
98766	Spinocerebellar ataxia type 5		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 5	
98766		SCA5		SCA5
98767	Spinocerebellar ataxia type 11		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 11	
98767		SCA11		SCA11
98768	Spinocerebellar ataxia type 13		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 13	
98768		SCA13		SCA13
98769	Spinocerebellar ataxia type 15/16		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 15/16	
98769		SCA15/16		SCA15/16
98770	Spinocerebellar ataxia type 16		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 16	
98770		SCA16		SCA16
98771	Spinocerebellar ataxia type 18		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 18	
98771		SCA18		SCA18



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98772	Spinocerebellar ataxia type 19/22		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 19/22	
98772		SCA19/22		SCA19/22
98773	Spinocerebellar ataxia type 21		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 21	
98773		SCA21		SCA21
98784	Sleep-related hypermotor epilepsy		Υπερκινητική επιληψία σχετιζόμενη με τον ύπνο	
98784		ADNFLE		ADNFLE
98784		Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής νυκτερινή επιληψία μετωπιαίου λοβού
98784		Autosomal dominant sleep-related hypermotor epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής υπερκινητική επιληψία σχετική με τον ύπνο
98784		SHE		SHE
98788	Pitt-Rogers-Danks syndrome		Σύνδρομο Pitt-Rogers-Danks	
98788		Intellectual disability-dysmorphism-intrauterine growth retardation syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας-καθυστέρησης ενδομήτριας ανάπτυξης
98791	Alpha-thalassemia-intellectual disability syndrome linked to chromosome 16		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης συνδεόμενη με το χρωμόσωμα 16	
98791		Alpha thalassemia-intellectual disability syndrome, deletion type		Σύνδρομο α-θαλασσαιμίας-νοητικής υστέρησης, τύπος έλλειψης
98791		ATR syndrome linked to chromosome 16		ATR-σύνδρομο συνδεόμενο με το χρωμόσωμα 16
98791		ATR syndrome, deletion type		ATR- σύνδρομο, τύπος έλλειψης
98791		ATR-16 syndrome		ATR-16 σύνδρομο
98793	Prader-Willi syndrome due to paternal 15q11q13 deletion		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω πατρικής έλλειψης 15q11q13	
98794	Angelman syndrome due to maternal 15q11q13 deletion		Σύνδρομο Angelman λόγω μητρικής έλλειψης 15q11q13	
98794		Angelman syndrome due to maternal monosomy 15q11q13		Σύνδρομο Angelman λόγω μητρικής μονοσωμίας 15q11q13
98795	Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 15		Σύνδρομο Angelman λόγω πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 15	
98795		UPD(15)pat		UPD(15)pat
98797	Isochromosomy Yp syndrome		Σύνδρομο ισοχρωμοσωμίας Yp	
98798	Isochromosomy Yq syndrome		Σύνδρομο ισοχρωμοσωμίας Yq	
98805	Primary dystonia, DYT4 type		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT4	
98805		DYT4		DYT4
98805		Hereditary whispering dysphonia		Κληρονομική ψιθυριστή δυσφωνία
98806	Primary dystonia, DYT6 type		Πρωτοπαθής δυστονία τύπου DYT6	
98806		DYT6		DYT6
98806		Generalized cervical and upper-limb-onset dystonia		Γενικευμένη δυστονία με έναρξη αυχενική και από τα άνω άκρα
98806		Idiopathic torsion dystonia of mixed type		Ιδιοπαθής δυστονία συστροφής μεικτού τύπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98807	Primary dystonia, DYT13 type		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT13	
98807		DYT13		DYT13
98807		Primary dystonia with mixed phenotype		Πρωτοπαθής δυστονία με ανάμεικτους φαινοτύπους
98807		Primary torsion dystonia with predominant craniocervical or upper limb onset		Πρωτοπαθής συστροφική δυστονία με επικρατέστερη έναρξη κρανιοαυχενική ή ανω άκρων
98808	Autosomal dominant dopa-responsive dystonia		Αυτοσωμική επικρατής δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη	
98808		Autosomal dominant Segawa syndrome		Αυτοσωμική επικρατές σύνδρομο Segawa
98808		DYT5a		DYT5a
98808		GTPCH1-deficient dopa-responsive dystonia		GTPCH1-deficient δυστονία ανταποκρινόμενη σε ντοπαμίνη
98808		GTPCH1-deficient DRD		GTPCH1-deficient DRD
98808		Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation		Κληρονομική προοδευτική δυστονία με έντονη ημερήσια διακύμανση
98808		HPD with marked diurnal fluctuation		HPD με έντονη ημερήσια διακύμανση
98809	Paroxysmal kinesigenic dyskinesia		Παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία	
98809		Familial paroxysmal kinesigenic dyskinesia		Οικογενής παροξυσμική κινησιογενής δυσκινησία
98809		Familial PKD		Οικογενής PKD
98809		Paroxysmal kinesigenic choreathetosis		Παροξυσμική κινησιογενής χοριοαθέτωση
98810	Paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia		Παροξυσμική μη κινησιογενής δυσκινησία	
98810		Paroxysmic non-kinesigenic choreoathetosis		Παροξυσμική μη κινησιογενής χοριοαθέτωση
98811	Paroxysmal exertion-induced dyskinesia		Παροξυσμική δυσκινησία κόπωσης	
98811		Dystonia 18		Δυστονία 18
98811		DYT18		DYT18
98811		PED		PED
98812	Paroxysmal hypnogenic dyskinesia		Παροξυσμική υπονογενής δυσκινησία	
98812		Nocturnal paroxysmal dystonia		Νυχτερινή παροξυσμική δυστονία
98812		Paroxysmal hypnagogic dyskinesia		Παροξυσμική υπναγωγική δυσκινησία
98812		Paroxysmal hypnagogic dystonia		Παροξυσμική υπναγωγική δυστονία
98812		Paroxysmal nocturnal dyskinesia		Παροξυσμική νυκτερινή δυσκινησία
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency		Υποιδρωτική εξωδερμική δυσπλασία με ανοσοκαταστολή	
98813		HED-ID		HED-ID
98815	Self-limited epilepsy with autonomic seizures		Αυτοπεριοριζόμενη επιληψία με αυτόνομες κρίσεις	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98815		Benign childhood occipital epilepsy, Panayiotopoulos type		Καλοήθης παιδική ινιακή επιληψία, τύπου Παναγιωτόπουλου
98815		Early-onset benign childhood occipital epilepsy		Καλοήθης ινιακή επιληψία παιδικής ηλικίας με πρόωμη έναρξη
98815		Panayiotopoulos syndrome		Σύνδρομο Παναγιωτόπουλος
98815		SeLEAS		SeLEAS
98816	Childhood occipital visual epilepsy		Ινιακή οπτική επιληψία της παιδικής ηλικίας	
98816		COVE		COVE
98816		Idiopathic childhood occipital epilepsy-Gastaut type		Ιδιοπαθής ινιακή επιληψία παιδικής ηλικίας τύπου Gastaut
98816		Late-onset benign childhood occipital epilepsy		Καλοήθης ινιακή επιληψία παιδικής ηλικίας με όψιμη έναρξη
98818	Landau-Kleffner syndrome		Σύνδρομο Landau-Kleffner	
98818		Acquired epileptic aphasia		Επίκτητη επιληπτική αφασία
98818		LKS		LKS
98819	Familial temporal lobe epilepsy		Οικογενής επιληψία κροταφικού λοβού	
98820	Familial focal epilepsy with variable foci		Οικογενής εστιακή επιληψία με ποικίλες εστίες	
98820		Familial partial epilepsy with variable foci		Οικογενής μερική επιληψία με ποικίλες εστίες
98820		FFEVF		FFEVF
98823	Chronic myelomonocytic leukemia		Χρόνια μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
98823		CMML		CMML
98824	Atypical chronic myeloid leukemia		Άτυπη χρόνια μυελογενής λευχαιμία	
98824		Subacute myeloid leukemia		Υποξεία μυελογενής λευχαιμία
98825	Unclassified myelodysplastic/myeloproliferative disease		Αταξινόμητη μυελοδυσπλαστική/μυελουπερπλαστική νόσος	
98825		Unclassified mixed myelodysplastic/myeloproliferative syndrome		Αταξινόμητο μυελοδυσπλαστικό/μυελουπερπλαστικό σύνδρομο
98826	Myelodysplastic neoplasm with low blasts		Ανθεκτική αναμία	
98826		MDS-LB		MDS-LB
98826		Refractory anemia		Ανθεκτική αναμία
98827	Unclassified myelodysplastic syndrome		Αταξινόμητο μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	
98829	Acute myeloid leukemia 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)	
98829		AML with abnormal bone marrow eosinophils inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)		ΟΜΛ με ανωμαλίες στα ηωσινόφιλα του μυελού των οστών inv(16)(p13q22) or t(16;16)(p13;q22)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98831	Acute myeloid leukemia with 11q23 abnormalities		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ανωμαλίες στο 11q23	
98831		AML with 11q23 abnormalities		AML με ανωμαλίες στο 11q23
98832	Acute myeloid leukemia with minimal differentiation		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με ελάχιστη διαφοροποίηση	
98832		AML M0		AML M0
98832		Minimally differentiated acute myeloblastic leukemia		Ελάχιστα διαφοροποιημένη οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία
98833	Acute myeloblastic leukemia without maturation		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία χωρίς ωρίμανση των κυττάρων	
98833		Acute myeloblastic leukemia M1		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία M1
98833		AML M1		AML M1
98834	Acute myeloblastic leukemia with maturation		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία με ωρίμανση των κυττάρων	
98834		Acute myeloblastic leukemia M2		Οξεία μυελοβλαστική λευχαιμία M2
98834		AML M2		AML M2
98835	Acute undifferentiated leukemia		Οξεία αδιαφοροποίητη λευχαιμία	
98835		Acute myeloid leukemia, minimal differentiation, FAB M0		Οξεία μυελογενή λευχαιμία, ελάχιστη διαφοροποιημένη, FAB M0
98836	Bilineal acute leukemia		Οξεία λευχαιμία δύο κυτταρικών σειρών	
98837	Acute biphenotypic leukemia		Οξεία διφαινοτυπική λευχαιμία	
98838	Primary mediastinal large B-cell lymphoma		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό λέμφωμα μεγάλων β-κυττάρων	
98838		Large cell lymphoma of the mediastinum		Μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα του μεσοθωρακίου
98838		Med-DLBCL		Med-DLBCL
98838		Mediastinal diffuse large-cell lymphoma with sclerosis		Διάχυτο μεσοθωρακικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα με σκλήρυνση
98838		Primary mediastinal clear cell lymphoma of B-cell type		Πρωτοπαθές μεσοθωρακικό διαυγών κυττάρων λέμφωμα β-κυττάρων
98839	Intravascular large B-cell lymphoma		Ενδογγειακό λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων	
98839		Angioendotheliomatosis proliferans systemisata		Αγγειοενδοθηλιομάτωση proliferans systemisata
98839		Angiotropic large cell lymphoma		Αγγειοτροπικό λέμφωμα μεγάλων κυττάρων
98839		Intravascular lymphomatosis		Ενδοαγγειακή λεμφωμάτωση
98839		Malignant angioendotheliomatosis		Κακοήθης αγγειοενδοθηλιομάτωση
98839		Tappeiner-Pfleger disease		Νόσος Tappeiner-Pfleger
98841	Anaplastic large cell lymphoma		Αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	
98841		ALCL		ALCL
98841		CD30 positive anaplastic large cell lymphoma		CD30 θετικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98841		Ki-1 positive anaplastic large cell lymphoma		Θετικό Ki-1 αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα
98841		Primary systemic ALCL		Πρωτοπαθής συστηματική ALCL
98841		sACL		sACL
98842	Lymphomatoid papulosis		Λεμφωματοειδής βλατίδωση	
98842		LyP		LyP
98843	Classic Hodgkin lymphoma, nodular sclerosis type		Κλασικό λέμφωμα Hodgkin, τύπου οζώδους σκλήρυνσης	
98844	Classic Hodgkin lymphoma, mixed cellularity type		Κλασικό λέμφωμα Hodgkin, τύπου μικτής κυτταροβρίθειας	
98845	Classic Hodgkin lymphoma, lymphocyte-rich type		Κλασικό λέμφωμα Hodgkin, τύπου πλούσιου σε λεμφοκύτταρα	
98846	Classic Hodgkin lymphoma, lymphocyte-depleted type		Κλασικό λέμφωμα Hodgkin, τύπου λεμφοκυτταρικής αποστέρησης	
98848	Indolent systemic mastocytosis		Ανώδυνη συστηματική μαστοκυττάρωση	
98849	Systemic mastocytosis with associated hematologic neoplasm		Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενο αιματολογικό νεόπλασμα	
98849		SM-AHN		SM-AHN
98849		SM-AHNMD		SM-AHNMD
98849		Systemic mastocytosis with an associated clonal hematologic non-mast cell lineage disease		Συστηματική μαστοκυττάρωση με συσχετιζόμενη κλωνική αιματολογική νόσος της σειράς των μη-μastoκυττάρων
98850	Aggressive systemic mastocytosis		Επιθετική συστηματική μαστοκυττάρωση	
98851	Mast cell leukemia		Λευχαιμία μαστοκυττάρων	
98852	Desquamative interstitial pneumonia		Διάμεση αποφλοιωτική πνευμονία	
98853	Autosomal dominant Emery-Dreifuss muscular dystrophy		Αυτοσωμική επικρατής μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	
98853		EDMD2		EDMD2
98855	Autosomal recessive Emery-Dreifuss muscular dystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	
98855		EDMD3		EDMD3
98856	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1	
98856		AR-CMT2B1		AR-CMT2B1
98856		Autosomal recessive axonal CMT4C1		υτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C1
98856		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2B1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B1
98861	Primary ciliary dyskinesia, Kartagener type		Πρωτοπαθής δυσκινησία κροσσών, τύπου Kartagener	
98861		Dextrocardia-bronchiectasis-sinusitis syndrome		Σύνδρομο δεξιοκαρδίας-βρογχεκτασιών-ρινοκολπίτιδας
98861		Immotile cilia syndrome, Kartagener type		Σύνδρομο ακίνητων κροσσών, τύπου Kartagener
98861		Kartagener syndrome		Σύνδρομο Kartagener
98861		Siewert syndrome		Σύνδρομο Siewert



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98863	X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy		Φυλοσύνδετη μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss	
98864	Common hereditary elliptocytosis		Κοινή κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση	
98865	Homozygous hereditary elliptocytosis		Ομόζυγη κληρονομική ελλειπτοκυττάρωση	
98866	OBSOLETE: Spherocytic elliptocytosis		Σφαιροκυτταρική ελλειπτοκυττάρωση	
98867	Hereditary pyropoikilocytosis		Κληρονομική πυροποικιλοκυττάρωση	
98868	Southeast Asian ovalocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση νοτιανατολικής Ασίας	
98868		Hereditary ovalocytosis		Κληρονομούμενη ελλειπτοκυττάρωση
98868		Melanesian elliptocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση Μελανησίας
98868		Melanesian ovalocytosis		Ελλειπτοκυττάρωση Μελανησίας
98868		SAO		SAO
98868		Stomatocytic elliptocytosis		Στοματοκυτταρική ελλειπτοκυττάρωση
98869	Congenital dyserythropoietic anemia type I		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου I	
98869		CDA I		CDA I
98869		CDA type 1		CDA type 1
98869		CDA type I		CDA type I
98869		Congenital dyserythropoietic anemia type 1		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 1
98870	Congenital dyserythropoietic anemia type III		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου III	
98870		CDA III		CDA III
98870		CDA type 3		CDA type 3
98870		CDA type III		CDA type III
98870		Congenital dyserythropoietic anemia type 3		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 3
98871	Transient erythroblastopenia of childhood		Παροδική ερυθροβλαστοπενία της παιδικής ηλικίας	
98871		Transient acquired pure red cell aplasia		Παροδική επίκτητη απλασία αιμιγών ερυθροκυττάρων
98872	Primary acquired pure red cell aplasia		Πρωτοπαθής επίκτητη απλασία αιμιγών ερυθροκυττάρων	
98872		Primary acquired PRCA		Πρωτοπαθής επίκτητη PRCA
98873	Congenital dyserythropoietic anemia type II		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου II	
98873		CDA II		CDA II
98873		CDA type 2		CDA type 2
98873		CDA type II		CDA type III
98873		Congenital dyserythropoietic anemia type 2		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 2
98873		Hereditary erythroblastic multinuclearity with a positive acidified-serum test (hempas)		Κληρονομούμενη ερυθροβλαστική πολυπυρήνωση με θετικό τεστ σε οξύφιλο ορό
98873		SEC23B-CDG		SEC23B-CDG
98878	Hemophilia A		Αιμορροφιλία Α	
98878		Congenital F8 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια F8



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98878		Congenital Factor VIII deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα VIII
98878		Congenital FVIII deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια FVIII
98879	Hemophilia B		Αιμορροφιλία Β	
98879		Christmas disease		Νόσος Christmas
98879		Congenital F9 deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια F9
98879		Congenital factor IX deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα IX
98880	Familial afibrinogenemia		Οικογενής ανινωδογοναιμία	
98881	Familial dysfibrinogenemia		Οικογενής δυσινωδογοναιμία	
98885	Bleeding diathesis due to glycoprotein VI deficiency		Αιμορραγική διάθεση λόγω ανεπάρκειας της γλυκοπρωτεΐνης VI	
98886	Bleeding diathesis due to integrin alpha2-beta1 deficiency		Αιμορραγική διάθεση λόγω ανεπάρκειας της α2-β1 ιντεγκρίνης	
98888	X-linked complex spastic paraplegia		Φυλοσύνδετη σύνθετη σπαστική παραπληγία	
98888		Complex X-linked HSP		Σύνθετη φυλοσύνδετη HSP
98888		Complex X-linked SPG		Σύνθετη φυλοσύνδετη SPG
98888		Complicated X-linked HSP		Πολύπλοκη φυλοσύνδετη HSP
98888		Complicated X-linked SPG		Πολύπλοκη φυλοσύνδετη SPG
98888		X-linked complicated spastic paraplegia		Πολύπλοκη φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία
98889	Bilateral perisylvian polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη περισιλούειος πολυμικρογυρία	
98890	Early-onset X-linked optic atrophy		Πρώιμης έναρξης φυλοσύνδετη οπτική ατροφία	
98890		Non-Leber type optic atrophy with early-onset		Μη-Leber τύπου οπτική ατροφία με πρώιμη έναρξη
98890		OPA2		OPA2
98890		Optic atrophy type 2		Οπτική ατροφία τύπου 2
98892	Periventricular nodular heterotopia		Περικουιλιακή οζώδης ετεροτοπία	
98892		PVNH		PVNH
98893	Congenital muscular dystrophy type 1B		Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1B	
98893		CMD1B		CMD1B
98893		MDC1B		MDC1B
98894	Congenital muscular dystrophy type 1D		Συγγενής μυϊκή δυστροφία τύπου 1D	
98894		MDC1D		MDC1D
98895	Becker muscular dystrophy		Μυϊκή Δυστροφία Becker	
98895		Becker dystrophinopathy		Δυστροφινοπάθεια του Becker
98895		BMD		BMD
98896	Duchenne muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία του Duchenne	
98896		DMD		DMD
98896		Severe dystrophinopathy, Duchenne type		Σοβαρή δυστροφινοπάθεια τύπου Duchenne
98897	Oculopharyngodistal myopathy		Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων	
98897		Oculopharyngeal distal myopathy		Μυοπάθεια οφθαλμών-φάρυγγα-άκρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98897		OPDM		OPDM
98902	Amish nemaline myopathy		Νηματοειδής μυοπάθεια τύπου Amish	
98904	Congenital myopathy with excess of thin filaments		Συγγενής μυοπάθεια με πλεόνασμα λεπτών νηματίων	
98904		Actin myopathy		Μυοπάθεια ακτίνης
98905	Congenital multicore myopathy with external ophthalmoplegia		Συγγενής πολυπυρηνική μυοπάθεια με εξωτερική οφθαλμοπληγία	
98907	Neutral lipid storage disease with ichthyosis		Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με ιχθύαση	
98907		CDS		CDS
98907		Chanarin-Dorfman syndrome		Σύνδρομο Chanarin-Dorfman
98907		DCS		DCS
98907		Dorfman-Chanarin syndrome		Σύνδρομο Dorfman-Chanarin
98907		NLSDI		NLSDI
98908	Neutral lipid storage disease with myopathy		Μυοπάθεια αποθήκευσης ουδέτερων λιπών	
98908		Adipose triglyceride lipase deficiency		Ανεπάρκεια λιπάσης λιπιδίων τριγλυκεριδίων
98908		Neutral lipid storage disease type M		Νόσος ουδέτερης αποθήκευσης λιπιδίων τύπου M
98908		Neutral lipid storage disease with myopathy without ichthyosis		Νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπών με μυοπάθεια χωρίς ιχθύαση
98908		NLSDM		NLSDM
98909	Desminopathy		Δεσμινοπάθεια	
98909		Desmin-related myofibrillar myopathy		Μυοϊνδική μυοπάθεια σχετική με δεσμίνη
98910	Alpha-crystallinopathy		Άλφα-κρυσταλλινοπάθεια	
98910		CRYAB-related myofibrillar myopathy		CRYAB-σχετιζόμενη μυοϊνδική μυοπάθεια
98911	Distal myotilinopathy		Περιφερική μυοτιλινοπάθεια	
98912	Late-onset distal myopathy, Markesbery-Griggs type		Όψιμης έναρξης μυοπάθεια άκρων τύπου Markesbery-Griggs	
98912		ZASP-related myofibrillar myopathy		Μυοϊνώδης μυοπάθεια σχετική με ZASP
98913	Postsynaptic congenital myasthenic syndromes		Μετασυναπτικά συγγενή μυσθενικά σύνδρομα	
98914	Presynaptic congenital myasthenic syndromes		Προσυναπτικά συγγενή μυσθενικά σύνδρομα	
98915	Synaptic congenital myasthenic syndromes		Συναπτικά συγγενή μυσθενικά σύνδρομα	
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια	
98916		Acute idiopathic demyelinating polyneuropathy		Οξεία ιδιοπαθής απομυελινωτική πολυνευροπάθεια
98916		Acute inflammatory polyneuropathy		Οξεία φλεγμονώδης πολυνευροπάθεια
98916		AIDP		AIDP
98916		GBS, acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathic form		GBS, Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπαθητική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98916		Guillain-Barré syndrome, acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathic form		Σύνδρομο Guillain-Barré, Οξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
98917	Acute motor and sensory axonal neuropathy		Οξεία κινητική και αισθητική αξονική νευροπάθεια	
98917		Acute motor-sensory axonal GBS		Οξύ κινητικό και αισθητικό αξονικό GBS
98917		Acute motor-sensory axonal Guillain-Barré syndrome		Οξύ κινητικό και αισθητικό αξονικό σύνδρομο Guillain-Barré
98917		AMSAN		AMSAN
98918	Acute motor axonal neuropathy		Οξεία κινητική αξονική νευροπάθεια	
98918		Acute pure motor GBS		Οξύ αμιγές κινητικό GBS
98918		Acute pure motor Guillain-Barré syndrome		Οξύ αμιγές κινητικό αξονικό σύνδρομο Guillain-Barré
98918		AMAN		AMAN
98919	Miller Fisher syndrome		Σύνδρομο Miller Fisher	
98919		Cranial variant of GBS		Κρανιακές παραλλαγές του GBS
98919		Cranial variant of Guillain-Barré syndrome		Κρανιακές παραλλαγές του συνδρόμου Guillain-Barré
98919		Fisher syndrome		Σύνδρομο Fisher
98920	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1	
98920		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαία μυϊκή ατροφία των άκρων 1
98920		Autosomal recessive spinal muscular atrophy with respiratory distress		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1
98920		dHMN6		dHMN6
98920		Diaphragmatic spinal muscular atrophy		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 1
98920		Distal hereditary motor neuropathy type 6		Κληρονομούμενη κινητική νευροπάθεια των άκρων τύπου 6
98920		Distal-HMN type 6		HMN των άκρων τύπου 6
98920		dSMA1		dSMA1
98920		Severe infantile axonal neuropathy with respiratory failure type 1		Σοβαρή παιδική αξονική νευροπάθεια με αναπνευστική ανεπάρκεια τύπου 1
98920		SIANRF		SIANRF
98920		SMARD1		SMARD1
98922	Blake pouch cyst		Κύστη του θύλακα του Blake	
98932	OBSOLETE: Shy-Drager syndrome		Σύνδρομο Shy-Drager	
98932		OBSOLETE: MSA-urinary dysfunction syndrome		Σύνδρομο MSA-ουρολογικής δυσλειτουργίας
98932		OBSOLETE: Multiple system atrophy-urinary dysfunction syndrome		Σύνδρομο ατροφίας πολλαπλών συστημάτων-ουρολογικής δυσλειτουργίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98933	Multiple system atrophy, parkinsonian type		Ατροφία πολλαπλών συστημάτων, παρκινσονικός τύπος	
98933		MSA, parkinsonian type		MSA, παρκινσονικού τύπου
98933		MSA-p		MSA-p
98934	Huntington disease-like 2		Νόσος παρόμοια του Huntington 2	
98934		HDL2		HDL2
98938	Colobomatous microphthalmia		Κολοβωματώδης μικροφθαλμία	
98938		MAC		MAC
98938		Microphthalmia with colobomatous cyst		Μικροφθαλμία με κολοβωματώδης κύστη
98938		Microphthalmia-anophthalmia-coloboma syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας-ανοφθαλμίας-κολοβώματος
98941	OBSOLETE: Von Hippel anomaly		Ανωμαλία Von Hippel	
98942	Coloboma of choroid and retina		Κολόβωμα χοριοειδούς και αμφιβληστροειδή	
98943	Coloboma of eye lens		Κολόβωμα οπτικών φακών	
98944	Coloboma of iris		Κολόβωμα ίριδας	
98945	Coloboma of macula		Κολόβωμα ωχράς κηλίδας	
98946	Coloboma of eyelid		Κολόβωμα βλεφάρων	
98947	Coloboma of optic disc		Κολόβωμα οπτικού δίσκου	
98947		Coloboma of optic papilla		Κολόβωμα οπτικής θηλής
98948	Congenital symblepharon		Συγγενές συμβλέφαρο	
98949	Complete cryptophthalmia		Πλήρης κρυπτοφθαλμία	
98950	Partial cryptophthalmia		Μερική κρυπτοφθαλμία	
98951	Inverse Marcus-Gunn phenomenon		Αντίστροφο φαινόμενο Marcus-Gunn	
98954	Meesmann corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Meesmann	
98954		Juvenile hereditary epithelial dystrophy of Meesmann		Νεανική κληρονομική επιθηλιακή δυστροφία του Meesmann
98954		MECD		MECD
98955	Lisch epithelial corneal dystrophy		Επιθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Lisch	
98955		Band-shaped and whorled microcystic dystrophy of the corneal epithelium		Μικροκυστική δυστροφία του κερατοειδικού επιθηλίου σε σχήμα ταινίας και σπριροειδούς μορφής
98955		LECD		LECD
98956	Epithelial basement membrane dystrophy		Δυστροφία επιθηλιακής βασικής μεμβράνης	
98956		Anterior basement membrane dystrophy		Δυστροφία πρόσθιας βασικής μεμβράνης
98956		Cogan microcystic epithelial dystrophy		Επιθηλιακή μικροκυστική δυστροφία του Cogan
98956		EBMD		EBMD
98956		Map-dot-fingerprint dystrophy		Δυστροφία δίκην "χάρτη-τελείας-δακτυλικού αποτυπώματος" (map-dot-fingerprint)
98957	Gelatinous drop-like corneal dystrophy		Ζελατινώδης σταγονοειδής δυστροφία κερατοειδούς	
98957		GDGD		GDGD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98957		Primary familial amyloidosis of the cornea		Πρωτοπαθής οικογενής αμυλοείδωση του κερατοειδούς
98957		Subepithelial amyloidosis of the cornea		Υποεπιθηλιακή αμυλοείδωση του κερατοειδούς
98958	Climatic droplet keratopathy		Κερατοειδοπάθεια σταγονιδίων κλιματικού τύπου	
98958		Honey-droplet corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς δίκην σταγονιδίων μελιού
98959	Subepithelial mucinous corneal dystrophy		Υποεπιθηλιακή βλεννώδης δυστροφία του κερατοειδούς	
98959		SMCD		SMCD
98960	Thiel-Behnke corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Thiel-Behnke	
98960		Anterior limiting membrane dystrophy type 2		Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου 2
98960		Anterior limiting membrane dystrophy type II		Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου II
98960		Corneal dystrophy of Bowman layer type 2		Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου 2
98960		Corneal dystrophy of Bowman layer type II		Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου II
98960		Curly fiber corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς δίκην "σγουρών ινών" (curly fibers)
98960		Honeycomb corneal dystrophy		Κυψελοειδής δυστροφία κερατοειδούς
98960		TBCD		TBCD
98960		Waardenburg-Jonker corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Waardenburg-Jonker
98961	Reis-Bücklers corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Reis-Bücklers	
98961		Anterior limiting membrane dystrophy type 1		Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου 1
98961		Anterior limiting membrane dystrophy type I		Δυστροφία πρόσθιας περιοριστικής μεμβράνης τύπου I
98961		Atypical granular corneal dystrophy		Άτυπη κοκκώδης δυστροφία του κερατοειδούς
98961		Corneal dystrophy of Bowman layer type 1		Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου 1
98961		Corneal dystrophy of Bowman layer type I		Δυστροφία κερατοειδούς στιβάδας Bowman τύπου I
98961		Geographic corneal dystrophy		Γεωγραφική δυστροφία κερατοειδούς
98961		Granular corneal dystrophy type 3		Κοκκώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 3
98961		Granular corneal dystrophy type III		Κοκκώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου III
98961		RBCD		RBCD
98961		Superficial granular corneal dystrophy		Επιφανειακή κοκκώδης δυστροφία του κερατοειδούς



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98962	Granular corneal dystrophy type I		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	
98962		Classic GCD		Κλασική GCD
98962		Classic granular corneal dystrophy		Κλασική κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς
98962		Corneal dystrophy Groenouw type I		Κοκκιώδης δυστροφία Groenouw τύπου I
98962		GCD1		GCD1
98962		GCDI		GCDI
98962		Granular corneal dystrophy type 1		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 1
98963	Granular corneal dystrophy type II		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου II	
98963		Avellino corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Avellino
98963		GCD2		GCD2
98963		GCDII		GCDII
98963		Granular corneal dystrophy type 2		Κοκκιώδης δυστροφία κερατοειδούς τύπου 2
98963		Granular-lattice corneal dystrophy		Κοκκιώδης-δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς
98964	Lattice corneal dystrophy type I		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου I	
98964		Biber-Haab-Dimmer dystrophy		Δυστροφία Biber-Haab-Dimmer
98964		Classic lattice corneal dystrophy		Κλασική δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς
98964		Lattice corneal dystrophy type 1		Δικτυωτή δυστροφία κερατοειδούς τύπου 1
98964		LCD1		LCD1
98964		LCDI		LCDI
98967	Schnyder corneal dystrophy		Δυστροφία του κερατοειδούς Schnyder	
98967		Crystalline stromal dystrophy		Κρυσταλλική στρωματική δυστροφία
98967		Hereditary crystalline stromal dystrophy of Schnyder		Κληρονομική κρυσταλλική στρωματική δυστροφία του Schnyder
98967		SCCD		SCCD
98967		SCD		SCD
98967		Schnyder crystalline corneal dystrophy		Κρυσταλλική δυστροφία κερατοειδούς Schnyder
98967		Schnyder crystalline dystrophy sine crystals		Κρυσταλλική δυστροφία κερατοειδούς Schnyder χωρίς κρυστάλλους
98968	Central disoid corneal dystrophy		Κεντρική δισκοειδής δυστροφία του κερατοειδούς	
98969	Macular corneal dystrophy		Κηλιδώδης δυστροφία κερατοειδούς	
98969		Corneal dystrophy Groenouw type II		Δυστροφία κερατοειδούς Groenouw τύπου II
98969		Fehr corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Fehr
98969		MCD		MCD
98970	Fleck corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Fleck	
98970		FCD		FCD
98970		François-Neetens speckled corneal dystrophy		François-Neetens κηλιδωτή δυστροφία κερατοειδούς
98971	Posterior amorphous corneal dystrophy		Οπίσθια άμορφη δυστροφία κερατοειδούς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98971		PACD		PACD
98971		Posterior amorphous stromal dystrophy		Οπίσθια άμορφη στρωματική δυστροφία
98972	Central cloudy dystrophy of François		Δυστροφία με κεντρική θόλωση του François	
98972		CCDF		CCDF
98972		Central cloudy corneal dystrophy of François		Δυστροφία με κεντρική θόλωση κερατοειδούς του François
98973	Posterior polymorphous corneal dystrophy		Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία του κερατοειδούς	
98973		Posterior polymorphous dystrophy		Οπίσθια πολύμορφη δυστροφία
98973		PPCD		PPCD
98973		Schlichting dystrophy		Δυστροφία Schlichting
98974	Fuchs endothelial corneal dystrophy		Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς Fuchs	
98974		Endoepithelial corneal dystrophy		Ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς
98974		FECD		FECD
98974		Late hereditary endothelial dystrophy		Κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία που εμφανίζεται καθυστερημένα
98975	Congenital hereditary endothelial dystrophy type I		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου I	
98975		Autosomal dominant CHED		Αυτοσωμική επικρατούσα CHED
98975		Autosomal dominant congenital hereditary endothelial dystrophy		Αυτοσωμική επικρατούσα συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
98975		CHED1		CHED1
98975		CHEDI		CHEDI
98975		Congenital hereditary endothelial dystrophy type 1		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου 1
98976	Congenital glaucoma		Συγγενές γλαύκωμα	
98976		Buphthalmia		Βουφθαλμία
98976		Buphthalmos		Βουφθαλμός
98976		Buphthalmus		Βουφθαλμός
98976		Primary congenital glaucoma		Πρωτοπαθές συγγενές γλαύκωμα
98977	Juvenile glaucoma		Νεανικό γλαύκωμα	
98978	Axenfeld anomaly		Ανωμαλία Axenfeld	
98979	Chandler syndrome		Σύνδρομο Chandler	
98980	Cogan-Reese syndrome		Σύνδρομο Cogan-Reese	
98981	Essential iris atrophy		Ιδιοπαθής ατροφία της ίριδας	
98983	OBSOLETE: Congenital cataract, Volkmann type		Συγγενής καταρράκτης, τύπος Volkmann	
98984	Pulverulent cataract		Κονιορτώδης καταρράκτης	
98984		Coppock-like cataract		Καταρράκτης τύπου Coppock
98984		Dusty cataract		Σκονισμένος καταρράκτης
98985	Early-onset sutural cataract		Πρώιμης έναρξης καταρράκτης των ραφών του φακού	
98985		Early-onset cataract with Y-shaped suture opacities		Καταρράκτης πρώιμης έναρξης με θολερότητες των ραφών σχήματος Y
98986	OBSOLETE: Coppock-like cataract		Καταρράκτης τύπου Coppock	
98987	OBSOLETE: Cataract, Hutterite type		Καταρράκτης, τύπος Hutterite	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
98988	Early-onset anterior polar cataract		Πρώιμης έναρξης πρόσθιος πολικός καταρράκτης	
98988		Early-onset anterior subcapsular cataract		Πρώιμης έναρξης πρόσθιος υποκαψικός καταρράκτης
98989	Cerulean cataract		Κυανούς καταρράκτης	
98989		Blue-dot cataract		Καταρράκτης κυανών στιγμάτων
98990	Coralliform cataract		Κοραλλιοειδής καταρράκτης	
98991	Early-onset nuclear cataract		Πρώιμης έναρξης πυρηνικός καταρράκτης	
98992	Early-onset partial cataract		Πρώιμης έναρξης μερικός καταρράκτης	
98993	Early-onset posterior polar cataract		Πρώιμης έναρξης οπίσθιος πολικός καταρράκτης	
98994	Total early-onset cataract		Ολικός πρώιμης έναρξης καταρράκτης	
98995	Early-onset zonular cataract		Πρώιμης έναρξης ζωνοειδής καταρράκτης	
99000	Adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy		Νόσος Best των ενηλίκων (Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων)	
99000		Adult-onset foveomacular dystrophy		Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99000		Adult-onset foveomacular dystrophy with choroidal neovascularization		Δυστροφία ωχράς κηλίδας των ενηλίκων με νεοαγγείωση του χοριοειδούς χιτώνα
99000		Adult-onset vitelliform macular dystrophy		Λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99000		AOFMD		AOFMD
99000		AVMD		AVMD
99000		Gass disease		Νόσος Gass
99000		Pseudo-Best disease		Νόσος Pseudo-Best
99000		Pseudo-vitelliform macular dystrophy		Ψευδο-λεκιθόμορφη δυστροφία ωχράς των ενηλίκων
99001	Butterfly-shaped pigment dystrophy		Μελαγχρωματική δυστροφία σχήματος πεταλούδας	
99001		Butterfly-shaped pattern dystrophy		Πεταλουδόμορφη δυστροφία αμφιβληστροειδούς
99001		Butterfly-shaped pigmentary macular dystrophy		Πεταλουδόμορφη μελαγχρωματική δυστροφία ωχράς
99002	Reticular dystrophy of the retinal pigment epithelium		Δικτυωτή δυστροφία στο μελάγχρουν επιθήλιο του αμφιβληστροειδή	
99003	Multifocal pattern dystrophy simulating fundus flavimaculatus		Πολυεστιακής διάταξης δυστροφία που μιμείται ωχροκηλιδώδη βυθό	
99003		Multifocal pattern dystrophy simulating Stargardt disease		Πολυεστιακής διάταξης δυστροφία που μιμείται νόσο Stargardt
99004	Fundus pulverulentus		Fundus pulverulentus	
99012	OBSOLETE: Autosomal recessive optic atrophy, OPA6 type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ατροφία του οπτικού νεύρου, τύπος OPA6	
99013	Spastic paraplegia type 7		Σπαστική παραπληγία τύπου 7	
99013		SPG7		SPG7



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99014	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 5		Φιλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 5	
99014		CMT5X		CMT5X
99014		CMTX5		CMTX5
99015	Spastic paraplegia type 2		Σπαστική παραπληγία τύπου 2	
99015		Spastic gait type 2		Σπαστική βάδιση τύπου 2
99015		Spastic paraparesis type 2		Σπαστική παραπάρεση τύπου 2
99015		SPG2		SPG2
99015		X-linked spastic paraplegia type 2		Φιλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 2
99022	OBSOLETE: Niemann-Pick disease type E		Νόσος Niemann-Pick, τύπος E	
99027	Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy		Αυτοσωμική επικρατής λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή	
99027		ADLD		ADLD
99027		Adult-onset autosomal dominant demyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική επικρατής απομυελινωτική λευκοδυστροφία που εκδηλώνεται στην ενήλικη ζωή
99042	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries with coarctation		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών με στένωση ισθμού	
99042		Congenitally uncorrected transposition of the great vessels with coarctation		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών με στένωση ισθμού
99042		TGA with coarctation		TGA με στένωση του ισθμού
99043	Double outlet right ventricle with subaortic or doubly committed ventricular septal defect with pulmonary stenosis		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με υποαορτικό ή διπλά δεσμευμένο έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος με στένωση της πνευμονικής αρτηρίας	
99043		DORV with subaortic or doubly committed VSD with pulmonary stenosis		DORV με υποαορτικό ή διπλά δεσμευμένο έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος με στένωση της πνευμονικής αρτηρίας
99043		DORV, Fallot type		DORV, τύπου Fallot
99043		Double outlet right ventricle, Fallot type		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου, τύπου Fallot
99044	Double outlet right ventricle with subaortic ventricular septal defect		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με υποαορτικό έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
99045	Double outlet right ventricle with subpulmonary ventricular septal defect		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με υποπνευμονικό έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
99045		DORV with subpulmonary VSD		DORV με υποπνευμονικό VSD
99045		DORV-TGA		DORV-TGA
99045		Double outlet right ventricle with transposition of the great arteries		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με μετάθεση των μεγάλων αρτηριών
99045		Taussig-Bing syndrome		Σύνδρομο Taussig-Bing



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99046	Double outlet right ventricle with non-committed subpulmonary ventricular septal defect		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με μη δεσμευμένο υποπνευμονικό έλλειμμα μεσσκοιλιακού διαφράγματος	
99046		DORV with non-committed subpulmonary VSD		DORV με μη δεσμευμένο υποπνευμονικό VSD
99047	Double outlet right ventricle with doubly committed ventricular septal defect		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με διπλά δεσμευμένο έλλειμμα μεσσκοιλιακού διαφράγματος	
99048	Pulmonary valve agenesis-intact ventricular septum-persistent ductus arteriosus syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-ακέραιου κοιλιακού διαφράγματος-εμμένοντος αρτηριακού πόρου	
99048		APV/PDA, non-Fallot type		APV/PDA, όχι τύπου Fallot
99049	Pulmonary artery coming from patent ductus arteriosus		Πνευμονική αρτηρία προερχόμενη από ανοικτό αρτηριακό πόρο	
99050	Abnormal origin of right or left pulmonary artery from the aorta		Ανώμαλη εκβολή της δεξιάς ή αριστερής πνευμονικής αρτηρίας από την αορτή	
99050		Hemitruncus arteriosus		Hemitruncus arteriosus
99050		Pulmonary artery coming from the aorta		Πνευμονική αρτηρία προερχόμενη από την αορτή
99051	Discrete fixed membranous subaortic stenosis		Διακριτή σταθερή μεμβρανώδης υποαορτική στένωση	
99052	Discrete fibromuscular subaortic stenosis		Διακριτή ινομυϊκή υποαορτική στένωση	
99053	Tunnel subaortic stenosis		Υποαορτική στένωση δίκην σήραγγας	
99054	Valvular pulmonary stenosis		Στένωση πνευμονικής βαλβίδας	
99055	Congenital anomaly of the tricuspid valve chordae		Συγγενής ανωμαλία των χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας	
99055		Congenital anomaly of tricuspid chordae tendineae		Συγγενής ανωμαλία των τενόντιων χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας
99055		Congenital anomaly of tricuspid tendinous chords		Συγγενής ανωμαλία των τενόντιων χορδών της τριγλώχινας βαλβίδας
99056	Parachute tricuspid valve		Τριγλώχινα βαλβίδα "αλεξίπτωτο"	
99057	Congenital mitral stenosis		Συγγενής στένωση μιτροειδούς βαλβίδας	
99058	Hypoplasia of the mitral valve annulus		Υποπλασία δακτυλίου μιτροειδούς βαλβίδας	
99059	Congenital supra-ventricular mitral ring		Συγγενής στένωση μιτροειδούς βαλβίδας	
99060	Congenital unguarded mitral orifice		Συγγενής στένωση μητροειδούς βαλβίδας	
99061	Accessory mitral valve tissue		Επικουρικός ιστός μιτροειδούς βαλβίδας	
99062	Mitral valve agenesis		Αγενεσία μιτροειδούς βαλβίδας	
99063	Shone complex		Σύμπλεγμα Shone	
99064	Straddling and/or overriding mitral valve		Εφύπτουσα και/ή υπερισχύουσα μιτροειδής βαλβίδα	
99066	OBSOLETE: Complete atrioventricular canal-left heart obstruction syndrome		Σύνδρομο πλήρους κολποκοιλιακού καναλιού-απόφραξης αριστερής καρδιάς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99066		OBSOLETE: CAVC-left heart obstruction syndrome		CAVC-σύνδρομο απόφραξης αριστερής καρδιάς
99067	Complete atrioventricular septal defect with ventricular hypoplasia		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλιακή υποπλασία	
99067		CAVC with ventricular hypoplasia		CAVC με κοιλιακή υποπλασία
99067		Complete atrioventricular canal defect with ventricular hypoplasia		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλιακή υποπλασία
99067		Complete atrioventricular septal defect with ventricular imbalance		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλιακή ανισορροπία
99067		Complete AVSD with ventricular hypoplasia		Πλήρες AVSD με κοιλιακή υποπλασία
99067		Unbalanced complete atrioventricular canal		Κολποκοιλιακό διάφραγμα με κοιλιακή ανισορροπία
99068	Complete atrioventricular septal defect-tetralogy of Fallot		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος-τετραλογία του Fallot	
99068		CAVC-tetralogy of Fallot		CAVC-τετραλογία του Fallot
99068		Complete atrioventricular canal defect-tetralogy of Fallot		Πλήρες έλλειμμα κολποκοιλιακού διαφράγματος - τετραλογία του Fallot
99068		Complete AVSD-tetralogy of Fallot		Πλήρες AVSD-τετραλογία του Fallot
99069	OBSOLETE: Univentricular heart with single atrio-ventricular valve		Μονήρης κοιλία καρδιάς με μονήρη κολποκοιλιακή βαλβίδα	
99070	Aorto-right ventricular tunnel		Σήραγγα αορτής-δεξιάς κοιλίας	
99071	Aorto-left ventricular tunnel		Σήραγγα αορτής-αριστεράς κοιλίας	
99072	Congenital patent ductus arteriosus aneurysm		Συγγενές ανεύρυσμα κατοχυρωμένου αρτηριακού στομίου	
99075	Encircling double aortic arch		Περιστοιχιζόμενο διπλό αορτικό τόξο	
99076	Persistent fifth aortic arch		Εμμένων πέμπτο αορτικό τόξο	
99077	Kommerell diverticulum		Εκκόλπωμα Kommerell	
99078	Neuhauser anomaly		Ανωμαλία Neuhauser	
99079	Cervical aortic arch		Αορτικό τόξο αυχένα	
99081	Right aortic arch		Δεξιό αορτικό τόξο	
99082	Dysphagia lusoria		Δυσφαγία lusoria	
99083	Pulmonary artery hypoplasia		Υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας	
99083		PAH		PAH
99083		Unilateral Pulmonary Artery Hypoplasia		Ετερόπλευρη υποπλασία πνευμονικής αρτηρίας
99084	Peripheral pulmonary stenosis		Περιφερική πνευμονική στένωση	
99084		Branch pulmonary artery stenosis		Στένωση κλάδου πνευμονικής αρτηρίας
99084		Pulmonary branch stenosis		Στένωση πνευμονικού κλάδου
99085	OBSOLETE: Coronary artery intramyocardial course		Ενδομυοκαρδιακή πορεία στεφανιαίας αρτηρίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99086	OBSOLETE: Aortopulmonary coronary arterial course		Αορτοπνευμονική πορεία στεφανιαίας αρτηρίας	
99087	Coronary ostial stenosis or atresia		Στένωση στόμιου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία	
99087		Congenital coronary arterial orifice stenosis or atresia		Συγγενής στένωση στόμιου στεφανιαίας αρτηρίας ή ατρησία
99087		Congenital stenosis or atresia of a coronary ostium		Συγγενής στένωση ή ατρησία στόμιου στεφανιαίας αρτηρίας
99087		COSA		COSA
99088	OBSOLETE: Intramural coronary arterial course		Ενδοτοιχωματική πορεία στεφανιαίας αρτηρίας	
99089	Abnormal number of coronary ostia		Διαφοροποίηση στον αριθμό των στομών της στεφανιαίας αρτηρίας	
99090	Malposition of a coronary ostium		Δυστοπία στομών στεφανιαίων αρτηριών	
99092	Interventricular septum aneurysm		Διακολπικό διαφραγματικό ανεύρυσμα	
99094	Laubry-Pezzi syndrome		Σύνδρομο Laubry-Pezzi	
99094		Ventricular septal defect with aortic insufficiency		Κολπική διαφραγματική βλάβη με αορτική ανεπάρκεια
99094		VSD with aortic insufficiency		VSD με αορτική ανεπάρκεια
99095	Congenital Gerbode defect		Συγγενής βλάβη Gerbode	
99095		Left ventricular-to-right atrial communication		Επικοινωνία αριστερής κοιλίας με δεξιό κόλπο
99096	OBSOLETE: Multiple ventricular septal defects		Πολλαπλά ελλείμματα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
99097	OBSOLETE: Single ventricular septal defect		Μονήρες έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
99098	Cor triatriatum dexter		Cor triatriatum δεξιό	
99098		Cor triatriatum dextrum		Cor triatriatum δεξιό
99098		Divided right atrium		Διχασμένος δεξιός κόλπος
99099	Cor triatriatum sinister		Cor triatriatum αριστερό	
99099		Cor triatriatum sinistrum		Cor triatriatum αριστερό
99099		Divided left atrium		Διχασμένος αριστερός κόλπος
99100	Juxtaposition of the atrial appendages		Παράθεση αποφύσεων καρδιακών κόλπων	
99100		Juxtaposition of the atrial auricles		Παράθεση καρδιακών κόλπων- ωτίων
99101	Ectasia of the right atrial appendage		Εκτασία απόφυσης δεξιού κόλπου	
99101		Dilatation of the right atrial appendage		Διάταση απόφυσης δεξιού κόλπου
99101		Dilatation of the right atrial auricle		Διάταση δεξιού κόλπου ωτίου
99101		Ectasia of the right atrial auricle		Εκτασία απόφυσης δεξιού ωτίου
99102	Ectasia of the left atrial appendage		Εκτασία απόφυσης αριστερού κόλπου	
99102		Dilatation of the left atrial appendage		Διάταση απόφυσης αριστερού κόλπου
99102		Dilatation of the left auricle		Διάταση αριστερού ωτίου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99102		Ectasia of the left auricle		Εκτασία αριστερού ωτίου
99103	Atrial septal defect, ostium secundum type		Έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος, δευτερογενούς τύπου	
99103		ASD, ostium secundum type		ASD, δευτερογενούς τύπου
99104	Atrial septal defect, coronary sinus type		Έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος, τύπου στεφανιαίου κόλπου	
99104		ASD, coronary sinus type		ASD, τύπος στεφανιαίου κόλπου
99104		Unroofed coronary sinus		Ασκεπής στεφανιαίος κόλπος
99105	Atrial septal defect, sinus venosus type		Έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος, τύπου φλεβώδους κόλπου	
99105		ASD, sinus venosus type		ASD, τύπου φλεβώδους κόλπου
99106	Atrial septal defect, ostium primum type		Έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος, πρωτογενούς τύπου	
99106		ASD, ostium primum type		ASD, πρωτογενούς τύπου
99107	Atrial septal aneurysm		Κοιλιακό διαφραγματικό ανεύρυσμα	
99108	NON RARE IN EUROPE: Patent foramen ovale		Ανοικτό ωοειδές τρήμα	
99109	Persistent left superior vena cava connecting through coronary sinus to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται μέσω των στεφανιαίων κόλπων με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99109		Persistent left SVC connecting through coronary sinus to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται μέσω των στεφανιαίων κόλπων με αριστερό καρδιακό κόλπο
99110	Right superior vena cava connecting to left-sided atrium		Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99110		Right superior caval vein connecting to left-sided atrium		Δεξιά άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99110		Right SVC connecting to left-sided atrium		Δεξιά SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99111	Persistent left superior vena cava connecting to the roof of left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99111		Persistent left superior vena cava connecting to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή άνω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99111		Persistent left SVC connecting to left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99111		Persistent left SVC connecting to the roof of left-sided atrium		Εμμένουσα αριστερή SVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99112	Absence of innominate vein		Απουσία ανώνυμης φλέβας	
99112		Absence of brachiocephalic vein		Απουσία βραχειοκεφαλικής φλέβας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99113	Subaortic course of innominate vein		Υποαορτική πορεία της ανώνυμης φλέβας	
99113		Subaortic course of brachiocephalic vein		Υποαορτική πορεία της βραχειοκαφαλικής φλέβας
99114	Agenesis of the superior vena cava		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας	
99114		Absence of the superior caval vein		Απουσία της άνω κοίλης φλέβας
99114		Absence of the superior vena cava		Απουσία της άνω κοίλης φλέβας
99114		Absence of the SVC		Αγενεσία της SVC
99114		Agenesis of the superior caval vein		Αγενεσία της άνω κοίλης φλέβας
99114		Agenesis of the SVC		Αγενεσία της SVC
99117	Coronary sinus stenosis		Στένωση στεφανιαίων κόλπων	
99118	Coronary sinus atresia		Ατρησία στεφανιαίων κόλπων	
99119	Right inferior vena cava connecting to left-sided atrium		Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο	
99119		Right inferior caval vein connecting to left-sided atrium		Δεξιά κάτω κοίλη φλέβα που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99119		Right IVC connecting to left-sided atrium		Δεξιά IVC που συνδέεται με αριστερό καρδιακό κόλπο
99120	Persistent eustachian valve		Εμμένουσα ευσταχιανή βαλβίδα	
99121	Azygos continuation of the inferior vena cava		Συνέχεια της άζυγου φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα	
99121		Azygos continuation of the inferior caval vein		Συνέχεια της άζυγου φλέβας στην κάτω κοίλη φλέβα
99121		Azygos continuation of the IVC		Συνέχεια της άζυγου φλέβας στην IVC
99121		Inferior vena cava interruption with azygos continuation		Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας με συνέχεια στην άζυγο φλέβα
99122	Congenital stenosis of the inferior vena cava		Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας	
99122		Congenital stenosis of the inferior caval vein		Συγγενής στένωση της κάτω κοίλης φλέβας
99122		Congenital stenosis of the IVC		Συγγενής στένωση της IVC
99123	Inferior vena cava interruption without azygos continuation		Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας χωρίς συνέχεια στην άζυγο φλέβα	
99123		Inferior caval vein interruption		Διακοπή της κάτω κοίλης φλέβας
99123		IVC interruption		Διακοπή της IVC
99124	Congenital partial pulmonary venous return anomaly		Συγγενής ανωμαλία μερικής παλινδρόμησης της πνευμονικής φλέβας	
99125	Congenital total pulmonary venous return anomaly		Συγγενής ανωμαλία ολικής παλινδρόμησης της πνευμονικής φλέβας	
99126	Congenital pulmonary vein atresia		Συγγενής ατρησία πνευμονικής φλέβας	
99126		Congenital PVA		Συγγενής PVA
99126		CPVA		CPVA
99129	Congenital complete agenesis of pericardium		Συγγενής ολική αγενεσία του περικάρδιου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99130	Congenital partial agenesis of pericardium		Συγγενής μερική αγενεσία του περικάρδιου	
99131	Pleuro-pericardial cyst		Πλευρο-περικαρδιακή κύστη	
99134	OBSOLETE: Intermediate stomatocytosis syndrome		Σύνδρομο ενδιάμεσης στοματοκυττάρωσης	
99135	6-phosphogluconate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της 6 φωσφογλυκονικής αφυδρογονάσης	
99138	Hemolytic anemia due to erythrocyte adenosine deaminase overproduction		Αιμολυτική αναιμία εξαιτίας υπερπαραγωγής απαμίνωσης αδενοσίνης ερυθροκυττάρων	
99139	Unstable hemoglobin disease		Ασταθής νόσος αιμοσφαιρίνης	
99141	Lymphedema-posterior choanal atresia syndrome		Σύνδρομο λεμφοειδήματος-οπίσθιας χοάνης-ατρησίας	
99142	Microcephaly-cutis verticis gyrata-lymphedema syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-λεμφοειδήματος	
99143	OBSOLETE: Mandibulofacial dysostosis-lymphedema syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόστωσης-λεμφοειδήματος	
99146	OBSOLETE: Platelet function disease associated with renal insufficiency		Νόσος της λειτουργίας των αιμοπεταλίων σχετιζόμενη με νεφρική ανεπάρκεια	
99147	Acquired von Willebrand syndrome		Επίκτητο σύνδρομο von Willebrand	
99147		Acquired von Willebrand disease		Επίκτητη νόσος von Willebrand
99151	NON RARE IN EUROPE: Hippocampal tauopathy in cerebral aging		Ταυπάθεια των ιπποκάμπων στην εγκεφαλική γήρανση	
99166	NON RARE IN EUROPE: Familial combined hyperlipoproteinemia		Οικογενής συνδυασμένη υπερλιποπρωτεϊναιμία	
99169	Epiblepharon		Επιβλέφαρο	
99170	Tarsal kink syndrome		Σύνδρομο ελαττώματος	
99171	Isolated congenital ectropion		Μεμονωμένο συγγενές εκτρόπιο	
99172	Euryblepharon		Ευρυβλέφαρο	
99176	Congenital eyelid retraction		Συγγενής ανάκλιση βλεφάρου	
99177	Isolated distichiasis		Μεμονωμένη διστιχίαση	
99179	Kandori fleck retina		Αμφιβληστροειδής με στίγματα του Kandori	
99226	Monosomy X syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας Χ	
99228	Mosaic monosomy X syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής μονοσωμίας Χ	
99324	Paternal uniparental disomy of chromosome 13 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 13	
99324		UPD(13)pat		UPD(13)pat
99329	48,XYYY syndrome		Σύνδρομο 48,XYYY	
99330	49,XYYYY syndrome		Σύνδρομο 49,XYYYY	
99361	Isolated familial medullary thyroid carcinoma		Μεμονωμένο οικογενές μυελοειδές καρκίνωμα του θυρεοειδούς	
99361		Hereditary isolated MTC		Κληρονομικό μεμονωμένο MTC
99361		Isolated familial MTC		Μεμονωμένο οικογενές MTC
99408	Pituitary adenoma		Υποφυσιακό αδένωμα	
99413	Turner syndrome due to structural X chromosome anomalies		Σύνδρομο Turner λόγω δομικών ανωμαλιών του Χ χρωμοσώματος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99429	Complete androgen insensitivity syndrome		Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα	
99429		CAIS		CAIS
99429		Complete androgen resistance syndrome		Σύνδρομο ολικής αντίστασης στα ανδρογόνα
99642	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Handigodu type		Σπονδυλοεπιμεταεπιφυσιακή δυσπλασία τύπου Handigodu	
99645	Dappled diaphyseal dysplasia		Στικτή διαφυσιακή δυσπλασία	
99646	Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria		Μεταεπιφυσιακή χονδρομάτωση με υδροξυγλουταρική οξουρία	
99646		MC-HGA		MC-HGA
99647	Cheirospondyloenchondromatosis		Χειροσπονδυλοenchondromatosis	
99647		Enchondromatosis Spranger, type VI		Ενδοχρωμάτωση Spranger, τύπου VI
99647		Generalized enchondromatosis with platyspondyly		Γενικευμένη enchondromatosis με πλατυσπονδυλία
99648	OBSOLETE: Non-progressive congenital heart block		Μη προοδευτικός συγγενής καρδιακός αποκλεισμός	
99649	OBSOLETE: Generalized epilepsy and praxis-induced seizures		Γενικευμένη επιληψία και σπασμοί που εκλύονται από σύνθετες νοητικές εργασίες που οδηγούν σε κινήσεις	
99650	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy involved in several types of epilepsy		Διαυλοπάθεια μη ακύλης πόρου που συμμετέχει σε διάφορους τύπους επιληψίας	
99651	OBSOLETE: Non-pore-loop channelopathy involved in other renal tubular disorder		Διαυλοπάθεια μη ακύλης πόρου που συμμετέχει σε άλλες νεφροσωληναριακές διαταραχές	
99654	OBSOLETE: Fibrocalculus pancreatopathy		Ινολιθιασική παγκρεατοπάθεια	
99654		OBSOLETE: FCPD		FCPD
99654		OBSOLETE: Fibrocalculus pancreatic diabetes		Ινολιθιασικός παγκρεατικός διαβήτης
99654		OBSOLETE: Tropical pancreatic diabetes		Τροπικός παγκρεατικός διαβήτης
99657	Primary dystonia, DYT2 type		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT2	
99657		DYT2		DYT2
99662	OBSOLETE: Posterior fossa tumors		Ογκοί οπισθίου βόθρου	
99663	OBSOLETE: Vestibular torticollis		Αιθουσαίο ραιβόκρανο	
99664	OBSOLETE: Trochlear nerve palsy		Παράλυση του τροχλιακού νεύρου	
99665	NON RARE IN EUROPE: Ventral hernia		Κοιλιοκήλη	
99666	OBSOLETE: Atlantoaxial subluxation		Ατλαντοαξονικό υπεξάρθρωμα	
99672	Fried's tooth and nail syndrome		Σύνδρομο οδόντων και ονύχων του Fried	
99688	Dermotrichic syndrome		Δερμό-τριχικό σύνδρομο	
99694	Alveolar synechia-ankyloblepharon-ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο φατνιακών συμφύσεων-αγκυλοβλέφαρου-εξωδερμικής δυσπλασίας	
99701	Mesial temporal lobe epilepsy with hippocampal sclerosis		Επιληψία μέσου κροταφιαίου λοβού με σκλήρυνση υποκάμπτου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99701		Hippocampal sclerosis-related mesial temporal lobe epilepsy		Επιληψία μέσου κροταφιαίου λοβού που σχετίζεται με σκλήρυνση υποκάμπτου
99701		HS-MTLE		HS-MTLE
99701		MTLE-HS		MTLE-HS
99704	Early-onset obesity-hyperphagia-severe developmental delay syndrome		Σύνδρομο παχυσαρκίας πρώιμης έναρξης-υπερφαγίας-βαρείας αναπτυξιακής καθυστέρησης	
99704		OBHD		OBHD
99706	OBSOLETE: Progeria-associated arthropathy		Αρθροπάθεια σχετιζόμενη με προγηρία	
99710	Punctate acrokeratoderma freckle-like pigmentation		Στικτό ακροκερατόδερμα με χρωστική freckle like	
99715	MASS syndrome		Σύνδρομο MASS	
99715		Mitral valve-aorta-skeleton-skin syndrome		Σύνδρομο μιτροειδούς βαλβίδας-αορτής-σκελετού-δέρματος
99718	Leber plus disease		Νόσος Leber plus	
99718		LHON plus disease		Νόσος LHON plus
99722	OBSOLETE: Sporadic achalasia		Σποραδική αχαλασία	
99723	OBSOLETE: Familial esophageal achalasia		Οικογενής αχαλασία του οισοφάγου	
99725	Pituitary gigantism		Υποφυσιακός γιγαντισμός	
99725		Hypophyseal gigantism		Υποφυσιακός γιγαντισμός
99725		Infantile and juvenile forms of acromegaly		Παιδικές και νεανικές μορφές ακρομεγαλίας
99731	Isolated sulfite oxidase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης τωνθειωδών	
99731		ISOD		ISOD
99731		Sulfocysteinuria		Θειοκυστεϊνουρία
99732	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency		Ανεπάρκεια της οξειδάσης τωνθειωδών λόγω ανεπάρκειας του συμπαραγόντα μολυβδαινίου	
99732		Combined deficiency of sulfite oxidase, xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase		Συνδυασμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης τωνθειωδών, της αφυδρογονάσης της ξανθίνης και της οξειδάσης των αλδεϋδών
99732		MOCOD		MOCOD
99734	Myotonia fluctuans		Κυμαινόμενη μυοτονία	
99734		Exercise-induced delayed-onset myotonia		Μυοτονία έναρξης με την άσκηση
99734		Fluctuating myotonia		Κυμαινόμενη μυοτονία
99735	Myotonia permanens		Σταθερή μυοτονία	
99736	Acetazolamide-responsive myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδα	
99736		Acetazolamide-responsive congenital myotonia		Συγγενής μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ακεταζολαμίδα
99736		ACZ-responsive congenital myotonia		Συγγενής μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ACZ
99736		ACZ-responsive myotonia		Μυοτονία ανταποκρινόμενη στην ACZ
99736		Myotonia-painful contractions syndrome		Σύνδρομο μυοτονίας-επώδυνων συστολών
99736		Painful congenital myotonia		Επώδυνη συγγενής μυοτονία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99736		Painful myotonia		Επώδυνη μυοτονία
99739	Rare familial disorder with hypertrophic cardiomyopathy		Σπάνια οικογενής διαταραχή με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
99739		Rare familial disorder with hypertrophic obstructive cardiomyopathy		Σπάνια οικογενής διαταραχή με υπερτροφική αποφρακτική μυοκαρδιοπάθεια
99739		Rare familial disorder with hypertrophic subaortic stenosis		Σπάνια οικογενής διαταραχή με υπερτροφική υποαορτική στένωση
99741	King-Denborough syndrome		Σύνδρομο King-Denborough	
99741		Koussef-Nichols syndrome		Σύνδρομο Koussef-Nichols
99742	Amish lethal microcephaly		Θανατηφόρα μικροκεφαλία των Amish	
99745	Typhoid		Τύφος	
99745		Typhoid fever		Τυφοειδής πυρετός
99745		Typhoidal salmonellosis		Τυφοειδής σαλμονέλλωση
99748	Pontiac fever		Πυρετός Pontiac	
99748		Non-pneumonic Legionnaires' disease		Μη πνευμονική νόσος των λεγεωνναρίων
99749	Kostmann syndrome		Σύνδρομο Kostmann	
99749		Infantile agranulocytosis		Παιδική ακοκκιοκυτταραιμία
99749		Severe congenital neutropenia type 3		Σοβαρής μορφής συγγενής ουδετεροπενία τύπου 3
99750	Atypical progressive supranuclear palsy syndrome		Άτυπο προοδευτικό σύνδρομο υπερπυρηνικής παράλυσης	
99750		Atypical PSP syndrome		Άτυπου PSP σύνδρομο
99756	Alveolar rhabdomyosarcoma		Κυψελιδικό ραβδομυοσάρκωμα	
99757	Embryonal rhabdomyosarcoma		Εμβρυϊκό ραβδομυοσάρκωμα	
99763	OBSOLETE: Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 1		Οικογενής υπερρενιναιμικός υποαλδοστερονισμός τύπου 1	
99763		OBSOLETE: 18-hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια 18-υδροξυλάσης
99763		OBSOLETE: 18-oxidase deficiency		Ανεπάρκεια 18-οξειδάσης
99763		OBSOLETE: Aldosterone synthase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθάσης της αλδοστερόνης
99763		OBSOLETE: CMO I		CMO I
99763		OBSOLETE: CMO II		CMO II
99763		OBSOLETE: Corticosterone methyloxidase deficiency type I		Ανεπάρκεια της μεθυλοξειδάσης της κορτικοστερόνης τύπου I
99763		OBSOLETE: FHHA1		FHHA1
99764	OBSOLETE: Familial hyperreninemic hypoaldosteronism type 2		Οικογενής υπερρενιναιμικός υποαλδοστερονισμός τύπου 2	
99764		OBSOLETE: Aldosterone synthase deficiency unrelated to CYP11B2		Ανεπάρκεια της συνθάσης της αλδοστερόνης μη σχετιζόμενη με το CYP11B2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99764		OBSOLETE: Aldosterone synthase deficiency unrelated to the aldosterone synthase gene		Ανεπάρκεια της συνθάσης της αλδοστερόνης μη σχετιζόμενη με το γονίδιο της συνθάσης της αλδοστερόνης
99764		OBSOLETE: FHHA2		FHHA2
99771	Bifid uvula		Δισχιδής σταφυλή	
99771		Bifidity of the uvula		Δισχιδής σταφυλή
99771		Uvular cleft		Σχιστία σταφυλής
99772	Cleft velum		Σχιστία υπερώας	
99772		Cleft soft palate		Σχιστία μαλακής υπερώας
99772		Cleft velum palatinum		Σχιστία υπερώας
99776	Mosaic trisomy 9 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 9	
99776		Mosaic trisomy chromosome 9		Μωσαϊκή τρισωμία 9
99776		Trisomy 9 mosaicism		Τρισωμία 9 μωσαϊκισμός
99777	Achalasia-alacrimia syndrome		Σύνδρομο αχαλασίας-απουσίας δακρύων	
99781	OBSOLETE: Familial articular chondrocalcinosis type 1		Οικογενής αρθρική χονδρασβέστωση τύπου 1	
99781		OBSOLETE: CCAL1		CCAL1
99782	OBSOLETE: Familial articular chondrocalcinosis type 2		Οικογενής αρθρική χονδρασβέστωση τύπου 2	
99782		OBSOLETE: CCAL2		CCAL2
99789	Dentin dysplasia type I		Δυσπλασία της οδοντίνης τύπου 1	
99789		DD-I		DD-I
99789		DTDP1		DTDP1
99789		Radicular dentin dysplasia		Ριζική δυσπλασία οδοντίνης
99791	Dentin dysplasia type II		Δυσπλασία της οδοντίνης τύπου 2	
99791		DD-II		DD-II
99791		DTDP2		DTDP2
99792	Dentin dysplasia-sclerotic bones syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας οδοντίνης-σκληρωτικών οστών	
99796	Subcortical band heterotopia		Εστιακή υποφλοιώδης ετεροτοπία	
99796		Subcortical laminar heterotopia		Εστιακή υποφλοιώδης ετεροτοπία
99797	Anodontia		Ανοδοντία	
99798	Oligodontia		Ολιγοδοντία	
99798		Selective tooth agenesis		Επιλεκτική αγενεσία οδόντων
99802	Hemimegalencephaly		Ημμεγαλεγκεφαλία	
99802		Unilateral megalencephaly		Ετερόπλευρη μεγαλεγκεφαλία
99803	Haddad syndrome		Σύνδρομο Haddad	
99803		Congenital central alveolar hypoventilation-Hirschsprung disease syndrome		Σύνδρομο συγγενή κεντρικού κυψελιδικού υποαερισμού-νόσου Hirschsprung
99803		Ondine-Hirschsprung disease		Νόσος Ondine-Hirschsprung
99803		Ondine-Hirschsprung syndrome		Σύνδρομο Ondine-Hirschsprung
99806	Oculootodontal syndrome		Οφθαλμοοδοντοακουστικό σύνδρομο	
99806		OOD		OOD
99807	PEHO-like syndrome		Σύνδρομο PEHO-like	
99810	Familial porencephaly		Οικογενής πορεγκεφαλία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99811	Neuronal intestinal pseudoobstruction		Νευρωνική εντερική ψευδοαπόφραξη	
99812	LIG4 syndrome		Σύνδρομο LIG4	
99812		DNA ligase IV deficiency		Ανεπάρκεια DNA ligase IV
99812		Ligase 4 syndrome		Σύνδρομο Ligase 4
99817	Non-polyposis Turcot syndrome		Μη πολυποδιασικό σύνδρομο Turcot	
99818	Turcot syndrome with polyposis		Σύνδρομο Turcot με πολυποδίαση	
99819	Familial gestational hyperthyroidism		Οικογενής υπερθυρεοειδισμός κύησης	
99824	Lassa fever		Πυρετός Lassa	
99824		Lassa hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Lassa
99824		LF		LF
99825	Nipah virus disease		Νόσος ιού Nipah	
99825		Nipah encephalitis		Εγκεφαλίτιδα Nipah
99825		Nipah fever		Πυρετός Nipah
99826	Marburg hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Marburg	
99826		Green monkey disease		Νόσος πράσινων πιθήκων
99826		Marburg virus disease		Νόσος ιού Marburg
99826		MHF		MHF
99827	Crimean-Congo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας-Κογκό	
99827		CCHF		CCHF
99827		Congo fever		Πυρετός Κογκό
99827		Congo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Κογκό
99827		Crimean hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Κριμαίας
99828	Dengue fever		Δάγγειος πυρετός	
99828		Dengue virus infection		Λοίμωξη από δάγκειο ιο
99828		DF		DF
99829	Yellow fever		Κίτρινος πυρετός	
99829		Bronze John		Bronze John
99829		Yellow Jack		Yellow Jack
99829		YF		YF
99831	OBSOLETE: Common variable immunodeficiency due to an intrinsic T cell defect		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια λόγω ενδογενούς ελαττώματος των T-κυττάρων	
99831		OBSOLETE: CVID due to an intrinsic T cell defect		CVID λόγω ενδογενούς ελαττώματος των T-κυττάρων
99832	Resistance to thyrotropin-releasing hormone syndrome		Σύνδρομο αντίστασης στην ορμόνη απελευθέρωσης της θυρεοτροπίνης	
99832		Central hypothyroidism due to TRH receptor deficiency		Κεντρικός υποθυρεοειδισμός εξαιτίας ανεπάρκειας του υποδοχέα TRH
99832		TRH resistance syndrome		Σύνδρομο αντίστασης στην TRH
99842	Leukocyte adhesion deficiency type I		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων τύπου I	
99842		LAD-I		LAD-I
99843	Leukocyte adhesion deficiency type II		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων τύπου II	
99843		CDG syndrome type IIc		Σύνδρομο CDG τύπου IIc
99843		CDG2C		CDG2C
99843		CDG-IIc		CDG-IIc
99843		LAD-II		LAD-II



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99843		Rambam-Hasharon syndrome		Σύνδρομο Rambam-Hasharon
99843		SLC35C1-CDG		SLC35C1-CDG
99844	Leukocyte adhesion deficiency type III		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων τύπου III	
99844		LAD-1 variant		Παραλλαγή LAD-1
99844		LAD-III		LAD-III
99844		Leukocyte adhesion deficiency-1 variant		Ανεπάρκεια της προσκόλλησης των λευκοκυττάρων-παραλλαγή 1
99845	Genetic recurrent myoglobinuria		Γενετική περιοδική μυοσφαιρινουρία	
99846	Autosomal dominant myoglobinuria		Αυτοσωμική επικρατής μυοσφαιρινουρία	
99849	Glycogen storage disease due to muscle beta-enolase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης	
99849		Glycogenosis due to muscle beta-enolase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης
99849		Glycogenosis type 13		Γλυκογονίαση τύπου 13
99849		GSD due to muscle beta-enolase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας μυϊκής β ενολάσης
99849		GSDXIII		GSDXIII
99849		Muscle enolase deficiency		Ανεπάρκεια μυϊκής ενολάσης
99849		Muscular enolase deficiency		Ανεπάρκεια μυϊκής ενολάσης
99852	Ravine syndrome		Σύνδρομο Ravine	
99852		Progressive encephalopathy with severe infantile anorexia		Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με σοβαρή βρεφική ανορεξία
99852		Reunion island-anorexia-vomiting which is irrepressible-neurological signs syndrome		Σύνδρομο νήσου Reunion-ανορεξίας-ανεξέλεγκτου εμέτου-νευρολογικών σημείων
99853	Ovarioleukodystrophy		Ωθηκολευκοδυστροφία	
99854	Cree leukoencephalopathy		Λευκοεγκεφαλοπάθεια των Cree	
99856	Primary syringomyelia		Πρωτοπαθής συριγγομυελία	
99856		Congenital syringomyelia		Συγγενής συριγγομυελία
99857	Secondary syringomyelia		Δευτεροπαθής συριγγομυελία	
99858	Idiopathic syringomyelia		Ιδιοπαθής συριγγομυελία	
99859	OBSOLETE: Posttraumatic syringomyelia		Μετατραυματική συριγγομυελία	
99860	Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από B λεμφοκύτταρα	
99860		B-ALL		B-ALL
99860		Precursor B-cell acute lymphoblastic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από B λεμφοκύτταρα
99860		Precursor B-cell acute lymphocytic leukemia		Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία που προέρχεται από B λεμφοκύτταρα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99860		Precursor B-cell acute lymphocytic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Β λεμφοκύτταρα
99861	Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα	
99861		Precursor T-cell acute lymphoblastic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα
99861		Precursor T-cell acute lymphocytic leukemia		Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα
99861		Precursor T-cell acute lymphocytic leukemia/lymphoma		Οξεία λεμφοκυτταρική λευχαιμία/λέμφωμα που προέρχεται από Τ λεμφοκύτταρα
99861		T-ALL		T-ALL
99864	OBSOLETE: Classic seminoma		Κλασικό σεμίνωμα	
99865	Spermatocytic seminoma		Σπερματοκυτταρικό σεμίνωμα	
99866	OBSOLETE: Metastatic spermatocytic seminoma		Μεταστατικό σπερματοκυτταρικό σεμίνωμα	
99867	Thymoma		Θύμωμα	
99868	Thymic carcinoma		Θυμικό καρκίνωμα	
99869	Thymic neuroendocrine carcinoma		Θυμικό νευροενδοκρινές καρκίνωμα	
99870	OBSOLETE: Letterer-Siwe disease		Νόσος Letterer-Siwe	
99870		OBSOLETE: Acute and disseminated Langerhans cell histiocytosis		Οξεία και διάχυτη ιστοκυττάρωση από κύτταρα Langerhans
99871	OBSOLETE: Eosinophilic granuloma		Ηωσινοφιλικό κοκκίωμα	
99871		OBSOLETE: Chronic and localized Langerhans cell histiocytosis		Χρόνια και εντοπισμένη ιστοκυττάρωση από κύτταρα Langerhans
99872	OBSOLETE: Hashimoto-Pritzker syndrome		Σύνδρομο Hashimoto-Pritzker	
99872		OBSOLETE: Congenital Langerhans cell histiocytosis		Συγγενής ιστοκυττάρωση από κύτταρα Langerhans
99873	OBSOLETE: Hand-Schüller-Christian disease		Νόσος Hand-Schüller-Christian	
99873		OBSOLETE: Chronic multifocal Langerhans cell histiocytosis		Χρόνια πολυεστιακή ιστοκυττάρωση από κύτταρα Langerhans
99873		OBSOLETE: Multifocal eosinophilic granuloma		Πολυεστιακό ηωσινοφιλικό κοκκίωμα
99874	OBSOLETE: Adult pulmonary Langerhans cell histiocytosis		Πνευμονική ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans των ενηλίκων	
99874		OBSOLETE: Pulmonary histiocytosis X		Πνευμονική ιστοκυττάρωση X
99875	OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome type 7A		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7A	
99875		OBSOLETE: EDS VIIA		EDS VIIA
99876	OBSOLETE: Ehlers-Danlos syndrome type 7B		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 7B	
99876		OBSOLETE: EDS VIIB		EDS VIIB
99877	OBSOLETE: Familial parathyroid adenoma		Οικογενές αδένωμα παραθυρεοειδών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99878	OBSOLETE: Primary parathyroid hyperplasia		Πρωτοπαθής υπερπλασία παραθυρεοειδών	
99878		OBSOLETE: Familial parathyroid hyperplasia		Οικογενής υπερπλασία παραθυρεοειδούς
99878		OBSOLETE: Hereditary parathyroid hyperplasia		Κληρονομική υπερπλασία παραθυρεοειδούς
99879	Familial isolated hyperparathyroidism		Οικογενής μεμονωμένος υπερπαραθυρεοειδισμός	
99879		FIHPT		FIHPT
99880	Hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome		Σύνδρομο υπερπαραθυρεοειδισμού-όγκου στη γνάθο	
99880		HPT-JT		HPT-JT
99885	Isolated permanent neonatal diabetes mellitus		Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	
99885		Isolated PNDM		Μεμονωμένος PNDM
99885		Monogenic diabetes of infancy		Μονογονιδιακός διαβήτης βρεφικής ηλικίας
99886	Transient neonatal diabetes mellitus		Μεμονωμένος μόνιμος νεογνικός σακχαρώδης διαβήτης	
99886		TNDM		TNDM
99887	Acute megakaryoblastic leukemia in children with Down syndrome		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία σε παιδιά με σύνδρομο Down	
99887		Acute megakaryoblastic leukemia in children with trisomy 21		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία σε παιδιά με τρισωμία 21
99887		DS-AMKL in children with Down syndrome		DS-AMKL σε παιδιά με σύνδρομο Down
99887		DS-AMKL in children with trisomy 21		DS-AMKL σε παιδιά με τρισωμία 21
99888	NON RARE IN EUROPE: Adrenocortical adenoma		Φλοιοεπινεφριδιακό αδένωμα	
99889	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion		Σύνδρομο Cushing εξαιτίας έκτοπης έκκρισης ACTH	
99889		Adrenocorticotrophic hormone secretion syndrome		Σύνδρομο έκκρισης φλοιοεπινεφριδιοτρόπου ορμόνης
99889		Ectopic ACTH secreting tumor		Όγκος έκτοπης έκκρισης ACTH
99889		Ectopic Cushing syndrome		Έκτοπο σύνδρομο Cushing
99889		Occult ectopic ACTH secretion		Κρυφή έκτοπη έκκριση ACTH
99889		Paraneoplastic Cushing syndrome		Παρανεοπλασματικό σύνδρομο Cushing
99892	ACTH-dependent Cushing syndrome		ACTH-εξαρτώμενο σύνδρομο Cushing	
99892		ACTH-dependent CS		ACTH-εξαρτώμενο CS
99892		Adrenocorticotrophic hormone-dependent Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing που εξαρτάται από την αδρενοκορτικοτροπική ορμόνη
99892		Corticotropin-dependent Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing που εξαρτάται από κορτικοτροπίνη
99893	OBSOLETE: ACTH-independent Cushing syndrome		Μη ACTH-εξαρτώμενο σύνδρομο Cushing	
99893		OBSOLETE: Adrenal Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing των επινεφριδίων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99893		OBSOLETE: Adrenocorticotrophic hormone-independent Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing ανεξάρτητο από την αδρενοκορτικοτροπική ορμόνη
99893		OBSOLETE: Corticotropin-independent Cushing syndrome		Σύνδρομο Cushing ανεξάρτητο από κορτικοτροπίνη
99898	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR1 deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1	
99898		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon gamma receptor 1 deficiency		Μεντελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές λοιμώξεις εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας του υποδοχέα 1 της ιντερφερόνης γ
99898		MSMD due to complete IFNgammaR1 deficiency		MSMD εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας σε IFNgammaR1
99898		MSMD due to complete interferon gamma receptor 1 deficiency		MSMD εξαιτίας ολικής ανεπάρκειας του υποδοχέα 1 της ιντερφερόνης γ
99900	Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της μακράς αλύσου ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	
99900		LCAD		LCAD
99901	Acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency		Ανεπάρκεια δευδρογενάσης 9 ακετυλο-συνενζύμου Α	
99901		ACAD9 deficiency		Ανεπάρκεια ACAD9
99903	Spirillary rat-bite fever		Πυρετός από δάγμα επίμους, από σπειρύλλιο	
99903		Sodoku		Sodoku
99905	Streptobacillary rat-bite fever		Πυρετός από δάγμα επίμους, από στρεπτοβάκιλλο	
99906	OBSOLETE: Farmer's lung disease		Νόσος του πνεύμονα του αγρότη	
99907	OBSOLETE: House allergic alveolitis		Οικιακή αλλεργική κυψελιδίτιδα	
99908	OBSOLETE: Pigeon-breeder lung disease		Νόσος του πνεύμονα του εκτροφέα περιστερών	
99908		OBSOLETE: Bird fancier lung		Πνεύμονας του εκτροφέα περιστερών
99909	OBSOLETE: Occupational allergic alveolitis		Επαγγελματική αλλεργική κυψελιδίτιδα	
99912	Ovarian dysgerminoma		Κακοήθης δυσγερμινωματώδης όγκος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών	
99912		Dysgerminoma of ovary		Δυσγερμίνωμα ωοθήκης
99912		Dysgerminomatous germ cell cancer of the ovary		Δυσγερμινωματώδης καρκίνος των βλαστικών κυττάρων των ωοθηκών
99913	Extragenadal non-dysgerminomatous germ cell tumor		Εξωγοναδικός μη δυσγερμινωματώδης όγκος των βλαστικών κυττάρων	
99914	Gynandroblastoma		Γυνανδροβλάστωμα	
99915	Malignant granulosa cell tumor of the ovary		Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων των ωοθηκών	
99915		Granulosa cell cancer		Καρκίνος κοκκιωδών κυττάρων
99915		Granulosa cell malignant tumor		Κακοήθης όγκος των κοκκιωδών κυττάρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99916	Malignant Sertoli-Leydig cell tumor of the ovary		Κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig των ωοθηκών	
99916		Androblastoma		Ανδροβλάστωμα
99916		Arrhenoblastoma		Αρρενοβλάστωμα
99916		Ovarian malignant Sertoli-Leydig cell tumor		Ωοθηκικός κακοήθης όγκος των κυττάρων Sertoli-Leydig
99916		Ovarian Sertoli-Leydig cell cancer		Ωοθηκικός καρκίνος των κυττάρων Sertoli-Leydig
99916		Virilizing ovarian tumor		Αρρενοποιητικοί όγκοι των ωοθηκών
99917	Theca steroid-producing cell malignant tumor of ovary, not further specified		Κακοήθης όγκος των ωοθηκών εκ κυττάρων της θήκης που παράγουν στεροειδή, μη περαιτέρω προσδιορισμένος	
99917		Theca (steroid-producing) cell cancer, not further specified		Καρκίνος των κυττάρων της θήκης που παράγουν στεροειδή, μη περαιτέρω προσδιορισμένος
99918	Streptococcal toxic-shock syndrome		Σύνδρομο στρεπτοκοκκικής τοξικής καταπληξίας	
99918		Streptococcal TSS		Στρεπτοκοκκικό TSS
99919	Staphylococcal toxic-shock syndrome		Σύνδρομο σταφυλοκοκκικής τοξικής καταπληξίας	
99919		Staphylococcal TSS		Σταφυλοκοκκικό TSS
99920	Acute graft versus host disease		Οξεία νόσος μοσχεύματος κατά ξενιστή	
99921	Chronic graft versus host disease		Χρόνια νόσος μοσχεύματος κατά ξενιστή	
99922	Ocular cicatricial pemphigoid		Οφθαλμικό ουλώδες πεμφιγοειδές	
99925	Invasive mole		Διηθητική μύλη	
99926	Gestational choriocarcinoma		Χorioκαρκίνωμα της κύησης	
99927	Hydatidiform mole		Υδατιδώδης μύλη κύηση	
99927		Molar pregnancy		Μοριακή εγκυμοσύνη
99928	Placental site trophoblastic tumor		Τροφοβλαστικός όγκος της περιοχής εμφύτευσης του πλακούντα	
99928		PSST		PSST
99930	Secondary pulmonary hemosiderosis		Δευτεροπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	
99931	Idiopathic pulmonary hemosiderosis		Ιδιοπαθής πνευμονική αιμοσιδήρωση	
99932	Heiner syndrome		Σύνδρομο Heiner	
99932		Cow's milk-induced pulmonary hypersensitivity syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής υπερευαισθησίας που προκαλείται από αγελαδινό γάλα
99933	Pleuropulmonary blastoma type 1		Πλευροπνευμονικό βλάστωμα τύπου 1	
99934	Pleuropulmonary blastoma type 2		Πλευροπνευμονικό βλάστωμα τύπου 2	
99935	Pleuropulmonary blastoma type 3		Πλευροπνευμονικό βλάστωμα τύπου 3	
99936	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2B		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B	
99936		CMT2B		CMT2B
99937	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2C		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2C	
99937		CMT2C		CMT2C



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99938	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2D		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2D	
99938		CMT2D		CMT2D
99939	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2E		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2E	
99939		CMT2E		CMT2E
99940	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2F		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2F	
99940		CMT2F		CMT2F
99941	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2G		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2G	
99941		CMT2G		CMT2G
99942	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2I		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2I	
99942		CMT2I		CMT2I
99943	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2J		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2J	
99943		CMT2J		CMT2J
99944	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2K		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2K	
99944		CMT2K		CMT2K
99945	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2L		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2L	
99945		CMT2L		CMT2L
99946	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A1		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A1	
99946		CMT2A1		CMT2A1
99947	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2A2		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2A2	
99947		CMT2A2		CMT2A2
99948	Charcot-Marie-Tooth disease type 4A		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4A	
99948		CMT4A		CMT4A
99949	Charcot-Marie-Tooth disease type 4C		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4C	
99949		CMT4C		CMT4C
99950	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4D	
99950		CMT4D		CMT4D
99950		Hereditary motor and sensory neuropathy, Lom type		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Lom
99950		HMSN, Lom type		HMSN, Lom type
99950		HMSN-Lom		HMSN-Lom
99951	Charcot-Marie-Tooth disease type 4E		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4E	
99951		Autosomal recessive congenital hypomyelinating neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής υπομυελινωτική νευροπάθεια
99951		CMT4E		CMT4E
99952	Charcot-Marie-Tooth disease type 4F		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4F	
99952		CMT4F		CMT4F
99953	Charcot-Marie-Tooth disease type 4G		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4G	
99953		CMT4G		CMT4G
99953		Hereditary motor and sensory neuropathy, Russe Type		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου Russe
99953		HMSNR		HMSNR



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99954	Charcot-Marie-Tooth disease type 4H		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4H	
99954		CMT4H		CMT4H
99955	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B1	
99955		CMT4B1		CMT4B1
99956	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B2	
99956		CMT4B2		CMT4B2
99960	Benign recurrent intrahepatic cholestasis type 1		Καλοήθους υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση τύπου 1	
99960		BRIC type 1		BRIC τύπου 1
99960		BRIC1		BRIC1
99961	Benign recurrent intrahepatic cholestasis type 2		Καλοήθους υποτροπιάζουσα ενδοηπατική χολόσταση τύπου 2	
99961		BRIC type 2		BRIC τύπου 2
99961		BRIC2		BRIC2
99965	O'Sullivan-McLeod syndrome		Σύνδρομο O'Sullivan-McLeod	
99966	Atypical teratoid rhabdoid tumor		Άτυπος τερατοειδής ραβδοειδής όγκος	
99966		ATRT		ATRT
99967	Myxoid/round cell liposarcoma		Μυξοειδές/στρογγυλοκυτταρικό λιπосάρκωμα	
99967		MRCLS		MRCLS
99969	Pleomorphic liposarcoma		Πλειόμορφο λιπосάρκωμα	
99969		PLS		PLS
99970	Dedifferentiated liposarcoma		Αποδιαφοροποιημένο λιπосάρκωμα	
99970		DDL		DDL
99971	Well-differentiated liposarcoma		Καλά διαφοροποιημένο λιπосάρκωμα	
99971		ALT		ALT
99971		Atypical lipoma		Άτυπο λίπωμα
99971		Atypical lipomatous tumor		Άτυπος λιπωματώδης όγκος
99971		WDLS		WDLS
99972	OBSOLETE: Immunoglobulin A1 deficiency		Ανεπάρκεια της ανοσοσφαιρίνης A1	
99972		OBSOLETE: IgA1 deficiency		Ανεπάρκεια IgA1
99973	OBSOLETE: Immunoglobulin A2 deficiency		Ανεπάρκεια της ανοσοσφαιρίνης A2	
99973		OBSOLETE: IgA2 deficiency		Ανεπάρκεια IgA2
99974	OBSOLETE: TACI-related selective deficiency of IgA		Εκλεκτική ανεπάρκεια της IgA σχετιζόμενη με την TACI	
99976	Adenocarcinoma of the oesophagus and oesophagogastric junction		Αδενοκαρκίνωμα του οισοφάγου και της γαστροοισοφαγικής συμβολής	
99976		Adenocarcinoma of the esophagus and the gastroesophageal junction		Αδενοκαρκίνωμα του οισοφάγου και της γαστροοισοφαγικής συμβολής
99976		Esophageal adenocarcinoma and adenocarcinoma of the esophagogastric junction		Αδενοκαρκίνωμα οισοφάγου και αδενοκαρκίνωμα της οισοφαγογαστρικής συμβολής
99977	Squamous cell carcinoma of the esophagus		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του οισοφάγου	
99977		ESCC		ESCC
99977		Esophageal epidermoid carcinoma		Οισοφαγικό επιδερμοειδές καρκίνωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
99977		Esophageal squamous cell carcinoma		Οισοφαγικό καρκίνωμα πλακωδών κυττάρων
99978	Perihilar cholangiocarcinoma		Περιτυλαίο χολαγγειοκαρκίνωμα	
99978		Hilar CCA		Hilar CCA
99978		Hilar cholangiocarcinoma		Hilar χολαγγειοκαρκίνωμα
99978		Klatskin tumor		Όγκος Klatskin
99981	Apnea of prematurity		Άπνοια προώρων	
99983	Cutaneous myiasis		Δερματική μυΐαση	
99985	OBSOLETE: Familial restrictive cardiomyopathy type 1		Οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια τύπου 1	
99986	OBSOLETE: Familial restrictive cardiomyopathy type 2		Οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια τύπου 2	
99987	OBSOLETE: Anophthalmia-esophageal-genital syndrome syndrome		Σύνδρομο ανοφθαλμίας-οισοφαγογεννητικού συνδρόμου	
99989	Intermediate DEND syndrome		Ενδιάμεσο σύνδρομο DEND	
99989		Developmental delay-epilepsy-neonatal diabetes syndrome, intermediate form		Σύνδρομο αναπτυξιακής υστέρησης-επιληψίας-νεογνικού διαβήτη, ενδιάμεση μορφή
99990	Brill-Zinsser disease		Νόσος Brill-Zinsser	
99990		Brill disease		Νόσος Brill
99990		Recrudescence typhus		Υποτροπιάζων τύφος
99991	Relapsing epidemic typhus		Υποτροπιάζων επιδημικός τύφος	
99994	Complex regional pain syndrome type 2		Σύνδρομο σύνθετου περιοχικού πόνου τύπου 2	
99994		Causalgia		Καυσαλγία
99995	Complex regional pain syndrome type 1		Σύνδρομο σύνθετου περιοχικού πόνου τύπου 1	
99995		Algodystrophy		Αλγοδυστροφία
99995		Reflex sympathetic dystrophy		Αντανακλαστική συμπαθητική δυστροφία
100000	Reticular perineurioma		Δικτυωτό περινευρίωμα	
100001	Sclerosing perineurioma		Σκληρυντικό περινευρίωμα	
100002	Extraneural perineurioma		Εξωνευρικό περινευρίωμα	
100002		Soft tissue perineurioma		Περινευρίωμα μαλακού ιστού
100003	Intraneural perineurioma		Ενδονευρικό περινευρίωμα	
100006	ABeta amyloidosis, Dutch type		ABeta αμυλοείδωση, Ολλανδικός τύπος	
100006		ABetaE22Q amyloidosis		Αμυλοείδωση ABetaE22Q
100006		HCHWA, Dutch type		HCHWA, ολλανδικού τύπου
100006		HCHWA-D		HCHWA-D
100006		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Dutch type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, Ολλανδικός τύπος
100008	ACys amyloidosis		ACys αμυλοείδωση	
100008		CST3-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με CST3
100008		Cystatin amyloidosis		Αμυλοείδωση από κυστατίνη
100008		HCHWA, Icelandic type		HCHWA, ισλανδικού τύπου
100008		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Icelandic type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, ισλανδικού τύπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100008		Hereditary cystatin C amyloid angiopathy		Κληρονομική αμυλοειδική αγγειοπάθεια κυστατίνης C
100011	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type A		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου A	
100012	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type B		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου B	
100013	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type C		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου C	
100014	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type D		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου D	
100015	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type E		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου E	
100016	Lissencephaly with cerebellar hypoplasia type F		Λυσεγκεφαλία με παρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου F	
100019	Myelodysplastic neoplasm with increased blasts type 1		Μυελοδυσπλαστικό νεόπλασμα με αυξημένους βλάστες τύπου 1	
100019		MDS-IB1		MDS-IB1
100019		RAEB-1		RAEB-1
100019		Refractory anemia with excess blasts type 1		Ανθεκτική αναιμία με περίσσεια βλαστών τύπου 1
100020	Myelodysplastic neoplasm with increased blasts type 2		Μυελοδυσπλαστικό νεόπλασμα με αυξημένους βλάστες τύπου 2	
100020		MDS-IB2		MDS-IB2
100020		RAEB-2		RAEB-2
100020		Refractory anemia with excess blasts type 2		Ανθεκτική αναιμία με περίσσεια βλαστών τύπου 2
100021	Primary plasmacytoma of the bone		Πρωτοπαθές πλάσματοκύττωμα των οστών	
100022	Extramedullary soft tissue plasmacytoma		Εξωμυελικό πλάσματοκύττωμα των μαλακών μορίων	
100024	Mu-heavy chain disease		Νόσος των Mu-βαρέων αλύσεων	
100024		mu-HCD		mu-HCD
100025	Alpha-heavy chain disease		Νόσος των α-βαρέων αλύσεων	
100025		Alpha-HCD		Alpha-HCD
100025		Immunoproliferative small intestinal disease		Ανοσοϋπερπλαστική νόσος του λεπτού εντέρου
100025		IPSID		IPSID
100025		Mediterranean lymphoma		Μεσογειακό λέμφωμα
100026	Gamma-heavy chain disease		Νόσος των γ-βαρέων αλύσεων	
100026		Franklin disease		Νόσος Franklin
100026		Gamma-HCD		Γάμμα-HCD
100031	Hypoplastic amelogenesis imperfecta		Ατελής αδαμαντινογένεση με υποπλασία	
100031		Amelogenesis imperfecta type 1		Ατελής αμιλογένεση τύπου 1
100032	Hypocalcified amelogenesis imperfecta		Ατελής αδαμαντινογένεση με υπενασβεσίωση	
100032		Amelogenesis imperfecta type 3		Ατελής αμιλογένεση τύπου 2
100033	Hypomaturation amelogenesis imperfecta		Ατελής αδαμαντινογένεση με υποωρίμανση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100033		Amelogenesis imperfecta type 2		Ατελής αμιλογένεση τύπου 3
100034	Hypomaturation-hypoplastic amelogenesis imperfecta with taurodontism		Ατελής αδαμαντινογένεση με υποωρίμανση-υποπλασία, με ταυροδοντία	
100034		Amelogenesis imperfecta type 4		Ατελής αμιλογένεση τύπου 4
100035	Solitary necrotic nodule of the liver		Μονήρης νεκρωτικός όζος του ήπατος	
100035		Hepatic solitary necrotic nodule		Μονήρης ηπατικός νεκρωτικός όζος
100039	Familial pseudohyperkalemia type 1		Οικογενής ψευδοϋπερκαλιαιμία τύπου 1	
100040	OBSOLETE: Familial pseudohyperkalemia type 2		Οικογενής ψευδοϋπερκαλιαιμία τύπου 2	
100041	OBSOLETE: Familial pseudohyperkalemia, Cardiff type		Οικογενής ψευδοϋπερκαλιαιμία τύπου Cardiff	
100043	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	
100043		CMTDIA		CMTDIA
100044	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου B	
100044		CMTDIB		CMTDIB
100045	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	
100045		CMTDIC		CMTDIC
100046	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D		Αυτοσωμική επικρατής διάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	
100046		CMTDID		CMTDID
100047	Isolated esophageal duplication cyst		Μεμονωμένη κύστη διπλασιασμού του οισοφάγου	
100048	Isolated tubular duplication of the esophagus		Μεμονωμένος σωληνοειδής διπλασιασμός του οισοφάγου	
100049	Primary interstitial lung disease specific to childhood due to pulmonary surfactant protein anomalies		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό της παιδικής ηλικίας λόγω ανωμαλιών του πνευμονικού επιφανειοδραστικού παράγοντα	
100049		Primary ILD specific to childhood due to pulmonary surfactant protein anomalies		Πρωτοπαθές ILD ειδικό της παιδικής ηλικίας λόγω ανωμαλιών του πνευμονικού επιφανειοδραστικού παράγοντα
100050	Hereditary angioedema type 1		Κληρονομικό αγγειοοίδημα τύπου 1	
100050		HAE 1		HAE 1
100050		HAE-I		HAE-I
100050		Hereditary angioneurotic edema type 1		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα τύπου 1
100051	Hereditary angioedema type 2		Κληρονομικό αγγειοοίδημα τύπου 2	
100051		HAE 2		HAE 2
100051		HAE-II		HAE-II



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100051		Hereditary angioneurotic edema type 2		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα τύπου 2
100054	F12-related hereditary angioedema with normal C1Inh		F12 σχετιζόμενο κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1INH	
100054		F12-related HAE with normal C1 inhibitor		F12-σχετιζόμενο HAE με φυσιολογικό αναστολέα C1
100054		HAE 3		HAE 3
100054		HAE-III		HAE-III
100054		Hereditary angioedema type 3		Κληρονομικό αγγειοοίδημα τύπου 3
100054		Hereditary angioneurotic edema type 3		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα τύπου 3
100054		Inherited estrogen-associated angioedema		Κληρονομικό αγγειοοίδημα που σχετίζεται με οιστρογόνα
100054		Inherited estrogen-associated angioneurotic edema		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα που σχετίζεται με οιστρογόνα
100054		Inherited estrogen-dependent angioedema		Κληρονομικό οιστρογονοεξαρτώμενο αγγειοοίδημα
100054		Inherited estrogen-dependent angioneurotic edema		Κληρονομικό οιστρογονοεξαρτώμενο αγγειονευρωτικό οίδημα
100055	Acquired angioedema type 2		Επίκτητο αγγειοοίδημα τύπου 2	
100055		AAE 2		AAE 2
100055		AAE II		AAE II
100055		Acquired angioneurotic edema type 2		Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα τύπου 2
100056	Acquired angioedema type 1		Επίκτητο αγγειοοίδημα τύπου 1	
100056		Acquired angioneurotic edema type 1		Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα τύπου 1
100057	Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioedema		Αγγειοοίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης	
100057		ACE inhibitor-related acquired angioedema		Επίκτητο αγγειοοίδημα που σχετίζεται με αναστολείς MEA
100057		ACEI-related acquired angioedema		Επίκτητο αγγειοοίδημα που σχετίζεται με αναστολείς MEA
100057		Acquired angioedema with normal C1 inhibitor		Επίκτητο αγγειοοίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
100057		Acquired angioedema with normal C1INH		Επίκτητο αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1INH
100057		RAAS-blocker-induced angioedema		Αγγειοοίδημα που προκαλείται από αναστολείς RAAS
100057		RAAS-blocker-induced angioneurotic edema		Αγγειονευρωτικό οίδημα που προκαλείται από αναστολείς RAAS
100057		RAE		RAE



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100057		Renin-angiotensin-aldosterone system-blocker-induced angioneurotic edema		Αγγειονευρωτικό οίδημα που προκαλείται από αναστολείς του συστήματος ρενίνης-αγγειοτενσίνης-αλδοστερόνης
100067	Waterhouse-Friderichsen syndrome		Σύνδρομο Waterhouse-Friderichsen	
100069	Semantic dementia		Σημασιολογική άνοια	
100069		Semantic primary progressive aphasia		Σημασιολογική πρωτοπαθής προοδευτική αφασία
100069		Semantic variant PPA		Σημασιολογική παραλλαγή PPA
100070	Progressive non-fluent aphasia		Προοδευτική μη ρέουσα αφασία	
100070		Agrammatic variant of PPA		Αγραμματική παραλλαγή PPA
100070		Agrammatic variant of primary progressive aphasia		Αγραμματική παραλλαγή πρωτοπαθούς προοδευτικής αφασίας
100070		Non-fluent variant PPA		Μη ρέουσα παραλλαγή PPA
100071	Mosaic trisomy 3 syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκής τρισωμίας 3	
100071		Mosaic trisomy chromosome 3		Μωσαϊκή τρισωμία χρωμοσώματος 3
100071		Trisomy 3 mosaicism		Τρισωμία 3 μωσαϊκισμός
100072	OBSOLETE: True vascular thoracic outlet syndrome		Αληθές αγγειακό σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
100073	Neurogenic thoracic outlet syndrome		Νευρογενές σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
100073		Neurogenic cervical rib syndrome		Νευρογενές σύνδρομο αυχενικών πλευρών
100073		Neurogenic costoclavicular syndrome		Νευρογενές πλευροκλειδικό σύνδρομο
100073		Neurogenic thoracic outlet compression syndrome		Σύνδρομο νευρογενούς συμπίεσης θωρακικής εξόδου
100073		Neurogenic TOS		Νευρογενές TOS
100073		NTOS		NTOS
100075	Neuroendocrine tumor of stomach		Νευροενδοκρινής όγκος στομάχου	
100075		Gastric NET		Γαστρικός GNET
100075		Gastric neuroendocrine tumor		Γαστρικός νευροενδοκρινής όγκος
100075		GNET		GNET
100075		NET of stomach		NET στομάχου
100076	Duodenal neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος του δωδεκαδακτύλου	
100077	Jejunal neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος της νήστιδας	
100077		Jejunal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα της νήστιδας
100078	Ileal neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος ειλεού	
100078		Ileal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα ειλεού
100079	Neuroendocrine neoplasm of appendix		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης	
100079		Appendiceal NEN		NEN σκωληκοειδούς απόφυσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100079		Appendiceal neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα σκωληκοειδούς απόφυσης
100079		NEN of appendix		NEN σκωληκοειδούς απόφυσης
100080	Neuroendocrine tumor of the colon		Νευροενδοκρινής όγκος κόλου	
100080		Colonic NET		NET κόλου
100080		NET of the colon		NET κόλου
100080		Neuroendocrine neoplasm of the colon		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα κόλου
100081	Neuroendocrine tumor of the rectum		Νευροενδοκρινής όγκος ορθού	
100081		NET of the rectum		NET ορθού
100081		Rectal NET		NET ορθού
100081		Rectal neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα ορθού
100082	Neuroendocrine tumor of anal canal		Νευροενδοκρινής όγκος πρωκτικού σωλήνα	
100082		NET of anal canal		NET πρωκτικού σωλήνα
100083	Laryngeal neuroendocrine tumor		Λαρυγγικός νευροενδοκρινής όγκος	
100084	Middle ear neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος μέσου ωτός	
100085	Primary hepatic neuroendocrine carcinoma		Πρωτοπαθές ηπατικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
100086	Gallbladder neuroendocrine tumor		Νευροενδοκρινής όγκος χοληδόχου κύστης	
100087	Rare thyroid tumor		Σπάνιος όγκος του θυρεοειδούς	
100088	Rare thyroid carcinoma		Σπάνιο θυρεοειδικό καρκίνωμα	
100090	Rare parathyroid tumor		Σπάνιος όγκος των παραθυρεοειδών	
100091	Adrenal/paraganglial tumor		Όγκος των επινεφριδίων/παραγαγγλίων	
100092	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm		Γαστρεντεροπαγκρεατικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα	
100092		GEP-NEN		GEP-NEN
100093	Carcinoid syndrome		Καρκινοειδές σύνδρομο	
100093		Malignant carcinoid syndrome		Κακόηθες καρκινοειδές σύνδρομο
100094	Multiple polyglandular tumor		Πολλαπλός πολυαδενικός όγκος	
100100	Thymic tumor		Όγκος του θύμου	
100101	Neuroendocrine tumor with other location		Νευροενδοκρινής όγκος με άλλη εντόπιση	
100642	NON RARE IN EUROPE: Gonorrhea		Γονόρροια	
100924	Porphyria due to ALA dehydratase deficiency		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALA δεϋδρατάσης	
100924		ALAD porphyria		Πορφυρία ALAD
100924		Porphyria due to ALAD deficiency		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της ALAD
100924		Porphyria due to delta-aminolevulinate dehydratase deficiency		Πορφυρία εξαιτίας ανεπάρκειας της δεϋδρατάσης του δ-αμινολεβουλινικού οξέος
100924		Porphyria of Doss		Πορφυρία του Doss
100932	OBSOLETE: Nuclear oculomotor paralysis		Πυρηνική παράλυση του κοινού κινητικού νεύρου	
100973	FRAXE intellectual disability		Νοητική υστέρηση FRAXE	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100973		Intellectual disability associated with fragile site FRAXE		Νοητική υστέρηση σχετική με εύθραστη περιοχή FRAXE
100974	FRAXF syndrome		Σύνδρομο FRAXF	
100976	Bathing suit ichthyosis		Ιχθύαση τύπου μαγιό μπάνιου	
100976		BSI		BSI
100978	Cloverleaf skull-asphyxiating thoracic dysplasia syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνόστωσης-ασφυκτικής θωρακικής δυσπλασίας	
100978		Benallegue-Lacete syndrome		Σύνδρομο Benallegue-Lacete
100979	Autosomal dominant complex spastic paraplegia		Αυτοσωμική επικρατής σύνθετη σπαστική παραπληγία	
100979		Autosomal dominant complex HSP		Αυτοσωμική επικρατής σύνθετη HSP
100979		Autosomal dominant complex SPG		Αυτοσωμική επικρατής σύνθετη SPG
100979		Autosomal dominant complicated HSP		Αυτοσωμική επικρατής επιπλεγμένη HSP
100979		Autosomal dominant complicated spastic paraplegia		Αυτοσωμική επικρατής επιπλεγμένη σπαστική παραπληγία
100979		Autosomal dominant complicated SPG		Αυτοσωμική επικρατής επιπλεγμένη SPG
100980	Autosomal dominant pure spastic paraplegia		Αυτοσωμική επικρατής αμιγής σπαστική παραπληγία	
100980		Autosomal dominant pure HSP		Αυτοσωμική επικρατής αμιγής HSP
100980		Autosomal dominant pure SPG		Αυτοσωμική επικρατής αμιγής SPG
100980		Autosomal dominant uncomplicated HSP		Αυτοσωμική επικρατής μη επιπλεγμένη HSP
100980		Autosomal dominant uncomplicated spastic paraplegia		Αυτοσωμική επικρατής μη επιπλεγμένη σπαστική παραπληγία
100980		Autosomal dominant uncomplicated SPG		Αυτοσωμική επικρατής μη επιπλεγμένη SPG
100981	Autosomal recessive complex spastic paraplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη σπαστική παραπληγία	
100981		Autosomal recessive complex HSP		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη HSP
100981		Autosomal recessive complex SPG		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη SPG
100981		Autosomal recessive complicated HSP		Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιπλεγμένη HSP
100981		Autosomal recessive complicated spastic paraplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιπλεγμένη σπαστική παραπληγία
100981		Autosomal recessive complicated SPG		Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιπλεγμένη SPG
100982	Autosomal recessive pure spastic paraplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αμιγής σπαστική παραπληγία	
100982		Autosomal recessive pure HSP		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αμιγής HSP
100982		Autosomal recessive pure SPG		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αμιγής SPG



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100982		Autosomal recessive uncomplicated HSP		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη επιλεγμένη HSP
100982		Autosomal recessive uncomplicated spastic paraplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη επιλεγμένη σπαστική παραπληγία
100982		Autosomal recessive uncomplicated SPG		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη επιλεγμένη SPG
100984	Autosomal dominant spastic paraplegia type 3		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 3	
100984		Autosomal dominant spastic paraplegia type 3A		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 3A
100984		SPG3A		SPG3A
100984		Strümpell disease		Νόσος Strümpell
100985	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 4	
100985		SPG4		SPG4
100986	Autosomal recessive spastic paraplegia type 5A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 5A	
100986		SPG5A		SPG5A
100988	Autosomal dominant spastic paraplegia type 6		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 6	
100988		SPG6		SPG6
100989	Autosomal dominant spastic paraplegia type 8		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 8	
100989		SPG8		SPG8
100990	OBSOLETE: Autosomal dominant spastic paraplegia type 9		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 9	
100990		OBSOLETE: SPG9		SPG9
100991	Autosomal dominant spastic paraplegia type 10		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 10	
100991		SPG10		SPG10
100993	Autosomal dominant spastic paraplegia type 12		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 12	
100993		SPG12		SPG12
100994	Autosomal dominant spastic paraplegia type 13		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 13	
100994		SPG13		SPG13
100995	Autosomal recessive spastic paraplegia type 14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 14	
100995		SPG14		SPG14
100996	Autosomal recessive spastic paraplegia type 15		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 15	
100996		Hereditary spastic paraparesis type 15		Κληρονομική σπαστική παραπάρεση τύπου 15
100996		Kjellin syndrome		Σύνδρομο Kjellin
100996		Spastic paraplegia-retinal degeneration syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-εκφύλισης αμφιβληστροειδή
100996		SPG15		SPG15
100997	X-linked spastic paraplegia type 16		Φιλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 16	
100997		SPG16		SPG16
100998	Autosomal dominant spastic paraplegia type 17		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 17	
100998		Silver syndrome		Σύνδρομο Silver



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
100998		Spastic paraplegia-amyotrophy of hands and feet		Σπαστική παραπληγία-Αμυτροφία χεριών και ποδιών
100998		SPG17		SPG17
100999	Autosomal dominant spastic paraplegia type 19		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 19	
100999		SPG19		SPG19
101000	Autosomal recessive spastic paraplegia type 20		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 20	
101000		Childhood-onset spastic paraparesis-distal muscle wasting syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης με έναρξη κατά την παιδική ηλικία - απώλειας μυϊκής μάζας μυών άκρων
101000		SPG20		SPG20
101000		Troyer syndrome		Σύνδρομο Troyer
101001	Autosomal recessive spastic paraplegia type 21		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 21	
101001		Mast syndrome		Σύνδρομο Mast
101001		SPG21		SPG21
101003	Autosomal recessive spastic paraplegia type 23		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 23	
101003		Lison syndrome		Σύνδρομο Lison
101003		Spastic paraparesis-vitiligo-premature graying-characteristic facies syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-λεύκης-πρόωρο γκριζάρισμα μαλλιών-με χαρακτηριστικό προσωπείο
101003		SPG23		SPG23
101004	Autosomal recessive spastic paraplegia type 24		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 24	
101004		SPG24		SPG24
101005	Autosomal recessive spastic paraplegia type 25		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 25	
101005		Autosomal recessive spastic paraplegia-disc herniation syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης σπαστικής παραπληγίας-δισκοκήλης
101005		SPG25		SPG25
101006	Autosomal recessive spastic paraplegia type 26		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 26	
101006		GM2 synthase deficiency		Ανεπάρκεια συνθετάσης GM2
101006		SPG26		SPG26
101007	Autosomal recessive spastic paraplegia type 27		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 27	
101007		SPG27		SPG27
101008	Autosomal recessive spastic paraplegia type 28		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 28	
101008		SPG28		SPG28
101009	Autosomal dominant spastic paraplegia type 29		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 29	
101009		SPG29		SPG29
101010	Autosomal spastic paraplegia type 30		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 30	
101010		SPG30		SPG30
101011	Autosomal dominant spastic paraplegia type 31		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 31	
101011		SPG31		SPG31
101016	Romano-Ward syndrome		Σύνδρομο Romano-Ward	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101016		Romano-Ward long QT syndrome		Σύνδρομο μακρού QT Romano-Ward
101022	Mediterranean macrothrombocytopenia		Μεσογειακή μακροθρομβοκυτταροπενία	
101023	Cleft hard palate		Σχιστία σκληρής υπερώας	
101028	Transaldolase deficiency		Ανεπάρκεια τρανσαλδολάσης	
101028		TALDO deficiency		Ανεπάρκεια TALDO
101029	Sub-cortical nodular heterotopia		Υποφλοιώδης οζώδης ετεροτοπία	
101030	Subependymal nodular heterotopia		Υποεπενδυματική οζώδης ετεροτοπία	
101033	OBSOLETE: Peters anomaly-cataract syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας Peters-καταρράκτη	
101036	OBSOLETE: Zlotogura-Martinez syndrome		Σύνδρομο Zlotogura-Martinez	
101039	Female restricted epilepsy with intellectual disability		Επιληψία περιορισμένη στο θηλυκό φύλο με νοητική υστέρηση	
101039		EFMR		EFMR
101039		Juberg-Hellman syndrome		Σύνδρομο Juberg-Hellman
101041	Familial hypofibrinogenemia		Οικογενής υποϊνωδογοναιμία	
101042	OBSOLETE: Taussig-Bing syndrome		Σύνδρομο Taussig-Bing	
101043	Congenital aortic valve dysplasia		Συγγενής δυσπλασία της αορτικής βαλβίδας	
101046	Epilepsy with auditory features		Επιληψία με ακουστικά χαρακτηριστικά	
101046		ADEAF		ADEAF
101046		ADLTE		ADLTE
101046		ADPEAF		ADPEAF
101046		Autosomal dominant epilepsy with auditory features		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία με ακουστικά χαρακτηριστικά
101046		Autosomal dominant lateral temporal lobe epilepsy		Αυτοσωμική επικρατής επιληψία πλάγιου κροταφιαίου λοβού
101046		EAF		EAF
101046		Partial epilepsy with auditory aura		Μερική επιληψία με ακουστική αύρα
101046		Partial epilepsy with auditory features		Μερική επιληψία με ακουστική συνδρομή
101049	Familial hypocalciuric hypercalcemia type 2		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία τύπου 2	
101049		FHH type 2		FHH τύπου 2
101050	Familial hypocalciuric hypercalcemia type 3		Οικογενής υπασβεστιουρική υπερασβεστιαιμία τύπου 3	
101050		FHH type 3		FHH τύπου 3
101052	OBSOLETE: Microlissencephaly type B		Μικρολειγκεφαλία τύπου Β	
101063	Situs inversus totalis		Ολική αναστροφή οργάνων	
101063		Complete situs inversus		Ολική αναστροφή οργάνων
101063		Complete situs inversus viscerum		Ολική αναστροφή σπλαχνικών οργάνων
101063		Situs inversus		Αναστροφή οργάνων
101068	Congenital stromal corneal dystrophy		Συγγενής δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς	
101068		Congenital hereditary stromal dystrophy		Συγγενής κληρονομική δυστροφία του στρώματος του κερατοειδούς
101068		CSCD		CSCD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101068		Witschel dystrophy		Δυστροφία Witschel
101070	Bilateral frontoparietal polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη μετωποβρεγματική πολυμικρογυρία	
101071	Unilateral hemispheric polymicrogyria		Ετερόπλευρη ημισφαιρική πολυμικρογυρία	
101075	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 1		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1	
101075		CMT1X		CMT1X
101075		CMTX1		CMTX1
101076	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 2		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2	
101076		CMTX2		CMTX2
101077	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 3		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 3	
101077		CMT3X		CMT3X
101077		CMTX3		CMTX3
101078	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 4		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4	
101078		CMT4X		CMT4X
101078		CMTX4		CMTX4
101078		Cowchock syndrome		Σύνδρομο Cowchock
101081	Charcot-Marie-Tooth disease type 1A		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1A	
101081		CMT1A		CMT1A
101081		Microduplication 17p12		Μικροδυσπλασιασμός 17p12
101082	Charcot-Marie-Tooth disease type 1B		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1B	
101082		CMT1B		CMT1B
101083	Charcot-Marie-Tooth disease type 1C		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1C	
101083		CMT1C		CMT1C
101084	Charcot-Marie-Tooth disease type 1D		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1D	
101084		CMT1D		CMT1D
101085	Charcot-Marie-Tooth disease type 1F		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1F	
101085		CMT1F		CMT1F
101088	X-linked hyper-IgM syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο υπερ-IgM	
101088		HIGM1		HIGM1
101088		Hyper-IgM syndrome due to CD40 ligand deficiency		Σύνδρομο υπερ-IgM λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα CD40
101088		Hyper-IgM syndrome due to CD40L deficiency		Σύνδρομο υπερ-IgM λόγω ανεπάρκειας CD40L
101088		Hyper-IgM syndrome type 1		Σύνδρομο υπερ-IgM τύπου 1
101088		XHIGM		XHIGM
101089	Hyper-IgM syndrome type 2		Σύνδρομο υπερ-IgM τύπου 2	
101089		Activation-induced cytidine deaminase deficiency		Ανεπάρκεια της απαμινάσης της κυτιδίνης επαγόμενη από ενεργοποίηση
101089		AID deficiency		Ανεπάρκεια AID
101089		HIGM2		HIGM2
101090	Hyper-IgM syndrome type 3		Σύνδρομο υπερ-IgM τύπου 3	
101090		HIGM3		HIGM3
101090		Hyper-IgM syndrome due to CD40 deficiency		Σύνδρομο υπερ-IgM λόγω ανεπάρκειας CD40



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101091	Hyper-IgM syndrome type 4		Σύνδρομο υπερ-IgM τύπου 4	
101091		HIGM4		HIGM4
101092	Hyper-IgM syndrome type 5		Σύνδρομο υπερ-IgM τύπου 5	
101092		HIGM5		HIGM5
101092		Hyper-IgM syndrome due to UNG deficiency		Σύνδρομο υπερ-IgM λόγω ανεπάρκειας UNG
101092		Hyper-IgM syndrome due to uracil N-glycosylase		Υπερ-IgM σύνδρομο λόγω της N-γλυκοζυλάσης της ουρακίλης
101096	OBSOLETE: Aregenerative anemia		Αναμία μη αναγεννητική	
101097	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease with hoarseness		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth με βράγχος φωνής	
101097		ARCMT2K		ARCMT2K
101097		Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2K		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2K
101097		Autosomal recessive axonal CMT4C4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C4
101101	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2	
101101		AR-CMT2B2		AR-CMT2B2
101101		Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2B2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B2
101101		Autosomal recessive axonal CMT4C3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C3
101102	Charcot-Marie-Tooth disease type 2H		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2H	
101102		AR-CMT2C		AR-CMT2C
101102		Autosomal recessive axonal CMT4C2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική CMT4C2
101102		Axonal Charcot-Marie-Tooth disease with pyramidal involvement		Αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth με πυραμιδική συνδρομή
101102		CMT2H		CMT2H
101104	Marin-Amat syndrome		Σύνδρομο Marin-Amat	
101106	OBSOLETE: Non-secreting chemodectoma		Μη εκκριτικό χημειοδέκτωμα	
101107	Spinocerebellar ataxia type 22		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 22	
101107		SCA22		SCA22
101108	Spinocerebellar ataxia type 23		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 23	
101108		SCA23		SCA23
101109	Spinocerebellar ataxia type 28		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 28	
101109		SCA28		SCA28
101110	Spinocerebellar ataxia type 20		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 20	
101110		SCA20		SCA20
101111	Spinocerebellar ataxia type 25		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 25	
101111		SCA25		SCA25



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101112	Spinocerebellar ataxia type 26		Νωτιαίο-παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 26	
101112		SCA26		SCA26
101150	Autosomal recessive dopa-responsive dystonia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία ανταποκρινόμενη σε dopa	
101150		Autosomal recessive Segawa syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Segawa
101150		DYT5b		DYT5b
101150		Tyrosine hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια τυροσίνης υδροξυλάσης
101150		Tyrosine hydroxylase-deficient dopa-responsive dystonia		Ανεπάρκεια τυροσίνης υδροξυλάσης ανταποκρινόμενη σε dopa
101151	Dystonia 14		Δυστονία 14	
101151		DYT14		DYT14
101206	Pulmonary valve agenesis-tetralogy of Fallot-absence of ductus arteriosus syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-απουσίας αρτηριακού πόρου	
101206		Absence of pulmonary valve-Fallot tetralogy-absence of ductus arteriosus syndrome		Σύνδρομο απουσίας πνευμονικής βαλβίδας-τετραλογίας του Fallot-έλλειψης αρτηριακού πόρου
101206		APV/ADA, Fallot type		APV/PDA, τύπος Fallot
101206		PVA/ADA, Fallot type		PDA/ADA, τύπος Fallot
101330	Porphyria cutanea tarda		Βραδεία δερματική πορφυρία	
101330		PCT		PCT
101334	African tick typhus		Τύφος από κρότωνα της Αφρικής	
101335	OBSOLETE: Indian tick typhus		Τύφος από κρότωνα της Ινδίας	
101336	OBSOLETE: Kenya tick typhus		Τύφος από κρότωνα της Κένυας	
101336		OBSOLETE: Kenya tick-bite fever		Κροτωνογενής πυρετός της Κένυας
101337	OBSOLETE: Marseilles fever		Πυρετός της Μασσαλίας	
101338	OBSOLETE: Mediterranean spotted fever		Μεσογειακός κηλιδώδης πυρετός	
101351	Familial isolated congenital asplenia		Οικογενής μεμονωμένη συγγενής ασπληνία	
101356	OBSOLETE: Lissencephaly-demyelinating axonal neuropathy syndrome		Σύνδρομο λειγκεφαλίας-απομυελινωτικής αξονικής νευροπάθειας	
101433	Rare urogenital disease		Σπάνιο ουρογεννητικό νόσημα	
101435	Rare genetic eye disease		Σπάνιο γενετικό οφθαλμικό νόσημα	
101435		Rare genetic ophthalmologic disease		Σπάνια γενετική οφθαλμολογική νόσος
101685	Rare non-syndromic intellectual disability		Σπάνια μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
101685		Rare NSID		Σπάνια NSID
101932	Anomaly of the mitral subvalvular apparatus		Ανωμαλίες του υποβαλβιδικού συστήματος της μιτροειδούς	
101934	Genetic cardiac rhythm disease		Γενετικό νόσημα του καρδιακού ρυθμού	
101936	Rare gastroesophageal disease		Σπάνιο γαστροοισοφαγικό νόσημα	
101937	Rare pancreatic disease		Σπάνιο παγκρεατικό νόσημα	
101938	Rare vascular liver disease		Σπάνιο αγγειακό νόσημα του ήπατος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101939	Rare parenchymal liver disease		Σπάνιο παρεγχυματικό νόσημα του ήπατος	
101940	Rare metabolic liver disease		Σπάνιο μεταβολικό νόσημα του ήπατος	
101941	Rare biliary tract disease		Σπάνιο νόσημα των χοληφόρων οδών	
101943	Rare hepatic and biliary tract tumor		Σπάνιος όγκος του ήπατος και των χοληφόρων οδών	
101944	Rare pulmonary disease		Σπάνιο πνευμονικό νόσημα	
101945	Rare bronchopulmonary and pleural cavity tumors		Σπάνιοι βρογχοπνευμονικοί όγκοι και όγκοι της υπεζωκοτικής κοιλότητας	
101949	OBSOLETE: Rare acquired eye disease		Σπάνιο επίκτητο οφθαλμικό νόσημα	
101950	Rare eye tumor		Σπάνιος οφθαλμικός όγκος	
101952	Rare diabetes mellitus		Σπάνιος σακχαρώδης διαβήτης	
101953	Rare dyslipidemia		Σπάνια δυσλιπιδαιμία	
101954	Rare adrenal disease		Σπάνιο νόσημα των επινεφριδίων	
101955	Rare thyroid disease		Σπάνιο νόσημα του θυρεοειδούς	
101956	Polyendocrinopathy		Πολυενδοκρινοπάθεια	
101957	Pituitary deficiency		Υποφυσιακή ανεπάρκεια	
101958	Primary adrenal insufficiency		Πρωτοπαθής επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
101959	Chronic primary adrenal insufficiency		Χρόνια Πρωτοπαθής φλοιοεπινεφριδική ανεπάρκεια	
101959		Chronic adrenocorticotrophic insufficiency		Χρόνια φλοιοεπινεφριδική ανεπάρκεια
101959		CPAI		CPAI
101960	Genetic chronic primary adrenal insufficiency		Γενετική χρόνια πρωτοπαθής επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
101963	Acquired chronic primary adrenal insufficiency		Επίκτητη χρόνια πρωτοπαθής επινεφριδιακή ανεπάρκεια	
101972	Combined T and B cell immunodeficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια από T και B κύτταρα	
101977	Immunodeficiency predominantly affecting antibody production		Ανοσοανεπάρκεια που επηρεάζει κυρίως την παραγωγή αντισωμάτων	
101978	OBSOLETE: Disease with severe reduction in all serum immunoglobulin isotypes with profoundly decreased or absent B cells		Νόσος με βαρεία μείωση σε όλους τους ισότυπους ανοσοσφαιρινών του ορού με εμφανώς μειωμένα ή απόντα B κύτταρα	
101980	OBSOLETE: Disease with isotype or light chain deficiencies with normal numbers of B cells		Νόσος με ανεπάρκειες των ισότυπων ή των ελαφρών αλυσων με φυσιολογικούς αριθμούς B κυττάρων	
101982	OBSOLETE: Disease with severe reduction in serum IgA and IgG with normal/elevated IgM and normal numbers of B cells		Νόσος με βαρεία μείωση στην IgA και IgG του ορού με φυσιολογική/αυξημένη IgM και φυσιολογικούς αριθμούς B κυττάρων	
101985	Quantitative and/or qualitative congenital phagocyte defect		Ποσοτικό και/ή ποιοτικό συγγενές ελάττωμα των φαγοκυττάρων	
101987	Congenital neutropenia		Συγγενής ουδετεροπενία	
101987		Constitutional neutropenia		Ιδιοσυστασιακή ουδετεροπενία
101988	Primary immunodeficiency due to a defect in innate immunity		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττώματος στη φυσική ανοσία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
101992	Immunodeficiency due to a complement cascade protein anomaly		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανωμαλίας στις πρωτεΐνες του καταρράκτη του συμπληρώματος	
101995	Periodic fever syndrome		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού	
101997	Primary immunodeficiency		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια	
101998	Rare epilepsy		Σπάνια επιληψία	
102000	Medullar disease		Νόσημα του μυελού	
102002	Rare ataxia		Σπάνια αταξία	
102003	Rare movement disorder		Σπάνια κινητική διαταραχή	
102005	Brain inflammatory disease		Φλεγμονώδης νόσος του εγκεφάλου	
102006	Neurovascular malformation		Νευροαγγειακή δυσπλασία	
102009	Classic lissencephaly		Κλασική λειεγκεφαλία	
102009		Lissencephaly type 1		Λειεγκεφαλία τύπου 1
102010	Other syndrome with lissencephaly as a major feature		Άλλο σύνδρομο με λειεγκεφαλία ως μείζον χαρακτηριστικό	
102011	Lissencephaly type 3		Λειεγκεφαλία τύπου 3	
102012	Pure hereditary spastic paraplegia		Αμιγής κληρονομική σπαστική παραπληγία	
102012		Pure familial spastic paraplegia		Αμιγής οικογενής σπαστική παραπληγία
102012		Pure HSP		Pure HSP
102012		Pure SPG		Pure SPG
102012		Uncomplicated familial spastic paraplegia		Μη επιπλεγμένη οικογενής σπαστική παραπληγία
102012		Uncomplicated hereditary spastic paraplegia		Μη επιπλεγμένη κληρονομική σπαστική παραπληγία
102012		Uncomplicated HSP		Μη επιπλεγμένη HSP
102012		Uncomplicated SPG		Μη επιπλεγμένη SPG
102013	Complex hereditary spastic paraplegia		Σύνθετη κληρονομική σπαστική παραπληγία	
102013		Complex familial spastic paraplegia		Σύνθετη οικογενής σπαστική παραπληγία
102013		Complex HSP		Σύνθετη HSP
102013		Complex SPG		Σύνθετη SPG
102013		Complicated familial spastic paraplegia		Επιπλεγμένη οικογενής σπαστική παραπληγία
102013		Complicated hereditary spastic paraplegia		Επιπλεγμένη κληρονομική σπαστική παραπληγία
102013		Complicated HSP		Επιπλεγμένη HSP
102013		Complicated SPG		Επιπλεγμένη SPG
102014	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy		Αυτοσωμική επικρατής ζωνιαία μυϊκή δυστροφία	
102015	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία	
102020	Autosomal monosomy syndrome		Αυτοσωμικό σύνδρομο μονοσωμίας	
102020		Autosomal deletion		Αυτοσωμική έλλειψη
102021	Rickettsial disease		Νόσος από ρικέτσιες	
102021		Rickettsiae disease		Νόσος ρικέτσιας
102022	Spotted fever rickettsiosis		Ρικετσίαση με κηλιδώδη πυρετό	
102022		Spotted fever rickettsiae disease		Νόσος ρικέτσιας με κηλιδώδη πυρετό
102023	Typhus-group rickettsiosis		Ρικετσίαση ομάδας του τύφου	
102023		Typhus-group rickettsiae disease		Νόσος ρικέτσιας ομάδας τύφου
102024	Human herpesvirus 8-related disorder		Νόσος σχετιζόμενη με τον ανθρώπινο ερπητοϊό 8	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
102024		HHV-8-related disorder		Διαταραχή σχετιζόμενη με τον HHV-8
102025	OBSOLETE: Nuclear cell envelopathy		Πυρηνική κυτταρική φακελοπάθεια	
102069	OBSOLETE: Hepatic amyloidosis with intrahepatic cholestasis		Ηπατική αμυλοείδωση με ενδοηπατική χολόσταση	
102069		OBSOLETE: Cholestatic hepatic amyloidosis		Χολοστατική ηπατική αμυλοείδωση
102237	Unexplained periodic fever syndrome		Σύνδρομο ανεξήγητου περιοδικού πυρετού	
102283	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών-νοητική υστέρηση	
102283		MCA/MR		MCA/MR
102283		Multiple congenital anomalies-intellectual disability with or without dysmorphism		Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες - νοητική υστέρηση με ή χωρίς δυσμορφία
102284	OBSOLETE: Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών-ποικίλο σύνδρομο νοητικής υστέρησης	
102284		OBSOLETE: MCA/variable MR		MCA/μεταβαλλόμενη MR
102284		OBSOLETE: Multiple congenital anomalies-variable intellectual disability with or without dysmorphism syndrome		Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες - μεταβαλλόμενη νοητική υστέρηση με ή χωρίς σύνδρομο δυσμορφίας
102285	Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών χωρίς νοητική υστέρηση	
102285		MCA without intellectual disability		MCA χωρίς νοητική υστέρηση
102285		Multiple congenital anomalies without intellectual disability with or without dysmorphism		Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες χωρίς νοητική υστέρηση με ή χωρίς δυσμορφία
102369	Rare syndromic intellectual disability		Σπάνια συνδρομική νοητική υστέρηση	
102373	OBSOLETE: Primary glomerular disease		Πρωτοπαθές σπειραματικό νόσημα	
102379	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αλκυλιωτικούς παράγοντες	
102379		AML and myelodysplastic syndromes related to alkylating agent		AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αλκυλιωτικούς παράγοντες
102381	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type 2 inhibitor		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αναστολείς της τοποϊσομεράσης τύπου 2	
102381		AML and myelodysplastic syndromes related to topoisomerase type 2 inhibitor		AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα σχετικά με αναστολείς της τοποϊσομεράσης τύπου 2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
102724	Acute myeloid leukemia with t(8;21)(q22;q22) translocation		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με μετατόπιση t(8;21)(q22;q22)	
102724		AML with t(8;21)(q22;q22) translocation		AML με μετατόπιση t(8;21)(q22;q22)
103907	Chronic diarrhea due to glucoamylase deficiency		Χρόνια διάρροια εξαιτίας ανεπάρκειας γλυκοαμυλάσης	
103907		Maltase-glucoamylase deficiency		Ανεπάρκεια μαλτάσης-γλυκοαμυλάσης
103908	Congenital sodium diarrhea		Συγγενής διάρροια νατρίου	
103908		CSD		CSD
103908		Na-H exchanger 3 deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα 3 Na-H
103908		NHE3 deficiency		Ανεπάρκεια NHE3
103908		Non-syndromic congenital sodium diarrhea		Μη συνδρομική συγγενής διάρροια νατρίου
103908		Sodium/proton exchanger-3 deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα-3 νατρίου/πρωτονίων
103909	Trehalase deficiency		Ανεπάρκεια τρεαλάσης	
103909		Isolated trehalose intolerance		Μεμονωμένη δυσανεξία στην τρεχαλόζη
103910	Congenital enterocyte heparan sulfate deficiency		Συγγενής έλλειψη της θειικής ηπαράνης των εντεροκυττάρων	
103912	OBSOLETE: Epithelio-exfoliative colitis-deafness syndrome		Σύνδρομο επιθηλιο-αποφολιδωτικής κολίτιδας-κώφωσης	
103915	OBSOLETE: Immunoproliferative small intestinal disease		Ανοσοϋπερπλαστικό νόσημα του λεπτού εντέρου	
103915		OBSOLETE: IPSID		IPSID
103915		OBSOLETE: Mediterranean lymphoma		Μεσογειακό λέμφωμα
103916	OBSOLETE: Autoimmune enteropathy type 2		Αυτοάνοση εντεροπάθεια τύπου 2	
103917	OBSOLETE: Autoimmune enteropathy type 3		Αυτοάνοση εντεροπάθεια τύπου 3	
103918	Tropical pancreatitis		Τροπική παγκρεατίτιδα	
103918		TCP		TCP
103918		Tropical calcific chronic pancreatitis		Τροπική λιθιασική χρόνια παγκρεατίτιδα
103919	Autoimmune pancreatitis		Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα	
103919		AIP		AIP
103920	Undetermined colitis		Απροσδιόριστη κολίτιδα	
104003	Congenital intestinal transport defect		Συγγενές ελάττωμα της εντερικής μεταφοράς	
104004	Intestinal disease due to vitamin absorption anomaly		Εντερικό νόσημα λόγω ανωμαλίας της απορρόφησης βιταμινών	
104005	Intestinal disease due to fat malabsorption		Εντερικό νόσημα λόγω δυσασπορρόφησης λίπους	
104006	Congenital intestinal disease due to an enzymatic defect		Συγγενές εντερικό νόσημα λόγω ενζυμικής ανωμαλίας	
104007	Congenital enteropathy involving intestinal mucosa development		Συγγενής εντεροπάθεια που αφορά την ανάπτυξη του εντερικού βλεννογόνου	
104008	Short bowel syndrome		Σύνδρομο βραχείας εντέρου	
104009	Rare disease involving intestinal motility		Σπάνιο νόσημα που αφορά την εντερική κινητικότητα	
104010	Intestinal polyposis syndrome		Σύνδρομο εντερικής πολυποδίασης	
104011	Rare tumor of intestine		Σπάνιος όγκος του εντέρου	
104011		Rare intestinal tumor		Σπάνιος εντερικός όγκος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
104011		Rare tumor of bowel		Σπάνιος όγκος του εντέρου
104012	Rare inflammatory bowel disease		Σπάνια φλεγμονώδης νόσος του εντέρου	
104013	Metabolic disease with intestinal involvement		Μεταβολικό νόσημα με εντερική συμμετοχή	
104075	Adenocarcinoma of the small intestine		Αδενοκαρκίνωμα λεπτού εντέρου	
104075		Adenocarcinoma of the small bowel		Αδενοκαρκίνωμα λεπτού εντέρου
104076	Leiomyosarcoma of small intestine		Λειομυοσάρκωμα του λεπτού εντέρου	
104077	Myopathic intestinal pseudoobstruction		Μυοπαθητική εντερική ψευδοαπόφραξη	
104078	Unclassified intestinal pseudoobstruction		Αταξινόμητη εντερική ψευδοαπόφραξη	
108959	Non-syndromic esophageal malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία του οισοφάγου	
108961	Syndromic esophageal malformation		Συνδρομική δυσπλασία του οισοφάγου	
108963	Non-syndromic gastroduodenal malformation		Μη συνδρομική γαστροδωδεκαδακτυλική δυσπλασία	
108965	Syndromic gastroduodenal malformation		Συνδρομική γαστροδωδεκαδακτυλική δυσπλασία	
108967	Non-syndromic intestinal malformation		Μη συνδρομική εντερική δυσπλασία	
108969	Syndromic intestinal malformation		Συνδρομική εντερική δυσπλασία	
108971	Non-syndromic visceral malformation of the liver, biliary tract, pancreas or spleen		Μη συνδρομική σπλαχνική δυσπλασία του ήπατος, χοληφόρων οδών, παγκρέατος ή σπληνός	
108973	Syndromic visceral malformation of the liver, biliary tract, pancreas or spleen		Συνδρομική σπλαχνική δυσπλασία του ήπατος, χοληφόρων οδών, παγκρέατος ή σπληνός	
108977	Non-syndromic diaphragmatic or abdominal wall malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία του διαφράγματος ή του κοιλιακού τοιχώματος	
108979	Syndromic diaphragmatic or abdominal wall malformation		Συνδρομική δυσπλασία του διαφράγματος ή του κοιλιακού τοιχώματος	
108985	OBSOLETE: Non-syndromic developmental defect of the eye		Μη συνδρομική αναπτυξιακή ανωμαλία του οφθαλμού	
108987	OBSOLETE: Syndromic developmental defect of the eye		Συνδρομική αναπτυξιακή ανωμαλία του οφθαλμού	
108989	Non-syndromic central nervous system malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος	
108991	Syndrome with a central nervous system malformation as a major feature		Σύνδρομο με δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος ως μείζον χαρακτηριστικό	
108993	Non-syndromic respiratory or mediastinal malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία του αναπνευστικού συστήματος ή του μεσοθωρακίου	
108995	Syndromic respiratory or mediastinal malformation		Συνδρομική δυσπλασία του αναπνευστικού συστήματος ή του μεσοθωρακίου	
108997	Rare anemia		Σπάνια αναιμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
108999	Rare disorder due to toxic effects		Σπάνια διαταραχή λόγω τοξικών επιδράσεων	
109007	Arthrogryposis syndrome		Σύνδρομο αρθρογρύπωσης	
109009	Syndrome with limb malformations as a major feature		Σύνδρομο με δυσπλασίες των άκρων ως μείζον χαρακτηριστικό	
109011	Non-syndromic limb malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία των άκρων	
117569	Rare intestinal disease		Σπάνιο εντερικό νόσημα	
117573	Syndromic anorectal malformation		Συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία	
137577	Neonatal hypoxic and ischemic brain injury		Νεογνική υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη	
137577		HIE		HIE
137577		Hypoxic and ischemic brain injury in the newborn		Υποξική και ισχαιμική εγκεφαλική βλάβη του νεογνού
137577		Hypoxic-ischemic encephalopathy		Υποξική-ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια
137577		Perinatal hypoxia		Περιγεννητική υποξία
137583	Vulvar intraepithelial neoplasia		Κολπική ενδοεπιθηλιακή νεοπλασία	
137583		VIN		VIN
137583		Vulvar intraepithelial tumor		Κολπικός ενδοεπιθηλιακός όγκος
137586	OBSOLETE: Herpes simplex virus keratitis		Κερατίτιδα από ιό του απλού έρπητα	
137586		OBSOLETE: Herpetic keratitis		Ερπητική κερατίτιδα
137586		OBSOLETE: HSV keratitis		Κερατίτιδα από HSV
137593	Infectious epithelial keratitis		Λοιμώδης επιθηλιακή κερατίτιδα	
137596	Neurotrophic keratopathy		Νευροτροφική κερατοειδοπάθεια	
137596		Neurotrophic keratitis		Νευροτροφική κερατίτιδα
137599	Herpes simplex virus stromal keratitis		Διάμεση κερατίτιδα από ιό του απλού έρπητα	
137602	Corneal endotheliitis		Ενδοθηλίτιδα του κερατοειδούς	
137605	Legius syndrome		Σύνδρομο Legius	
137605		Neurofibromatosis 1-like syndrome		Σύνδρομο τύπου νευροϊνωμάτωσης 1
137605		NF1-like syndrome		Σύνδρομο τύπου NF1
137605		Nonmosaic Legius syndrome		Μη μωσαϊκό σύνδρομο Legius
137605		Nonmosaic LGSS		Μη μωσαϊκό LGSS
137608	Segmental outgrowth-lipomatosis-arteriovenous malformation-epidermal nevus syndrome		Σύνδρομο τμηματικής υπερανάπτυξης-λιπωμάτωσης-αρτηριοφλεβωδών δυσπλασιών-επιδερμικών σπίλων	
137608		SOLAMEN syndrome		Σύνδρομο SOLAMEN
137617	Nephrogenic systemic fibrosis		Νεφρογενής συστηματική ίνωση	
137617		Nephrogenic fibrosing dermopathy		Νεφρογενής ινωτική δερματοπάθεια
137622	Intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome		Σύνδρομο ανθεκτικής διάρροιας-ατρησίας ρινικών χοανών-οφθαλμικών ανωμαλιών	
137625	Glycogen storage disease due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών	
137625		Glycogen storage disease type 0b		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 0b



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
137625		Glycogenosis due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών
137625		Glycogenosis type 0b		Γλυκογονίαση τύπου 0b
137625		GSD due to muscle and heart glycogen synthase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της συνθετάσης του γλυκογόνου της καρδιάς και των μυών
137625		GSD type 0b		GSD τύπου 0b
137628	Cardiac anomalies-heterotaxy syndrome		Σύνδρομο καρδιακών ανωμαλιών-ετεροταξίας	
137631	Lung fibrosis-immunodeficiency-46,XX gonadal dysgenesis syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης-ανοσοανεπάρκειας-46, XX γοναδικής δυσγενεσίας	
137634	Overgrowth-macrocephaly-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης-μακροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου	
137639	Hypomyelinating leukodystrophy-ataxia-hypodontia-hypomyelination syndrome		Σύνδρομο υπομυελινωτικής λευκοδυστροφίας-αταξίας-υποδοντίας-υπομυελίνωσης	
137639		Ataxia-delayed dentition-hypomyelination syndrome		Σύνδρομο αταξίας-καθυστερημένης οδοντοφυΐας-υπομυελίνωσης
137653	Microcephaly-digital anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δακτυλικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης	
137653		Kelly-Kirson-Wyatt syndrome		Σύνδρομο Kelly-Kirson-Wyatt
137658	Microcephaly-intellectual disability-phalangeal and neurological anomalies syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-φαλαγγικών και νευρολογικών ανωμαλιών	
137658		Woods-Crouchman-Huson syndrome		Σύνδρομο Woods-Crouchman-Huson
137667	Capillary malformation-arteriovenous malformation		Τριχοειδικές δυσπλασίες-αρτηριοφλεβώδεις δυσπλασίες	
137667		CM-AVM		CM-AVM
137672	Pellucid marginal degeneration		Διαφανής περιφερική εκφύλιση	
137675	Histiocytoid cardiomyopathy		Ιστικοκυτταροειδής μυοκαρδιοπάθεια	
137675		Foamy myocardial transformation of infancy		Αφρώδης μυοκαρδιακή μετατροπή της βρεφικής ηλικίας
137675		Infantile cardiomyopathy with histiocytoid change		Βρεφική μυοκαρδιοπάθεια με ιστικοκυτταροειδή αλλαγή
137675		Infantile xanthomatous cardiomyopathy		Βρεφική ξανθωματώδης μυοκαρδιοπάθεια
137675		Oncocytic cardiomyopathy		Ογκοκυτταρική μυοκαρδιοπάθεια
137678	Spondyloepiphyseal dysplasia with metatarsal shortening		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία με βράχυνση των μεταταρσίων	
137678		Czech dysplasia, metatarsal type		Δυσπλασία Czech, τύπος μεταταρσίων
137678		SED with metatarsal shortening		SED με βράχυνση των μεταταρσίων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
137681	Hepatoencephalopathy due to combined oxidative phosphorylation defect type 1		Ηπατική εγκεφαλοπάθεια λόγω συνδυασμένης βλάβης της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 1	
137681		Hepatoencephalopathy due to COXPD1		Ηπατική εγκεφαλοπάθεια λόγω COXPD1
137686	Asherman syndrome		Σύνδρομο Asherman	
137698	Cytomegalovirus disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk		Νόσος από κυτταρομεγαλοϊό σε ασθενείς με διαταραγμένη κυτταρική ανοσία	
137698		CMV disease in patients with impaired cell mediated immunity deemed at risk		Νόσος από CMV σε ασθενείς με διαταραγμένη κυτταρική ανοσία
137754	Aminoacylase 1 deficiency		Νευρολογικές παθήσεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια της αμινοακυλάσης 1	
137754		ACY1D		ACY1D
137754		N-acyl-aliphatic-L-amino acid amidohydrolase deficiency		Ανεπάρκεια της αμιδοϋδρολάσης των N-ακυλο-αλειφατικών-L-αμινοξέων
137754		N-acyl-L-amino acid amidohydrolase deficiency		Ανεπάρκεια της N-ακυλο-L-αμινοξυαμιδοϋδρολάσης
137776	Lethal congenital contracture syndrome type 2		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 2	
137776		LCCS2		LCCS2
137776		Multiple contracture syndrome, Israeli-Bedouin type		Σύνδρομο πολλαπλών μυϊκών βραχύνσεων, τύπος Israeli-Bedouin
137783	Lethal congenital contracture syndrome type 3		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο μυϊκών βραχύνσεων τύπου 3	
137783		LCCS3		LCCS3
137807	Primary cutaneous amyloidosis		Πρωτοπαθής δερματική αμυλοείδωση	
137807		PLCA		PLCA
137807		Primary localized cutaneous amyloidosis		Πρωτοπαθής εντοπισμένη δερματική αμυλοείδωση
137810	Nodular cutaneous amyloidosis		Οζώδης δερματική αμυλοείδωση	
137810		PLCNA		PLCNA
137810		Primary localized cutaneous nodular amyloidosis		Πρωτοπαθής εντοπισμένη δερματική οζώδης αμυλοείδωση
137814	Macular amyloidosis		Κηλιδώδης αμυλοείδωση	
137817	Arachnoiditis		Αραχνοειδίτιδα	
137817		Adhesive arachnoiditis		Συμφυτική αραχνοειδίτιδα
137817		Chronic arachnoiditis		Χρόνια αραχνοειδίτιδα
137820	Extrapelvic endometriosis		Εξωπυελική ενδομητρίωση	
137820		Endometriosis outside pelvis		Ενδομητρίωση εκτός της πυέλου
137831	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-παρεγκεφαλίδικης υποπλασίας	
137831		Oligophrenin-1 syndrome		Σύνδρομο ολιγοφρενίνης-1
137831		OPHN1 syndrome		Σύνδρομο OPHN1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
137834	Frank-Ter Haar syndrome		Σύνδρομο Frank-Ter Haar	
137834		Ter Haar syndrome		Σύνδρομο Ter Haar
137839	Lemierre syndrome		Σύνδρομο Lemierre	
137839		Lemierre postanginal sepsis		Μετακυαναχική σήψη του Lemierre
137839		Postanginal sepsis secondary to oropharyngeal infection		Μετακυαναχική σήψη δευτερογενής μετά από στοματοφαρυγγική λοίμωξη
137839		Septic phlebitis of the internal jugular vein		Σηπτική θρομβοφλεβίτιδα της έσω σφαγιτιδας φλέβας
137862	Martínez-Frías syndrome		Σύνδρομο Martínez-Frías	
137862		Duodenal and extrahepatic biliary atresia-hypoplastic pancreas-intestinal malrotation syndrome		Σύνδρομο ατρησίας του δωδεκαδακτύλου και των εξωηπατικών χοληφόρων-υποπλαστικού παγκρέατος-ανώμαλης περιστροφής του εντέρου
137867	Madras motor neuron disease		Νόσος κινητικού νευρώνα Madras	
137867		MMND		MMND
137871	OBSOLETE: Laminopathy type Decaudain-Vigouroux		Λαμινοπάθεια τύπου Decaudain-Vigouroux	
137871		OBSOLETE: Laminopathy with severe metabolic syndrome and myopathy		Λαμινοπάθεια με σοβαρό μεταβολικό σύνδρομο και μυοπάθεια
137888	Auriculocondylar syndrome		Ωτιαιοκονδυλικό σύνδρομο	
137888		Question mark ear syndrome		Σύνδρομο ωτός δίλην ερωτηματικού
137893	Male infertility due to large-headed multiflagellar polyloid spermatozoa		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω πολυπλοειδών σπερματοζωαρίων με μεγάλη κεφαλή και πολλές ουρές	
137893		Macrocephalic sperm head syndrome		Σύνδρομο μεγάλης κεφαλής των σπερματοζωαρίων
137893		Male infertility due to macrozoospermia		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω μακροζωοσπερμίας
137898	Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-high lactate syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- υψηλού γαλακτικού	
137898		LBSL		LBSL
137898		Leukoencephalopathy with brain stem and spinal cord involvement-lactate elevation syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας με συμμετοχή στελέχους και νωτιαίου μυελού- ανόδου του γαλακτικού
137902	OBSOLETE: Isolated optic nerve hypoplasia/aplasia		Μεμονωμένη υποπλασία/απλασία του οπτικού νεύρου	
137905	Syndromic optic nerve hypoplasia		Συνδρομική υποπλασία του οπτικού νεύρου	
137908	Hypotonia with lactic acidemia and hyperammonemia		Υποτονία με γαλακτική οξυαιμία και υπεραμμωναιμία	
137908		Combined oxidative phosphorylation defect type 5		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 5
137908		COXPD5		COXPD5



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
137911	Autism-facial port-wine stain syndrome		Σύνδρομο αυτισμού-τριχοειδικής δυσπλασίας [port-wine stain] προσώπου	
137914	Choanal atresia		Ατρησία των ρινικών χοανών	
137917	Choanal atresia, unilateral		Ατρησία των ρινικών χοανών, ετερόπλευρη	
137920	Choanal atresia, bilateral		Ατρησία των ρινικών χοανών, αμφοτερόπλευρη	
137923	OBSOLETE: Cervicofacial lymphatic malformation		Τραχηλοπροσωπική λεμφική δυσπλασία	
137926	Primary laryngeal lymphangioma		Πρωτοπαθές λαρυγγικό λεμφαγγέωμα	
137929	Neonatal brainstem dysfunction		Νεογνική δυσλειτουργία του στελέχους	
137932	Congenital laryngeal palsy		Συγγενής λαρυγγική παράλυση	
137932		Congenital vocal cord paralysis		Συγγενής παράλυση των φωνητικών χορδών
137935	Airway infantile hemangioma		Λαρυγγοτραχειακό αγγέωμα	
137935		Laryngotracheal angioma		Λαρυγγοτραχειακό αγγέωμα
138041	Pierre Robin syndrome associated with collagen disease		Σύνδρομο Pierre Robin σχετιζόμενο με νόσημα του κολλαγόνου	
138041		Pierre Robin sequence associated with collagen disease		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενο με νόσημα του κολλαγόνου
138044	Rare disease with Pierre Robin syndrome		Σπάνιο νόσημα με σύνδρομο Pierre Robin	
138047	Pierre Robin syndrome associated with a chromosomal anomaly		Σύνδρομο Pierre Robin σχετιζόμενο με χρωμοσωμική ανωμαλία	
138047		Pierre Robin sequence associated with a chromosomal anomaly		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενο με χρωμοσωμική ανωμαλία
138050	Pierre Robin syndrome associated with branchial arches anomalies		Σύνδρομο Pierre Robin σχετιζόμενο με ανωμαλίες των βραγχιακών τόξων	
138050		Pierre Robin sequence associated with branchial arches anomalies		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενες με ανωμαλίες των βραγχιακών τόξων
138055	Pierre Robin syndrome associated with bone disease		Σύνδρομο Pierre Robin σχετιζόμενο με νόσημα των οστών	
138055		Pierre Robin sequence associated with bone disease		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενο με νόσημα των οστών
138059	Teratogenic Pierre Robin syndrome		Τερατογόνο σύνδρομο Pierre Robin	
138059		Teratogenic Pierre Robin sequence		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενο με νόσημα των οστών
138063	OBSOLETE: Syndrome associated with Pierre Robin syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με σύνδρομο Pierre Robin	
138063		OBSOLETE: Syndrome associated with Pierre Robin sequence		Σύνδρομο σχετιζόμενο με ακολουθία Pierre Robin
138066	OBSOLETE: Pierre Robin syndrome associated with miscellaneous anomalies		Σύνδρομο Pierre Robin σχετιζόμενο με διάφορες ανωμαλίες	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
138066		OBSOLETE: Pierre Robin sequence associated with miscellaneous anomalies		Ακολουθία Pierre Robin σχετιζόμενο με διάφορες ανωμαλίες
138069	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder not related with Pierre Robin syndrome		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης μη σχετιζόμενη με σύνδρομο Pierre Robin	
138069		OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder not related with Pierre Robin sequence		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης μη σχετιζόμενη με ακολουθία Pierre Robin
138072	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with an identified syndrome		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με ένα αναγνωρίσιμο σύνδρομο	
138076	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated to a chromosomal anomaly		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με χρωμοσωμική ανωμαλία	
138080	OBSOLETE: Syndromic sucking/swallowing disorder with unidentified syndrome		Συνδρομική διαταραχή απομύζησης/κατάποσης με αταυτοποίητο σύνδρομο	
138084	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated to cervicofacial or esophageal malformation		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με τραχηλοπροσωπική ή οισοφαγική δυσπλασία	
138095	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with neurologic anomalies		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με νευρολογικές ανωμαλίες	
138101	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with suprabulbar anomalies		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με υπερπυρηνικές ανωμαλίες	
138104	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with basal ganglia anomalies		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με ανωμαλίες των βασικών γαγγλίων	
138109	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with posterior fossa anomalies		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με ανωμαλίες του οπισθίου βόθρου	
138112	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with cerebellar anomalies		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με παρεγκεφαλιδικές ανωμαλίες	
138115	OBSOLETE: Sucking/swallowing disorder associated with a neuromuscular disease		Διαταραχή απομύζησης/κατάποσης σχετιζόμενη με νευρομυϊκή νόσο	
138118	OBSOLETE: Acquired alimentary behavior disorder of infancy		Επίκτητη διαταραχή της διατροφικής συμπεριφοράς της βρεφικής ηλικίας	
138221	OBSOLETE: Rare sucking/swallowing disorder		Σπάνια διαταραχή απομύζησης/κατάποσης	
139006	OBSOLETE: Sequence or association		Ακολουθία ή συνδυασμός	
139009	Developmental anomaly of metabolic origin		Αναπτυξιακή ανωμαλία μεταβολικής αρχής	
139012	Rare bone development disorder		Σπάνια διαταραχή της ανάπτυξης των οστών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
139012		Rare skeletal development disorder		Σπάνια διαταραχή σκελετικής ανάπτυξης
139015	OBSOLETE: Chondrodysplastic malformation syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλαστικής δυσπλασίας	
139018	OBSOLETE: Non-chondrodysplastic malformation syndrome affecting bones		Σύνδρομο μη χονδροδυσπλαστικής δυσπλασίας που αφορά τα οστά	
139021	Malformation syndrome with short stature		Σύνδρομο δυσπλασίας με βραχύ ανάστημα	
139024	Overgrowth/obesity syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης/παχυσαρκίας	
139027	Rare developmental defect with skin/mucosae involvement		Σπάνια αναπτυξιακή ανωμαλία με συμμετοχή δέρματος/βλεννογόνων	
139030	Rare developmental defect with connective tissue involvement		Σπάνια αναπτυξιακή ανωμαλία με συμμετοχή του συνδετικού ιστού	
139033	Progeroid syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο	
139036	Branchial arch or oral-acral syndrome		Σύνδρομο βραγχιακού τόξου ή στόματος-άκρων	
139039	Orofacial clefting syndrome		Σύνδρομο στοματοπροσωπικής σχιστίας	
139042	Malformation syndrome with odontal and/or periodontal component		Σύνδρομο δυσπλασίας με οδοντική ή/και περιοδοντική συνιστώσα	
139373	OBSOLETE: Recessive hereditary methemoglobinemia type 1		Υπολειπόμενη κληρονομική μεθαιμοσφαιριναμία τύπου 1	
139373		OBSOLETE: NADH-cytochrome b5reductase deficiency type 1		Ανεπάρκεια της αναγωγάσης NADH-κυτοχρώματος b5 τύπου 1
139373		OBSOLETE: NADH-diaphorase deficiency type 1		Ανεπάρκεια NADH-διαφοράσης τύπου 1
139373		OBSOLETE: Recessive congenital methemoglobinemia type 1		Υπολειπόμενη συγγενής μεθαιμοσφαιριναμία τύπου 1
139380	OBSOLETE: Recessive hereditary methemoglobinemia type 2		Υπολειπόμενη κληρονομική μεθαιμοσφαιριναμία τύπου 2	
139380		OBSOLETE: NADH-cytochrome b5reductase deficiency type 2		Ανεπάρκεια της αναγωγάσης NADH-κυτοχρώματος b5 τύπου 2
139380		OBSOLETE: NADH-diaphorase deficiency type 2		Ανεπάρκεια NADH-διαφοράσης τύπου 2
139380		OBSOLETE: Recessive congenital methemoglobinemia type 2		Υπολειπόμενη συγγενής μεθαιμοσφαιριναμία τύπου 2
139390	Non-syndromic craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνostέωση	
139390		Isolated craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνostέωση
139393	Syndromic craniosynostosis		Συνδρομική κρανιοσυνostέωση	
139396	X-linked cerebral adrenoleukodystrophy		Φυλοσύνδετη εγκεφαλική αδρενολευκοδυστροφία	
139396		X-CALD		X-CALD
139399	Adrenomyeloneuropathy		Αδρενομυελονευροπάθεια	
139402	Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms		Φαρμακευτικό εξάνθημα με ηωσινοφιλία και συστηματικά συμπτώματα	
139402		DRESS syndrome		Σύνδρομο DRESS
139402		Drug rash with eosinophilia and systemic symptoms		Φαρμακευτικό εξάνθημα με ηωσινοφιλία και συστηματικά συμπτώματα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
139406	Encephalopathy due to prosaposin deficiency		Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της προσαποσίνης	
139406		Combined prosaposin deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια προσαποσίνης
139411	Carney triad		Τριάδα Carney	
139414	Congenital panfollicular nevus		Συγγενής πανθυλακώδης σπίλος	
139417	Acute transverse myelitis		Οξεία εγκάρσια μυελίτιδα	
139420	OBSOLETE: Secondary acute transverse myelitis		Δευτεροπαθής οξεία εγκάρσια μυελίτιδα	
139420		OBSOLETE: Disease-associated transverse myelitis		Εγκάρσια μυελίτιδα που σχετίζεται με νόσο
139423	Idiopathic acute transverse myelitis		Ιδιοπαθής οξεία εγκάρσια μυελίτιδα	
139426	Perioral myoclonia with absences		Περιστοματική μυοκλονία με αφαιρέσεις	
139426		POMA		POMA
139431	Epilepsy with eyelid myoclonia		Σύνδρομο Jeavons	
139431		EMA		EMA
139431		EMEA		EMEA
139431		Eyelid myoclonia with and without absences		Βλεφαρική μυοκλονία με και χωρίς αφαιρέσεις
139431		Jeavons syndrome		Σύνδρομο Jeavons
139436	Multicentric reticulohistiocytosis		Πολυκεντρική δικτυοϊστοκυττάρωση	
139436		Giant cell histiocytomatosis		Γιγαντοκυτταρική ιστοκυτταρομάτωση
139436		Lipoid dermatoarthritis		Λιποειδική δερματοαρθρίτιδα
139441	Hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum		Υπομυελίνωση με ατροφία των βασικών γαγγλίων και της παρεγκεφαλίδας	
139441		H-ABC		H-ABC
139444	Leukoencephalopathy with bilateral anterior temporal lobe cysts		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αμφοτερόπλευρες κύστες των προσθίων κροταφικών λοβών	
139447	Progressive cavitating leukoencephalopathy		Προοδευτική λευκοεγκεφαλοπάθεια με σχηματισμό κοιλότητων	
139450	Microtia-eye coloboma-imperforation of the nasolacrimal duct syndrome		Σύνδρομο μικρωτίας-οφθαλμικού κολοβώματος-ατρησίας του ρινοδακρυικού πόρου	
139450		Balikova-Vermeesch syndrome		Σύνδρομο Balikova-Vermeesch
139455	Autosomal recessive bestrophinopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος γονιδίων BEST [bestrophinopathy]	
139455		Retinopathy, Burgess-Black type		Αμφιβληστροειδοπάθεια, τύπος Burgess-Black
139466	SERKAL syndrome		Σύνδρομο SERKAL	
139466		Sex reversion-kidneys, adrenal and lung dysgenesis syndrome		Σύνδρομο αντιστροφής φύλου-δυσγενεσίας νεφρών, επινεφριδίων και πνευμόνων
139471	Microphthalmia with brain and digit anomalies		Μικροφθαλμία με ανωμαλίες εγκεφάλου και δακτύλων	
139471		Bakrania-Ragge syndrome		Σύνδρομο Bakrania-Ragge
139471		MCOPS6		MCOPS6
139471		Syndromic microphthalmia type 6		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 6



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
139474	17q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17q11.2	
139474		Dup(17)(q11.2)		Dup(17)(q11.2)
139474		Grisart-Destrée syndrome		Σύνδρομο Grisart-Destrée
139474		Trisomy 17q11.2		Τρισωμία 17q11.2
139477	Al-Gazali-Dattani syndrome		Σύνδρομο Al-Gazali-Dattani	
139480	Autosomal recessive spastic paraplegia type 39		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 39	
139480		Spastic paraplegia due to neuropathy target esterase mutation		Σπαστική παραπληγία λόγω μετάλλαξης της εστεράσης νευροπαθητικού στόχου
139480		Spastic paraplegia due to NTE mutation		Σπαστική παραπληγία λόγω μετάλλαξης NTE
139480		SPG39		SPG39
139485	Autosomal recessive ataxia due to ubiquinone deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας της ουμπικινόνης	
139485		ARCA2		ARCA2
139485		Autosomal recessive ataxia due to coenzyme Q10 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας του συνενζύμου Q10
139485		Autosomal recessive cerebellar ataxia type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2
139485		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 9		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 9
139485		SCAR9		SCAR9
139491	OBSOLETE: Hemochromatosis type 4		Αιμοχρωμάτωση τύπου 4	
139491		OBSOLETE: Autosomal dominant hereditary hemochromatosis		ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΟ: Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική αιμοχρωμάτωση
139491		OBSOLETE: Ferroportin disease		Νόσος της φερροπορτίνης
139491		OBSOLETE: Hemochromatosis due to defect in ferroportin		Αιμοχρωμάτωση λόγω έλλειψης στη φερροπορτίνη
139498	NON RARE IN EUROPE: Hemochromatosis type 1		Αιμοχρωμάτωση τύπου 1	
139498		NON RARE IN EUROPE: C282Y/C282Y hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση C282Y/C282Y
139498		NON RARE IN EUROPE: Classic hemochromatosis		Κλασική αιμοχρωμάτωση
139498		NON RARE IN EUROPE: HFE-related hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση σχετιζόμενη με HFE
139507	Dietary iron overload disease		Αφρικανική υπερφόρτωση σιδήρου	
139507		African iron overload		Αφρικανική υπερφόρτωση σιδήρου
139507		Bantu siderosis		Σιδήρωση Bantu
139512	Neuropathy with hearing impairment		Νευροπάθεια με βλάβη της ακοής	
139515	Charcot-Marie-Tooth disease type 4J		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4J	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
139515		CMT4J		CMT4J
139518	Distal hereditary motor neuropathy type 1		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 1	
139518		Autosomal dominant distal juvenile spinal muscular atrophy type 1		Αυτοσωμική επικρατής περιφερική νεανική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 1
139518		dHMN1		dHMN1
139525	Distal hereditary motor neuropathy type 2		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 2	
139525		dHMN2		dHMN2
139525		Distal spinal muscular atrophy type 2		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
139525		dSMA2		dSMA2
139536	Distal hereditary motor neuropathy type 5		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 5	
139536		dHMN5		dHMN5
139536		Distal hereditary motor neuropathy type V		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου V
139536		Distal HMN V		Περιφερική HMN V
139536		Distal spinal muscular atrophy type 5		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 5
139547	Distal spinal muscular atrophy type 3		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	
139547		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3
139547		dHMN3 and dHMN4		dHMN3 και dHMN4
139547		Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 3 και τύπου 4
139547		dSMA3		dSMA3
139552	Distal hereditary motor neuropathy, Jerash type		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου Jerash	
139552		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 2		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
139552		dHMNJ		dHMNJ
139557	X-linked distal spinal muscular atrophy type 3		Φυλοσύνδετη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 3	
139557		ATP7A-related distal motor neuropathy		ATP7A-σχετιζόμενη περιφερική κινητική νευροπάθεια
139557		DSMAX		DSMAX
139557		SMAX3		SMAX3
139557		X-linked dHMN3		Φυλοσύνδετη dHMN3
139557		X-linked distal hereditary motor neuropathy type 3		Φυλοσύνδετη περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια τύπου 3
139557		X-linked dSMA3		Φυλοσύνδετη dSMA3
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1B	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
139564		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1 with cough and gastroesophageal reflux		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 1 με βήχα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση
139564		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type IB		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου IB
139564		HSAN with cough and gastroesophageal reflux		HSAN με βήχα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση
139564		HSAN1B		HSAN1B
139573	Hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness and global delay		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση	
139573		Hereditary sensory and autonomic neuropathy with hearing loss and global delay		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με απώλεια ακοής και σφαιρική καθυστέρηση
139573		HSAN with deafness and global delay		HSAN με κώφωση και σφαιρική καθυστέρηση
139573		HSAN with hearing loss and global delay		HSAN με απώλεια ακοής και σφαιρική καθυστέρηση
139578	Mutilating hereditary sensory neuropathy with spastic paraplegia		Ακρωτηριαστική κληρονομική αισθητική νευροπάθεια με σπαστική παραπληγία	
139578		Mutilating HSAN with spastic paraplegia		Ακρωτηριαστική HSAN με σπαστική παραπληγία
139583	X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with deafness		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με κώφωση	
139583		X-linked auditory neuropathy with peripheral sensory neuropathy type 1		Φυλοσύνδετη ακουστική νευροπάθεια με περιφερική αισθητική νευροπάθεια τύπου 1
139583		X-linked hereditary sensory and autonomic neuropathy with hearing loss		Φυλοσύνδετη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια με απώλεια ακοής
139583		X-linked HSAN with deafness		Φυλοσύνδετη HSAN με κώφωση
139583		X-linked HSAN with hearing loss		Φυλοσύνδετη HSAN με απώλεια ακοής
139589	Distal hereditary motor neuropathy type 7		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια, τύπου 7	
139589		dHMN7		dHMN7
139589		Distal spinal muscular atrophy with vocal cord paralysis		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία με παράλυση των φωνητικών χορδών
140162	Inherited cancer-predisposing syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο προδιαθεσικό για καρκίνο	
140286	Secondary hypoparathyroidism due to impaired parathormon secretion		Δευτεροπαθής υποπαραθυρεοειδισμός λόγω διαταραγμένης έκκρισης παραθορμόνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
140428	OBSOLETE: Hereditary iron overload with neurologic manifestation		Κληρονομική υπερφόρτωση σιδήρου με νευρολογική εκδήλωση	
140432	OBSOLETE: Hereditary iron overload with anemia		Κληρονομική υπερφόρτωση σιδήρου με αναιμία	
140436	Primary intraosseous venous malformation		Πρωτοπαθής ενδοοστική φλεβώδης δυσπλασία	
140436		Intraosseous hemangioma		Ενδοοστικό αιμαγγείωμα
140436		Osseous venous malformation		Οστική φλεβώδης δυσπλασία
140450	OBSOLETE: Hereditary motor and sensory neuropathy		Κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
140450		OBSOLETE: HMSN		HMSN
140453	Autosomal dominant hereditary demyelinating motor and sensory neuropathy		Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική απομυελινωτική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
140456	Autosomal dominant hereditary axonal motor and sensory neuropathy		Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
140459	Autosomal recessive hereditary demyelinating motor and sensory neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομική απομυελινωτική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
140462	OBSOLETE: X-linked recessive hereditary axonal motor and sensory neuropathy		Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομική αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
140465	Autosomal dominant distal hereditary motor neuropathy		Αυτοσωμική επικρατής περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
140465		Autosomal dominant dHMN		Αυτοσωμική επικρατής dHMN
140465		Autosomal dominant distal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία
140468	Autosomal recessive distal hereditary motor neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
140468		Autosomal recessive dHMN		Αυτοσωμική υπολειπόμενη dHMN
140468		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία
140468		Autosomal recessive dSMA		Αυτοσωμική υπολειπόμενη dSMA
140471	Hereditary sensory and autonomic neuropathy		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια	
140471		HSAN		HSAN
140474	Autosomal dominant hereditary sensory and autonomic neuropathy		Αυτοσωμική επικρατής κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια	
140477	Autosomal recessive hereditary sensory and autonomic neuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια	
140481	Autosomal dominant slowed nerve conduction velocity		Αυτοσωμική επικρατής επιβραδυνόμενη ταχύτητα νευρικής αγωγιμότητας	
140500	OBSOLETE: Neurological channelopathy		Νευρολογική διαυλοπάθεια	
140503	OBSOLETE: Channelopathy		Διαυλοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
140653	Neuro-ophthalmological disease		Νευρο-οφθαλμολογικό νόσημα	
140874	Joubert syndrome and related disorders		Σύνδρομο Joubert και σχετικές διαταραχές	
140874		JSRD		JSRD
140896	Severe acute respiratory syndrome		Σοβαρό οξύ αναπνευστικό σύνδρομο	
140896		SARS		SARS
140896		SARS-1		SARS-1
140905	Hyperlipidemia due to hepatic triacylglycerol lipase deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	
140905		Hyperlipidemia due to hepatic lipase deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης
140905		Hyperlipidemia due to hepatic triglyceride lipase deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής λιπάσης των τριγλυκεριδίων
140905		Hyperlipidemia due to HL deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της HL
140905		Hyperlipidemia due to HTGL deficiency		Υπερλιπιδαιμία λόγω ανεπάρκειας της HTGL
140908	Brachydactyly type B2		Βραχυδακτυλία τύπου B2	
140917	Stapes ankylosis with broad thumbs and toes		Αγκύλωση του αναβολέα με φαρδείς αντίχειρες και δάκτυλα ποδός	
140917		Teunissen-Cremers syndrome		Σύνδρομο Teunissen-Cremers
140922	Titin-related limb-girdle muscular dystrophy R10		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R10, σχετιζόμενη με την τιτίνη	
140922		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2J		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2J
140922		LGMD type 2J		LGMD τύπου 2J
140922		LGMD2J		LGMD2J
140922		Limb-girdle muscular dystrophy type 2J		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2J
140922		Titin-related LGMD R10		LGMD R10 σχετιζόμενη με την τιτίνη
140927	Self-limited neonatal-infantile epilepsy		Αυτοπεριοριζόμενη νεογνική-βρεφική επιληψία	
140927		Benign familial neonatal-infantile seizures		Καλοήθεις οικογενείς νεογνικές-βρεφικές κρίσεις
140927		Benign neonatal-infantile epilepsy		Καλοήθης νεογνική-βρεφική επιληψία
140927		BFNIS		BFNIS
140927		SeLFNIE		SeLFNIE
140933	Linear atrophoderma of Moulin		Γραμμικό ατροφόδερμα του Moulin	
140936	Lelis syndrome		Σύνδρομο Lelis	
140936		Ectodermal dysplasia-acanthosis nigricans syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-μελανίζουσας ακάνθωσης
140941	Short stature due to primary acid-labile subunit deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω πρωτοπαθούς ανεπάρκειας της ασταθούς σε οξέα υπομονάδας	
140944	CLOVES syndrome		Σύνδρομο CLOVES	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
140944		Congenital lipomatous overgrowth-vascular malformation-epidermal nevi-skeletal anomaly syndrome		Σύνδρομο συγγενούς λιπωματώδους υπερανάπτυξης-αγγειακών δυσπλασιών-επιδερμικών σπίλων-σκελετικών ανωμαλιών
140944		Congenital lipomatous overgrowth-vascular malformation-epidermal nevi-spinal anomaly syndrome		Σύνδρομο συγγενούς λιπωματώδους υπερανάπτυξης-αγγειακών δυσπλασιών-επιδερμικών σπίλων-ανωμαλιών σπονδυλικής στήλης
140949	Low-flow priapism		Πριαπισμός χαμηλής ροής	
140952	Syndactyly-telecanthus-anogenital and renal malformations syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-τηλέκανθου-πρωκτογεννητικών και νεφρικών δυσπλασιών	
140952		STAR syndrome		Σύνδρομο STAR
140957	Autosomal dominant macrothrombocytopenia		Αυτοσωμική επικρατής μακροθρομβοκυταροπενία	
140963	Bilateral microtia-deafness-cleft palate syndrome		Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης μικρωτίας-κώφωσης-υπερωισχιστίας	
140963		Bilateral microtia-hearing loss-cleft palate syndrome		Σύνδρομο αμφοτερόπλευρης μικρωτίας-απώλειας ακοής-υπερωισχιστίας
140966	Palmoplantar keratoderma, Nagashima type		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία, τύπος Nagashima	
140966		Palmoplantar hyperkeratosis, Nagashima type		Παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση, τύπος Nagashima
140966		PPK, Nagashima type		PPK, τύπος Nagashima
140969	Saldino-Mainzer syndrome		Σύνδρομο Saldino-Mainzer	
140969		Conorenal syndrome		Κωνιονεφρικό σύνδρομο
140969		Renal dysplasia-retinal pigmentary dystrophy-cerebellar ataxia-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο νεφρικής δυσπλασίας-αμφιβληστροειδικής μελαγχρωστικής δυστροφίας-παρεγκεφαλίδικης αταξίας-σκελετικής δυσπλασίας
140976	RHYNS syndrome		Σύνδρομο RHYNS	
140976		Retinitis pigmentosa-hypopituitarism-nephronophthisis-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - υποϋποφυσισμού - νεφρωνόφθισης - σκελετικής δυσπλασίας
140989	Primary angiitis of the central nervous system		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
140989		Isolated angiitis of the central nervous system		Μεμονωμένη αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος
140989		PACNS		PACNS
140989		PCNSV		PCNSV
140989		Primary central nervous system vasculitis		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
140989		Primary vasculitis of the central nervous system		Πρωτοπαθής αγγειίτιδα του κεντρικού νευρικού συστήματος
140997	Orofaciodigital syndrome		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο	
140997		OFD		OFD
140997		Oral-facial-digital syndrome		Στοματικό-προσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο
141000	Orofaciodigital syndrome type 11		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 11	
141000		OFD11		OFD11
141000		Oral-facial-digital syndrome type 11		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 11
141000		Oral-facial-digital syndrome, Gabrielli type		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο, τύπου Gabrielli
141000		Orofaciodigital syndrome, Gabrielli type		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο, τύπου Gabrielli
141007	Orofaciodigital syndrome type 9		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 9	
141007		OFD9		OFD9
141007		Oral-facial-digital syndrome type 9		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 9
141007		Oral-facial-digital syndrome with retinal abnormalities		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο με αμφιβληστροειδικές ανωμαλίες
141007		Orofaciodigital syndrome with retinal abnormalities		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με αμφιβληστροειδικές ανωμαλίες
141013	First branchial cleft anomaly		Ανωμαλία της πρώτης βραγχιακής σχισμής	
141013		First branchial cleft cyst		Κύστη της πρώτης βραγχιακής σχισμής
141013		First branchial cleft fistula		Συρίγγιο της πρώτης βραγχιακής σχισμής
141022	Second branchial cleft anomaly		Ανωμαλία της δεύτερης βραγχιακής σχισμής	
141022		Second branchial cleft cyst		Κύστη της δεύτερης βραγχιακής σχισμής
141022		Second branchial cleft fistula		Συρίγγιο της δεύτερης βραγχιακής σχισμής
141030	Third branchial cleft anomaly		Ανωμαλία της τρίτης βραγχιακής σχισμής	
141030		Third branchial cleft cyst		Κύστη της τρίτης βραγχιακής σχισμής
141030		Third branchial cleft fistula		Συρίγγιο της τρίτης βραγχιακής σχισμής
141037	Fourth branchial cleft anomaly		Ανωμαλία της τέταρτης βραγχιακής σχισμής	
141037		Fourth branchial cleft cyst		Κύστη της τέταρτης βραγχιακής σχισμής
141037		Fourth branchial cleft fistula		Συρίγγιο της τέταρτης βραγχιακής σχισμής
141046	Cervical dermoid cyst		Τραχηλική δερμοειδής κύστη	
141046		Dermoid cyst of the neck		Δερμοειδής κύστη τραχήλου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
141051	Facial dermoid cyst		Προσωπική δερμοειδής κύστη	
141051		Dermoid cyst of the face		Δερμοειδής κύστη προσώπου
141061	Commissural lip fistula		Συρίγγιο στη θέση ένωσης των χειλέων	
141064	Isolated lower lip fistula		Μεμονωμένο συρίγγιο του κάτω χείλους	
141064		Isolated lower lip pits		Μεμονωμένο συρίγγιο του κάτω χείλους
141064		Non-syndromic familial congenital lower lip pits		Μη συδρομικό οικογενές μεμονωμένο συρίγγιο του κάτω χείλους
141067	Cervicofacial fibrochondroma		Τραχηλοπροσωπικό ινοχόνδρωμα	
141071	Isolated digestive duplication cyst of the tongue		Μεμονωμένη πεπτική κύστη διπλασιασμού της γλώσσας	
141071		Enteric duplication cyst of the tongue		Κύστη εντερικού διπλασιασμού της γλώσσας
141071		Foregut duplication cyst of the tongue		Κύστη διπλασιασμού του προσθίου εντέρου της γλώσσας
141071		Gastric duplication cyst of the tongue		Κύστη γαστρικού διπλασιασμού της γλώσσας
141074	External auditory canal aplasia/hypoplasia		Απλασία/Υποπλασία του έξω ακουστικού πόρου	
141074		External auditory canal stenosis/atresia		Ατρησία/Στένωση του έξω ακουστικού πόρου
141077	Epignathus		Επίγναθος	
141077		Oropharyngeal teratoma		Στοματοφαρυγγικό τεράτωμα
141083	Nasolacrimal duct cyst		Κύστη του ρινοδακρυικού πόρου	
141083		Dacryoceale		Δακρυοκήλη
141083		Dacryocystocele		Δακρυοκυστοκήλη
141083		Nasolacrimal mucocoele		Ρινοδακρυική βλεννοκήλη
141091	Polyrrhinia		Πολυρρινία	
141091		Double nose		Διπλή μύτη
141091		Polyrhinia		Πολυρινία
141096	Supernumerary nostril		Υπεράριθμοι ρώθωνες	
141096		Accessory nostril		Επικουρικοί ρώθωνες
141099	Proboscis lateralis		Πλαγία προβοσκίδα	
141099		Congenital tubular nose		Συγγενής σωληνοειδής μύτη
141103	Nasal dermoid cyst		Ρινική δερμοειδής κύστη	
141103		Nasal dermoid sinus cyst		Ρινική δερμοειδής συριγγώδης κύστη
141107	Nasopharyngeal teratoma		Ρινοφαρυγγικό τεράτωμα	
141107		Teratoma of the nasopharynx		Τεράτωμα του ρινοφάρυγγα
141112	Nasal glial heterotopia		Ρινική γλοιακή ετεροτοπία	
141112		Nasal glioma		Ρινικό γλοίωμα
141115	Nasal ganglioglioma		Ρινικό γαγγλιογλοίωμα	
141118	Nasal encephalocele		Ρινική εγκεφαλοκήλη	
141121	Congenital subglottic stenosis		Συγγενής υπογλωττιδική στένωση	
141124	Congenital laryngeal cyst		Συγγενής λαρυγγική κύστη	
141127	Congenital tracheal stenosis		Συγγενής στένωση της τραχείας	
141132	Oculo-auriculo-vertebral spectrum		Οφθαλμο-ωτιαίο-σπονδυλικό φάσμα	
141132		OAV spectrum		Φάσμα OAV
141132		Oculoauriculovertebral spectrum		Οφθαλμοωτιαίοσπονδυλικό φάσμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
141136	Otomandibular syndrome		Ωτογναθικό σύνδρομο	
141136		First branchial arch syndrome		Σύνδρομο πρώτου βραγχιακού τόξου
141136		Hemifacial microsomia		Ημιπροσωπική μικροσωμία
141136		Laterofacial microsomia		Πλαγιοπροσωπική μικροσωμία
141136		Otomandibular dysostosis		Ωτογναθική δυσόστωση
141145	Hemifacial hyperplasia		Ημιπροσωπική υπερπλασία	
141145		Hemifacial hypertrophy		Ημιπροσωπική υπερτροφία
141148	Hemifacial myohyperplasia		Ημιπροσωπική μυοϋπερπλασία	
141152	Isolated congenital hypoglossia/aglossia		Μεμονωμένη συγγενής υπογλωσσία/αγλωσσία	
141163	Glossopalatine ankylosis		Γλωσσοϋπερώια ακύλωση	
141163		Cosack syndrome		Σύνδρομο Cosack
141168	Frontonasal arteriovenous malformation		Προσθιορινική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141171	Maxillary arteriovenous malformation		Άνω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141171		Arteriovenous malformation of maxilla		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της άνω γνάθου
141174	Mandibular arteriovenous malformation		Κάτω γναθική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία	
141174		Arteriovenous malformation of mandible		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της κάτω γνάθου
141179	Non-involuting congenital hemangioma		Μη-υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	
141179		NICH		NICH
141184	Rapidly involuting congenital hemangioma		Ταχέως υποστρέφον συγγενές αιμαγγείωμα	
141184		RICH		RICH
141189	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο	
141189		CAMS		CAMS
141194	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome type 1		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 1	
141194		CAMS1		CAMS1
141199	Cerebrofacial arteriovenous metamerism syndrome type 3		Εγκεφαλοπροσωπικό αρτηριοφλεβώδες μεταμερικό σύνδρομο τύπου 3	
141199		CAMS3		CAMS3
141209	Diffuse lymphatic malformation		Διάχυτη λεμφική δυσπλασία	
141209		Diffuse lymphangioma		Διάχυτο λεμφαγγείωμα
141209		Diffuse lymphangiomatosis		Διάχυτη λεμφαγγειομάτωση
141209		Disseminated lymphangioma		Διάσπαρτο λεμφαγγείωμα
141209		Disseminated lymphangiomatosis		Διάσπαρτη λεμφαγγειομάτωση
141209		Disseminated lymphatic malformation		Διάσπαρτη λεμφική δυσπλασία
141209		Generalized lymphatic anomaly		Γενικευμένη λεμφική ανωμαλία
141209		GLA		GLA
141214	Isolated congenital syngnathia		Μεμονωμένη συγγενής συνγναθία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
141214		Isolated congenital maxillomandibular fusion		Μεμονωμένη συγγενής σύντηξη άνω και κάτω γνάθου
141219	Nasal dorsum fistula		Συρίγγιο της ράχης της ρινός	
141229	Facial cleft		Σχιστία του προσώπου	
141229		Craniofacial cleft		Κρανιοπροσωπική σχιστία
141234	Median facial cleft		Μέση σχιστία του προσώπου	
141234		Midline facial cleft		Μέση σχιστία του προσώπου
141234		Tessier number 0-14 and 30 facial cleft		Σχιστία προσώπου αριθμού Tessier 0-14 και 30
141239	Median cleft of the upper lip and maxilla		Σχιστία μέσης γραμμής του άνω χείλους και άνω γνάθου	
141242	Paramedian nasal cleft		Παράμεση ρινική σχιστία	
141242		Alar cleft		Σχιστία του πτερυγίου της ρινός
141242		Alar rim cleft		Σχιστία του χείλους του πτερυγίου της ρινός
141242		Cleft nose		Ρινοσχιστία
141242		Isolated cleft of the ala nasi		Μεμονωμένη σχιστία των ρινικών πτερυγίων
141242		Isolated coloboma of the nose		Μεμονωμένη σχισμή της ρινός
141242		Tessier number 1 cleft		Σχιστία Tessier υπ' αριθμόν 1
141253	Oblique facial cleft		Λοξή σχιστία του προσώπου	
141253		Orbitofacial cleft		Κογχοπροσωπική σχιστία
141258	Tessier number 4 facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 4	
141261	Tessier number 5 facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 5	
141265	Tessier number 6 facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 6	
141269	Lateral facial cleft		Πλάγια σχιστία του προσώπου	
141276	Tessier number 7 facial cleft		Σχιστία προσώπου Tessier υπ' αριθμόν 7	
141276		Commissural facial cleft		Σχιστία της γωνίας του στόματος
141276		Transverse facial cleft		Εγκάρσια σχιστία του προσώπου
141288	Midline cervical cleft		Τραχηλική σχιστία της μέσης γραμμής	
141291	Cleft lip and alveolus		Χειλοσχιστία και γναθοσχιστία	
141327	OBSOLETE: Orofaciodigital syndrome type 12		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 12	
141327		OBSOLETE: Moran-Barroso syndrome		Σύνδρομο Moran-Barroso
141327		OBSOLETE: OFD12		OFD12
141327		OBSOLETE: Oral-facial-digital syndrome type 12		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 12
141330	OBSOLETE: Orofaciodigital syndrome type 13		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 13	
141330		OBSOLETE: Degner syndrome		Σύνδρομο Degner
141330		OBSOLETE: OFD13		OFD13
141330		OBSOLETE: Oral-facial-digital syndrome type 13		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 13
141333	Biemond syndrome type 2		Σύνδρομο Biemond τύπου 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
141333		Hypogonadism-short stature-coloboma-preaxial polydactyly syndrome		Σύνδρομο υπογοναδισμού-βραχέος αναστήματος-οφθαλμικού ελλείμματος-προαξονικής πολυδακτυλίας
155832	Rare head and neck malformation		Σπάνια δυσπλασία κεφαλής και τραχήλου	
155835	Cysts and fistulae of the face and oral cavity		Κύστες και συρίγγια του προσώπου και της στοματικής κοιλότητας	
155838	Pinnae fistula or cyst		Συρίγγιο ή κύστη του πτερυγίου του ωτός	
155867	Paramedian facial cleft		Παράμεση σχιστία του προσώπου	
155867		Tessier number 1-1 and 2-12 facial cleft		Σχιστία προσώπου αριθμού Tessier 1-1 και 2-12
155878	Submucosal cleft palate		Υποβλεννογόνια υπερωιοσχιστία	
155884	Coloboma of superior eyelid		Κολόβωμα του άνω βλεφάρου	
155884		Superior palpebral coloboma		Άνω βλεφαρικό κολόβωμα
155889	Coloboma of inferior eyelid		Κολόβωμα του κάτω βλεφάρου	
155889		Inferior palpebral coloboma		Κάτω βλεφαρικό κολόβωμα
155896	Otomandibular dysplasia		Ωτογοναθική δυσπλασία	
155899	Mandibulofacial dysostosis		Γναθοπροσωπική δυσόσωση	
155899		Bilateral and symmetric oto-mandibular dysplasia		Αμφοτερόπλευρη και συμμετρική ωτορινολαρυγγική δυσπλασία
156005	Primary early-onset glaucoma		Πρωτοπαθές πρόωμης έναρξης γλαύκωμα	
156071	OBSOLETE: Keratoconus		Κερατόκωνος	
156140	Predominantly large-vessel vasculitis		Αγγειίτιδα μεγάλων καθ' υπεροχήν αγγείων	
156143	Predominantly medium-vessel vasculitis		Αγγειίτιδα μεσαίων καθ' υπεροχήν αγγείων	
156146	Predominantly small-vessel vasculitis		Αγγειίτιδα μικρών καθ' υπεροχήν αγγείων	
156149	Immune complex mediated vasculitis		Αγγειίτιδα μεσολαβούμενη από ανοσοσυμπλέγματα	
156152	Anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis		Αγγειίτιδα σχετιζόμενη με αντισώματα έναντι του κυτταροπλάσματος των ουδετεροφίλων	
156152		AAV		AAV
156152		ANCA-associated vasculitis		Αγγειίτιδα που σχετίζεται με ANCA
156152		Antineutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis		Αγγειίτιδα σχετιζόμενη με αντικυτταροπλασματικά αντισώματα των ουδετεροφίλων
156156	Lipoatrophy with diabetes, leukomelanodermic papules, liver steatosis, and hypertrophic cardiomyopathy		Λιποατροφία με διαβήτη, βλατίδες λευκομελανοδερμίας, ηπατική στεάτωση και υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
156159	Isolated dystonia		Μεμονωμένη δυστονία	
156159		Pure dystonia		Αμιγής δυστονία
156162	Renal ciliopathy		Νεφρική κροσσοπάθεια	
156165	Retinal ciliopathy		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
156168	Retinal ciliopathy due to mutation in the retinitis pigmentosa-1 gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-1	
156168		Retinal ciliopathy due to mutation in RP1 gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο RP1
156171	Retinal ciliopathy due to mutation in the RPGR gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο RPGR	
156174	Retinal ciliopathy due to mutation in the RPGRIP gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο RPGRIP	
156177	Retinal ciliopathy due to mutation in Usher gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο Usher	
156180	Retinal ciliopathy due to mutation in nephronophthisis gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο νεφρονόφθισης	
156183	Retinal ciliopathy due to mutation in Bardet-Biedl gene		Αμφιβληστροειδική κροσσοπάθεια λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο Bardet-Biedl	
156202	Otomandibular dysplasia associated with monogenic syndromes		Ωτογοναθική δυσπλασία σχετιζόμενη με μονογονιδιακά σύνδρομα	
156207	Macroglossia		Μακρογλωσσία	
156212	Hypoglossia/aglossia		Υπογλωσσία/αγλωσσία	
156215	Oromandibular-limb anomalies syndrome		Στοματογοναθικό σύνδρομο με ανωμαλίες των άκρων	
156224	Paralytic facial malformation		Παραλυτική δυσμορφία προσώπου	
156230	Facial arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία του προσώπου	
156237	Syndrome or malformation associated with head and neck malformations		Σύνδρομο ή δυσμορφία σχετιζόμενα με διαμαρτίες διάπλασης κεφαλής και τραχήλου	
156243	Pinnae and external auditory canal anomaly		Ανωμαλία του έξω ωτός και του έξω ακουστικού πόρου	
156246	Nose and cavum anomaly		Ανωμαλία της ρινός και της ρινικής κοιλότητας	
156249	Larynx anomaly		Ανωμαλία του λάρυγγα	
156252	Tracheal anomaly		Ανωμαλία της τραχείας	
156532	Rare syndrome with cardiac malformations		Σπάνιο σύνδρομο με καρδιακές δυσπλασίες	
156601	Rare genetic hepatic disease		Σπάνιο γενετικό ηπατικό νόσημα	
156604	Genetic parenchymatous liver disease		Γενετικό παρεγχυματικό ηπατικό νόσημα	
156607	Genetic biliary tract disease		Γενετικό νόσημα των χοληφόρων οδών	
156610	Rare genetic respiratory disease		Σπάνιο γενετικό αναπνευστικό νόσημα	
156619	Rare genetic urogenital disease		Σπάνιο γενετικό ουρογεννητικό νόσημα	
156622	Genetic urogenital tract malformation		Γενετική δυσπλασία της ουρογεννητικής οδού	
156629	Rare genetic cause of hypertension		Σπάνια γενετική αιτία υπέρτασης	
156638	Rare genetic endocrine disease		Σπάνιο γενετικό ενδοκρινικό νόσημα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
156643	Genetic endocrine growth disease		Γενετικό ενδοκρινικό αναπτυξιακό νόσημα	
156723	Piepkorn dysplasia		Δυσπλασία Piepkorn	
156723		Short ribs-craniosynostosis-polysyndactyly syndrome		Σύνδρομο βραχέων πλευρών-κρανιοσυνοστεώσεως-πολυσυνδακτυλίας
156728	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, matrilin-3 type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία, τύπος ματριλίνης-3	
156728		SEMD, MATN3-related		SEMD, MATN3-σχετιζόμενη
156728		SEMD, matrilin-3 type		SEMD, τύπος ματριλίνης-3
156731	Dyssegmental dysplasia, Rolland-Desbuquois type		Δυσμηματική δυσπλασία, τύπος Rolland-Desbuquois	
157215	Hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria		Κληρονομική υποφωσφαταιμική ραχίτιδα με υπερασβεστιουρία	
157215		HHRH		HHRH
157713	Congenital or early infantile CACH syndrome		Συγγενές ή πρώιμο βρεφικό σύνδρομο CACH	
157716	Late infantile CACH syndrome		Όψιμο βρεφικό σύνδρομο CACH	
157719	Juvenile or adult CACH syndrome		Νεανικό σύνδρομο CACH ή σύνδρομο CACH των ενηλίκων	
157769	Situs ambiguus		Αναστροφή των σπλάγχων	
157769		Incomplete situs inversus		Ατελής αναστροφή των σπλάγχων
157769		Partial situs inversus		Μερική αναστροφή των σπλάγχων
157769		Situs ambiguous		Αναστροφή των σπλάγχων
157788	Hypospadias-hypertelorism-coloboma and deafness syndrome		Σύνδρομο υποσπαδία-υπερτελορισμού-οφθαλμικού κολοβώματος και κώφωσης	
157788		Hypospadias-hypertelorism-coloboma and hearing loss syndrome		Σύνδρομο υποσπαδία-υπερτελορισμού-κολοβώματος και απώλειας ακοής
157791	Epithelioid hemangioendothelioma		Επιθηλιοειδές αιμαγγειοενδοθελίωμα	
157791		EHE		EHE
157794	Hereditary mixed polyposis syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής μικτής πολυποδίασης	
157794		HMPS		HMPS
157798	Serrated polyposis syndrome		Σύνδρομο οδοντωτής πολυποδίασης	
157798		Hyperplastic polyposis syndrome		Σύνδρομο υπερπλαστικής πολυποδίασης
157801	Mesoaxial synostotic syndactyly with phalangeal reduction		Κεντρική συνοστεωτική συνδακτυλία με βράχυνση των φαλάγγων	
157801		MSSD		MSSD
157801		Syndactyly type 9		Συνδακτυλία, τύπος 9
157801		Syndactyly, Malik-Percin type		Συνδακτυλία, τύπος Malik-Percin
157808	Isolated pseudoarthrosis of the limbs		Συγγενής ψευδάρθρωση των άκρων	
157808		Congenital pseudoarthrosis of the limbs		Συγγενής ψευδοαρθρίτιδα των άκρων
157808		Isolated congenital pseudoarthrosis of the limbs		Μεμονωμένη συγγενής ψευδάρθρωση των άκρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
157820	Cold-induced sweating syndrome		Σύνδρομο επαγόμενης εκ ψύχους εφίδρωσης	
157820		CISS		CISS
157823	Klüver-Bucy syndrome		Σύνδρομο Klüver-Bucy	
157826	Congenital epulis		Συγγενής επουλίδα	
157826		Congenital gingival cell tumor		Συγγενής όγκος από κύτταρα των ούλων
157826		Congenital granular cell tumor		Συγγενής όγκος από κοκκιώδη κύτταρα
157826		Neumann tumor		Όγκος Neumann
157832	Craniorhiny		Κρανιορρινία	
157835	Paroxysmal hemicrania		Παροξυσμική ημικρανία	
157843	Trigeminal autonomic cephalalgia		Τριδυμική αυτόνομη κεφαλαλγία	
157846	Neuroferritinopathy		Νευροφερριτινοπάθεια	
157846		Adult basal ganglia disease		Νόσος βασικών γαγγλίων των ενηλίκων
157846		Ferritin-related neurodegeneration		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με τη φερριτίνη
157846		Hereditary ferritinopathy		Κληρονομική φερριτινοπάθεια
157850	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration		Νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κίνηση	
157850		Hallervorden-Spatz syndrome		Σύνδρομο Hallervorden-Spatz
157850		NBIA1		NBIA1
157850		Neurodegeneration with brain iron accumulation type 1		Νευροεκφύλιση με εγκεφαλική συσσώρευση σιδήρου τύπου 1
157850		PKAN		PKAN
157855	HARP syndrome		Σύνδρομο HARP	
157855		Hypoprebetalipoproteinemia-acanthocytosis-retinitis pigmentosa-pallidal degeneration syndrome		Σύνδρομο υποπροβηταλιποπρωτεϊναιμίας-ακανθοκυττάρωσης-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-εκφύλισης της ωχράς σφαίρας
157941	Huntington disease-like 1		Νόσος τύπου Huntington 1	
157941		Early-onset prion disease with prominent psychiatric features		Πρώιμης έναρξης νόσος από prion με προεξέχουσες ψυχιατρικές εκδηλώσεις
157941		HDL1		HDL1
157946	Huntington disease-like 3		Νόσος τύπου Huntington 3	
157946		HDL3		HDL3
157949	Combined immunodeficiency with granulomatosis		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κοκκιωμάτωση	
157949		CID due to RAG 1/2 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας RAG 1/2
157949		Combined immunodeficiency due to RAG 1/2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας RAG 1/2
157954	ANE syndrome		Σύνδρομο ANE	
157954		Alopecia-progressive neurological defect-endocrinopathy syndrome		Σύνδρομο αλωπεκίας-προοδευτικών νευρολογικών βλαβών-ενδοκρινοπάθειας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
157962	Oculoauricular syndrome, Schorderet type		Οφθαλμοωτιαίο σύνδρομο, τύπος Schorderet	
157965	SLC39A13-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		SLC39A13-σχετιζόμενο σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
157965		SCD-EDS		SCD-EDS
157965		SLC39A13-related spEDS		spEDS που σχετίζονται με SLC39A13
157965		SLC39A13-related spondylodysplastic EDS		Σπονδυλοδυσπλαστικό EDS που σχετίζεται με SLC39A13
157965		spEDS-SLC39A13		spEDS-SLC39A13
157965		Spondylocheiroadysplastic Ehlers-Danlos syndrome		Σπονδυλοχειροδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos
157973	Congenital muscular dystrophy due to LMNA mutation		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω μετάλλαξης LMNA	
157973		L-CMD		L-CMD
157973		LMNA-related congenital muscular dystrophy		LMNA-σχετιζόμενη συγγενής μυϊκή δυστροφία
157980	NON RARE IN EUROPE: Bladder cancer		Καρκίνος της ουροδόχου κύστεως	
157987	Non-Langerhans cell histiocytosis		Ισδιοκυττάρωση από μη Langerhans κύτταρα	
157991	Generalized eruptive histiocytosis		Γενικευμένη εξανθηματική ισδιοκυττάρωση	
157991		Generalized eruptive histiocytoma		Γενικευμένο εξανθηματικό ισδιοκύττωμα
157997	Benign cephalic histiocytosis		Καλοήγηης κεφαλική ισδιοκυττάρωση	
158000	Juvenile xanthogranuloma		Νεανικό ξανθοκοκκίωμα	
158000		JXG		JXG
158003	Xanthoma disseminatum		Διάσπαρτο ξάνθωμα	
158003		Montgomery syndrome		Σύνδρομο Montgomery
158008	Papular xanthoma		Βλατιδώδες ξάνθωμα	
158011	Necrobiotic xanthogranuloma		Νεκροβιωτικό ξανθοκοκκίωμα	
158014	Rosaï-Dorfman disease		Νόσος Rosaï-Dorfman	
158014		Destombes-Rosaï-Dorfman disease		Νόσος Destombes-Rosaï-Dorfman
158014		Rosaï-Dorfman-Destombes disease		Νόσος Rosaï-Dorfman-Destombes
158014		SHML		SHML
158014		Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy		Ισδιοκυττάρωση των λεμφοκόλπων με μαζική λεμφαδενοπάθεια
158019	Indeterminate cell histiocytosis		Ισδιοκυττάρωση αδιευκρίνιστων κυττάρων	
158019		Indeterminate dendritic cell neoplasm		Νεόπλασμα αδιευκρίνιστων δενδριτικών κυττάρων
158019		Indeterminate dendritic cell tumor		Όγκος αδιευκρίνιστων δενδριτικών κυττάρων
158022	Progressive nodular histiocytosis		Προοδευτική οζιδιακή ισδιοκυττάρωση	
158025	Hereditary progressive mucinous histiocytosis		Κληρονομική προοδευτική βλεννώδης ισδιοκυττάρωση	
158029	OBSOLETE: Sea-blue histiocytosis		Ισδιοκυττάρωση του γαλάζιου της θάλασσας	
158032	Hemophagocytic syndrome		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
158032		Hemophagocytic lymphohistiocytosis		Αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση
158032		HLH		HLH
158038	Primary hemophagocytic lymphohistiocytosis		Πρωτοπαθής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση	
158038		Genetic hemophagocytic lymphohistiocytosis		Γενετική αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση
158038		Genetic HLH		Γενετική HLH
158038		Primary HLH		Πρωτοπαθής HLH
158041	Secondary hemophagocytic lymphohistiocytosis		Δευτεροπαθής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση	
158041		Acquired hemophagocytic lymphohistiocytosis		Επίκτητη αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση
158041		Reactive hemophagocytic syndrome		Αντιδραστικό αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο
158048	Hemophagocytic syndrome associated with an infection		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με λοίμωξη	
158048		IAHS		IAHS
158048		VAHS		VAHS
158048		Virus-associated hemophagocytic syndrome		Αιμοφαγοκυτταρικό σύνδρομο σχετιζόμενο με ιό
158057	Acquired hemophagocytic lymphohistiocytosis associated with malignant disease		Επίκτητη αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση σχετιζόμενη με κακοήγη νόσο	
158061	Macrophage activation syndrome		Σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων	
158124	Genetic dementia		Γενετική άνοια	
158266	Huntington disease-like syndrome		Σύνδρομο τύπου νόσου Huntington	
158266		Huntington disease phenocopy syndrome		Σύνδρομο φαινοαντιγράφου νόσου Huntington
158300	Rare genetic hematologic disease		Σπάνιο γενετικό αιματολογικό νόσημα	
158661	OBSOLETE: Suprabasal epidermolysis bullosa simplex		Υπερβασική απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
158665	OBSOLETE: Basal epidermolysis bullosa simplex		Βασική απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
158668	Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-ευθραυστότητας δέρματος	
158668		McGrath syndrome		Σύνδρομο McGrath
158673	Localized dystrophic epidermolysis bullosa, acral form		Εντοπισμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, τύπος των άκρων	
158673		Localized DEB, acral form		Εντοπισμένη DEB, τύπος των άκρων
158676	Localized dystrophic epidermolysis bullosa, nails only		Εντοπισμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, μόνο των ονύχων	
158676		Localized DEB, nails only		Εντοπισμένη DEB, μόνο των ονύχων
158681	Epidermolysis bullosa simplex with circinate migratory erythema		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
158681		EBS with circinate migratory erythema		EBS με γυροειδές μεταναστευτικό ερύθημα
158681		EBS-migr		EBS-migr
158684	Epidermolysis bullosa simplex with pyloric atresia		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με ατρησία του πυλωρού	
158684		EBS with pyloric atresia		EBS με ατρησία του πυλωρού
158684		EBS-PA		EBS-PA
158687	Lethal acantholytic erosive disorder		Θανατηφόρος ακανθολυτική διαβρωτική διαταραχή	
158766	Typical urticaria pigmentosa		Τυπική μελαγχρωματική κνίδωση	
158769	Plaque-form urticaria pigmentosa		Πλακοειδής μελαγχρωματική κνίδωση	
158772	Nodular urticaria pigmentosa		Οζώδης μελαγχρωματική κνίδωση	
158775	Smoldering systemic mastocytosis		Υφέρπουσα συστηματική μαστοκυττάρωση	
158778	Isolated bone marrow mastocytosis		Μεμονωμένη μαστοκυττάρωση του μυελού των οστών	
158793	OBSOLETE: Lymphadenopathic mastocytosis with eosinophilia		Λεμφαδενοπαθητική μαστοκυττάρωση με ηωσινοφιλία	
158796	OBSOLETE: Classic mast cell leukemia		Κλασική μαστοκυτταρική λευχαιμία	
158799	OBSOLETE: Aleukemic mast cell leukemia		Αλευχαιμική μαστοκυτταρική λευχαιμία	
160148	Cap polyposis		Πολυποδίαση με κάλυμμα	
160148		Cap inflammatory polyposis		Cap φλεγμονώδης πολυποδίαση
160148		Eroded polypoid hyperplasia		Διαβρωμένη πολυποδική υπερπλασία
160148		Inflammatory myoglandular polyps		Φλεγμονώδεις αδενομυικοί πολύποδες
160148		Polypoid prolapsing folds		Πολύποδες με προπτίσουσες πτυχώσεις
162516	Isolated congenital nasal pyriform aperture stenosis		Μεμονωμένη συγγενής στένωση ρινικού πυροειδούς ανοίγματος	
162516		Isolated apertura pyriformis stenosis		Μεμονωμένη στένωση πυροειδούς ανοίγματος
162516		Isolated nasal pyriform aperture hypoplasia		Μεμονωμένη υποπλασία ρινικού πυροειδούς ανοίγματος
162521	OBSOLETE: Congenital nasal pyriform aperture stenosis with holoprosencephaly		Συγγενής στένωση ρινικού απιοειδούς τρήματος με ολοπροσεγκεφαλία	
162521		OBSOLETE: Apertura pyriformis with holoprosencephaly		Απιοειδές τρήμα με ολοπροσεγκεφαλία
162526	Isolated congenital auditory ossicle malformation		Μεμονωμένη συγγενής δυσπλασία ακουστικού οσταρίου	
162526		Congenital auditory ossicle malformation without external ear abnormality		Συγγενής δυσπλασία ακουστικού οσταρίου χωρίς ανωμαλία του εξωτερικού ωτός
163209	Non-syndromic cerebral malformation due to abnormal neuronal migration		Μη συνδρομική εγκεφαλική δυσπλασία λόγω ανώμαλης μετανάστευσης των νευρώνων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163209		Brain malformation due to abnormal neuronal migration		Εγκεφαλική δυσπλασία λόγω ανώμαλης μετανάστευσης των νευρώνων
163525	Subacute cutaneous lupus erythematosus		Υποξύς δερματικός ερυθηματώδης λύκος	
163528	OBSOLETE: Acute cutaneous lupus erythematosus		Οξύς δερματικός ερυθηματώδης λύκος	
163531	Chronic cutaneous lupus erythematosus		Χρόνιος δερματικός ερυθηματώδης λύκος	
163582	Rare bacterial infectious disease		Σπάνιο βακτηριακό λοιμώδες νόσημα	
163585	Rare viral disease		Σπάνιο ιογενές νόσημα	
163588	Rare parasitic disease		Σπάνιο παρασιτικό νόσημα	
163591	Rare mycosis		Σπάνια μυκητίαση	
163596	Hb Bart's hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας αιμοσφαιρίνης Bart	
163596		Alpha-thalassemia hydrops fetalis		Άλφα-θαλασσαιμία εμβρυϊκού ύδρωπας
163596		Alpha-thalassemia major		Μείζονα άλφα-θαλασσαιμία
163596		BHFS		BHFS
163596		Haemoglobin Bart's disease		Νόσος της αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Haemoglobin Bart's hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Haemoglobin Bart's hydrops fetalis syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπα αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Hb Bart's hydrops fetalis syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπα Hb Bart
163596		HBHF		HBHF
163596		Hemoglobin Bart's disease		Νόσος της αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Hemoglobin Bart's hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Hemoglobin Bart's hydrops fetalis syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού ύδρωπα αιμοσφαιρίνης Bart
163596		Homozygous alpha0-thalassemia		Ομόζυγη άλφα 0-θαλασσαιμία
163631	Bile acid synthesis defect with cholestasis and malabsorption		Ανωμαλία στη σύνθεση των χολικών οξέων με χολόσταση και δυσασπορρόφηση	
163634	Maffucci syndrome		Σύνδρομο Maffucci	
163634		Enchondromatosis Spranger type II		Εγchonδρωμάτωση Spranger τύπου II
163634		Multiple Enchondromatosis type II		Πολλαπλή εγchonδρωμάτωση τύπου II
163634		Multiple Enchondromatosis, Maffucci Type		Πολλαπλή εγchonδρωμάτωση, τύπου Maffucci
163637	Rare disorder related with pregnancy, childbirth and puerperium		Σπάνια διαταραχή που σχετίζεται με την κύηση, τον τοκετό και τη λοχεία	
163649	Spondyloepiphyseal dysplasia-craniosynostosis-cleft palate-cataracts-intellectual disability syndrome		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Nishimura	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163649		Spondyloepiphyseal dysplasia, Nishimura type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου Nishimura
163654	Spondyloepiphyseal dysplasia-brachydactyly-speech disorder syndrome		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου Cantu	
163654		SED-BDS		SED-BDS
163654		Spondyloepiphyseal dysplasia, Cantu type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου Cantu
163654		Tattoo dysplasia		Δυσπλασία Tattoo
163662	Spondyloepiphyseal dysplasia, Reardon type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου Reardon	
163665	Spondyloepiphyseal dysplasia tarda, Kohn type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία tarda, τύπου Kohn	
163668	Spondyloepiphyseal dysplasia, MacDermot type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου MacDermot	
163668		Spondyloepiphyseal dysplasia-myopia-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσικής δυσπλασίας-μυωπίας-νευροασθητηριακής κώφωσης
163668		Spondyloepiphyseal dysplasia-myopia-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσικής δυσπλασίας-μυωπίας-νευροασθητηριακής απώλειας ακοής
163673	Spondyloepiphyseal dysplasia, Byers type		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία, τύπου Byers	
163673		Spondyloepiphyseal dysplasia-punctate corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσικής δυσπλασίας-στικτής κερατοειδικής δυστροφίας
163678	OBSOLETE: Unclassified spondylometaphyseal dysplasia		Αταξινόμητη σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία	
163681	CNTNAP2-related developmental and epileptic encephalopathy		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το CNTNAP2	
163681		CDFE syndrome		Σύνδρομο CDFE
163681		CDFES		CDFES
163681		CNTNAP2-related DEE		DEE που σχετίζεται με το CNTNAP2
163681		Cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome		Σύνδρομο φλοιϊκής δυσπλασίας-εστιακής επιληψίας
163684	Leukoencephalopathy-dystonia-motor neuropathy syndrome		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-δυστονίας-κινητικής νευροπάθειας	
163690	Hypotonia-cystinuria syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-κυστινουρίας	
163690		HCS		HCS
163693	2p21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	
163693		2p21 deletion syndrome		2p21 σύνδρομο έλλειψης
163693		Del(2)(p21)		Del(2)(p21)
163693		Monosomy 2p21		Μονοσωμία 2p21
163696	Action myoclonus-renal failure syndrome		Σύνδρομο δράσης μυόκλωνος-νεφρικής ανεπάρκειας	
163696		AMRF		AMRF
163696		EPM4		EPM4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163696		Myoclonus-nephropathy syndrome		Σύνδρομο μυόκλωνου-νεφροπάθειας
163696		Progressive myoclonic epilepsy type 4		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 4
163696		Progressive myoclonus epilepsy type 4		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 4
163699	Alveolar soft tissue sarcoma		Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού ιστού	
163699		Alveolar soft part sarcoma		Σάρκωμα κυψελιδικού μαλακού τμήματος
163699		ASPS		ASPS
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζεται με εμπύρετη λοίμωξη	
163703		Acute encephalitis with refractory repetitive partial seizures		Οξεία εγκεφαλίτιδα με ανθεκτικές επαναλαμβανόμενες μερικές κρίσεις
163703		Acute non-herpetic encephalitis with severe refractory status epilepticus		Οξεία μη ερπητική εγκεφαλίτιδα με σοβαρή ανθεκτική επιληπτική κατάσταση
163703		AERRPS		AERRPS
163703		DESC syndrome		Σύνδρομο DESC
163703		Devastating epileptic encephalopathy in school-aged children		Καταστροφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σε παιδιά σχολικής ηλικίας
163703		Fever-induced refractory epileptic encephalopathy in school-aged children		Ανθεκτική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια που προκαλείται από πυρετό σε παιδιά σχολικής ηλικίας
163703		FIRES		FIRES
163708	Cryptogenic late-onset epileptic spasms		Κρυπτογενείς επιληπτικοί σπασμοί όψιμης έναρξης	
163708		Late-onset infantile spasms		Βρεφικοί σπασμοί όψιμης έναρξης
163717	Familial mesial temporal lobe epilepsy		Οικογενής επιληψία έσω κροταφικού λοβού	
163717		FLTLE		FLTLE
163721	Rolandic epilepsy-speech dyspraxia syndrome		Σύνδρομο Ρολάνδειου επιληψίας-δυσπραξίας ομιλίας	
163727	Rolandic epilepsy-paroxysmal exercise-induced dystonia-writer's cramp syndrome		Σύνδρομο Ρολάνδειου επιληψίας-παροξυσμικής άσκησης που προκαλείται από δυστονία-κράμπα του συγγραφέα	
163727		Rolandic epilepsy exercise-induced dystonia		Δυστονία που προκαλείται από άσκηση κατά την Ρολάνδειο επιληψία
163746	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg syndrome-Hirschsprung disease		Περιφερική απομυελινωτική νευροπάθεια-κεντρική δυσμυελινωτική λευκοδυστροφία-σύνδρομο Waardenburg-Νόσος Hirschsprung	
163746		Neurologic Waardenburg-Shah syndrome		Νευρολογικό σύνδρομο Waardenburg-Shah
163746		PCWH		PCWH
163746		WS4 plus		WS4 plus
163892	OBSOLETE: Limbic encephalitis		Μεταχιμακή εγκεφαλίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163895	OBSOLETE: Paraneoplastic limbic encephalitis		Παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163898	OBSOLETE: Classic paraneoplastic limbic encephalitis		Κλασική παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163898		OBSOLETE: Classic paraneoplastic limbic encephalitis, with or without intracellular antigens		Κλασική παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα, με ή χωρίς ενδοκυτταρικά αντιγόνα
163903	OBSOLETE: Limbic encephalitis associated with antibodies to cell membrane antigens		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα σχετιζόμενη με αντισώματα έναντι αντιγόνων της κυτταρικής μεμβράνης	
163908	OBSOLETE: Limbic encephalitis with LGI1 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα LGI1	
163908		OBSOLETE: Limbic encephalitis with leucine-rich glioma-inactivated 1 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα απενεργοποιημένου γλοιώματος πλούσιου σε λευκίνη 1
163914	OBSOLETE: Limbic encephalitis with nCMAGs antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα nCMAGs	
163914		OBSOLETE: Limbic encephalitis with novel cell membrane antigen antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα έναντι νέων αντιγόνων της κυτταρικής μεμβράνης
163918	OBSOLETE: Non-paraneoplastic limbic encephalitis		Μη παρανεοπλασματική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163921	Posttransplant acute limbic encephalitis		Οξεία μεταμοσχευτική μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163921		PALE		PALE
163924	OBSOLETE: Non-herpetic acute limbic encephalitis		Μη ερπητική οξεία μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
163927	Pustulosis palmaris et plantaris		Παλαμιαία και πελματιαία φλυκταίνωση	
163927		Localized pustular psoriasis		Τοπική φλυκταίνωσης ψωρίαση
163927		LPP		LPP
163927		Palmoplantar pustulosis		Παλαμοπελματιαία φλυκταίνωση
163927		PPP		PPP
163931	Acrodermatitis continua of Hallopeau		Συνεχής ακροδερματίτιδα του Hallopeau	
163934	Atopic keratoconjunctivitis		Ατοπική κερατοεπιπεφυκίτιδα	
163937	X-linked intellectual disability, Najm type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Najm	
163937		MICPCH		MICPCH
163937		X-linked intellectual disability-microcephaly-pontocerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-γεφυροπαραγκεφαλιδικής υποπλασίας
163953	X-linked intellectual disability, Raymond type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Raymond	
163956	X-linked intellectual disability, Nascimento type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Nascimento	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
163956		X-linked intellectual disability-nail dystrophy-seizures syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, δυστροφία νυχιών-επιληπτικών κρίσεων
163961	X-linked cerebral-cerebellar-coloboma syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο εγκεφαλικού-παρεγκεφαλιδικού-κολοβώματος	
163961		X-linked intellectual disability, Kroes type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Kroes
163966	X-linked dominant chondrodysplasia, Chassaing-Lacombe type		Φυλοσύνδετη επικρατής χονδροδυσπλασία τύπου Chassaing Lacombe	
163966		X-linked dominant chondrodysplasia-hydrocephaly-microphthalmia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετη επικρατούσας χονδροδυσπλασίας-υδροκεφαλίας-μικροφθαλμίας
163971	X-linked intellectual disability, Cilliers type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Cilliers	
163971		X-linked intellectual disability-microcephaly-testicular failure syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-ανεπάρκειας όρχεων
163976	X-linked intellectual disability, Van Esch type		Φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση, τύπου Van Esch	
163979	X-linked intellectual disability-craniofacioskeletal syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης, κρανιοπροσωποσκελετικό	
163982	X-linked intellectual disability-spastic quadriplegia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-σπαστικής τετραπάρεσης	
163985	Hyperekplexia-epilepsy syndrome		Σύνδρομο υπερεκπληξίας-επιληψίας	
163988	OBSOLETE: Developmental delay-deafness syndrome, Hildebrand type		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-κώφωσης, τύπου Hildebrand	
164001	Rare odontal or periodontal disorder		Σπάνια οδοντική ή περιοδοντική διαταραχή	
164004	Middle and/or inner ear anomaly		Ανωμαλία του μέσου και/ή του έσω ωτός	
164726	Acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes related to radiation		Οξεία μυελογενής λευχαιμία και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα που σχετίζονται με την ακτινοβολία	
164726		AML and myelodysplastic syndromes related to radiation		AML και μυελοδυσπλαστικά σύνδρομα που σχετίζονται με την ακτινοβολία
164736	Familial advanced sleep-phase syndrome		Οικογενές σύνδρομο προχωρημένης φάσης ύπνου	
164736		FASPS		FASPS
164823	Rare acquired aplastic anemia		Σπάνια επίκτητη απλαστική αναιμία	
165652	Rare genetic gastroenterological disease		Σπάνιο γενετικό γαστρεντερολογικό νόσημα	
165655	Genetic intestinal disease		Γενετικό εντερικό νόσημα	
165658	Genetic gastro-esophageal disease		Γενετικό γαστροοισοφαγικό νόσημα	
165661	Genetic pancreatic disease		Γενετικό παγκρεατικό νόσημα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
165704	Non-syndromic urogenital tract malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία της ουρογεννητικής οδού	
165707	Syndromic urogenital tract malformation		Συνδρομική δυσπλασία της ουρογεννητικής οδού	
165711	Rare abdominal surgical disease		Σπάνιο κοιλιακό χειρουργικό νόσημα	
165805	Familial mesial temporal lobe epilepsy with febrile seizures		Οικογενής επιληψία έσω κροταφικού λοβού με πυρετικούς σπασμούς	
165955	Wound myiasis		Μυίαση τραύματος	
165955		Traumatic myiasis		Τραυματική μυίαση
165958	Cavitary myiasis		Σπηλαιώδης μυίαση	
165961	OBsolete: Subcutaneous myiasis		Υποδόρια μυίαση	
165985	Diazoxide-sensitive diffuse hyperinsulinism		Διάχυτος υπερινσουλινισμός ευαίσθητος στη διαζοξείδη	
165985		Hyperinsulinemic hypoglycemia, diazoxide-sensitive diffuse form		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία, διάχυτη μορφή ευαίσθητη στη διαζοξείδη
165988	Diazoxide-resistant diffuse hyperinsulinism		Διάχυτος υπερινσουλινισμός ανθεκτικός στη διαζοξείδη	
165988		Hyperinsulinemic hypoglycemia, diazoxide-resistant diffuse form		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία, διάχυτη μορφή ανθεκτική στη διαζοξείδη
165991	Exercise-induced hyperinsulinism		Υπερινσουλινισμός που προκαλείται από την άσκηση	
165991		EIHI		EIHI
165991		Exercise-induced hyperinsulinemic hypoglycemia		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία που προκαλείται από την άσκηση
165991		Hyperinsulinism due to monocarboxylate transporter 1 deficiency		Υπερινσουλινισμός λόγω ανεπάρκειας μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα 1
165991		Hyperinsulinism due to SLC16A1 deficiency		Υπερινσουλινισμός λόγω ανεπάρκειας SLC16A1
165994	Pituitary resistance to thyroid hormone		Υποφυσιακή αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες	
165994		PRTH		PRTH
165994		Selective pituitary resistance to thyroid hormone		Επιλεκτική υποφυσιακή αντίσταση στις θυρεοειδικές ορμόνες
166002	Multiple epiphyseal dysplasia due to collagen 9 anomaly		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία λόγω ανωμαλίας του κολλαγόνου 9	
166011	Multiple epiphyseal dysplasia, Beighton type		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Beighton	
166011		Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-deafness syndrome		Σύνδρομο πολλαπλής επιφυσιακής δυσπλασίας-μυωπίας-κώφωσης
166011		Multiple epiphyseal dysplasia-myopia-hearing loss syndrome		Σύνδρομο πολλαπλής επιφυσιακής δυσπλασίας-μυωπίας-απώλειας ακοής
166016	Multiple epiphyseal dysplasia, Lowry type		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία, τύπου Lowry	
166016		Multiple epiphyseal dysplasia with Robin phenotype		Πολλαπλή επιφυσιακή δυσπλασία με φαινότυπο Robin



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
166024	Multiple epiphyseal dysplasia-macrocephaly-facial dysmorphism syndrome		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία, τύπου Al-Gazali	
166024		Multiple epiphyseal dysplasia, Al-Gazali type		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία, τύπου Al-Gazali
166029	Multiple epiphyseal dysplasia-severe proximal femoral dysplasia syndrome		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία, με σοβαρή δυσπλασία του εγγύς μηριαίου	
166032	Multiple epiphyseal dysplasia-miniephyses syndrome		Πολλαπλή επιφυσική δυσπλασία, με μικροεπιφύσεις	
166035	Brachydactyly-short stature-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-κοντού αναστήματος-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδίτιδας	
166038	Metaphyseal chondrodysplasia, Kaitila type		Μεταφυσική χονδροδυσπλασία, τύπου Kaitila	
166063	Pontocerebellar hypoplasia type 4		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 4	
166063		Fatal infantile encephalopathy with olivopontocerebellar hypoplasia		Θανατηφόρα βρεφική εγκεφαλοπάθεια με ελαιογεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία
166063		Olivopontocerebellar hypoplasia		Ελαιογεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία
166063		PCH4		PCH4
166068	Pontocerebellar hypoplasia type 5		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 5	
166068		Fetal-onset olivopontocerebellar hypoplasia		Εμβρυϊκής έναρξης ελαιογεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία
166068		PCH5		PCH5
166073	Pontocerebellar hypoplasia type 6		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 6	
166073		Fatal infantile encephalopathy with mitochondrial respiratory chain defects		Θανατηφόρα βρεφική εγκεφαλοπάθεια με έλλειψη της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
166073		PCH6		PCH6
166078	Von Willebrand disease type 1		Νόσος Von Willebrand τύπου 1	
166081	Von Willebrand disease type 2		Νόσος Von Willebrand τύπου 2	
166084	Von Willebrand disease type 2A		Νόσος Von Willebrand τύπου 2A	
166087	Von Willebrand disease type 2B		Νόσος Von Willebrand τύπου 2B	
166090	Von Willebrand disease type 2M		Νόσος Von Willebrand τύπου 2M	
166093	Von Willebrand disease type 2N		Νόσος Von Willebrand τύπου 2N	
166096	Von Willebrand disease type 3		Νόσος Von Willebrand τύπου 3	
166100	Autosomal dominant otospondylomegaepiphyseal dysplasia		Αυτοσωμική επικρατούσα ωτοσπονδυλομεγαεπιφυσική δυσπλασία	
166100		AD OSMED		AD OSMED
166100		Stickler syndrome type 3		Σύνδρομο Stickler τύπου 3
166100		Stickler syndrome, non-ocular type		Σύνδρομο Stickler, μη οφθαλμικού τύπου
166105	FASTKD2-related infantile mitochondrial encephalomyopathy		Βρεφική μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια που σχετίζεται με το FASTKD2	
166108	Birk-Barel syndrome		Σύνδρομο Birk-Barel	
166108		Birk-Barel Intellectual Disability-Dimorphism syndrome		Σύνδρομο Birk-Barel με νοητική υστέρηση-διμορφισμό



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
166108		Intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποτονίας-δυσμορφισμού προσώπου
166108		KCNK9 imprinting syndrome		Σύνδρομο αποτύπωσης KCNK9
166113	Bazex syndrome		Σύνδρομο Bazex	
166113		Acrokeratosis of Bazex		Ακροκεράτωση Bazex
166113		Acrokeratosis paraneoplastica		Παρανεοπλασματική ακροκεράτωση
166113		Acrokeratosis paraneoplastica of Bazex		Παρανεοπλασματική ακροκεράτωση Bazex
166119	Isolated osteopoikilosis		Μεμονωμένη οστεοποικίλωση	
166260	Dentinogenesis imperfecta type 2		Ατελής οδοντινογένεση τύπου 2	
166260		Capdepont teeth		Δόντια Capdepont
166260		Dentinogenesis imperfecta, Shields type 2		Ατελής οδοντινογένεση, Shields τύπου 2
166260		DGI-2		DGI-2
166260		DI-2		DI-2
166265	Dentinogenesis imperfecta type 3		Ατελής οδοντινογένεση τύπου 3	
166265		Dentinogenesis imperfecta, Shields type 3		Ατελής οδοντινογένεση, Shields τύπου 3
166272	Odontochondrodysplasia		Οδοντοχονδροδυσπλασία	
166272		Chondrodysplasia-dentinogenesis imperfecta-joint laxity syndrome		Σύνδρομο χονδροδυσπλασίας-ατελούς οδοντογένεσης-αρθρικής χαλαρότητας
166272		Goldblatt chondrodysplasia		Χονδροδυσπλασία Goldblatt
166272		Goldblatt syndrome		Σύνδρομο Goldblatt
166272		ODCD		ODCD
166277	Wormian bone-multiple fractures-dentinogenesis imperfecta-skeletal dysplasia		Wormian οστό-πολλαπλά κατάγματα-οδοντινογένεση ατελής-σκελετική δυσπλασία	
166277		Suarez-Stickler syndrome		Σύνδρομο Suarez-Stickler
166282	Hereditary sick sinus syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο νοσούντος φλεβοκόμβου	
166286	Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus		Μυρμηκιδώδης εκκρινής σπίλος στοματικού και δερματικού πόρου	
166286		Comedo nevus of the palm		Comedo σπίλος της παλάμης
166286		Porokeratotic eccrine nevus		Μυρμηκιδώδης εκκρινής σπίλος
166291	Dirofilariasis		Διροφιλάρωση	
166295	Benign non-familial infantile seizures		Καλοήθεις μη οικογενείς βρεφικοί σπασμοί	
166299	Benign partial epilepsy of infancy with complex partial seizures		Καλοήθης μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας με σύνθετες επιληπτικές κρίσεις	
166302	Benign partial epilepsy with secondarily generalized seizures in infancy		Καλοήθης μερική επιληψία με δευτερογενείς γενικευμένες κρίσεις στη βρεφική ηλικία	
166305	OBSOLETE: Benign infantile seizures associated with mild gastroenteritis		Καλοήθεις βρεφικοί σπασμοί σχετιζόμενοι με ήπια γαστρεντερίτιδα	
166308	Benign infantile focal epilepsy with midline spikes and waves during sleep		Καλοήθης βρεφική εστιακή επιληψία με αιχμές και κύματα μέσης γραμμής κατά τη διάρκεια του ύπνου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
166308		BIMSE		BIMSE
166311	Benign partial infantile seizures		Καλοήθεις μερικοί βρεφικοί σπασμοί	
166409	Photosensitive occipital lobe epilepsy		Φωτοευαίσθητη επιληψία του ινιακού λοβού	
166409		POLE		POLE
166412	Hot water reflex epilepsy		Αντανακλαστική επιληψία από ζεστό νερό	
166415	Audiogenic seizures		Ακουογενείς επιληπτικές κρίσεις	
166418	Eating reflex epilepsy		Διατροφική αντανακλαστική επιληψία	
166418		Eating epilepsy		Διατροφική επιληψία
166418		Eating seizures		Διατροφικές επιληπτικές κρίσεις
166421	Orgasm-induced seizures		Επιληπτικές κρίσεις που προκαλούνται από οργασμό	
166424	Thinking seizures		Γνωστική επιληψία	
166427	Startle epilepsy		Επιληψία Startle	
166430	Micturation-induced seizures		Επιληπτικές κρίσεις που προκαλούνται από την ούρηση	
166433	Epilepsy with reading-induced seizures		Επιληψία με σπασμούς επαγόμενους από διάβασμα	
166433		EwRIS		EwRIS
166457	OBSOLETE: Other forms of non-paraneoplastic limbic encephalitis		Άλλες μορφές μη παρανεοπλασματικής μεταιχμιακής εγκεφαλίτιδας	
166463	Epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας	
166466	Neurocutaneous syndrome with epilepsy		Νευροδερματικό σύνδρομο με επιληψία	
166469	Chromosomal anomaly with epilepsy as a major feature		Χρωμοσωμική ανωμαλία με επιληψία ως μείζον χαρακτηριστικό	
166472	Monogenic disease with epilepsy		Μονογονιδιακό νόσημα με επιληψία	
166475	Idiopathic or cryptogenic familial epilepsy syndrome with identified loci/genes		Ιδιοπαθές ή κρυπτογενές οικογενές σύνδρομο επιληψίας με ταυτοποιημένους γενετικούς τόπους/γονίδια	
166478	Cerebral malformation with epilepsy		Εγκεφαλική δυσπλασία με επιληψία	
166481	Metabolic diseases with epilepsy		Μεταβολικά νοσήματα με επιληψία	
166484	Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy		Φλεγμονώδες και αυτοάνοσο νόσημα με επιληψία	
166487	Cerebral diseases of vascular origin with epilepsy		Εγκεφαλικά νοσήματα αγγειακής αρχής με επιληψία	
166490	Infectious disease with epilepsy		Λοιμώδες νόσημα με επιληψία	
166775	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired coagulation factor defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητου ελλείμματος των παραγόντων πήξης	
166775		Rare bleeding disorder due to an acquired coagulation factor defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητου ελλείμματος των παραγόντων πήξης
166775		Rare coagulopathy due to an acquired coagulation factor defect		Σπάνια πήξη του αίματος λόγω επίκτητου ελλείμματος των παραγόντων πήξης
167635	Scleromyxedema		Σκληρομυξοίδημα	
167635		Arndt-Gottron disease		Νόσος Arndt-Gottron



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
167635		Generalized lichenoid papular eruption		Γενικευμένη λειχηνοειδής βλατιδώδης έκρηξη
167635		Generalized papular and sclerodermoid lichen myxedematosus		Γενικευμένος βλατιδώδης και σκληροδερμοειδής μυξοιδηματώδης λειχήνας
167714	Unclassified acute myeloid leukemia		Αταξινόμητη οξεία μυελοειδής λευχαιμία	
167714		Unclassified AML		Αταξινόμητη AML
167759	Hereditary dentin defect		Κληρονομική ανωμαλία της οδοντίνης	
167762	Rare disease with dentinogenesis imperfecta		Σπάνιο νόσημα με ατελή οδοντινογένεση	
167848	Rare cardiomyopathy		Σπάνια μυοκαρδιοπάθεια	
168194	Rare cardiac tumor		Σπάνιος καρδιακός όγκος	
168443	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας-υποτρίχωσης	
168448	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Bieganski type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Bieganski	
168451	Spondyloepimetaphyseal dysplasia-abnormal dentition syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας-μη φυσιολογικής οδοντοφυΐας	
168451		SEMDAD		SEMDAD
168454	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Geneviève type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Geneviève	
168454		SEMD, Geneviève type		SEMD, τύπου Geneviève
168454		SEMDG		SEMDG
168486	OBSOLETE: Congenital neuronal ceroid lipofuscinosis		Συγγενής νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση	
168486		OBSOLETE: Congenital NCL		Συγγενής NCL
168491	OBSOLETE: Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis		Ύστερη βρεφική νευρωνική λιποφουσκίνωση	
168491		OBSOLETE: Jansky-Bielschowsky disease		Νόσος Jansky-Bielschowsky
168491		OBSOLETE: Late infantile NCL		Ύστερη βρεφική NCL
168491		OBSOLETE: LINCL		LINCL
168544	Spondylometaphyseal dysplasia, Golden type		Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Golden	
168544		X-linked spondylometaphyseal dysplasia		Φυλοσύνδετη σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία
168549	Axial spondylometaphyseal dysplasia		Αξονική σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία	
168552	Spondylometaphyseal dysplasia-bowed forearms-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο σπονδυλομεταφυσιακής δυσπλασίας-τοξοτών αντιβραχιών-δυσμορφισμού προσώπου	
168555	Spondylometaphyseal dysplasia, A4 type		Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου A4	
168558	46,XY difference of sex development-adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency		46, XY διαταραχή ανάπτυξης του φύλου-επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CYP11A1	
168558		46,XY disorder of sex development-adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency		46, XY διαταραχή ανάπτυξης του φύλου-επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CYP11A1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
168558		XY sex reversal-adrenal failure		XY αναστροφή φύλου-επινεφριδιακή ανεπάρκεια
168563	46,XY gonadal dysgenesis-motor and sensory neuropathy syndrome		Σύνδρομο 46, XY γοναδικής δυσγενεσίας-κινητικής και αισθητικής νευροπάθειας	
168566	Fatal mitochondrial disease due to combined oxidative phosphorylation defect type 3		Θανατηφόρα μιτοχονδριακή νόσος λόγω συνδυασμού ελαττώματος οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 3	
168566		Fatal mitochondrial disease due to COXPD3		Θανατηφόρα μιτοχονδριακή νόσος λόγω COXPD3
168569	H syndrome		Σύνδρομο H	
168572	Native American myopathy		Ιθαγενής Αμερικανική μυοπάθεια	
168572		Congenital myopathy-cleft palate-malignant hyperthermia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυοπάθειας-σχισμής υπερώας-κακοήθους υπερθερμίας
168577	Hereditary cryohydrocytosis with reduced stomatin		Κληρονομική κρυοδροκυττάρωση με μειωμένη στοματίνη	
168577		CHC type 2		CHC type 2
168577		Hereditary cryohydrocytosis type 2		Κληρονομική κρυοδροκυττάρωση τύπου 2
168577		sdCHC		sdCHC
168577		Stomatin-deficient cryohydrocytosis		Κρυοδροκυττάρωση με έλλειψη στοματίνης
168583	Hereditary North American Indian childhood cirrhosis		Κληρονομική κίρρωση της παιδικής ηλικίας των Ινδιάνων της Βορείου Αμερικής	
168588	Hyperandrogenism due to cortisone reductase deficiency		Υπερανδρογονισμός λόγω ανεπάρκειας αναγωγής κορτιζόνης	
168588		11-beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency type 1		Ανεπάρκεια 11-βήτα-υδροξυστεροειδούς αφυδρογονάσης τύπου 1
168593	Sudden infant death-dysgenesis of the testes syndrome		Σύνδρομο αιφνίδιου βρεφικού θανάτου-δυσγένεση των όρχεων	
168593		SIDDT		SIDDT
168598	Methionine adenosyltransferase I/III deficiency		Απομυελίνωση εγκεφάλου λόγω ανεπάρκειας αδενοσυλοτρανσφοράσης μεθειονίνης	
168598		MAT I/III deficiency		Ανεπάρκεια MAT I/III
168598		Mudd's disease		Νόσος του Mudd
168601	Congenital enteropathy due to enteropeptidase deficiency		Συγγενής εντεροπάθεια λόγω ανεπάρκειας εντεροπεπτιδάσης	
168601		Congenital enterokinase deficiency		Συγγενής ανεπάρκεια εντεροκινάσης
168606	Seborrhea-like dermatitis with psoriasiform elements		Σμηγματορροϊκή δερματίτιδα με ψωριασόμορφα στοιχεία	
168609	Mitochondrial non-syndromic sensorineural deafness with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
168609		Mitochondrial isolated neurosensory deafness with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial isolated neurosensory hearing loss with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial isolated sensorineural deafness with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μεμονωμένη νευροαισθητήρια κώφωση με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial isolated sensorineural hearing loss with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μεμονωμένη νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial non-syndromic neurosensory deafness with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial non-syndromic neurosensory hearing loss with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168609		Mitochondrial non-syndromic sensorineural hearing loss with susceptibility to aminoglycoside exposure		Μιτοχονδριακή μη συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με ευαισθησία στην έκθεση σε αμινογλυκοσίδες
168612	Congenital deficiency in alpha-fetoprotein		Συγγενής ανεπάρκεια στην άλφα-εμβρυοπρωτεΐνη	
168615	Hereditary persistence of alpha-fetoprotein		Κληρονομική επιμονή της άλφα-εμβρυοπρωτεΐνης	
168621	Dysplasia of head of femur, Meyer type		Δυσπλασία κεφαλής μηριαίου οστού τύπου Meyer	
168621		DECF		DECF
168621		Dysplasia epiphysealis capitis femoris		Δυσπλασία epiphysealis capitis femoris
168621		Meyer dysplasia		Δυσπλασία Meyer
168624	Familial scaphocephaly syndrome, McGillivray type		Οικογενές σύνδρομο σκαφοκεφαλίας, τύπος McGillivray	
168624		Scaphocephaly-macrocephaly-maxillary retrusion-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο σκαφοκεφαλίας-μακροκεφαλίας-οπισθοδρόμησης άνω γνάθου-νοητικής υστέρησης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
168629	Autosomal thrombocytopenia with normal platelets		Αυτοσωμική θρομβοκυτταροπενία με φυσιολογικά αιμοπετάλια	
168632	Generalized basaloid follicular hamartoma syndrome		Γενικευμένο βασικοειδές θυλακιώδες αμάρτωμα	
168778	Rare pervasive developmental disorder		Σπάνια διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή	
168778		Rare ASD		Σπάνια ASD
168778		Rare autism spectrum disorder		Σπάνια διαταραχή του φάσματος του αυτισμού
168778		Rare PDD		Σπάνια PDD
168782	Childhood disintegrative disorder		Παιδική αποσυνδεδετική διαταραχή	
168782		Dementia infantilis		Βρεφική άνοια
168782		Heller syndrome		Σύνδρομο Heller
168796	Heart-hand syndrome, Slovenian type		Σύνδρομο καρδιάς-χειριού, σλοβενικού τύπου	
168796		Atriodigital dysplasia, Slovenian type		Κολπική δυσπλασία σλοβενικού τύπου
168796		Cardiac conduction disease-dilated cardiomyopathy-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο καρδιομυοπάθειας-βραχυδακτυλίας με διατακτική νόσο της καρδιακής αγωγιμότητας
168803	Primary peritoneal tumor		Πρωτοπαθής όγκος του περιτοναίου	
168807	Primary malignant peritoneal tumor		Πρωτοπαθής κακοήθης όγκος του περιτοναίου	
168811	Malignant peritoneal mesothelioma		Κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα	
168811		Diffuse malignant peritoneal mesothelioma		Διάχυτο κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
168811		Primary malignant peritoneal mesothelioma		Πρωτοπαθές κακόηθες περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
168816	Peritoneal inclusion cyst		Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα	
168816		Benign multicystic peritoneal mesothelioma		Καλοήθες πολυκυστικό περιτοναϊκό μεσοθηλίωμα
168816		Multicystic mesothelioma		Πολυκυστικό μεσοθηλίωμα
168816		Multilocular peritoneal inclusion cyst		Πολυκυστική περιτοναϊκή έγκλειστη κύστη
168816		Peritoneal cystic mesothelioma		Περιτοναϊκό κυστικό μεσοθηλίωμα
168829	Primary peritoneal carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα	
168829		EOPPC		EOPPC
168829		Extra-ovarian primary peritoneal carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό καρκίνωμα εξωοθηκών
168829		PPC		PPC
168829		Primary peritoneal serous carcinoma		Πρωτοπαθές περιτοναϊκό ορώδες καρκίνωμα
168829		Serous surface papillary carcinoma		Ορώδες επιφανειακό θηλώδες καρκίνωμα
168940	Chronic eosinophilic leukemia		Χρόνια ηωσινοφιλική λευχαιμία	
168943	Myeloid/lymphoid neoplasms associated with eosinophilia and abnormality of PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 or JAK2		Μυελογενή/λεμφικά νεοπλάσματα που σχετίζονται με ηωσινοφιλία και ανωμαλία του PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 ή JAK2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
168947	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with PDGFRA rearrangement		Μυελογενές/λεμφικό νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη PDGFRA	
168950	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with PDGFRB rearrangement		Μυελογενές/λεμφικό νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του PDGFRB	
168953	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement		Μυελογενές/λεμφικό νεόπλασμα που σχετίζεται με αναδιάταξη του FGFR1	
168953		8p11 myeloproliferative syndrome		8p11 μυελοπολλαπλασιαστικό σύνδρομο
168953		Stem cell leukemia/lymphoma		Λευχαιμία/λέμφωμα βλαστοκυττάρων
168956	Hypereosinophilic syndrome		Υπερωσινοφιλικό σύνδρομο	
168956		HES		HES
168960	Refractory anemia with excess blasts in transformation		Ανθεκτική αναιμία με περίσσεια βλαστών σε μεταμόρφωση	
168960		RAEB-t		RAEB-t
168966	Composite lymphoma		Σύνθετο λέμφωμα	
168966		Composite Hodgkin and non-Hodgkin lymphoma		Σύνθετο λέμφωμα Hodgkin και non-Hodgkin
168972	Kahrizi syndrome		Σύνδρομο Kahrizi	
168972		Intellectual disability, Kahrizi type		Νοητική υστέρηση, τύπου Kahrizi
168972		Intellectual disability-cataract-coloboma-kyphosis syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη-κολόβωματος-κύφωσης
168984	CLAPO syndrome		Σύνδρομο CLAPO	
168999	Malignant melanoma of the mucosa		Κακοήγη μελάνωμα του βλεννογόνου	
169079	Cernunnos-XLF deficiency		Ανεπάρκεια Cernunnos-XLF	
169079		Cernunnos deficiency		Ανεπάρκεια Cernunnos
169079		Cernunnos XLFD		Cernunnos XLFD
169079		Combined immunodeficiency-microcephaly-growth retardation-sensitivity to ionizing radiation syndrome		Σύνθετο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-μικροκεφαλίας-καθυστερημένης ανάπτυξης-ευαισθησίας στην ιονίζουσα ακτινοβολία
169079		NHEJ1 deficiency		Ανεπάρκεια NHEJ1
169082	Combined immunodeficiency due to CD3gamma deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD3gamma	
169085	Susceptibility to respiratory infections associated with CD8alpha chain mutation		Ευαισθησία σε αναπνευστικές λοιμώξεις που σχετίζονται με μετάλλαξη της αλυσίδας CD8alpha	
169085		Familial CD8 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια CD8
169090	Combined immunodeficiency due to CRAC channel dysfunction		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω δυσλειτουργίας του καναλιού CRAC	
169090		Immune dysfunction due to T-cell inactivation due to calcium entry defect		Ανοσολογική δυσλειτουργία λόγω αδρανοποίησης T-κυττάρων λόγω βλάβης πρόσληψης ασβεστίου
169095	Severe combined immunodeficiency due to FOXP1 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FOXP1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
169095		Alymphoid cystic thymic dysgenesis		Αλεμφοειδής κυστική θυμική δυσγένεση
169095		Nude/SCID		Γυμνή/SCID
169095		Nude/severe combined immunodeficiency		Γυμνή/σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια
169095		SCID due to FOXP1 deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας FOXP1
169095		Severe T-cell immunodeficiency-congenital alopecia-nail dystrophy syndrome		Σύνδρομο σοβαρής ανοσοανεπάρκειας T-κυττάρων-συγγενούς αλωπεκίας-δυστροφίας νυχιών
169095		Winged helix deficiency		Ανεπάρκεια φτερωτής έλικας
169100	Immunodeficiency due to CD25 deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD25	
169100		Interleukin-2 receptor alpha chain deficiency		Ανεπάρκεια αλυσίδας άλφα υποδοχέα ιντερλευκίνης-2
169105	Good syndrome		Σύνδρομο Good	
169105		Thymoma-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο θυμώματος-ανοσοανεπάρκειας
169110	Immunoglobulin heavy chain deficiency		Ανεπάρκεια βαριάς αλυσίδας ανοσοσφαιρίνης	
169139	Transient hypogammaglobulinemia of infancy		Παροδική υπογαμμασφαιριναιμία της βρεφικής ηλικίας	
169142	Recurrent infections due to specific granule deficiency		Υποτροπιάζουσα λοίμωξη λόγω έλλειψης ειδικών κόκκων	
169142		Neutrophil-specific granule deficiency		Ειδική για ουδετερόφιλα ανεπάρκεια κόκκων
169147	Immunodeficiency due to a classical component pathway complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συμπληρώματος κλασικής οδού	
169147		Immunodeficiency due to an early component of complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω πρώιμου συστατικού ανεπάρκειας συμπληρώματος
169147		Immunodeficiency due to C1, C4, or C2 component complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συμπληρώματος συστατικού C1, C4 ή C2
169150	Immunodeficiency due to a late component of complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω όψιμου συστατικού ανεπάρκειας συμπληρώματος	
169150		Immunodeficiency due to C5 to C9 component complement deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συμπληρώματος συστατικών C5 έως C9
169150		Terminal complement pathway deficiency		Ανεπάρκεια οδού τερματικού συμπληρώματος
169154	T-B+ severe combined immunodeficiency due to IL-7Ralpha deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας IL-7Ralpha	
169154		T-B+ SCID due to IL-7Ralpha deficiency		T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας IL-7Ralpha
169157	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD45 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω ανεπάρκειας CD45	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
169157		T-B+ SCID due to CD45 deficiency		T-B+ SCID λόγω ανεπάρκειας CD45
169160	T-B+ severe combined immunodeficiency due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια T-B+ λόγω CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta	
169160		T-B+ SCID due to CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta		T-B+ SCID λόγω CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
169163	Familial scaphocephaly syndrome		Σύνδρομο οικογενούς σκαφοκεφαλίας	
169186	Autosomal recessive centronuclear myopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
169186		AR-CNM		AR-CNM
169189	Autosomal dominant centronuclear myopathy		Αυτοσωμική επικρατούσα κεντροπυρηνική μυοπάθεια	
169189		AD-CNM		AD-CNM
169346	DNA repair defect other than combined T-cell and B-cell immunodeficiencies		Ελάττωμα της επιδιόρθωσης του DNA εκτός από τις συνδυασμένες ανοσοανεπάρκειες T-κυττάρων και B-κυττάρων	
169349	Immuno-osseous dysplasia		Ανοσο-οστική δυσπλασία	
169355	Immunodeficiency syndrome with autoimmunity		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας με αυτοανοσία	
169361	Immune dysregulation disease with immunodeficiency		Νόσημα ανοσολογικής απορρύθμισης με ανοσοανεπάρκεια	
169443	Specific antibody deficiency with normal immunoglobulin concentrations and normal numbers of B cells		Έλλειψη ειδικού αντισώματος με φυσιολογικές συγκεντρώσεις ανοσοσφαιρινών και φυσιολογικούς αριθμούς B κυττάρων	
169446	OBSOLETE: Autosomal recessive hyper-IgE syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο υπερ-IgE σύνδρομο	
169446		OBSOLETE: AR-HIES		AR-HIES
169446		OBSOLETE: Autosomal recessive HIES		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο HIES
169446		OBSOLETE: Hyperimmunoglobulin E syndrome type 2		Σύνδρομο υπερανοσοσφαιρίνης E τύπου 2
169446		OBSOLETE: Non-skeletal hyper-IgE syndrome		Μη σκελετικό υπερ-IgE σύνδρομο
169464	Primary CD59 deficiency		Πρωτοπαθής ανεπάρκεια CD59	
169467	Recurrent Neisseria infections due to factor D deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις Neisseria λόγω ανεπάρκειας παράγοντα D	
169615	NON RARE IN EUROPE: Idiopathic central precocious puberty		Ιδιοπαθής κεντρική πρόωμη ήβη	
169618	NON RARE IN EUROPE: Secondary central precocious puberty		Δευτεροπαθής κεντρική πρόωμη ήβη	
169793	Severe hemophilia B		Βαρεία αιμορροφιλία B	
169793		Severe congenital F9 deficiency		Σοβαρή συγγενής ανεπάρκεια F9
169793		Severe congenital factor IX deficiency		Σοβαρή συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα IX
169796	Moderate hemophilia B		Μετρίας βαρύτητας αιμορροφιλία B	
169796		Moderate congenital F9 deficiency		Μέτρια συγγενής ανεπάρκεια F9



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
169796		Moderate congenital factor IX deficiency		Μέτρια συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα IX
169799	Mild hemophilia B		Ήπια αιμορροφιλία Β	
169799		Mild congenital F9 deficiency		Ήπια συγγενής ανεπάρκεια F9
169799		Mild congenital factor IX deficiency		Ήπια συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα IX
169802	Severe hemophilia A		Βαρεία αιμορροφιλία Α	
169802		Severe congenital F8 deficiency		Σοβαρή συγγενής ανεπάρκεια F8
169802		Severe congenital factor VIII deficiency		Σοβαρή συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα VIII
169805	Moderate hemophilia A		Μετρίας βαρύτητας αιμορροφιλία Α	
169805		Moderate congenital F8 deficiency		Μέτρια συγγενής ανεπάρκεια F8
169805		Moderate congenital factor VIII deficiency		Μέτρια συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα VIII
169808	Mild hemophilia A		Ήπια αιμορροφιλία Α	
169808		Mild congenital F8 deficiency		Ήπια συγγενής ανεπάρκεια F8
169808		Mild congenital factor VIII deficiency		Ήπια συγγενής ανεπάρκεια παράγοντα VIII
169826	Congenital vitamin K-dependent coagulation factors deficiency		Συγγενής εξαρτώμενη από τη βιταμίνη Κ έλλειψη παραγόντων πήξης	
171201	OBSOLETE: High isolated anorectal malformation		Υψηλή μεμονωμένη ορθοπρωκτική δυσπλασία	
171208	OBSOLETE: Intermediate isolated anorectal malformation		Ενδιάμεση μεμονωμένη ορθοπρωκτική δυσπλασία	
171215	OBSOLETE: Low isolated anorectal malformation		Χαμηλή μεμονωμένη ορθοπρωκτική δυσπλασία	
171220	Isolated rectal duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του ορθού	
171430	Severe congenital nemaline myopathy		Σοβαρή συγγενής μυοπάθεια νεμαλίνης	
171433	Intermediate nemaline myopathy		Ενδιάμεση μυοπάθεια νεμαλίνης	
171436	Typical nemaline myopathy		Τυπική μυοπάθεια νεμαλίνης	
171439	Childhood-onset nemaline myopathy		Μυοπάθεια νεμαλίνης με έναρξη στην παιδική ηλικία	
171439		Mild nemaline myopathy		Ήπια μυοπάθεια νεμαλίνης
171442	Adult-onset nemaline myopathy		Μυοπάθεια νεμαλίνης με έναρξη στους ενήλικες	
171445	Muscle filaminopathy		Μυϊκή φιλαμινοπάθεια	
171445		Filamin C-related filaminopathy		Φιλαμινοπάθεια σχετιζόμενη με τη φιλαμίνη C
171445		FLNC-associated myofibrillar myopathy		Μυοϊνδιακή μυοπάθεια FLNC-σχετιζόμενη
171445		MFMS		MFMS
171607	X-linked spastic paraplegia type 34		Φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία τύπου 34	
171607		SPG34		SPG34
171612	Autosomal dominant spastic paraplegia type 37		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 37	
171612		SPG37		SPG37



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
171617	Autosomal dominant spastic paraplegia type 38		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 38	
171617		SPG38		SPG38
171622	Autosomal recessive spastic paraplegia type 32		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 32	
171622		SPG32		SPG32
171629	Autosomal recessive spastic paraplegia type 35		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 35	
171629		SPG35		SPG35
171673	Limbal stem cell deficiency		Ανεπάρκεια των αρχέγονων κυττάρων του σκληροκερατοειδούς ορίου	
171676	NON RARE IN EUROPE: Periventricular leukomalacia		Περικοιλιακή λευκομαλάκυνση	
171680	Lissencephaly due to TUBA1A mutation		Λειεγκεφαλία λόγω μετάλλαξης του TUBA1A	
171684	Idiopathic bilateral vestibulopathy		Ιδιοπαθής αμφοτερόπλευρη αιθουσοπάθεια	
171690	Metabolic myopathy due to lactate transporter defect		Μεταβολική μυοπάθεια λόγω βλάβης του μεταφορέα γαλακτικού	
171690		Erythrocyte lactate transporter defect		Βλάβη του μεταφορέα γαλακτικού των ερυθροκυττάρων
171695	Parkinsonian-pyramidal syndrome		Παρκινσονικό-πυραμιδικό σύνδρομο	
171695		Pallidopyramidal syndrome		Ωχροπυραμιδικό σύνδρομο
171700	Diffuse panbronchiolitis		Διάχυτη πανβρογχιολίτιδα	
171703	Microcephaly-polymicrogyria-corporum callosum agenesis syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-πολυμικροgyρίας-αγενεσίας του μεσολοβίου	
171706	Short stature-delayed bone age due to thyroid hormone metabolism deficiency		Χαμηλό ανάστημα-καθυστερημένη οστική ηλικία λόγω ανεπάρκειας του μεταβολισμού των θυρεοειδικών ορμονών	
171709	Male infertility due to globozoospermia		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω γλομποζωοσπεμίας	
171709		Male infertility due to round-headed spermatozoa		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω σπερματοζωαρίων με στρογγυλή κεφαλή
171709		Round-headed sperm syndrome		Σύνδρομο σπερματοζωαρίων με στρογγυλή κεφαλή
171714	Amish infantile epilepsy syndrome		Σύνδρομο βρεφικής επιληψίας των Amish	
171714		Infantile-onset symptomatic epilepsy syndrome-developmental stagnation-blindness syndrome		Σύνδρομο συμπτωματικής επιληψίας βρεφικής έναρξης-σύνδρομο αναπτυξιακής στασιμότητας-τύφλωσης
171719	Cutis laxa-Marfanoid syndrome		Δερματολυσση [Δερματοχάλαση]-Μαρφανοειδές σύνδρομο	
171723	White sponge nevus		Λευκός σπογγώδης σπίλος	
171723		Hereditary mucosal leukokeratosis		Κληρονομική λευκοκεράτωση των βλεννογόνων
171723		White sponge nevus of Cannon		Λευκός σπογγώδης σπίλος του Cannon
171829	6q16 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q16	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
171829		Del(6)(q16)		Έλλειψη (6)(q16)
171829		Monosomy 6q16		Μονοσωμία 6q16
171829		Prader-Willi-like syndrome due to microdeletion 6q16		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi λόγω μικροέλλειψης 6q16
171836	Amelogenesis imperfecta-gingival hyperplasia syndrome		Σύνδρομο ατελούς αδαμαντινογένεσης-υπερπλασίας των ούλων	
171839	Craniosynostosis-hydrocephalus-Arnold-Chiari malformation type I-radioulnar synostosis syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστήωσης-υδροκεφάλου-δυσπλασίας Arnold-Chiari τύπου I-κερκιδωλενικής συνωστήωσης	
171839		Berant syndrome		Σύνδρομο Berant
171839		Capra-DeMarco syndrome		Σύνδρομο Capra-DeMarco
171839		Familial scaphocephaly-radioulnar synostosis syndrome		Σύνδρομο οικογενούς σκαφοκεφαλίας-κερκιδωλενικής συνωστήωσης
171844	Blindness-scoliosis-arachnodactyly syndrome		Σύνδρομο τύφλωσης-σκολίωσης-αραχνοδακτυλίας	
171848	Polyneuropathy-hearing loss-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας - απώλειας ακοής - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη	
171848		Peripheral neuropathy, Fiskerstrand type		Περιφερική νευροπάθεια, τύπου Fiskerstrand
171848		PHARC syndrome		Σύνδρομο PHARC
171848		Polyneuropathy-deafness-ataxia-retinitis pigmentosa-cataract syndrome		Σύνδρομο πολυνευροπάθειας-κώφωσης - αταξίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - καταρράκτη
171851	MEDNIK syndrome		Σύνδρομο MEDNIK	
171851		Intellectual disability-enteropathy-deafness-peripheral neuropathy-ichthyosis-keratoderma syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εντεροπάθειας-κώφωσης-περιφερικής νευροπάθειας-ιχθύωσης-κερατοδερμίας
171851		Intellectual disability-enteropathy-hearing loss-peripheral neuropathy-ichthyosis-keratoderma syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εντεροπάθειας-απώλειας ακοής-περιφερικής νευροπάθειας-ιχθύωσης-κερατοδερμίας
171860	OBSOLETE: Intellectual disability-cataracts-kyphosis syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καταρράκτη-κύφωσης	
171863	Autosomal dominant spastic paraplegia type 42		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία, τύπος 42	
171863		SPG42		SPG42
171866	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, aggrecan type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπος συσσωρευτίνης	
171866		SEMD, aggrecan type		SEMD, τύπος συσσωρευτίνης
171871	Renal pseudohypoaldosteronism type 1		Νεφρικός ψευδοπυαλδοστερονισμός τύπου 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
171871		Autosomal dominant PHA1		Αυτοσωμικός επικρατής PHA1
171871		Autosomal dominant pseudohypoaldosteronism type 1		Αυτοσωμικός επικρατής ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 1
171871		Renal PHA1		Νεφρικός PHA1
171876	Generalized pseudohypoaldosteronism type 1		Γενικευμένος ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 1	
171876		Autosomal recessive PHA1		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος PHA1
171876		Autosomal recessive pseudohypoaldosteronism type 1		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 1
171876		Generalized PHA1		Γενικευμένος PHA1
171881	Cap myopathy		Μυοπάθεια cap	
171881		Cap disease		Νόσος cap
171886	Cylindrical spirals myopathy		Μυοπάθεια με κυλινδρικές σπείρες	
171889	Myopathy with hexagonally cross-linked tubular arrays		Μυοπάθεια με εξαγωνικά συνδεδεμένες σωληνοειδείς διατάξεις	
171895	Myeloid hemopathy		Μυελική αιματολογική νόσος	
171898	Lymphoid hemopathy		Λεμφική αιματολογική νόσος	
171901	Primary cutaneous T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό Τ-κυτταρικό λέμφωμα	
171915	B-cell non-Hodgkin lymphoma		Μη-Hodgkin λέμφωμα από Β-κύτταρα	
171915		B-cell NHL		NHL Β-κυττάρων
171918	T-cell non-Hodgkin lymphoma		Μη-Hodgkin λέμφωμα από Τ-κύτταρα	
171918		T-cell NHL		NHL Τ-κυττάρων
171929	Trisomy 10p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 10p	
172973	OBSOLETE: Congenital myopathy with protein accumulation		Συγγενής μυοπάθεια με συσσώρευση πρωτεΐνης	
172976	Congenital myopathy with cores		Συγγενής μυοπάθεια με πυρήνες	
172979	OBSOLETE: Congenital myopathy with central nuclei		Συγγενής μυοπάθεια με κεντρικούς πυρήνες	
172982	OBSOLETE: Congenital myopathy with fiber size variation		Συγγενής μυοπάθεια με παραλλαγή στο μέγεθος των ινών	
172985	OBSOLETE: Congenital myopathy with vacuoles		Συγγενής μυοπάθεια με κενोटόπια	
174590	Congenital hypogonadotropic hypogonadism		Συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	
177101	Rare adult hypothyroidism		Σπάνιος υποθυρεοειδισμός των ενηλίκων	
177107	Syndromic hypothyroidism		Συνδρομικός υποθυρεοειδισμός	
177901	Prader-Willi syndrome due to paternal deletion of 15q11q13 type 1		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω πατρικής έλλειψης του 15q11q13 τύπου 1	
177904	Prader-Willi syndrome due to paternal deletion of 15q11q13 type 2		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω πατρικής έλλειψης του 15q11q13 τύπου 2	
177907	Prader-Willi syndrome due to translocation		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω μετατόπισης	
177910	Prader-Willi syndrome due to imprinting mutation		Σύνδρομο Prader-Willi λόγω μετάλλαξης αποτύπωσης	
177926	Bleeding disorder in hemophilia A carriers		Αιμορραγική διαταραχή σε φορείς αιμορροφιλίας Α	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
177929	Bleeding disorder in hemophilia B carriers		Αιμορραγική διαταραχή σε φορείς αιμορροφιλίας Β	
178025	Non-acquired combined pituitary hormone deficiencies without extrapituitary malformations		Μη επίκτητες συνδυασμένες ελλείψεις υποφυσιακών ορμονών χωρίς εξωϋποφυσιακές εκδηλώσεις	
178029	Arginine vasopressin deficiency		Κεντρικός άποιος διαβήτης	
178029		CDI		CDI
178029		Neurogenic diabetes insipidus		Νευρογενής άποιος διαβήτης
178040	Rare peripheral precocious puberty		Σπάνια περιφερική πρόωμη ήβη	
178045	Transient congenital hypothyroidism		Παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός	
178145	Moderate multiminicore disease with hand involvement		Μετρίας βαρύτητας νόσος πολλαπλών μικροπυρήνων με συμμετοχή των χεριών	
178148	Antenatal multiminicore disease with arthrogryposis multiplex congenita		Προγεννητική νόσος πολλαπλών μικροπυρήνων με συγγενή πολλαπλή αρθρογρύπωση	
178303	8q22.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q22.1	
178303		Monosomy 8q22.1		Μονοσωμία 8q22.1
178303		Nablus mask-like facial syndrome		Σύνδρομο προσώπου δίκην μάσκας του Nablus
178307	Reticulate acropigmentation of Kitamura		Δικτυωτή ακρομελάγχρωση του Kitamura	
178307		RAK		RAK
178311	Isolated sternocostoclavicular hyperostosis		Μεμονωμένη στερνοπλευροκλειδική υπερόστωση	
178311		Isolated SCCH		Μεμονωμένη SCCH
178315	Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver		Αδιαφοροποίητο εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος	
178315		Embryonal sarcoma of the liver		Εμβρυϊκό σάρκωμα του ήπατος
178315		UES		UES
178315		Undifferentiated sarcoma of the liver		Αδιαφοροποίητο σάρκωμα του ήπατος
178320	Acute lung injury		Οξεία πνευμονική βλάβη	
178330	OBSOLETE: Heinz body anemia		Αναμία με σωμάτια Heinz	
178333	Åland Islands eye disease		Οφθαλμοπάθεια των νήσων Όλαντ	
178333		AIED		AIED
178333		Forsius-Eriksson syndrome		Σύνδρομο Forsius-Eriksson
178333		Forsius-Eriksson type ocular albinism		Οφθαλμικός αλμπινισμός τύπου Forsius-Eriksson
178338	UV-sensitive syndrome		Σύνδρομο UV-ευαισθησίας	
178342	Inflammatory myofibroblastic tumor		Φλεγμονώδης μυοϊνοβλαστικός όγκος	
178345	Aromatase excess syndrome		Σύνδρομο περίσσειας αρωματάσης	
178345		AEXS		AEXS
178345		Familial hyperestrogenism		Οικογενής υπεροιστρογονισμός
178345		Hereditary prepubertal gynecomastia		Κληρονομική προεφηβική γυναικομαστία
178355	Smith-McCort dysplasia		Δυσπλασία Smith-McCort	
178364	Syndromic microphthalmia type 5		Συνδρομική μικροφθαλμία τύπου 5	
178364		MCOP55		MCOP55



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
178364		Syndromic microphthalmia/anophthalmia due to OTX2 mutation		Συνδρομική μικροφθαλμία/ανοφθαλμία λόγω μετάλλαξης του OTX2
178377	Osteosclerosis-developmental delay-craniosynostosis syndrome		Σύνδρομο οστεοσκληρύωσης-καθυστερήσης ανάπτυξης-κρανιοσυνωστέωσης	
178382	Congenital vertical talus		Συγγενής κάθετος αστράγαλος	
178382		Congenital convex foot		Συγγενής κυρτός άκρος πόδας
178382		Congenital convex pes valgus		Συγγενής κυρτός, βλαισός πόδας
178382		Congenital rocker-bottom foot		Συγγενής άκρος πόδας δίκην βάσης κουρνιαστής πολυθρόνας
178389	Osteopetrosis-hypogammaglobulinemia syndrome		Σύνδρομο οστεοπέτρωσης-υπογαμμασφαιριναιμίας	
178389		Autosomal recessive osteoclast-poor osteopetrosis with hypogammaglobulinemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση, με πενία οστεοκλαστών, με υπογαμμασφαιριναιμία
178389		Autosomal recessive osteopetrosis type 7		Αυτοσωμική υπολειπόμενη οστεοπέτρωση, τύπου 7
178396	Hemorrhagic disease due to alpha-1-antitrypsin Pittsburgh mutation		Αιμορραγική νόσος λόγω μετάλλαξης Pittsburgh της άλφα-1 αντιθρυψίνης	
178400	Distal myopathy with anterior tibial onset		Περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από τους πρόσθιους κνημιαίους	
178400		Distal anterior compartment myopathy		Περιφερική μυοπάθεια του πρόσθιου διαμερίσματος
178461	X-linked myopathy with postural muscle atrophy		Φυλοσύνδετη μυοπάθεια με ατροφία των μυών της στάσης	
178461		XMPMA		XMPMA
178464	Hereditary myopathy with early respiratory failure		Κληρονομική μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια	
178464		Edström Myopathy		Μυοπάθεια Edström
178464		Hereditary inclusion body myopathy with early respiratory failure		Κληρονομική μυοπάθεια με έγκλειστα σωμάτια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια
178464		HIBM-ERF		HIBM-ERF
178464		HMERF		HMERF
178464		MFM-titinopathy		MFM-τιτινοπάθεια
178464		Myofibrillar myopathy with early respiratory failure		Μυοϊνιδιακή μυοπάθεια με πρώιμη αναπνευστική ανεπάρκεια
178464		Myofibrillar myopathy-titinopathy		Μυοϊνιδιακή μυοπάθεια-τιτινοπάθεια
178469	Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability		Αυτοσωμική επικρατής μη συνδρομική νοητική υστέρηση	
178475	Wound botulism		Τραυματική αλλαντίαση	
178475		Cutaneous infectious botulism		Δερματική λοιμώδης αλλαντίαση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
178475		Cutaneous toxin-mediated botulism		Δερματική αλλαντίαση που προκαλείται από τοξίνες
178475		Inoculation botulism		Εμβολιασμός αλλαντίασης
178475		Skin infectious botulism		Λοιμώδης αλλαντίαση του δέρματος
178475		Skin toxin-mediated botulism		Αλλαντίαση που προκαλείται από δερματικές τοξίνες
178478	Infant botulism		Βρεφική αλλαντίαση	
178478		Infant intestinal botulism		Βρεφική εντερική αλλαντίαση
178478		Infant intestinal toxemia botulism		Βρεφική αλλαντιασική εντερική τοξιναιμία
178478		Infant intestinal toxin-mediated botulism		Αλλαντίαση που προκαλείται από εντερικές τοξίνες σε βρέφη
178478		Infantile botulism		Βρεφική αλλαντίαση
178481	Intestinal botulism		Εντερική αλλαντίαση	
178481		Intestinal colonization botulism		Αλλαντίαση εντερικού αποικισμού
178481		Intestinal toxemia botulism		Εντερική τοξιναιμία αλλαντίαση
178481		Intestinal toxin-mediated botulism		Αλλαντίαση που προκαλείται από εντερικές τοξίνες
178487	Adult intestinal botulism		Εντερική αλλαντίαση των ενηλίκων	
178487		Adult intestinal colonization botulism		Αλλαντίαση εντερικού αποικισμού ενηλίκων
178487		Adult intestinal toxemia botulism		Αλλαντιασική εντερική τοξιναιμία ενηλίκων
178487		Adult intestinal toxin-mediated botulism		Αλλαντίαση που προκαλείται από εντερικές τοξίνες σε ενήλικες
178487		Infant-like botulism		Αλλαντίαση που μοιάζει με βρεφική
178493	NON RARE IN EUROPE: Myopic macular degeneration		Μυωπική εκφύλιση της ωχράς κηλίδας	
178493		NON RARE IN EUROPE: Myopic maculopathy		Μυωπική ωχροπάθεια
178503	Dursun syndrome		Σύνδρομο Dursun	
178503		Pulmonary arterial hypertension-leukopenia-atrial septal defect syndrome		Σύνδρομο πνευμονικής αρτηριακής υπέρτασης-λευκοπενίας-μεσοκοιλιακού ελλείματος
178506	Brain calcification, Rajab type		Ασβεστοποίηση εγκεφάλου, τύπου Rajab	
178509	Perry syndrome		Σύνδρομο Perry	
178509		Parkinsonism with alveolar hypoventilation and mental depression		Παρκινσονισμός με κυψελιδικό υποαερισμό και κατάθλιψη
178512	Folliculotropic mycosis fungoides		Θυλακιότροπος σπογγοειδής μυκητίαση	
178512		Mycosis fungoides-associated follicular mucinosis		Θυλακική βλεννίνωση σχετιζόμενη με σπογγοειδή μυκητίαση
178517	Localized pagetoid reticulosis		Εντοπισμένη παζετοειδής δικτύωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
178517		Pagetoid reticulosis, Woringer-Kolopp type		Παζετοειδής δικτύωση, τύπος Woringer-Kolopp
178522	Primary cutaneous CD4+ small/medium-sized pleomorphic T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα CD4+ μικρού/μετρίου μεγέθους πλειομορφικών Τ-κυττάρων	
178528	Primary cutaneous aggressive epidermotropic CD8+ T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό επιθετικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα CD8+ Τ-κυττάρων	
178528		Berti lymphoma		Λέμφωμα Berti
178528		Primary cutaneous epidermotropic cytotoxic CD8+ T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό επιδερμοτροπικό λέμφωμα κυτταροτοξικών CD8+ Τ-κυττάρων
178533	Primary cutaneous gamma/delta-positive T-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα γ/δ-θετικών Τ-κυττάρων	
178536	Primary cutaneous marginal zone B-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό λέμφωμα Β-κυττάρων οριακής ζώνης	
178536		PCMZL		PCMZL
178540	Primary cutaneous follicle center lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό κεντροκυτταρικό θυλακιώδες λέμφωμα	
178540		PCFCL		PCFCL
178544	Primary cutaneous diffuse large B-cell lymphoma, leg type		Πρωτοπαθές δερματικό μεγαλοκυτταρικό διάχυτο λέμφωμα Β κυττάρων, τύπου κάτω άκρων	
178544		PCDLBCL,LT		PCDLBCL,LT
178548	Indolent primary cutaneous T-cell lymphoma		Χαμηλής κακοηθείας πρωτοπαθές δερματικό Τ-κυτταρικό λέμφωμα	
178551	Aggressive primary cutaneous T-cell lymphoma		Επιθετικό πρωτοπαθές δερματικό Τ-κυτταρικό λέμφωμα	
178554	Aggressive primary cutaneous B-cell lymphoma		Επιθετικό πρωτοπαθές δερματικό Β-κυτταρικό λέμφωμα	
178557	Indolent primary cutaneous B-cell lymphoma		Χαμηλής κακοηθείας πρωτοπαθές δερματικό Β-κυτταρικό λέμφωμα	
178563	Primary cutaneous B-cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό Β-κυτταρικό λέμφωμα	
178566	Mycosis fungoides and variants		Σπογγοειδής μυκητίαση και παραλλαγές	
178996	Acquired neutropenia		Επίκτητη ουδετεροπενία	
178996		Immunologic neutropenia		Ανοσολογική ουδετεροπενία
179006	Primary immunodeficiency due to a defect in adaptive immunity		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια λόγω ελαττώματος στην προσαρμοστική ανοσία	
179490	Obesity due to congenital leptin resistance		Παχυσαρκία λόγω συγγενούς αντίστασης στη λεπτίνη	
179494	Obesity due to leptin receptor gene deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας στο γονίδιο του υποδοχέα λεπτίνης	
180062	Uterovaginal malformation		Δυσμορφία μήτρας και κόλπου	
180065	Non-syndromic uterovaginal malformation		Μη συνδρομική δυσμορφία μήτρας και κόλπου	
180068	Partial bilateral aplasia of the Müllerian ducts		Μερική αμφοτερόπλευρη απλασία των πόρων του Müller	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
180068		Incomplete bilateral aplasia of the Müllerian ducts		Ατελής αμφοτερόπλευρη απλασία των πόρων του Müller
180071	Unilateral aplasia of the Müllerian ducts		Ετερόπλευρη απλασία των πόρων του Müller	
180071		Unicornuate uterus		Μονόκερος μήτρα
180074	True unicornuate uterus		Αληθής μονόκερως μήτρα	
180074		Complete unilateral aplasia of the Müllerian ducts		Πλήρης μονόπλευρη απλασία των πόρων του Müllerian
180074		Complete unilateral Müllerian aplasia		Πλήρης μονόπλευρη απλασία Müllerian
180074		Unicornuate uterus without rudimentary horn		Μονόκερη μήτρα χωρίς υποτυπώδες κέρατο
180079	Pseudounicornuate uterus		Ψευδομονόκερως μήτρα	
180079		Incomplete unilateral aplasia of the Müllerian ducts		Ατελής μονόπλευρη απλασία των πόρων του Müllerian
180079		Incomplete unilateral Müllerian aplasia		Ατελής μονόπλευρη απλασία Müllerian
180079		Unicornuate uterus with rudimentary horn		Μονόκερη μήτρα με υποτυπώδες κέρατο
180086	Didelphys uterus		Δίδελφους μήτρα	
180086		Bicervical bicornuate uterus		Διτραχηλική δίκερη μήτρα
180106	Bicervical bicornuate uterus and blind hemivagina		Διτράχηλος δίκερως μήτρα και τυφλός ημικόλπος	
180111	Bicervical bicornuate uterus with patent cervix and vagina		Διτράχηλος δίκερως μήτρα με βατό τράχηλο και κόλπο	
180114	Unicervical bicornuate uterus		Μονοτράχηλος δίκερως μήτρα	
180118	NON RARE IN EUROPE: Cordiform uterus		Καρδιόσχημη μήτρα	
180118		NON RARE IN EUROPE: Uterus arcuatus		Τοξοειδής μήτρα
180118		NON RARE IN EUROPE: Uterus cordiformis		Καρδιόσχημος μήτρα
180122	Septate uterus		Διάφραγμα της μήτρας	
180126	Complete septate uterus		Πλήρες διάφραγμα μήτρας	
180126		Total septate uterus		Ολική διαφραγματική μήτρα
180129	Partial septate uterus		Μερικό διάφραγμα μήτρας	
180129		Subtotal septate uterus		Subtotal septate uterus
180129		Uterus subseptus		Uterus subseptus
180134	Bicornuate uterus		Δίκερως μήτρα	
180139	Uterine hypoplasia		Υποπλασία της μήτρας	
180142	Absence of uterine body		Απουσία σώματος της μήτρας	
180145	Uterine cervical aplasia and agenesis		Απλασία και αγενεσία του τραχήλου της μήτρας	
180148	Syndromic uterovaginal malformation		Συνδρομική δυσμορφία μήτρας και κόλπου	
180151	Rare vaginal malformation		Σπάνια κολπική δυσμορφία	
180154	Septate vagina		Συγγενές διάφραγμα του κόλπου [septate vagina]	
180157	Longitudinal vaginal septum		Επίμηκες διάφραγμα του κόλπου	
180160	Transverse vaginal septum		Εγκάρσιο διάφραγμα του κόλπου	
180163	Rare breast malformation		Σπάνια δυσμορφία του μαστού	
180170	Excess breast volume or number		Αυξημένος όγκος ή αριθμός των μαστών	
180173	Deficient breast volume or number		Ελαττωμένος όγκος ή αριθμός των μαστών	
180176	Familial juvenile hypertrophy of the breast		Οικογενής νεανική υπερτροφία του μαστού	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
180176		Familial juvenile gigantomastia		Οικογενής νεανική γιγαντομαστία
180176		Virginal breast hypertrophy		Παρθενική υπερτροφία του μαστού
180182	Supernumerary breasts		Υπεραριθμοί μαστοί	
180182		Accessory breasts		Accessory breasts
180182		Polymastia		Πολυμαστία
180188	Isolated congenital breast hypoplasia/aplasia		Μεμονωμένη συγγενής υποπλασία/απλασία μαστού	
180188		Isolated congenital amastia		Μεμονωμένη συγγενής αμαστία
180193	Syndromic breast hypoplasia/aplasia		Συνδρομική υποπλασία/απλασία του μαστού	
180199	Rare non-malformative gynecologic or obstetric disease		Σπάνιο μη δυσμορφικό γυναικολογικό ή μαιευτικό νόσημα	
180202	Rare non-malformative breast disease		Σπάνιο μη δυσμορφικό νόσημα του μαστού	
180205	Rare non-malformative uterovaginal or vulvovaginal disease		Σπάνιο μη δυσμορφικό νόσημα μήτρας και κόλπου ή αιδοιοκολπικό νόσημα	
180208	Anomaly of puberty or/and menstrual cycle		Ανωμαλία της ήβης ή/και του εμμηνορυσιακού κύκλου	
180220	Rare uterine adnexal tumor		Σπάνιος όγκος των εξαρτημάτων της μήτρας	
180226	Embryonal carcinoma		Εμβρυϊκό καρκίνωμα	
180229	Polyembryoma		Πολυέμβρυωμα	
180234	Mixed germ cell tumor		Μικτός όγκος γεννητικών κυττάρων	
180237	Benign tumor of fallopian tubes		Καλοήθης όγκος σαλπίγγων	
180242	Malignant tumor of fallopian tubes		Κακοήθης όγκος σαλπίγγων	
180242		Cancer of fallopian tubes		Καρκίνος των σαλπίγγων
180242		Malignant tubal tumor		Κακοήθης όγκος των σαλπίγγων
180242		Tubal cancer		Tubal cancer
180247	Vaginal carcinoma		Κολπικό καρκίνωμα	
180247		Vaginal malignant epithelial tumor		Κολπικός κακοήθης επιθηλιακός όγκος
180250	Rare breast tumor		Σπάνιος όγκος του μαστού	
180253	Rare benign breast tumor		Σπάνιος καλοήθης όγκος του μαστού	
180257	Rare malignant breast tumor		Σπάνιος κακοήθης όγκος του μαστού	
180257		Rare breast cancer		Σπάνιος καρκίνος του μαστού
180261	Phyllodes tumor of the breast		Φυλλοειδής όγκος του μαστού	
180267	Giant adenofibroma of the breast		Γιγαντιαίο αδenoϊνώμα του μαστού	
180275	Paget disease of the nipple		Νόσος Paget της θηλής	
180275		Mammary Paget disease		Μαστική νόσος Paget
180275		Paget disease of the breast		Νόσος Paget του μαστού
180275		Paget's disease of the nipple		Νόσος Paget της θηλής
180284	NON RARE IN EUROPE: Benign ductal tumor of breast		Καλοήθης πορογενής όγκος του μαστού	
180303	Rare non-malformative uterine adnexal disease		Σπάνιο μη δυσμορφικό νόσημα των εξαρτημάτων της μήτρας	
180312	Rare vulvovaginal tumor		Σπάνιος αιδοιοκολπικός όγκος	
180766	Malformative syndrome with dentinogenesis imperfecta		Δυσμορφικό σύνδρομο με ατελή αδαμαντινογένεση	
180772	Rare disease with autism		Σπάνιο νόσημα με αυτισμό	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
180776	Non-syndromic diaphragmatic or thoracic malformation		Μη συνδρομική διαφραγματική ή θωρακική δυσπλασία	
180779	Syndromic diaphragmatic or thoracic malformation		Συνδρομική διαφραγματική ή θωρακική δυσπλασία	
180821	Rare gastroesophageal tumor		Σπάνιος γαστροοισοφαγικός όγκος	
180824	Rare tumor of pancreas		Σπάνιος όγκος του παγκρέατος	
180824		Rare pancreatic tumor		Σπάνιος όγκος παγκρέατος
181368	Rare insulin-resistance syndrome		Σπάνιο σύνδρομο αντίστασης στην ινσουλίνη	
181371	Rare diabetes mellitus type 1		Σπάνιος σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1	
181371		Rare insulin-dependent diabetes mellitus		Σπάνιος ινσουλινοεξαρτώμενος σακχαρώδης διαβήτης
181376	Rare diabetes mellitus type 2		Σπάνιος σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2	
181376		Rare insulin-independent diabetes mellitus		Σπάνιος μη ινσουλινοεξαρτώμενος σακχαρώδης διαβήτης
181381	Other rare diabetes mellitus		Άλλος σπάνιος σακχαρώδης διαβήτης	
181384	Rare hypothalamic or pituitary disease		Σπάνιο νόσημα του υποθαλάμου ή της υπόφυσης	
181387	Rare disorder with multisystemic involvement and congenital hypogonadotropic hypogonadism		Σπάνιο νόσημα με πολυσυστηματική συμμετοχή και συγγενή υπογοναδοτροπικό υπογοναδισμό	
181390	Endocrinopathy with congenital hypogonadotropic hypogonadism as a major feature		Ενδοκρινοπάθεια με συγγενή υπογοναδοτροπικό υπογοναδισμό ως μείζον χαρακτηριστικό	
181393	Growth hormone insensitivity syndrome		Σύνδρομο έλλειψης ευαισθησίας στην αυξητική ορμόνη	
181393		GHIS		GHIS
181393		Short stature due to a defect in growth hormone receptor or post-receptor pathway		Χαμηλό ανάστημα λόγω έλλειψης στον υποδοχέα της αυξητικής ορμόνης ή στην οδό μετά τον υποδοχέα
181396	Rare hypothyroidism		Σπάνιος υποθυρεοειδισμός	
181399	Rare hyperthyroidism		Σπάνιος υπερθυρεοειδισμός	
181402	Syndrome with hypoparathyroidism		Σύνδρομο με υποπαραθυρεοειδισμό	
181405	Rare hypoparathyroidism		Σπάνιος υποπαραθυρεοειδισμός	
181408	Rare hyperparathyroidism		Σπάνιος υπερπαραθυρεοειδισμός	
181412	Adrenogenital syndrome		Επινεφριδιογεννητικό σύνδρομο	
181415	Rare primary hyperaldosteronism		Σπάνιος πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός	
181415		Rare primary aldosteronism		Σπάνιος πρωτοπαθής αλδοστερονισμός
181419	Rare hypoaldosteronism		Σπάνιος υποαλδοστερονισμός	
181422	Rare hyperlipidemia		Σπάνια υπερλιπιδαιμία	
181425	OBSELETE: Rare major hypertriglyceridemia		Σπάνια μείζων υπερτριγλυκεριδαμία	
181428	Familial Hyperalphalipoproteinemia		Οικογενής υπεραλφαλιποπρωτεϊναιμία	
181431	Rare hypolipidemia		Σπάνια υπολιπιδαιμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
181437	Rare syndromic dyslipidemia		Σπάνια συνδρομική δυσλιπιδαιμία	
181441	Rare disorder with hypergonadotropic hypogonadism		Σπάνιο νόσημα με υπεργοναδοτροπικό υπογοναδισμό	
181441		Rare disorder with primary hypogonadism		Σπάνια διαταραχή με πρωτοπαθή υπογοναδισμό
182040	Rare aplastic anemia		Σπάνια απλαστική αναιμία	
182043	Rare constitutional hemolytic anemia		Σπάνια ιδιοσυστασιακή αιμολυτική αναιμία	
182047	Rare acquired hemolytic anemia		Σπάνια επίκτητη αιμολυτική αναιμία	
182050	MYH9-related syndromic thrombocytopenia		MYH9-σχετιζόμενη συνδρομική θρομβοκυτταροπενία	
182050		MYH9-RD		MYH9-RD
182050		MYH9-related disorder		MYH9-σχετιζόμενη διαταραχή
182050		MYH9-related syndrome		MYH9-σχετιζόμενο σύνδρομο
182054	Rare thrombotic disease of hematologic origin		Σπάνιο θρομβωτικό νόσημα αιματολογικής αρχής	
182058	Primary orthostatic hypotension		Πρωτοπαθής ορθοστατική υπόταση	
182061	Cerebellar malformation		Παρεγκεφαλιδική δυσπλασία	
182064	Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease		Σπάνιο νευροφλεγμονώδες ή νευροανοσολογικό νόσημα	
182067	Glial tumor		Γλοϊκός όγκος	
182067		Glioma		Γλοίωμα
182070	Rare neurodegenerative disease		Σπάνιο νευροεκφυλιστικό νόσημα	
182073	OBSOLETE: Syndromic neurometabolic disease with non-X-linked intellectual disability		Συνδρομικό νευρομεταβολικό νόσημα με μη φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση	
182076	OBSOLETE: Syndromic neurometabolic disease with X-linked intellectual disability		Συνδρομικό νευρομεταβολικό νόσημα με φυλοσύνδετη νοητική υστέρηση	
182079	ARX-related epileptic encephalopathy		ARX-σχετιζόμενη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	
182083	Channelopathy with epilepsy		Διαυλοπάθεια με επιληψία	
182086	Acquired peripheral neuropathy		Επίκτητη περιφερική νευροπάθεια	
182090	Pulmonary arterial hypertension		Πνευμονική αρτηριακή υπέρταση	
182090		PAH		PAH
182095	Interstitial lung disease		Διάμεσο πνευμονικό νόσημα	
182095		ILD		ILD
182098	Pneumoconiosis		Πνευμονοκονίωση	
182101	Idiopathic eosinophilic pneumonia		Ιδιοπαθής ηωσινοφιλική πνευμονία	
182104	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a connective tissue disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με νόσο του συνδετικού ιστού	
182104		CTD-ILD		CTD-ILD
182104		Secondary ILD in childhood and adulthood associated with a connective tissue disease		Δευτεροπαθές ILD στην παιδική ηλικία και την ενήλικο ζωή που σχετίζεται με νόσο του συνδετικού ιστού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
182108	Thoracic malformation		Θωρακική δυσπλασία	
182111	Respiratory malformation		Αναπνευστική δυσπλασία	
182114	Rare urogenital tumor		Σπάνιος ουρογεννητικός όγκος	
182117	Non-syndromic urogenital tract malformation of female		Μη συνδρομική δυσπλασία της γυναικείας ουρογεννητικής οδού	
182121	Non-syndromic urogenital tract malformation of male		Μη συνδρομική δυσπλασία της ανδρικής ουρογεννητικής οδού	
182124	Non-syndromic urogenital tract malformation of male and female		Μη συνδρομική δυσπλασία της ανδρικής και γυναικείας ουρογεννητικής οδού	
182127	Extragenital germinoma		Εξωγοναδικό γερμίνωμα	
182130	Tumor of endocrine glands		Όγκος των ενδοκρινών αδένων	
182214	OBSOLETE: Rare inflammatory eye disease		Σπάνιο φλεγμονώδες νόσημα του οφθαλμού	
182222	Rare systemic disease		Σπάνιο συστηματικό νόσημα	
182228	Systemic autoimmune disease		Συστηματικό αυτοάνοσο νόσημα	
182231	Rare rheumatologic disease		Σπάνιο ρευματολογικό νόσημα	
182734	Genetic urticaria		Γενετική κνίδωση	
183422	Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer		Πολυδυσμορφικό γενετικό σύνδρομο με αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου	
183426	Genetic epidermal disorder		Γενετική επιδερμική διαταραχή	
183435	Inherited ichthyosis		Κληρονομική ιχθύαση	
183435		Genetic ichthyosis		Γενετική ιχθύαση
183438	Genetic erythrokeratoderma		Γενετική ερυθροκερατοδερμία	
183441	Genetic acrokeratoderma		Γενετική ακροκερατοδερμία	
183444	Genetic porokeratosis		Γενετική ποροκεράτωση	
183447	Genetic epidermal appendage anomaly		Γενετική ανωμαλία των εξαρτημάτων της επιδερμίδας	
183450	Genetic hair anomaly		Γενετική ανωμαλία των τριχών	
183454	Genetic nail anomaly		Γενετική ανωμαλία των ονύχων	
183460	Genetic sebaceous gland anomaly		Γενετική ανωμαλία των σμηγματογόνων αδένων	
183463	Genetic pigmentation anomaly of the skin		Γενετική ανωμαλία της μελάγχρωσης του δέρματος	
183466	Genetic hyperpigmentation of the skin		Γενετική υπερμελάγχρωση του δέρματος	
183469	Genetic hypopigmentation of the skin		Γενετική υπομελάγχρωση του δέρματος	
183472	Genetic dermis disorder		Γενετική διαταραχή του χορίου	
183478	Genetic skin vascular disorder		Γενετική αγγειακή διαταραχή του δέρματος	
183481	Genetic mixed dermis disorder		Γενετική μικτή διαταραχή του χορίου	
183484	Genetic subcutaneous tissue disorder		Γενετική διαταραχή του υποδόριου ιστού	
183487	Genetic skin tumor or hamartoma		Γενετικός όγκος ή αμάρτωμα του δέρματος	
183490	Genetic photodermatitis		Γενετική φωτοδερματίτιδα	
183490		Genetic skin photosensitivity		Γενετική φωτοευαισθησία του δέρματος
183490		Photogénodermatose		Φωτογονοδερματοπάθεια
183490		Photogenodermatosis		Φωτογονοδερματοπάθεια
183494	Genetic immune deficiency with skin involvement		Γενετική ανοσοανεπάρκεια με συμμετοχή του δέρματος	
183497	Genetic neuromuscular disease		Γενετικό νευρομυϊκό νόσημα	
183500	Genetic neurodegenerative disease		Γενετικό νευροεκφυλιστικό νόσημα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
183503	Genetic central nervous system and retinal vascular disease		Γενετικό αγγειακό νόσημα του κεντρικού νευρικού συστήματος και του αμφιβληστροειδή	
183506	Genetic central nervous system malformation		Γενετική δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος	
183509	Rare genetic headache		Σπάνια γενετική κεφαλαλγία	
183512	Rare genetic epilepsy		Σπάνια γενετική επιληψία	
183515	Rare genetic medullar disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα του μυελού	
183518	Hereditary ataxia		Κληρονομική αταξία	
183521	Rare genetic movement disorder		Σπάνια γενετική κινητική διαταραχή	
183524	Rare genetic bone disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα των οστών	
183527	Genetic bone tumor		Γενετικός όγκος των οστών	
183530	Rare genetic developmental defect during embryogenesis		Σπάνια γενετική αναπτυξιακή ανωμαλία κατά την εμβρυογένεση	
183533	Genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Γενετικό σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών	
183536	Genetic congenital limb malformation		Γενετική συγγενής δυσπλασία των άκρων	
183539	Genetic renal or urinary tract malformation		Γενετική δυσπλασία του νεφρού ή της ουροφόρου οδού	
183542	Genetic cranial malformation		Γενετική δυσπλασία του κρανίου	
183545	Genetic digestive tract malformation		Γενετική δυσπλασία της πεπτικής οδού	
183548	Genetic visceral malformation of the liver, biliary tract, pancreas or spleen		Γενετική σπλαχνική δυσπλασία του ήπατος, των χοληφόρων οδών, του παγκρέατος ή του σπληνός	
183554	Genetic respiratory or mediastinal malformation		Γενετική αναπνευστική ή μεσοθωρακική δυσπλασία	
183557	Genetic developmental defect of the eye		Γενετική αναπτυξιακή ανωμαλία του οφθαλμού	
183570	Genetic malformation syndrome with short stature		Γενετικό σύνδρομο δυσπλασίας με χαμηλό ανάστημα	
183573	Genetic overgrowth/obesity syndrome		Γενετικό σύνδρομο υπερανάπτυξης/παχυσαρκίας	
183576	Genetic branchial arch or oral-acral syndrome		Γενετικό σύνδρομο βραγχιακού τόξου ή στόματος-άκρων	
183580	Genetic malformation syndrome with odontal and/or periodontal component		Γενετικό σύνδρομο δυσπλασίας με οδοντική ή/και περιοδοντική συνιστώσα	
183583	Genetic head and neck malformation		Γενετική δυσπλασία κεφαλής και τραχήλου	
183586	Genetic glomerular disease		Γενετικό σπειραματικό νόσημα	
183589	Genetic thrombotic microangiopathy		Γενετική θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια	
183592	Genetic renal tubular disease		Γενετικό νεφρικό σωληναριακό νόσημα	
183595	Genetic renal tumor		Γενετικός όγκος του νεφρού	
183598	OBSOLETE: Rare genetic palpebral, lacrimal system and conjunctival disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα των βλεφάρων, του δακρυϊκού συστήματος και των επιπεφυκώτων	
183601	OBSOLETE: Rare genetic refraction anomaly		Σπάνια γενετική διαθλαστική ανωμαλία	
183604	OBSOLETE: Rare genetic glaucoma		Σπάνιο γενετικό γλαύκωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
183607	Genetic lens and zonula anomaly		Γενετική ανωμαλία του φακού και της ζιννείου ζώνης	
183616	Genetic neuro-ophthalmological disease		Γενετικό νευροοφθαλμολογικό νόσημα	
183619	Genetic eye tumor		Γενετικός όγκος του οφθαλμού	
183622	Genetic respiratory malformation		Γενετική αναπνευστική δυσπλασία	
183625	Rare genetic diabetes mellitus		Σπάνιος γενετικός σακχαρώδης διαβήτης	
183628	Rare genetic hypothalamic or pituitary disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα του υποθαλάμου ή της υπόφυσης	
183631	Rare genetic thyroid disease		Σπάνιο γενετικό νόσημα του θυρεοειδούς	
183634	Rare genetic parathyroid disease and phosphocalcic metabolism disorder		Σπάνιο γενετικό νόσημα των παραθυρεοειδών και διαταραχή του μεταβολισμού ασβεστίου και φωσφόρου	
183637	Rare genetic adrenal disease		Σπάνιο γενετικό επινεφριδιακό νόσημα	
183643	Genetic polyendocrinopathy		Γενετική πολυενδοκρινοπάθεια	
183651	Rare constitutional anemia		Σπάνια ιδιοσυστασιακή αναιμία	
183654	Rare genetic coagulation disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή της πήξης	
183660	Severe combined immunodeficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
183660		SCID		SCID
183663	Hyper-IgM syndrome with susceptibility to opportunistic infections		Σύνδρομο υπερ-IgM με ευαισθησία σε ευκαιριακές λοιμώξεις	
183663		HIGM with susceptibility to opportunistic infections		HIGM με ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις
183666	Hyper-IgM syndrome without susceptibility to opportunistic infections		Σύνδρομο υπερ-IgM χωρίς ευαισθησία σε ευκαιριακές λοιμώξεις	
183666		HIGM without susceptibility to opportunistic infections		HIGM χωρίς ευπάθεια σε ευκαιριακές λοιμώξεις
183669	Agammaglobulinemia		Αγαμμασφαιριναιμία	
183672	OBSOLETE: Common variable immunodeficiency due to TNFR deficiency		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TNFR	
183672		OBSOLETE: CVID due to TNFR deficiency		CVID λόγω ανεπάρκειας TNFR
183675	Recurrent infections associated with rare immunoglobulin isotypes deficiency		Υποτροπιάζουσες λοιμώξεις σχετιζόμενες με ανεπάρκεια σπανίων ισotypων ανοσοσφαιρινών	
183675		IgG subclass deficiency with IgA subclass deficiency		Ανεπάρκεια υποτάξης IgG με ανεπάρκεια υποτάξης IgA
183675		Isolated IgG subclass deficiency		Ανεπάρκεια μεμονωμένης υποτάξης IgG
183675		Kappa-chain deficiency		Ανεπάρκεια κ-αλυσέων
183675		Selective IgG subclass deficiency		Εκλεκτική ανεπάρκεια υποτάξης IgG
183678	Hermansky-Pudlak syndrome due to AP-3 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω έλλειψης AP-3	
183678		Hermansky-Pudlak syndrome due to adaptor protein 3 complex deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας συμπλόκου πρωτεΐνης προσαρμογέα 3



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
183678		Hermansky-Pudlak syndrome with neutropenia		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak με ουδετεροπενία
183681	Congenital functional phagocyte defect		Συγγενές λειτουργικό ελάττωμα των φαγοκυττάρων	
183681		Congenital functional defect of phagocyte		Συγγενές λειτουργικό ελάττωμα των φαγοκυττάρων
183681		Constitutional functional phagocyte defect		Συγγενές λειτουργικό φαγοκυττάρικο ελάττωμα
183707	Infantile LAD-like disease due to RAC2 deficiency		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας των ουδετεροφίλων	
183707		Infantile leukocyte adhesion deficiency due to Rac family small GTPase 2 deficiency		Βρεφική ανεπάρκεια της προσκόλλησης των ουδετεροφίλων λόγω έλλειψης της μικρής GTPάσης 2 της οικογένειας Rac
183710	Genetic susceptibility to infections due to particular pathogens		Γενετική ευαισθησία σε λοιμώξεις από ιδιαίτερα παθογόνα	
183713	OBSOLETE: Bacterial susceptibility due to TLR signaling pathway deficiency		Ευαισθησία σε βακτήρια λόγω ανεπάρκειας της σηματοδοτικής οδού TLR	
183716	OBSOLETE: Other complex syndrome of primary immunodeficiency		Άλλο σύνθετο σύνδρομο πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	
183731	Rare genetic gynecological and obstetrical diseases		Σπάνια γενετικά γυναικολογικά και μαιευτικά νοσήματα	
183734	Genetic gynecological tumor		Γενετικός γυναικολογικός όγκος	
183757	Rare genetic intellectual disability		Σπάνια γενετική νοητική υστέρηση	
183763	Rare genetic syndromic intellectual disability		Σπάνια γενετική συνδρομική νοητική υστέρηση	
183770	Rare genetic immune disease		Σπάνιο γενετικό ανοσολογικό νόσημα	
189424	OBSOLETE: ACTH-independent Cushing syndrome due to bilateral adrenocortical hyperplasia		Σύνδρομο Cushing ανεξάρτητο από την ACTH λόγω αμφοτερόπλευρης φλοιοεπινεφριδιακής υπερπλασίας	
189427	Cushing syndrome due to bilateral macronodular adrenocortical disease		Σύνδρομο Cushing οφειλόμενο σε μακροζώδη υπερπλασία των επινεφριδίων	
189427		CS due to BMACD		CS λόγω BMACD
189427		CS due to BMAD		CS λόγω BMAD
189427		Cushing syndrome due to BMACD		Σύνδρομο Cushing λόγω BMACD
189427		Cushing syndrome due to BMAD		Σύνδρομο Cushing λόγω BMAD
189427		Cushing syndrome due to macronodular adrenal hyperplasia		Σύνδρομο Cushing λόγω μακροζώδους υπερπλασίας των επινεφριδίων
189427		Cushing syndrome due to primary bilateral macronodular adrenal hyperplasia		Σύνδρομο Cushing λόγω πρωτοπαθούς αμφοτερόπλευρης μακροζώδους υπερπλασίας των επινεφριδίων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
189439	OBSOLETE: Primary pigmented nodular adrenocortical disease		Πρωτοπαθής φλοιοεπινεφριδιακή νόσος με μελαγχρωματικά οζίδια	
189439		OBSOLETE: PPNAD		PPNAD
189439		OBSOLETE: Primary pigmented nodular adrenal dysplasia		Πρωτοπαθής μελαγχρωματική οζώδης δυσπλασία των επινεφριδίων
189466	Familial isolated hypoparathyroidism due to impaired PTH secretion		Οικογενής μεμονωμένος υποπαραθυρεοειδισμός λόγω ανεπαρκούς έκκρισης παραθορμόνης (PTH)	
199241	Pulmonary capillary hemangiomatosis		Πνευμονική τριχοειδική αιμαγγειώματωση	
199244	Nelson syndrome		Σύνδρομο Nelson	
199247	Corticosteroid-binding globulin deficiency		Ανεπάρκεια της δεσμευτικής σφαιρίνης των κορτικοστεροειδών	
199247		Transcortin deficiency		Ανεπάρκεια της τρανσκορτίνης
199251	Ledderhose disease		Νόσος Ledderhose	
199251		Plantar fibromatosis		Πελματιαία ινωμάτωση
199257	Superficial fibromatosis		Επιφανειακή ινωμάτωση	
199260	Calcifying aponeurotic fibroma		Ασβεστοποιό απονευρωτικό ίνωμα	
199260		Juvenile aponeurotic fibromatosis		Νεανική απονευρωτική ινωμάτωση
199260		Keasby tumor		Όγκος Keasby
199267	Infantile digital fibromatosis		Βρεφική δακτυλική ινωμάτωση	
199267		Inclusion body fibromatosis		Ινωμάτωση με έγκλειστα σωμάτια
199267		Recurring digital fibrous tumor of childhood		Υποτροπιάζων δακτυλικός ινώδης όγκος της παιδικής ηλικίας
199267		Reye tumor		Όγκος του Reye
199276	Familial multiple lipomatosis		Οικογενής πολλαπλή λιπωμάτωση	
199279	Familial angiolipomatosis		Οικογενής αγγειολιπωμάτωση	
199282	Harlequin syndrome		Σύνδρομο αρλεκίνου	
199282		Progressive isolated segmental anhidrosis		Προοδευτική μεμονωμένη τμηματική ανιδρωσία
199285	Hereditary hypercarotenemia and vitamin A deficiency		Κληρονομική υπερκαροτιναιμία και έλλειψη βιταμίνης Α	
199293	Congenital microgastria		Συγγενής μικρογαστρία	
199296	Congenital isolated ACTH deficiency		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια ACTH	
199299	Late-onset isolated ACTH deficiency		Όψιμης έναρξης μεμονωμένη ανεπάρκεια ACTH	
199302	Isolated cleft lip		Μεμονωμένη χειλοεσχιστία	
199306	Cleft lip/palate		Χειλοεσχιστία/υπερωισχιστία	
199306		Alveolar cleft lip and palate		Φατνιακή χειλοεσχιστία και υπερωισχιστία
199306		Cleft lip and palate		Χειλοεσχιστία και υπερωισχιστία
199306		Cleft lip-alveolus-palate syndrome		Συγγενής χειλο-γναθο-υπερωισχιστία
199306		FLP		FLP
199310	Tetragametic chimerism syndrome		Σύνδρομο τετραγαμετικού χιμαιρισμού	
199310		46,XX/46,XY chimerism		46,XX/46,XY χιμαιρισμός



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
199315	Familial clubfoot with or without associated lower limb anomalies		Συγγενής στρεβλοποδία με ή χωρίς συσχετιζόμενες ανωμαλίες του κάτω άκρου	
199318	15q13.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q13.3	
199318		Del(15)(q13.3)		Del(15)(q13.3)
199318		Monosomy 15q13.3		Μονοσωμία 15q13.3
199323	Endophthalmitis		Ενδοφθαλμίτιδα	
199326	Isolated autosomal dominant hypomagnesemia, Glaudemans type		Μεμονωμένη Αυτοσωμική επικρατής υπομαγνησαιμία, τύπος Glaudemans	
199329	Congenital myopathy, Paradas type		Συγγενής μυοπάθεια, τύπος Paradas	
199332	Endocrine-cerebro-osteodysplasia syndrome		Σύνδρομο ενδοκρino-εγκεφαλο-οστικής δυσπλασίας	
199332		ECO syndrome		Σύνδρομο ECO
199337	Pancreatic insufficiency-anemia-hyperostosis syndrome		Σύνδρομο παγκρεατικής ανεπάρκειας-αναιμίας-υπερόστωσης	
199340	Muscular dystrophy, Selcen type		Μυϊκή δυστροφία, τύπος Selcen	
199340		BAG3-related myofibrillar myopathy		BAG3-σχετιζόμενη μυοϊνδιακή μυοπάθεια
199343	EAST syndrome		Σύνδρομο EAST	
199343		Epilepsy-ataxia-sensorineural deafness-tubulopathy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-αταξίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-σωληναριοπάθειας
199343		Epilepsy-ataxia-sensorineural hearing loss-tubulopathy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-αταξίας-νευροαισθητήριας βαρηκοΐας-σωληναριοπάθειας
199343		Seizures-sensorineural deafness-ataxia-intellectual disability-electrolyte imbalance syndrome		Σύνδρομο σπασμών-νευροαισθητήριας κώφωσης-αταξίας-νοητικής αναπηρίας-ηλεκτρολυτικών διαταραχών
199343		Seizures-sensorineural hearing loss-ataxia-intellectual disability-electrolyte imbalance syndrome		Σύνδρομο σπασμών-νευροαισθητήριας βαρηκοΐας-αταξίας-νοητικής αναπηρίας-ηλεκτρολυτικών διαταραχών
199343		SeSAME syndrome		Σύνδρομο SeSAME
199348	Thiamine-responsive encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια με ανταπόκριση στη θειαμίνη	
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism		Δυστονία-παρκινσονισμός με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
199351		Dystonia-parkinsonism, Paisan-Ruiz type		Δυστονία-παρκινσονισμός, τύπος Paisan-Ruiz
199351		PARK14		PARK14
199351		PLA2G6-related dystonia-parkinsonism		PLA2G6-σχετιζόμενη δυστονία-παρκινσονισμός
199354	Cerebral autosomal recessive arteriopathy-subcortical infarcts-leukoencephalopathy		Εγκεφαλκή Αυτοσωμική υπολειπόμενη αρτηριοπάθεια με υποφλοιώδη έμφρακτα και λευκοεγκεφαλοπάθεια	
199354		CARASIL		CARASIL
199354		Maeda syndrome		Σύνδρομο Maeda



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
199627	Atypical autism		Άτυπος αυτισμός	
199630	Isolated cerebellar vermis hypoplasia		Μεμονωμένη υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
199633	Non-syndromic cerebral malformation		Μη συνδρομική εγκεφαλική δυσπλασία	
199633		Non-syndromic brain malformation		Μη συνδρομική δυσπλασία του εγκεφάλου
199639	Syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature		Σύνδρομο με αγενεσία/δυσγενεσία του μεσολοβίου ως μείζον χαρακτηριστικό	
199642	Isolated congenital microcephaly		Μεμονωμένη συγγενής μικροκεφαλία	
199647	Isolated encephalocele		Μεμονωμένη εγκεφαλοκήλη	
200037	Paroxysmal dystonia		Παροξυσμική δυστονία	
200418	Immunodeficiency with factor I anomaly		Ανοσοανεπάρκεια με ανωμαλία του παράγοντα I	
200418		Complete factor I deficiency		Πλήρης έλλειψη του παράγοντα I
200421	Immunodeficiency with factor H anomaly		Ανοσοανεπάρκεια με ανωμαλία του παράγοντα H	
202940	Anomaly of puberty or/and menstrual cycle of genetic origin		Ανωμαλία της ήβης ή/και του εμμηνορρυσιακού κύκλου γενετικής αρχής	
202948	Syndromic microphthalmia-anophthalmia-coloboma		Συνδρομική μικροφθαλμία-ανοφθαλμία-οφθαλμικό κολόβωμα	
202948		Syndromic microphthalmia		Συνδρομική μικροφθαλμία
206428	Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφεράσης της υποξανθίνης-γουανίνης	
206428		HPRT deficiency		Ανεπάρκεια HPRT
206428		HPRT1 deficiency		Ανεπάρκεια HPRT1
206428		Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλοτρανσφεράσης της υποξανθίνης-γουανίνης
206436	Infantile Krabbe disease		Βρεφική νόσος Krabbe	
206436		Krabbe disease, classic form		Νόσος Krabbe, κλασική μορφή
206436		Krabbe disease, early-onset		Νόσος Krabbe, πρώιμης έναρξης
206443	Late-infantile/juvenile Krabbe disease		Όψιμη βρεφική/νεανική νόσος Krabbe	
206443		Krabbe disease, late-onset		Νόσος Krabbe, όψιμης έναρξης
206448	Adult Krabbe disease		Νόσος Krabbe των ενηλίκων	
206470	Cystadenoma of childhood		Κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	
206470		Cystadenoma of ovary in childhood		Κυσταδένωμα της ωοθήκης στην παιδική ηλικία
206473	OBSOLETE: Borderline epithelial tumor of ovary		Επιθηλιακός όγκος της ωοθήκης οριακής κακοήθειας	
206473		OBSOLETE: Borderline ovarian epithelial tumor		Οριακός επιθηλιακός όγκος των ωοθηκών
206473		OBSOLETE: Ovarian tumor of low malignant potential		Όγκος ωοθήκης χαμηλού κακοήθους δυναμικού
206484	Gonadoblastoma		Γοναδοβλάστωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
206489	Malignant germ cell tumor of the vagina		Κακοήθης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων του κόλπου	
206489		Vaginal germ cell cancer		Κολπικός καρκίνος από βλαστικά κύτταρα
206489		Vaginal germ cell malignant tumor		Κολπικός κακοήθης όγκος από βλαστικά κύτταρα
206492	Vulvovaginal rhabdomyosarcoma		Αιδοιοκολπικό ραβδομυοσάρκωμα	
206538	Malignant non-dysgerminomatous germ cell tumor of ovary		Κακοήθης μη-δυσγερμινωμάτωσης όγκος εκ βλαστικών κυττάρων της ωοθήκης	
206538		Non-dysgerminomatous germ cell cancer of ovary		Μη-δυσγερμινωμάτωσης καρκίνος από βλαστικά κύτταρα της ωοθήκης
206546	Symptomatic form of muscular dystrophy of Duchenne and Becker in female carriers		Συμπτωματική μορφή της μυϊκής δυστροφίας του Duchenne και Becker σε θηλυκούς φορείς	
206549	Anoctamin-5-related limb-girdle muscular dystrophy R12		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5	
206549		Anoctamin-5-related LGMD R12		LGMD R12, σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5
206549		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2L		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2L
206549		LGMD type 2L		LGMD τύπου 2L
206549		LGMD2L		LGMD2L
206549		Limb-girdle muscular dystrophy type 2L		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2L
206554	Fukutin-related limb-girdle muscular dystrophy R13		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη	
206554		Autosomal recessive LGMD type 2M		Αυτοσωμική υπολειπόμενη LGMD τύπου 2M
206554		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2M		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2M
206554		Fukutin-related LGMD R13		LGMD R13, σχετιζόμενη με την φουκουτίνη
206554		LGMD type 2M		LGMD τύπου 2M
206554		LGMD2M		LGMD2M
206559	POMT2-related limb-girdle muscular dystrophy R14		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R14, POMT2-σχετιζόμενη	
206559		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2N		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2N
206559		LGMD type 2N		LGMD τύπου 2N
206559		LGMD2N		LGMD2N
206559		Limb-girdle muscular dystrophy type 2N		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2N
206559		POMT2-related LGMD R14		POMT2-σχετιζόμενη LGMD R14
206564	POMGNT1-related limb-girdle muscular dystrophy R15		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R15, POMGNT1-σχετιζόμενη	
206564		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2O		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2O
206564		LGMD type 2O		LGMD τύπου 2O



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
206564		LGMD2O		LGMD2O
206564		Limb-girdle muscular dystrophy type 2O		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2O
206564		POMGNT1-related LGMD R15		POMGNT1-σχετιζόμενη LGMD R15
206569	Immune-mediated necrotizing myopathy		Ανοσο-επαγόμενη νεκρωτική μυοπάθεια	
206569		AINM		AINM
206569		Autoimmune necrotizing myositis		Αυτοάνοση νεκρωτική μυοσίτιδα
206569		IMNM		IMNM
206569		NAM		NAM
206569		Necrotizing autoimmune myositis		Νεκρωτική αυτοάνοση μυοσίτιδα
206572	Overlap myositis		Πολυμυοσίτιδα Επικάλυψης	
206572		Adult-onset overlap myositis		Μυοσίτιδα επικάλυψης με έναρξη στην ενήλικο ζωή
206572		Non-specific myositis		Μη-ειδική μυοσίτιδα
206575	Rippling muscle disease with myasthenia gravis		Νόσος κυματιστών μυών με βαρεία μυασθένεια	
206575		Acquired rippling muscle disease		Επίκτητη νόσος κυματιστών μυών
206575		Immune-mediated rippling muscle disease		Ανοσο-επαγόμενη νόσος κυματιστών μυών
206580	Autosomal recessive lower motor neuron disease with childhood onset		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην παιδική ηλικία	
206580		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 4
206580		Distal spinal muscular atrophy type 4		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 4
206580		dSMA4		dSMA4
206583	Adult polyglucosan body disease		Νόσος σωματίων πολυγλυκοζάνης των ενηλίκων	
206583		APBD		APBD
206586	Neurolymphomatosis		Νευρολεμφωμάτωση	
206594	Subacute inflammatory demyelinating polyneuropathy		Υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
206594		Subacute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
206599	Isolated asymptomatic elevation of creatine phosphokinase		Μεμονωμένη ασυμπτωματική αύξηση της κρεατινικής φωσφοκινάσης	
206599		Idiopathic asymptomatic hyperCKemia		Ιδιοπαθής ασυμπτωματική αυξημένη CK στο αίμα
206599		Isolated asymptomatic hyperCKemia		Μεμονωμένη ασυμπτωματική αυξημένη CK στο αίμα
206606	OBSOLETE: Other muscle weakness and/or chronic muscle pain		Άλλη μυϊκή αδυναμία και/ή χρόνιος μυϊκός πόνος	
206610	OBSOLETE: Chronic muscular fatigue and/or chronic muscle pain		Χρόνια μυϊκή κόπωση και/ή χρόνιος μυϊκός πόνος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
206613	Infectious disease with peripheral neuropathy		Λοιμώδης νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
206616	OBSOLETE: Acquired metabolic neuropathy		Επίκτητη μεταβολική νευροπάθεια	
206619	OBSOLETE: Toxic or/and iatrogenic neuropathy		Τοξική ή/και ιατρογενής νευροπάθεια	
206634	Genetic skeletal muscle disease		Γενετικό νόσημα των σκελετικών μυών	
206638	Acquired skeletal muscle disease		Επίκτητο νόσημα των σκελετικών μυών	
206644	Progressive muscular dystrophy		Προοδευτική μυϊκή δυστροφία	
206647	Myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία	
206650	Autosomal dominant distal myopathy		Αυτοσωμική επικρατής περιφερική μυοπάθεια	
206653	Autosomal recessive distal myopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική μυοπάθεια	
206656	Non-dystrophic myopathy		Μη δυστροφική μυοπάθεια	
206659	OBSOLETE: Non-dystrophic myopathy with collagen 6 anomaly		Μη δυστροφική μυοπάθεια με ανωμαλία του κολλαγόνου 6	
206662	Inclusion myopathy		Μυοπάθεια εγκλείστων σωματίων	
206701	Bulbospinal muscular atrophy		Προμηκονωτιαία μυϊκή ατροφία	
206704	Bulbospinal muscular atrophy of childhood		Προμηκονωτιαία μυϊκή ατροφία της παιδικής ηλικίας	
206707	Bulbospinal muscular atrophy of adult		Προμηκονωτιαία μυϊκή ατροφία των ενηλίκων	
206710	Generalized bulbospinal muscular atrophy		Γενικευμένη προμηκονωτιαία μυϊκή ατροφία	
206713	OBSOLETE: Distal spinal muscular atrophy		Περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία	
206953	Muscular lipidosis		Μυϊκή λιπιδωση	
206953		Lipid storage myopathy		Μυοπάθεια αποθήκευσης λιπιδίων
206959	Muscular glycogenosis		Μυϊκή γλυκογονίαση	
206959		Glycogen storage myopathy		Μυοπάθεια αποθήκευσης γλυκογόνου
206966	Mitochondrial myopathy		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
206970	Myotonic syndrome		Μυοτονικό σύνδρομο	
206973	Congenital myotonia		Συγγενής μυοτονία	
206976	Periodic paralysis		Περιοδική παράλυση	
206979	OBSOLETE: Granulomatous myositis		Κοκκιωματώδης μυοσίτιδα	
206982	Muscular tumor		Μυϊκός όγκος	
206985	OBSOLETE: Drug and/or toxic myopathy		Φαρμακευτική και/ή τοξική μυοπάθεια	
206988	Infectious, fungal or parasitic myopathy		Λοιμώδης, μυκητιασική ή παρασιτική μυοπάθεια	
206991	Viral myositis		Ιογενής μυοσίτιδα	
206994	Bacterial myositis		Βακτηριακή μυοσίτιδα	
206997	Parasitic myositis		Παρασιτική μυοσίτιδα	
207000	Fungal myositis		Μυκητιασική μυοσίτιδα	
207003	OBSOLETE: Endocrine myopathy		Ενδοκρινική μυοπάθεια	
207006	OBSOLETE: Acquired amyloid myopathy		Επίκτητη αμυλοειδική μυοπάθεια	
207009	OBSOLETE: Acquired rod-body myopathy		Επίκτητη μυοπάθεια ραβδοειδών σωματίων	
207012	Spinal muscular atrophy associated with central nervous system anomaly		Νωτιαία μυϊκή ατροφία σχετιζόμενη με ανωμαλία του κεντρικού νευρικού συστήματος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
207015	Rare hereditary disease with peripheral neuropathy		Σπάνιο κληρονομικό νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
207018	Rare hereditary metabolic disease with peripheral neuropathy		Σπάνιο κληρονομικό μεταβολικό νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
207021	Rare hereditary systemic disease with peripheral neuropathy		Σπάνιο κληρονομικό συστηματικό νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
207025	Rare hereditary neurologic disease with peripheral neuropathy		Σπάνιο κληρονομικό νευρολογικό νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
207028	Cerebellar ataxia with peripheral neuropathy		Παρεγκεφαλική αταξία με περιφερική νευροπάθεια	
207031	OBSOLETE: Rare disease with corpus callosum agenesis associated with peripheral neuropathy		Σπάνιο νόσημα με αγενεσία του μεσολοβίου σχετιζόμενο με περιφερική νευροπάθεια	
207038	Acute and subacute inflammatory demyelinating polyneuropathy		Οξεία και υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
207038		Acute and subacute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy		Οξεία και υποξεία φλεγμονώδης απομυελινωτική πολυριζονευροπάθεια
207046	Malignant lymphoma with peripheral neuropathy		Κακόηθες λέμφωμα με περιφερική νευροπάθεια	
207049	Qualitative or quantitative protein defects in neuromuscular diseases		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες πρωτεϊνών στα νευρομυϊκά νοσήματα	
207052	Qualitative or quantitative defects of sarcoglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της σαρκογλυκάνης	
207052		Sarcoglycanopathy		Σαρκογλυκανοπάθεια
207060	Qualitative or quantitative defects of alpha-sarcoglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της α-σαρκογλυκάνης	
207063	Qualitative or quantitative defects of beta-sarcoglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της β-σαρκογλυκάνης	
207067	Qualitative or quantitative defects of gamma-sarcoglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της γ-σαρκογλυκάνης	
207070	Qualitative or quantitative defects of delta-sarcoglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της δ-σαρκογλυκάνης	
207073	Qualitative or quantitative defects of dysferlin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της δυσφερλίνης	
207073		Dysferlinopathy		Δυσφερλινοπάθεια
207078	Qualitative or quantitative defects of caveolin-3		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της καβεολίνης-3	
207078		Caveolinopathy		Καβεολινοπάθεια
207085	Qualitative or quantitative defects of dystrophin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της δυστροφίνης	
207085		Dystrophinopathy		Δυστροφινοπάθεια
207090	Qualitative or quantitative defects of collagen 6		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες του κολλαγόνου 6	
207094	Laminin subunit alpha 2-related muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία σχετιζόμενη με την υπομονάδα α-2 της λαμνίνης	
207094		LAMA2-related muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία σχετιζόμενη με LAMA2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
207094		Qualitative or quantitative defects of merosin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ελλείψεις της μεροσίνης
207098	Qualitative or quantitative defects of integrin alpha-7		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της ιντεγκρίνης α-7	
207098		Integrinopathy		Ιντεγκρινοπάθεια
207101	Qualitative or quantitative defects of perlecan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της περλεκάνης	
207104	Qualitative or quantitative defects of calpain		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της καλπαΐνης	
207107	Qualitative or quantitative defects of TRIM32		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της TRIM32	
207110	Qualitative or quantitative defects of myotubularin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της μυοτουμπουλαρίνης	
207113	Qualitative or quantitative defects of protein involved in O-glycosylation of alpha-dystroglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεΐνης που συμμετέχει στην Ο-γλυκοζυλίωση της α-δυστρογλυκάνης	
207113		Secondary alpha-dystroglycanopathy		Δευτεροπαθής άλφα-δυστρογλυκανοπάθεια
207113		Secondary dystroglycanopathy		Δευτεροπαθής δυστρογλυκανοπάθεια
207119	Qualitative or quantitative defects of FKRP		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της FKRP	
207122	Qualitative or quantitative defects of fukutin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της φουκουτίνης	
208441	Bilateral parasagittal parieto-occipital polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη παραοβελιαία βρεγματο-ινιακή πολυμικρογυρία	
208444	Bilateral frontal polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη μετωπιαία πολυμικρογυρία	
208447	Bilateral generalized polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη γενικευμένη πολυμικρογυρία	
208508	Autosomal dominant cerebellar ataxia type II		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου II	
208508		ADCA2		ADCA2
208508		ADCAII		ADCAII
208508		Autosomal dominant cerebellar ataxia type 2		Αυτοσωμική επικρατής παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 2
208513	Spinocerebellar ataxia type 29		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 29	
208513		Congenital nonprogressive spinocerebellar ataxia		Συγγενής μη προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία
208513		SCA29		SCA29
208524	Herpetiform pemphigus		Ερπητοειδής πέμφιγα	
208593	Genetic hypoparathyroidism		Γενετικός υποπαραθυρεοειδισμός	
208596	Genetic hyperparathyroidism		Γενετικός υπερπαραθυρεοειδισμός	
208600	OBSOLETE: Papillary fibroelastoma of the heart		Θηλώδες καρδιακό ινοελάστωμα	
208600		OBSOLETE: Cardiac papillary fibroelastoma		Θηλώδες καρδιακό ινοελάστωμα
208650	NLRP3-associated autoinflammatory disease		NLRP3 σχετιζόμενη αυτοφλεγμονώδης νόσος	
208650		CAPS		CAPS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
208650		Cryopyrin associated periodic syndrome		Περιοδικό σύνδρομο σχετιζόμενο με την κρυοπυρίνη
208650		Cryopyrinopathy		Κρυοπυρινοπάθεια
208650		NLRP3-associated AID		AID που σχετίζεται με NLRP3
208650		NLRP3-associated autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το NLRP3
208974	Chronic acquired demyelinating polyneuropathy		Χρόνια επίκτητη απομυελινωτική πολυνευροπάθεια	
208974		CADP		CADP
208978	Chronic polyradiculoneuropathy		Χρόνια πολυριζονευροπάθεια	
208981	OBSOLETE: Polyradiculoneuropathy associated with IgG/IgA/IgM monoclonal gammopathy without known antibodies		Πολυριζονευροπάθεια σχετιζόμενη με IgG/IgA/IgM μονοκλωνική γαμμαπάθεια χωρίς γνωστά αντισώματα	
208984	Acquired sensory ganglionopathy		Επίκτητη αισθητική γαγγλιοπάθεια	
208984		Acquired sensory neuronopathy		Επίκτητη αισθητική νευροπάθεια
208989	Non-paraneoplastic sensory ganglionopathy		Μη παρανεοπλασματική αισθητική γαγγλιοπάθεια	
208989		Non-paraneoplastic sensory neuronopathy		Μη παρανεοπλασματική αισθητική νευροπάθεια
208994	OBSOLETE: Other ganglionopathy related to autoimmune diseases		Άλλη γαγγλιοπάθεια σχετιζόμενη με αυτοάνοσα νοσήματα	
208994		OBSOLETE: Other neuronopathy related to autoimmune diseases		Άλλη νευροπάθεια που σχετίζεται με αυτοάνοσα νοσήματα
208999	Paraneoplastic sensory ganglionopathy		Παρανεοπλασματική αισθητική γαγγλιοπάθεια	
208999		Paraneoplastic sensory neuronopathy		Παρανεοπλασματική αισθητική νευροπάθεια
209004	Polyneuropathy associated with IgM monoclonal gammopathy		Πολυνευροπάθεια σχετιζόμενη με IgM μονοκλωνική γαμμαπάθεια	
209007	Systemic inflammatory disease associated with an acquired peripheral neuropathy		Συστηματικό φλεγμονώδες νόσημα σχετιζόμενο με επίκτητη περιφερική νευροπάθεια	
209010	Peripheral neuropathy associated with monoclonal gammopathy		Περιφερική νευροπάθεια σχετιζόμενη με μονοκλωνική γαμμαπάθεια	
209013	Acquired amyloid peripheral neuropathy		Επίκτητη αμυλοειδική περιφερική νευροπάθεια	
209016	Hematological disease associated with an acquired peripheral neuropathy		Αιματολογικό νόσημα σχετιζόμενο με επίκτητη περιφερική νευροπάθεια	
209019	Solid tumor associated with an acquired peripheral neuropathy		Συμπαγής όγκος σχετιζόμενος με επίκτητη περιφερική νευροπάθεια	
209024	Qualitative or quantitative defects of protein O-mannose beta1,2N-acetylglucosaminyltransferase		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεϊνικής β1,2N-ακετυλογλυκοζαμινυλτρανσφεράσης της Ο-μαννόζης	
209024		Qualitative or quantitative defects of protein POMGNT1		Ποιοτικές ή ποσοτικές ελλείψεις της πρωτεΐνης POMGNT1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
209027	Qualitative or quantitative defects of protein glycosyltransferase-like		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες τύπου πρωτεϊνικής γλυκοζυλτρανσφεράσης	
209030	Qualitative or quantitative defects of protein O-mannosyltransferase 1		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεϊνικής O-μαννοζυλτρανσφεράσης 1	
209033	Qualitative or quantitative defects of protein O-mannosyltransferase 2		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεϊνικής O-μαννοζυλτρανσφεράσης 2	
209038	Qualitative or quantitative defects of myofibrillar proteins		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες μυοϊνδιακών πρωτεϊνών	
209041	Qualitative or quantitative defects of desmin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της δεσμίνης	
209044	Qualitative or quantitative defects of alphaB-cristallin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της αB-κρυσταλλίνης	
209047	Qualitative or quantitative defects of filamin C		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της φιλαμίνης C	
209050	Qualitative or quantitative defects of protein ZASP		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεΐνης ZASP	
209053	Qualitative or quantitative defects of titin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της τιτίνης	
209056	Qualitative or quantitative defects of telethonin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της τηλεθονίνης	
209059	Qualitative or quantitative defects of alpha-actin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της α-ακτίνης	
209182	Qualitative or quantitative defects of nebulin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της νεμπουλίνης	
209185	Qualitative or quantitative defects of beta-myosin heavy chain (MYH7)		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της βήτα-βαρείας αλυσού της μυοσίνης (MYH7)	
209188	Qualitative or quantitative defects of emerin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της εμερίνης	
209193	Qualitative or quantitative defects of selenoprotein N1		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της σεληνοπρωτεΐνης N1	
209196	Qualitative or quantitative defects of plectin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πλεκτίνης	
209199	Qualitative or quantitative defects of protein SERCA1		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της πρωτεΐνης SERCA1	
209203	Qualitative or quantitative defects of glucosamine (UDP-N-acetyl)-2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase -		Ποιοτικές ή ποσοτικές ανεπάρκειες της γλυκοζαμινικής (UDP-N-ακετυλο)-2-επιμεράσης/N-ακετυλμαννοζαμινικής κινάσης	
209224	Myotilinopathy		Μυοτιλινοπάθεια	
209224		Qualitative or quantitative defects of myotilin		Ποιοτικές ή ποσοτικές ελλείψεις της μυοτιλίνης
209335	Autosomal dominant adult-onset proximal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
209335		Autosomal dominant adult-onset proximal SMA		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς SMA με έναρξη στην ενήλικη ζωή
209335		Autosomal dominant late-onset spinal muscular atrophy, Finkel type		Αυτοσωμική επικρατής νωτιαία μυϊκή ατροφία με όψιμη έναρξη, τύπος Finkel
209335		Finkel disease		Νόσος Finkel



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
209335		SMAFK		SMAFK
209341	DYNC1H1-related autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy		DYNC1H1-σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην παιδική ηλικία	
209341		DYNC1H1-related lower extremity-predominant autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy		DYNC1H1-σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία των κάτω άκρων
209341		SMALED1		SMALED1
209370	MECP2-related severe neonatal encephalopathy		MECP2-σχετιζόμενη βαρεία νεογνική εγκεφαλοπάθεια	
209370		Severe congenital encephalopathy due to MECP2 mutation		Βαρεία συγγενής εγκεφαλοπάθεια λόγω μετάλλαξης του MECP2
209867	Autosomal dominant rhegmatogenous retinal detachment		Αυτοσωμική επικρατής ρηγματογενής αποκόλληση του αμφιβληστροειδούς	
209886	OBSOLETE: Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 1		Οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια τύπου 1	
209886		OBSOLETE: Familial juvenile gouty nephropathy		Οικογενής νεανική ουρική νεφροπάθεια
209886		OBSOLETE: Familial nephropathy with gout		Οικογενής νεφροπάθεια με ουρική αρθρίτιδα
209886		OBSOLETE: FJHN type 1		FJHN τύπου 1
209886		OBSOLETE: UMOD-associated familial juvenile hyperuricemic nephropathy		Οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια που σχετίζεται με UMOD
209886		OBSOLETE: UMOD-associated FJHN		FJHN που σχετίζεται με το UMOD
209893	NON RARE IN EUROPE: Congenital isolated thyroxine-binding globulin deficiency		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια της δεσμεύουσας τη θυροξίνη σφαιρίνης	
209893		NON RARE IN EUROPE: Congenital isolated TBG deficiency		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια TBG
209902	Hypercholesterolemia due to cholesterol 7alpha-hydroxylase deficiency		Υπερχοληστερολαμία λόγω ανεπάρκειας της 7άλφα-υδροξυλάσης της χοληστερόλης	
209905	Brain-lung-thyroid syndrome		Σύνδρομο εγκεφάλου-πνεύμονα-θυρεοειδούς	
209905		Choreoathetosis-hypothyroidism-neonatal respiratory distress syndrome		Σύνδρομο χοραιοαθέτωσης-υποθυρεοειδισμού-νεογνικής αναπνευστικής δυσχέρειας
209908	Isolated childhood apraxia of speech		Παιδική απραξία του λόγου	
209908		Isolated CAS		Μεμονωμένη CAS
209908		Isolated developmental verbal dyspraxia		Μεμονωμένη αναπτυξιακή λεκτική δυσπραξία
209908		Pure CAS		Αμιγής CAS
209908		Pure childhood apraxia of speech		Αμιγής παιδική απραξία του λόγου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
209908		Speech and language disorder with orofacial dyspraxia		Διαταραχή του λόγου και της γλώσσας με στοματοπροσωπική δυσπραξία
209908		Speech-language disorder type 1		Διαταραχή λόγου-γλώσσας τύπου 1
209916	Extraskelatal myxoid chondrosarcoma		Εξωσκελετικό μυξοειδές χονδροσάρκωμα	
209919	Idiopathic copper-associated cirrhosis		Ιδιοπαθής κίρρωση που σχετίζεται με το χαλκό	
209919		Non-Wilsonian hepatic copper toxicosis of infancy and childhood		Ηπατική τοξίκωση από χαλκό της βρεφικής και παιδικής ηλικίας, εκτός της νόσου Wilson
209932	Cone dystrophy with supernormal rod response		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογική ανταπόκριση των ραβδίων	
209932		Cone dystrophy with supernormal rod electroretinogram		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα των ραβδίων
209932		Cone dystrophy with supernormal rod ERG		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό ERG των ραβδίων
209932		Cone dystrophy with supernormal scotopic electroretinogram		Δυστροφία κωνίων με υπερφυσιολογικό σκοτοπικό ηλεκτροαμφιβληστροειδογράφημα
209943	IRVAN syndrome		Σύνδρομο IRVAN	
209943		Idiopathic retinal vasculitis-aneurysms-neuroretinitis syndrome		Σύνδρομο ιδιοπαθούς αμφιβληστροειδικής αγγειίτιδας-ανευρυσμάτων-νευροαμφιβληστροειδίτιδας
209951	Autosomal spastic paraplegia type 18		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 18	
209951		SPG18		SPG18
209956	Idiopathic uveal effusion syndrome		Ιδιοπαθές σύνδρομο ραγοειδικής εξίδρωσης	
209959	Phacoanaphylactic uveitis		Φακοαναφυλακτική ραγοειδίτιδα	
209959		Endophthalmitis phacoanaphylactica		Φακοαναφυλακτική ενδοφθαλμίτιδα
209959		Lens-induced endophthalmitis		Φακο-επαγόμενη ενδοφθαλμίτιδα
209959		Lens-induced iridocyclitis		Φακο-επαγόμενη ιριδοκυκλίτιδα
209959		Lens-induced uveitis		Φακο-επαγόμενη ραγοειδίτιδα
209959		Phacoallergic endophthalmitis		Φακοαλλεργική ενδοφθαλμίτιδα
209959		Phacoantigenic endophthalmitis		Φακοαντιγονική ενδοφθαλμίτιδα
209959		Phako-anaphylactic endophthalmitis		Φακο-αναφυλακτική ενδοφθαλμίτιδα
209964	Solitary rectal ulcer syndrome		Σύνδρομο μονήρους έλκους ορθού	
209967	Episodic ataxia type 6		Επεισοδιακή αταξία τύπου 6	
209970	Episodic ataxia type 7		Επεισοδιακή αταξία τύπου 7	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
209973	Benign nocturnal alternating hemiplegia of childhood		Καλοήθης νυκτερινή επαλλάσσουσα ημιπληγία της παιδικής ηλικίας	
209978	Alternating hemiplegia		Επαλλάσσουσα ημιπληγία	
209981	IRIDA syndrome		Σύνδρομο IRIDA	
209981		Iron-refractory iron deficiency anemia		Σιδηροπενική αναιμία ανθεκτική στη χορήγηση σιδήρου
209989	NON RARE IN EUROPE: Non-papillary transitional cell carcinoma of the bladder		Μη θηλώδες καρκίνωμα εκ μεταβατικών κυττάρων της ουροδόχου κύστης	
209989		NON RARE IN EUROPE: Non-papillary urothelial carcinoma		Μη θηλώδες ουροθηλιακό καρκίνωμα
210110	Intermediate osteopetrosis		Ενδιάμεση οστεοπέτρωση	
210110		Autosomal recessive intermediate osteopetrosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση οστεοπέτρωση
210115	Sterile multifocal osteomyelitis with periostitis and pustulosis		Άσηπτη πολυεστιακή οστεομυελίτιδα με περιοστίτιδα και φλυκταίνωση	
210115		Autoinflammatory disease due to interleukin-1 receptor antagonist deficiency		Αυτοφλεγμονώδης νόσος λόγω ανεπάρκειας του ανταγωνιστή του υποδοχέα της ιντερλευκίνης-1
210115		DIRA		DIRA
210115		Interleukin-1 receptor antagonist deficiency		Ανεπάρκεια του ανταγωνιστή του υποδοχέα της ιντερλευκίνης-1
210115		OMPP		OMPP
210122	Congenital alveolar capillary dysplasia		Συγγενής κυψελιδοτριχοειδική δυσπλασία	
210122		ACDMPV		ACDMPV
210122		Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins		Κυψελιδοτριχοειδική δυσπλασία με ανώμαλη διάταξη των πνευμονικών φλεβών
210122		Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary vessels		Κυψελιδοτριχοειδική δυσπλασία με ανώμαλη διάταξη των πνευμονικών αγγείων
210128	Urocanic aciduria		Ουροκανική οξουρία	
210128		Encephalopathy due to urocanase deficiency		Εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της ουροκανάσης
210133	Leukonychia totalis-acanthosis-nigricans-like lesions-abnormal hair syndrome		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	
210141	Inherited congenital spastic tetraplegia		Κληρονομική συγγενής σπαστική τετραπληγία	
210141		Inherited congenital spastic quadriplegia		Κληρονομική συγγενής σπαστική τετραπληγία
210144	Lethal polymalformative syndrome, Boissel type		Θανατηφόρο πολυδυσπλαστικό σύνδρομο, τύπου Boissel	
210159	Adult hepatocellular carcinoma		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα των ενηλίκων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
210159		Adult HCC		HCC των ενηλίκων
210163	Congenital lethal myopathy, Compton-North type		Συγγενής θανατηφόρος μυοπάθεια, τύπος Compton-North	
210272	Mal de débarquement		Ασθένεια της αποβίβασης	
210272		Disembarkment syndrome		Σύνδρομο αποβίβασης
210272		MdD		MdD
210272		MdDS		MdDS
210272		Sickness of disembarkment		Νόσος της αποβίβασης
210548	Macrocephaly-intellectual disability-autism syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-αυτισμού	
210566	Myoclonic dystonia 15		Μυοκλονική δυστονία 15	
210566		DYT15		DYT15
210566		Myoclonus-dystonia type 15		Μυοκλονική δυστονία τύπου 15
210571	Dystonia 16		Δυστονία 16	
210571		DYT16		DYT16
210571		Early-onset dystonia parkinsonism		Δυστονία-παρκινσονισμός πρώιμης έναρξης
210576	Congenital temporomandibular joint ankylosis		Συγγενής αγκύλωση της κροταφογναθικής άρθρωσης	
210576		Congenital trismus		Συγγενής τρισμός
210581	Temporomandibular joint anomaly		Ανωμαλία της κροταφογναθικής άρθρωσης	
210584	Spindle cell hemangioma		Αιμαγγείωμα ατρακτοειδών κυττάρων	
210584		Spindle cell hemangioendothelioma		Αιμαγγειοενδοθηλίωμα ατρακτοκυτταρικό
210589	Rare infantile hemangioma		Σπάνιο βρεφικό αιμαγγείωμα	
210589		Infantile hemangioma of rare localization		Βρεφικό αιμαγγείωμα σπάνιας εντόπισης
210592	OBSOLETE: Giant infantile hemangioma		Γιγαντιαίο βρεφικό αιμαγγείωμα	
211017	Spinocerebellar ataxia type 30		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 30	
211017		SCA30		SCA30
211037	Autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία	
211047	Specific learning disability		Ειδική μαθησιακή αναπηρία	
211047		Specific learning difficulty		Ειδική μαθησιακή δυσκολία
211047		Specific learning disorder		Ειδική μαθησιακή διαταραχή
211053	Specific language disorder		Ειδική γλωσσική διαταραχή	
211053		Dysphasia		Δυσφασία
211062	Hereditary episodic ataxia		Κληρονομική επεισοδιακή αταξία	
211067	Episodic ataxia type 5		Επεισοδιακή αταξία τύπου 5	
211237	Rare vascular tumor		Σπάνιος αγγειακός όγκος	
211240	Genetic vascular anomaly		Γενετική αγγειακή ανωμαλία	
211243	Simple vascular malformation		Απλή αγγειακή δυσπλασία	
211247	Rare capillary malformation		Σπάνια τριχοειδική δυσπλασία	
211252	Rare venous malformation		Σπάνια φλεβική δυσπλασία	
211255	Rare lymphatic system anomaly		Σπάνια ανωμαλία του λεμφικού συστήματος	
211266	Rare arteriovenous malformation		Σπάνια αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
211277	Complex vascular malformation with associated anomalies		Σύνθετη αγγειακή δυσπλασία με συνδυασμένες ανωμαλίες	
211277		Hemangiolymphangioma		Αιμαγγειολεμφαγγίωμα
213500	Rare ovarian cancer		Σπάνιος ωθηκικός καρκίνος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
213500		Rare ovarian malignant tumor		Σπάνιος κακοήθης όγκος των ωοθηκών
213504	Adenocarcinoma of ovary		Αδενοκαρκίνωμα της ωοθήκης	
213504		Ovarian adenocarcinoma		Ωοθηκικό αδενοκαρκίνωμα
213512	Malignant mixed Müllerian tumor of the ovary		Κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος της ωοθήκης	
213512		MMMT of the ovary		MMMT της ωοθήκης
213512		Ovarian carcinosarcoma		Ωοθηκικό καρκινοσάρκωμα
213512		Ovarian malignant mixed epithelial mesenchymal tumor		Ωοθηκικός κακοήθης μικτός επιθηλιακός μεσεγχυματικός όγκος
213512		Ovarian malignant mixed Müllerian tumor		Ωοθηκικός κακοήθης μικτός μυλλεριανός όγκος
213517	OBSOLETE: Familial ovarian cancer		Οικογενής ωοθηκικός καρκίνος	
213517		OBSOLETE: Familial ovarian malignant tumor		Οικογενής κακοήθης όγκος των ωοθηκών
213524	Hereditary site-specific ovarian cancer syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο τοπο-ειδικού ωοθηκικού καρκίνου	
213528	Rare adenocarcinoma of the breast		Σπάνιο αδενοκαρκίνωμα του μαστού	
213531	Metaplastic carcinoma of the breast		Μεταπλαστικό καρκίνωμα του μαστού	
213557	Salivary gland type cancer of the breast		Καρκίνος του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων	
213557		Salivary gland type carcinoma of the breast		Καρκίνωμα του μαστού τύπου σιελογόνων αδένων
213564	Rare uterine cancer		Σπάνιος καρκίνος της μήτρας	
213564		Rare cancer of uterus		Σπάνιος καρκίνος της μήτρας
213564		Rare malignant tumor of uterus		Σπάνιος κακοήθης όγκος της μήτρας
213564		Rare uterine malignant tumor		Σπάνιος κακοήθης όγκος της μήτρας
213569	Rare cancer of corpus uteri		Σπάνιος καρκίνος του σώματος της μήτρας	
213569		Rare malignant tumor of corpus uteri		Σπάνιος κακοήθης όγκος του σώματος της μήτρας
213574	OBSOLETE: Rare variants of adenocarcinoma of the corpus uteri		Σπάνιες παραλλαγές του αδενοκαρκινώματος του σώματος της μήτρας	
213589	Malignant mixed epithelial and mesenchymal tumor of corpus uteri		Κακοήθης μικτός επιθηλιακός και μεσεγχυματικός όγκος του σώματος της μήτρας	
213589		Mixed epithelial and mesenchymal cancer of corpus uteri		Μικτός επιθηλιακός και μεσεγχυματικός καρκίνος του σώματος της μήτρας
213600	Adenosarcoma of the corpus uteri		Αδενοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213605	Carcinofibroma of the corpus uteri		Μικτοί Επιθηλιακοί και Μεσεγχυματογενείς Όγκοι (Mixed Epithelial and Mesenchymal Tumors, MEMTs)	
213610	Carcinosarcoma of the corpus uteri		Καρκινοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213610		Malignant mixed Müllerian tumor of the corpus uteri		Κακοήθης μικτό Μυλλεριανό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
213610		Mixed Müllerian cancer of corpus uteri		Κακόηθες μικτό Μυλλεριανό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213610		Uterine carcinosarcoma		Καρκινοσάρκωμα μήτρας
213615	Rhabdomyosarcoma of the corpus uteri		Ραβδομυοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213620	Sarcoma of the corpus uteri		Σάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213625	Leiomyosarcoma of the corpus uteri		Λειομυοσάρκωμα του σώματος της μήτρας	
213630	Primitive neuroectodermal tumor of the corpus uteri		Πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας	
213630		Malignant peripheral neuroectodermal tumor of the corpus uteri		Κακόηθες περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος του σώματος της μήτρας
213630		Peripheral neuroectodermal cancer of the corpus uteri		Περιφερικός νευροεξωδερμικός καρκίνος του σώματος της μήτρας
213711	Endometrial stromal sarcoma		Στρωματικό σάρκωμα ενδομητρίου	
213711		Stromal sarcoma of the corpus uteri		Στρωματικό σάρκωμα του σώματος της μήτρας
213716	Squamous cell carcinoma of the corpus uteri		Πλακώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213716		Endometrial squamous cell carcinoma		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα ενδομητρίου
213721	Undifferentiated carcinoma of the corpus uteri		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213721		Endometrial undifferentiated carcinoma		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα ενδομητρίου
213726	Serous carcinoma of the corpus uteri		Θηλώδες καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213726		Endometrial serous carcinoma		Ορώδες καρκίνωμα ενδομητρίου
213731	High-grade neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri		Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213731		High-grade neuroendocrine carcinoma of the uterine corpus		Υψηλού βαθμού νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213731		Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the corpus uteri		Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας
213731		Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the endometrium		Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του ενδομητρίου
213736	Low-grade neuroendocrine tumor of the corpus uteri		Χαμηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213736		Low-grade neuroendocrine tumor of the uterine corpus		Νευροενδοκρινικός όγκος του σώματος της μήτρας χαμηλού βαθμού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
213736		Well-differentiated neuroendocrine neoplasm of the endometrium		Καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του ενδομητρίου
213736		Well-differentiated neuroendocrine tumor of the corpus uteri		Καλά διαφοροποιημένος νευροενδοκρινικός όγκος του σώματος της μήτρας
213736		Well-differentiated neuroendocrine tumor of the endometrium		Καλά διαφοροποιημένος νευροενδοκρινικός όγκος του ενδομητρίου
213741	OBSOLETE: Adenoid cystic carcinoma of the corpus uteri		Αδενοειδές κυστικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213741		OBSOLETE: Endometrial adenoid cystic carcinoma		Αδενοειδές κυστικό καρκίνωμα ενδομητρίου
213746	Transitional cell carcinoma of the corpus uteri		Μεταβατικό καρκίνωμα του σώματος της μήτρας	
213746		Endometrial transitional cell carcinoma		Καρκίνωμα μεταβατικών κυττάρων του ενδομητρίου
213751	Malignant germ cell tumor of the corpus uteri		Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας	
213751		Germ cell cancer of the corpus uteri		Καρκίνος γεννητικών κυττάρων του σώματος της μήτρας
213761	Rare cancer of cervix uteri		Σπάνιος καρκίνος του τραχήλου της μήτρας	
213761		Rare cervical cancer		Σπάνιος καρκίνος του τραχήλου της μήτρας
213761		Rare cervical malignant tumor		Σπάνιος κακοήθης όγκος του τραχήλου της μήτρας
213761		Rare malignant tumor of cervix uteri		Σπάνιος κακοήθης όγκος του τραχήλου της μήτρας
213767	Squamous cell carcinoma of the cervix uteri		Καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας εκ πλακωδών κυττάρων	
213767		Cervical squamous cell carcinoma		Πλακώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213772	Adenocarcinoma of the cervix uteri		Αδενοκαρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213772		Cervical adenocarcinoma		Αδενοκαρκίνωμα τραχήλου μήτρας
213777	High-grade neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri		Υψηλού βαθμού διαφοροποίησης νευροενδοκρινικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213777		High-grade neuroendocrine carcinoma of the uterine cervix		Υψηλού βαθμού νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213777		Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the cervix uteri		Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213777		Poorly differentiated neuroendocrine cervical carcinoma		Κακώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213782	Malignant mixed epithelial and mesenchymal tumor of cervix uteri		Κακοήθης μικτός επιθηλιακός και μεσεγχυματικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
213782		Cervical malignant mixed epithelial and mesenchymal tumor		Κακώθης μικτός επιθηλιακός και μεσεγχυματικός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213782		Mixed epithelial and mesenchymal cancer of cervix uteri		Μικτός επιθηλιακός και μεσεγχυματικός καρκίνος του τραχήλου της μήτρας
213787	Carcinosarcoma of the cervix uteri		Καρκινোসάρκωμα τραχήλου μήτρας	
213787		Cervical carcinosarcoma		Καρκινোসάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213787		Cervical malignant Müllerian mixed tumor		Κακώθης μικτός Μυλλεριανός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213787		Malignant Müllerian mixed tumor of the cervix uteri		Κακώθης μικτός Μυλλεριανός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213792	Adenosarcoma of the cervix uteri		Αδενοςάρκωμα τραχήλου μήτρας	
213792		Cervical adenosarcoma		Αδενοςάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213797	Sarcoma of cervix uteri		Σάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213797		Cervical malignant mesenchymal tumor		Κακώθης μεσεγχυματικός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213797		Cervical sarcoma		Σάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213797		Malignant mesenchymal tumor of cervix uteri		Κακώθης μεσεγχυματικός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213802	Rhabdomyosarcoma of the cervix uteri		Ραβδομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213802		Cervical rhabdomyosarcoma		Τραχηλικό ραβδομυοσάρκωμα
213807	Leiomyosarcoma of the cervix uteri		Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας	
213807		Cervical leiomyosarcoma		Λειομυοσάρκωμα του τραχήλου της μήτρας
213812	Primitive neuroectodermal tumor of the cervix uteri		Πρωτόγονος νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας	
213812		Cervical malignant peripheral neuroectodermal tumor		Κακώθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος τραχήλου της μήτρας
213812		Cervical peripheral neuroectodermal cancer		Περιφερικός νευροεκδερμικός καρκίνος του τραχήλου της μήτρας
213812		Malignant peripheral neuroectodermal tumor of the cervix uteri		Κακώθης περιφερικός νευροεξωδερμικός όγκος του τραχήλου της μήτρας
213812		Peripheral neuroectodermal cancer of cervix uteri		Περιφερικός νευροεξωδερμικός καρκίνος του τραχήλου της μήτρας
213817	OBSOLETE: Papillary carcinoma of the cervix uteri		Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213817		OBSOLETE: Cervical papillary carcinoma		Θηλώδες καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213823	Adenoid cystic carcinoma of the cervix uteri		Αδενοειδές κυστικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
213823		Cervical adenoid cystic carcinoma		Αδενοειδές κυστικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213828	Adenoid basal carcinoma of the cervix uteri		Αδενοειδές βασικό καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας	
213828		Cervical adenoid basal carcinoma		Βασικό αδενοειδές καρκίνωμα του τραχήλου της μήτρας
213833	Glassy cell carcinoma of the cervix uteri		Υαλοκυτταρικό καρκίνωμα τραχήλου μήτρας	
213837	Malignant germ cell tumor of the cervix uteri		Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας	
213837		Cervical germ cell cancer		Καρκίνος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας
213837		Cervical malignant germ cell tumor		Κακοήθης όγκος γεννητικών κυττάρων του τραχήλου της μήτρας
213837		Germ cell cancer of the cervix uteri		Καρκίνος γεννητικών κυττάρων της μήτρας του τραχήλου της μήτρας
216445	Prelingual non-syndromic genetic deafness		Προγλωσσική μη συνδρομική γενετική κώφωση	
216445		Isolated prelingual genetic deafness		Μεμονωμένη προγλωσσική γενετική κώφωση
216445		Isolated prelingual genetic hearing loss		Μεμονωμένη προγλωσσική γενετική απώλεια ακοής
216445		Prelingual non-syndromic genetic hearing loss		Προγλωσσική μη συνδρομική γενετική απώλεια ακοής
216452	Postlingual non-syndromic genetic deafness		Μεταγλωσσική μη συνδρομική γενετική κώφωση	
216452		Isolated postlingual genetic deafness		Μεμονωμένη μεταγλωσσική γενετική κώφωση
216452		Isolated postlingual genetic hearing loss		Μεμονωμένη μεταγλωσσική γενετική απώλεια ακοής
216452		Postlingual non-syndromic genetic hearing loss		Μεταγλωσσική μη συνδρομική γενετική απώλεια ακοής
216675	Transposition of the great arteries		Μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	
216675		Complete transposition		Πλήρης μετάθεση
216675		TGA		TGA
216675		TGV		TGV
216675		Transposition of the great vessels		Μετάθεση των μεγάλων αγγείων
216694	Congenitally corrected transposition of the great arteries		Συγγενώς διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	
216694		Congenitally corrected transposition of the great vessels		Εκ γενετής διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αγγείων
216694		Discordant ventriculoarterial and atrioventricular connections		Ασύμφωνες κοιλιοαρτηριακές και κολποκοιλιακές συνδέσεις
216694		Double discordance		Διπλή ασυμφωνία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
216694		Levo-transposition of the great arteries		Λενο-μεταφορά των μεγάλων αρτηριών
216694		L-transposition of the great arteries		Λ-μεταφορά των μεγάλων αρτηριών
216694		Ventricular inversion		Κοιλιακή αναστροφή
216694		Ventriculoarterial and atrioventricular discordance		Κοιλιακή και κολποκοιλιακή ασυμφωνία
216718	Isolated congenitally uncorrected transposition of the great arteries		Μεμονωμένη συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών	
216718		Isolated congenitally uncorrected transposition of the great vessels		Μεμονωμένη συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αγγείων
216729	Congenitally uncorrected transposition of the great arteries with cardiac malformation		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αρτηριών με καρδιακή δυσπλασία	
216729		Congenitally uncorrected transposition of the great vessels with cardiac malformation		Συγγενώς μη διορθωμένη μετάθεση των μεγάλων αγγείων με καρδιακή δυσπλασία
216729		TGA with cardiac malformation		TGA με καρδιακή δυσπλασία
216796	Osteogenesis imperfecta type 1		Ατελής οστεογένεση τύπου 1	
216796		Adair-Dighton syndrome		Σύνδρομο Adair-Dighton
216796		Mild osteogenesis imperfecta		Ήπια ατελής οστεογένεση
216796		Non-deforming osteogenesis imperfecta		Μη παραμορφωτική ατελής οστεογένεση
216796		OI type 1		OI τύπου 1
216796		Van der Hoeve syndrome		Σύνδρομο Van der Hoeve
216804	Osteogenesis imperfecta type 2		Ατελής οστεογένεση τύπου 2	
216804		Lethal osteogenesis imperfecta		Θανατηφόρα ατελής οστεογένεση
216804		OI type 2		OI τύπου 2
216812	Osteogenesis imperfecta type 3		Ατελής οστεογένεση τύπου 3	
216812		OI type 3		OI τύπου 3
216812		Progressive deforming osteogenesis imperfecta		Προοδευτική παραμορφωτική ατελής οστεογένεση
216812		Severe osteogenesis imperfecta		Σοβαρή ατελής οστεογένεση
216820	Osteogenesis imperfecta type 4		Ατελής οστεογένεση τύπου 4	
216820		OI type 4		OI τύπου 4
216828	Osteogenesis imperfecta type 5		Ατελής οστεογένεση τύπου 5	
216828		OI type 5		OI τύπου 5
216866	Classic pantothenate kinase-associated neurodegeneration		Κλασική νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κινάση	
216866		NBIA1, classic form		NBIA1, κλασική μορφή
216866		Neurodegeneration with brain iron accumulation type 1, classic form		Νευροεκφύλιση με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο τύπου 1, κλασική μορφή
216866		PKAN, classic form		PKAN, κλασική μορφή
216873	Atypical pantothenate kinase-associated neurodegeneration		Άτυπη νευροεκφύλιση σχετιζόμενη με την παντοθενική κινάση	
216873		NBIA1, atypical form		NBIA1, άτυπη μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
216873		Neurodegeneration with brain iron accumulation type 1, atypical form		Νευροεκφύλιση με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο τύπου 1, άτυπη μορφή
216873		PKAN, atypical form		PKAN, άτυπη μορφή
216972	Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, βαρεία περιγεννητική μορφή	
216975	Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, βαρείας πρώιμης βρεφικής νευρολογικής έναρξης	
216978	Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, όψιμης βρεφικής νευρολογικής έναρξης	
216981	Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, νεανικής νευρολογικής έναρξης	
216981		Niemann-Pick disease type C, classic form		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, κλασική μορφή
216986	Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset		Νόσος Niemann-Pick τύπου C, νευρολογικής έναρξης της ενήλικου ζωής	
216989	Autosomal dominant dystrophic epidermolysis bullosa, Pasini type		Αυτοσωμική επικρατής δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, τύπος Pasini	
216989		DDEB, Pasini type		DDEB, τύπου Pasini
217008	Bockenheimer syndrome		Σύνδρομο Bockenheimer	
217008		Genuine diffuse phlebectasia		Γνήσια διάχυτη φλεβεκτασία
217012	Spinocerebellar ataxia type 31		Νωτιαιοπαραγκεφαλιδική αταξία τύπου 31	
217012		SCA31		SCA31
217017	Zechi-Ceide syndrome		Σύνδρομο Zechi-Ceide	
217017		Occipital atretic cephalocele-unusual facies-large feet syndrome		Ινιακή άτρητη κεφαλοκλή-ασυνήθιστο προσωπείο-σύνδρομο μεγάλων ποδιών
217023	OBSOLETE: Atypical hemolytic uremic syndrome with thrombomodulin anomaly		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανωμαλία της θρομβομοντουλίνης	
217023		OBSOLETE: aHUS with thrombomodulin anomaly		aHUS με ανωμαλία της θρομβομοντουλίνης
217023		OBSOLETE: Atypical HUS with thrombomodulin anomaly		Άτυπο HUS με ανωμαλία θρομβομοντουλινίνης
217023		OBSOLETE: D- HUS with thrombomodulin anomaly		D- HUS με ανωμαλία της θρομβομοντουλίνης
217023		OBSOLETE: Hemolytic uremic syndrome without diarrhea with thrombomodulin anomaly		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο χωρίς διάρροια με ανωμαλία της θρομβομοντουλίνης
217026	Microcephaly-facio-cardio-skeletal syndrome, Hadziselimovic type		Μικροκεφαλία-προσωπο-καρδιοσκελετικό σύνδρομο, τύπου Hadziselimovic	
217026		Hadziselimovic syndrome		Σύνδρομο Hadziselimovic
217026		Microcephaly-faciocardioskeletal syndrome		Μικροκεφαλικό-προσωποκαρδιοσκελετικό σύνδρομο
217031	NON RARE IN EUROPE: Obesity due to MC3R deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας MC3R	
217034	Male infertility with normal virilization due to meiosis defect		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω ανωμαλίας της μείωσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217034		Azoospermia due to maturation arrest		Αζωοσπερμία λόγω αναστολής της ωρίμανσης
217034		Azoospermia due to meiosis defect		Αζωοσπερμία λόγω ανωμαλίας στη μείωση
217034		Male infertility with normal virilization due to maturation arrest		Ανδρική υπογονιμότητα με φυσιολογική αρρενοποίηση λόγω αναστολής της ωρίμανσης
217046	OBSOLETE: Autosomal recessive childhood-onset cortical cataract		Αυτοσωμικός υπολειπόμενος φλοιώδης καταρράκτης με έναρξη στην παιδική ηλικία	
217049	OBSOLETE: Rare non-syndromic cataract		Σπάνιος μη συνδρομικός καταρράκτης	
217052	OBSOLETE: Infantile non-syndromic cataract		Βρεφικός μη συνδρομικός καταρράκτης	
217055	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου A	
217055		RI-CMT type A		RI-CMT τύπου A
217059	Isolated nail clubbing		Μεμονωμένη συγγενής πληκτροδακτυλία	
217059		Isolated congenital acropachy		Μεμονωμένη συγγενής ακροπαχία
217059		Isolated congenital digital clubbing		Μεμονωμένη συγγενής πληκτροδακτυλία
217064	5-fluorouracil poisoning		Δηλητηρίαση από 5-φθοριουρακίλη	
217064		5-fluorouracil intoxication		Τοξίκωση με 5-φθοριουρακίλη
217067	Pouchitis		Θυλακίτιδα	
217071	Renal cell carcinoma		Νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	
217071		RCC		RCC
217074	Rare carcinoma of pancreas		Σπάνιο καρκίνωμα του παγκρέατος	
217074		Rare pancreatic carcinoma		Σπάνιο καρκίνωμα του παγκρέατος
217080	Pulmonary fungal infections in patients deemed at risk		Πνευμονική μυκητίαση σε ασθενείς που κρίνονται σε κίνδυνο	
217085	Mucopolysaccharidosis type 2, severe form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, βαρεία μορφή	
217085		Hunter syndrome type A		Σύνδρομο Hunter τύπου A
217085		Iduronate 2-sulfatase deficiency type A		Ανεπάρκεια της ιδουρονικής 2-σουλφατάσης τύπου A
217085		MPS2A		MPS2A
217085		MPSIIA		MPSIIA
217085		Mucopolysaccharidosis type 2, early progressive form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, πρώιμη προοδευτική μορφή
217085		Mucopolysaccharidosis type 2, neuropathic form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, νευροπαθητική μορφή
217085		Mucopolysaccharidosis type 2A		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2A
217085		Mucopolysaccharidosis type II, severe form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου II, βαρεία μορφή
217085		Mucopolysaccharidosis type IIA		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIA
217093	Mucopolysaccharidosis type 2, attenuated form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, ήπια μορφή	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217093		Hunter syndrome type B		Σύνδρομο Hunter τύπου B
217093		Iduronate 2-sulfatase deficiency type B		Ανεπάρκεια της ιδουρονικής 2-σουλφατάσης τύπου B
217093		MPS2B		MPS2B
217093		MPSIIB		MPSIIB
217093		Mucopolysaccharidosis type 2, non-neuropathic form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, μη νευροπαθητική μορφή
217093		Mucopolysaccharidosis type 2, slowly progressive form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2, αργά εξελισσόμενη μορφή
217093		Mucopolysaccharidosis type 2B		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 2B
217093		Mucopolysaccharidosis type II, attenuated form		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου II, ήττα μορφή
217093		Mucopolysaccharidosis type IIB		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IIB
217253	NMDA receptor encephalitis		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα NMDA	
217253		anti-NMDA receptor encephalitis		Εγκεφαλίτιδα με αντισώματα αντι-NMDA υποδοχέα
217253		Limbic encephalitis with NMDA receptor antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα NMDA
217253		Limbic encephalitis with N-methyl-D-aspartate receptor antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα υποδοχέα N-μεθυλ-D-ασπαρτικού
217253		NMDARE		NMDARE
217253		N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis		Εγκεφαλίτιδα υποδοχέα N-μεθυλο-D-ασπαρτικού
217260	Progressive multifocal leukoencephalopathy		Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλοπάθεια	
217260		PML		PML
217260		Progressive multifocal leukoencephalitis		Προοδευτική πολυεστιακή λευκοεγκεφαλίτιδα
217266	BNAR syndrome		Σύνδρομο BNAR	
217266		Bifid nose with or without anorectal and renal anomalies		Δισχιδής μύτη με ή χωρίς ανωμαλίες του πρωκτού και των νεφρών
217315	Cutis verticis gyrata-retinitis pigmentosa-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-νευροαισθητηριακής κώφωσης	
217315		Cutis verticis gyrata-retinitis pigmentosa-neurosensory deafness syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-νευροαισθητηριακής κώφωσης
217315		Cutis verticis gyrata-retinitis pigmentosa-neurosensory hearing loss syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-νευροαισθητηριακής απώλειας ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217315		Cutis verticis gyrata-retinitis pigmentosa-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο γυροειδούς παχυδερμίας κρανίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-νευροαισθητηρίας απώλειας ακοής
217330	REN-related autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease		REN-σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής διαμεσοσωληνιακή νεφρική νόσος	
217330		ADTKD-REN		ADTKD-REN
217330		Familial juvenile hyperuricemic nephropathy type 2		Οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια τύπου 2
217330		FJHN type 2		FJHN τύπου 2
217330		REN-associated familial juvenile hyperuricemic nephropathy		REN-σχετιζόμενη οικογενής νεανική υπερουριχαιμική νεφροπάθεια
217330		REN-associated FJHN		REN-σχετιζόμενη FJHN
217330		REN-associated kidney disease		REN-σχετιζόμενη νεφρική νόσος
217335	RIN2 syndrome		Σύνδρομο RIN2	
217335		Macrocephaly-alopecia-cutis laxa-scoliosis syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-αλωπεκίας-χαλαρού δέρματος-σκολίωσης
217335		MACS syndrome		σύνδρομο MACS
217335		RIN2 deficiency		Ανεπάρκεια RIN2
217335		Tall forehead-sparse hair-skin hyperextensibility-scoliosis syndrome		σύνδρομο Ψηλού μετώπου-αραιού τριχωτού-υπερεκτασιμότητας δέρματος-σκολίωσης
217340	17q21.31 microduplication syndrome		17q21.31 σύνδρομο μικροδιπλασιασμού	
217340		Dup(17)(q21.31)		Dup(17)(q21.31)
217340		Trisomy 17q21.31		Τρισωμία 17q21.31
217346	19q13.11 microdeletion syndrome		σύνδρομο μικροέλλειψης 19q13.11	
217346		Del(19)(q13.11)		έλλειψη (19)(q13.11)
217346		Monosomy 19q13.11		Μονοσωμία 19q13.11
217371	Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mtDNA-encoded proteins		Οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια λόγω υπολειμματικής σύνθεσης πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από mtDNA	
217371		Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mitochondrial DNA-encoded proteins		Οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια λόγω διαταραχής σύνθεσης πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από το μιτοχονδριακό DNA
217377	Microduplication Xp11.22p11.23 syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού Xp11.22p11.23	
217377		Dup(X)(p11.22p11.23)		Διπλασιασμός (X)(p11.22p11.23)
217377		Trisomy Xp11.22p11.23		Τρισωμία Xp11.22p11.23
217382	Neurodegenerative syndrome due to cerebral folate transport deficiency		Νευροεκφυλιστικό σύνδρομο λόγω ανεπαρκούς μεταφοράς φυλλικού οξέος στον εγκέφαλο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217382		Cerebral folate deficiency		Εγκεφαλική ανεπάρκεια φυλλικού
217382		Cerebral folate transport deficiency		Ανεπάρκεια μεταφοράς φυλλικού οξέος στον εγκέφαλο
217382		Folate receptor alpha deficiency		Ανεπάρκεια άλφα υποδοχέα φυλλικού οξέος
217385	17p13.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο Μικροδुπλασιασμού 17p13.3	
217385		17p13.3 duplication syndrome		σύνδρομο διπλασιασμού 17p13.3
217385		Dup(17)(p13.3)		Διπλασιασμός (17)(p13.3)
217385		Trisomy 17p13.3		Τρισωμία 17p13.3
217390	Combined immunodeficiency due to DOCK8 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης DOCK8	
217390		CID due to DOCK8 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας DOCK8
217390		Combined immunodeficiency due to dedicator of cytokinesis 8 protein deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης αφιερωτή της κυτταροκίνησης 8
217390		DOCK8 immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας DOCK8
217396	Progressive polyneuropathy with bilateral striatal necrosis		Προοδευτική πολυνευροπάθεια με αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
217399	Congenital insensitivity to pain-hyperhidrosis-absence of cutaneous sensory innervation		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία	
217399		Congenital absence of pain with hyperhidrosis		Συγγενής απουσία πόνου με υπεριδρωσία
217399		Congenital analgesia with hyperhidrosis		Συγγενής αναλγησία με υπεριδρωσία
217399		Congenital indifference to pain with hyperhidrosis		Συγγενής έλλειψη αντίδρασης στον πόνο με υπεριδρωσία
217399		Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία
217407	Hereditary hypotrichosis with recurrent skin vesicles		Κληρονομική υποτρίχωση με υποτροπιάζοντα δερματικά κυστίδια	
217410	OBSOLETE: Circumscribed lymphatic malformation		Περιγεγραμμένη λεμφική δυσπλασία	
217410		OBSOLETE: Circumscribed lymphangioma		Περιγεγραμμένο λεμφαγγείωμα
217454	Rare hereditary thrombophilia		Σπάνια κληρονομική θρομβοφιλία	
217467	Hereditary thrombophilia due to congenital histidine-rich (poly-L) glycoprotein deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης πλούσιας σε ιστιδίνη (poly-L)	
217467		Hereditary thrombophilia due to congenital HRG deficiency		Κληρονομική θρομβοφιλία λόγω συγγενούς ανεπάρκειας HRG
217557	Pulmonary interstitial glycogenosis		Πνευμονική διάμεση γλυκογονίαση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217557		Infantile cellular interstitial pneumonitis		Βρεφική κυτταρική διάμεση πνευμονίτιδα
217557		PIG		PIG
217560	Neuroendocrine cell hyperplasia of infancy		Υπερπλασία των νευροενδοκρινών κυττάρων της βρεφικής ηλικίας	
217560		NCHI		NCHI
217560		NEHI		NEHI
217563	Neonatal acute respiratory distress syndrome		Σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας των νεογνών	
217563		Hyaline membrane disease		Νόσος της υαλώδους μεμβράνης
217563		Neonatal acute respiratory distress due to surfactant protein deficiency		Νεογνική οξεία αναπνευστική δυσχέρεια λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης επιφανειοδραστικής ουσίας
217563		Neonatal RDS		Νεογνική RDS
217566	Chronic respiratory distress with surfactant metabolism deficiency		Χρόνια αναπνευστική δυσχέρεια με ανεπάρκεια μεταβολισμού επιφανειοδραστικού παράγοντα	
217569	Rare hypertrophic cardiomyopathy		Σπάνια υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217572	Glycogen storage disease with hypertrophic cardiomyopathy		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217572		Glycogenosis with hypertrophic cardiomyopathy		Γλυκονογένεση με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια
217572		GSD with hypertrophic cardiomyopathy		GSD με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια
217581	Lysosomal disease with hypertrophic cardiomyopathy		Λυσοσωμικό νόσημα με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217587	Mitochondrial disease with hypertrophic cardiomyopathy		Μιτοχονδριακό νόσημα με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217591	Fatty acid oxidation and ketogenesis disorder with hypertrophic cardiomyopathy		Διαταραχή της οξείδωσης των λιπαρών οξέων και της κετογένεσης με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217595	Syndrome associated with hypertrophic cardiomyopathy		Σύνδρομο σχετιζόμενο με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217598	Non-familial hypertrophic cardiomyopathy		Μη οικογενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια	
217601	OBSOLETE: Hypertrophic cardiomyopathy due to intensive athletic training		Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω εντατικής αθλητικής προπόνησης	
217604	Dilated cardiomyopathy		Διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217607	Familial dilated cardiomyopathy		Οικογενής διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217610	Neuromuscular disease with dilated cardiomyopathy		Νευρομυϊκό νόσημα με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217613	Mitochondrial disease with dilated cardiomyopathy		Μιτοχονδριακό νόσημα με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217616	Fatty acid oxidation and ketogenesis disorder with dilated cardiomyopathy		Διαταραχή της οξείδωσης των λιπαρών οξέων και της κετογένεσης με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217619	Syndrome associated with dilated cardiomyopathy		Σύνδρομο σχετιζόμενο με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
217622	Sensorineural deafness with dilated cardiomyopathy		Αισθητηριακή κώφωση με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217622		Neurosensory deafness with dilated cardiomyopathy		Νευροαισθητηριακή κώφωση με διατατική μυοκαρδιοπάθεια
217622		Neurosensory hearing loss with dilated cardiomyopathy		Νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με διατατική μυοκαρδιοπάθεια
217622		Sensorineural hearing loss with dilated cardiomyopathy		Νευροαισθητήρια απώλεια ακοής με διατατική μυοκαρδιοπάθεια
217629	Non-familial dilated cardiomyopathy		Μη οικογενής διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
217632	Restrictive cardiomyopathy		Περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	
217635	Familial restrictive cardiomyopathy		Οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	
217638	Lysosomal disease with restrictive cardiomyopathy		Λυσοσωμικό νόσημα με περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	
217656	Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμογενής δυσπλασία της δεξιάς κοιλίας	
217678	Unclassified cardiomyopathy		Αταξινόμητη μυοκαρδιοπάθεια	
217720	Non-familial restrictive cardiomyopathy		Μη οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια	
218432	OBSOLETE: Familial restrictive cardiomyopathy type 3		Οικογενής περιοριστική μυοκαρδιοπάθεια τύπου 3	
218432		OBSOLETE: RCM3		RCM3
218436	Rare cardiac rhythm disease		Σπάνιο νόσημα του καρδιακού ρυθμού	
218439	Non-genetic cardiac rhythm disease		Μη γενετικό νόσημα του καρδιακού ρυθμού	
220295	Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex		Σύμπλεγμα Μελαχρωστικής Ξηροδερμίας- συνδρόμου Cockayne	
220295		XP/CS complex		Σύμπλεγμα XP/CS
220386	Semilobar holoprosencephaly		Ημιλοβιακή ολοπροσεγκεφαλία	
220393	Diffuse cutaneous systemic sclerosis		Διάχυτη δερματική συστηματική σκλήρυνση	
220393		Diffuse cutaneous systemic scleroderma		Διάχυτη δερματική συστηματική σκληροδερμία
220393		Progressive cutaneous systemic scleroderma		Προοδευτική δερματική συστηματική σκληροδερμία
220393		Progressive cutaneous systemic sclerosis		Προοδευτική δερματική συστηματική σκλήρυνση
220402	Limited cutaneous systemic sclerosis		Περιορισμένη δερματική συστηματική σκλήρυνση	
220402		Limited cutaneous systemic scleroderma		Περιορισμένη δερματική συστηματική σκληροδερμία
220407	Limited systemic sclerosis		Περιορισμένη συστηματική σκλήρυνση	
220407		Systemic sclerosis sine scleroderma		Συστηματική σκλήρυνση κατά πλάκας
220436	Quebec platelet disorder		Διαταραχή των αιμοπεταλίων τύπου Κεμπέκ	
220436		Factor V Quebec		Factor V Quebec



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
220443	Bleeding diathesis due to thromboxane synthesis deficiency		Αιμορραγική διάθεση λόγω ανεπάρκειας σύνθεσης θρομβοξάνης	
220448	Macrothrombocytopenia with mitral valve insufficiency		Μακροθρομβοπενία με ανεπάρκεια μιτροειδούς βαλβίδας	
220452	Isolated hereditary giant platelet disorder		Μεμονωμένη κληρονομική διαταραχή γιγάντιων αιμοπεταλίων	
220452		Isolated hereditary macrothrombocytopenia		Μεμονωμένη κληρονομική μακροθρομβοπενία
220452		Isolated inherited giant platelet disorder		Μεμονωμένη κληρονομική διαταραχή γιγάντιων αιμοπεταλίων
220452		Isolated inherited macrothrombocytopenia		Μεμονωμένη κληρονομική μακροθρομβοπενία
220460	Attenuated familial adenomatous polyposis		Εξασθενημένη οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	
220460		AFAP		AFAP
220460		APC-related AFAP		APC-σχετιζόμενη
220460		APC-related attenuated familial polyposis coli		APC-σχετιζόμενη ήπια οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση
220460		APC-related attenuated FAP		APC-σχετιζόμενη ήπια FAP
220460		Attenuated familial polyposis coli		Εξασθενημένη οικογενής πολυποδίαση παχέος εντέρου
220460		Attenuated FAP		Εξασθενημένο FAP
220465	Laron syndrome with immunodeficiency		Σύνδρομο Laron με ανοσοανεπάρκεια	
220465		Laron-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Laron
220465		Short stature due to STAT5b deficiency		Κοντό ανάστημα λόγω έλλειψης STAT5b
220489	Rare hereditary hemochromatosis		Σπάνια κληρονομική αιμοχρωμάτωση	
220489		Iron overload disease		Νόσος υπερφόρτωσης σιδήρου
220493	Joubert syndrome with ocular defect		Σύνδρομο Joubert με οφθαλμικές βλάβες διάπλασης	
220493		Joubert syndrome with retinopathy		Σύνδρομο Joubert με αμφιβληστροειδοπάθεια
220493		JS-O		JS-O
220497	Joubert syndrome with renal defect		Σύνδρομο Joubert με νεφρική ανεπάρκεια	
220497		JS-R		JS-R
221008	Rothmund-Thomson syndrome type 1		Σύνδρομο Rothmund-Thomson τύπου 1	
221008		Poikiloderma of Rothmund-Thomson type 1		Ποικιλόδερμα Rothmund-Thomson τύπου 1
221008		RTS1		RTS1
221016	Rothmund-Thomson syndrome type 2		Σύνδρομο Rothmund-Thomson τύπου 2	
221016		Poikiloderma of Rothmund-Thomson type 2		Ποικιλόδερμα Rothmund-Thomson τύπου 2
221016		RTS2		RTS2
221039	Hereditary sclerosing poikiloderma, Weary type		Κληρονομική σκληρυντική ποικιλοδερμία του Weary	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
221043	Hereditary fibrosing poikiloderma-tendon contractures-myopathy-pulmonary fibrosis syndrome		Κληρονομική ινώδης ποικιλοδερμία-συσπάσεις τενόντων-μυοπάθεια-σύνδρομο πνευμονικής ίνωσης	
221043		POIKTMP syndrome		σύνδρομο POIKTMP
221046	Poikiloderma with neutropenia		Ποικιλόδερμα με ουδετεροπενία	
221046		Poikiloderma with neutropenia, Clericuzio type		Ποικιλόδερμα με ουδετεροπενία, τύπου Clericuzio
221054	Acrocephalopolydactyly		Ακροκεφαλοπολυδακτυλία	
221054		Acrocephalopolydactylous dysplasia		Ακροκεφαλοπολυδακτυλική δυσπλασία
221054		Elejalde acrocephalopolydactyly		Elejalde ακροκεφαλοπολυδακτυλία
221061	Familial cerebral cavernous malformation		Οικογενής εγκεφαλική τριχοειδική-φλεβική δυσπλασία	
221061		Familial brain cavernous angioma		Οικογενές τριχοειδοφλεβικό αγγείωμα εγκεφάλου
221061		Familial cerebral cavernoma		Οικογενές εγκεφαλικό αιμαγγείωμα
221061		Hereditary brain cavernous angioma		Οικογενές τριχοειδοφλεβικό αγγείωμα εγκεφάλου
221061		Hereditary cerebral cavernoma		Κληρονομικό εγκεφαλικό αιμαγγείωμα
221061		Hereditary cerebral cavernous malformation		Κληρονομική εγκεφαλική τριχοειδική δυσπλασία
221074	Marchiafava-Bignami disease		Νόσος Marchiafava-Bignami	
221074		MBD		MBD
221078	Combined hyperactive dysfunction syndrome of the cranial nerves		Σύνδρομο συνδυασμένης υπερκινητικής δυσλειτουργίας των κρανιακών νεύρων	
221083	Hemifacial spasm		Σπασμός ημιπροσώπου	
221083		Facial hemispasm		Σπασμός ημιπροσώπου
221083		Focal myoclonus of face		Εστιακός μυοκλωνός του προσώπου
221091	Trigeminal neuralgia		Νευραλγία τριδύμου	
221098	Glossopharyngeal neuralgia		Γλωσσοφαρυγγική νευραλγία	
221106	OBSOLETE: Isolated facial myokymia		Μεμονωμένη μυοκυμία προσώπου	
221109	Cranial neuralgia		Κρανιακή νευραλγία	
221109		Facial neuralgia		Νευραλγία προσώπου
221114	Acquired peripheral movement disorder		Επίκτητη περιφερική κινητική διαταραχή	
221117	Gerstmann syndrome		Σύνδρομο Gerstmann	
221120	Pseudoaminopterin syndrome		Σύνδρομο ψευδοαμινοπτερίνης	
221120		Aminopterin syndrome-like sine aminopterin		Σύνδρομο αμινοπτερίνης που μοιάζει με ημιτονοειδή αμινοπτερίνη
221120		ASSA		ASSA
221126	Fowler vasculopathy		Αγγειοπάθεια Fowler	
221126		Cerebral proliferative glomeruloid vasculopathy		Εγκεφαλική πολλαπλασιαστική σπειραματική αγγειοπάθεια
221126		Encephaloclastic proliferative vasculopathy		Εγκεφαλοκλαστική πολλαπλασιαστική αγγειοπάθεια



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
221126		Hydrocephaly/hydranencephaly due to cerebral vasculopathy		Υδροκεφαλία/υδρανοεγκεφαλία λόγω εγκεφαλικής αγγειοπάθειας
221126		Proliferative vasculopathy and hydranencephaly/hydrocephaly		Πολλαπλασιαστική αγγειοπάθεια και υδρανοεγκεφαλία/υδροκεφαλία
221139	Combined immunodeficiency with facio-oculo-skeletal anomalies		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με κρανιοφθαλμοσκελετικές ανωμαλίες	
221139		Roifman-Chitayat syndrome		Σύνδρομο Roifman-Chitayat
221142	Confetti-like macular atrophy		Διάστικτη ατροφία ωχράς κηλίδας	
221145	Cutis laxa with severe pulmonary, gastrointestinal and urinary anomalies		Χαλαρό δέρμα με σοβαρές πνευμονικές, γαστρεντερικές και ουροποιητικές ανωμαλίες	
221145		ARCL1C		ARCL1C
221145		Autosomal recessive cutis laxa type 1C		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαλαρό δέρμα τύπου 1C
221145		Urban-Rifkin-Davis syndrome		Σύνδρομο Urban-Rifkin-Davis
221150	OBSOLETE: Pitt-Hopkins-like syndrome		Σύνδρομο τύπου-Pitt-Hopkins	
222628	Hereditary poikiloderma		Κληρονομική ποικιλοδερμία	
223713	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
223713		OXPHOS disease		Νόσος OXPHOS
223727	Bone sarcoma		Σάρκωμα των οστών	
223735	Lymphoma		Λέμφωμα	
225123	TFR2-related hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση τύπου 3	
225123		Hereditary hemochromatosis type 3		Κληρονομική αιμοχρωμάτωση τύπου 3
225147	Sporadic infantile bilateral striatal necrosis		Σποραδική βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
225147		ABSN		ABSN
225147		Acute bilateral striatal necrosis		Οξεία αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος
225147		Sporadic IBSN		Σποραδικό IBSN
225147		Sporadic infantile striatonigral degeneration		Σποραδικός βρεφικός ραβδωτός εκφυλισμός
225147		Sporadic infantile striatonigral necrosis		Σποραδική βρεφική νέκρωση ραβδωτού σώματος
225154	Familial infantile bilateral striatal necrosis		Οικογενής βρεφική αμφοτερόπλευρη νέκρωση του ραβδωτού σώματος	
225154		Familial IBSN		Οικογενής IBSN
225154		Familial infantile striatonigral degeneration		Οικογενής βρεφικός εκφυλισμός ραβδωτού σώματος
225154		Familial infantile striatonigral necrosis		Οικογενής βρεφική νέκρωση ραβδωτού σώματος
225681	Lysosomal disease with epilepsy		Λυσοσωμικό νόσημα με επιληψία	
225686	Peroxisomal disease with epilepsy		Υπεροξειδωσωματικό νόσημα με επιληψία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
225689	Amino acid or protein metabolism disease with epilepsy		Νόσημα του μεταβολισμού των αμινοξέων ή των πρωτεϊνών με επιληψία	
225692	Metal transport or utilization disorder with epilepsy		Διαταραχή της μεταφοράς ή χρήσης των μετάλλων με επιληψία	
225696	Energy metabolism disorder with epilepsy		Διαταραχή του ενεργειακού μεταβολισμού με επιληψία	
225700	Mitochondrial disease with epilepsy		Μιτοχονδριακό νόσημα με επιληψία	
225703	Mitochondrial disease with peripheral neuropathy		Μιτοχονδριακό νόσημα με περιφερική νευροπάθεια	
225707	Metabolic neurotransmission anomaly with epilepsy		Μεταβολική ανωμαλία της νευροδιαβίβασης με επιληψία	
225710	Sterol metabolism disorder with epilepsy		Διαταραχή του μεταβολισμού των στερολών με επιληψία	
225713	Other metabolic disease with epilepsy		Άλλο μεταβολικό νόσημα με επιληψία	
225968	OBSOLETE: Inherited predisposition to essential thrombocythemia		Κληρονομική προδιάθεση σε ιδιοπαθή θρομβοκυτταραιμία	
225968		OBSOLETE: Familial essential thrombocythemia		Οικογενής ιδιοπαθής θρομβοκυτταραιμία
226292	Permanent congenital hypothyroidism		Μόνιμος συγγενής υποθυρεοειδισμός	
226295	Primary congenital hypothyroidism		Πρωτοπαθής συγγενής υποθυρεοειδισμός	
226298	Central congenital hypothyroidism		Κεντρικός συγγενής υποθυρεοειδισμός	
226298		Secondary hypothyroidism		Δευτεροπαθής υποθυρεοειδισμός
226307	Hypothyroidism due to deficient transcription factors involved in pituitary development or function		Υποθυρεοειδισμός λόγω ανεπαρκών μεταγραφικών παραγόντων που εμπλέκονται στην ανάπτυξη ή τη λειτουργία της υπόφυσης	
226310	OBSOLETE: Peripheral hypothyroidism		Περιφερικός υποθυρεοειδισμός	
226313	Congenital hypothyroidism due to maternal intake of antithyroid drugs		Συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω λήψης αντιθυρεοειδικών φαρμάκων από τη μητέρα	
226316	Genetic transient congenital hypothyroidism		Γενετικός παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός	
227510	Multiple system atrophy, cerebellar type		Ατροφία πολλαπλών συστημάτων, παρεγκεφαλιδικός τύπος	
227510		MSA, cerebellar type		MSA, παρεγκεφαλιδικός τύπος
227510		MSA-c		MSA-c
227510		Sporadic olivopontocerebellar atrophy type 1		Σποραδική ελαιογεφυροπαρεγκεφαλική ή ατροφία τύπου 1
227510		Sporadic OPCA type 1		Σποραδικό OPCA τύπου 1
227535	Hereditary breast cancer		Οικογενής καρκίνος του μαστού	
227535		Familial breast cancer		Οικογενής καρκίνος του μαστού
227535		Familial breast carcinoma		Οικογενές καρκίνωμα μαστού
227535		Hereditary breast carcinoma		Κληρονομικό καρκίνωμα μαστού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
227786	OBSOLETE: Familial flecked retinopathy		Οικογενής κηλιδώδης αμφιβληστροειδοπάθεια	
227786		OBSOLETE: Hereditary flecked retinopathy		Κληρονομική κηλιδώδης αμφιβληστροειδοπάθεια
227796	Fundus albipunctatus		Λευκοκηλιδώδης διάστιξη αμφιβληστροειδούς	
227972	Toxic oil syndrome		Σύνδρομο τοξικού ελαίου	
227976	Autosomal recessive optic atrophy, OPA7 type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη οπτική ατροφία, τύπου OPA7	
227982	Autoimmune polyendocrinopathy type 3		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 3	
227982		APS type 3		APS τύπου 3
227982		APS3		APS3
227982		Autoimmune polyendocrine syndrome type 3		Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 3
227982		Autoimmune polyglandular syndrome type 3		Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 3
227990	Autoimmune polyendocrinopathy type 4		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια τύπου 4	
227990		APS type 4		APS τύπου 4
227990		APS4		APS4
227990		Autoimmune polyendocrine syndrome type 4		Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο τύπου 4
227990		Autoimmune polyglandular syndrome type 4		Αυτοάνοσο πολυαδενικό σύνδρομο τύπου 4
228000	Idiopathic CD4 lymphocytopenia		Ιδιοπαθής λεμφοκυτταροπενία CD4	
228003	Severe combined immunodeficiency due to CORO1A deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CORO1A	
228003		SCID due to CORO1A deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας CORO1A
228003		SCID due to coronin-1A deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας κορονίνης-1A
228003		Severe combined immunodeficiency due to coronin-1A deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας κορονίνης-1A
228012	Progressive sensorineural hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Προοδευτική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας	
228012		Progressive neurosensory deafness-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής νευροαισθητηριακής κώφωσης-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
228012		Progressive neurosensory hearing loss-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Προοδευτική νευροαισθητηριακή απώλεια ακοής-σύνδρομο υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
228012		Progressive sensorineural deafness-hypertrophic cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής νευροαισθητήριας κώφωσης-υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας
228113	Anal fistula		Πρωκτικό συρίγγιο	
228116	Hughes-Stovin syndrome		Σύνδρομο Hughes-Stovin	
228119	Fusariosis		Φουζαρίωση	
228119		Fusarium infection		Λοίμωξη από φουζάριο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228123	Coccidioidomycosis		Κοκκιδιοειδομυκητίαση	
228123		California disease		Νόσος της Καλιφόρνια
228123		Coccidioides infection		Λοίμωξη από κοκκιδιοειδές
228123		Desert fever		Πυρετός της ερήμου
228123		Desert rheumatism		Ρευματισμοί της ερήμου
228123		San Joaquin valley fever		Πυρετός της κοιλάδας του Σαν Χοακίν
228123		Valley fever		Πυρετός της κοιλάδας
228140	Idiopathic ventricular fibrillation		Ιδιοπαθής κοιλιακή μαρμαρυγή	
228145	Multiple sclerosis variant		Παραλλαγή πολλαπλής σκλήρυνσης	
228157	Marburg acute multiple sclerosis		Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας του Marburg	
228157		Acute multiple sclerosis, Marburg type		Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας, τύπου Marburg
228157		Acute multiple sclerosis, Marburg variant		Οξεία σκλήρυνση κατά πλάκας, παραλλαγή Marburg
228165	Baló concentric sclerosis		Ομόκεντρη σκλήρυνση του Baló	
228165		Concentric demyelination		Ομόκεντρη απομυελίνωση
228169	Autosomal dominant striatal neurodegeneration		Αυτοσωμικός επικρατής νευροεκφυλισμός του ραβδωτού σώματος	
228169		ADSD		ADSD
228174	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2N		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2N	
228174		CMT2N		CMT2N
228179	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2M		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2M	
228179		CMT2M		CMT2M
228184	Heart-hand syndrome		Σύνδρομο καρδιάς-χειρός	
228184		Atrioidigital dysplasia		Κολποδακτυλική δυσπλασία
228190	Patent ductus arteriosus-bicuspid aortic valve-hand anomalies syndrome		Σύνδρομο ανοικτού αρτηριακού πόρου-διγλώχινας αορτικής βαλβίδας-ανωμαλιών άκρας χειρός	
228190		Patent arterial duct-bicuspid aortic valve-hand anomalies syndrome		Σύνδρομο ανωμαλιών αρτηριακού πόρου-διγλώχινας αορτικής βαλβίδας-ανωμαλιών άκρας χειρός
228215	Genetic dermis elastic tissue disorder		Γενετική διαταραχή του ελαστικού ιστού του χορίου	
228218	Acquired dermis elastic tissue disorder		Επίκτητη διαταραχή του ελαστικού ιστού του χορίου	
228221	Acquired dermis elastic tissue disorder with decreased elastic tissue		Επίκτητη διαταραχή του ελαστικού ιστού του χορίου με ελαττωμένο ελαστικό ιστό	
228224	Acquired dermis elastic tissue disorder with increased elastic tissue		Επίκτητη διαταραχή του ελαστικού ιστού του χορίου με αυξημένο ελαστικό ιστό	
228227	Late-onset focal dermal elastosis		Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης	
228227		Pseudoxanthoma-like late-onset focal dermal elastosis		Εστιακή δερματική ελαστικότητα όψιμης έναρξης παρόμοια με ψευδοξάνθωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228227		PXE-like late-onset focal dermal elastosis		Εστιακή δερματική ελάστωση όψιμης έναρξης τύπου PXE
228236	Linear focal elastosis		Γραμμική εστιακή ελαστώση	
228236		Elastotic striae		Ελαστικές ραβδώσεις
228236		Linear focal dermal elastosis		Γραμμική εστιακή δερματική ελαστώση
228240	Elastoderma		Ελαστόδερμα	
228243	Elastofibroma dorsi		Ραχιαία ελαστοινώματα	
228247	Acquired pseudoxanthoma elasticum		Επίκτητο ελαστικό ψευδοξάνθωμα	
228247		Acquired Gronblad-Strandberg-Touraine syndrome		Επίκτητο σύνδρομο Gronblad-Strandberg-Touraine
228247		Acquired PXE		Επίκτητο PXE
228254	Elastoma		Ελάστωμα	
228254		Juvenile elastoma without osteopoikilosis		Νεανικό έλαστωμα χωρίς οστεοποικίλωση
228254		Nevus elasticus		Ελάστωμα
228254		Weidman juvenile elastoma		Νεανικό έλαστωμα Weidman
228264	Papular elastorrhexis		Βλατιδώδης ελαστόρροια	
228272	Primary anetoderma		Πρωτοπαθές ανετόδερμα	
228272		Primary macular atrophy		Πρωτοπαθής ατροφία της ωχράς κηλίδας
228277	Familial anetoderma		Οικογενές ανετόδερμα	
228277		Hereditary anetoderma		Κληρονομικό ανετόδερμα
228277		Hereditary macular atrophy		Κληρονομική ατροφία της ωχράς κηλίδας
228285	Acquired cutis laxa		Επίκτητη δερματοχαλασία	
228285		Cutis laxa acquisita		Επίκτητη δερματοχαλασία
228290	White fibrous papulosis of the neck		Λευκοϊνώδης βλατίτιδα του αυχένα	
228293	Pseudoxanthoma elasticum-like papillary dermal elastolysis		Θηλώδης δερματική ελαστολύση τύπου ελαστικού ψευδοξανθώματος	
228293		PXE-like papillary dermal elastolysis		Θηλώδης δερματική ελαστολύση τύπου PXE
228299	Mid-dermal elastolysis		Μεσοδερμική ελαστολύση	
228302	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, myopathic form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, μυοπαθητική μορφή	
228302		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, adult-onset form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης 2 της καρνιτίνης, μορφή έναρξης στην ενήλικη ζωή
228302		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, myopathic form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, μυοπαθητική μορφή
228302		Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, adult-onset form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, μορφή έναρξης στην ενήλικη ζωή
228302		CPT2, adult-onset form		CPT2, μορφή έναρξης στην ενήλικη ζωή
228302		CPT2, myopathic form		CPT2, μυοπαθητική μορφή
228302		CPTII, adult-onset form		CPTII, μορφή έναρξης στην ενήλικη ζωή
228302		CPTII, myopathic form		CPTII, μυοπαθητική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228305	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, severe infantile form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, βαρεία βρεφική μορφή	
228305		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, hepatocardiomyocardial form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης 2 της καρνιτίνης, ηπατοκαρδιομυϊκή μορφή
228305		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, severe infantile form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης 2 της καρνιτίνης, βαρεία βρεφική μορφή
228305		Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, hepatocardiomyocardial form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, ηπατοκαρδιομυϊκή μορφή
228305		CPT2, hepatocardiomyocardial form		CPT2, ηπατοκαρδιομυϊκή μορφή
228305		CPT2, severe infantile form		CPT2, βαρεία βρεφική μορφή
228305		CPTII, hepatocardiomyocardial form		CPTII, ηπατοκαρδιομυϊκή μορφή
228305		CPTII, severe infantile form		CPTII, βαρεία βρεφική μορφή
228308	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, neonatal form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, νεογνική μορφή	
228308		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, lethal systemic form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης 2 της καρνιτίνης, θανατηφόρα συστηματική μορφή
228308		Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, neonatal form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης 2 της καρνιτίνης, νεογνική μορφή
228308		Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, lethal systemic form		Ανεπάρκεια της παλμιτοϋλτρανσφεράσης II της καρνιτίνης, θανατηφόρα συστηματική μορφή
228308		CPT2, lethal systemic form		CPT2, θανατηφόρα συστηματική μορφή
228308		CPT2, neonatal form		CPT2, νεογνική μορφή
228308		CPTII, lethal systemic form		CPTII, θανατηφόρα συστηματική μορφή
228308		CPTII, neonatal form		CPTII, νεογνική μορφή
228312	Autoimmune hemolytic anemia, cold type		Αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία, ψυχρού τύπου	
228312		cAHA		cAHA
228312		cAIHA		cAIHA
228312		Cold AIHA		AIHA ψυχρού τύπου
228315	OBSOLETE: Idiopathic hypersomnia with long sleep time		Ιδιοπαθής υπερυπνία με μεγάλη διάρκεια ύπνου	
228318	OBSOLETE: Idiopathic hypersomnia without long sleep time		Ιδιοπαθής υπερυπνία χωρίς μεγάλη διάρκεια ύπνου	
228329	CLN1 disease		Νόσος CLN1	
228329		NCL1		NCL1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228329		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 1		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 1
228337	CLN10 disease		Νόσος CLN10	
228337		NCL10		NCL10
228337		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 10		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 10
228340	OBSOLETE: CLN4A disease		Νόσος CLN4A	
228343	CLN4 disease		Νόσος CLN4	
228343		NCL4		NCL4
228343		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 4		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 4
228346	CLN3 disease		Νόσος CLN3	
228346		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 3		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 3
228349	CLN2 disease		Νόσος CLN2	
228349		NCL2		NCL2
228349		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 2		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 2
228354	CLN8 disease		Νόσος CLN8	
228354		NCL8		NCL8
228354		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 8		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 8
228357	OBSOLETE: CLN9 disease		Νόσος CLN9	
228360	CLN5 disease		Νόσος CLN5	
228360		NCL5		NCL5
228360		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 5		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 5
228363	CLN6 disease		Νόσος CLN6	
228363		NCL6		NCL6
228363		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 6		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 6
228366	CLN7 disease		Νόσος CLN7	
228366		NCL7		NCL7
228366		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 7		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 7
228371	Foodborne botulism		Τροφιογενής αλλαντίαση	
228371		Intoxication botulism		Αλλαντίαση από δηλητηρίαση
228374	Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5	
228374		AR-CMT2B5		AR-CMT2B5
228374		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2B5		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2B5
228374		SEOAN due to NEFL deficiency		SEOAN λόγω ανεπάρκειας NEFL
228374		Severe early-onset axonal neuropathy due to light neurofilament subunit deficiency		Σοβαρή πρώιμη αξονική νευροπάθεια λόγω ανεπάρκειας υπομονάδας μικρονευρονηματίου
228374		Severe early-onset axonal neuropathy due to NEFL deficiency		Σοβαρή πρώιμη αξονική νευροπάθεια λόγω ανεπάρκειας NEFL
228379	Virus-associated trichodysplasia spinulosa		Σπονδυλώδης τριχοδυσπλασία ιογενούς πεοέλευσης	
228379		Cyclosporine-induced folliculodystrophy		Θυλακιοδυστροφία που προκαλείται από κυκλοσπορίνη
228379		Pilomatrix dysplasia		Δυσπλασία Pilomatrix



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228379		Trichodysplasia spinulosa		Τριχοδυσπλασία της σπονδυλικής στήλης
228379		TS		TS
228379		VATS		VATS
228384	5q14.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q14.3	
228384		Del(5)(q14.3)		Del(5)(q14.3)
228384		Monosomy 5q14.3		Μονοσωμία 5q14.3
228387	Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia		Σπονδυλο-μεγαεπιφυσαϊκή-μεταφυσαϊκή δυσπλασία	
228390	Frontonasal dysplasia-alopecia-genital anomalies syndrome		Σύνδρομο μετωπιαίας δυσπλασίας-αλωπεκίας-δυσπλασίας γεννητικών οργάνων	
228390		ALX4-related FNDAG		Σύνδρομο FNDAG που σχετίζεται με το ALX4
228390		Craniofrontonasal dysplasia with alopecia and hypogonadism		Κρανιομετωπορινική δυσπλασία με αλωπεκία και υπογοναδισμό
228390		Frontonasal dysplasia type 2		Μετωπορινική δυσπλασία τύπου 2
228390		Frontonasal dysplasia with alopecia and genital abnormality		Μετωπορινική δυσπλασία με αλωπεκία και ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων
228396	Ptosis-upper ocular movement limitation-absence of lacrimal punctum syndrome		Πτώση-περιορισμός άνω οφθαλμικής κίνησης- Σύνδρομο απουσίας δακρυϊκού σημείου	
228399	8q12 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 8q12	
228399		Dup(8)(q12)		Dup(8)(q12)
228399		Trisomy 8q12		Τρισωμία 8q12
228402	2q23.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q23.1	
228402		Del(2)(q23.1)		Del(2)(q23.1)
228402		Monosomy 2q23.1		Μονοσωμία 2q23.1
228402		Pseudo-Angelman syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Angelman
228407	Craniofacial dysmorphism-skeletal anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας-σκελετικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης	
228407		TMCO1 defect syndrome		Σύνδρομο έλλειψης TMCO1
228410	Cardiac anomalies-short stature-joint hypermobility-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο πολυβαλβιδικής καρδιακής νόσου	
228410		PHD syndrome		σύνδρομο PHD
228410		Polyvalvular heart disease syndrome		Σύνδρομο πολυβαλβιδικής καρδιοπάθειας
228410		TAB2-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με TAB2
228415	5q35 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 5q35	
228415		Dup(5)(q35)		Dup(5)(q35)
228415		Trisomy 5q35		Τρισωμία 5q35
228418	OBSOLETE: Microcephaly-seizures-developmental delay syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-σπασμών-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
228418		OBSOLETE: MCSZ		MCSZ
228423	GATA2 deficiency spectrum		Φάσμα ανεπάρκειας GATA2	
228423		GATA binding protein 2 deficiency spectrum		Φάσμα ανεπάρκειας GATA δεσμευτικής πρωτεΐνης 2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
228426	Syndromic multisystem autoimmune disease due to Itch deficiency		Σύνδρομο πολυσυστηματικής αυτοάνοσης νόσου λόγω ανεπάρκειας E3 πρωτεϊνικής λιγάνσης ουβικιτίνης (ITCH)	
228429	Congenital generalized lipodystrophy type 4		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία τύπου 4	
228429		Berardinelli-Seip syndrome type 4, BSCL type 4		Σύνδρομο Berardinelli-Seip τύπου 4, BSCL τύπου 4
228429		BSCL type 4		BSCL τύπου 4
228429		GCL4		GCL4
229717	Non-syndromic agammaglobulinemia		Μη συνδρομική αγαμμασφαιριναιμία	
229717		Non-syndromic hypogammaglobulinemia		Μη συνδρομική υπογαμμασφαιριναιμία
229720	Syndromic agammaglobulinemia		Συνδρομική αγαμμασφαιριναιμία	
230800	Toxin-mediated infectious botulism		Λοιμώδης αλλαντίαση μεσολαβούμενη από τοξίνες	
230800		Toxin-mediated infective botulism		Λοιμογόνος αλλαντίαση μεσολαβούμενη από τοξίνες
230839	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 1		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 1	
230839		Classical-like EDS type 1		Κλασικό EDS τύπου 1
230839		clEDS type 1		clEDS τύπου 1
230839		Ehlers-Danlos syndrome due to tenascin-X deficiency		Σύνδρομο Ehlers-Danlos λόγω ανεπάρκειας tenascin-X
230845	Vascular-like classical Ehlers-Danlos syndrome		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos αγγειακού τύπου	
230845		Classic EDS-like with a propensity for arterial rupture		Κλασικό σύνδρομο EDS με τάση για ρήξη αρτηρίας
230845		Classical EDS due to COL1A1 p.(Arg312Cys)		Κλασική EDS λόγω COL1A1 p.(Arg312Cys)
230845		Classical Ehlers-Danlos syndrome due to COL1A1 p.(Arg312Cys)		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos λόγω COL1A1 p.(Arg312Cys)
230845		COL1A1-cEDS		COL1A1-cEDS
230845		Vascular-like classical EDS		Κλασικό αγγειακό EDS
230851	Cardiac-valvular Ehlers-Danlos syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos καρδιοβαλβιδικός τύπος	
230851		Cardiac-valvular EDS		Καρδιοβαλβιδικό EDS
230851		cvEDS		cvEDS
230857	Ehlers-Danlos/osteogenesis imperfecta syndrome		Σύνδρομο Ehlers-Danlos/ ατελής οστεογένεση	
230857		EDS/OI syndrome		Σύνδρομο EDS/OI
231013	Congenital trigeminal anesthesia		Συγγενής αναισθησία τριδύμου	
231031	Erythema palmare hereditarium		Κληρονομικό παλαμικό ερύθημα	
231031		Lane disease		Νόσος Lane
231031		Red palms disease		Ασθένεια των κόκκινων παλαμών
231040	Familial generalized lentiginosis		Οικογενής γενικευμένη λεντιγίνωση	
231040		Familial lentigines profusa		Οικογενής διάχυτη φακίδωση
231040		Familial multiple lentigines syndrome without systemic involvement		Οικογενές σύνδρομο γενικευμένης φακίδωσης χωρίς συστηματική συμμετοχή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
231080	High-grade dysplasia in patients with Barrett esophagus		Υψηλού βαθμού δυσπλασία σε ασθενείς με οισοφάγο Barrett	
231108	Rhabdoid tumor predisposition syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης σε ραβδοειδή όγκο	
231108		RTPS		RTPS
231111	Drug-induced lupus erythematosus		Φαρμακευτικός Ερυθηματώδης λύκος	
231111		DILE		DILE
231117	Beckwith-Wiedemann syndrome due to imprinting defect of 11p15		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω ανωμαλίας αποτύπωσης του 11p15	
231120	Beckwith-Wiedemann syndrome due to CDKN1C mutation		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω μετάλλαξης CDKN1C	
231127	Beckwith-Wiedemann syndrome due to 11p15 microdeletion		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω μικροέλλειψης 11p15	
231130	Beckwith-Wiedemann syndrome due to 11p15 translocation/inversion		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω μετατόπισης/αναστροφής 11p15	
231137	Silver-Russell syndrome due to 7p11.2p13 microduplication		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω μικροδυσπλασιασμού 7p11.2p13	
231137		Silver-Russell syndrome due to 7p11.2-p13 microduplication		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω μικροδυσπλασιασμού 7p11.2-p13
231137		Silver-Russell syndrome due to dup(7)(p11.2p13)		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω dup(7)(p11.2p13)
231137		Silver-Russell syndrome due to trisomy 7p11.2p13		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω τρισωμίας 7p11.2p13
231137		Silver-Russell syndrome due to trisomy 7p11.2-p13		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω τρισωμίας 7p11.2-p13
231140	Silver-Russell syndrome due to an imprinting defect of 11p15		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω ανωμαλίας αποτύπωσης του 11p15	
231144	Silver-Russell syndrome due to 11p15 microduplication		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω μικροδυσπλασιασμού 11p15	
231147	Silver-Russell syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 11		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 11	
231147		UPD(11)mat		UPD(11)mat
231154	Combined immunodeficiency due to partial RAG1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1	
231154		CID due to partial RAG1 deficiency		CID λόγω μερικής ανεπάρκειας RAG1
231154		CID with expansion of gamma delta T cells		CID με επέκταση γάμμα δέλτα Τ κυττάρων
231154		Combined immunodeficiency with expansion of gamma delta T cells		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με επέκταση των γ-δελτα Τ κυττάρων
231160	Familial cerebral saccular aneurysm		Οικογενές εγκεφαλικό σακκοειδές ανεύρυσμα	
231160		Familial berry aneurysm		Οικογενές ανεύρυσμα Berry
231160		Familial intracranial saccular aneurysm		Οικογενές ενδοκρανικό σακκοειδές ανεύρυσμα
231169	Usher syndrome type 1		Σύνδρομο Usher τύπου 1	
231169		USH1		USH1
231178	Usher syndrome type 2		Σύνδρομο Usher τύπου 2	
231178		USH2		USH2
231183	Usher syndrome type 3		Σύνδρομο Usher τύπου 3	
231183		USH3		USH3



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
231205	Common variable immunodeficiency without known genetic defect		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια χωρίς γνωστό γενετικό ελάττωμα	
231205		CVID without known genetic defect		CVID χωρίς γνωστό γενετικό ελάττωμα
231214	Beta-thalassemia major		Μείζων β-θαλασσαιμία	
231214		Cooley anemia		Αναιμία Cooley
231214		Mediterranean anemia		Μεσογειακή αναιμία
231222	Beta-thalassemia intermedia		Ενδιάμεση β-θαλασσαιμία	
231226	Dominant beta-thalassemia		Επικρατής β-θαλασσαιμία	
231226		Inclusion body beta-thalassemia		Βήτα-θαλασσαιμία με έγκλειστα σωμάτια
231230	Beta-thalassemia associated with another hemoglobin anomaly		Β-θαλασσαιμία σχετιζόμενη με άλλη ανωμαλία της αιμοσφαιρίνης	
231230		Beta-thalassemia associated with another Hb anomaly		Βήτα-θαλασσαιμία που σχετίζεται με άλλη ανωμαλία αιμοσφαιρίνης
231237	Delta-beta-thalassemia		Δέλτα-β-θαλασσαιμία	
231242	Hemoglobin C-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης C/β-θαλασσαιμίας	
231242		C-beta-thalassemia		C-β-θαλασσαιμία
231242		HbC-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο HbC-β-θαλασσαιμίας
231249	Hemoglobin E-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο αιμοσφαιρίνης E/β-θαλασσαιμίας	
231249		E-beta-thalassemia		E-β-θαλασσαιμία
231249		HbE-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο HbE-β-θαλασσαιμίας
231256	Beta-thalassemia-trichothiodystrophy syndrome		Σύνδρομο β-θαλασσαιμίας-τριχοθριοδυστροφίας	
231386	Beta-thalassemia with other manifestations		Β-θαλασσαιμία με άλλες εκδηλώσεις	
231393	Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome		Φυλοσύνδετη θρομβοπενία με β-θαλασσαιμία	
231393		XLTT		XLTT
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome		Άλφα-θαλασσαιμία-μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο	
231401		Acquired HbH disease		Επίκτητη νόσος HbH
231401		Acquired hemoglobin H disease		Επίκτητη νόσος αιμοσφαιρίνης H
231401		ATMDS		ATMDS
231413	Variant of Guillain-Barré syndrome		Παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231413		Variant of GBS		Παραλλαγή του GBS
231416	Regional variant of Guillain-Barré syndrome		Περιοχική παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231416		Regional variant of GBS		Περιφερειακή παραλλαγή του GBS
231419	Functional variant of Guillain-Barré syndrome		Λειτουργική παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231419		Functional variant of GBS		Λειτουργική παραλλαγή του GBS
231426	Pharyngeal-cervical-brachial variant of Guillain-Barré syndrome		Φαρυγγο-τραχηλο-βραχιονικού πλέγματος παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231426		PCB variant of GBS		Παραλλαγή PCB του GBS
231426		PCB variant of Guillain-Barré syndrome		Παραλλαγή PCB του συνδρόμου Guillain-Barré
231426		Pharyngeal-cervical-brachial weakness		Αδυναμία φάρυγγα-τραχήλου-βραχιονίου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
231426		Pharyngo-cervico-brachial variant of GBS		Φαρυγγο-τραχηλοβραχιόνια παραλλαγή του GBS
231426		Pharyngo-cervico-brachial variant of Guillain-Barré syndrome		Φαρυγγο-τραχηλοβραχιόνια παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré
231445	Paraparetic variant of Guillain-Barré syndrome		Παραπαρετική παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré	
231445		Paraparetic variant of GBS		Παραπαρετική παραλλαγή του GBS
231450	Acute pure sensory neuropathy		Οξεία αμιγής αισθητηριακή νευροπάθεια	
231450		Acute pure sensory GBS		Οξύ αμιγές αισθητηριακό GBS
231450		Acute pure sensory Guillain-Barré syndrome		Οξύ αμιγές αισθητηριακό σύνδρομο Guillain-Barré
231457	Acute pandysautonomia		Οξεία πανδυσавтоνομία	
231457		Acute panautonomic GBS		Οξύ πανδυσавтоνομικό GBS
231457		Acute panautonomic Guillain-Barré syndrome		Οξύ πανδυσавтоνομικό σύνδρομο Guillain-Barré
231457		Acute panautonomic neuropathy		Οξεία πανδυσавтоνομική νευροπάθεια
231466	Acute sensory ataxic neuropathy		Οξεία αισθητηριακή αταξική νευροπάθεια	
231466		Acute sensory ataxic GBS		Οξεία αισθητηριακή αταξική GBS
231466		Acute sensory ataxic Guillain-Barré syndrome		Οξύ αισθητηριακό αταξικό σύνδρομο Guillain-Barré
231466		ASAN		ASAN
231500	Hermansky-Pudlak syndrome due to BLOC-3 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας BLOC-3	
231500		Hermansky-Pudlak syndrome with pulmonary fibrosis		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak με πνευμονική ίνωση
231500		HPS with pulmonary fibrosis		HPS με πνευμονική ίνωση
231512	Hermansky-Pudlak syndrome due to BLOC-2 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας BLOC-2	
231512		Hermansky-Pudlak syndrome without pulmonary fibrosis		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak χωρίς πνευμονική ίνωση
231512		HPS without pulmonary fibrosis		HPS χωρίς πνευμονική ίνωση
231531	Hermansky-Pudlak syndrome due to BLOC-1 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας BLOC-1	
231537	Hermansky-Pudlak syndrome type 8		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak τύπου 8	
231537		HPS8		HPS8
231556	Late-onset localized junctional epidermolysis bullosa-intellectual disability syndrome		Όψιμης έναρξης εντοπισμένη πομφολυγώδης επιδερμόλυση - σύνδρομο νοητικής υστέρησης	
231556		Late-onset localized JEB-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο εντοπισμένης JEB-νοητικής αναπηρίας καθυστερημένης έναρξης
231568	Autosomal dominant generalized dystrophic epidermolysis bullosa		Αυτοσωμική επικρατούσα γενικευμένη δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
231568		Generalized DDEB		Γενικευμένο DDEB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
231573	Congenital erosive and vesicular dermatosis		Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση	
231573		CEVD		CEVD
231573		Congenital erosive and vesicular dermatosis with reticulated supple scarring		Συγγενής διαβρωτική και φυσαλιδώδης δερμάτωση με δικτυωτές ελαστικές ουλές
231580	Primary unilateral adrenal hyperplasia		Πρωτοπαθής μονόπλευρη υπερπλασία των επινεφριδίων	
231580		PUAH		Μπά
231625	Adrenocortical carcinoma with pure aldosterone hypersecretion		Φλοιοεπινεφριδιακό καρκίνωμα με καθαρή υπερέκκριση αλδοστερόνης	
231625		Pure aldosterone-producing adrenocortical carcinoma		Αμιγές καρκίνωμα του φλοιού των επινεφριδίων που παράγει αλδοστερόνη
231625		Pure aldosterone-secreting adrenocortical carcinoma		Αμιγές καρκίνωμα του φλοιού των επινεφριδίων που παράγει αλδοστερόνη
231625		Pure APAC		Καθαρά APAC
231632	Ectopic aldosterone-producing tumor		Έκτοπος όγκος που παράγει αλδοστερόνη	
231632		Extra-adrenal aldosterone-producing tumor		Εξω-επινεφριδικός όγκος που παράγει αλδοστερόνη
231637	Rare surgically correctable form of primary aldosteronism		Σπάνια διορθούμενη χειρουργικώς μορφή πρωτοπαθούς αλδοστερονισμού	
231641	Rare non surgically correctable form of primary aldosteronism		Σπάνια μη διορθούμενη χειρουργικώς μορφή πρωτοπαθούς αλδοστερονισμού	
231662	Isolated growth hormone deficiency type IA		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου IA	
231662		Congenital IGHD type IA		Συγγενής IGHD τύπου IA
231662		Congenital isolated GH deficiency type IA		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH τύπου IA
231662		Congenital isolated growth hormone deficiency type IA		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου IA
231671	Isolated growth hormone deficiency type IB		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου IB	
231671		Congenital IGHD type IB		Συγγενής IGHD τύπου IB
231671		Congenital isolated GH deficiency type IB		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH τύπου IB
231671		Congenital isolated growth hormone deficiency type IB		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου IB
231679	Isolated growth hormone deficiency type II		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου II	
231679		Congenital IGHD type II		Συγγενής IGHD τύπου II
231679		Congenital isolated GH deficiency type II		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH τύπου II
231679		Congenital isolated growth hormone deficiency type II		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου II
231692	Isolated growth hormone deficiency type III		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου III	
231692		Congenital IGHD type III		Συγγενής IGHD τύπου III



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
231692		Congenital isolated GH deficiency type III		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια GH τύπου III
231692		Congenital isolated growth hormone deficiency type III		Συγγενής μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου III
231692		X-linked IGHD		Φυλοσύνδετη IGHD
231692		X-linked isolated growth hormone deficiency		Φυλοσύνδετη μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης
231720	Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-sensorineural hearing loss-spine abnormalities syndrome		Σύνδρομο μη επίκτητης συνδυασμένης ανεπάρκειας ορμονών της υπόφυσης-αισθητηριακής απώλειας ακοής-ανωμαλιών σπονδυλικής στήλης	
231720		Non-acquired combined pituitary hormone deficiency-deafness-rigid cervical spine syndrome		Σύνδρομο μη επίκτητης συνδυασμένης ανεπάρκειας ορμονών υπόφυσης-κώφωσης-άκαμπτης αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης
231736	Microcornea-posterior megalolenticonus-persistent fetal vasculature-coloboma syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδούς - οπίσθιας μεγαλοφακίας - παραμονής εμβρυικής κυκλοφορίας - κολοβώματος	
231736		MPPC syndrome		MPPC σύνδρομο
231742	Epibulbar lipodermoid-preauricular appendage-polythelia syndrome		Σύνδρομο επιβολβικής λιποδερμοειδούς-προωτιαίας απόφυσης-πολυθηλίας	
232035	Infectious embryofetopathy		Λοιμώδης εμβρυοπάθεια	
232288	Syndrome with alpha-thalassemia as a major feature		Σύνδρομο με α-θαλασσαιμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
233655	Rare genetic vascular disease		Σπάνιο γενετικό αγγειακό νόσημα	
235832	Congenital vascular bone syndrome		Συγγενές αγγειακό σύνδρομο των οστών	
235835	OBSOLETE: Congenital vascular bone syndrome with limb overgrowth		Συγγενές αγγειακό σύνδρομο των οστών με υπερανάπτυξη των άκρων	
235838	OBSOLETE: Congenital vascular bone syndrome with limb shortening		Συγγενές αγγειακό σύνδρομο των οστών με βράχυνση των άκρων	
235936	Familial hyperaldosteronism		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός	
235936		FH		FH
238269	AApoAII amyloidosis		AApoAII αμυλοείδωση	
238269		Apolipoprotein A-II amyloidosis		Αμυλοείδωση απολιποπρωτεΐνης A-II
238269		Familial amyloid nephropathy due to apolipoprotein A-II variant		Οικογενής αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-II
238269		Familial renal amyloidosis due to apolipoprotein A-II variant		Οικογενής νεφρική αμυλοείδωση λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-II
238269		Hereditary amyloid nephropathy due to apolipoprotein A-II variant		Κληρονομική αμυλοειδική νεφροπάθεια λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-II



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
238269		Hereditary renal amyloidosis due to apolipoprotein A-II variant		Κληρονομική νεφρική αμυλοείδωση λόγω της παραλλαγής της απολιποπρωτεΐνης A-II
238305	Infundibulo-neurohypophysitis		Χοανο-νευροϋποφυσίτιδα	
238329	Severe X-linked mitochondrial encephalomyopathy		Σοβαρή φυλοσύνδετη μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια	
238329		Mitochondrial encephalomyopathy due to combined oxidative phosphorylation defect 6		Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια λόγω συνδυασμένης βλάβης οξειδωτικής φωσφορύλιωσης 6
238329		Mitochondrial encephalomyopathy due to COXPD6		Μιτοχονδριακή εγκεφαλομυοπάθεια λόγω COXPD6
238446	15q11q13 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 15q11q13	
238446		15q11q13 duplication syndrome		Σύνδρομο δυσπλασιασμού 15q11q14
238446		Dup(15)(q11q13)		Dup(15)(q11q13)
238446		Trisomy 15q11q13		Τρισωμία 15q11q13
238455	Infantile dystonia-parkinsonism		Βρεφική δυστονία-παρκινσονισμός	
238455		Dopamine transporter deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας μεταφορέα ντοπαμίνης
238455		DTDS		DTDS
238455		IPD		IPD
238455		PKDYS		ΠΚΔΥΣ
238459	SLC35A1-CDG		SLC35A1-CDG	
238459		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II		Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής ανεπάρκειας υδατανθράκων τύπου II
238459		CDG syndrome type II		Σύνδρομο CDG τύπου II
238459		CDG2F		CDG2F
238459		CDG-II		CDG-II
238459		CMP-sialic acid transporter deficiency		Ανεπάρκεια μεταφορέα CMP-σαλικού οξέος
238459		Congenital disorder of glycosylation type 2f		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2f
238459		Congenital disorder of glycosylation type II		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου II
238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia		Υποϋδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	
238468		HED		HED
238475	Familial hypercholanemia		Οικογενής αύξηση χολικών οξέων	
238475		Hereditary hypercholanemia		Κληρονομική υπερχολαναιμία
238505	Combined immunodeficiency due to CD27 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CD27	
238505		Autosomal recessive lymphoproliferative disease due to CD27 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη λεμφοϋπερπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας CD27
238505		CD27 deficiency		Ανεπάρκεια CD27
238510	OBSOLETE: Lymphoproliferative syndrome		Λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο	
238517	Hypotonia-cystinuria type 1 syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-κυστινουρίας τύπου 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
238523	Atypical hypotonia-cystinuria syndrome		Σύνδρομο άτυπης υποτονίας-κυστινουρίας	
238523		Atypical HCS		Άτυπο HCS
238536	Congenital secondary polycythemia		Συγγενής δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία	
238536		Congenital secondary erythrocytosis		Συγγενής δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση
238547	Acquired secondary polycythemia		Επίκτητη δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία	
238547		Acquired secondary erythrocytosis		Επίκτητη δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση
238557	Chuvash erythrocytosis		Ερυθροκυττάρωση Chuvash	
238557		Chuvash polycythemia		Πολυκυτταραιμία του Τσουβάς
238557		Von Hippel-Lindau-dependent polycythemia		Πολυκυτταραιμία εξαρτώμενη από το σύνδρομο Von Hippel-Lindau
238569	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections syndrome		Σύνδρομο ανοσολογικής απορρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-υποτροπιαζουσών λοιμώξεων	
238569		IL10-related early-onset IBD		IBD πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με την IL10
238569		IL10-related early-onset inflammatory bowel disease		Φλεγμονώδης νόσος του εντέρου πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με την IL10
238578	Familial clubfoot due to 17q23.1q23.2 microduplication		Οικογενής στρεβλοποδία λόγω μικροδυσπλασιασμού 17q23.1q23.2	
238578		Hereditary clubfoot due to 17q23.1-q23.2 microduplication		Κληρονομική ραιβοϋποποδία λόγω μικροδυσπλασιασμού 17q23.1-q23.2
238583	Hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency		Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας τετραϋδροβιοπτερίνης	
238583		Hyperphenylalaninemia due to BH4 deficiency		Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας BH4
238593	IgG4-related mesenteritis		IgG4-σχετιζόμενη μεσεντερίτιδα	
238593		Isolated mesenteric lipodystrophy		Μεμονωμένη μεσεντερική λιποδυστροφία
238593		Lipomatous mesenteritis		Λιπωματώδης μεσεντερίτιδα
238593		Liposclerotic mesenteritis		Λιποσκληρωτική μεσεντερίτιδα
238593		Mesenteric lipogranuloma		Μεσεντερικό λιποκοκκίωμα
238593		Mesenteric panniculitis		Μεσεντερική παννικουλίτιδα
238593		Sclerosing mesenteritis		Σκληρυντική μεσεντερίτιδα
238606	Primary orthostatic tremor		Πρωτοπαθής ορθοστατικός τρόμος	
238606		POT		POT
238613	Beckwith-Wiedemann syndrome due to NSD1 mutation		Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann λόγω μετάλλαξης NSD1	
238616	NON RARE IN EUROPE: Alzheimer disease		Νόσος Alzheimer	
238621	Ileal pouch anal anastomosis related faecal incontinence		Ακράτεια κοπράνων σχετιζόμενη με ειλεοπρωκτική αναστόμωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
238624	Idiopathic intracranial hypertension		Ιδιοπαθής ενδοκράνια υπέρταση	
238624		Benign intracranial hypertension		Καλοήθης ενδοκρανιακή υπέρταση
238624		IIH		IIH
238624		Pseudotumor cerebri		Ψευδοόγκος του εγκεφάλου
238637	Megacystis-megaureter syndrome		Σύνδρομο μεγακύστης - μεγαουρητήρα	
238637		Megaureter-megacystis syndrome		Σύνδρομο Megaureter-megacystis
238642	Primary megaureter, adult-onset form		Πρωτοπαθής μεγαουρητήρας, μορφή έναρξης στην ενήλικη ζωή	
238646	Congenital primary megaureter, obstructed form		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας, αποφρακτική μορφή	
238650	Congenital primary megaureter, refluxing form		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας, παλινδρομική μορφή	
238654	Congenital primary megaureter, nonrefluxing and unobstructed form		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας, μη παλινδρομική και μη αποφρακτική μορφή	
238666	Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism		Αμιγής συγγενής υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός	
238666		Gonadotropic deficiency		Γοναδοτροπική ανεπάρκεια
238666		Isolated congenital gonadotropin deficiency		Μεμονωμένη συγγενής ανεπάρκεια γοναδοτροπίνης
238666		Isolated gonadotropin-releasing hormone deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης γοναδοτροπίνης
238670	Isolated thyrotropin-releasing hormone deficiency		Αμιγής ανεπάρκεια ορμόνης απελευθέρωσης θυρεοτροπίνης	
238670		Isolated prothyroliberin deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια προθυρολιβερίνης
238670		Isolated protirelin deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια προτιρελίνης
238670		Isolated thyroliberin deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια θυρολιβερίνης
238670		Isolated thyrotropin-releasing factor deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια εκλυτικού παράγοντα θυρεοτροπίνης
238670		Isolated TRF deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια TRF
238670		Isolated TRH deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια TRH
238670		Isolated TSH-releasing factor deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια παράγοντα απελευθέρωσης TSH
238688	Neonatal iodine exposure		Έκθεση νεογνού σε ιώδιο	
238691	OBSOLETE: Congenital liver hemangioma		Συγγενές ηπατικό αιμαγγείωμα	
238691		OBSOLETE: Congenital hepatic hemangioma		Συγγενές ηπατικό αιμαγγείωμα
238696	Transient congenital hypothyroidism due to maternal factor		Παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω μητρικού παράγοντα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
238699	Transient congenital hypothyroidism due to neonatal factor		Παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός λόγω νεογνικού παράγοντα	
238722	Familial congenital mirror movements		Οικογενείς χορειόμορφες κινήσεις των ελεύθερων άκρων ή «κινήσεις καθρέπτη»	
238722		Familial congenital controlateral synkinesia		Οικογενής συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησις
238722		Hereditary congenital controlateral synkinesia		Οικογενής συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησις
238722		Hereditary congenital mirror movements		Κληρονομικές συγγενείς κινήσεις καθρέπτη
238722		Isolated congenital controlateral synkinesia		Μεμονωμένη συγγενής ετερόπλευρη συνκίνησις
238722		Isolated congenital mirror movements		Μεμονωμένες συγγενείς κινήσεις καθρέπτη
238744	Mammary-digital-nail syndrome		Σύνδρομο μαστών-πληκτροδακτυλίας-ονύχων	
238744		MDN syndrome		σύνδρομο MDN
238744		Onycho-digito-mammary syndrome		Ονυχο-δακτυλο-μαστικό σύνδρομο
238750	4q21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 4q21	
238750		Del(4)(q21)		Del(4)(q21)
238750		Monosomy 4q21		Μονοσωμία 4q21
238755	OBSOLETE: Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1H		Αυτοσωματική αμοιβαία μετατόπιση B7863:B7881- μυϊκή δυστροφία ζώνης τύπου 1H	
238755		OBSOLETE: LGMD1H		LGMD1H
238763	Glaucoma secondary to spherophakia/ectopia lentis and megalocornea		Δευτεροπαθές γλαύκωμα σε σφαιροφακία/εκτοπία φακού και μεγακερατοειδή	
238763		Megalocornea-spherophakia-secondary glaucoma syndrome		Σύνδρομο μεγακερατοειδούς-σφαιροφακίας-δευτεροπαθούς γλαυκώματος
238766	Ptosis-syndactyly-learning difficulties syndrome		Σύνδρομο βλεφαρόπτωσης-συνδακτυλίας-μαθησιακών δυσκολιών	
238769	1q44 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q44	
238769		Del(1)(q44)		Del(1)(q44)
238769		Monosomy 1q44		Μονοσωμία 1q44
240071	Classic progressive supranuclear palsy syndrome		Κλασικό σύνδρομο προοδευτικής υπερπυρηνικής παράλυσης	
240071		Classic PSP syndrome		Κλασικό σύνδρομο PSP
240071		Richardson syndrome		Σύνδρομο Richardson
240071		Steele-Richardson-Olszewski disease		Νόσος Steele-Richardson-Olszewski
240085	Progressive supranuclear palsy-predominant parkinsonism syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής υπερπυρηνικής παράλυσης με επικρατούντα παρκινσονισμό	
240085		PSP-p		PSP-p
240085		PSP-parkinsonism		PSP-παρκινσονισμός
240094	Progressive supranuclear palsy-pure akinesia with gait freezing syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής υπερπυρηνικής παράλυσης με αμγή ακινησία με πάγωμα στη βάδιση	
240094		PSP-PAGF		PSP-PAGF
240094		PSP-pure akinesia with gait freezing		PSP-αμγής ακινησία με πάγωμα βάδισης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
240103	Progressive supranuclear palsy-corticobasal syndrome		Προοδευτική υπερπυρηνική παράλυση με φλοιοβασικό σύνδρομο	
240103		PSP-CBS		PSP-CBS
240103		PSP-corticobasal syndrome		PSP-φλοιοβασικό σύνδρομο
240112	Progressive supranuclear palsy-progressive non-fluent aphasia syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής υπερπυρηνικής παράλυσης-προοδευτικής μη ρέουσας αφασίας	
240112		Progressive supranuclear palsy-apraxia of speech syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής υπερπυρηνικής παράλυσης-απραξίας του λόγου
240112		PSP-AOS		PSP-AOS
240112		PSP-PNFA		PSP-PNFA
240266	OBSOLETE: Systemic non-Langerhans cell histiocytosis		Συστηματική ιστοκυττάρωση από μη Langerhans κύτταρα	
240371	Syndromic obesity		Συνδρομική παχυσαρκία	
240760	Nijmegen breakage syndrome-like disorder		Διαταραχή τύπου συνδρόμου θραύσης Nijmegen	
240760		Microcephaly and chromosomal instability without immunodeficiency		Μικροκεφαλία και χρωμοσωμική αστάθεια χωρίς ανοσοανεπάρκεια
240760		NBSLD		NBSLD
240760		NBS-like disorder		Διαταραχή τύπου NBS
240760		RAD50 deficiency		Ανεπάρκεια RAD50
243343	Dimethylglycine dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της διμεθυλγλυκίνης	
243343		DMG dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της DMG
243343		DMGDH deficiency		Ανεπάρκεια της DMGDH
243367	Acute fatty liver of pregnancy		Οξύ λιπώδες ήπαρ της κύησης	
243367		AFLP		AFLP
243377	NON RARE IN EUROPE: Diabetes mellitus type 1		Σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1	
243377		NON RARE IN EUROPE: Insulin-dependent diabetes mellitus		Ινσουλινοεξαρτώμενος σακχαρώδης διαβήτης
243761	NON RARE IN EUROPE: Essential hypertension		Ιδιοπαθής υπέρταση	
244242	HELLP syndrome		Σύνδρομο HELLP	
244242		Hemolysis, elevated liver enzymes, low platelets in pregnancy		Αιμόλυση, αυξημένα ηπατικά ένζυμα, χαμηλά αιμοπετάλια στην κύηση
244242		Hemolysis-elevated liver enzymes-low platelets syndrome		Σύνδρομο αιμόλυσης-αυξημένων ηπατικών ενζύμων-χαμηλών αιμοπεταλίων
244275	De novo thrombotic microangiopathy after kidney transplantation		De novo θρομβωτική μικροαγγειοπάθεια μετά από μεταμόσχευση νεφρού	
244283	Biliary atresia with splenic malformation syndrome		Σύνδρομο ατρησίας χοληφόρων με σπληνική δυσπλασία	
244283		BASM syndrome		Σύνδρομο BASM
244305	Dominant hypophosphatemia with nephrolithiasis or osteoporosis		Επικρατής υποφωσφαταιμία με νεφρολιθίαση ή οστεοπόρωση	
244310	RFT1-CDG		RFT1-CDG	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
244310		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1n		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1n
244310		CDG syndrome type 1n		Σύνδρομο CDG τύπου 1n
244310		CDG1N		CDG1N
244310		CDG-1n		CDG-1n
244310		Congenital disorder of glycosylation type 1n		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1n
244310		Congenital disorder of glycosylation type 1n		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1n
244310		Man5GlcNAc2-PP-Dol flippase deficiency		Ανεπάρκεια της Man5GlcNAc2-PP-Dol φλιππάσης
247165	Infantile mercury poisoning		Βρεφική δηλητηρίαση από υδράργυρο	
247165		Erythroedema polyneuritis		Ερυθροοιδηματική πολυνευρίτιδα
247165		Feer disease		Νόσος Feer
247165		Infantile acrodynia		Βρεφική ακροδυνία
247165		Infantile mercury intoxication		Βρεφική τοξίκωση από υδράργυρο
247165		Pink disease		Νόσος Pink
247165		Swift disease		Νόσος Swift
247165		Swift-Feer disease		Νόσος Swift-Feer
247198	Progressive cerebello-cerebral atrophy		Προοδευτική παρεγκεφαλιδο-εγκεφαλική ατροφία	
247198		PCCA		PCCA
247203	Collecting duct carcinoma		Καρκίνωμα των αθροιστικών πόρων	
247203		BDC		BDC
247203		Bellini carcinoma		Καρκίνωμα Bellini
247203		Bellini duct carcinoma		Καρκίνωμα των πόρων του Bellini
247203		CDC		CDC
247234	Sporadic adult-onset ataxia of unknown etiology		Σποραδική αταξία με έναρξη στην ενήλικο ζωή αγνώστου αιτιολογίας	
247234		Idiopathic late-onset cerebellar ataxia		Ιδιοπαθής παρεγκεφαλική αταξία όψιμης έναρξης
247234		SAOA		SAOA
247239	Non-hereditary degenerative ataxia		Μη κληρονομική εκφυλιστική αταξία	
247242	Acquired ataxia		Επίκτητη αταξία	
247245	Superficial siderosis		Επιφανειακή σιδήρωση	
247245		Hemosiderosis of the central nervous system		Αιμοσιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
247245		Superficial hemosiderosis of the central nervous system		Επιφανειακή αιμοσιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
247245		Superficial hemosiderosis of the CNS		Επιφανειακή αιμοσιδήρωση του ΚΝΣ
247245		Superficial siderosis of the central nervous system		Επιφανειακή σιδήρωση του κεντρικού νευρικού συστήματος
247245		Superficial siderosis of the CNS		Επιφανειακή σιδήρωση του ΚΝΣ
247257	Inhalational anthrax		Εισπνεόμενος άνθρακας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
247257		Inhalation anthrax disease		Νόσος άνθρακα από εισπνοή
247257		Pulmonary anthrax		Πνευμονικός άνθρακας
247257		Respiratory anthrax		Αναπνευστικός άνθρακας
247257		Respiratory anthrax disease		Αναπνευστική νόσος άνθρακα
247262	Hyperphosphatasia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υπερφωσφατασίας-νοητικής υστέρησης	
247262		Mabry syndrome		Σύνδρομο Mabry
247353	Generalized pustular psoriasis		Γενικευμένη φλυκταινώδης ψωρίαση	
247353		GPP		GPP
247378	Autosomal recessive secondary polycythemia not associated with VHL gene		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL	
247378		Autosomal recessive secondary erythrocytosis not associated with VHL gene		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση μη σχετιζόμενη με το γονίδιο VHL
247378		Autosomal recessive secondary erythrocytosis, non-Chuvash type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση, τύπου μη-Chuvash
247378		Autosomal recessive secondary polycythemia, non-Chuvash type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία, τύπου μη-Chuvash
247511	Autosomal dominant secondary polycythemia		Αυτοσωμική επικρατής δευτεροπαθής πολυκυτταραιμία	
247511		Autosomal dominant secondary erythrocytosis		Αυτοσωμική επικρατής δευτεροπαθής ερυθροκυττάρωση
247522	Primary ciliary dyskinesia-retinitis pigmentosa syndrome		Πρωτοπαθής δυσκινησία των κροσσών - μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
247525	Citrullinemia type I		Κιτρουλλιναιμία τύπου I	
247525		Argininosuccinate synthase deficiency		Ανεπάρκεια της αργινοηλεκτρικής συνθάσης
247525		Argininosuccinate synthetase deficiency		Ανεπάρκεια της αργινοηλεκτρικής συνθετάσης
247525		Argininosuccinic acid synthase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθάσης του αργινοηλεκτρικού οξέος
247525		Argininosuccinic acid synthetase deficiency		Ανεπάρκεια της συνθετάσης του αργινοηλεκτρικού οξέος
247525		ASS deficiency		Ανεπάρκεια ASS
247525		Citrullinemia type 1		Κιτρουλλιναιμία τύπου 1
247525		Classic citrullinemia		Κλασσική κιτρουλλιναιμία
247525		CTLN1		CTLN1
247546	Acute neonatal citrullinemia type I		Οξεία νεογνική κιτρουλλιναιμία τύπου I	
247546		Acute neonatal citrullinemia type 1		Οξεία νεογνική κιτρουλλιναιμία τύπου 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
247546		Early-onset citrullinemia type 1		Πρώιμη κιτρουλλιναιμία τύπου 1
247546		Early-onset citrullinemia type I		Πρώιμη κιτρουλλιναιμία τύπου I
247573	Late-onset citrullinemia type I		Όψιμη έναρξης κιτρουλλιναιμία τύπου I	
247573		Late-onset citrullinemia type 1		Κιτρουλλιναιμία όψιμης έναρξης τύπου 1
247582	Citrin deficiency		Ανεπάρκεια κιτρίνης	
247585	Citrullinemia type II		Κιτρουλλιναιμία τύπου II	
247585		Adult-onset citrin deficiency		Ανεπάρκεια κιτρίνης με έναρξη στην ενήλικο ζωή
247585		Adult-onset citrullinemia type 2		Κιτρουλλιναιμία τύπου 2 με έναρξη στην ενήλικο ζωή
247585		Adult-onset citrullinemia type II		Κιτρουλλιναιμία τύπου II με έναρξη στην ενήλικο ζωή
247585		Citrullinemia type 2		Κιτρουλλιναιμία τύπου 2
247585		CTLN2		CTLN2
247598	Neonatal intrahepatic cholestasis due to citrin deficiency		Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση λόγω ανεπάρκειας κιτρίνης	
247598		Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency		Νεογνική ενδοηπατική χολόσταση προκαλούμενη από ανεπάρκεια κιτρίνης
247598		NICCD		NICCD
247604	Juvenile primary lateral sclerosis		Νεανική πρωτοπαθής πλάγια σκλήρυνση	
247604		JPLS		JPLS
247604		Juvenile PLS		Νεανική PLS
247623	Perinatal lethal hypophosphatasia		Περιγεννητική θανατηφόρος υποφωσφατασία	
247623		Perinatal lethal phosphoethanolaminuria		Περιγεννητική θανατηφόρα φωσφοαιθανολαμινουρία
247623		Perinatal lethal Rathbun disease		Περιγεννητική θανατηφόρα νόσος Rathbun
247638	Prenatal benign hypophosphatasia		Προγεννητική καλοήθης υποφωσφατασία	
247638		Prenatal benign phosphoethanolaminuria		Προγεννητική καλοήθης φωσφοαιθανολαμινουρία
247638		Prenatal benign Rathbun disease		Προγεννητική καλοήθης νόσος Rathbun
247651	Infantile hypophosphatasia		Βρεφική υποφωσφατασία	
247651		Infantile phosphoethanolaminuria		Βρεφική φωσφοαιθανολαμινουρία
247651		Infantile Rathbun disease		Βρεφική νόσος Rathbun
247667	Childhood-onset hypophosphatasia		Υποφωσφατασία με έναρξη στην παιδική ηλικία	
247667		Childhood-onset phosphoethanolaminuria		Φωσφοαιθανολαμινουρία με έναρξη την παιδική ηλικία
247667		Childhood-onset Rathbun disease		Νόσος Rathbun με έναρξη στην παιδική ηλικία
247676	Adult hypophosphatasia		Υποφωσφατασία των ενηλίκων	
247676		Adult phosphoethanolaminuria		Φωσφοαιθανολαμινουρία ενηλίκων
247676		Adult Rathbun disease		Νόσος Rathbun ενηλίκων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
247685	Odontohypophosphatasia		Οδοντική υποφωσφατασία	
247691	Retinal vasculopathy with cerebral leukoencephalopathy and systemic manifestations		Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια με εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια και συστηματικές εκδηλώσεις	
247691		Retinal vasculopathy and cerebral leukoencephalopathy		Αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια και εγκεφαλική λευκοεγκεφαλοπάθεια
247691		RVCL		RVCL
247691		RVCL-S		RVCL-S
247698	Multiple endocrine neoplasia type 2A		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2A	
247698		MEN2A		MEN2A
247698		PTC syndrome		Σύνδρομο PTC
247698		Sipple syndrome		Σύνδρομο Sipple
247709	Multiple endocrine neoplasia type 2B		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 2B	
247709		MEN2B		MEN2B
247709		Multiple endocrine neoplasia type 3		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 3
247709		Wagenmann-Froboese syndrome		Σύνδρομο Wagenmann-Froboese
247718	Inflammatory myopathy with abundant macrophages		Φλεγμονώδης μυοπάθεια με άφθονα μακροφάγα	
247718		IMAM		IMAM
247724	Idiopathic eosinophilic myositis		Ιδιοπαθής ηωσινοφιλική μυοσίτιδα	
247724		Idiopathic eosinophilia-associated myopathy		Ιδιοπαθής μυοπάθεια σχετιζόμενη με ηωσινοφιλία
247762	Lipoblastoma		Λιποβλάστωμα	
247765	X-linked cerebellar ataxia		Φυλοσύνδετη παρεγκεφαλιδική αταξία	
247768	Müllerian aplasia and hyperandrogenism		Μυλλεριανή απλασία και υπερανδρογονισμός	
247768		Müllerian duct failure and hyperandrogenism		Ανεπάρκεια των πόρων του Müller και υπερανδρογονισμός
247768		WNT4 deficiency		Ανεπάρκεια WNT4
247775	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 1		Σύνδρομο Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser τύπου 1	
247775		Congenital absence of uterus and vagina		Συγγενής απουσία μήτρας και κόλπου
247775		MRKH syndrome type 1		Σύνδρομο MRKH τύπου 1
247775		Rokitansky sequence		Ακολουθία Rokitansky
247790	FTH1-related iron overload		FTH1-σχετιζόμενη υπερφόρτωση σιδήρου	
247790		FTH1-associated iron overload		FTH1-σχετιζόμενη υπερφόρτωση σιδήρου
247794	Juvenile cataract-microcornea-renal glucosuria syndrome		Σύνδρομο νεανικού καταρράκτη - μικροκερατοειδή- νεφρικής γλυκοζουρίας	
247794		Juvenile cataract-microcornea-renal glycosuria syndrome		Σύνδρομο νεανικού καταρράκτη - μικροκερατοειδή- νεφρικής γλυκοζουρίας
247798	MUTYH-related polyposis		MUTYH-σχετιζόμενη πολυποδίαση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
247798		MUTYH-related adenomatous polyposis		MUTYH-σχετιζόμενη αδενωματώδης πολυποδίαση
247806	OBSOLETE: APC-related attenuated familial adenomatous polyposis		APC-σχετιζόμενη ήπια οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	
247815	Autosomal recessive ataxia due to PEX10 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας PEX10	
247815		Mild peroxisomal disorder due to PEX10 deficiency		Ήπια υπεροξειδιοσωματική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας PEX10
247820	Ectodermal dysplasia-pili torti-cutaneous syndactyly syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-συνδακτυλίας	
247827	Ectodermal dysplasia-hyperhidrosis-cutaneous syndactyly syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας-δερματικής συνδακτυλίας	
247834	Occult macular dystrophy		Λανθάνουσα δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
247834		OCMD		OCMD
247834		OMD		OMD
247839	OBSOLETE: Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis with anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα με αντιτυρηνικά αντισώματα	
247839		OBSOLETE: Oligoarticular JIA with anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική JIA με αντιτυρηνικά αντισώματα
247839		OBSOLETE: Pauciarticular chronic arthritis with anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική χρόνια αρθρίτιδα με αντιτυρηνικά αντισώματα
247846	OBSOLETE: Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis without anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα χωρίς αντιτυρηνικά αντισώματα	
247846		OBSOLETE: Oligoarticular JIA without anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική JIA χωρίς αντιτυρηνικά αντισώματα
247846		OBSOLETE: Pauciarticular chronic arthritis without anti-nuclear antibodies		Ολιγοαρθρική χρόνια αρθρίτιδα χωρίς αντιτυρηνικά αντισώματα
247854	OBSOLETE: Rheumatoid factor-negative juvenile idiopathic arthritis with anti-nuclear antibodies		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα με αντιτυρηνικά αντισώματα	
247854		OBSOLETE: Juvenile rheumatoid factor-negative polyarthritis with anti-nuclear antibodies		Νεανική πολυαρθρίτιδα αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα με αντιτυρηνικά αντισώματα
247854		OBSOLETE: Polyarthritis without rheumatoid factor with anti-nuclear antibodies		Πολυαρθρίτιδα χωρίς ρευματοειδή παράγοντα με αντιτυρηνικά αντισώματα
247854		OBSOLETE: Rheumatoid factor-negative JIA with anti-nuclear antibodies		JIA αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα με αντιτυρηνικά αντισώματα
247861	OBSOLETE: Rheumatoid factor-negative juvenile idiopathic arthritis without anti-nuclear antibodies		Νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα χωρίς αντιτυρηνικά αντισώματα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
247861		OBSOLETE: Juvenile rheumatoid factor-negative polyarthritis without anti-nuclear antibodies		Νεανική πολυαρθρίτιδα αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα χωρίς αντιπυρηνικά αντισώματα
247861		OBSOLETE: Polyarthritis without rheumatoid factor without anti-nuclear antibodies		Πολυαρθρίτιδα χωρίς ρευματοειδή παράγοντα χωρίς αντιπυρηνικά αντισώματα
247861		OBSOLETE: Rheumatoid factor-negative JIA without anti-nuclear antibodies		JIA αρνητική στο ρευματοειδή παράγοντα χωρίς αντιπυρηνικά αντισώματα
247868	NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome		Σύνδρομο κληρονομικού περιοδικού πυρετού NLRP12-σχετιζόμενου	
247868		Familial cold autoinflammatory syndrome type 2		Οικογενές αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο εκ ψύχους τύπου 2
247868		FCAS2		FCAS2
247868		NAPS12		NAPS12
247871	OBSOLETE: Vitiligo-associated autoimmune disease		Αυτοάνοσο νόσημα σχετιζόμενο με λεύκη	
248095	Primary hypertrophic osteoarthropathy		Πρωτοπαθής υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια	
248095		Idiopathic hypertrophic osteoarthropathy		Ιδιοπαθής υπερτροφική οστεοαρθροπάθεια
248095		PHO		PHO
248111	Juvenile Huntington disease		Νεανική νόσος Huntington	
248111		JHD		JHD
248111		Juvenile Huntington chorea		Νεανική χορεία Huntington
248293	Rare deficiency anemia		Σπάνια στερητική αναμία	
248296	Constitutional deficiency anemia		Ιδιοσυστασιακή στερητική αναμία	
248302	Rare acquired deficiency anemia		Σπάνια επίκτητη στερητική αναμία	
248305	OBSOLETE: Hemolytic anemia due to glyceraldehyde-3-phosphate dehydrogenase deficiency		Αιμολυτική αναμία λόγω ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης της 3-φωσφορικής γλυκεραλδεϋδης	
248308	Rare hemorrhagic disorder		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή	
248308		Rare bleeding disorder		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή
248315	Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω διαταραχής των παραγόντων πήξης	
248315		Rare bleeding disorder due to a coagulation factors defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω διαταραχής των παραγόντων πήξης
248315		Rare coagulopathy due to a coagulation factor defect		Σπάνια πήξη του αίματος λόγω διαταραχής των παραγόντων πήξης
248326	Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
248326		Rare bleeding disorder due to a platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
248326		Rare bleeding disorder due to a thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248326		Rare coagulopathy due to a platelet anomaly		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
248326		Rare coagulopathy due to a thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248326		Rare hemorrhagic disorder due to a thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248340	Isolated delta-storage pool disease		Μεμονωμένη νόσος δέλτα-δεξαμενών αποθήκευσης	
248340		Isolated delta-SPD		Μεμονωμένη δέλτα-SPD
248340		Isolated dense-SPD		Μεμονωμένη πυκνή-SPD
248340		Isolated dense-storage pool disease		Μεμονωμένη νόσος πυκνών δεξαμενών αποθήκευσης
248347	Rare hemorrhagic disorder due to an acquired platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητης ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	
248347		Rare bleeding disorder due to an acquired platelet anomaly		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητης ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
248347		Rare bleeding disorder due to an acquired thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητης θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248347		Rare coagulopathy due to an acquired platelet anomaly		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω επίκτητης ανωμαλίας των αιμοπεταλίων
248347		Rare coagulopathy due to an acquired thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω επίκτητης θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248347		Rare hemorrhagic disorder due to an acquired thrombopathy and/or thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω επίκτητης θρομβοπάθειας και/ή θρομβοπενίας
248358	Rare thrombotic disorder due to a coagulation factors defect		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω διαταραχής των παραγόντων πήξης	
248361	Rare thrombotic disorder due to a constitutional coagulation factors defect		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής διαταραχής των παραγόντων πήξης	
248365	Rare thrombotic disorder due to an acquired coagulation factors defect		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω επίκτητης διαταραχής των παραγόντων πήξης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
248368	Rare thrombotic disorder due to a platelet anomaly		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	
248401	Rare thrombotic disorder due to a constitutional platelet anomaly		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	
248404	Rare thrombotic disorder due to an acquired platelet anomaly		Σπάνια θρομβωτική διαταραχή λόγω επίκτητης ανωμαλίας των αιμοπεταλίων	
248408	Familial hypodysfibrinogenemia		Οικογενής υποδυσινωδογοναιμία	
250165	Genetic polycythemia		Γενετική πολυκυτταραιμία	
250805	Serpinopathy		Σερπινοπάθεια	
250808	Serpinopathy with toxic serpin polymerization		Σερπινοπάθεια με επιβλαβή πολυμερισμό σερπίνης	
250811	Serpinopathy with loss of serpin function		Σερπινοπάθεια με απώλεια λειτουργίας σερπίνης	
250831	Logopenic progressive aphasia		Λογοπενική προοδευτική αφασία	
250831		Logopenic primary progressive aphasia		Λογοπενική πρωτοπαθής προοδευτική αφασία
250831		Logopenic variant PPA		Λογοπενική παραλλαγή PPA
250831		LPA		LPA
250908	Rare neoplastic disease		Σπάνιο νεοπλασματικό νόσημα	
250908		Rare tumoral disease		Σπάνια νεοπλασματική νόσος
250923	Isolated aniridia		Μεμονωμένη ανιριδία	
250932	Autosomal dominant optic atrophy and peripheral neuropathy		Αυτοσωμική επικρατής οπτική ατροφία και περιφερική νευροπάθεια	
250972	Polymicrogyria with optic nerve hypoplasia		Πολυμικρογυρία με υποπλασία του οπτικού νεύρου	
250977	AICA-ribosiduria		AICA-ριβοζιδουρία	
250977		5-amino-4-imidazole carboxamide ribosiduria		5-αμινο-4-ιμιδαζολοκαρβοξαμιδο ριβοζιδουρία
250977		AICAR transformylase/IMP cyclohydrolase deficiency		Ανεπάρκεια της AICAR τρανσφορμύλασης/IMP κυκλοϋδρολάσης
250977		AICA-ribosiduria due to ATIC deficiency		AICA-ριβοζιδουρία λόγω ανεπάρκειας της ATIC
250977		ATIC deficiency		Ανεπάρκεια ATIC
250984	Autosomal recessive Stickler syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Stickler	
250989	1q21.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q21.1	
250989		Del(1)(q21)		Del(1)(q21)
250989		Monosomy 1q21.1		Μονοσωμία 1q21.1
250994	1q21.1 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 1q21.1	
250994		Dup(1)(q21.1)		Dup(1)(q21.1)
250994		Trisomy 1q21.1		Τρισωμία 1q21.1
250999	1q41q42 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1q41q42	
250999		Del(1)(q41q42)		Del(1)(q41q42)
250999		Monosomy 1q41q42		Μονοσωμία 1q41q42
251004	Paternal uniparental disomy of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 1	
251004		UPD(1)pat		UPD(1)pat
251009	Maternal uniparental disomy of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος 1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251009		UPD(1)mat		UPD(1)mat
251014	2q31.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q31.1	
251014		Del(2)(q31.1)		Del(2)(q31.1)
251014		Monosomy 2q31.1		Μονοσωμία 2q31.1
251019	2q32q33 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 2q32q33	
251019		Del(2)(q32q33)		Del(2)(q32q33)
251019		Monosomy 2q32q33		Μονοσωμία 2q32q33
251028	SATB2-associated syndrome due to a chromosomal rearrangement		SATB2-σχετιζόμενο σύνδρομο λόγω χρωμοσωμικής αναδιάταξης	
251028		2q33.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q33.1
251028		Del(2)(q33.1)		Del(2)(q33.1)
251028		Monosomy 2q33.1		Μονοσωμία 2q33.1
251038	3q29 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 3q29	
251038		Trisomy 3q29		Τρισωμία 3q29
251043	Ring chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος 5	
251043		Ring 5		Δακτυλιοειδής 5
251043		Ring chromosome 5		Δακτυλιοειδής χρωμόσωμα 5
251046	6p22 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6p22	
251046		Del(6)(p22)		Del(6)(p22)
251046		Monosomy 6p22		Μονοσωμία 6p22
251056	6q25.2q25.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q25	
251056		Del(6)(q25.2q25.3)		Del(6)(q25.2q25.3)
251056		Monosomy 6q25.2q25.3		Μονοσωμία 6q25.2q25.3
251061	7q31 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 7q31	
251061		Del(7)(q31)		Del(7)(q31)
251061		Monosomy 7q31		Μονοσωμία 7q31
251066	8p11.2 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 8p11.2	
251066		Del(8)(p11.2)		Del(8)(p11.2)
251066		Monosomy 8p11.2		Μονοσωμία 8p11.2
251071	8p23.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8p23.1	
251071		Del(8)(p23.1)		Del(8)(p23.1)
251071		Monosomy 8p23.1		Μονοσωμία 8p23.1
251076	8p23.1 duplication syndrome		Σύνδρομο δυσπλασιασμού 8p23.1	
251076		Dup(8)(p23.1p23.1)		Dup(8)(p23.1p23.1)
251076		Trisomy 8p23.1		Τρισωμία 8p23.1
251262	Familial osteochondritis dissecans		Οικογενής σχαλιδωτική [διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα	
251262		Osteochondritis dissecans and short stature		Σχαλιδωτική [Διαχωριστική] οστεοχονδρίτιδα και χαμηλό ανάστημα
251274	Familial hyperaldosteronism type III		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου III	
251274		Familial hyperaldosteronism type 3		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου 3
251274		FH3		FH3
251274		FH-III		FH-III
251279	Microphthalmia-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome		Σύνδρομο μικροφθαλμίας - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σχισίματος του κεντρικού βοθρίου - drusen της οπτικής θηλής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251279		Nanophthalmos-retinitis pigmentosa-foveoschisis-optic disc drusen syndrome		Σύνδρομο νανόφθαλμου - μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας - σχισίματος του κεντρικού βοθρίου - drusen της οπτικής θηλής
251282	Autosomal dominant spastic ataxia type 1		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία τύπου 1	
251282		SPAX1		SPAX1
251287	Benign concentric annular macular dystrophy		Καλοήθης συγκεντρική δακτυλιοειδής δυστροφία ωχράς κηλίδας	
251290	Parietal foramina with clavicular hypoplasia		Βρεγματικά τρήματα με υποπλασία κλειδών	
251290		Parietal foramina with cleidocranial dysplasia		Βρεγματικά τρήματα με κλειδοκρανιακή δυσπλασία
251295	Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy		Μελαγχρωστική παραφλεβώδης αμφιβληστροειδοχοριοειδική ατροφία	
251295		PPRCA		PPRCA
251304	Infantile onset panniculitis with uveitis and systemic granulomatosis		Βρεφικής έναρξης υποδερματίτιδα με ραγοειδίτιδα και συστηματική κοκκιωμάτωση	
251307	Idiopathic recurrent pericarditis		Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα	
251307		Idiopathic relapsing pericarditis		Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα
251312	Overlapping connective tissue disease		Νόσος επικάλυψης του συνδετικού ιστού	
251316	OBSOLETE: Unclassified overlapping connective tissue disease		Αταξιόμητη νόσος επικάλυψης του συνδετικού ιστού	
251325	Drug-induced vasculitis		Φαρμακο-επαγόμενη αγγειίτιδα	
251328	Unclassified vasculitis		Μη ταξινομημένη αγγειίτιδα	
251332	Unexplained long-lasting fever/inflammatory syndrome		Ανεξήγητο μακράς διάρκειας σύνδρομο πυρετού/φλεγμονώδες σύνδρομο	
251332		Persistent fever/inflammation of unknown origin		Επίμονος πυρετός/φλεγμονή αγνώστου αιτιολογίας
251347	Ataxia-telangiectasia-like disorder		Διαταραχή τύπου αταξίας-τηλαγγειεκτασίας	
251347		ATLD		ATLD
251355	OBSOLETE: Sick cell disease associated with another hemoglobin anomaly		Δρεπανοκυτταρική νόσος σε συνδυασμό με άλλη ανωμαλία της αιμοσφαιρίνης	
251359	Sickle cell-beta-thalassemia disease syndrome		Σύνδρομο δρεπανοκυτταρικής νόσου-β-θαλασσαιμίας	
251359		HbS-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο HbS-β-θαλασσαιμίας
251365	Sickle cell S-C disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-C	
251365		HbSC disease		Νόσος HbSC
251365		Hemoglobin S-C disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης S-C
251365		Sickle cell-hemoglobin C disease		Νόσος δρεπανοκυτταρικής αναμίας-αιμοσφαιρίνης C



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251370	Sickle cell S-D Punjab disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-D Punjab	
251370		HbSD disease		Νόσος HbSD
251370		Hemoglobin S-D Punjab disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης S-D Punjab
251370		Sickle cell-hemoglobin D disease		Νόσος δρεπανοκυτταρικής αναμίας-αιμοσφαιρίνης D
251375	Sickle cell S-E disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-E	
251375		HbSE disease		Νόσος HbSE
251375		Hemoglobin S-E disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης S-E
251375		Sickle cell-hemoglobin E disease		Νόσος δρεπανοκυτταρικής αναμίας-αιμοσφαιρίνης E
251380	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-sickle cell disease syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής παραμονής της εμβρυικής αιμοσφαιρίνης-δρεπανοκυτταρικής νόσου	
251380		HPFH-sickle cell disease syndrome		Σύνδρομο HPFH-δρεπανοκυτταρικής νόσου
251383	CK syndrome		Σύνδρομο CK	
251383		X-linked intellectual disability-microcephaly-cortical malformation-thin habitus syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-φλοιώδους δυσπλασίας-ισχνού σωματότυπου
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa		Εντοπισμένη συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
251393		JEB-nH loc		JEB-nH loc
251393		Junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz localized type		Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση, εντοπισμένου τύπου μη-Herlitz
251393		Localized JEB		Εντοπισμένη JEB
251510	46,XY partial gonadal dysgenesis		Μερική γοναδική δυσγενεσία 46,XY	
251510		46,XY partial testicular dysgenesis		46,XY μερική δυσγενεσία των όρχεων
251510		46,XY PGD		46,XY PGD
251515	Distal arthrogryposis type 10		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 10	
251515		DA10		DA10
251515		Plantar flexion contracture		Σύγκαμψη σε πελματιαία κάμψη
251515		Short Achilles tendon		Βραχύς Αχιλλεύς τένοντας
251515		Short tendo calcaneus		Βραχύς Αχιλλεύς τένοντας
251523	Hyperzincemia and hypercalprotektinemia		Υπερψευδαργυραιμία και υπερκαλπροτεκτιναίμία	
251523		H _z /H _c		H _z /H _c
251523		PAMI syndrome		Σύνδρομο PAMI
251523		PSTPIP1-associated myeloid-related proteinemia inflammatory syndrome		Φλεγμονώδες σύνδρομο PSTPIP1-σχετιζόμενης και μυελο-σχετιζόμενης πρωτεΐναιμίας
251529	Toxic or drug-related embryofetopathy		Τοξική ή φαρμακο-σχετιζόμενη εμβρυοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251535	Maternal disease-related embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια σχετιζόμενη με νόσημα της μητέρας	
251558	Rare tumor of neuroepithelial tissue		Σπάνιος όγκος του νευροεπιθηλιακού ιστού	
251561	High-grade astrocytoma		Αστροκύττωμα υψηλού βαθμού κακοήθειας	
251576	Gliosarcoma		Γλοιοσάρκωμα	
251579	Giant cell glioblastoma		Γιγαντοκυτταρικό γλοιοβλάστωμα	
251582	Gliomatosis cerebri		Εγκεφαλική γλοιωμάτωση	
251589	Anaplastic astrocytoma		Αναπλαστικό αστροκύττωμα	
251592	Low-grade astrocytoma		Αστροκύττωμα χαμηλού βαθμού κακοήθειας	
251595	Diffuse astrocytoma		Διάχυτο αστροκύττωμα	
251598	Protoplasmic astrocytoma		Πρωτοπλασμικό αστροκύττωμα	
251601	Fibrillary astrocytoma		Ινιδώδες αστροκύττωμα	
251604	Gemistocytic astrocytoma		Γεμιστοκυτταρικό αστροκύττωμα	
251607	Pleomorphic xanthoastrocytoma		Πλειομορφικό ξανθοαστροκύττωμα	
251607		PXA		PXA
251612	Pilocytic astrocytoma		Πιλοκυτταρικό αστροκύττωμα	
251615	Pilomyxoid astrocytoma		Πιλομυξοειδές αστροκύττωμα	
251618	Subependymal giant cell astrocytoma		Υποεπενδυματικό γιγαντοκυτταρικό αστροκύττωμα	
251618		SEGA		SEGA
251623	Pituicytoma		Υποφυσιοκύττωμα	
251627	Oligodendroglioma		Ολιγοδενδρογλοίωμα	
251630	Anaplastic oligodendroglioma		Αναπλαστικό ολιγοδενδρογλοίωμα	
251633	OBSOLETE: Low-grade ependymoma		Επενδύωμα χαμηλού βαθμού κακοήθειας	
251636	Ependymoma		Επενδύωμα	
251636		Classic ependymoma		Κλασικό επενδύωμα
251639	Subependymoma		Υποεπενδύωμα	
251643	Myxopapillary ependymoma		Μυξοθηλώδες επενδύωμα	
251646	Anaplastic ependymoma		Αναπλαστικό επενδύωμα	
251651	Oligoastrocytic tumor		Ολιγοαστροκυτταρικός όγκος	
251651		Mixed oligodendroglial and astrocytic tumor		Μικτός ολιγοδενδρογλοϊακός και αστροκυτταρικός όγκος
251656	Oligoastrocytoma		Ολιγοαστροκύττωμα	
251656		Mixed oligoastrocytoma		Μικτό ολιγοαστροκύττωμα
251656		MOA		MOA
251663	Anaplastic oligoastrocytoma		Αναπλαστικό ολιγοαστροκύττωμα	
251663		aMOA		aMOA
251668	Glial tumor of neuroepithelial tissue with unknown origin		Γλοϊκός όγκος του νευροεπιθηλιακού ιστού αγνώστου προέλευσης	
251671	Angiocentric glioma		Αγγειοκεντρικό γλοίωμα	
251674	Chordoid glioma		Χορδοειδές γλοίωμα	
251679	Astroblastoma		Αστροβλάστωμα	
251852	Embryonal tumor of neuroepithelial tissue		Εμβρυϊκός όγκος του νευροεπιθηλιακού ιστού	
251855	Anaplastic/large cell medulloblastoma		Αναπλαστικό/μεγαλοκυτταρικό μυελοβλάστωμα	
251858	Medulloblastoma with extensive nodularity		Μυελοβλάστωμα με εκτεταμένο σχηματισμό όζων	
251858		MBEN		MBEN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251863	Desmoplastic/nodular medulloblastoma		Δεσμοπλαστικό/οζώδες μυελοβλάστωμα	
251867	Classic medulloblastoma		Κλασικό μυελοβλάστωμα	
251870	Central nervous system embryonal tumor		Εμβρυϊκός όγκος του κεντρικού νευρικού συστήματος	
251870		Central nervous system primitive neuroectodermal tumor		Πρωτόγονος νευροεξωδερμικός όγκος του κεντρικού νευρικού συστήματος
251870		CNS PNET		CNS PNET
251877	Ganglioneuroblastoma		Γαγγλιονευροβλάστωμα	
251880	Ependymoblastoma		Επενδυμοβλάστωμα	
251883	Medulloepithelioma of the central nervous system		Μυελοεπιθηλίωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
251891	OBSOLETE: Atypical teratoid/rhabdoid tumor		Άτυπος τερατοειδής/ραβδοειδής όγκος	
251891		OBSOLETE: AT/RT		AT/RT
251896	Choroid plexus tumor		Όγκος του χοριοειδούς πλέγματος	
251899	Choroid plexus carcinoma		Καρκίνωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
251902	Atypical papilloma of choroid plexus		Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος	
251902		Atypical choroid plexus papilloma		Άτυπο θήλωμα του χοριοειδούς πλέγματος
251902		Atypical CPP		Άτυπο CPP
251905	Pineal tumor of neuroepithelial tissue		Επιφυσιακός όγκος νευροεπιθηλιακού ιστού	
251909	Pineoblastoma		Επιφυσιοβλάστωμα	
251912	Pineocytoma		Επιφυσιοκύττωμα	
251915	Papillary tumor of the pineal region		Θηλώδης όγκος της επιφυσιακής χώρας	
251915		PTPR		PTPR
251919	Pineal parenchymal tumor of intermediate differentiation		Επιφυσιακός παρεγχυματικός όγκος ενδιάμεσης διαφοροποίησης	
251924	Neuronal tumor		Νευρωνικός όγκος	
251927	Extraventricular neurocytoma		Εξωκοιλιακό νευροκύττωμα	
251927		EVN		EVN
251931	Cerebellar liponeurocytoma		Παρεγκεφαλικό λιπονευροκύττωμα	
251934	Mixed neuronal-glial tumor		Μικτός νευρωνικός/γλοϊκός όγκος	
251937	Gangliocytoma		Γαγγλιοκύττωμα	
251940	Desmoplastic infantile astrocytoma/ganglioglioma		Δεσμοπλαστικό βρεφικό αστροκύττωμα/γαγγλιoglioma	
251940		DIA/DIG		DIA/DIG
251946	Dysembryoplastic neuroepithelial tumor		Δυσεμβρυοπλαστικός νευροεπιθηλιακός όγκος	
251946		DNET		DNET
251949	Ganglioglioma		Γαγγλιoglioma	
251957	Anaplastic ganglioglioma		Αναπλαστικό γαγγλιoglioma	
251962	Papillary glioneuronal tumor		Θηλώδης γλοιονευρωνικός όγκος	
251962		PGNT		PGNT
251962		Pseudopapillary ganglioglioneurocytoma		Ψευδοθηλώδες γαγγλιoglioneurocytoma
251962		Pseudopapillary neurocytoma with glial differentiation		Ψευδοθηλώδες νευροκύττωμα με γλοιακή διαφοροποίηση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
251975	Rosette-forming glioneuronal tumor		Γλοιονευρωνικός όγκος με σχηματισμό ροδάκων	
251975		RGNT		RGNT
251992	Ganglioneuroma		Γαγγλιονεύρωμα	
251995	Primary germ cell tumor of central nervous system		Πρωτοπαθής όγκος από βλαστικά κύτταρα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
251995		Primary germ cell tumor of CNS		Πρωτοπαθής όγκος γεννητικών κυττάρων του CNS
252006	Yolk sac tumor of central nervous system		Όγκος λεκιθικού ασκού του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252006		Endodermal sinus tumor of central nervous system		Ενδοδερμικός όγκος κόλπων του κεντρικού νευρικού συστήματος
252006		Endodermal sinus tumor of CNS		Ενδοδερμικός όγκος κόλπων του CNS
252006		Intracranial endodermal sinus tumor		Ενδοκρανιακός ενδοδερμικός όγκος κόλπων
252006		Intracranial yolk sac tumor		Ενδοκρανιακός όγκος λεκιθικού ασκού
252006		Yolk sac tumor of CNS		Όγκος λεκιθικού ασκού του CNS
252015	Choriocarcinoma of the central nervous system		Χοριοκαρκίνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252018	Teratoma of the central nervous system		Τεράτωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252021	Mixed germ cell tumor of central nervous system		Μικτός όγκος από βλαστικά κύτταρα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252021		Mixed germ cell tumor of CNS		Μικτός όγκος γεννητικών κυττάρων του CNS
252025	Tumor of meninges		Όγκος των μηνίγγων	
252028	Primary melanocytic tumor of central nervous system		Πρωτοπαθής μελανοκυτταρικός όγκος του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252028		Primary melanocytic lesion of central nervous system		Πρωτοπαθής μελανοκυτταρική βλάβη του κεντρικού νευρικού συστήματος
252028		Primary melanocytic lesion of CNS		Πρωτοπαθής μελανοκυτταρική βλάβη του CNS
252028		Primary melanocytic tumor of CNS		Πρωτοπαθής μελανοκυτταρικός όγκος του CNS
252031	Diffuse leptomeningeal melanocytosis		Διάχυτη λεπτομηνιγγική μελανοκυττάρωση	
252031		DLM		DLM
252031		Leptomeningeal melanomatosis		Λεπτομηνιγγική μελανωμάτωση
252046	Meningeal melanocytoma		Μηνιγγικό μελανοκύττωμα	
252050	Primary melanoma of the central nervous system		Πρωτοπαθές μελάνωμα του κεντρικού νευρικού συστήματος	
252050		Malignant melanoma of meninges		Κακόηθες μελάνωμα των μηνίγγων
252050		Primary melanoma of the CNS		Πρωτοπαθές μελάνωμα του ΚΝΣ
252054	Hemangioblastoma		Αιμαγγειοβλάστωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
252057	Tumor of cranial and spinal nerves		Όγκος των κρανιακών και νωτιαίων νεύρων	
252057		Rare tumor of cranial and spinal nerves		Σπάνιος όγκος κρανιακών και νωτιαίων νεύρων
252128	Malignant peripheral nerve sheath tumor with perineurial differentiation		Κακοήθης όγκος του ελύτρου των περιφερικών νεύρων με περινευρική διαφοροποίηση	
252128		Malignant perineurioma		Κακόηθες περινεύριωμα
252131	Benign peripheral nerve sheath tumor		Καλοήθης όγκος του ελύτρου των περιφερικών νεύρων	
252131		BPNST		BPNST
252164	Benign schwannoma		Καλόηθες σβάννωμα	
252164		Neurilemmoma		Νευριλήμωμα
252164		Neurilemoma		Νευριλήμωμα
252164		Peripheral fibroblastoma		Περιφερικό ινοβλάστωμα
252175	Vestibular schwannoma		Αιθουσαίο σβάννωμα	
252175		Acoustic neurilemoma		Ακουστικό νευριλείμωμα
252175		Acoustic neurinoma		Ακουστικό νευρίνωμα
252175		Acoustic neuroma		Ακουστικό νευρίνωμα
252183	Neurofibroma		Νευροϊνωμα	
252190	Inherited nervous system cancer-predisposing syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης σε καρκίνο του νευρικού συστήματος	
252202	Constitutional mismatch repair deficiency syndrome		Ιδιοσυστασιακό σύνδρομο ανεπάρκειας επιδιόρθωσης αναντιστοιχιών	
252202		CMMR-D syndrome		Σύνδρομο CMMR-D
252206	Melanoma and neural system tumor syndrome		Σύνδρομο μελανώματος και όγκων του νευρικού συστήματος	
252206		Melanoma-astrocytoma syndrome		Σύνδρομο μελανώματος-αστροκυττώματος
252212	Malignant triton tumor		Κακοήθης όγκος τρίτων	
252212		Malignant peripheral nerve sheath tumor with rhabdomyosarcomatous differentiation		Κακοήθης όγκος περιφερικού νευρικού ελύτρου με ραβδομυοσαρκωματώδη διαφοροποίηση
252212		MPNST with rhabdomyosarcomatous differentiation		MPNST με ραβδομυοσαρκωματώδη διαφοροποίηση
252212		MTT		MTT
254334	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου Β	
254334		RI-CMT type B		RI-CMT τύπου Β
254343	Autosomal recessive spastic ataxia-optic atrophy-dysarthria syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο σπαστικής αταξίας-οπτικής ατροφίας-δυσαρθρίας	
254343		Autosomal recessive spastic ataxia type 4		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 4
254343		SPAX4		SPAX4
254346	19p13.12 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 19p13.12	
254346		Del(19)(p13.12)		Del(19)(p13.12)
254346		Monosomy 19p13.12		Μονοσωμία 19p13.12
254351	Distal 7q11.23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 7q11.23	
254351		Distal del(7)(q11.23)		Περφερική del(7)(q11.23)
254351		Distal monosomy 7q11.23		Περιφερική μονοσωμία 7q11.23



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254361	Plectin-related limb-girdle muscular dystrophy R17		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R17, σχετιζόμενη με την πλεκτίνη	
254361		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Q		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Q
254361		LGMD type 2Q		LGMD τύπου 2Q
254361		LGMD2Q		LGMD2Q
254361		Limb-girdle muscular dystrophy type 2Q		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Q
254361		Plectin-related LGMD R17		LGMD R17 σχετιζόμενη με την πλεκτίνη
254367	Rare lichen planus		Σπάνιος ομαλός λειχήνας	
254367		Rare LP		Σπάνιος LP
254370	Rare cutaneous lichen planus		Σπάνιος δερματικός ομαλός λειχήνας	
254370		Rare cutaneous LP		Σπάνιος δερματικός LP
254373	Rare mucosal lichen planus		Σπάνιος ομαλός λειχήνας των βλεννογόνων	
254373		Rare mucosal LP		Σπάνιος βλεννογονικός LP
254379	Linear lichen planus		Γραμμικός ομαλός λειχήνας	
254379		Blaschkoid lichen planus		Ομαλός λειχήνας Blaschkoid
254379		Blaschkoid LP		LP Blaschkoid
254379		Linear LP		Γραμμικός LP
254395	Actinic lichen planus		Ακτινικός ομαλός λειχήνας	
254395		Actinic LP		Ακτινικός LP
254395		Lichen planus actinus		Ακτινικός ομαλός λειχήνας
254395		Lichen planus subtropicus		Υποτροπικός ομαλός λειχήνας
254395		Lichen planus tropicus		Τροπικός ομαλός λειχήνας
254395		Lichenoid melanodermatitis		Λειχνοειδής μελανοδερματίτιδα
254395		Summertime actinic lichenoid eruption		Καλοκαιρινό ακτινικό λειχνοειδές εξάνθημα
254411	Annular atrophic lichen planus		Δακτυλιοειδής ατροφικός ομαλός λειχήνας	
254411		Annular atrophic LP		Δακτυλιοειδής ατροφικός LP
254424	Annular lichen planus		Δακτυλιοειδής ομαλός λειχήνας	
254424		Annular LP		Δακτυλιοειδής LP
254449	Atrophic lichen planus		Ατροφικός ομαλός λειχήνας	
254449		Atrophic LP		Ατροφικός LP
254463	Lichen planus pigmentosus		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας	
254463		Lichen planus pigmentosa		Μελαγχρωματικός ομαλός λειχήνας
254463		Lichen planus pigmentosus inversus		Μελαγχρωματικός ανάστροφος ομαλός λειχήνας
254463		LP pigmentosa		Μελαγχρωματικός LP
254463		LP pigmentosus		Μελαγχρωματικός LP
254478	Lichen planus pemphigoides		Πεμφιγοειδής ομαλός λειχήνας	
254478		LP pemphigoides		Πεμφιγοειδής LP
254492	Frontal fibrosing alopecia		Μετωπιαία ινωτική αλωπεκία	
254492		FFA		FFA
254504	Inhalational botulism		Εισπνευστική αλλαντίαση	
254504		Inhalation botulism		Εισπνευστική αλλαντίαση
254509	Iatrogenic botulism		Ιατρογενής αλλαντίαση	
254509		Inadvertent botulism		Ιατρογενής αλλαντίαση
254516	Temple syndrome		Σύνδρομο Temple	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254519	Kagami-Ogata syndrome		Σύνδρομο Kagami-Ogata	
254519		KOS		KOS
254525	Temple syndrome due to paternal 14q32.2 microdeletion		Σύνδρομο Temple λόγω πατρικής μικροέλλειψης 14q32.2	
254525		Paternal del(14)(q32.2)		Πατρική del(14)(q32.2)
254528	Kagami-Ogata syndrome due to maternal 14q32.2 microdeletion		Σύνδρομο Kagami-Ogata λόγω μητρικής μικροέλλειψης 14q32.2	
254528		Maternal del(14)(q32.2)		Μητρική del(14)(q32.2)
254528		Maternal monosomy 14q32.2		Μητρική μονοσωμία 14q32.2
254531	Temple syndrome due to paternal 14q32.2 hypomethylation		Σύνδρομο Temple λόγω πατρικής υπομεθυλίωσης 14q32.2	
254534	Kagami-Ogata syndrome due to maternal 14q32.2 hypermethylation		Σύνδρομο Kagami-Ogata λόγω μητρικής υπερμεθυλίωσης 14q32.2	
254685	Gestational trophoblastic disease		Τροφοβλαστική νόσος της κύησης	
254688	Complete hydatidiform mole		Πλήρης υδατιδώδης μύλη	
254688		Complete molar pregnancy		Πλήρης μοριακή κύηση
254693	Partial hydatidiform mole		Μερική υδατιδώδης μύλη	
254693		Incomplete hydatidiform mole		Ατελής υδατιδοειδής μόλος
254693		Incomplete molar pregnancy		Ατελής μοριακή κύηση
254693		Partial molar pregnancy		Μερική μοριακή κύηση
254698	Epithelioid trophoblastic tumor		Επιθηλιοειδής τροφοβλαστικός όγκος	
254704	Genetic hyperferritinemia without iron overload		Γενετική υπερφερριτιναμία χωρίς υπερφόρτωση σιδήρου	
254704		Benign hyperferritinemia		Καλοήθης υπερφερριτιναμία
254707	Faisalabad histiocytosis		Ιστικοκυττάρωση Faisalabad	
254707		FHC		FHC
254712	Familial sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy		Οικογενής ιστικοκυττάρωση των λεμφοκόλπων με μαζική λεμφαδενοπάθεια	
254712		Familial Rosai-Dorfman disease		Οικογενής νόσος Rosai-Dorfman
254712		Familial SHML		Οικογενής SHML
254723	Pigmented hypertrichosis with insulin-dependent diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωματικής υπερτρίχωσης με ινσουλινοεξαρτώμενο σακχαρώδη διαβήτη	
254723		PHID		PHID
254746	Pyruvate metabolism disorder		Διαταραχή του μεταβολισμού του πυρουβικού	
254749	Tricarboxylic acid cycle disorder		Διαταραχή του κύκλου των τρικαρβοξυλικών οξέων	
254749		Citric acid cycle disorder		Διαταραχή του κύκλου του κιτρικού οξέος
254749		Krebs cycle disorder		Διαταραχή του κύκλου του Krebs
254749		TCA cycle disorder		Διαταραχή του κύκλου TCA
254758	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mitochondrial DNA anomalies		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορύλιωσης λόγω ανωμαλιών του μιτοχονδριακού DNA	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254758		Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to mtDNA anomalies		Διαταραχή μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω ανωμαλιών του μιτοχονδριακού DNA
254758		OXPPOS disease due to mitochondrial DNA anomalies		Νόσος OXPPOS λόγω ανωμαλιών του μιτοχονδριακού DNA
254758		OXPPOS disease due to mtDNA anomalies		Νόσος OXPPOS λόγω ανωμαλιών του mtDNA
254767	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a large-scale single deletion of mitochondrial DNA		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω μίας μεγάλης κλίμακας μονήρους έλλειψης του μιτοχονδριακού DNA	
254767		Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a large-scale single deletion of mtDNA		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω μίας μεγάλης κλίμακας μονήρους έλλειψης του mtDNA
254767		OXPPOS disease due to a large-scale single deletion of mitochondrial DNA		Νόσος OXPPOS λόγω μίας μεγάλης κλίμακας μονήρους έλλειψης του μιτοχονδριακού DNA
254767		OXPPOS disease due to a large-scale single deletion of mtDNA		Νόσος OXPPOS λόγω μίας μεγάλης κλίμακας μονήρους έλλειψης του mtDNA
254776	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a point mutation of mitochondrial DNA		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω σημειακής μετάλλαξης στο μιτοχονδριακό DNA	
254776		Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a point mutation of mtDNA		Διαταραχή μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω σημειακής μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA
254776		OXPPOS disease due to a point mutation of mitochondrial DNA		Νόσος OXPPOS λόγω σημειακής μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA
254776		OXPPOS disease due to a point mutation of mtDNA		Νόσος OXPPOS λόγω σημειακής μετάλλαξης του mtDNA
254788	Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	
254788		Maternally-inherited mitochondrial myopathy		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια που κληρονομείται από τη μητέρα
254788		mtDNA-related mitochondrial myopathy		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια που σχετίζεται με το mtDNA
254793	OBSOLETE: Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a duplication of mitochondrial DNA		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω διπλασιασμού του μιτοχονδριακού DNA	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254793		OBSOLETE: Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder due to a duplication of mtDNA		Διαταραχή μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης λόγω διπλασιασμού του mtDNA
254793		OBSOLETE: OXPHOS disease due to a duplication of mitochondrial DNA		Νόσος OXPHOS λόγω διπλασιασμού του μιτοχονδριακού DNA
254793		OBSOLETE: OXPHOS disease due to a duplication of mtDNA		Νόσος OXPHOS λόγω διπλασιασμού του mtDNA
254803	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος	
254803		mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή
254807	Multiple mitochondrial DNA deletion syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών ελλείψεων του μιτοχονδριακού DNA	
254807		Multiple mtDNA deletion syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών ελλείψεων του μιτοχονδριακού DNA
254818	Ataxia neuropathy spectrum		Φάσμα νευροπάθειας με αταξία	
254822	Mitochondrial oxidative phosphorylation disorder with no known mechanism		Διαταραχή της μιτοχονδριακής οξειδωτικής φωσφορυλίωσης με άγνωστο μηχανισμό	
254822		OXPHOS disease with no known mechanism		Νόσος OXPHOS με άγνωστο μηχανισμό
254827	Mitochondrial membrane transport disorder		Διαταραχή της μιτοχονδριακής μεμβρανικής μεταφοράς	
254830	Mitochondrial substrate carrier disorder		Διαταραχή των μιτοχονδριακών φορέων υποστρώματος	
254834	Mitochondrial protein import disorder		Διαταραχή της μιτοχονδριακής εισόδου πρωτεϊνών	
254837	Unspecified mitochondrial disorder		Μη καθορισμένη μιτοχονδριακή διαταραχή	
254843	Exercise intolerance with lactic acidosis		Δυσανεξία στη σωματική άσκηση με γαλακτική οξέωση	
254846	Isolated oxidative phosphorylation complex disorder		Μεμονωμένη σύνθετη διαταραχή της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
254846		Isolated respiratory chain complex disorder		Μεμονωμένη διαταραχή του συμπλέγματος της αναπνευστικής αλυσίδας
254851	Mitochondrial DNA-related dystonia		Δυστονία σχετιζόμενη με το μιτοχονδριακό DNA	
254851		Maternally-inherited mitochondrial dystonia		Μητρικά κληρονομούμενη μιτοχονδριακή δυστονία
254851		mtDNA-related dystonia		mtDNA-σχετιζόμενη δυστονία
254854	Pure mitochondrial myopathy		Γνήσια μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
254857	Lethal infantile mitochondrial myopathy		Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
254857		Lethal infantile mitochondrial disease		Θανατηφόρος βρεφική μιτοχονδριακή νόσος
254857		LIMD		LIMD
254857		LIMM		LIMM



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254864	Mitochondrial myopathy with reversible cytochrome C oxidase deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	
254864		Benign COX deficiency		Καλοήθης ανεπάρκεια COX
254864		Infantile reversible cytochrome C oxidase deficiency myopathy		Βρεφική αναστρέψιμη μυοπάθεια ανεπάρκειας της οξειδάσης του κυτοχρώματος C
254864		Mitochondrial myopathy with reversible complex IV deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια συμπλέγματος IV
254864		Mitochondrial myopathy with reversible COX deficiency		Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με αναστρέψιμη ανεπάρκεια COX
254864		Reversible infantile cytochrome C oxidase deficiency		Αναστρέψιμη βρεφική ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C
254864		Reversible infantile respiratory chain deficiency		Αναστρέψιμη βρεφική ανεπάρκεια της αναπνευστικής αλυσίδας
254871	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλικός τύπος	
254871		Deoxyguanosine kinase deficiency		Ανεπάρκεια δεοξυγουανοσίνης κινάσης
254871		mtDNA depletion syndrome, hepatocerebral form		Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA, ηπατοεγκεφαλική μορφή
254875	Mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, μυοπαθητικός τύπος	
254875		mtDNA depletion syndrome, myopathic form		Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA, μυοπαθητικός τύπος
254881	Spinocerebellar ataxia with epilepsy		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία	
254881		Mitochondrial spinocerebellar ataxia with epilepsy		Μιτοχονδριακή νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με επιληψία
254881		MSCAE		MSCAE
254881		SCAE		SCAE
254886	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	
254886		arPEO		arPEO
254892	Autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia		Αυτοσωμική επικρατής προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	
254892		adPEO		adPEO
254898	Deafness-encephaloneuropathy-obesity-valvulopathy syndrome		Σύνδρομο κώφωσης-εγκεφαλονευροπάθειας-παχυσαρκίας-βαλβιδοπάθειας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
254898		Hearing loss-encephaloneuropathy-obesity-valvulopathy syndrome		Σύνδρομο απώλειας ακοής-εγκεφαλονευροπάθειας-παχυσαρκίας-βαλβιδοπάθειας
254902	Renal tubulopathy-encephalopathy-liver failure syndrome		Σύνδρομο νεφρικής σωληναριοπάθειας-εγκεφαλοπάθειας-ηπατικής ανεπάρκειας	
254905	Isolated cytochrome C oxidase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης του κυτοχρώματος C	
254905		Isolated COX deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της COX
254905		Isolated mitochondrial respiratory chain complex IV deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος IV της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
254913	Isolated ATP synthase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια της ATP συνθετάσης	
254913		Isolated mitochondrial respiratory chain complex V deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια του συμπλέγματος V της μιτοχονδριακής αναπνευστικής αλυσίδας
254920	Combined oxidative phosphorylation defect type 2		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 2	
254920		COXPD2		COXPD2
254925	Combined oxidative phosphorylation defect type 4		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 4	
254925		COXPD4		COXPD4
254930	Combined oxidative phosphorylation defect type 7		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 7	
254930		COXPD7		COXPD7
254930		Severe C12ORF65-related combined oxidative phosphorylation defect		Βαρύ C12ORF65-σχετιζόμενο Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης
254930		Severe C12ORF65-related COXPD		Βαρύ C12ORF65-σχετιζόμενο COXPD7
255117	OBSOLETE: Autosomal dominant optic atrophy and late-onset deafness		Αυτοσωμική επικρατής ατροφία του οπτικού νεύρου και κώφωση όψιμης έναρξης	
255132	Adult-onset autosomal recessive sideroblastic anemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
255132		GLRX5-related sideroblastic anemia		GLRX5-σχετιζόμενη σιδηροβλαστική αναιμία
255138	Pyruvate dehydrogenase E1-beta deficiency		Ανεπάρκεια της πυρουβικής αφυδρογονάσης E1-β	
255138		PDHBD		PDHBD
255138		Pyruvate dehydrogenase complex E1 component subunit beta deficiency		Ανεπάρκεια της υπομονάδας β του συστατικού E1 του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
255182	Pyruvate dehydrogenase E3-binding protein deficiency		Ανεπάρκεια της δεσμευτικής πρωτεΐνης της πυρουβικής αφυδρογονάσης E3	
255182		2-oxoglutarate complex deficiency		Ανεπάρκεια του συμπλέγματος του 2-οξογλουταρικού
255182		Branched chain alpha-ketoacid dehydrogenase complex deficiency		Ανεπάρκεια του συμπλέγματος αφυδρογονάσης των α-κετοξέων διακλαδισμένης αλύσου
255182		Diaphorase deficiency		Ανεπάρκεια διαφοράσης
255182		Dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της διϋδρολιπούλ-αφυδρογονάσης
255182		Glycine cleavage system L protein deficiency		Ανεπάρκεια της L-πρωτεΐνης του συστήματος διάσπασης της γλυκίνης
255182		Lipoamide dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της λιποαμιδικής αφυδρογονάσης
255182		Pyruvate dehydrogenase complex component E3 deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού E3 του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
255182		Pyruvate dehydrogenase protein X component deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού πρωτεΐνη X του συμπλέγματος πυροσταφυλικής αφυδρογονάσης
255199	OBSOLETE: Sporadic Leigh syndrome		Σποραδικό σύνδρομο Leigh	
255199		OBSOLETE: Sporadic infantile subacute necrotizing encephalopathy		Σποραδική παιδική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
255199		OBSOLETE: Sporadic Leigh disease		Σποραδική νόσος Leigh
255210	Mitochondrial DNA-associated Leigh syndrome		Σύνδρομο Leigh σχετιζόμενο με το μιτοχονδριακό DNA	
255210		Maternally-inherited infantile subacute necrotizing encephalopathy		Μητρικά κληρονομούμενη βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
255210		Maternally-inherited Leigh disease		Νόσος Leigh μητρικά κληρονομούμενη
255210		MILS		MILS
255210		mtDNA-associated Leigh syndrome		Σύνδρομο Leigh mtDNA-σχετιζόμενο
255225	OBSOLETE: Maternally-inherited mitochondrial hypertrophic cardiomyopathy		Μιτοχονδριακή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια κληρονομούμενη από τη μητέρα	
255229	Navajo neurohepatopathy		Νευροηπατοπάθεια Navajo	
255229		Navajo neuropathy		Νευροπάθεια Navajo
255235	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with renal tubulopathy		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος με νεφρική σωληναριοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
255235		mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with renal tubulopathy		Σύνδρομο εξάντλησης του mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητικός τύπος με νεφρική σωληναριοπάθεια
255241	Leigh syndrome with leukodystrophy		Σύνδρομο Leigh με λευκοδυστροφία	
255241		Infantile subacute necrotizing encephalopathy with leukodystrophy		Βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία
255241		Leigh disease with leukodystrophy		Νόσος Leigh με λευκοδυστροφία
255249	Leigh syndrome with nephrotic syndrome		Σύνδρομο Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο	
255249		Infantile subacute necrotizing encephalopathy with nephrotic syndrome		Βρεφική υποξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια με νεφρωσικό σύνδρομο
255249		Leigh disease with nephrotic syndrome		Νόσος Leigh με νεφρωσικό σύνδρομο
260305	Autosomal recessive sideroblastic anemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σιδηροβλαστική αναιμία	
260305		ARSA		ARSA
260305		Congenital sideroblastic anemia		Συγγενής σιδηροβλαστική αναιμία
261102	Distal 7q11.23 microduplication syndrome		Σύνδρομο περιφερικού μικροδυσπλασιασμού 7q11.23	
261102		Distal dup(7)(q11.23)		Περιφερικός dup(7)(q11.23)
261102		Distal trisomy 7q11.23		Περιφερική τρισωμία 7q11.23
261102		Dup7q11.23D		Dup7q11.23D
261112	Monosomy 9p syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 9p	
261112		9p deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 9p
261112		9p- syndrome		Σύνδρομο 9p-
261112		Alfi syndrome		Σύνδρομο Alfi
261120	14q11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q11.2	
261120		Del(14)(q11.2)		Del(14)(q11.2)
261120		Monosomy 14q11.2		Μονοσωμία 14q11.2
261144	FOXP1 syndrome due to 14q12 microdeletion		Σύνδρομο FOXP1 λόγω μικροέλλειψης 14q12	
261144		Del(14)(q12)		Del(14)(q12)
261144		Monosomy 14q12		Μονοσωμία 14q12
261183	15q11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2	
261183		15q11.2 BP1-BP2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q11.2 BP1-BP2
261183		Del(15)(q11.2)		Del(15)(q11.2)
261183		Monosomy 15q11.2		Μονοσωμία 15q11.2
261190	Cleft palate-congenital heart defect-intellectual disability syndrome due to 15q14 microdeletion		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q14	
261190		15q14 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q14
261190		Del(15)(q14)		Del(15)(q14)
261190		Monosomy 15q14		Μονοσωμία 15q14
261197	Proximal 16p11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο εγγύς μικροέλλειψης 16p11.2	
261197		Proximal del(16)(p11.2)		Εγγύς del(16)(p11.2)
261197		Proximal monosomy 16p11.2		Εγγύς μονοσωμία 16p11.2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261204	16p11.2p12.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p11.2p12.2	
261204		Dup(16)(p11.2p12.2)		Dup(16)(p11.2p12.2)
261204		Trisomy 16p11.2p12.2		Τρισωμία 16p11.2p12.2
261211	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p11.2p12.2	
261211		Del(16)(p11.2p12.2)		Del(16)(p11.2p12.2)
261211		Monosomy 16p11.2p12.2		Μονοσωμία 16p11.2p12.2
261222	Distal 16p11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 16p11.2	
261222		Distal del(16)(p11.2)		Περιφερική del(16)(p11.2)
261222		Distal monosomy 16p11.2		Περιφερική μονοσωμία 16p11.2
261229	14q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 14q11.2	
261229		Dup(14)(q11.2)		Dup(14)(q11.2)
261229		Trisomy 14q11.2		Τρισωμία 14q11.2
261236	16p13.11 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.11	
261236		Del(16)(p13.11)		Del(16)(p13.11)
261236		Monosomy 16p13.11		Μονοσωμία 16p13.11
261243	16p13.11 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 16p13.11	
261243		Dup(16)(p13.11)		Dup(16)(p13.11)
261243		Trisomy 16p13.11		Τρισωμία 16p13.11
261250	16q24.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.3	
261250		Del(16)(q24.3)		Del(16)(q24.3)
261250		Monosomy 16q24.3		Μονοσωμία 16q24.3
261257	Distal 17p13.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 17p13.3	
261257		Distal del(17)(p13.3)		Περιφερική del(17)(p13.3)
261257		Distal monosomy 17p13.3		Περιφερική μονοσωμία 17p13.3
261265	17q12 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q12	
261265		Del(17)(q12)		Del(17)(q12)
261265		Monosomy 17q12		Μονοσωμία 17q12
261272	17q12 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17q12	
261272		Dup(17)(q12)		Dup(17)(q12)
261272		Trisomy 17q12		Τρισωμία 17q12
261279	17q23.1q23.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q23.1q23.2	
261279		Del(17)(q23.1q23.2)		Del(17)(q23.1q23.2)
261279		Monosomy 17q23.1q23.2		Μονοσωμία 17q23.1q23.2
261290	Trisomy 17p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 17p	
261290		Dup(17p)		Dup(17p)
261295	20p12.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p12.3	
261295		Del(20)(p12.3)		Del(20)(p12.3)
261295		Monosomy 20p12.3		Μονοσωμία 20p12.3
261304	Paternal 20q13.2q13.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης πατρικού 20q13.2q13.3	
261304		Paternal del(20)(q13.2q13.3)		Πατρική del(20)(q13.2q13.3)
261304		Paternal monosomy 20q13.2q13.3		Πατρική μονοσωμία 20q13.2q13.3
261311	20q13.33 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q13.33	
261311		Del(20)(q13.33)		Del(20)(q13.33)
261311		Monosomy 20q13.33		Μονοσωμία 20q13.33
261318	Trisomy 20p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 20p	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261318		Dup(20p)		Dup(20p)
261318		Duplication of 20p		Διπλασιασμός του 20p
261318		Partial duplication of chromosome 20p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 20p
261318		Partial duplication of the short arm of chromosome 20		Μερικός διπλασιασμός του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20
261318		Partial trisomy of chromosome 20p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 20p
261318		Partial trisomy of the short arm of chromosome 20		Μερική τρισωμία του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20
261323	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 21q22.11q22.12	
261323		Del(21)(q22.11q22.12)		Del(21)(q22.11q22.12)
261323		Monosomy 21q22.11q22.12		Μονοσωμία 21q22.11q22.12
261330	Distal 22q11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο περιφερικής μικροέλλειψης 22q11.2	
261330		Distal del(22)(q11.2)		Περιφερική del(22)(q11.2)
261330		Distal monosomy 22q11.2		Περιφερική μονοσωμία 22q11.2
261337	Distal 22q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο περιφερικού μικροδυπλασιασμού 22q11.2	
261337		Distal dup(22)(q11.2)		Περιφερικός dup(22)(q11.2)
261337		Distal trisomy 22q11.2		Περιφερική τρισωμία 22q11.2
261344	Trisomy 1q syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 1q	
261344		Duplication 1q		Διπλασιασμός 1q
261349	2p15p16.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p15p16.1	
261349		Del(2)(p15p16.1)		Del(2)(p15p16.1)
261349		Monosomy 2p15p16.1		Μονοσωμία 2p15p16.1
261476	Xp21 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης Xp21	
261476		Complex GKD		Σύνθετη GKD
261476		Complex glycerol kinase deficiency		Σύνθετη ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης
261476		Del(X)(p21)		Del(X)(p21)
261476		Xp21 contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης συνεχόμενων γονιδίων Xp21
261476		Xp21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης Xp21
261483	Xq27.3q28 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq27.3q28	
261483		Dup(X)(q27.3q28)		Dup(X)(q27.3q28)
261483		Trisomy Xq27.3q28		Τρισωμία Xq27.3q28
261483		Trisomy Xq27.3-q28		Τρισωμία Xq27.3-q28
261483		Xq27.3-q28 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυπλασιασμού Xq27.3-q28
261494	Kleefstra syndrome		Σύνδρομο Kleefstra	
261501	Atypical Norrie disease due to Xp11.3 microdeletion		Άτυπη νόσος Norrie λόγω μικροέλλειψης Xp11.3	
261501		Atypical Norrie disease due to del(X)(p11.3)		Άτυπη νόσος Norrie λόγω del(X)(p11.3)
261501		Atypical Norrie disease due to nullisomy Xp11.3		Άτυπη νόσος Norrie λόγω ασωμίας Xp11.3



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261512	OBSOLETE: Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to monosomy Xp11.3		Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια και νοητική υστέρηση λόγω μονοσωμίας Χp11.3	
261512		OBSOLETE: Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to del(X)(p11.3)		Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια και νοητική υστέρηση λόγω del(X)(p11.3)
261512		OBSOLETE: Retinitis pigmentosa and intellectual disability due to Xp11.3 microdeletion		Μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια και νοητική υστέρηση λόγω μικροέλλειψης Χp11.3
261519	Maternal uniparental disomy of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μητρικής μονογονεϊκής διασωμίας του χρωμοσώματος Χ	
261519		UPD(X)mat		UPD(X)mat
261524	Paternal uniparental disomy of chromosome X syndrome		Σύνδρομο πατρικής μονογονεϊκής διασωμίας του χρωμοσώματος Χ	
261524		UPD(X)pat		UPD(X)pat
261529	Ring chromosome Y syndrome		Σύνδρομο δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος Υ	
261529		r(Y)		r(Y)
261529		Ring chromosome Y		Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα Υ
261534	49,XXYY syndrome		Σύνδρομο 49,XXYY	
261537	Mowat-Wilson syndrome due to monosomy 2q22		Σύνδρομο Mowat-Wilson λόγω μονοσωμίας 2q22	
261537		Hirschsprung disease and intellectual disability due to 2q22 microdeletion		Νόσος Hirschsprung και νοητική υστέρηση λόγω μικροέλλειψης 2q22
261537		Hirschsprung disease and intellectual disability due to del(2)(q22)		Νόσος Hirschsprung και νοητική υστέρηση λόγω del(2)(q22)
261537		Hirschsprung disease and intellectual disability due to monosomy 2q22		Νόσος Hirschsprung και νοητική υστέρηση λόγω μονοσωμίας 2q22
261537		Mowat-Wilson syndrome due to 2q22 microdeletion		Σύνδρομο Mowat-Wilson λόγω μικροέλλειψης 2q22
261537		Mowat-Wilson syndrome due to del(2)q(22)		Σύνδρομο Mowat-Wilson λόγω del(2)q(22)
261552	Mowat-Wilson syndrome due to a ZEB2 point mutation		Σύνδρομο Mowat-Wilson λόγω σημειακής μετάλλαξης του ZEB2	
261552		Hirschsprung disease and intellectual disability due to a ZEB2 point mutation		Νόσος Hirschsprung και νοητική υστέρηση λόγω σημειακής μετάλλαξης ZEB2
261559	OBSOLETE: Blepharophimosis-epicanthus inversus-ptosis due to 3q23 rearrangement syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-ανάστροφου επίκανθου-βλεφαρόπτωσης λόγω αναδιάταξης του 3q23	
261572	OBSOLETE: Blepharophimosis-epicanthus inversus-ptosis due to a point mutation syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-ανάστροφου επίκανθου-βλεφαρόπτωσης λόγω σημειακής μετάλλαξης	
261572		OBSOLETE: Blepharophimosis types 1 and 2 due to a point mutation		Βλεφαροφίμωση τύπου 1 και 2 λόγω σημειακής μετάλλαξης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261579	OBSOLETE: Blepharophimosis-epicanthus inversus-ptosis due to copy number variations		Βλεφαροφίμωση-ανάστροφος επίκανθος-βλεφαρόπτωση λόγω παραλλαγών αριθμού αντιγράφων	
261579		OBSOLETE: Blepharophimosis types 1 and 2 due to copy number variations		Βλεφαροφίμωση τύπου 1 και 2 λόγω παραλλαγών αριθμού αντιγράφων
261579		OBSOLETE: Blepharophimosis-epicanthus inversus-ptosis due to a CNV		Βλεφαροφίμωση-ανάστροφος επίκανθος-βλεφαρόπτωση λόγω CNV
261584	5q22 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q22	
261584		Del(5)(q22) syndrome		Σύνδρομο Del(5)(q22)
261584		Monosomy 5q22 syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 5q22
261600	Alagille syndrome due to 20p12 microdeletion		Σύνδρομο Alagille λόγω μικροέλλειψης 20p12	
261600		Alagille syndrome due to del(20)(p12)		Σύνδρομο Alagille λόγω del(20)(p12)
261600		Alagille syndrome due to monosomy 20p12		Σύνδρομο Alagille λόγω μονοσωμίας 20p12
261600		Alagille-Watson syndrome due to monosomy 20p12		Σύνδρομο Alagille-Watson λόγω μονοσωμίας 20p12
261600		Arteriohepatic dysplasia due to monosomy 20p12		Αρτηριοηπατική δυσπλασία λόγω μονοσωμίας 20p12
261600		Syndromic bile duct paucity due to monosomy 20p12		Συνδρομική ανεπάρκεια χοληδόχου πόρου λόγω μονοσωμίας 20p12
261619	Alagille syndrome due to a JAG1 point mutation		Σύνδρομο Alagille λόγω σημειακής μετάλλαξης του JAG1	
261619		Alagille-Watson syndrome due to a JAG1 point mutation		Σύνδρομο Alagille-Watson λόγω σημειακής μετάλλαξης JAG1
261619		Arteriohepatic dysplasia due to a JAG1 point mutation		Αρτηριοηπατική δυσπλασία λόγω σημειακής μετάλλαξης JAG1
261619		Syndromic bile duct paucity due to a JAG1 point mutation		Συνδρομική ανεπάρκεια χοληδόχου πόρου λόγω σημειακής μετάλλαξης JAG1
261629	Alagille syndrome due to a NOTCH2 point mutation		Σύνδρομο Alagille λόγω σημειακής μετάλλαξης του NOTCH2	
261629		Alagille-Watson syndrome due to a NOTCH2 point mutation		Σύνδρομο Alagille-Watson λόγω σημειακής μετάλλαξης NOTCH2
261629		Arteriohepatic dysplasia due to a NOTCH2 point mutation		Αρτηριοηπατική δυσπλασία λόγω σημειακής μετάλλαξης NOTCH2
261629		Syndromic bile duct paucity due to a NOTCH2 point mutation		Συνδρομική ανεπάρκεια χοληδόχου πόρου λόγω σημειακής μετάλλαξης NOTCH2
261638	Okihiro syndrome due to 20q13 microdeletion		Σύνδρομο Okihiro λόγω μικροέλλειψης 20q13	
261638		Duane-radial ray syndrome due to monosomy 20q13		Σύνδρομο Duane-κερκιδικής ακτίνας λόγω μονοσωμίας 20q13



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261638		Okihiro syndrome due to del(20)(q13)		Σύνδρομο Okihiro λόγω del(20)(q13)
261638		Okihiro syndrome due to monosomy 20q13		Σύνδρομο Okihiro λόγω μονοσωμίας 20q13
261647	Okihiro syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Okihiro λόγω σημειακής μετάλλαξης	
261647		Duane-radial ray syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Duane-κερκιδικής ακτίνας λόγω σημειακής μετάλλαξης
261652	Kleefstra syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Kleefstra λόγω σημειακής μετάλλαξης	
261697	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 1		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 1	
261700	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 2		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 2	
261703	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 3		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 3	
261706	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 4		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 4	
261709	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 5		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 5	
261712	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 6		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 6	
261715	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 7		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 7	
261718	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 8		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 8	
261721	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 9		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 9	
261724	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 10		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 10	
261730	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 11		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 11	
261733	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 12		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 12	
261736	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 13		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 13	
261739	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 14		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 14	
261742	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 15		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 15	
261745	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 16		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 16	
261748	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 17		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 17	
261751	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 18		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 18	
261754	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 19		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 19	
261757	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 20		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 20	
261760	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 21		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 21	
261763	OBSOLETE: Anomaly of chromosome 22		Ανωμαλία του χρωμοσώματος 22	
261766	Partial deletion of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 1	
261766		Partial monosomy of chromosome 1		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 1
261771	Partial deletion of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261771		Partial monosomy of chromosome 2		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 2
261776	Partial deletion of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 3	
261776		Partial monosomy of chromosome 3		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 3
261781	Partial deletion of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 4	
261781		Partial monosomy of chromosome 4		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 4
261786	Partial deletion of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 5	
261786		Partial monosomy of chromosome 5		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 5
261791	Partial deletion of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 6	
261791		Partial monosomy of chromosome 6		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 6
261796	Partial deletion of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 7	
261796		Partial monosomy of chromosome 7		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 7
261801	Partial deletion of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 8	
261801		Partial monosomy of chromosome 8		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 8
261806	Partial deletion of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 9	
261806		Partial monosomy of chromosome 9		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 9
261811	Partial deletion of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 10	
261811		Partial monosomy of chromosome 10		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 10
261816	Partial deletion of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 11	
261816		Partial monosomy of chromosome 11		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 11
261821	Partial deletion of the long arm of chromosome 12 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 12	
261821		Partial deletion of chromosome 12q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 12q
261821		Partial monosomy of chromosome 12q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 12q
261821		Partial monosomy of the long arm of chromosome 12		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 12
261826	Partial deletion of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 16	
261826		Partial monosomy of chromosome 16		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 16
261831	Partial deletion of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 17	
261831		Partial monosomy of chromosome 17		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 17
261836	Partial deletion of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 18	
261836		Partial monosomy of chromosome 18		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 18



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261841	Partial deletion of chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 19	
261841		Partial monosomy of chromosome 19		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 19
261846	Partial deletion of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 20	
261846		Partial monosomy of chromosome 20		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 20
261857	Partial deletion of the short arm of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 1	
261857		Partial deletion of chromosome 1p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 1p
261857		Partial monosomy of chromosome 1p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 1p
261857		Partial monosomy of the short arm of chromosome 1		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 1
261866	Partial deletion of the short arm of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 2	
261866		Partial deletion of chromosome 2p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 2p
261866		Partial monosomy of chromosome 2p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 2p
261866		Partial monosomy of the short arm of chromosome 2		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 2
261875	Partial deletion of the short arm of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 3	
261875		Partial deletion of chromosome 3p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 3p
261875		Partial monosomy of chromosome 3p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 3p
261875		Partial monosomy of the short arm of chromosome 3		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 3
261884	Partial deletion of the short arm of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 4	
261884		Partial deletion of chromosome 4p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 4p
261884		Partial monosomy of chromosome 4p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 4p
261884		Partial monosomy of the short arm of chromosome 4		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 4
261893	Partial deletion of the short arm of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 5	
261893		Partial deletion of chromosome 5p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 5p
261893		Partial monosomy of chromosome 5p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 5p
261893		Partial monosomy of the short arm of chromosome 5		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 5
261902	Partial deletion of the short arm of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 6	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261902		Partial deletion of chromosome 6p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 6p
261902		Partial monosomy of chromosome 6p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 6p
261902		Partial monosomy of the short arm of chromosome 6		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 6
261911	Partial deletion of the short arm of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 7	
261911		Partial deletion of chromosome 7p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 7p
261911		Partial monosomy of chromosome 7p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 7p
261911		Partial monosomy of the short arm of chromosome 7		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 7
261920	Partial deletion of the short arm of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 8	
261920		Partial deletion of chromosome 8p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 8p
261920		Partial monosomy of chromosome 8p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 8p
261920		Partial monosomy of the short arm of chromosome 8		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 8
261929	Partial deletion of the short arm of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 9	
261929		Partial deletion of chromosome 9p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 9p
261929		Partial monosomy of chromosome 9p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 9p
261929		Partial monosomy of the short arm of chromosome 9		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 9
261938	Partial deletion of the short arm of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 10	
261938		Partial deletion of chromosome 10p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 10p
261938		Partial monosomy of chromosome 10p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 10p
261938		Partial monosomy of the short arm of chromosome 10		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 10
261947	Partial deletion of the short arm of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 11	
261947		Partial deletion of chromosome 11p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 11p
261947		Partial monosomy of chromosome 11p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 11p
261947		Partial monosomy of the short arm of chromosome 11		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 11
261956	Partial deletion of the short arm of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 16	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
261956		Partial deletion of chromosome 16p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 16p
261956		Partial monosomy of chromosome 16p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 16p
261956		Partial monosomy of the short arm of chromosome 16		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 16
261965	Partial deletion of the short arm of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 17	
261965		Partial deletion of chromosome 17p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 17p
261965		Partial monosomy of chromosome 17p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 17p
261965		Partial monosomy of the short arm of chromosome 17		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 17
261974	Partial deletion of the short arm of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 18	
261974		Partial deletion of chromosome 18p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 18p
261974		Partial monosomy of chromosome 18p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 18p
261974		Partial monosomy of the short arm of chromosome 18		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 18
261983	Partial deletion of the short arm of chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 19	
261983		Partial deletion of chromosome 19p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 19p
261983		Partial monosomy of chromosome 19p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 19p
261983		Partial monosomy of the short arm of chromosome 19		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 19
261992	Partial deletion of the short arm of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 20	
261992		Partial deletion of chromosome 20p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 20p
261992		Partial monosomy of chromosome 20p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 20p
261992		Partial monosomy of the short arm of chromosome 20		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 20
261992		Pure partial 20p deletion		Αμιγής μερική διαγραφή 20p
262001	Partial deletion of the long arm of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 1	
262001		Partial deletion of chromosome 1q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 1q
262001		Partial monosomy of chromosome 1q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 1q
262001		Partial monosomy of the long arm of chromosome 1		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262010	Partial deletion of the long arm of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 2	
262010		Partial deletion of chromosome 2q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 2q
262010		Partial monosomy of chromosome 2q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 2q
262010		Partial monosomy of the long arm of chromosome 2		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 2
262019	Partial deletion of the long arm of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 3	
262019		Partial deletion of chromosome 3q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 3q
262019		Partial monosomy of chromosome 3q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 3q
262019		Partial monosomy of the long arm of chromosome 3		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 3
262029	Partial deletion of the long arm of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 4	
262029		Partial deletion of chromosome 4q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 4q
262029		Partial monosomy of chromosome 4q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 4q
262029		Partial monosomy of the long arm of chromosome 4		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
262038	Partial deletion of the long arm of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 5	
262038		Partial deletion of chromosome 5q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 5q
262038		Partial monosomy of chromosome 5q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 5q
262038		Partial monosomy of the long arm of chromosome 5		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
262047	Partial deletion of the long arm of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 6	
262047		Partial deletion of chromosome 6q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 6q
262047		Partial monosomy of chromosome 6q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 6q
262047		Partial monosomy of the long arm of chromosome 6		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 6
262056	Partial deletion of the long arm of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 7	
262056		Partial deletion of chromosome 7q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 7q
262056		Partial monosomy of chromosome 7q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 7q
262056		Partial monosomy of the long arm of chromosome 7		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 7



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262065	Partial deletion of the long arm of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 8	
262065		Partial deletion of chromosome 8q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 8q
262065		Partial monosomy of chromosome 8q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 8q
262065		Partial monosomy of the long arm of chromosome 8		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 8
262074	Partial deletion of the long arm of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 9	
262074		Partial deletion of chromosome 9q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 9q
262074		Partial monosomy of chromosome 9q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 9q
262074		Partial monosomy of the long arm of chromosome 9		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
262083	Partial deletion of the long arm of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 10	
262083		Partial deletion of chromosome 10q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 10q
262083		Partial monosomy of chromosome 10q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 10q
262083		Partial monosomy of the long arm of chromosome 10		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 10
262092	Partial deletion of the long arm of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 11	
262092		Partial deletion of chromosome 11q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 11q
262092		Partial monosomy of chromosome 11q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 11q
262092		Partial monosomy of the long arm of chromosome 11		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 11
262101	Partial deletion of the long arm of chromosome 13 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 13	
262101		Partial deletion of chromosome 13q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 13q
262101		Partial monosomy of chromosome 13q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 13q
262101		Partial monosomy of the long arm of chromosome 13		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 13
262110	Partial deletion of the long arm of chromosome 14 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 14	
262110		Partial deletion of chromosome 14q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 14q
262110		Partial monosomy of chromosome 14q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 14q
262110		Partial monosomy of the long arm of chromosome 14		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 14



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262119	Partial deletion of the long arm of chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 15	
262119		Partial deletion of chromosome 15q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 15q
262119		Partial monosomy of chromosome 15q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 15q
262119		Partial monosomy of the long arm of chromosome 15		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 15
262128	Partial deletion of the long arm of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 16	
262128		Partial deletion of chromosome 16q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 16q
262128		Partial monosomy of chromosome 16q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 16q
262128		Partial monosomy of the long arm of chromosome 16		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 16
262137	Partial deletion of the long arm of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 17	
262137		Partial deletion of chromosome 17q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 17q
262137		Partial monosomy of chromosome 17q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 17q
262137		Partial monosomy of the long arm of chromosome 17		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 17
262146	Partial deletion of the long arm of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 18	
262146		Partial deletion of chromosome 18q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 18q
262146		Partial monosomy of chromosome 18q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 18q
262146		Partial monosomy of the long arm of chromosome 18		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 18
262155	Partial deletion of the long arm of chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 19	
262155		Partial deletion of chromosome 19q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 19q
262155		Partial monosomy of chromosome 19q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 19q
262155		Partial monosomy of the long arm of chromosome 19		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 19
262164	Partial deletion of the long arm of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 20	
262164		Partial deletion of chromosome 20q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 20q
262164		Partial monosomy of chromosome 20q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 20q
262164		Partial monosomy of the long arm of chromosome 20		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262173	Partial deletion of the long arm of chromosome 21 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 21	
262173		Partial deletion of chromosome 21q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 21q
262173		Partial monosomy of chromosome 21q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 21q
262173		Partial monosomy of the long arm of chromosome 21		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 21
262182	Partial deletion of the long arm of chromosome 22 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 22	
262182		Partial deletion of chromosome 22q		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 22q
262182		Partial monosomy of chromosome 22q		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 22q
262182		Partial monosomy of the long arm of chromosome 22		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 22
262191	Partial duplication of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 1	
262191		Partial trisomy of chromosome 1		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 1
262196	Partial duplication of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 2	
262196		Partial trisomy of chromosome 2		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 2
262201	Partial duplication of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 3	
262201		Partial trisomy of chromosome 3		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 3
262206	Partial duplication of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 4	
262206		Partial trisomy of chromosome 4		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 4
262211	Partial duplication/triplication of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του χρωμοσώματος 5	
262211		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 5		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 5
262628	Partial duplication of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 6	
262628		Partial trisomy of chromosome 6		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 6
262633	Partial duplication of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 7	
262633		Partial trisomy of chromosome 7		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 7
262638	Partial duplication of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 8	
262638		Partial trisomy of chromosome 8		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 8



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262643	Partial duplication/triplication of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του χρωμοσώματος 9	
262643		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 9		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 9
262648	Partial duplication of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 10	
262648		Partial trisomy of chromosome 10		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 10
262653	Partial duplication of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 11	
262653		Partial trisomy of chromosome 11		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 11
262658	Partial duplication/triplication of the short arm of chromosome 12 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 12	
262658		Partial duplication/triplication of chromosome 12p		Μερικός διπλασιασμός /τριπλασιασμός του χρωμοσώματος 12p
262658		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 12p		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 12p
262658		Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 12		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 12
262672	Partial duplication of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 16	
262672		Partial trisomy of chromosome 16		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 16
262677	Partial duplication of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 17	
262677		Partial trisomy of chromosome 17		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 17
262682	Partial duplication/triplication of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του χρωμοσώματος 18	
262682		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 18		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 18
262687	Partial duplication of chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 19	
262687		Partial trisomy of chromosome 19		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 19
262692	Partial duplication of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος 20	
262692		Partial trisomy of chromosome 20		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 20
262698	Partial duplication of the short arm of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 2	
262698		Partial duplication of chromosome 2p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 2p



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262698		Partial trisomy of chromosome 2p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 2p
262707	Partial duplication of the short arm of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 3	
262707		Partial duplication of chromosome 3p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 3p
262707		Partial trisomy of chromosome 3p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 3p
262707		Partial trisomy of the short arm of chromosome 3		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 3
262716	Partial duplication of the short arm of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 4	
262716		Partial duplication of chromosome 4p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 4p
262716		Partial trisomy of chromosome 4p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 4p
262716		Partial trisomy of the short arm of chromosome 4		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 4
262725	Partial duplication/triplication of the short arm of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 5	
262725		Partial duplication/triplication of chromosome 5p		Μερικός διπλασιασμός /τριπλασιασμός του χρωμοσώματος 5p
262725		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 5p		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 5p
262725		Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 5		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 5
262740	Partial duplication of the short arm of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 6	
262740		Partial duplication of chromosome 6p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 6p
262740		Partial trisomy of chromosome 6p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 6p
262740		Partial trisomy of the short arm of chromosome 6		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 6
262749	Partial duplication of the short arm of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 7	
262749		Partial duplication of chromosome 7p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 7p
262749		Partial trisomy of chromosome 7p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 7p
262749		Partial trisomy of the short arm of chromosome 7		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 7
262758	Partial duplication of the short arm of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 8	
262758		Partial duplication of chromosome 8p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 8p



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262758		Partial trisomy of chromosome 8p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 8p
262758		Partial trisomy of the short arm of chromosome 8		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 8
262767	Partial duplication/triplication of the short arm of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 9	
262767		Partial duplication of chromosome 9p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 9p
262767		Partial duplication of the short arm of chromosome 9		Μερικός διπλασιασμός /τριπλασιασμός του χρωμοσώματος 9
262767		Partial tetrasomy of chromosome 9p		Μερική τετρασωμία του χρωμοσώματος 9p
262767		Partial triplication of chromosome 9p		Μερικός τριπλασιασμός του χρωμοσώματος 9p
262767		Partial trisomy of chromosome 9p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 9p
262767		Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 9		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 9
262776	Partial duplication of the short arm of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 10	
262776		Partial duplication of chromosome 10p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 10p
262776		Partial trisomy of chromosome 10p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 10p
262776		Partial trisomy of the short arm of chromosome 10		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 10
262785	Partial duplication of the short arm of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 11	
262785		Partial duplication of chromosome 11p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 11p
262785		Partial trisomy of chromosome 11p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 11p
262785		Partial trisomy of the short arm of chromosome 11		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 11
262794	Partial duplication of the short arm of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 16	
262794		Partial duplication of chromosome 16p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 16p
262794		Partial trisomy of chromosome 16p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 16p
262794		Partial trisomy of the short arm of chromosome 16		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 16
262803	Partial duplication of the short arm of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 17	
262803		Partial duplication of chromosome 17p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 17p
262803		Partial trisomy of chromosome 17p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 17p



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262803		Partial trisomy of the short arm of chromosome 17		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 17
262812	Partial duplication/triplication of the short arm of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού/τριπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 18	
262812		Partial duplication/triplication of chromosome 18p		Μερικός διπλασιασμός /τριπλασιασμός του χρωμοσώματος 18p
262812		Partial trisomy/tetrasomy of chromosome 18p		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του χρωμοσώματος 18p
262812		Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 18		Μερική τρισωμία/τετρασωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 18
262833	Partial duplication of the long arm of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 1	
262833		Partial duplication of chromosome 1q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 1q
262833		Partial trisomy of chromosome 1q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 1q
262833		Partial trisomy of the long arm of chromosome 1		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 1
262842	Partial duplication of the long arm of chromosome 2 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 2	
262842		Partial duplication of chromosome 2q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 2q
262842		Partial trisomy of chromosome 2q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 2q
262842		Partial trisomy of the long arm of chromosome 2		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 2
262851	Partial duplication of the long arm of chromosome 3 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 3	
262851		Partial duplication of chromosome 3q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 3q
262851		Partial trisomy of chromosome 3q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 3q
262860	Partial duplication of the long arm of chromosome 4 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 4	
262860		Partial duplication of chromosome 4q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 4q
262860		Partial trisomy of chromosome 4q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 4q
262860		Partial trisomy of the long arm of chromosome 4		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4
262869	Partial duplication of the long arm of chromosome 5 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 5	
262869		Partial duplication of chromosome 5q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 5q
262869		Partial trisomy of chromosome 5q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 5q



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262869		Partial trisomy of the long arm of chromosome 5		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
262878	Partial duplication of the long arm of chromosome 6 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 6	
262878		Partial duplication of chromosome 6q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 6q
262878		Partial trisomy of chromosome 6q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 6q
262878		Partial trisomy of the long arm of chromosome 6		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 6
262887	Partial duplication of the long arm of chromosome 7 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 7	
262887		Partial duplication of chromosome 7q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 7q
262887		Partial trisomy of chromosome 7q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 7q
262887		Partial trisomy of the long arm of chromosome 7		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 7
262896	Partial duplication of the long arm of chromosome 8 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 8	
262896		Partial duplication of chromosome 8q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 8q
262896		Partial trisomy of chromosome 8q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 8q
262896		Partial trisomy of the long arm of chromosome 8		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 8
262905	Partial duplication of the long arm of chromosome 9 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 9	
262905		Partial duplication of chromosome 9q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 9q
262905		Partial trisomy of chromosome 9q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 9q
262905		Partial trisomy of the long arm of chromosome 9		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 9
262914	Partial duplication of the long arm of chromosome 10 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 10	
262914		Partial duplication of chromosome 10q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 10q
262914		Partial trisomy of chromosome 10q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 10q
262914		Partial trisomy of the long arm of chromosome 10		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 10
262923	Partial duplication of the long arm of chromosome 11 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 11	
262923		Partial duplication of chromosome 11q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 11q
262923		Partial trisomy of chromosome 11q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 11q



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262923		Partial trisomy of the long arm of chromosome 11		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 11
262932	Partial duplication of the long arm of chromosome 13 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 13	
262932		Partial duplication of chromosome 13q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 13q
262932		Partial trisomy of chromosome 13q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 13q
262932		Partial trisomy of the long arm of chromosome 13		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 13
262941	Partial duplication of the long arm of chromosome 14 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 14	
262941		Partial duplication of chromosome 14q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 14q
262941		Partial trisomy of chromosome 14q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 14q
262941		Partial trisomy of the long arm of chromosome 14		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 14
262950	Partial duplication of the long arm of chromosome 15 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 15	
262950		Partial duplication of chromosome 15q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 15q
262950		Partial trisomy of chromosome 15q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 15q
262950		Partial trisomy of the long arm of chromosome 15		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 15
262959	Partial duplication of the long arm of chromosome 16 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 16	
262959		Partial duplication of chromosome 16q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 16q
262959		Partial trisomy of chromosome 16q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 16q
262959		Partial trisomy of the long arm of chromosome 16		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 16
262968	Partial duplication of the long arm of chromosome 17 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 17	
262968		Partial duplication of chromosome 17q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 17q
262968		Partial trisomy of chromosome 17q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 17q
262968		Partial trisomy of the long arm of chromosome 17		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 17
262977	Partial duplication of the long arm of chromosome 18 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 18	
262977		Partial duplication of chromosome 18q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 18q
262977		Partial trisomy of chromosome 18q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 18q



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
262977		Partial trisomy of the long arm of chromosome 18		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 18
262986	Partial duplication of the long arm of chromosome 19 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 19	
262986		Partial duplication of chromosome 19q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 19q
262986		Partial trisomy of chromosome 19q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 19q
262986		Partial trisomy of the long arm of chromosome 19		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 19
262995	Partial duplication of the long arm of chromosome 20 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 20	
262995		Partial duplication of chromosome 20q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 20q
262995		Partial trisomy of chromosome 20q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 20q
262995		Partial trisomy of the long arm of chromosome 20		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 20
263004	Partial duplication of the long arm of chromosome 22 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος 22	
263004		Partial duplication of chromosome 22q		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 22q
263004		Partial trisomy of chromosome 22q		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 22q
263004		Partial trisomy of the long arm of chromosome 22		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 22
263019	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 1		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 1	
263019		OBSOLETE: UPD(1)		UPD(1)
263024	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 6		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 6	
263024		OBSOLETE: UPD(6)		UPD(6)
263029	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 7		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 7	
263029		OBSOLETE: UPD(7)		UPD(7)
263034	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 11		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 11	
263034		OBSOLETE: UPD(11)		UPD(11)
263044	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 13		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 13	
263044		OBSOLETE: UPD(13)		UPD(13)
263049	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 14		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 14	
263049		OBSOLETE: UPD(14)		UPD(14)
263054	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 15		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 15	
263054		OBSOLETE: UPD(15)		UPD(15)
263059	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 20		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 20	
263059		OBSOLETE: UPD(20)		UPD(20)
263064	OBSOLETE: Uniparental disomy of chromosome 21		Μονογονεϊκή δισωμία του χρωμοσώματος 21	
263064		OBSOLETE: UPD(21)		UPD(21)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
263297	Glycogen storage disease with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης	
263297		Glycogen storage disease type 15		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 15
263297		Glycogen storage disease type XV		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου XV
263297		Glycogenosis type 15		Γλυκογονίαση τύπου 15
263297		Glycogenosis type XV		Γλυκογονίαση τύπου XV
263297		Glycogenosis with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		Γλυκογονίαση με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης
263297		GSD type 15		GSD τύπου 15
263297		GSD type XV		GSD τύπου XV
263297		GSD with severe cardiomyopathy due to glycogenin deficiency		GSD με βαρεία μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της γλυκογενίνης
263310	Thymoma type A		Θύμωμα τύπου A	
263317	Thymoma type B		Θύμωμα τύπου B	
263324	Thymoma type AB		Θύμωμα τύπου AB	
263324		Primary thymic epithelial neoplasm type AB		Πρωτοπαθές νεόπλασμα θυμικού επιθηλίου τύπου AB
263324		Primary thymic epithelial tumor type AB		Πρωτοπαθής όγκος θυμικού επιθηλίου τύπου AB
263331	Well-differentiated thymic neuroendocrine carcinoma		Καλά διαφοροποιημένο θυμικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
263335	Moderately-differentiated thymic neuroendocrine carcinoma		Μετρίως διαφοροποιημένο θυμικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
263339	Poorly differentiated thymic neuroendocrine carcinoma		Πτωχά διαφοροποιημένο θυμικό νευροενδοκρινικό καρκίνωμα	
263347	MRCS syndrome		Σύνδρομο MRCS	
263347		Microcornea-rod-cone dystrophy-cataract-posterior staphyloma syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδή, δυστροφίας ραβδίων-κωνίων, καταρράκτη, οπίσθιου σταφυλώματος
263352	Postcardiotomy right ventricular failure		Ανεπάρκεια της δεξιάς κοιλίας μετά από καρδιοτομή	
263355	OBSOLETE: ATR-X-related syndrome		ATR-X-σχετιζόμενο σύνδρομο	
263410	Infantile spasms-psychomotor retardation-progressive brain atrophy-basal ganglia disease syndrome		Σύνδρομο βρεφικών σπασμών-ψυχοκινητικής επιβράδυνσης-προοδευτικής εγκεφαλικής ατροφίας-νόσου βασικών γαγγλίων	
263413	Angiosarcoma		Αγγειοσάρκωμα	
263417	Bartter syndrome with hypocalcemia		Σύνδρομο Bartter με υποασβεστιαμία	
263425	Nevus of Ota		Σπίλος του Ota	
263425		Nevus fuscoceruleus ophthalmomaxillaris		Οφθαλμογοναθικός σκούρος μπλε σπίλος [Nevus fuscoceruleus ophthalmomaxillaris]
263432	Nevus of Ito		Σπίλος του Ito	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
263432		Nevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus		Ακρωμιοδελτοειδικός σκούρος μπλε σπίλος [Nevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus]
263435	Congenital smooth muscle hamartoma		Συγγενές αμάρτωμα των λείων μυών	
263440	Neuroacanthocytosis		Νευροακανθοκυττάρωση	
263455	Congenital hyperinsulinism due to HNF4A deficiency		Υπερινσουλινασμός λόγω ανεπάρκειας HNF4A	
263455		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to HNF4A deficiency		Υπερινσουλινασμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας HNF4A
263458	Hyperinsulinism due to INSR deficiency		Υπερινσουλινασμός λόγω ανεπάρκειας INSR	
263458		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to INSR deficiency		Υπερινσουλινασμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας INSR
263458		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to insulin receptor deficiency		Υπερινσουλινασμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας υποδοχέων ινσουλίνης
263463	CHST3-related skeletal dysplasia		Σκελετική δυσπλασία CHST3-σχετιζόμενη	
263463		Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type		Χονδροδυσπλασία με συγγενή εξάρθρηματα, τύπος CHST3
263463		SDCD, CHST3 type		SDCD, τύπος CHST3
263463		Spondyloepiphyseal dysplasia with congenital joint dyslocations, CHST3 type		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία με συγγενή εξάρθρηματα, τύπος CHST3
263479	Fuchs heterochromic iridocyclitis		Ετεροχρωμική ιριδοκυκλίτιδα του Fuchs	
263479		FHI		FHI
263482	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Maroteaux type		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπος Maroteaux	
263482		Pseudo-Morquio syndrome type 2		Σύνδρομο ψευδο-Morquio τύπου 2
263482		Pseudo-Morquio type II syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Morquio τύπου II
263482		SEMD, Maroteaux type		SEMD, τύπος Maroteaux
263482		SEMD-M		SEMD-M
263487	COG5-CDG		COG5-CDG	
263487		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type III		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου III
263487		CDG syndrome type III		Σύνδρομο CDG τύπου III
263487		CDG2I		CDG2I
263487		CDG-III		CDG-III
263487		Congenital disorder of glycosylation type 2i		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2i
263487		Congenital disorder of glycosylation type III		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου III
263494	DPM3-CDG		DPM3-CDG	
263494		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type Io		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου Io
263494		CDG syndrome type Io		Σύνδρομο CDG τύπου Io
263494		CDG1O		CDG1O
263494		CDG-Io		CDG-Io



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
263494		Congenital disorder of glycosylation type 1o		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1o
263494		Congenital disorder of glycosylation type 1o		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1o
263501	COG4-CDG		COG4-CDG	
263501		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIj		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIj
263501		CDG syndrome type IIj		Σύνδρομο CDG τύπου IIj
263501		CDG2J		CDG2J
263501		CDG-IIj		CDG-IIj
263501		Congenital disorder of glycosylation type 2j		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2j
263501		Congenital disorder of glycosylation type IIj		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIj
263508	COG1-CDG		COG1-CDG	
263508		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIg		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIg
263508		CDG syndrome type IIg		Σύνδρομο CDG τύπου IIg
263508		CDG2G		CDG2G
263508		CDG-IIg		CDG-IIg
263508		Congenital disorder of glycosylation type 2g		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2g
263508		Congenital disorder of glycosylation type IIg		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIg
263516	Progressive myoclonic epilepsy type 3		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 3	
263516		EPM3		EPM3
263516		PME type 3		PME τύπου 3
263516		Progressive myoclonic epilepsy due to KCTD7 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω ανεπάρκειας KCTD7
263516		Progressive myoclonus epilepsy type 3		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 3
263524	Acute necrotizing encephalopathy of childhood		Οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια της παιδικής ηλικίας	
263524		ANEC		ANEC
263524		Isolated acute necrotizing encephalopathy		Μεμονωμένη οξεία νεκρωτική εγκεφαλοπάθεια
263524		Isolated ANE		Μεμονωμένη ANE
263534	Acral peeling skin syndrome		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος των άκρων	
263534		Acral PSS		PSS των άκρων
263534		Localized PSS		Εντοπισμένο PSS
263534		Peeling skin syndrome 2		Σύνδρομο απολέπισης δέρματος 2
263534		PSS 2		PSS 2
263543	Generalized peeling skin syndrome		Σύνδρομο γενικευμένου ξεφλουδισμένου δέρματος	
263543		Generalized deciduous skin		Γενικευμένο αποπίπτον δέρμα
263543		Generalized PSS		Γενικευμένο PSS
263548	Peeling skin syndrome type A		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος τύπου A	
263548		Generalized peeling skin syndrome type A		Γενικευμένο σύνδρομο απολέπισης δέρματος τύπου A



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
263548		Non-inflammatory generalized peeling skin syndrome type A.		Μη φλεγμονώδες γενικευμένο σύνδρομο απολέπισης δέρματος τύπου Α.
263548		Non-inflammatory peeling skin syndrome type A		Μη φλεγμονώδες σύνδρομο απολέπισης δέρματος τύπου Α
263548		PSS type A		PSS τύπου Α
263553	Peeling skin syndrome type B		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος τύπου Β	
263553		Generalized peeling skin disease type B		Γενικευμένη νόσος απολέπισης δέρματος τύπου Β
263553		Generalized peeling skin syndrome type B		Γενικευμένο σύνδρομο απολέπισης δέρματος τύπου Β
263553		Inflammatory peeling skin disease		Φλεγμονώδης νόσος απολέπισης δέρματος
263553		Inflammatory peeling skin syndrome		Φλεγμονώδες σύνδρομο απολέπισης δέρματος
263553		Peeling skin syndrome 1		Σύνδρομο απολέπισης δέρματος 1
263553		PSS type B		PSS τύπου Β
263553		PSS1		PSS1
263558	OBSOLETE: Peeling skin syndrome type C		Σύνδρομο ξεφλουδισμένου δέρματος τύπου C	
263558		OBSOLETE: Generalized deciduous skin type C		Γενικευμένη απολέπιση δέρματος τύπου C
263558		OBSOLETE: Generalized peeling skin syndrome type C		Γενικευμένο σύνδρομο απολέπισης δέρματος τύπου C
263662	Familial multiple meningioma		Οικογενή πολλαπλά μηνιγγιώματα	
263665	NK-cell enteropathy		Εντεροπάθεια NK-κυττάρων	
263676	OBSOLETE: Hereditary epidermolysis bullosa associated with ocular features		Κληρονομική πομφολυγώδης επιδερμόλυση σχετιζόμενη με οφθαλμικά χαρακτηριστικά	
263708	Complex chromosomal rearrangement syndrome		Σύνθετο σύνδρομο χρωμοσωμικής αναδιάταξης	
263711	OBSOLETE: X chromosome anomaly		Ανωμαλία του χρωμοσώματος Χ	
263714	X chromosome number anomaly syndrome		Σύνδρομο αριθμητικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος Χ	
263717	X chromosome number anomaly with female phenotype syndrome		Σύνδρομο αριθμητικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος Χ με φαινότυπο θήλεος	
263720	X chromosome number anomaly with male phenotype syndrome		Σύνδρομο αριθμητικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος Χ με φαινότυπο άρρενος	
263723	Polysomy of X chromosome syndrome		Σύνδρομο πολυσωμίας του χρωμοσώματος Χ	
263726	Partial deletion of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος Χ	
263726		Partial monosomy of chromosome X		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος Χ
263731	Partial deletion of the short arm of the chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος Χ	
263731		Partial deletion of chromosome Xp		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος Χp



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
263731		Partial deletion of the short arm of chromosome X		Μερική έλλειψη του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος X
263731		Partial monosomy of chromosome Xp		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος Xp
263731		Partial monosomy of the short arm of chromosome X		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος X
263746	Y chromosome number anomaly syndrome		Σύνδρομο αριθμητικής ανωμαλίας του χρωμοσώματος Y	
263749	X and Y chromosomal anomaly syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας του X και Y χρωμοσώματος	
263756	Partial deletion of the long arm of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος X	
263756		Partial deletion of chromosome Xq		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος Xq
263756		Partial monosomy of chromosome Xq		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος Xq
263756		Partial monosomy of the long arm of chromosome X		Μερική μονοσωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος X
263768	Partial duplication of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του χρωμοσώματος X	
263768		Partial trisomy of chromosome X		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος X
263775	Partial duplication of the short arm of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος X	
263775		Partial duplication of chromosome Xp		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος Xp
263775		Partial trisomy of chromosome Xp		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος Xp
263775		Partial trisomy of the short arm of chromosome X		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος X
263783	Partial duplication of the long arm of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του μακρού σκέλους του χρωμοσώματος X	
263783		Partial duplication of chromosome Xq		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος Xq
263783		Partial trisomy of chromosome Xq		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος Xq
263783		Partial trisomy of the long arm of chromosome X		Μερική τρισωμία του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος X
263793	Uniparental disomy of chromosome X syndrome		Σύνδρομο μονογονεϊκής δισωμίας του χρωμοσώματος X	
263793		UPD(X)		UPD(X)
263798	OBSOLETE: Y chromosomal anomaly		Ανωμαλία του χρωμοσώματος Y	
264200	14q22q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22q23	
264200		14q22-q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q22-q23
264200		Del(14)(q22q23)		Del(14)(q22q23)
264200		Monosomy 14q22q23		Μονοσωμία 14q22q23
264200		Monosomy 14q22-q23		Μονοσωμία 14q22-q23



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
264431	Partial duplication of the short arm of chromosome 1 syndrome		Σύνδρομο μερικού διπλασιασμού του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 1	
264431		Partial duplication of chromosome 1p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 1p
264431		Partial trisomy of chromosome 1p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 1p
264450	Trisomy 8p syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 8p	
264450		Duplication 8p		Διπλασιασμός 8p
264580	Glycogen storage disease due to liver phosphorylase kinase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης	
264580		Glycogen storage disease type 9A		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9A
264580		Glycogen storage disease type 9C		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 9C
264580		Glycogen storage disease type IXa		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXa
264580		Glycogen storage disease type IXc		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IXc
264580		Glycogenosis due to liver phosphorylase kinase deficiency		Γλυκογονίαση λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης
264580		Glycogenosis type 9A		Γλυκογονίαση τύπου 9A
264580		Glycogenosis type 9C		Γλυκογονίαση τύπου 9C
264580		Glycogenosis type IXa		Γλυκογονίαση τύπου IXa
264580		Glycogenosis type IXc		Γλυκογονίαση τύπου IXc
264580		GSD due to liver phosphorylase kinase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της ηπατικής κινάσης της φωσφορυλάσης
264580		GSD type 9A		GSD τύπου 9A
264580		GSD type 9C		GSD τύπου 9C
264580		GSD type IXa		GSD τύπου IXa
264580		GSD type IXc		GSD τύπου IXc
264580		XLG		XLG
264656	Interstitial lung disease specific to childhood		Διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία	
264656		ILD specific to childhood		ILD ειδικό για την παιδική ηλικία
264665	Primary interstitial lung disease specific to childhood		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία	
264665		Primary ILD specific to childhood		Πρωτοπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία
264670	Primary interstitial lung disease specific to childhood due to alveolar structure disorder		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία λόγω διαταραχής της δομής των κυψελίδων	
264670		Primary ILD specific to childhood due to alveolar structure disorder		Πρωτοπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία λόγω διαταραχής της δομής των κυψελίδων
264675	Hereditary pulmonary alveolar proteinosis		Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση	
264675		Congenital PAP		Συγγενής PAP
264675		Congenital pulmonary alveolar proteinosis		Συγγενής πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
264683	Primary interstitial lung disease specific to childhood due to alveolar vascular disorder		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία λόγω κυψελιδικής αγγειακής διαταραχής	
264683		Primary ILD specific to childhood due to alveolar vascular disorder		Πρωτοπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία λόγω κυψελιδικής αγγειακής διαταραχής
264688	Congenital chylothorax		Συγγενής χυλοθώρακας	
264691	Isolated pulmonary capillaritis		Μεμονωμένη πνευμονική τριχοειδίτιδα	
264694	Interstitial lung disease specific to infancy		Διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για τη βρεφική ηλικία	
264694		ILD specific to infancy		ILD ειδικό για τη βρεφική ηλικία
264699	Secondary interstitial lung disease specific to childhood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα	
264699		Secondary ILD specific to childhood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα
264704	Secondary interstitial lung disease specific to childhood associated with a connective tissue disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με νόσο του συνδετικού ιστού	
264704		Secondary ILD specific to childhood associated with a connective tissue disease		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με νόσο του συνδετικού ιστού
264709	Secondary interstitial lung disease specific to childhood associated with a systemic vasculitis		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με συστηματική αγγειίτιδα	
264709		Secondary ILD specific to childhood associated with a systemic vasculitis		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με συστηματική αγγειίτιδα
264714	Secondary interstitial lung disease specific to childhood associated with a granulomatous disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με κοκκιωματώδες νόσημα	
264714		Secondary ILD specific to childhood associated with a granulomatous disease		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με κοκκιωματώδες νόσημα
264719	Secondary interstitial lung disease specific to childhood associated with a metabolic disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με μεταβολικό νόσημα	
264719		Secondary ILD specific to childhood associated with a metabolic disease		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την παιδική ηλικία σχετιζόμενο με μεταβολικό νόσημα
264724	OBSOLETE: Langerhans cell histiocytosis specific to childhood		Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans ειδική για την παιδική ηλικία	
264724		OBSOLETE: Histiocytosis X specific to childhood		Ιστοκυττάρωση Χ ειδική για την παιδική ηλικία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
264724		OBSOLETE: Langerhans cell granulomatosis specific to childhood		Κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans ειδική για την παιδική ηλικία
264735	Interstitial lung disease specific to adulthood		Διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την ενήλικη ζωή	
264735		ILD specific to adulthood		ILD ειδικό για την ενήλικη ζωή
264740	Primary interstitial lung disease specific to adulthood		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την ενήλικη ζωή	
264740		Primary ILD specific to adulthood		Πρωτοπαθές ILD ειδικό για την ενήλικη ζωή
264745	Secondary interstitial lung disease specific to adulthood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα ειδικό για την ενήλικη ζωή σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα	
264745		Secondary ILD specific to adulthood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές ILD ειδικό για την ενήλικη ζωή σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα
264750	OBSOLETE: Langerhans cell histiocytosis specific to adulthood		Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans ειδική για την ενήλικη ζωή	
264750		OBSOLETE: Histiocytosis X specific to adulthood		Ιστοκυττάρωση Χ ειδική για την ενήλικη ζωή
264750		OBSOLETE: Langerhans cell granulomatosis specific to adulthood		Κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans ειδική για την ενήλικη ζωή
264757	Interstitial lung disease in childhood and adulthood		Διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή	
264757		ILD in childhood and adulthood		ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή
264762	Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή	
264762		Primary ILD in childhood and adulthood		Πρωτοπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή
264930	Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood due to alveolar structure disorder		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή λόγω διαταραχής της δομής των κυψελίδων	
264930		Primary ILD in childhood and adulthood due to alveolar structure disorder		Πρωτοπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή λόγω διαταραχής της δομής των κυψελίδων
264935	Primary interstitial lung disease in childhood and adulthood due to alveolar vascular disorder		Πρωτοπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή λόγω κυψελιδικής αγγειακής διαταραχής	
264935		Primary ILD in childhood and adulthood due to alveolar vascular disorder		Πρωτοπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικη ζωή λόγω κυψελιδικής αγγειακής διαταραχής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
264944	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή	
264944		Secondary ILD in childhood and adulthood		Δευτεροπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή
264949	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα	
264949		Secondary ILD in childhood and adulthood associated with a systemic disease		Δευτεροπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με συστηματικό νόσημα
264955	OBSOLETE: Langerhans cell histiocytosis in childhood and adulthood		Ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή	
264955		OBSOLETE: Histiocytosis X in childhood and adulthood		Ιστοκυττάρωση Χ στην παιδική ηλικία και την ενήλικη ζωή
264955		OBSOLETE: Langerhans cell granulomatosis in childhood and adulthood		Κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans στην παιδική ηλικία και την ενήλικη ζωή
264968	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a metabolic disease		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με μεταβολικό νόσημα	
264968		Secondary ILD in childhood and adulthood associated with a metabolic disease		Δευτεροπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με μεταβολικό νόσημα
264973	Secondary interstitial lung disease in childhood and adulthood associated with a systemic vasculitis		Δευτεροπαθές διάμεσο πνευμονικό νόσημα στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με συστηματική αγγειίτιδα	
264973		Secondary ILD in childhood and adulthood associated with a systemic vasculitis		Δευτεροπαθές ILD στην παιδική ηλικία και ενήλικο ζωή σχετιζόμενο με συστηματική αγγειίτιδα
264978	Drug or radiation exposure-related interstitial lung disease		Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε φάρμακα ή ακτινοβολία	
264984	Exposure-related interstitial lung disease		Διάμεση πνευμονική νόσος σχετιζόμενη με έκθεση σε βλαπτικούς παράγοντες	
264992	Genetic interstitial lung disease		Γενετικό διάμεσο πνευμονικό νόσημα	
264992		Genetic ILD		Γενετικό ILD
268114	RAS-associated autoimmune leukoproliferative disease		RAS-σχετιζόμενη αυτοάνοση λευκοϋπερπλαστική νόσος	
268114		RALD		RALD
268129	Spheroid body myopathy		Μυοπάθεια σφαιροειδών σωματίων	
268139	Intraocular medulloepithelioma		Ενδοφθαλμικό μυελοεπιθηλίωμα	
268139		Orbital medulloepithelioma		Μυελοεπιθηλίωμα του κόγχου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
268145	Classic maple syrup urine disease		Κλασική νόσος ούρων με οσμή δίκην σιροπιού σφενδάμου	
268145		Classic BCKD deficiency		Κλασική ανεπάρκεια BCKD
268145		Classic branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency		Κλασική ανεπάρκεια της διακλαδισμένης αλυσίδας άλφα-κετοόξινης αφυδρογονάσης
268145		Classic branched-chain ketoaciduria		Κλασική κετοξέωση διακλαδισμένης αλυσίδας
268145		Classic MSUD		Κλασική MSUD
268162	Intermediate maple syrup urine disease		Ενδιάμεση νόσος ούρων με οσμή δίκην σιροπιού σφενδάμου	
268162		Intermediate BCKD deficiency		Ενδιάμεση ανεπάρκεια BCKD
268162		Intermediate branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της ενδιάμεσης διακλαδισμένης αλυσίδας άλφα-κετοόξινης αφυδρογονάσης
268162		Intermediate MSUD		Ενδιάμεση MSUD
268173	Intermittent maple syrup urine disease		Διαλείπουσα νόσος ούρων με οσμή δίκην σιροπιού σφενδάμου	
268173		Intermittent BCKD deficiency		Διαλείπουσα ανεπάρκεια BCKD
268173		Intermittent branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency		Διαλείπουσα ανεπάρκεια της διακλαδισμένης αλυσίδας άλφα-κετοόξινης αφυδρογονάσης
268173		Intermittent MSUD		Διαλείπουσα MSUD
268184	Thiamine-responsive maple syrup urine disease		Νόσος ούρων με οσμή δίκην σιροπιού σφενδάμου με ανταπόκριση στη θειαμίνη	
268184		Thiamine-responsive BCKD deficiency		Ανεπάρκεια BCKD που ανταποκρίνεται στη θειαμίνη
268184		Thiamine-responsive branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της διακλαδισμένης αλυσίδας άλφα-κετοόξινης αφυδρογονάσης που ανταποκρίνεται στη θειαμίνη
268184		Thiamine-responsive MSUD		MSUD που ανταποκρίνεται στη θειαμίνη
268249	Mycophenolate mofetil embryopathy		Εμβρυοπάθεια από μυκοφαινολική μοφετίλη	
268249		MMF embryopathy		Εμβρυοπάθεια από MMF
268261	DYRK1A-related intellectual disability syndrome due to 21q22.13q22.2 microdeletion		Σύνδρομο DYRK1A-σχετιζόμενης νοητικής υστέρησης λόγω μικροέλλειψης 21q22.13q22.2	
268261		21q22.13q22.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 21q22.13q22.2
268261		Del(21)(q22.13q22.2)		Del(21)(q22.13q22.2)
268261		Monosomy 21q22.13q22.2		Μονοσωμία 21q22.13q22.2
268316	Complication in hemodialysis		Επιπλοκή στην αιμοκάθαρση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
268322	Hereditary thrombocytopenia with normal platelets		Κληρονομική θρομβοκυτταροπενία με φυσιολογικά αιμοπετάλια	
268337	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth	
268337		RI-CMT		RI-CMT
268357	Neural tube closure defect		Ανωμαλία σύγκλεισης του νευρικού σωλήνα	
268363	Open iniencephaly		Ανοικτή ινιγκεφαλία	
268366	Closed iniencephaly		Κλειστή ινιγκεφαλία	
268369	Open spinal dysraphism		Ανοικτός νωτιαίος δυσραφισμός	
268369		Open spina bifida		Ανοικτή δισχιδής ράχη
268369		Spina bifida aperta		Ανοικτή δισχιδής ράχη
268377	OBSOLETE: Total spina bifida aperta		Ολική ανοικτή δισχιδής ράχη	
268384	OBSOLETE: Thoracolumbosacral spina bifida aperta		Θωρακοοσφυοϊερή ανοικτή δισχιδής ράχη	
268388	OBSOLETE: Lumbosacral spina bifida aperta		Οσφυοϊερή ανοικτή δισχιδής ράχη	
268392	OBSOLETE: Cervical spina bifida aperta		Αυχενική ανοικτή δισχιδής ράχη	
268397	OBSOLETE: Cervicothoracic spina bifida aperta		Αυχenoθωρακική ανοικτή δισχιδής ράχη	
268740	OBSOLETE: Upper thoracic spina bifida aperta		Ανώτερη θωρακική ανοικτή δισχιδής ράχη	
268744	Spinal dysraphism with a posterior meningocele		Νωτιαίος δυσραφισμός με οπίσθια μηνιγγοκήλη	
268744		Spina bifida cystica		Κυστική δισχιδής ράχη
268748	OBSOLETE: Total spina bifida cystica		Ολική κυστική δισχιδής ράχη	
268752	OBSOLETE: Thoracolumbosacral spina bifida cystica		Θωρακοοσφυοϊερή κυστική δισχιδής ράχη	
268758	OBSOLETE: Lumbosacral spina bifida cystica		Οσφυοϊερή κυστική δισχιδής ράχη	
268762	OBSOLETE: Cervical spina bifida cystica		Αυχενική κυστική δισχιδής ράχη	
268766	OBSOLETE: Cervicothoracic spina bifida cystica		Αυχenoθωρακική κυστική δισχιδής ράχη	
268770	OBSOLETE: Upper thoracic spina bifida cystica		Ανώτερη θωρακική κυστική δισχιδής ράχη	
268810	Isolated posterior meningocele		Μεμονωμένη οπίσθια μηνιγγοκήλη	
268813	Myelocystocele		Μυελοκυστοκήλη	
268817	Cephalocele		Κεφαλοκήλη	
268820	Cranial meningocele		Κρανιακή μηνιγγοκήλη	
268823	Occipital encephalocele		Ινιακή εγκεφαλοκήλη	
268826	Parietal encephalocele		Βρεγματική εγκεφαλοκήλη	
268829	Basal encephalocele		Βασική εγκεφαλοκήλη	
268832	OBSOLETE: Lipoma associated with neurospinal dysraphism		Λίπωμα σχετιζόμενο με νωτιαίο δυσραφισμό	
268835	Lipomyelomeningocele		Λιπομυελομηνιγγοκήλη	
268838	OBSOLETE: Leptomyelolipoma		Οσφυοϊερό νωτιαίο λίπωμα	
268843	Malformation of the neurenteric canal, spinal cord and column		Δυσπλασία του νευροεντερικού σωλήνα, νωτιαίου μυελού και σπονδυλικής στήλης	
268861	Primary tethered cord syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο καθήλωσης μυελού	
268861		Primary tethered spinal cord syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο καθήλωσης νωτιαίου μυελού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
268865	Neurenteric cyst		Νευροεντερική κύστη	
268868	Isolated amyelia		Μεμονωμένη αμυελία	
268871	OBSOLETE: Primary syringomyelia/hydromyelia		Πρωτοπαθής συριγγομυελία/υδρομυελία	
268874	OBSOLETE: Congenital hydromyelia		Συγγενής υδρομυελία	
268882	Arnold-Chiari malformation type I		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου I	
268882		Arnold-Chiari malformation type 1		Δυσπλασία Arnold-Chiari τύπου 1
268882		Chiari malformation type 1		Δυσπλασία Chiari τύπου 1
268882		Chiari malformation type I		Δυσπλασία Chiari τύπου I
268920	OBSOLETE: Isolated megalencephaly		Μεμονωμένη μεγαλεγκεφαλία	
268920		OBSOLETE: Isolated macrencephaly		Μεμονωμένη μακρεγκεφαλία
268926	Midline cerebral malformation		Εγκεφαλική δυσπλασία της μέσης γραμμής	
268926		Midline brain malformation		Δυσπλασία μέσης γραμμής εγκεφάλου
268936	Isolated arhinencephaly		Μεμονωμένη αρρινεγκεφαλία	
268940	Bilateral polymicrogyria		Αμφοτερόπλευρη πολυμικρογυρία	
268943	Unilateral polymicrogyria		Ετερόπλευρη πολυμικρογυρία	
268947	Unilateral focal polymicrogyria		Ετερόπλευρη εστιακή πολυμικρογυρία	
268950	Cerebral cortical dysplasia		Δυσπλασία του φλοιού του εγκεφάλου	
268950		Brain cortical dysplasia		Φλοιώδης δυσπλασία εγκεφάλου
268961	Isolated focal cortical dysplasia type I		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου I	
268961		FCD type I		FCD τύπου I
268973	Isolated focal cortical dysplasia type Ia		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου Ia	
268973		FCD type Ia		FCD τύπου Ia
268980	Isolated focal cortical dysplasia type Ib		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου Ib	
268980		FCD type Ib		FCD τύπου Ib
268987	Isolated focal cortical dysplasia type Ic		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου Ic	
268987		FCD type Ic		FCD τύπου Ic
268994	Isolated focal cortical dysplasia type II		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου II	
268994		Cortical dysplasia, Taylor type		Φλοιώδης δυσπλασία, τύπου Taylor
268994		FCD type II		FCD τύπου II
268994		Isolated focal cortical dysplasia type 2		Μεμονωμένη εστιακή φλοιώδης δυσπλασία τύπου 2
269001	Isolated focal cortical dysplasia type IIa		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου IIa	
269001		FCD type IIa		FCD τύπου IIa
269008	Isolated focal cortical dysplasia type IIb		Μεμονωμένη εστιακή δυσπλασία του φλοιού τύπου IIb	
269008		FCD type IIb		FCD τύπου IIb
269190	Encephaloclastic disorder		Εγκεφαλοκλαστική διαταραχή	
269194	Central nervous system cystic malformation		Κυστική δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος	
269197	Glioependymal/ependymal cyst		Γλιοεπενδυματική/επενδυματική κύστη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
269200	OBSOLETE: Retrocerebellar cyst		Οπισθοπαρεγκεφαλιδική κύστη	
269203	Isolated cerebellar vermis agenesis		Μεμονωμένη αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
269206	Isolated total cerebellar vermis agenesis		Μεμονωμένη ολική αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
269209	Isolated partial cerebellar vermis agenesis		Μεμονωμένη μερική αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας	
269212	Isolated Dandy-Walker malformation with hydrocephalus		Μεμονωμένη δυσπλασία Dandy-Walker με υδροκέφαλο	
269215	Isolated Dandy-Walker malformation without hydrocephalus		Μεμονωμένη δυσπλασία Dandy-Walker χωρίς υδροκέφαλο	
269218	Isolated unilateral hemispheric cerebellar hypoplasia		Μεμονωμένη ετερόπλευρη υποπλασία των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων	
269221	Isolated bilateral hemispheric cerebellar hypoplasia		Μεμονωμένη αμφοτερόπλευρη υποπλασία των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων	
269224	Global cerebellar malformation		Καθολική δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας	
269224		Diffuse cerebellar malformation		Διάχυτη παρεγκεφαλιδική δυσπλασία
269229	Pontine tegmental cap dysplasia		Δυσπλασία της γεφυρικής καλύπτρας	
269229		PTCD		PTCD
269505	Congenital communicating hydrocephalus		Συγγενής επικοινωνών υδροκέφαλος	
269505		Congenital non-obstructive hydrocephalus		Συγγενής μη αποφρακτικός υδροκέφαλος
269510	Congenital non-communicating hydrocephalus		Συγγενής μη-επικοινωνών υδροκέφαλος	
269510		Congenital obstructive hydrocephalus		Συγγενής αποφρακτικός υδροκέφαλος
269523	Syndrome with a cerebellar malformation as a major feature		Σύνδρομο με δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας ως μείζον χαρακτηριστικό	
269528	Syndrome with microcephaly as a major feature		Σύνδρομο με μικροκεφαλία ως μείζον χαρακτηριστικό	
269531	Other syndrome with a central nervous system malformation as a major feature		Άλλο σύνδρομο με δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος ως μείζον χαρακτηριστικό	
269546	Syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature		Σύνδρομο με δυσπλασία Dandy-Walker ως μείζον χαρακτηριστικό	
269550	Genetic non-syndromic central nervous system malformation		Γενετική μη συνδρομική δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος	
269553	Genetic cerebral malformation		Γενετική εγκεφαλική δυσπλασία	
269553		Genetic brain malformation		Γενετική δυσπλασία του εγκεφάλου
269557	Genetic posterior fossa malformation		Γενετική δυσπλασία του οπισθίου βόθρου	
269560	Genetic cerebellar malformation		Γενετική δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
269564	Genetic syndrome with a central nervous system malformation as a major feature		Γενετικό σύνδρομο με δυσπλασία του κεντρικού νευρικού συστήματος ως μείζον χαρακτηριστικό	
269564		Genetic syndrome with a CNS malformation as major feature		Γενετικό σύνδρομο με δυσπλασία του CNS ως μείζον χαρακτηριστικό
269567	Genetic syndrome with a cerebellar malformation as a major feature		Γενετικό σύνδρομο με δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας ως μείζον χαρακτηριστικό	
269570	Genetic syndrome with a Dandy-Walker malformation as a major feature		Γενετικό σύνδρομο με δυσπλασία Dandy-Walker ως μείζον χαρακτηριστικό	
269573	Genetic syndrome with corpus callosum agenesis/dysgenesis as a major feature		Γενετικό σύνδρομο με αγενεσία/δυσγενεσία του μεσολοβίου ως μείζον χαρακτηριστικό	
271832	Genetic soft tissue tumor		Γενετικός όγκος των μαλακών μορίων	
271832		Genetic mesenchymal tumor		Γενετικός μεσεγχυματικός όγκος
271835	Genetic digestive tract tumor		Γενετικός όγκος της πεπτικής οδού	
271841	Genetic cardiac tumor		Γενετικός καρδιακός όγκος	
271844	Genetic urogenital tumor		Γενετικός ουρογεννητικός όγκος	
271847	Genetic neuroendocrine tumor		Γενετικός νευροενδοκρινικός όγκος	
271853	Genetic cardiac anomaly		Γενετική καρδιακή ανωμαλία	
271861	Hereditary ATTR amyloidosis		Κληρονομική ATTR αμυλοείδωση	
271861		ATTRv amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTRv
271861		Familial transthyretin-related amyloidosis		Οικογενής αμυλοείδωση σχετιζόμενη με τρανσθυρετίνη
271861		Familial TTR-related amyloidosis		Οικογενής αμυλοείδωση σχετιζόμενη με TTR
271861		hATTR		hATTR
271861		Hereditary transthyretin amyloid polyneuropathy		Κληρονομική αμυλοειδική πολυνευροπάθεια από τρανσθυρετίνη
271861		Hereditary TTR amyloid polyneuropathy		Κληρονομική αμυλοειδική πολυνευροπάθεια TTR
271861		Hereditary TTR amyloidosis		Κληρονομική αμυλοείδωση TTR
271870	Rare genetic systemic or rheumatologic disease		Σπάνιο γενετικό συστηματικό ή ρευματολογικό νόσημα	
275517	Autoimmune lymphoproliferative syndrome-recurrent viral infections due to CASP8 deficiency		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις	
275517		ALPS-recurrent viral infections due to CASP8 deficiency		ALPS-υποτροπιάζουσες ιογενείς λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας CASP8
275517		Autoimmune lymphoproliferative syndrome-recurrent viral infections due to Caspase 8 deficiency		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο - επαναλαμβανόμενες ιογενείς λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας κασπάσης 8



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
275517		Caspase 8 deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας της κασπάσης 8
275517		CEDS		cEDS
275523	Danzani autoimmune lymphoproliferative disease		Αυτοάνοση λεμφοϋπερπλαστική νόσος του Danzani	
275523		DALD		DALD
275534	OBSOLETE: Myostatin-related muscle hypertrophy		μυϊκή υπερτροφία σχετιζόμενη με τη μυοστατίνη	
275543	L1 syndrome		Σύνδρομο L1	
275543		Corpus callosum hypoplasia-retardation-adducted thumbs-spasticity-hydrocephalus syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας μεσολοβίου- καθυστέρησης-προσαγωγής αντιχειρών-σπαστικότητας- υδροκεφάλου
275543		CRASH syndrome		Σύνδρομο CRASH
275543		L1CAM syndrome		Σύνδρομο L1CAM
275555	Preeclampsia		Προεκλαμψία	
275729	Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοκυτταροπενίας	
275729		Rare bleeding disorder due to a constitutional thrombocytopenia		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοκυτταροπενίας
275729		Rare bleeding disorder due to a quantitative platelet defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ποσοτικού ελαττώματος αιμοπεταλίων
275729		Rare coagulopathy due to a constitutional thrombocytopenia		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοκυτταροπενίας
275729		Rare coagulopathy due to a quantitative platelet defect		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω ποσοτικού ελαττώματος των αιμοπεταλίων
275729		Rare hemorrhagic disorder due to a quantitative platelet defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ποσοτικού ελαττώματος αιμοπεταλίων
275736	Rare hemorrhagic disorder due to a qualitative platelet defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ποιοτικού ελαττώματος των αιμοπεταλίων	
275736		Rare bleeding disorder due to a constitutional thrombopathy		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας
275736		Rare bleeding disorder due to a qualitative platelet defect		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ποιοτικού ελαττώματος αιμοπεταλίων
275736		Rare coagulopathy due to a constitutional thrombopathy		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας
275736		Rare coagulopathy due to a qualitative platelet defect		Σπάνια διαταραχή της πήξης λόγω ποιοτικού ελαττώματος των αιμοπεταλίων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
275736		Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional thrombopathy		Σπάνια αιμορραγική διαταραχή λόγω ιδιοσυστασιακής θρομβοπάθειας
275742	Genetic infertility		Γενετική υπογονιμότητα	
275745	Alpha-thalassemia and related disorders		α-θαλασσαιμία και σχετιζόμενες διαταραχές	
275749	Beta-thalassemia and related diseases		β-θαλασσαιμία και σχετιζόμενες διαταραχές	
275752	Sickle cell disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος	
275761	Lysosomal acid lipase deficiency		Ανεπάρκεια της λυσοσωμικής όξινης λιπάσης	
275761		LAL deficiency		Ανεπάρκεια LAL
275761		LALD		LALD
275766	Idiopathic pulmonary arterial hypertension		Ιδιοπαθής πνευμονική υπέρταση	
275766		IPAH		IPAH
275766		Primary pulmonary arterial hypertension		Πρωτοπαθής πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
275777	Heritable pulmonary arterial hypertension		Κληρονομική πνευμονική υπέρταση	
275777		Familial pulmonary arterial hypertension		Οικογενής πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
275777		FPAH		FPAH
275777		Hereditary pulmonary arterial hypertension		Κληρονομική πνευμονική αρτηριακή υπέρταση
275777		HPAH		HPAH
275786	Drug- or toxin-induced pulmonary arterial hypertension		Φαρμακο- ή τοξικο-επαγόμενη πνευμονική υπέρταση	
275786		Drug- or toxin-induced PAH		PAH που προκαλείται από φάρμακα ή τοξίνες
275791	Pulmonary arterial hypertension associated with another disease		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με άλλη νόσο	
275791		PAH associated with another disease		PAH σχετιζόμενη με άλλη νόσο
275791		Secondary PAH		Δευτερογενής PAH
275798	Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με νόσο του συνδετικού ιστού	
275798		PAH associated with connective tissue disease		PAH σχετιζόμενη με νόσο του συνδετικού ιστού
275803	Pulmonary arterial hypertension associated with congenital heart disease		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με συγγενή καρδιακή νόσο	
275803		PAH associated with congenital heart disease		PAH σχετιζόμενη με συγγενή καρδιακή νόσο
275808	Pulmonary arterial hypertension associated with HIV infection		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με HIV λοίμωξη	
275808		PAH associated with HIV infection		PAH σχετιζόμενη με HIV λοίμωξη
275813	Pulmonary arterial hypertension associated with portal hypertension		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με πυλαία υπέρταση	
275813		PAH associated with portal hypertension		PAH σχετιζόμενη με πυλαία υπέρταση
275813		POPH		POPH
275813		Portopulmonary hypertension		Πυλαιοπνευμονική υπέρταση
275823	Pulmonary arterial hypertension associated with schistosomiasis		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με σχιστοσωμίαση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
275823		PAH associated with schistosomiasis		ΡΑΗ σχετιζόμενη με σχιστοσωμίαση
275828	Pulmonary arterial hypertension associated with chronic hemolytic anemia		Πνευμονική υπέρταση σχετιζόμενη με χρόνια αιμολυτική αναιμία	
275828		PAH associated with chronic hemolytic anemia		ΡΑΗ σχετιζόμενη με χρόνια αιμολυτική αναιμία
275837	Pulmonary hypertension owing to lung disease and/or hypoxia		Πνευμονική υπέρταση που οφείλεται σε πνευμονική νόσο και/ή υποξία	
275837		PH due to lung disease and/or hypoxia		ΡΗ που οφείλεται σε πνευμονική νόσο και/ή υποξία
275837		PH owing to lung disease and/or hypoxia		ΡΗ που οφείλεται σε πνευμονική νόσο και/ή υποξία
275837		Pulmonary hypertension due to lung disease and/or hypoxia		Πνευμονική υπέρταση που οφείλεται σε πνευμονική νόσο και/ή υποξία
275844	Pulmonary hypertension with unclear multifactorial mechanism		Πνευμονική υπέρταση με ασαφή πολυπαραγοντικό μηχανισμό	
275844		PH with unclear multifactorial mechanism		ΡΗ με ασαφή πολυπαραγοντικό μηχανισμό
275853	Syndrome with pulmonary hypertension as a major feature		Σύνδρομο με πνευμονική υπέρταση ως μείζον χαρακτηριστικό	
275864	Behavioral variant of frontotemporal dementia		Συμπεριφορική παραλλαγή της μετωποκροταφικής άνοιας	
275864		bv-FTD		bv-FTD
275872	Frontotemporal dementia with motor neuron disease		Μετωποκροταφική άνοια με νόσο κινητικού νευρώνα	
275872		Frontotemporal dementia with amyotrophic lateral sclerosis		Μετωποκροταφική άνοια με πλάγια μυατροφική σκλήρυνση
275872		FTD-ALS		FTD-ALS
275872		FTD-MND		FTD-MND
275938	Hemolytic disease due to fetomaternal alloimmunization		Αιμολυτική νόσος λόγω εμβρυομητρικής αλλοανοσοποίησης	
275938		HDFN		HDFN
275938		Hemolytic disease of the fetus and newborn		Αιμολυτική νόσος του εμβρύου και του νεογνού
275944	Hemolytic disease of the newborn with Kell alloimmunization		Αιμολυτική νόσος του νεογνού με αλλοανοσοποίηση Kell	
275944		Anti-K HDN		Αντι-K HDN
275944		Maternal anti-Kell alloimmunization		Μητρική αντι-Kell αλλοανοσοποίηση
276058	Genetic neurodegenerative disease with dementia		Γενετικό νευροεκφυλιστικό νόσημα με άνοια	
276061	Genetic frontotemporal degeneration with dementia		Γενετική μετωποκροταφική εκφύλιση με άνοια	
276066	Bile acid CoA ligase deficiency and defective amidation		Ανεπάρκεια της CoA-λιγάσης των χολικών οξέων και ελαττωματική αμιδωση	
276142	Rare tumor of salivary glands		Σπάνιος όγκος των σιελογόνων αδένων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
276145	Malignant epithelial tumor of salivary glands		Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276148	Benign epithelial tumor of salivary glands		Καλοήθης επιθηλιακός όγκος των σιελογόνων αδένων	
276152	Multiple endocrine neoplasia type 4		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία τύπου 4	
276152		MEN4		MEN4
276161	Multiple endocrine neoplasia		Πολλαπλή ενδοκρινική νεοπλασία	
276161		MEN		MEN
276174	Idiopathic recurrent stupor		Ιδιοπαθής υποτροπιάζουσα εμβροντησία	
276183	Spinocerebellar ataxia type 32		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 32	
276183		Cerebellar ataxia with azoospermia and intellectual disability		Παρεγκεφαλική αταξία με αζοοσπερμία και νοητική υστέρηση
276183		SCA32		SCA32
276193	Spinocerebellar ataxia type 35		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 35	
276193		SCA35		SCA35
276198	Spinocerebellar ataxia type 36		Νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 36	
276198		Asidan		Asidan
276198		SCA36		SCA36
276212	Mucopolysaccharidosis type 6, rapidly progressing		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6, με ταχεία πρόοδο	
276212		Arylsulfatase B deficiency, rapidly progressing		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφάτασης Β, με ταχεία πρόοδο
276212		MPS6, rapidly progressing		MPS6, με ταχεία πρόοδο
276212		MPSVI, rapidly progressing		MPSVI, με ταχεία πρόοδο
276212		Mucopolysaccharidosis type VI, rapidly progressing		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VI, με ταχεία πρόοδο
276223	Mucopolysaccharidosis type 6, slowly progressing		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 6, με βραδεία πρόοδο	
276223		Arylsulfatase B deficiency, slowly progressing		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφάτασης Β, με βραδεία πρόοδο
276223		MPS6, slowly progressing		MPS6, με βραδεία πρόοδο
276223		MPSVI, slowly progressing		MPSVI, με βραδεία πρόοδο
276223		Mucopolysaccharidosis type VI, slowly progressing		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου VI, με βραδεία πρόοδο
276234	Non-syndromic male infertility due to sperm motility disorder		Μη-συνδρομική ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής κινητικότητας των σπερματοζωαρίων	
276234		Non-syndromic male infertility due asthenozoospermia		Μη-συνδρομική ανδρική υπογονιμότητα λόγω ασθενοζωοσπερμίας
276238	Machado-Joseph disease type 1		Νόσος Machado-Joseph τύπου 1	
276238		SCA3, Joseph type		SCA3, τύπου Joseph
276238		Spinocerebellar ataxia type 3, Joseph type		Νωτιαία παρεγκεφαλική αταξία τύπου 3, τύπου Joseph
276241	Machado-Joseph disease type 2		Νόσος Machado-Joseph τύπου 2	
276241		SCA3, Thomas type		SCA3, τύπου Thomas



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
276241		Spinocerebellar ataxia, Thomas type		Νωτιαία παρεγκεφαλδική αταξία, τύπου Thomas
276244	Machado-Joseph disease type 3		Νόσος Machado-Joseph τύπου 3	
276244		SCA3, Machado type		SCA3, τύπου Machado
276244		Spinocerebellar ataxia type 3, Machado type		Νωτιαία παρεγκεφαλδική αταξία τύπου 3, τύπου Machado
276249	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group A		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας A	
276249		OBSOLETE: XPA		XPA
276252	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group B		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας B	
276252		OBSOLETE: XPB		XPB
276255	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group C		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας C	
276255		OBSOLETE: XPC		XPC
276258	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group D		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας D	
276258		OBSOLETE: XPD		XPD
276261	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group E		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας E	
276261		OBSOLETE: XPE		XPE
276264	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group F		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας F	
276264		OBSOLETE: XPF		XPF
276267	OBSOLETE: Xeroderma pigmentosum complementation group G		Μελαγχρωματική ξηροδερμία ομάδας συμπληρωματικότητας G	
276267		OBSOLETE: XPG		XPG
276271	NON RARE IN EUROPE: Familial dysalbuminemic hyperthyroxinemia		Οικογενής δυσάλβουμιναιμική υπερθυροξιναιμία	
276271		NON RARE IN EUROPE: Analbuminemia		Αναλβουμιναιμία
276271		NON RARE IN EUROPE: Bisalbuminemia		Δισαλβουμιναιμία
276271		NON RARE IN EUROPE: FDH		FDH
276280	Hemihyperplasia-multiple lipomatosis syndrome		Σύνδρομο ημιυπερπλασίας-πολλαπλής λιπωμάτωσης	
276280		HHML		HHML
276399	Familial multinodular goiter		Οικογενής πολυοζώδης βρογχοκήλη	
276399		Familial MNG		Οικογενής FMNG
276399		Familial multinodular goiter syndrome		Σύνδρομο οικογενούς πολυοζώδους βρογχοκήλης
276399		FMNG		FMNG
276402	OBSOLETE: Limbic encephalitis with caspr2 antibodies		Μεταξιακή εγκεφαλίτιδα με caspr2 αντισώματα	
276405	Hyperbilirubinemia		Υπερχολοπρασιναιμία	
276405		Green jaundice		Πράσινος ίκτερος
276413	10q22.3q23.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10q22.3q23.3	
276413		Del(10)(q22.3q23.3)		Del(10)(q22.3q23.3)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
276413		Deletion 10q22.3q23.3		Έλλειψη 10q22.3q23.3
276413		Monosomy 10q22.3q23.3		Μονοσωμία 10q22.3q23.3
276422	10q22.3q23.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασισμού 10q22.3q23.3	
276422		Dup(10)(q22.3q23.3)		Dup(10)(q22.3q23.3)
276422		Trisomy 10q22.3q23.3		Τρισωμία 10q22.3q23.3
276429	Hypnic headache		Υπνική κεφαλαλγία	
276432	Ogden syndrome		Σύνδρομο Ogden	
276432		Premature aging appearance-developmental delay-cardiac arrhythmia syndrome		Σύνδρομο εμφάνισης πρόωμης γήρανσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης-καρδιακής αρρυθμίας
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset		Σύνδρομο κατώτερου κινητικού νευρώνα με έναρξη στην όψιμη ενήλικη ζωή	
276435		Late-onset spinal motor neuronopathy		Όψιμης έναρξης νωτιαία κινητική νευρωνοπάθεια
276435		LOSMoN		LOSMoN
276435		SMAJ		SMAJ
276435		Spinal muscular atrophy, Jokela type		Νωτιαία μυϊκή ατροφία, τύπος Jokela
276525	Familial hyperinsulinism		Οικογενής υπερινσουλιτισμός	
276525		Familial hyperinsulinemic hypoglycemia		Οικογενής υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία
276525		FHI		FHI
276556	Hyperinsulinism due to UCP2 deficiency		Υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας της UCP2	
276556		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to UCP2 deficiency		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας της UCP2
276575	Autosomal dominant hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμικός επικρατής υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας SUR1	
276575		Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency		Αυτοσωμική επικρατής υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας SUR1
276580	Autosomal dominant hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμικός επικρατής υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	
276580		Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency		Αυτοσωμική επικρατής υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας Kir6.2
276580		Dominant KATP hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		Επικρατής KATP υπερινσουλιτισμός λόγω ανεπάρκειας Kir6.2
276585	Diazoxide-resistant hyperinsulinism		Υπερινσουλιτισμός ανθεκτικός στη διαζοξείδη	
276585		Diazoxide-resistant hyperinsulinemic hypoglycemia		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία ανθεκτική στη διαζοξείδη
276598	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to SUR1 deficiency		Εστιακός υπερινσουλιτισμός ανθεκτικός στη διαζοξείδη λόγω ανεπάρκειας SUR1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
276598		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency, diazoxide-resistant focal form		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας SUR1, εστιακός τύπος ανθεκτικός στη διαζοξείδη
276603	Diazoxide-resistant focal hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency		Εστιακός υπερινσουλινισμός ανθεκτικός στη διαζοξείδη λόγω ανεπάρκειας Kir6.2	
276603		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency, diazoxide-resistant focal form		Υπερινσουλιναμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας Kir6.2, εστιακός τύπος ανθεκτικός στη διαζοξείδη
276608	Non-insulinoma pancreatogenous hypoglycemia syndrome		Σύνδρομο παγκρεατογενούς υπογλυκαιμίας χωρίς ινσουλίνωμα	
276608		NIPHS		NIPHS
276621	Sporadic pheochromocytoma/secretory paraganglioma		Σποραδικό φαιοχρωμοκύττωμα/εκκριτικό παραγαγγλίωμα	
276624	OBSOLETE: Sporadic pheochromocytoma		Σποραδικό φαιοχρωμοκύττωμα	
276627	OBSOLETE: Sporadic secreting paraganglioma		Σποραδικό εκκριτικό παραγαγγλίωμα	
276630	Symptomatic form of Coffin-Lowry syndrome in female carriers		Συμπτωματική μορφή του συνδρόμου Coffin-Lowry σε θηλυκούς φορείς	
279882	Spasmus nutans		Νευματικός σπασμός (Spasmus nutans)	
279888	Acute endophthalmitis		Οξεία ενδοφθαλμίτιδα	
279891	Chronic endophthalmitis		Χρόνια ενδοφθαλμίτιδα	
279894	Toxic maculopathy due to antimalarial drugs		Τοξική ωχροπάθεια λόγω ανθελονοσιακών φαρμάκων	
279897	Primary oculocerebral lymphoma		Πρωτοπαθές οφθαλμοεγκεφαλικό λέμφωμα	
279897		Primary oculocerebral non-Hodgkin lymphoma		Πρωτοπαθές οφθαλμοεγκεφαλικό μη-Hodgkin λέμφωμα
279904	Primary intraocular lymphoma		Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό λέμφωμα	
279904		PIOL		PIOL
279904		Primary intraocular non-Hodgkin lymphoma		Πρωτοπαθές ενδοφθαλμικό μη-Hodgkin λέμφωμα
279911	Primary organ-specific lymphoma		Πρωτοπαθές οργανοειδικό λέμφωμα	
279914	Intermediate uveitis		Διάμεση ραγοειδίτιδα	
279914		IU		IU
279919	Infectious posterior uveitis		Λοιμώδης οπίσθια ραγοειδίτιδα	
279922	Infectious anterior uveitis		Λοιμώδης προσθία ραγοειδίτιδα	
279925	Infectious panuveitis		Λοιμώδης πανραγοειδίτιδα	
279928	Paraneoplastic uveitis		Παρανεοπλασματική ραγοειδίτιδα	
279934	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form due to DGUOK deficiency		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλικός τύπος λόγω ανεπάρκειας της DGUOK	
279943	Hereditary neutrophilia		Κληρονομική ουδετεροφιλία	
279947	Postorgasmic illness syndrome		Σύνδρομο μεταοργασμικής νόσου	
279947		POIS		POIS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280062	Calciophylaxis		Καλσιφυλαξία	
280065	Calciophylaxis cutis		Δερματική καλσιφυλαξία	
280068	Visceral calciophylaxis		Σπλαγχνική καλσιφυλαξία	
280071	ALG11-CDG		ALG11-CDG	
280071		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1p		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1p
280071		CDG syndrome type 1p		Σύνδρομο CDG τύπου 1p
280071		CDG1P		CDG1P
280071		CDG-1p		CDG-1p
280071		Congenital disorder of glycosylation type 1p		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1p
280071		Congenital disorder of glycosylation type 1p		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1p
280110	NON RARE IN EUROPE: Paget disease of bone		Οστική νόσος Paget	
280110		NON RARE IN EUROPE: Osteitis deformans		Παραμορφωτική οστεΐτιδα
280133	Complement component 3 deficiency		Ανεπάρκεια του συστατικού 3 του συμπληρώματος	
280133		C3 deficiency		Ανεπάρκεια C3
280142	Severe combined immunodeficiency due to LCK deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της LCK	
280142		SCID due to LCK deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας της LCK
280142		SCID due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας της τυροσινικής κινάσης της ειδικής λεμφοκυτταρικής πρωτεΐνης
280142		Severe combined immunodeficiency due to lymphocyte-specific protein tyrosine kinase deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της τυροσινικής κινάσης της ειδικής λεμφοκυτταρικής πρωτεΐνης
280183	Methylmalonic aciduria due to transcobalamin receptor defect		Μεθυλμαλονική οξουρία λόγω βλάβης του υποδοχέα της τρανσκοβαλαμίνης	
280183		Methylmalonic acidemia, TCb1R type		Μεθυλμαλονική οξυαιμία, τύπος TCb1R
280183		Methylmalonic acidemia, TCb1R type		Μεθυλμαλονική οξυαιμία, τύπος TCb1R
280195	Septopreoptic holoprosencephaly		Διαφραγματο-προοπτική ολοπροσεγκεφαλία	
280195		Septopreoptic HPE		Διαφραγματοπροοπτική HPE
280200	Microform holoprosencephaly		Μικροτύπος ολοπροσεγκεφαλίας	
280200		Holoprosencephaly, minor form		Ολοπροσεγκεφαλία, ελάσσων τύπος
280200		Holoprosencephaly-like		Τύπος-ολοπροσεγκεφαλίας
280200		HPE, minor form		HPE, ελάσσων τύπος
280200		HPE-L		HPE-L
280200		Microform HPE		Μικροτύπος HPE
280205	Laryngotracheoesophageal cleft type 0		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχισμή τύπου 0	
280205		Laryngo-tracheo-esophageal cleft type 0		Λαρυγγοτραχειοισοφαγική σχιστία τύπου 0
280205		LTECO		LTECO



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280210	Pelizaeus-Merzbacher disease, connatal form		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher, συγγενής μορφή	
280210		Connatal PMD		Συγγενής PMD
280210		Pelizaeus-Merzbacher disease type II		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher τύπου II
280210		Severe PMD		Σοβαρή PMD
280219	Pelizaeus-Merzbacher disease, classic form		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher, κλασική μορφή	
280219		Classic PMD		Κλασική PMD
280224	Pelizaeus-Merzbacher disease, transitional form		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher, μεταβατική μορφή	
280224		Transitional PMD		Μεταβατική PMD
280229	Pelizaeus-Merzbacher disease in female carriers		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher σε θήλεις φορείς	
280234	Null syndrome		Μηδενικό σύνδρομο	
280234		Pelizaeus-Merzbacher disease, null syndrome		Νόσος Pelizaeus-Merzbacher, μηδενικό σύνδρομο
280234		PLP1 null syndrome		Σύνδρομο μηδενικού PLP1
280270	Pelizaeus-Merzbacher-like disease		Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher	
280270		PMLD		PMLD
280282	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to GJC2 mutation		Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher λόγω μετάλλαξης GJC2	
280282		PMLD1		PMLD1
280288	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to HSPD1 mutation		Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher λόγω μετάλλαξης HSPD1	
280288		Mitochondrial HSP60 chaperonopathy		Μιτοχονδριακή πάθηση συνοδού πρωτεΐνης HSP60
280293	Pelizaeus-Merzbacher-like disease due to AIMP1 mutation		Νόσος τύπου Pelizaeus-Merzbacher λόγω μετάλλαξης AIMP1	
280302	Autoimmune pancreatitis type 1		Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα τύπου 1	
280302		AIP type 1		AIP τύπου 1
280302		IgG4-related pancreatitis		Παγκρεατίτιδα σχετιζόμενη με IgG4
280302		Lymphoplasmacytic sclerosing pancreatitis		Λεμφοπλασματοκυτταρική σκληρυντική παγκρεατίτιδα
280315	Autoimmune pancreatitis type 2		Αυτοάνοση παγκρεατίτιδα τύπου 2	
280315		AIP type 2		AIP τύπου 2
280315		Duct-centric pancreatitis		Πορο-κεντρική παγκρεατίτιδα
280325	Distal deletion 12p syndrome		Σύνδρομο περιφερικής έλλειψης 12p	
280325		12p13.33 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12p13.33
280325		Del(12)(p13.33)		Del(12)(p13.33)
280325		Distal monosomy 12p		Περιφερική μονοσωμία 12p
280333	Alpha-dystroglycan-related limb-girdle muscular dystrophy R16		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη	
280333		Alpha-dystroglycan-related LGMD R16		LGMD R16, σχετιζόμενη με την άλφα-δυστρογλυκάνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280333		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2P		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2P
280333		LGMD type 2P		LGMD τύπου 2P
280333		LGMD2P		LGMD2P
280333		Limb-girdle muscular dystrophy type 2P		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2P
280342	Rare systemic or rheumatological disease of childhood		Σπάνιο συστηματικό ή ρευματολογικό νόσημα της παιδικής ηλικίας	
280356	PLIN1-related familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία PLIN1-σχετιζόμενη	
280356		FPLD4		FPLD4
280356		PLIN1-related FPLD		PLIN1-σχετιζόμενη FPLD
280365	Autosomal semi-dominant severe lipodystrophic laminopathy		Αυτοσωμική ημι-επικρατής βαρεία λιποδυστροφική λαμινοπάθεια	
280369	Rare pediatric vasculitis		Σπάνια παιδιατρική αγγειίτιδα	
280373	Rare pediatric systemic disease		Σπάνιο παιδιατρικό συστηματικό νόσημα	
280379	Erythropoietic uroporphyrria associated with myeloid malignancy		Ερυθροποιητική ουροπορφυρία σχετιζόμενη με κακοήθεια της μυελικής σειράς	
280384	Recessive intellectual disability-motor dysfunction-multiple joint contractures syndrome		Σύνδρομο υπολειπόμενης νοητικής υστέρησης-κινητικής δυσλειτουργίας-πολλαπλών συσπάσεων	
280384		IDMDC		IDMDC
280397	Familial Alzheimer-like prion disease		Οικογενής νόσος prion τύπου Alzheimer	
280400	Inherited human prion disease		Κληρονομική ανθρώπινη νόσος από prion	
280400		Familial prion disease		Οικογενής νόσος από prion
280400		Genetic human prion disease		Γενετική ανθρώπινη νόσος από prion
280403	Familial omphalocele syndrome with facial dysmorphism		Σύνδρομο οικογενούς ομφαλοκήλης με δυσμορφισμού προσώπου	
280406	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness		Οικογενές, ανθεκτικό στα στεροειδή, νεφρωσικό σύνδρομο με νευροαισθητήρια κώφωση	
280406		Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural hearing loss		Οικογενές, ανθεκτικό στα στεροειδή, νεφρωσικό σύνδρομο με νευροαισθητήρια απώλεια ακοής
280553	Fatal infantile hypertonic myofibrillar myopathy		Θανατηφόρος βρεφική υπερτονική μυοϊδιακή μυοπάθεια	
280558	Warsaw breakage syndrome		Σύνδρομο θραύσης της Βαρσοβίας	
280558		WABS		WABS
280569	OBSOLETE: Rapidly progressive glomerulonephritis		Ταχέως εξελισσόμενη σπειραματονεφρίτιδα	
280569		OBSOLETE: Crescentic glomerulonephritis		Σπειραματονεφρίτιδα με μηννοειδείς σχηματισμούς
280569		OBSOLETE: RPGN		RPGN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280576	Nestor-Guillermo progeria syndrome		Σύνδρομο προγηρίας Nestor-Guillermo	
280576		NGPS		NGPS
280586	Chondrodysplasia with joint dislocations, gPAPP type		Χονδροδυσπλασία με εξαρθρώματα, τύπος gPAPP	
280586		gPAPP deficiency		Ανεπάρκεια gPAPP
280598	Hereditary sensorimotor neuropathy with hyperelastic skin		Κληρονομική αισθητικοκινητική νευροπάθεια με υπερελαστικό δέρμα	
280615	Hemoglobinopathy Toms River		Αιμοσφαιρινοπάθεια του ποταμού Toms	
280615		Transient neonatal cyanosis and anemia due to Toms River Hemoglobin		Παροδική νεογνική κυάνωση και αναιμία λόγω αιμοσφαιρίνης του ποταμού Toms
280620	Progressive myoclonic epilepsy type 6		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6	
280620		EPM6		EMP6
280620		GOSR2-related progressive myoclonus ataxia		GOSR-2 σχετιζόμενη προοδευτική μυοκλονική αταξία
280620		North Sea progressive myoclonus epilepsy		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία της Βόρειας Θάλασσας
280620		PME type 6		PME τύπου 6
280620		Progressive myoclonus epilepsy type 6		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 6
280628	Familial progressive hyper- and hypopigmentation		Οικογενής προοδευτική υπερ- και υπομελάγχρωση	
280628		FPHH		FPHH
280633	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας- επιληπτικών κρίσεων	
280633		Congenital disorder of glycosylation due to PIGN deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας PIGN
280633		PIGN-CDG		PIGN-CDG
280640	Occipital pachygyria and polymicrogyria		Ινιακή παχυγυρία και πολυμικρογυρία	
280640		Occipital malformations of cortical development		Ινιακές δυσπλασίες της ανάπτυξης του φλοιού
280640		Occipital MCD		Ινιακή MCD
280651	OBSOLETE: Acrodysostosis with multiple hormone resistance		Ακροδυσόστωση με πολλαπλή ορμονική αντίσταση	
280654	Autosomal recessive nail dysplasia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυσπλασία ονύχων	
280663	Hermansky-Pudlak syndrome type 9		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak τύπου 9	
280663		HPS9		HPS9
280671	Megaconial congenital muscular dystrophy		Μεγακωνική συγγενής μυϊκή δυστροφία	
280671		Congenital megaconial myopathy		Συγγενής μεγακωνική μυοπάθεια
280671		Congenital muscular dystrophy due to phosphatidylcholine biosynthesis defect		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω ελλείμματος στη βιοσύνθεση της φωσφατιδυλοχολίνης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280671		Congenital muscular dystrophy with mitochondrial structural abnormalities		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με μιτοχονδριακές δομικές ανωμαλίες
280679	Moyamoya angiopathy-short stature-facial dysmorphism-hypergonadotropic hypogonadism syndrome		Σύνδρομο αγγειοπάθειας Μογασογ-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου-υπεργοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
280679		Moyamoya disease-short stature-facial dysmorphism-hypergonadotropic hypogonadism		Νόσος Μογασογ- χαμηλό ανάστημα-δυσμορφισμός προσώπου-υπεργοναδοτροπικός υπογοναδισμός
280763	Severe intellectual disability and progressive spastic paraplegia		Σοβαρή νοητική αναπηρία και προοδευτική σπαστική παραπληγία	
280763		AP4 deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας AP4
280774	Generalized essential telangiectasia		Γενικευμένη ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία	
280774		GET		GET
280779	Cutaneous collagenous vasculopathy		Δερματική κολλαγονώδης αγγειοπάθεια	
280779		CCV		CCV
280785	Bullous diffuse cutaneous mastocytosis		Πομφολυγώδης διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	
280785		Bullous DCM		Πομφολυγώδης DCM
280794	Pseudoxanthomatous diffuse cutaneous mastocytosis		Ψευδοξανθωματώδης διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση	
280794		Infiltrative small vesicular DCM		Διηθητική μικροκυστική DCM
280794		Infiltrative small vesicular diffuse cutaneous mastocytosis		Διηθητική μικροκυστική διάχυτη δερματική μαστοκυττάρωση
280794		Pseudoxanthomatous DCM		Ψευδοξανθωματώδης DCM
280802	Intralobar congenital pulmonary sequestration		Ενδο λοβαίο συγγενές πνευμονικό απόλυμα	
280802		Congenital intrapulmonary sequestration		Συγγενές ενδοπνευμονικό απόλυμα
280802		Intralobar congenital bronchopulmonary sequestration		Ενδο λοβαίο συγγενές βρογχοπνευμονικό απόλυμα
280811	Extralobar congenital pulmonary sequestration		Εξω λοβαίο συγγενές πνευμονικό απόλυμα	
280811		Congenital extrapulmonary sequestration		Συγγενές εξωπνευμονικό απόλυμα
280811		Extralobar congenital bronchopulmonary sequestration		Εξω λοβαίο συγγενές βρογχοπνευμονικό απόλυμα
280821	Communicating congenital bronchopulmonary-foregut malformation		Επικοινωνούσα συγγενής βρογχοπνευμονική-προσθιοεντερική δυσπλασία	
280827	Congenital pulmonary airway malformation type 0		Συγγενής δυσπλασία των πνευμονικών αεραγωγών τύπου 0	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280827		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung type 0		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 0
280827		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung type 0		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 0
280827		CPAM type 0		CCAM τύπου 0
280832	Congenital pulmonary airway malformation type 1		Συγγενής δυσπλασία των πνευμονικών αεραγωγών τύπου 1	
280832		CCAM type 1		CCAM τύπου 1
280832		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung type 1		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 1
280832		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung type 1		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 1
280832		Congenital cystic disease of the lung type 1		Συγγενής κυστική νόσος του πνεύμονα τύπου 1
280832		CPAM type 1		CPAM τύπου 1
280840	Congenital pulmonary airway malformation type 2		Συγγενής δυσπλασία των πνευμονικών αεραγωγών τύπου 2	
280840		CCAM type 2		CCAM τύπου 2
280840		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung type 2		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 2
280840		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung type 2		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 2
280840		Congenital cystic disease of the lung type 2		Συγγενής κυστική νόσος του πνεύμονα τύπου 2
280840		CPAM type 2		CPAM τύπου 2
280847	Congenital pulmonary airway malformation type 3		Συγγενής δυσπλασία των πνευμονικών αεραγωγών τύπου 3	
280847		CCAM type 3		CCAM τύπου 3
280847		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung type 3		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 3
280847		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung type 3		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 3
280847		Congenital cystic disease of the lung type 3		Συγγενής κυστική νόσος του πνεύμονα τύπου 3
280847		CPAM type 3		CPAM τύπου 3
280854	Congenital pulmonary airway malformation type 4		Συγγενής δυσπλασία των πνευμονικών αεραγωγών τύπου 4	
280854		Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung type 4		Συγγενής κυστική αδενωματώδης δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
280854		Congenital cystic adenomatous malformation of the lung type 4		Συγγενής κυστική αδενωματοειδής δυσπλασία του πνεύμονα τύπου 4
280854		CPAM type 4		CPAM τύπου 4
280886	Anterior uveitis		Πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280886		Iridocyclitis		Ιριδοκυκλίτιδα
280892	Posterior uveitis		Οπίσθια ραγοειδίτιδα	
280892		Choroiditis		Χοριοειδίτιδα
280898	Panuveitis		Πανραγοειδίτιδα	
280898		Total uveitis		Ολική ραγοειδίτιδα
280914	Isolated idiopathic anterior uveitis		Μεμονωμένη ιδιοπαθής πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280914		Isolated IAU		Μεμονωμένη IAU
280917	Idiopathic posterior uveitis		Ιδιοπαθής οπίσθια ραγοειδίτιδα	
280921	Idiopathic panuveitis		Ιδιοπαθής πανραγοειδίτιδα	
280926	Systemic diseases with anterior uveitis		Συστηματικά νοσήματα με πρόσθια ραγοειδίτιδα	
280930	Systemic diseases with posterior uveitis		Συστηματικά νοσήματα με οπίσθια ραγοειδίτιδα	
280933	Systemic diseases with panuveitis		Συστηματικά νοσήματα με πανραγοειδίτιδα	
281082	Inherited non-syndromic ichthyosis		Κληρονομική μη συνδρομική ιχθύωση	
281085	Inherited ichthyosis syndromic form		Κληρονομική συνδρομική μορφή ιχθύωσης	
281090	Syndromic recessive X-linked ichthyosis		Σύνδρομο υπολειπόμενης φυλοσύνδετης ιχθύωσης	
281090		Recessive X-linked ichthyosis with extracutaneous manifestations		Υπολειπόμενη Φυλοσύνδετη ιχθύωση με εξωδερματικές εκδηλώσεις
281090		Syndromic RXLI		Συνδρομική RXLI
281097	Autosomal recessive congenital ichthyosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής ιχθύωση	
281097		ARCI		ARCI
281103	Keratinopathic ichthyosis		Κερατινοπαθητική ιχθύωση	
281103		KPI		KPI
281122	Self-improving collodion baby		Αυτοϊάσιμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου	
281122		Self-healing collodion baby		Αυτοϊάσιμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου
281122		Self-improving congenital ichthyosis		Αυτοϊάσιμη συγγενής ιχθύωση
281122		SHCB		SHCB
281122		SICI		SICI
281127	Acral self-healing collodion baby		Αυτοϊάσιμη βρεφική μεμβράνη κολλοδίου των άκρων	
281127		Acral SHCB		SHCB των άκρων
281139	Annular epidermolytic ichthyosis		Δακτυλιοειδής επιδερμολυτική ιχθύωση	
281139		AEI		AEI
281190	Congenital reticular ichthyosiform erythroderma		Συγγενές δικτυωτό ιχθυοειδές μορφοερυθρόδερμα	
281190		CRIE		CRIE
281190		Ichthyosis variegata		Παραλλάσσουσα ιχθύωση
281190		Ichthyosis with confetti		Ιχθύωση με κομφετί
281190		IWC		IWC
281201	Keratosis linearis-ichthyosis congenita-sclerosing keratoderma syndrome		Σύνδρομο γραμμικής κεράτωσης-συγγενούς ιχθύωσης-σκληρυντικής κερατοδερμίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
281201		KLICK syndrome		Σύνδρομο KLICK
281210	X-linked ichthyosis syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο ιχθύασης	
281217	Autosomal ichthyosis syndrome		Αυτοσωμικό σύνδρομο ιχθύασης	
281222	Autosomal ichthyosis syndrome with prominent hair abnormalities		Αυτοσωμικό σύνδρομο ιχθύασης με προέχουσες ανωμαλίες των τριχών	
281234	OBSOLETE: Congenital ichthyosis with trichothiodystrophy		Συγγενής ιχθύαση με τριχοθειοδυστροφία	
281238	Autosomal ichthyosis syndrome with prominent neurologic signs		Αυτοσωμικό σύνδρομο ιχθύασης με προέχοντα νευρολογικά σημεία	
281241	Autosomal ichthyosis syndrome with fatal disease course		Αυτοσωμικό σύνδρομο ιχθύασης με θανατηφόρο πορεία νόσου	
281244	Autosomal ichthyosis syndrome with other associated signs		Αυτοσωμικό σύνδρομο ιχθύασης με άλλα σχετιζόμενα σημεία	
282124	Partial deletion of chromosome 12 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του χρωμοσώματος 12	
282124		Partial monosomy of chromosome 12		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 12
282166	Inherited Creutzfeldt-Jakob disease		Κληρονομική νόσος Creutzfeldt-Jakob	
282166		Inherited CJD		Κληρονομική CJD
282196	Autoimmune polyendocrinopathy		Αυτοάνοση πολυενδοκρινοπάθεια	
282196		APS		APS
282196		Autoimmune polyglandular syndrome		Αυτοάνοσο πολυενδοκρινικό σύνδρομο
284130	NON RARE IN EUROPE: Rheumatoid arthritis		Ρευματοειδής αρθρίτιδα	
284139	Larsen-like syndrome, B3GAT3 type		Σύνδρομο τύπου Larsen τύπου B3GAT3	
284139		Multiple joint dislocations-short stature-craniofacial dysmorphism-congenital heart defects syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών εξάρθρωμάτων-χαμηλού αναστήματος-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού- συγγενών καρδιακών βλαβών
284149	Craniosynostosis-dental anomalies		Κρανιοσυνωστέωση-οδοντικές ανωμαλίες	
284149		Kreiborg-Pakistani syndrome		Σύνδρομο Kreiborg-Pakistani
284160	8q21.11 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q21.11	
284160		Del(8)(q21.11)		Del(8)(q21.11)
284160		Deletion 8q21.11		Έλλειψη 8q21.11
284160		Monosomy 8q21.11		Μονοσωμία 8q21.11
284169	Facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome due to 10p11.21p12.31 microdeletion		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης-ανωμαλιών συμπεριφοράς λόγω μικροέλλειψης 10p11.21p12.31	
284169		10p12p11 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10p12p11
284169		Del(10)(p11.21p12.31)		Del(10)(p11.21p12.31)
284169		Deletion 10p11.21p12.31		Έλλειψη 10p11.21p12.31
284169		Desanto-Shinawi syndrome due to 10p11.21p12.31 microdeletion		Σύνδρομο Desanto-Shinawi λόγω μικροέλλειψης 10p11.21p12.31



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
284169		Monosomy 10p11.21p12.31		Μονοσωμία 10p11.21p12.31
284180	Xp22.13p22.2 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού Xp22.13p22.2	
284180		Dup(X)(p22)		Dup(X)(p22)
284180		Dup(X)(p22.13p22.2)		Dup(X)(p22.13p22.2)
284180		Duplication Xp22		Διπλασιασμός Xp22
284227	TEMPI syndrome		Σύνδρομο TEMPI	
284227		Telangiectasia-erythrocytosis-monoclonal gammopathy-perinephric-fluid collections-intrapulmonary shunting syndrome		Σύνδρομο τηλαγγιεκτασίας-ερυθροκυττάρωσης-μονοκλωνικής γαμμαπαθειας-περινεφρικών συλλογών υγρού- ενδοπνευμονικής διαφυγής
284232	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2O		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2O	
284232		CMT2O		CMT2O
284247	Familial retinal arterial macroaneurysm		Οικογενές αρτηριακό μακροανεύρυσμα αμφιβληστροειδούς	
284247		FRAM		FRAM
284247		Retinal arterial macroaneurysm and supralvalvular pulmonic stenosis		Αμφιβληστροειδικό αρτηριακό μακροανεύρυσμα και υπερβαλβιδική στένωση της πνευμονικής
284264	IgG4-related disease		IgG4-σχετιζόμενο νόσημα	
284264		IgG4-related sclerosing disease		Σκληρυντική νόσος σχετιζόμενη με IgG4
284264		Immunoglobulin G4-related sclerosing disease		Σκληρυντική νόσος σχετιζόμενη με ανοσοσφαιρίνη G4
284271	Autosomal recessive cerebellar ataxia- psychomotor delay syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης	
284271		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 11		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 11
284271		SCAR11		SCAR11
284282	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to WWOX deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας WWOX	
284282		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 12		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 12
284282		SCAR12		SCAR12
284289	Adult-onset autosomal recessive cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
284289		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 10		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 10
284289		SCAR10		SCAR10



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
284324	Childhood-onset autosomal recessive slowly progressive spinocerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραδέως προοδευτική νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία με έναρξη στην παιδική ηλικία	
284324		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 7		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 7
284324		SCAR7		SCAR7
284332	Infantile-onset autosomal recessive nonprogressive cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία βρεφικής έναρξης	
284332		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 6		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 6
284332		SCAR6		SCAR6
284339	Pontocerebellar hypoplasia type 7		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 7	
284339		PCH7		PCH7
284339		Pontocerebellar hypoplasia-46,XY disorder of sex development syndrome		Σύνδρομο γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας- 46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου
284343	DICER1 tumor-predisposition syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης σε όγκο DICER1	
284343		Pleuropulmonary blastoma familial tumor and dysplasia syndrome		Σύνδρομο οικογενούς όγκου και δυσπλασίας πνευροπνευμονικού βλαστώματος
284343		PPB familial tumor and dysplasia syndrome		Οικογενής όγκος PPB και σύνδρομο δυσπλασίας
284343		PPBFTDS		PPBFTDS
284362	Fetal lung interstitial tumor		Εμβρυϊκός διάμεσος πνευμονικός όγκος	
284362		FLIT		FLIT
284362		Immature interstitial mesenchymal tumor		Ανώριμος διάμεσος μεσεγχυματικός όγκος
284385	Familial intrahepatic cholestasis		Οικογενής ενδοηπατική χολόσταση	
284388	Reversible cerebral vasoconstriction syndrome		Σύνδρομο αναστρέψιμης εγκεφαλικής αγγειοσύσπασης	
284388		RCVS		RCVS
284395	Well-differentiated fetal adenocarcinoma of the lung		Καλά διαφοροποιημένο εμβρυϊκό αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	
284395		WDFA		WDFA
284400	Small cell carcinoma of the bladder		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης	
284400		Poorly differentiated neuroendocrine carcinoma of the bladder		Χαμηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284400		SCCB		SCCB
284400		Small cell bladder cancer		Μικροκυτταρικός καρκίνος της ουροδόχου κύστης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
284400		Small cell bladder carcinoma		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284400		Small cell carcinoma of the urinary bladder		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα της ουροδόχου κύστης
284408	OBSOLETE: Glycerol kinase deficiency, infantile form		Ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης, βρεφική μορφή	
284411	Glycerol kinase deficiency, juvenile form		Ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης, νεανική μορφή	
284414	Glycerol kinase deficiency, adult form		Ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης, μορφή ενηλίκων	
284417	Phosphoserine aminotransferase deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια της αμινοτρανσφεράσης της φωσφοσερίνης, βρεφική/νεανική μορφή	
284417		PSAT deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια PSAT, βρεφική/νεανική μορφή
284426	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της M-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	
284426		Glycogenosis due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της M-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
284426		GSD due to lactate dehydrogenase M-subunit deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της M-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
284426		Lactate dehydrogenase A deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτικής αφυδρογονάσης A
284426		LDH-M subunit deficiency		Ανεπάρκεια υπομονάδας LDH-M
284435	Glycogen storage disease due to lactate dehydrogenase H-subunit deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της H-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης	
284435		Glycogenosis due to lactate dehydrogenase H-subunit deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της H-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
284435		GSD due to lactate dehydrogenase H-subunit deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της H-υπομονάδας της γαλακτικής αφυδρογονάσης
284435		Lactate dehydrogenase B deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτικής αφυδρογονάσης B
284435		LDH-H subunit deficiency		Ανεπάρκεια υπομονάδας LDH-H
284448	CLIPPERS		CLIPPERS	
284448		Chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids		Χρόνια λεμφοκυτταρική φλεγμονή με περιαγγειακή ενίσχυση της γεφύρας που ανταποκρίνεται στα στεροειδή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
284454	Acute zonal occult outer retinopathy		Οξεία ζωνιαία λανθάνουσα αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	
284454		AZOR		AZOR
284460	Acute annular outer retinopathy		Οξεία δακτυλιοειδής αμφιβληστροειδοπάθεια έξω πετάλου	
284460		AAOR		AAOR
284786	Qualitative or quantitative defects of troponin		Ποιοτικές ή ποσοτικές διαταραχές της τροπονίνης	
284790	Qualitative or quantitative defects of tropomyosin		Ποιοτικές ή ποσοτικές διαταραχές της τροπομυοσίνης	
284804	Ocular albinism		Οφθαλμικός αλφισμός	
284811	Syndromic oculocutaneous albinism		Συνδρομικός οφθαλμοδερματικός αλφισμός	
284814	Disorder of phenylalanine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της φαινυλαλανίνης	
284818	Disorder of tyrosine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της τυροσίνης	
284963	Marfan syndrome type 1		Σύνδρομο Marfan τύπου 1	
284963		MFS1		MFS1
284973	Marfan syndrome type 2		Σύνδρομο Marfan τύπου 2	
284973		MFS2		MFS2
284979	Neonatal Marfan syndrome		Νεογνικό σύνδρομο Marfan	
284979		Neonatal MFS		Νεογνικό MFS
284984	Aneurysm-osteoarthritis syndrome		Σύνδρομο ανευρύσματος-οστεοαρθρίτιδας	
284993	Marfan syndrome and Marfan-related disorders		Σύνδρομο Marfan και σχετιζόμενες διαταραχές	
285014	Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection		Σπάνιο νόσημα με ανεύρυσμα θωρακικής αορτής και αορτικό διαχωρισμό	
285657	Disorder of folate metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς του φυλλικού	
289098	Disorders of vitamin D metabolism		Διαταραχές του μεταβολισμού της βιταμίνης D	
289103	Hypocalcemic rickets		Υπασβεσταιμική ραχίτιδα	
289157	Hypocalcemic vitamin D-dependent rickets		Υποασβεσταιμική ραχίτιδα εξαρτώμενη από την βιταμίνη D	
289157		1-alpha-hydroxylase deficiency		Ανεπάρκεια 1-άλφα-υδροξυλάσης
289157		PDDR1		PDDR1
289157		Pseudovitamin D-deficient rickets		Ραχίτιδα με ψευδή ανεπάρκεια βιταμίνης D
289157		VDDI		VDDI
289157		VDDR-I		VDDR-I
289157		Vitamin D dependent rickets type I		Ραχίτιδα τύπου I που εξαρτάται από τη βιταμίνη D
289157		Vitamin D-dependency type I		Εξάρτηση από τη βιταμίνη D τύπου I
289176	Autosomal recessive hypophosphatemic rickets		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υποφωσφαμική ραχίτιδα	
289176		ARHR		ARHR
289266	Early-onset epileptic encephalopathy and intellectual disability due to GRIN2A mutation		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια και νοητική αναπηρία πρώιμης έναρξης λόγω μετάλλαξης GRIN2A	
289290	Hypermethioninemia encephalopathy due to adenosine kinase deficiency		Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναμία λόγω ανεπάρκειας αδενοσινοκινάσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
289290		ADK hypermethioninemia		ADK υπερμεθειονιναίμια
289290		Hypermethioninemia encephalopathy due to ADK deficiency		Εγκεφαλοπάθεια από υπερμεθειονιναίμια λόγω ανεπάρκειας ADK
289307	Developmental delay due to methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας μεθυλομηλονικής ημιαλδεϋδικής αφυδρογονάσης	
289307		Developmental delay due to ALDH6A1 deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας ALDH6A1
289307		Developmental delay due to MMSDH deficiency		Αναπτυξιακή καθυστέρηση λόγω ανεπάρκειας MMSDH
289326	Tropical spastic paraparesis		Τροπική σπαστική παραπάρεση	
289326		HAM/TSP		HAM/TSP
289326		HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον HTLV-1
289326		Human T-lymphotropic virus type I-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου I
289326		Human T-lymphotropic virus type-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis		Μυελοπάθεια και τροπική σπαστική παραπάρεση που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου 1
289326		TSP		TSP
289347	Infective dermatitis associated with HTLV-1		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με HTLV-1	
289347		IDH		IDH
289347		Infective dermatitis associated with human T-lymphotropic virus type 1		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου 1
289347		Infective dermatitis associated with human T-lymphotropic virus type I		Λοιμώδης δερματίτιδα που σχετίζεται με τον ανθρώπινο T-λεμφοτροπικό ιό τύπου I
289356	Primary non-gestational choriocarcinoma of ovary		Πρωτοπαθές χοριοκαρκίνωμα ωοθηκών μη σχετιζόμενο με κύηση	
289356		NGCO		NGCO
289356		Primary non-gestational ovarian choriocarcinoma		Πρωτοπαθές ωοθηκικό χοριοκαρκίνωμα μη σχετιζόμενο με κύηση
289362	Non-central nervous system-localized embryonal carcinoma		Εμβρυϊκό καρκίνωμα εντοπισμένο εκτός κεντρικού νευρικού συστήματος	
289362		Non-CNS-localized embryonal carcinoma		Εμβρυϊκό καρκίνωμα εντοπισμένο εκτός CNS
289365	Familial vesicoureteral reflux		Οικογενής κυστεοουρητηρική παλινδρόμηση	
289365		Familial VUR		Οικογενής VUR
289377	Early-onset myopathy with fatal cardiomyopathy		Μυοπάθεια πρώιμης έναρξης με θανατηφόρα μυοκαρδιοπάθεια	
289377		EOMFC		EOMFC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
289377		Salih myopathy		Μυοπάθεια Salih
289380	Myosclerosis		Μυοσκλήρυνση	
289380		Congenital myosclerosis, Löwenthal type		Συγγενής μυοσκλήρυνση τύπου Löwenthal
289385	Malignancy diagnosed during pregnancy		Κακοήθεια που διαγνώστηκε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης	
289385		Cancer diagnosed during pregnancy		Καρκίνος που διαγνώστηκε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης
289390	Primary Sjögren disease		Πρωτοπαθές σύνδρομο Sjögren	
289390		Primary SjD		Πρωτοπαθές SjD
289390		Primary Sjögren syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο Sjögren
289395	NON RARE IN EUROPE: Secondary Sjögren syndrome		Δευτεροπαθές σύνδρομο Sjögren	
289395		NON RARE IN EUROPE: Secondary Sjögren-Gougerot syndrome		Δευτερογενές σύνδρομο Sjögren-Gougerot
289465	Isolated congenital adermatoglyphia		Μεμονωμένη συγγενής αδερματογλυφία	
289465		Congenital absence of fingerprints		Συγγενής απουσία δακτυλικών αποτυπωμάτων
289465		Immigration delay disease		Νόσος καθυστέρησης μετανάστευσης
289478	PASH syndrome		Σύνδρομο γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής- διαφυητικής ιδραδενίτιδας	
289478		Pyoderma gangrenosum-acne-suppurative hidradenitis syndrome		Σύνδρομο γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής- διαφυητικής ιδραδενίτιδας
289483	Intellectual disability-alacrima-achalasia syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-έλλειψης δακρύων-αχαλασίας	
289494	4H leukodystrophy		Λευκοδυστροφία 4H	
289494		POLR-related leukodystrophy		Λευκοδυστροφία που σχετίζεται με POLR
289499	Congenital cataract microcornea with corneal opacity		Συγγενής καταρράκτης-μικροκερατοειδής με θολρότητα του κερατοειδούς	
289499		CCMCO		CCMCO
289504	Combined malonic and methylmalonic acidemia		Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομηλονική οξυαιμία	
289504		CMAMMA		CMAMMA
289504		Combined malonic and methylmalonic aciduria		Συνδυασμένη μηλονική και μεθυλομαλονική οξυουρία
289513	12q15q21 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12q15q21	
289513		Del(12)(q15)(q21)		Del(12)(q15)(q21)
289513		Deletion 12q15q21		Έλλειψη 12q15q21
289513		Monosomy 12q15q21		Μονοσωμία 12q15q21
289522	Microtriplication 11q24.1 syndrome		Σύνδρομο μικροτριπλασιασμού του 11q24.1	
289522		Tetrasomy 11q24.1		Τετρασωμία 11q24.1
289527	OBSOLETE: Fatal infantile hypertrophic cardiomyopathy due to mitochondrial complex I deficiency		Θανατηφόρος βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας του μιτοχονδριακού συμπλέγματος I	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
289527		OBSOLETE: Fatal infantile HCM due to mitochondrial complex I deficiency		Θανατηφόρος βρεφική HCM λόγω ανεπάρκειας του μιτοχονδριακού συμπλέγματος I
289527		OBSOLETE: Fatal infantile hypertrophic cardiomyopathy due to NADH-coenzyme Q reductase deficiency		Θανατηφόρος βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας του NADH-συνένζυμου Q αναγωγάσης
289527		OBSOLETE: Fatal infantile hypertrophic cardiomyopathy due to NADH-CoQ reductase deficiency		Θανατηφόρος βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας του NADH-CoQ αναγωγάσης
289539	BAP1-related tumor predisposition syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης όγκου που σχετίζεται με το BAP1	
289539		Tumor susceptibility linked to germline BAP1 mutations		Ευαισθησία όγκου που συνδέεται με μεταλλάξεις BAP1 βλαστικής σειράς
289548	Inherited isolated adrenal insufficiency due to partial CYP11A1 deficiency		Κληρονομική μεμονωμένη επινεφριδιακή ανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας του CYP11A1	
289553	Dysmorphism-conductive hearing loss-heart defect syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού-αγωγίμης απώλειας ακοής- καρδιακής ανεπάρκειας	
289560	Mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με τις πρωτεΐνες της μιτοχονδριακής μεμβράνης	
289560		MPAN		MPAN
289560		NBIA due to C19orf12 mutation		NBIA λόγω μετάλλαξης C19orf12
289560		NBIA4		NBIA4
289560		Neurodegeneration with brain iron accumulation due to C19orf12 mutation		Νευροεκφυλισμός με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο λόγω μετάλλαξης C19orf12
289560		Neurodegeneration with brain iron accumulation type 4		Νευροεκφυλισμός με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο τύπου 4
289573	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών μιτοχονδριακών δυσλειτουργιών	
289586	Exfoliative ichthyosis		Απολεπιστική ιχθύαση	
289586		Autosomal recessive exfoliative ichthyosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη απολεπιστική ιχθύαση
289586		Ichthyosis exfoliativa		Απολεπιστική ιχθύαση
289596	Juvenile nasopharyngeal angiofibroma		Νεανικό ρινοφαρυγγικό αγγειοίωμα	
289596		JNA		JNA
289601	Hereditary arterial and articular multiple calcification syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο αρτηριακής και αρθρικής πολλαπλής ασβεστοποίησης	
289601		Calcification of joints and arteries		Ασβεστοποίηση αρθρώσεων και αρτηριών
289601		CALJA		CALJA
289635	Rare virus associated tumor		Σπάνιος όγκος σχετιζόμενος με ιό	
289638	Epstein-Barr Virus-related tumor		Όγκος σχετιζόμενος με τον ιό Epstein-Barr	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
289638		EBV-related tumor		Όγκος σχετιζόμενος με τον ιό EBV
289644	Epstein-Barr virus-associated malignant lymphoproliferative disorder		Κακοήθης λεμφοϋπερπλαστική διαταραχή σχετιζόμενη με τον ιό Epstein-Barr	
289644		EBV-associated lymphoproliferative disorder		Κακοήθης λεμφοϋπερπλαστική διαταραχή σχετιζόμενη με τον ιό Epstein-Barr
289651	Epstein-Barr Virus-associated carcinoma		Καρκίνωμα σχετιζόμενο με τον ιό Epstein-Barr	
289651		EBV-associated carcinoma		Καρκίνωμα σχετιζόμενο με τον ιό EBV
289656	Epstein-Barr Virus-associated mesenchymal tumor		Μεσεγχυματικός όγκος σχετιζόμενος με τον ιό Epstein-Barr	
289656		EBV-associated mesenchymal tumor		Μεσεγχυματικός όγκος σχετιζόμενος με τον ιό EBV
289661	Epstein-Barr virus-positive diffuse large B-cell lymphoma		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων των ηλικιωμένων Θετικό στον ιό Epstein-Barr	
289661		EBV-positive DLBCL		EBV-θετικό DLBCL
289661		Epstein-Barr virus-positive diffuse large B-cell lymphoma not otherwise specified		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων θετικό στον ιό Epstein-Barr, μη καθορισμένο αλλιώς
289661		Epstein-Barr virus-positive diffuse large B-cell lymphoma, NOS		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων θετικό στον ιό Epstein-Barr, ΜΚΑ
289666	Plasmablastic lymphoma		Πλασμαβλαστικό λέμφωμα	
289666		PBL		PBL
289682	Lymphoepithelial-like carcinoma		Λεμφοεπιθηλιακό καρκίνωμα	
289685	Myopericytoma		Μυοπερικύττωμα	
289825	Late-onset primary lymphedema without systemic or visceral involvement		Όψιμης έναρξης πρωτοπαθές λεμφοίδημα χωρίς συστηματική ή σπλαγχνική συμμετοχή	
289829	Disorder of tryptophan metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της τρυπτοφάνης	
289832	Disorder of lysine and hydroxylysine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της λυσίνης και της υδροξυλυσίνης	
289841	Disorder of glutamine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της γλουταμίνης	
289846	Glutathione synthetase deficiency with 5-oxoprolinuria		Ανεπάρκεια της συνθετάσης της γλουταθειόνης με 5-οξοπρολινουρία	
289849	Glutathione synthetase deficiency without 5-oxoprolinuria		Ανεπάρκεια της συνθετάσης της γλουταθειόνης χωρίς 5-οξοπρολινουρία	
289857	Neonatal glycine encephalopathy		Νεογνική εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	
289857		Classic glycine encephalopathy		Κλασική εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης
289857		Neonatal NKH		Νεογνική ΝΚΗ
289857		Neonatal non-ketotic hyperglycinemia		Νεογνική μη κετωτική υπεργλυκιναιμία
289860	Infantile glycine encephalopathy		Βρεφική εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	
289860		Infantile NKH		Βρεφική ΝΚΗ



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
289860		Infantile non-ketotic hyperglycinemia		Βρεφική μη κετωτική υπεργλυκιναιμία
289863	Atypical glycine encephalopathy		Άτυπη εγκεφαλοπάθεια εκ γλυκίνης	
289863		Atypical NKA		Άτυπη NKA
289863		Atypical non-ketotic hyperglycinemia		Άτυπη μη κετωτική υπεργλυκιναιμία
289866	Disorder of proline metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της προλίνης	
289869	Disorder of ornithine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της ορνιθίνης	
289877	Transient hyperammonemia of the newborn		Παροδική υπεραμμωναιμία του νεογνού	
289891	Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency		Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης	
289891		Glycine N-methyltransferase deficiency		Ανεπάρκεια N-μεθυλοτρανσφεράσης γλυκίνης
289891		Hypermethioninemia due to GNMT deficiency		Υπερμεθειονιναιμία λόγω ανεπάρκειας GNMT
289899	Organic aciduria		Οργανική οξουρία	
289902	3-methylglutaconic aciduria		3-μεθυλογλουτακονική οξουρία	
289916	Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut0		Μεθυλμαλονική οξουρία μη ανταποκρινόμενη στη βιταμίνη B12, τύπου mut0	
289916		Complete deficiency of methylmalonyl-CoA mutase		Πλήρης έλλειψη της μούτάσης του μεθυλομαλονυλο-CoA
289916		Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut0		Μεθυλμαλονική οξουρία μη ανταποκρινόμενη στη βιταμίνη B12, τύπου mut0
290836	Systemic disease with skin involvement		Συστηματικό νόσημα με συμμετοχή του δέρματος	
290839	Autoinflammatory syndrome with immune deficiency		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με ανοσοανεπάρκεια	
290842	Autoinflammatory syndrome with skin involvement		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με συμμετοχή του δέρματος	
290849	Rare head and neck tumor		Σπάνιος όγκος κεφαλής και τραχήλου	
293144	Familial clubfoot due to 5q31 microdeletion		Οικογενής στρεβλοποδία λόγω μικροέλλειψης 5q31	
293144		Hereditary clubfoot due to 5q31 microdeletion		Κληρονομική ραιβοϋποποδία λόγω μικροέλλειψης 5q31
293150	Familial clubfoot due to PITX1 point mutation		Οικογενής στρεβλοποδία λόγω σημειακής μετάλλαξης PITX1	
293150		Hereditary clubfoot due to PITX1 point mutation		Κληρονομική ραιβοϋποποδία λόγω σημειακής μετάλλαξης PITX1
293165	Skin fragility-woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας δέρματος-μάλλινα μαλλιά- παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
293165		Skin fragility-woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας του δέρματος-εύθραυστου τριχωτού-παλμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
293168	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis		Ανιούσα κληρονομική σπαστική παράλυση βρεφικής έναρξης	
293168		IAHSP		IAHSP
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis		Οξεία γενικευμένη εξανθηματώδης φλύκταινα	
293173		AGEP		AGEP
293173		Pustular drug eruption		Φαρμακευτική φλυκταινώδης διάσπαση δέρματος
293173		Toxic pustuloderma		Τοξικό φλυκταινώδερμα
293181	Epilepsy of infancy with migrating focal seizures		Επιληψία βρεφικής ηλικίας με μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις	
293181		EIMFS		EIMFS
293181		Epilepsy with migrating focal seizure in infancy		Επιληψία βρεφικής ηλικίας με μεταναστευτικές εστιακές κρίσεις
293181		Malignant migrating partial epilepsy of infancy		Κακοήθης μεταναστευτική μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας
293181		Malignant migrating partial seizures of infancy		Κακοήθεις μεταναστευτικές επιληπτικές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας
293181		Migrating partial epilepsy of infancy		Μεταναστευτική μερική επιληψία της βρεφικής ηλικίας
293181		Migrating partial seizures of infancy		Μεταναστευτικές επιληπτικές κρίσεις της βρεφικής ηλικίας
293181		MMPEI		MMPEI
293181		MMPSI		MMPSI
293181		MPEI		MPEI
293181		MPSI		MPSI
293190	OBSOLETE: Pleomorphic undifferentiated sarcoma		Πλειόμορφο αδιαφοροποίητο σάρκωμα	
293199	Pleomorphic rhabdomyosarcoma		Πλειόμορφο ραβδομυοσάρκωμα	
293202	Epithelioid sarcoma		Επιθηλιοειδές σάρκωμα	
293208	Celiac artery compression syndrome		Σύνδρομο συμπίεσης κοιλιακής αρτηρίας	
293208		Dunbar syndrome		Σύνδρομο Dunbar
293208		MALS		MALS
293208		Median arcuate ligament syndrome		Σύνδρομο του μέσου τοξοειδούς συνδέσμου
293284	Tetrahydrobiopterin-responsive hyperphenylalaninemia/phenylketonuria		Υπερφαινυλαλανιναιμία/φαινυλοκετονουρία ανταποκρινόμενη στην τετραϋδροβιοπτερίνη	
293284		BH4-responsive HPA/PKU		HPA/PKU νταποκρινόμενη στην BH4
293284		BH4-responsive hyperphenylalaninemia/phenylketonuria		Υπερφαινυλαλανιναιμία/φαινυλοκετονουρία ανταποκρινόμενη στην BH4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
293284		Tetrahydrobiopterin-responsive HPA/PKU		HPA/PKU ανταποκρινόμενη στην τετραϋδροβιοπτερίνη
293355	Methylmalonic acidemia without homocystinuria		Μεθυλμαλονική οξαιμία χωρίς ομοκυστινουρία	
293355		Methylmalonic aciduria without homocystinuria		Μεθυλομαλονική οξουρία χωρίς ομοκυστινουρία
293375	Grayson-Wilbrandt corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Grayson-Wilbrandt	
293375		GWCD		GWCD
293381	Epithelial recurrent erosion dystrophy		Επιθηλιακή υποτροπιάζουσα δυστροφία διάβρωσης επιθηλίου κερατοειδούς	
293381		Dystrophia Helsinglandica		Δυστροφία Helsinglandica
293381		Dystrophia Smolandiensis		Δυστροφία Smolandiensis
293381		ERED		ERED
293381		Recurrent hereditary corneal erosions		Υποτροπιάζουσες κληρονομικές διαβρώσεις του κερατοειδούς
293462	Pre-Descemet corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς προ της μεμβράνης του Descemet	
293462		PDCD		PDCD
293603	Congenital hereditary endothelial dystrophy type II		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου II	
293603		Autosomal recessive CHED		Αυτοσωμική υπολειπόμενη CHED
293603		Autosomal recessive congenital hereditary endothelial dystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
293603		CHED2		CHED2
293603		CHEDII		CHEDII
293603		Congenital hereditary endothelial dystrophy type 2		Συγγενής κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία τύπου 2
293603		Infantile hereditary endothelial dystrophy		Βρεφική κληρονομική ενδοθηλιακή δυστροφία
293603		Maumenee corneal dystrophy		Δυστροφία κερατοειδούς Maumenee
293621	X-linked endothelial corneal dystrophy		Φυλοσύνδετη ενδοθηλιακή δυστροφία κερατοειδούς	
293621		XECD		XECD
293633	PYCR1-related De Bary syndrome		PYCR1-σχετιζόμενο σύνδρομο De Bary	
293633		PYCR1 deficiency		Ανεπάρκεια PYCR1
293633		Pyrroline-5-carboxylate reductase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της πυρρολινο-5-καρβοξυλικής αναγωγάσης 1
293642	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης	
293707	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, MKB type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπου MKB	
293707		Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Maat-Kievit-Brunner type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής αναπηρίας, τύπου Maat-Kievit-Brunner
293707		BMRS, Maat-Kievit-Brunner type		BMRS, τύπου Maat-Kievit-Brunner



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
293707		BMRS, MKB type		BMRS, τύπου MKB
293707		X-linked Ohdo syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Ohdo
293725	Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, Verloes type		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης, τύπου Verloes	
293725		Blepharophimosis-intellectual disability syndrome type V		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής αναπηρίας τύπου V
293725		BMRS type V		BMRS τύπου V
293725		BMRS, Verloes type		BMRS, τύπου Verloes
293807	Ketamine-induced biliary dilatation		Διάταση των χοληφόρων που προκαλείται από κεταμίνη	
293812	Fixed drug eruption		Σταθερό φαρμακευτικό εξάνθημα	
293815	Toxic dermatosis		Τοξική δερματοπάθεια	
293822	MITF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης μελανώματος και νεφρικού καρκινώματος που σχετίζεται με το MITF	
293825	Congenital dyserythropoietic anemia type IV		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου IV	
293825		CDA due to KLF1 mutation		CDA λόγω μετάλλαξης KLF1
293825		CDA IV		CDA IV
293825		CDA type 4		CDA τύπου 4
293825		CDA type IV		CDA τύπου IV
293825		CDAN4		CDAN4
293825		Congenital dyserythropoietic anemia due to KLF1 mutation		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία λόγω μετάλλαξης KLF1
293825		Congenital dyserythropoietic anemia type 4		Συγγενής δυσερυθροποιητική αναιμία τύπου 4
293830	Constitutional dyserythropoietic anemia		Ιδιοσυστασιακή δυσερυθροποιητική αναιμία	
293838	Fatal infantile encephalopathy-pulmonary hypertension syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου βρεφικής εγκεφαλοπάθειας-πνευμονικής υπέρτασης	
293843	3MC syndrome		Σύνδρομο 3MC	
293843		Craniofacial-ulnar-renal syndrome		Κρανιοπροσωπικό-ωλενικό-νεφρικό σύνδρομο
293843		Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale syndrome		Σύνδρομο Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale
293848	Frontotemporal dementia, right temporal atrophy variant		Μετωποκρατική άνοια, παραλλαγή δεξιάς κροταφικής ατροφίας	
293848		RTLA		RTLA
293848		rvFTD		rvFTD
293864	Hypoplastic pancreas-intestinal atresia-hypoplastic gallbladder syndrome		Σύνδρομο υποπλαστικού παγκρέατος-εντερικής ατρησίας- υποπλαστικής χοληδόχου κύστης	
293888	Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-left variant		Κληρονομική μεμονωμένη αρρυθμογόνος μυοκαρδιοπάθεια, επικρατούσα αριστερή παραλλαγή	
293888		ALVC		ALVC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
293888		Arrhythmogenic cardiomyopathy dominant-left variant		Αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια με επικρατούσα αριστερή παραλλαγή
293888		Arrhythmogenic cardiomyopathy with left ventricular involvement		Αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια με συμμετοχή της αριστερής κοιλίας
293888		Familial isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, left-dominant form		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμιογόνος κοιλιακή δυσπλασία, επικρατούσα αριστερή μορφή
293899	Inherited isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, biventricular variant		Κληρονομική μεμονωμένη αρρυθμιογόνος κοιλιακή δυσπλασία, αμφικοιλιακή παραλλαγή	
293899		Familial isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, biventricular form		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμιογόνος κοιλιακή δυσπλασία, αμφικοιλιακή μορφή
293910	Inherited isolated arrhythmogenic cardiomyopathy, dominant-right variant		Κληρονομική μεμονωμένη αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια, επικρατούσα δεξιά παραλλαγή	
293910		Arrhythmogenic cardiomyopathy dominant-right variant		Αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια με επικρατούσα δεξιά παραλλαγή
293910		Arrhythmogenic cardiomyopathy with right ventricular involvement		Αρρυθμιογόνος μυοκαρδιοπάθεια με συμμετοχή της δεξιάς κοιλίας
293910		Familial isolated arrhythmogenic ventricular dysplasia, right dominant form		Οικογενής μεμονωμένη αρρυθμιογόνος κοιλιακή δυσπλασία, επικρατούσα δεξιά μορφή
293925	Lethal occipital encephalocele-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου ινιακής εγκεφαλοκήλης-σκελετικής δυσπλασίας	
293936	EDICT syndrome		Σύνδρομο EDICT	
293936		Autosomal dominant keratoconus with early-onset anterior polar cataracts		Αυτοσωμικός κυρίαρχος κερατόκωνος με πρώιμο πρόσθιο πολικό καταρράκτη
293936		Endothelial dystrophy-iris hypoplasia-congenital cataract-stromal thinning syndrome		Σύνδρομο ενδοθηλιακής δυστροφίας-υποπλασίας ίριδας-συγγενούς καταρράκτη-στρωματικής αραίωσης
293936		Familial keratoconus with cataract		Οικογενής κερατόκωνος με καταρράκτη
293936		KTCNCT		KTCNCT
293939	Distal Xq28 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού περιφερικού Xq28	
293939		Distal dup(X)q(28)		Distal dup(X)q(28)
293939		Distal trisomy Xq28		Περιφερική τρισωμία Xq28
293939		Int22h1/Int22h2 mediated-Xq28 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού Int22h1/Int22h2-Xq28
293948	1p21.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p21.3	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
293948		Del(1)(p21.3)		Del(1)(p21.3)
293948		Monosomy 1p21.3		Μονοσωμία 1p21.3
293955	Childhood encephalopathy due to thiamine pyrophosphokinase deficiency		Παιδική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας πυροφωσφοκινάσης θειαμίνης	
293958	Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-deafness syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-πρωτταίου κόλπου-σημείων κοιλοτήτων-κώφωσης	
293958		HPPD		HPPD
293958		Hypertelorism-preauricular sinus-punctual pits-hearing loss syndrome		Σύνδρομο υπερτελορισμού-πρωτταίου λοβίου-σημειακής διάστιξης-απώλειας ακοής
293964	Hypoinsulinemic hypoglycemia and body hemihypertrophy		Υποινσουλιναμική υπογλυκαιμία και ημιυπερτροφία 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 deafness-dysmorphism syndrome		Σύνδρομο υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού - σοβαρής μικροκεφαλίας - νευροαισθητήριας κώφωσης - δυσμορφισμού
293978	Deficiency in anterior pituitary function-variable immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας πρόσθιας υπόφυσης-μεταβλητής ανοσοανεπάρκειας	
293978		DAVID syndrome		Σύνδρομο DAVID
293987	Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome		Παιδική παχυσαρκία ταχείας έναρξης-υποθαλαμική δυσλειτουργία-υποαερισμός-δυσρύθμιση αυτόνομου νευρικού συστήματος	
293987		Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation-neural tumors syndrome		Σύνδρομο παιδικής παχυσαρκίας ταχείας έναρξης-υποθαλαμικής δυσλειτουργίας-υποαερισμού-αυτόνομης δυσρύθμισης-νευρικών όγκων
293987		ROHHAD		POXANT
293987		ROHHADNET		ROHHADNET
294016	Microcephaly-capillary malformation syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-τριχοειδικής δυσπλασίας	
294016		MIC-CAP syndrome		Σύνδρομο MIC-CAP
294016		MIC-CM syndrome		Σύνδρομο MIC-CM
294016		Microcephaly-cutaneous capillary malformation syndrome		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		Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω μικροδυσπλασιασμού 2q31.1	
294026		Syndactyly-nystagmus syndrome due to dup(2)(q31.1)		Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω dup(2)(q31.1)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
294026		Syndactyly-nystagmus syndrome due to trisomy 2q31.1		Σύνδρομο συνδακτυλίας-νυσταγμού λόγω τρισωμίας 2q31.1
294049	Reunion Island Larsen-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Larsen της νήσου Ρεϋνιόν	
294049		Multiple joint dislocations-short stature-hyperlaxity-craniofacial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών εξarthρώσεων αρθρώσεων-βραχείος αναστηματος-υπερχαλάρωσης-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας
294057	Rare nevus		Σπάνιος σπίλος	
294060	Multiple pterygium syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών πτερυγίων	
294415	Renal-hepatic-pancreatic dysplasia		Νεφρική-ηπατική-παγκρεατική δυσπλασία	
294415		Ivemark II syndrome		Σύνδρομο Ivemark II
294415		Renohepaticopancreatic dysplasia		Νεφροηπατικοπαγκρεατική δυσπλασία
294422	Chronic intestinal failure		Χρόνια εντερική ανεπάρκεια	
294422		CIF		CIF
294925	Non-syndromic amelia		Μη συνδρομική αμελία	
294927	Non-syndromic intercalary limb defects		Μη συνδρομικά ενδιάμεσα ελλείμματα των άκρων	
294927		Non-syndromic intercalary meromelia		Μη συνδρομική ενδιάμεση μερομελία
294929	OBSOLETE: Terminal limb defects		Τελικά ελλείμματα των άκρων	
294929		OBSOLETE: Terminal meromelia		Τελική μερομελία
294931	OBSOLETE: Adactyly of hand		Αδακτυλία της χειρός	
294931		OBSOLETE: Fingers absent		Απουσία δακτύλων
294935	OBSOLETE: Split hand or/and split foot malformation		Δυσπλασία σχιστοχειρίας ή/και σχιστοποδίας	
294937	OBSOLETE: Brachydactyly		Βραχυδακτυλία	
294939	OBSOLETE: Preaxial polydactyly of fingers		Προαξονική πολυδακτυλία των χειρών	
294939		OBSOLETE: Preaxial polydactyly of hand		Προαξονική πολυδακτυλία των χειρών
294942	OBSOLETE: Postaxial polydactyly of fingers		Μεταξονική πολυδακτυλία των χειρών	
294942		OBSOLETE: Postaxial polydactyly of hand		Μεταξονική πολυδακτυλία των χειρών
294944	Congenital deformities of limbs		Συγγενείς παραμορφώσεις των άκρων	
294947	Congenital deformities of fingers		Συγγενείς παραμορφώσεις των δακτύλων των χειρών	
294949	Non-syndromic joint formation defects		Μη συνδρομικές ανωμαλίες σχηματισμού των αρθρώσεων	
294951	Congenital joint dislocations		Συγγενή εξarthρήματα	
294953	Non-syndromic limb overgrowth		Μη συνδρομική υπερανάπτυξη άκρου	
294955	Syndrome with limb reduction defects		Σύνδρομο με ανωμαλίες βράχυνσης των άκρων	
294957	Dysostosis with combined reduction defects of upper and lower limbs		Δυσόστωση με συνδυασμένες ανωμαλίες βράχυνσης των άνω και κάτω άκρων	
294959	Syndrome with limb duplication, polydactyly, syndactyly, and/or hyperphalangy		Σύνδρομο με διπλασιασμό των άκρων, πολυδακτυλία, συνδακτυλία και/ή υπερφαλαγγία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
294961	OBSOLETE: Syndromes with synostoses of limbs		Σύνδρομα με συνοστεώσεις των άκρων	
294963	Popliteal pterygium syndrome		Σύνδρομο ιγνυακού πτερυγίου	
294965	Lethal congenital contracture syndrome		Θανατηφόρο συγγενές σύνδρομο συγκάμψεων	
294965		LCCS		LCCS
294967	Isolated amelia of upper limb		Αμελία άνω άκρου	
294967		Isolated congenital absence of upper limb		Μεμονωμένη συγγενής απουσία άνω άκρου
294969	Isolated amelia of lower limb		Αμελία κάτω άκρου	
294969		Isolated congenital absence of lower limb		Μεμονωμένη συγγενής απουσία κάτω άκρου
294971	Isolated tetra-amelia		Τετρα-αμελία	
294971		Isolated total amelia		Μεμονωμένη ολική αμελία
294973	Isolated humeral agenesis/hypoplasia		Αγενεσία/υποπλασία βραχιονίου οστού	
294973		Isolated congenital absence of humerus		Μεμονωμένη συγγενής απουσία βραχιονίου οστού
294973		Isolated congenital humeral deficiency		Μεμονωμένη συγγενής βραχίονια ανεπάρκεια
294973		Isolated congenital hypoplasia of humerus		Μεμονωμένη συγγενής υποπλασία του βραχιονίου
294973		Isolated humeral intercalary meromelia		Μεμονωμένη βραχίονια ενδιάμεση μερομελία
294975	Isolated absence of upper arm and forearm with hand present		Συγγενής απουσία άνω βραχίονα και αντιβραχίου με παρόν το χέρι	
294975		Isolated congenital humero-radio-ulnar intercalary transverse meromelia		Μεμονωμένη συγγενής βραχιονιο-κερκιδο-ωλένια ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία
294977	Isolated absence of thigh and lower leg with foot present		Συγγενής απουσία μηρού και κνήμης με παρουσία ποδός	
294977		Isolated congenital femoro-tibio-fibular intercalary transverse meromelia		Μεμονωμένη συγγενής μηρο-κνημιαία-περονιαία εγκάρσια μερομελία
294979	Isolated absence of both forearm and hand		Συγγενής απουσία αντιβραχίου και άκρας χειρός	
294979		Isolated congenital radio-ulnar terminal transverse meromelia		Μεμονωμένη συγγενής κερκιδωλένιας τελική εγκάρσια μερομελία
294981	Isolated absence of both lower leg and foot		Συγγενής απουσία κνήμης και άκρου ποδός	
294981		Isolated congenital tibiofibular terminal transverse meromelia		Μεμονωμένη συγγενής κνημοπερονιαία τελική εγκάρσια μερομελία
294983	Isolated acheiria		Αχειρία	
294983		Isolated congenital absence of hand		Μεμονωμένη συγγενής απουσία χειρός
294986	Isolated apodia		Αποδία	
294986		Isolated congenital absence of foot		Μεμονωμένη συγγενής απουσία ποδός
294988	Isolated hypoplasia of thumb		Συγγενής υποπλασία του αντίχειρα	
294988		Isolated congenital absence/hypoplasia of thumb		Μεμονωμένη συγγενής απουσία/υποπλασία του αντίχειρα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
294988		Isolated congenital thumb hypodactyly		Μεμονωμένη συγγενής υποδακτυλία αντίχειρα
294988		Isolated congenital thumb oligodactyly		Μεμονωμένη συγγενής ολιγοδακτυλία αντίχειρα
294990	OBSOLETE: Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb		Συγγενής απουσία/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένων των αντίχειρων	
294990		OBSOLETE: Digits 2-5 hypodactyly		Υποδακτυλία 2-5 δακτύλων
294990		OBSOLETE: Digits 2-5 oligodactyly		Ολιγοδακτυλία 2-5 δακτύλων
294992	OBSOLETE: Split hand		Σχιστοχειρία	
294992		OBSOLETE: Ectrodactyly of hand		Εκτροδακτυλία χειρός
294994	OBSOLETE: Split foot		Σχιστοποδία	
294996	OBSOLETE: Brachydactyly of fingers		Βραχυδακτυλία των χειρών	
294996		OBSOLETE: Short fingers		Κοντά δάχτυλα των χειρών
294998	OBSOLETE: Brachydactyly of toes		Βραχυδακτυλία των ποδών	
294998		OBSOLETE: Short toes		Κοντά δάχτυλα των ποδών
295000	Amniotic band syndrome		Σύνδρομο δακτυλίων σύσφιξης	
295000		ABS		ABS
295000		Amniotic band sequence		Σύνδρομο αμνιακής ταινίας
295000		Congenital constriction ring syndrome		Σύνδρομο συγγενών δακτυλίων σύσφιξης
295000		Congenital ring constrictions		Συγγενείς δακτύλιοι σύσφιξης
295000		Constriction band syndrome		Συγγενείς δακτύλιοι σύσφιξης
295000		Streeter dysplasia		Δυσπλασία Streeter
295002	Isolated hyperphalangy		Υπερφάλαγγα	
295002		Isolated congenital supernumerary phalanges		Μεμονωμένες συγγενείς υπεράριθμες φάλαγγες
295002		Supernumerary phalanx		Υπεράριθμη φάλαγγα
295004	Central polydactyly		Κεντρική πολυδακτυλία	
295004		Mesoaxial polydactyly		Μεσοαξονική πολυδακτυλία
295006	OBSOLETE: Preaxial polydactyly of toes		Προαξονική πολυδακτυλία των ποδών	
295006		OBSOLETE: Bifid great toes		Δισχιδή μεγάλα δάχτυλα ποδών
295006		OBSOLETE: Bifid halluces		Δισχιδείς μεγάλοι δάκτυλοι ποδών
295006		OBSOLETE: Bifid hallux		Δισχιδής μέγας δάκτυλος ποδός
295006		OBSOLETE: Preaxial polydactyly of foot		Προαξονική πολυδακτυλία των ποδών
295008	OBSOLETE: Postaxial polydactyly of toes		Μεταξονική πολυδακτυλία των ποδών	
295008		OBSOLETE: Postaxial polydactyly of foot		Μεταξονική πολυδακτυλία των ποδών
295010	OBSOLETE: Central polydactyly of toes		Κεντρική πολυδακτυλία των ποδών	
295010		OBSOLETE: Central polydactyly of foot		Κεντρική πολυδακτυλία των ποδών
295010		OBSOLETE: Mesoaxial polydactyly of toes		Κεντρική πολυδακτυλία των ποδών
295010		OBSOLETE: Mirror foot		Άκρος πόδας δίκην καθρέπτη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295012	Syndactyly type 6		Συνδακτυλία τύπου 6	
295012		Mitten hand		Γάντι χέρι
295012		Syndactyly, mitten type		Συνδακτυλία, γάντι τύπου
295012		Unilateral syndactyly of digits 2-5		Μονόπλευρη συνδακτυλία ψηφίων 2-5
295014	Familial isolated clinodactyly of fingers		Οικογενής μεμονωμένη κλινοδακτυλία των δακτύλων	
295016	Camptodactyly of fingers		Καμπτοδακτυλία άκρας χειρός	
295018	Congenital pseudoarthrosis of the tibia		Συγγενής ψευδάρθρωση της κνήμης	
295018		Congenital pseudarthrosis of the tibia		Συγγενής ψευδάρθρωση της κνήμης
295020	Congenital pseudoarthrosis of the femur		Συγγενής ψευδάρθρωση του μηριαίου οστού	
295020		Congenital pseudarthrosis of the femur		Συγγενής ψευδάρθρωση του μηριαίου οστού
295022	Congenital pseudoarthrosis of the fibula		Συγγενής ψευδάρθρωση της περόνης	
295022		Congenital pseudarthrosis of the fibula		Συγγενής ψευδάρθρωση της περόνης
295024	Congenital pseudoarthrosis of the radius		Συγγενής ψευδάρθρωση της κερκίδας	
295024		Congenital pseudarthrosis of the radius		Συγγενής ψευδάρθρωση της κερκίδας
295026	Congenital pseudoarthrosis of the ulna		Συγγενής ψευδάρθρωση της ωλένης	
295026		Congenital pseudarthrosis of the ulna		Συγγενής ψευδάρθρωση της ωλένης
295028	Isolated tibio-fibular synostosis		Κνημο-ινδιακή συνόστωση	
295028		Isolated congenital tibiofibular fusion		Μεμονωμένη συγγενής κνημο-ινδιακή συνόστωση
295030	True congenital shoulder dislocation		Αληθές συγγενές εξάρθρωμα ώμου	
295032	Isolated congenital radial head dislocation		Μεμονωμένο συγγενές ακτινωτό εξάρθρωμα της κεφαλής	
295032		Isolated congenital elbow dislocation		Μεμονωμένο συγγενές εξάρθρωμα του αγκώνα
295034	Congenital knee dislocation		Συγγενές εξάρθρωμα γόνατος	
295036	Congenital patella dislocation		Συγγενές εξάρθρωμα επιγονατίδας	
295038	OBSOLETE: Patella aplasia/hypoplasia, unilateral		Απλασία/υποπλασία της επιγονατίδας, ετερόπλευρη	
295041	OBSOLETE: Patella aplasia/hypoplasia, bilateral		Απλασία/υποπλασία της επιγονατίδας, αμφοτερόπλευρη	
295044	Macroductyly of fingers		Μακροδακτυλία άκρας χείρας	
295044		Macroductyly of hand		Μακροδακτυλία χεριού
295047	Macroductyly of toes		Μακροδακτυλία άκρου ποδός	
295047		Macroductyly of foot		Μακροδακτυλία του ποδιού
295049	Upper limb hypertrophy		Υπερτροφία άνω άκρου	
295051	Lower limb hypertrophy		Υπερτροφία κάτω άκρου	
295053	OBSOLETE: Amelia of upper limb, unilateral		Αμελία του άνω άκρου, ετερόπλευρη	
295055	OBSOLETE: Amelia of upper limb, bilateral		Αμελία των άνω άκρων, αμφοτερόπλευρη	
295057	OBSOLETE: Amelia of lower limb, unilateral		Αμελία του κάτω άκρου, ετερόπλευρη	
295059	OBSOLETE: Amelia of lower limb, bilateral		Αμελία των κάτω άκρων, αμφοτερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295061	OBSOLETE: Humeral agenesis/hypoplasia, unilateral		Αγενεσία/υποπλασία του βραχιονίου οστού, ετερόπλευρη	
295061		OBSOLETE: Humeral intercalary meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία βραχιονίου, ετερόπλευρη
295063	OBSOLETE: Humeral agenesis/hypoplasia, bilateral		Αγενεσία/υποπλασία του βραχιονίου οστού, αμφοτερόπλευρη	
295063		OBSOLETE: Humeral intercalary meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία βραχιονίου, αμφοτερόπλευρη
295065	OBSOLETE: Femoral agenesis/hypoplasia, unilateral		Αγενεσία/υποπλασία του μηριαίου οστού, ετερόπλευρη	
295065		OBSOLETE: Femoral intercalary meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία μηριαίου, ετερόπλευρη
295067	OBSOLETE: Femoral agenesis/hypoplasia, bilateral		Αγενεσία/υποπλασία του μηριαίου οστού, αμφοτερόπλευρη	
295067		OBSOLETE: Femoral intercalary meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία μηριαίου, αμφοτερόπλευρη
295069	OBSOLETE: Radial hemimelia, unilateral		Κερκιδική ημιμελία, ετερόπλευρη	
295069		OBSOLETE: Radial longitudinal meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία κερκίδας, ετερόπλευρη
295071	OBSOLETE: Radial hemimelia, bilateral		Κερκιδική ημιμελία, αμφοτερόπλευρη	
295071		OBSOLETE: Radial longitudinal meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία κερκίδας, αμφοτερόπλευρη
295073	OBSOLETE: Ulnar hemimelia, bilateral		Ωλένια ημιμελία, ετερόπλευρη	
295073		OBSOLETE: Ulnar longitudinal meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία ωλένης, ετερόπλευρη
295075	OBSOLETE: Ulnar hemimelia, unilateral		Ωλένια ημιμελία, αμφοτερόπλευρη	
295075		OBSOLETE: Ulnar longitudinal meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία ωλένης, αμφοτερόπλευρη
295077	OBSOLETE: Tibial hemimelia, unilateral		Κνημιαία ημιμελία, ετερόπλευρη	
295077		OBSOLETE: Tibial longitudinal meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία κνήμης, ετερόπλευρη
295079	OBSOLETE: Tibial hemimelia, bilateral		Κνημιαία ημιμελία, αμφοτερόπλευρη	
295079		OBSOLETE: Tibial longitudinal meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία κνήμης, αμφοτερόπλευρη
295081	OBSOLETE: Fibular hemimelia, unilateral		Περωνιαία ημιμελία, ετερόπλευρη	
295081		OBSOLETE: Fibular longitudinal meromelia, unilateral		Ενδιάμεση μερομελία περόνης, ετερόπλευρη
295083	OBSOLETE: Fibular hemimelia, bilateral		Περωνιαία ημιμελία, αμφοτερόπλευρη	
295083		OBSOLETE: Fibular longitudinal meromelia, bilateral		Ενδιάμεση μερομελία κνήμης, αμφοτερόπλευρη
295085	OBSOLETE: Congenital absence of upper arm and forearm with hand present, unilateral		Συγγενής απουσία βραχίονα και αντιβραχίου με παρούσα άκρα χείρα, ετερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295085		OBSOLETE: Humero-radio-ulnar intercalary transverse meromelia, unilateral		Βραχιονιο-κερκιδο-ωλένια ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία, μονομερής
295087	OBSOLETE: Congenital absence of upper arm and forearm with hand present, bilateral		Συγγενής απουσία βραχίονα και αντιβραχίου με παρούσα άκρα χείρα, αμφοτερόπλευρη	
295087		OBSOLETE: Humero-radio-ulnar intercalary transverse meromelia, bilateral		Βραχιονιο-κερκιδο-ωλένια ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία, αμφοτερόπλευρη
295089	OBSOLETE: Congenital absence of thigh and lower leg with foot present, unilateral		Συγγενής απουσία μηρού και κνήμης με παρόντα άκρο πόδα, ετερόπλευρη	
295089		OBSOLETE: Femorotibiofibular intercalary transverse meromelia, unilateral		Μηροκνημοπεριοναία ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία, μονομερής
295091	OBSOLETE: Congenital absence of thigh and lower leg with foot present, bilateral		Συγγενής απουσία μηρού και κνήμης με παρόντα άκρο πόδα, αμφοτερόπλευρη	
295091		OBSOLETE: Femorotibiofibular intercalary transverse meromelia, bilateral		Μηροκνημοπεριοναία ενδιάμεση εγκάρσια μερομελία, αμφοτερόπλευρη
295093	OBSOLETE: Congenital absence of both forearm and hand, unilateral		Συγγενής απουσία αντιβραχίου και άκρας χειρός, ετερόπλευρη	
295093		OBSOLETE: Radio-ulnar terminal transverse meromelia, unilateral		Εγκάρσια μερομελία κερκιδωωλένιας απόληξης, μονομερής
295095	OBSOLETE: Congenital absence of both forearm and hand, bilateral		Συγγενής απουσία αντιβραχίου και άκρας χειρός, αμφοτερόπλευρη	
295095		OBSOLETE: Radio-ulnar terminal transverse meromelia, bilateral		Εγκάρσια μερομελία κερκιδωωλένιας απόληξης, αμφοτερόπλευρη
295097	OBSOLETE: Congenital absence of both lower leg and foot, unilateral		Συγγενής απουσία κνήμης και άκρου ποδός, ετερόπλευρη	
295097		OBSOLETE: Tibiofibular terminal transverse meromelia, unilateral		Εγκάρσια μερομηλία κνημοπεριοναίας απόληξης, μονομερής
295099	OBSOLETE: Congenital absence of both lower leg and foot, bilateral		Συγγενής απουσία κνήμης και άκρου ποδός, αμφοτερόπλευρη	
295099		OBSOLETE: Tibiofibular terminal transverse meromelia, bilateral		Εγκάρσια μερομηλία κνημοπεριοναίας απόληξης, αμφοτερόπλευρη
295101	OBSOLETE: Acheiria, unilateral		Αχειρία, ετερόπλευρη	
295101		OBSOLETE: Congenital absence of hand, unilateral		Συγγενής απουσία χειρός, μονομερής
295103	OBSOLETE: Acheiria, bilateral		Αχειρία, αμφοτερόπλευρη	
295103		OBSOLETE: Congenital absence of hand, bilateral		Συγγενής απουσία χειρός, αμφοτερόπλευρη
295105	OBSOLETE: Apodia, unilateral		Αποδία, ετερόπλευρη	
295105		OBSOLETE: Congenital absence of foot, unilateral		Συγγενής απουσία ποδός, μονομερής
295107	OBSOLETE: Apodia, bilateral		Αποδία, αμφοτερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295107		OBSOLETE: Congenital absence of foot, bilateral		Συγγενής απουσία ποδός, αμφοτερόπλευρη
295110	OBSOLETE: Congenital absence/hypoplasia of thumb, unilateral		Συγγενής απουσία/υποπλασία του αντίχειρα, ετερόπλευρη	
295110		OBSOLETE: Thumb hypodactyly, unilateral		Υποδακτυλία αντίχειρα, μονομερής
295110		OBSOLETE: Thumb oligodactyly, unilateral		Ολιγοδακτυλία αντίχειρα, μονομερής
295112	OBSOLETE: Congenital absence/hypoplasia of thumb, bilateral		Συγγενής απουσία/υποπλασία του αντίχειρα, αμφοτερόπλευρη	
295112		OBSOLETE: Thumb hypodactyly, bilateral		Υποδακτυλία αντίχειρα, αμφοτερόπλευρη
295112		OBSOLETE: Thumb oligodactyly, bilateral		Ολιγοδακτυλία αντίχειρα, αμφοτερόπλευρη
295114	OBSOLETE: Congenital absence/hypoplasia of fingers excluding thumb, bilateral		Συγγενής απουσία/υποπλασία των δακτύλων των χειρών, εξαιρουμένων των αντίχειρων, αμφοτερόπλευρη	
295114		OBSOLETE: Adactyly of hand, bilateral		Αδακτυλία χειρός, αμφοτερόπλευρη
295114		OBSOLETE: Digits 2-5 hypodactyly, bilateral		Υποδακτυλία 2-5 δακτύλων, αμφοτερόπλευρα
295114		OBSOLETE: Digits 2-5 oligodactyly, bilateral		Ολιγοδακτυλία 2-5 δακτύλων, αμφοτερόπλευρα
295116	OBSOLETE: Adactyly of foot, unilateral		Αδακτυλία του ποδός, ετερόπλευρη	
295116		OBSOLETE: Congenital absence of toes, unilateral		Συγγενής απουσία δακτύλων ποδός, μονομερής
295118	OBSOLETE: Adactyly of foot, bilateral		Αδακτυλία του ποδός, αμφοτερόπλευρη	
295118		OBSOLETE: Congenital absence of toes, bilateral		Συγγενής απουσία δακτύλων ποδός, αμφοτερόπλευρη
295120	OBSOLETE: Split hand, unilateral		Σχιστοχειρία, ετερόπλευρη	
295120		OBSOLETE: Ectrodactyly of hand, unilateral		Εκτροδακτυλία χειρός, μονομερής
295122	OBSOLETE: Split hand, bilateral		Σχιστοχειρία, αμφοτερόπλευρη	
295122		OBSOLETE: Ectrodactyly of hand, bilateral		Εκτροδακτυλία χειρός, αμφοτερόπλευρη
295124	OBSOLETE: Split foot, unilateral		Σχιστοποδία, ετερόπλευρη	
295126	OBSOLETE: Split foot, bilateral		Σχιστοποδία, αμφοτερόπλευρη	
295128	OBSOLETE: Brachydactyly of fingers, unilateral		Βραχυδακτυλία των χειρών, ετερόπλευρη	
295128		OBSOLETE: Short fingers, unilateral		Κοντά δάχτυλα χειρός, μονομερή
295130	OBSOLETE: Brachydactyly of fingers, bilateral		Βραχυδακτυλία των χειρών, αμφοτερόπλευρη	
295130		OBSOLETE: Short fingers, bilateral		Κοντά δάχτυλα χειρός, αμφοτερόπλευρα
295132	OBSOLETE: Brachydactyly of toes, unilateral		Βραχυδακτυλία των ποδών, ετερόπλευρη	
295132		OBSOLETE: Short toes, unilateral		Κοντά δάχτυλα ποδός, μονομερή
295134	OBSOLETE: Brachydactyly of toes, bilateral		Βραχυδακτυλία των ποδών, αμφοτερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295134		OBSOLETE: Short toes, bilateral		Κοντά δάχτυλα ποδός, αμφοτερόπλευρα
295136	OBSOLETE: Symbrachydactyly of hand and foot, unilateral		Συμβραχυδακτυλία χειρός και ποδός, ετερόπλευρη	
295138	OBSOLETE: Symbrachydactyly of hand and foot, bilateral		Συμβραχυδακτυλία χειρός και ποδός, αμφοτερόπλευρη	
295140	OBSOLETE: Hyperphalangy, unilateral		Υπερφαλαγγία, ετερόπλευρη	
295140		OBSOLETE: Hyperphalangy in digits 2-5		Υπερφαλάγγεια σε 2-5 δάκτυλα
295140		OBSOLETE: Supernumerary phalanges, unilateral		Υπεράριθμες φάλαγγες, μονομερείς
295140		OBSOLETE: Supernumerary phalanx, unilateral		Υπεράριθμη φάλαγγα, μονομερής
295142	OBSOLETE: Hyperphalangy, bilateral		Υπερφαλαγγία, αμφοτερόπλευρη	
295142		OBSOLETE: Supernumerary phalanges, bilateral		Υπεράριθμες φάλαγγες, αμφοτερόπλευρα
295142		OBSOLETE: Supernumerary phalanx, bilateral		Υπεράριθμη φάλαγγα, αμφοτερόπλευρα
295144	OBSOLETE: Polydactyly of a biphalangal thumb, unilateral		Πολυδακτυλία διφαλαγγικού αντίχειρα, ετερόπλευρη	
295144		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 1, unilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 1, μονομερής
295146	OBSOLETE: Polydactyly of a biphalangal thumb, bilateral		Πολυδακτυλία διφαλαγγικού αντίχειρα, αμφοτερόπλευρη	
295146		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 1, bilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 1, αμφοτερόπλευρη
295148	OBSOLETE: Polydactyly of a triphalangal thumb, unilateral		Πολυδακτυλία τριφαλαγγικού αντίχειρα, ετερόπλευρη	
295148		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 2, unilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 2, μονομερής
295148		OBSOLETE: Unilateral PPD2		Μονομερής PPD2
295150	OBSOLETE: Polydactyly of a triphalangal thumb, bilateral		Πολυδακτυλία τριφαλαγγικού αντίχειρα, αμφοτερόπλευρη	
295150		OBSOLETE: Bilateral PPD2		Αμφοτερόπλευρη PPD2
295150		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 2, bilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 2, αμφοτερόπλευρη
295152	OBSOLETE: Polydactyly of an index finger, unilateral		Πολυδακτυλία δείκτη, ετερόπλευρη	
295152		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 3, unilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 3, μονομερής
295154	OBSOLETE: Polydactyly of an index finger, bilateral		Πολυδακτυλία δείκτη, αμφοτερόπλευρη	
295154		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 3, bilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 3, αμφοτερόπλευρη
295159	OBSOLETE: Polysyndactyly, unilateral		Πολυσυνδακτυλία, ετερόπλευρη	
295159		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 4, unilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 3, μονομερής
295161	OBSOLETE: Polysyndactyly, bilateral		Πολυσυνδακτυλία, αμφοτερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295161		OBSOLETE: Preaxial polydactyly type 4, bilateral		Προαξονική πολυδακτυλία τύπου 4, αμφοτερόπλευρη
295163	OBSOLETE: Postaxial polydactyly type A, unilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία τύπου Α, ετερόπλευρη	
295165	OBSOLETE: Postaxial polydactyly type A, bilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία τύπου Α, αμφοτερόπλευρη	
295167	OBSOLETE: Postaxial polydactyly type B, unilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία τύπου Β, ετερόπλευρη	
295169	OBSOLETE: Postaxial polydactyly type B, bilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία τύπου Β, αμφοτερόπλευρη	
295171	OBSOLETE: Central polydactyly of fingers, unilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των χειρών, ετερόπλευρη	
295171		OBSOLETE: Mesoaxial polydactyly of fingers, unilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των δακτύλων των χειρών, μονομερής
295171		OBSOLETE: Mirror hand, unilateral		Άκρα χείρα δίκην καθρέπτη, ετερόπλευρη
295173	OBSOLETE: Central polydactyly of fingers, bilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των χειρών, αμφοτερόπλευρη	
295173		OBSOLETE: Mesoaxial polydactyly of fingers, bilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των δακτύλων των χειρών, αμφοτερόπλευρη
295173		OBSOLETE: Mirror hand, bilateral		Άκρα χείρα δίκην καθρέπτη, αμφοτερόπλευρη
295175	OBSOLETE: Preaxial polydactyly of toes, unilateral		Προαξονική πολυδακτυλία των ποδών, ετερόπλευρη	
295175		OBSOLETE: Bifid great toes, unilateral		Δισχιδή μεγάλα δάκτυλα ποδών, ετερόπλευρα
295175		OBSOLETE: Bifid halluces, unilateral		Δισχιδείς μεγάλοι δάκτυλοι ποδών, ετερόπλευρα
295175		OBSOLETE: Bifid hallux, unilateral		Δισχιδής μέγας δάκτυλος ποδός, ετερόπλευρος
295177	OBSOLETE: Preaxial polydactyly of toes, bilateral		Προαξονική πολυδακτυλία των ποδών, αμφοτερόπλευρη	
295177		OBSOLETE: Bifid great toes, bilateral		Δισχιδή μεγάλα δάκτυλα ποδών, αμφοτερόπλευρα
295177		OBSOLETE: Bifid halluces, bilateral		Δισχιδείς μεγάλοι δάκτυλοι ποδών, αμφοτερόπλευρα
295177		OBSOLETE: Bifid hallux, bilateral		Δισχιδής μέγας δάκτυλος ποδός, αμφοτερόπλευρος
295179	OBSOLETE: Postaxial polydactyly of toes, unilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία των ποδών, ετερόπλευρη	
295181	OBSOLETE: Postaxial polydactyly of toes, bilateral		Μεταξονική πολυδακτυλία των ποδών, αμφοτερόπλευρη	
295183	OBSOLETE: Central polydactyly of toes, unilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των ποδών, ετερόπλευρη	
295183		OBSOLETE: Mesoaxial polydactyly of toes, unilateral		Μεσοαξονική πολυδακτυλία των δακτύλων των ποδών, μονομερής
295183		OBSOLETE: Mirror foot, unilateral		Άκρος πόδας δίκην καθρέπτη, ετερόπλευρος
295185	OBSOLETE: Central polydactyly of toes, bilateral		Κεντρική πολυδακτυλία των ποδών, αμφοτερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295185		OBSOLETE: Mesoaxial polydactyly of toes, bilateral		Μεσοαξονική πολυδακτυλία των δακτύλων των ποδιών, αμφοτερόπλευρη
295185		OBSOLETE: Mirror foot, bilateral		Άκρος πόδας δίκην καθρέπτη, αμφοτερόπλευρος
295187	Zygodactyly type 1		Ζυγοδακτυλία τύπου 1	
295187		SD1, Weidenreich type		SD1, τύπου Weidenreich
295187		SD1a		SD1a
295187		Syndactyly type 1, Weidenreich type		Συνδακτυλία τύπου 1, τύπος Weidenreich
295187		Syndactyly type 1a		Συνδακτυλία τύπου 1α
295187		Zygodactyly, Weidenreich type		Ζυγοδακτυλία, τύπου Weidenreich
295189	Zygodactyly type 2		Ζυγοδακτυλία τύπου 2	
295189		SD1, Lueken type		SD1, τύπου Lueken
295189		SD1b		SD1b
295189		Syndactyly type 1, Lueken type		Συνδακτυλία τύπου 1, τύπος Lueken
295189		Syndactyly type 1b		Συνδακτυλία τύπου 1b
295189		Zygodactyly, Lueken type		Ζυγοδακτυλία, τύπου Lueken
295191	Zygodactyly type 3		Ζυγοδακτυλία τύπου 3	
295191		SD1, Montagu type		SD1, τύπου Montagu
295191		SD1c		SD1c
295191		Syndactyly type 1, Montagu type		Συνδακτυλία τύπου 1, τύπος Montagu
295191		Syndactyly type 1c		Συνδακτυλία τύπου 1c
295191		Zygodactyly, Montagu type		Ζυγοδακτυλία, τύπου Montagu
295193	Zygodactyly type 4		Ζυγοδακτυλία τύπου 4	
295193		SD1, Castilla type		SD1, τύπου Castilla
295193		SD1d		SD1d
295193		Syndactyly type 1, Castilla type		Συνδακτυλία τύπου 1, τύπου Castilla
295193		Syndactyly type 1d		Συνδακτυλία τύπου 1d
295193		Zygodactyly, Castilla type		Ζυγοδακτυλία, τύπου Castilla
295195	Synpolydactyly type 1		Συμπολυδακτυλία τύπου 1	
295195		SD2, Vordingborg type		SD2, τύπου Vordingborg
295195		SD2a		SD2a
295195		SPD, Vordingborg type		SPD, τύπου Vordingborg
295195		SPD1		SPD1
295195		Synpolydactyly, Vordingborg type		Συμπολυδακτυλία, τύπου Vordingborg
295197	Synpolydactyly type 2		Συμπολυδακτυλία τύπου 2	
295197		SD2, Debeer type		SD2, τύπου Debeer
295197		SD2b		SD2b
295197		SPD, Debeer type		SPD, τύπου Debeer
295197		SPD2		SPD2
295197		Synpolydactyly, Debeer type		Συμπολυδακτυλία, τύπου Debeer
295199	Synpolydactyly type 3		Συμπολυδακτυλία τύπου 3	
295199		SD2, Malik type		SD2, τύπος Malik
295199		SD2c		SD2c
295199		SPD, Malik type		SPD, τύπου Malik
295199		SPD3		SPD3
295199		Synpolydactyly, Malik type		Συμπολυδακτυλία, τύπου Malik



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295201	Congenital vertical talus, unilateral		Συγγενής κάθετος αστράγαλος, ετερόπλευρος	
295203	Congenital vertical talus, bilateral		Συγγενής κάθετος αστράγαλος, αμφοτερόπλευρος	
295205	OBSOLETE: Humero-radio-ulnar synostosis, unilateral		Βραχιονο-κερκιδωλενική συνοστέωση, ετερόπλευρη	
295205		OBSOLETE: Humero-radio-ulnar fusion, unilateral		Βραχιονο-κερκιδωλενική συνοστέωση, ετερόπλευρη
295207	OBSOLETE: Humero-radio-ulnar synostosis, bilateral		Βραχιονο-κερκιδωλενική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη	
295207		OBSOLETE: Humero-radio-ulnar fusion, bilateral		Βραχιονο-κερκιδωλενική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη
295209	OBSOLETE: Humero-radial synostosis, unilateral		Βραχιονοκερκιδική συνοστέωση, ετερόπλευρη	
295209		OBSOLETE: Humero-radial fusion, unilateral		Βραχιονοκερκιδική συνοστέωση, ετερόπλευρη
295211	OBSOLETE: Humero-radial synostosis, bilateral		Βραχιονοκερκιδική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη	
295211		OBSOLETE: Humero-radial fusion, bilateral		Βραχιονοκερκιδική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη
295213	OBSOLETE: Humero-ulnar synostosis, unilateral		Βραχιονοωλένια συνοστέωση, ετερόπλευρη	
295213		OBSOLETE: Humero-ulnar fusion, unilateral		Βραχιονοωλένια συνοστέωση, ετερόπλευρη
295215	OBSOLETE: Humero-ulnar synostosis, bilateral		Βραχιονοωλένια συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη	
295215		OBSOLETE: Humero-ulnar fusion, bilateral		Βραχιονοωλένια συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη
295217	OBSOLETE: Radio-ulnar synostosis, unilateral		Κερκιδωλενική συνοστέωση, ετερόπλευρη	
295217		OBSOLETE: Radio-ulnar fusion, unilateral		Κερκιδωλενική συνοστέωση, ετερόπλευρη
295219	OBSOLETE: Radio-ulnar synostosis, bilateral		Κερκιδωλενική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη	
295219		OBSOLETE: Radio-ulnar fusion, bilateral		Κερκιδωλενική συνοστέωση, αμφοτερόπλευρη
295221	OBSOLETE: Madelung deformity, unilateral		Παραμόρφωση Madelung, ετερόπλευρη	
295223	OBSOLETE: Madelung deformity, bilateral		Παραμόρφωση Madelung, αμφοτερόπλευρη	
295225	Congenital elbow dislocation, unilateral		Συγγενές εξάρθρημα του αγκώνα, ετερόπλευρο	
295227	Congenital elbow dislocation, bilateral		Συγγενές εξάρθρημα του αγκώνα, αμφοτερόπλευρο	
295229	Congenital genu recurvatum		Συγγενής υπερέκταση του γόνατος	
295232	Congenital genu flexum		Συγγενής κάμψη του γόνατος	
295234	OBSOLETE: Congenital patella dislocation, unilateral		Συγγενές εξάρθρημα της επιγονατίδας, ετερόπλευρο	
295237	OBSOLETE: Congenital patella dislocation, bilateral		Συγγενές εξάρθρημα της επιγονατίδας, αμφοτερόπλευρο	
295239	Macroductyly of fingers, unilateral		Μακροδακτυλία των χειρών, ετερόπλευρη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
295239		Macroductyly of hand, unilateral		Μακροδακτυλία των χειρών, ετερόπλευρη
295241	Macroductyly of fingers, bilateral		Μακροδακτυλία των χειρών, αμφοτερόπλευρη	
295241		Macroductyly of hand, bilateral		Μακροδακτυλία των χειρών, αμφοτερόπλευρη
295243	Macroductyly of toes, unilateral		Μακροδακτυλία των ποδιών, ετερόπλευρη	
295243		Macroductyly of foot, unilateral		Μακροδακτυλία των ποδιών, ετερόπλευρη
295245	Macroductyly of toes, bilateral		Μακροδακτυλία των ποδιών, αμφοτερόπλευρη	
295245		Macroductyly of foot, bilateral		Μακροδακτυλία των ποδιών, αμφοτερόπλευρη
298644	Disorder of thiamine metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς της θειαμίνης	
300179	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome due to FKBP22 deficiency		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos, λόγω ανεπάρκειας FKBP22	
300179		Ehlers-Danlos syndrome with kyphoscoliosis, myopathy, and deafness		Σύνδρομο Ehlers-Danlos με κυφοσκολίωση, μυοπάθεια και κώφωση
300179		Ehlers-Danlos syndrome with kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss		Σύνδρομο Ehlers-Danlos με κυφοσκολίωση, μυοπάθεια και απώλεια ακοής
300179		FKBP14-related EDS		EDS που σχετίζεται με FKBP14
300179		FKBP22-deficient EDS		EDS με έλλειψη FKBP22
300179		kEDS-FKBP14		kEDS-FKBP14
300179		Kyphoscoliotic EDS due to FKBP22 deficiency		Κυφοσκολιωτικό EDS λόγω ανεπάρκειας FKBP22
300284	Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency		Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας λυσυλδροξυλάσης-3	
300284		Bone fragility-contratures-arterial rupture-deafness syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών- μυϊκών συσπάσεων-αρτηριακής ρήξης-κώφωσης
300284		Bone fragility-contratures-arterial rupture-hearing loss syndrome		Σύνδρομο ευθραυστότητας οστών- μυϊκών συσπάσεων-αρτηριακής ρήξης-απώλειας ακοής
300284		Connective tissue disorder due to LH3 deficiency		Διαταραχή συνδετικού ιστού λόγω ανεπάρκειας LH3
300293	Transient infantile hypertriglyceridemia and hepatosteatosis		Παροδική βρεφική υπερτριγλυκεριδαμία και ηπατοστεάτωση	
300293		Transient infantile hypertriglyceridemia and fatty liver		Παροδική βρεφική υπερτριγλυκεριδαμία και λιπώδες ήπαρ
300298	Severe congenital hypochromic anemia with ringed sideroblasts		Σοβαρή συγγενής υπόχρωμη αναιμία με δακτυλιοειδείς σιδεροβλάστες	
300298		Severe congenital hypochromic sideroblastic anemia		Σοβαρή συγγενής υπόχρωμη σιδηροβλαστική αναιμία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
300305	11p15.4 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασισμού 11p15.4	
300305		Dup(11)p(15.4)		Dup(11)p(15.4)
300305		Trisomy 11p15.4		Τρισωμία 11p15.4
300313	Congenital cataract-hearing loss-severe developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-βαρηκοΐας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης	
300313		Congenital cataract-deafness-severe developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενή καταρράκτη-κώφωσης-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης
300313		Huppke-Brendel syndrome		Σύνδρομο Huppke-Brendel
300313		Lethal neurodegenerative disorder due to copper transport defect		Θανατηφόρος νευροεκφυλιστική διαταραχή λόγω ελλείμματος στη μεταφορά του χαλκού
300319	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2P		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2P	
300319		CMT2P		CMT2P
300324	Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis		Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση	
300324		Persistent polyclonal B-cell lymphocytosis with binucleated lymphocytes		Εμμένουσα πολυκλωνική Β-λεμφοκυττάρωση με διπύρρηνα λεμφοκύτταρα
300324		PPBL		PPBL
300333	Nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου-- νευροαισθητηρία κώφωσης	
300333		EBS with nephropathy		EBS με νεφροπάθεια
300333		Epidermolysis bullosa simplex with nephropathy		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με νεφροπάθεια
300333		Nephrotic syndrome-hearing loss-epidermolysis bullosa syndrome		Σύνδρομο πομφολυγώδους επιδερμόλυσης-νεφρωσικού συνδρόμου- απώλειας ακοής
300337	OBSOLETE: Congenital blindness due to retinal non-attachment		Συγγενής τύφλωση λόγω μη προσκόλλησης του αμφιβληστροειδούς	
300345	Autosomal systemic lupus erythematosus		Αυτοσωμικός συστηματικός ερυθματώδης λύκος	
300345		Autosomal SLE		Αυτοσωμικός ΣΕΛ
300345		Familial SLE		Οικογενής ΣΕΛ
300345		Familial systemic lupus erythematosus		Οικογενής συστηματικός ερυθματώδης λύκος
300359	PLCG2-associated antibody deficiency and immune dysregulation		Ανεπάρκεια αντισωμάτων που σχετίζεται με το PLCG2 και απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος	
300359		FACU		FACU
300359		Familial atypical cold urticaria		Οικογενής άτυπη κνίδωση εκ ψύχους
300359		Familial cold urticaria with common variable immunodeficiency		Οικογενής κνίδωση εκ ψύχους με κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια
300359		PLAID		PLAID
300373	X-linked acrogigantism		Φυλοσύνδετος ακρογίγαντισμός	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
300373		Familial infantile gigantism		Οικογενής βρεφικός γιγαντισμός
300373		Hereditary infantile gigantism		Κληρονομικός βρεφικός γιγαντισμός
300373		Hereditary pituitary hyperplasia		Κληρονομική υπερπλασία της υπόφυσης
300373		Infantile gigantism due to pituitary hyperplasia		Βρεφικός γιγαντισμός λόγω υπερπλασίας της υπόφυσης
300373		X-LAG		X-LAG
300382	Progeroid and marfanoid aspect-lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας με χαρακτηρισ προγήρανσης και μαρφανοειδούς όψης-	
300385	Pituitary carcinoma		Καρκίνωμα υπόφυσης	
300493	Saglikier syndrome		Σύνδρομο Saglikier	
300496	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 2		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-υποτονίας- σπασμών τύπου 2	
300496		MCAHS type 2		MCAHS τύπου 2
300501	Painful orbital and systemic neurofibromas-marfanoid habitus syndrome		Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου- επώδυνων κογχικών και συστηματικών νευροϊνωμάτων	
300504	Onychocytic matricoma		Ονυχοκυτταρικό ματρίκωμα	
300504		Acanthoma of the nail matrix		Ακάνθωμα της μήτρας του όνυχος
300512	Onychomatricoma		Ονυχοκυτταρικό ματρίκωμα	
300515	Rare nail tumor		Σπάνιος όγκος των ονύχων	
300525	Pseudohypoaldosteronism type 2D		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2D	
300525		PHA2D		PHA2D
300530	Pseudohypoaldosteronism type 2E		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός τύπου 2E	
300530		PHA2E		PHA2E
300536	DDOST-CDG		Σύνδρομο DDOST-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
300536		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1r		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1r
300536		CDG syndrome type 1r		Σύνδρομο CDG τύπου 1r
300536		CDG1R		CDG1R
300536		CDG-1r		CDG-1r
300536		Congenital disorder of glycosylation type 1r		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1r
300536		Congenital disorder of glycosylation type 1r		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1r
300547	Autosomal recessive infantile hypercalcemia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βρεφική υπερασβεστιαμία	
300547		Familial infantile hypercalcemia with suppressed intact parathyroid hormone		Οικογενής βρεφική υπερασβεστιαμία με κατασταλμένη ακέραιη παραθορμόνη
300547		Idiopathic infantile hypercalcemia		Ιδιοπαθής βρεφική υπερασβεστιαμία
300547		IIH		IIH
300547		Infantile hypercalcaemia type 1		Βρεφική υπερασβεστιαμία τύπου 1
300552	Follicular cholangitis and pancreatitis		Θυλακική χολαγγειίτιδα και παγκρεατίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
300552		Follicular pancreatocholangitis		Θυλακική παγκρεατοχολαγγειίτιδα
300557	Carcinoma of the ampulla of Vater		Καρκίνωμα του φύματος Vater	
300557		Ampullary carcinoma		Ληκυθικό καρκίνωμα
300557		Ampulloma		Ληκυθικό καρκίνωμα
300564	Combined pulmonary fibrosis-emphysema syndrome		Σύνδρομο συνδυασμένης πνευμονικής ίνωσης-εμφυσήματος	
300564		CPFE		CPFE
300570	Cortical dysgenesis with pontocerebellar hypoplasia due to TUBB3 mutation		Δυσγενεσία του φλοιού με υποπλασία γεφυροπαρεγκεφαλίδας λόγω μετάλλαξης TUBB3	
300573	Polymicrogyria due to TUBB2B mutation		Πολυμικροgyρία λόγω μετάλλαξης TUBB2B	
300576	Oligodontia-cancer predisposition syndrome		Σύνδρομο ολιγοδοντίας-καρκινικής προδιάθεσης	
300576		Autosomal dominant ectodermal dysplasia-cancer predisposition syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούς εξωδερμικής δυσπλασίας-καρκινικής προδιάθεσης
300579	Staphylococcal toxemia		Σταφυλοκοκκική τοξιναιμία	
300605	Juvenile amyotrophic lateral sclerosis		Νεανική μυατροφική πλάγια σκλήρυνση	
300605		JALS		JALS
300605		Juvenile Charcot disease		Νεανική νόσος Charcot
300605		Juvenile Lou Gehrig disease		Νεανική νόσος Lou Gehrig
300751	Familial dilated cardiomyopathy with conduction defect due to LMNA mutation		Οικογενής διατατική μυοκαρδιοπάθεια με διαταραχή αγωγιμότητας λόγω μετάλλαξης LMNA	
300755	Laminopathy with striated muscle involvement		Λαμινοπάθεια με συμμετοχή των γραμμωτών μυών	
300758	Laminopathy with peripheral neuropathy		Λαμινοπάθεια με περιφερική νευροπάθεια	
300763	Laminopathy with lipodystrophy		Λαμινοπάθεια με λιποδυστροφία	
300766	Laminopathy with premature aging		Λαμινοπάθεια με πρόωρη γήρανση	
300842	Indolent B-cell non-Hodgkin lymphoma		Χαμηλής κακοηθείας B-κυτταρικό μη-Hodgkin λέμφωμα	
300842		Indolent B-cell NHL		Χαμηλής κακοηθείας NHL B-κυττάρων
300846	Aggressive B-cell non-Hodgkin lymphoma		Επιθετικό B-κυτταρικό μη-Hodgkin λέμφωμα	
300846		Aggressive B-cell NHL		Επιθετικό NHL B-κυττάρων
300849	Diffuse large B-cell lymphoma of the central nervous system		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B-κυττάρων του κεντρικού νευρικού συστήματος	
300849		DLBCL of the CNS		DLBCL του ΚΝΣ
300857	T-cell/histiocyte rich large B cell lymphoma		Λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων πλούσιο σε T-κύτταρα/ιστιοκύτταρα	
300857		THRLBCL		THRLBCL
300865	Primary cutaneous anaplastic large cell lymphoma		Πρωτοπαθές δερματικό αναπλαστικό μεγαλοκυτταρικό λέμφωμα	
300865		Primary C-ALCL		Πρωτοπαθές C-ALCL
300865		Regressive atypical histiocytosis		Παλινδρομική άτυπη ιστιοκυττάρωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
300869	Splenic diffuse red pulp small B-cell lymphoma		Διάχυτο λέμφωμα μικρών B-κυττάρων ερυθρού πολφού σπληνός	
300869		SDRPL		SDRPL
300869		Splenic diffuse red pulp lymphoma		Σπληνικό διάχυτο λέμφωμα ερυθρού πολφού
300878	Hairy cell leukemia variant		Παραλλαγή λευχαιμίας τριχωτών κυττάρων	
300878		HCL-v		HCL-v
300878		Leukemic reticuloendotheliosis variant		Παραλλαγή λευχαιμικής δικτυοενδοθηλίωσης
300878		Prolymphocytic variant of hairy cell leukemia		Προλεμφοκυτταρική παραλλαγή της λευχαιμίας τριχωτών κυττάρων
300878		Prolymphocytic variant of HCL		Προλεμφοκυτταρική παραλλαγή της HCL
300888	Diffuse large B-cell lymphoma with chronic inflammation		Διάχυτο λέμφωμα μεγάλων B κυττάρων με χρόνια φλεγμονή	
300888		DLBCL with chronic inflammation		DLBCL με χρόνια φλεγμονή
300895	ALK-positive anaplastic large cell lymphoma		ALK-θετικό αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα	
300895		ALK+ ALCL		ALK+ ALCL
300895		ALK+ anaplastic large cell lymphoma		ALK+ αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα
300903	ALK-negative anaplastic large cell lymphoma		ALK-αρνητικό αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα	
300903		ALK- ALCL		ALK- ALCL
300903		ALK- anaplastic large cell lymphoma		ALK- αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα
300912	Marginal zone lymphoma		Λέμφωμα οριακής ζώνης	
304055	Pituitary tumor		Όγκος της υπόφυσης	
306431	Adult-onset immunodeficiency with anti-interferon-gamma autoantibodies		Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ	
306431		Acquired adult-onset immunodeficiency		Επίκτητη ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή
306431		Adult-onset immunodeficiency with acquired anti-interferon-gamma autoantibodies		Ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικο ζωή με επίκτητα αυτοαντισώματα κατά της ιντερφερόνης-γ
306436	OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltase deficiency with starch intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σουκράσης-ισομαλτάσης με δυσανεξία στο άμυλο	
306436		OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltose malabsorption with starch intolerance		Συγγενής δυσασπορρόφηση σακχαρόζης-ισομαλτάσης με δυσανεξία στο άμυλο
306436		OBSOLETE: Congenital sucrose intolerance with starch intolerance		Συγγενής δυσανεξία σακχαρόζης με δυσανεξία στο άμυλο
306436		OBSOLETE: CSID with starch intolerance		CSID με δυσανεξία στο άμυλο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
306436		OBSOLETE: Disaccharide intolerance with starch intolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες με δυσανεξία σε άμυλο
306446	OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltase deficiency with minimal starch tolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σουκράσης-ισομαλτάσης με ελάχιστη δυσανεξία στο άμυλο	
306446		OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltose malabsorption with minimal starch tolerance		Συγγενής δυσαπορρόφηση σακχαρόζης-ισομαλτάσης με ελάχιστη δυσανεξία στο άμυλο
306446		OBSOLETE: Congenital sucrose intolerance with minimal starch tolerance		Συγγενής δυσανεξία σακχαρόζης-ισομαλτάσης με ελάχιστη δυσανεξία στο άμυλο
306446		OBSOLETE: CSID with minimal starch tolerance		CSID με ελάχιστη δυσανεξία στο άμυλο
306446		OBSOLETE: Disaccharide intolerance with minimal starch tolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες με ελάχιστη δυσανεξία στο άμυλο
306462	OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltase deficiency without starch intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σουκράσης-ισομαλτάσης χωρίς δυσανεξία στο άμυλο	
306462		OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltose malabsorption without starch intolerance		Συγγενής δυσαπορρόφηση σακχαρόζης-ισομαλτάσης χωρίς δυσανεξία στο άμυλο
306462		OBSOLETE: Congenital sucrose intolerance without starch intolerance		Συγγενής δυσανεξία σακχαρόζης χωρίς δυσανεξία στο άμυλο
306462		OBSOLETE: CSID without starch intolerance		CSID χωρίς δυσανεξία στο άμυλο
306462		OBSOLETE: Disaccharide intolerance without starch intolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες χωρίς δυσανεξία σε άμυλο
306474	OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltase deficiency with starch and lactose intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σουκράσης-ισομαλτάσης με δυσανεξία στο άμυλο και στη λακτόζη	
306474		OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltose malabsorption with starch and lactose intolerance		Συγγενής δυσαπορρόφηση σακχαρόζης-ισομαλτάσης με δυσανεξία στο άμυλο και στη λακτόζη
306474		OBSOLETE: Congenital sucrose intolerance with starch and lactose intolerance		Συγγενής δυσανεξία σακχαρόζης με δυσανεξία στο άμυλο και στη λακτόζη
306474		OBSOLETE: CSID with starch and lactose intolerance		CSID με δυσανεξία στο άμυλο και στη λακτόζη
306474		OBSOLETE: Disaccharide intolerance with starch and lactose intolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες με δυσανεξία σε άμυλο και στη λακτόζη
306486	OBSOLETE: Congenital sucrase-isomaltase deficiency without sucrose intolerance		Συγγενής ανεπάρκεια σουκράσης-ισομαλτάσης χωρίς δυσανεξία στη σουκρόζη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
306486		OBSOLETE: Congenital sucrose-isomaltose malabsorption without sucrose intolerance		Συγγενής δυσασπορρόφηση σακχαρόζης-ισομαλτόζης χωρίς δυσανεξία στη σακχαρόζη
306486		OBSOLETE: CSID without sucrose intolerance		CSID χωρίς δυσανεξία στη σακχαρόζη
306486		OBSOLETE: Disaccharide intolerance without sucrose intolerance		Δυσανεξία σε δισακχαρίτες χωρίς δυσανεξία στη σακχαρόζη
306498	PTEN hamartoma tumor syndrome		Σύνδρομο αμαρτωματωδών όγκων PTEN	
306498		PHTS		PHTS
306504	Interstitial lung disease-nephrotic syndrome-epidermolysis bullosa syndrome		Σύνδρομο διάμεσης πνευμονοπάθειας-νεφρωσικού συνδρόμου-πομφολυγώδους επιδερμόλυσης	
306504		ILNEB syndrome		Σύνδρομο ILNEB
306504		JEB with interstitial lung disease and nephrotic syndrome		JEB με διάμεση πνευμονοπάθεια και νεφρωσικό σύνδρομο
306504		Junctional epidermolysis bullosa with interstitial lung disease and nephrotic syndrome		Συνδεσμική πομφολυγώδης επιδερμόλυση με διάμεση πνευμονοπάθεια και νεφρωσικό σύνδρομο
306507	LAMB2-related infantile-onset nephrotic syndrome		LAMB2-σχετιζόμενο βρεφικής έναρξης νεφρωσικό σύνδρομο	
306511	Autosomal recessive spastic paraplegia type 48		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 48	
306511		SPG48		SGP48
306516	Primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis		Πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση	
306516		Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis		Οικογενής πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υπερασβεστιουρία και νεφρασβέστωση
306516		FHHNC		FHHNC
306516		Michellis-Castrillo syndrome		Σύνδρομο Michellis-Castrillo
306519	OBSOLETE: Genetic primary hypomagnesemia with hypocalciuria		Γενετική πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με υποασβεστιουρία	
306522	OBSOLETE: Genetic primary hypomagnesemia with normocalciuria		Γενετική πρωτοπαθής υπομαγνησαιμία με νορμοασβεστιουρία	
306527	Isolated hereditary congenital facial paralysis		Μεμονωμένη κληρονομική συγγενής παράλυση προσώπου	
306530	Congenital hereditary facial paralysis-variable hearing loss syndrome		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης απώλειας ακοής	
306530		Congenital hereditary facial palsy with variable deafness		Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη κώφωση
306530		Congenital hereditary facial palsy with variable hearing loss		Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη απώλεια ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
306530		Congenital hereditary facial paralysis with variable deafness		Συγγενής κληρονομική παράλυση προσώπου με ποικίλη κώφωση
306530		Congenital hereditary facial paralysis-variable deafness syndrome		Σύνδρομο συγγενούς κληρονομικής παράλυσης προσώπου-ποικίλης κώφωσης
306539	OBSOLETE: Hereditary acrokeratotic poikiloderma of Kindler-Weary		Κληρονομική ακροκερατωτική ποικιλοδερμία Kindler-Weary	
306542	Frontonasal dysplasia-severe microphthalmia-severe facial clefting syndrome		Σύνδρομο μετωπορινικής δυσπλασίας-βαρείας μικροφθαλμίας-βαρείας σχιστίας προσώπου	
306542		ALX1-related frontonasal dysplasia		ALX1-σχετιζόμενη μετωπορινική δυσπλασία
306542		Frontonasal dysplasia type 3		Μετωπορινική δυσπλασία τύπου 3
306547	Porencephaly-microcephaly-bilateral congenital cataract syndrome		Σύνδρομο πορεγκεφαλίας-μικροκεφαλίας-αμφίπλευρου συγγενούς καταρράκτη	
306550	FADD-related immunodeficiency		Ανοσοανεπάρκεια που σχετίζεται με το FADD	
306553	Myospherulosis		Μυοσφαιριδίωση	
306553		Spherulocytosis		Σφαιριδιοκυττάρωση
306553		Subcutaneous spherulocystic disease		Υποδόρια σφαιριδιοκυτταρική νόσος
306558	Primary microcephaly-epilepsy-permanent neonatal diabetes syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο μικροκεφαλίας-επιληψίας-μόνιμου νεογνικού διαβήτη	
306561	OBSOLETE: Autosomal dominant childhood-onset cortical cataract		Αυτοσωμικός επικρατής φλοιώδης καταρράκτης με έναρξη στην παιδική ηλικία	
306561		OBSOLETE: Autosomal dominant childhood-onset progressive cortical cataract		Αυτοσωμικός επικρατής προοδευτικός φλοιώδης καταρράκτης με έναρξη στην παιδική ηλικία
306577	Hereditary sodium channelopathy-related small fibers neuropathy		Νευροπάθεια μικρών ινών που σχετίζεται με πάθηση διαύλων νατρίου	
306588	OBSOLETE: Autosomal dominant Opitz G/BBB syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Opitz G/BBB	
306588		OBSOLETE: ADOS		ADOS
306588		OBSOLETE: Autosomal dominant Opitz BBB/G syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Opitz BBB/G
306588		OBSOLETE: Autosomal dominant Opitz syndrome		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο Opitz
306597	OBSOLETE: X-linked Opitz G/BBB syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Opitz G/BBB	
306597		OBSOLETE: X-linked Opitz BBB/G syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Opitz BBB/G
306597		OBSOLETE: X-linked Opitz syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο Opitz
306597		OBSOLETE: XLOS		XLOS
306617	X-linked complicated spastic paraplegia type 1		Φυλοσύνδετη επιπλεγμένη σπαστική παραπληγία τύπου 1	
306617		SPG1		SPG1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
306633	Rare tumor of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Σπάνιος όγκος της χοληδόχου κύστης και των εξωηπατικών χοληφόρων οδών	
306633		Rare tumor of gallbladder and EBT		Σπάνιος όγκος της χοληδόχου κύστης και EBT
306636	Rare tumor of liver and intrahepatic biliary tract		Σπάνιος όγκος του ήπατος και των ενδοηπατικών χοληφόρων οδών	
306636		Rare tumor of liver and IBT		Σπάνιος όγκος του ήπατος και IBT
306640	Rare intoxication due to medical products		Σπάνια τοξίκωση από φαρμακευτικά προϊόντα	
306644	Complication after organ transplantation		Επιπλοκές μετά από μεταμόσχευση οργάνων	
306648	Non-infectious anterior uveitis		Μη λοιμώδης πρόσθια ραγοειδίτιδα	
306648		Non-infectious iridocyclitis		Μη λοιμώδης ιριδοκυκλίτιδα
306658	Familial normophosphatemic tumoral calcinosis		Οικογενής νορμοφωσφαταιμική ογκόμορφη ασβέστωση	
306661	Familial hyperphosphatemic tumoral calcinosis/Hyperphosphatemic hyperostosis syndrome		Οικογενής νορμοφωσφαταιμική ογκόμορφη ασβέστωση/Σύνδρομο υπερφωσφαταιμικής υπερόστωσης	
306661		Hypercalcemic tumoral calcinosis		Υπερφωσφαταιμική ογκόμορφη ασβέστωση
306666	Rare parkinsonian syndrome due to neurodegenerative disease		Σπάνιο παρκινσονικό σύνδρομο λόγω νευροεκφυλιστικού νοσήματος	
306669	Hemiparkinsonism-hemiatrophy syndrome		Σύνδρομο ημιπαρκινσονισμού-ημιτροφίας	
306669		HP-HA syndrome		Σύνδρομο HP-HA
306674	Kufor-Rakeb syndrome		Σύνδρομο Kufor-Rakeb	
306674		PARK9		PARK9
306679	Rare parkinsonian syndrome due to intoxication		Σπάνιο παρκινσονικό σύνδρομο λόγω τοξίκωσης	
306682	Manganese poisoning		Δηλητηρίαση από μαγγάνιο	
306682		Manganese intoxication		Τοξίκωση από μαγγάνιο
306682		Manganism		Μαγγανισμός
306686	Delayed encephalopathy due to carbon monoxide poisoning		Καθυστερημένη εγκεφαλοπάθεια λόγω δηλητηρίασης από μονοξείδιο του άνθρακα	
306686		Delayed encephalopathy due to CO poisoning		Καθυστερημένη εγκεφαλοπάθεια λόγω δηλητηρίασης από CO
306692	Cyanide-induced parkinsonism-dystonia		Παρκινσονισμός-δυστονία που προκαλείται από κυάνιο	
306695	Miscellaneous movement disorder due to neurodegenerative disease		Διάφορες κινητικές διαταραχές λόγω νευροεκφυλιστικού νοσήματος	
306708	Frontotemporal neurodegeneration with movement disorder		Μετωποκροταφική νευροεκφύλιση με κινητική διαταραχή	
306712	Rare tremor disorder		Σπάνια διαταραχή με τρόμο	
306715	Rare choreic movement disorder		Σπάνια διαταραχή με χορεία	
306719	Neurodegenerative disease with chorea		Νευροεκφυλιστικό νόσημα με χορεία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
306727	Postinfectious autoimmune disease with chorea		Μεταλοιμώδεις αυτοάνοσο νόσημα με χορεία	
306731	Sydenham chorea		Χορεία Sydenham	
306734	Primary dystonia, DYT21 type		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT21	
306734		DYT21		DYT21
306741	Hemidystonia-hemiatrophy syndrome		Σύνδρομο ημιδυστονίας-ημιματροφίας	
306741		HD-HA syndrome		Σύνδρομο HD-HA
306747	Rare myoclonus		Σπάνια μυοκλονία	
306750	Primary myoclonus		Πρωτοπαθής μυοκλονία	
306753	Rare disease with myoclonus as a major feature		Σπάνιο νόσημα με μυοκλονίες ως μείζον χαρακτηριστικό	
306756	Epilepsy and/or ataxia with myoclonus as a major feature		Επιληψία και/ή αταξία με μυοκλονίες ως μείζον χαρακτηριστικό	
306759	Non progressive epilepsy and/or ataxia with myoclonus as a major feature		Μη προοδευτική επιληψία και/ή αταξία με μυοκλονίες ως μείζον χαρακτηριστικό	
306762	OBSOLETE: Progressive epilepsy and/or ataxia with myoclonus as a major feature		Προοδευτική επιληψία και/ή αταξία με μυοκλονίες ως μείζον χαρακτηριστικό	
306765	Motor stereotypies		Κινητικές στερεοτυπίες	
306768	Rare paroxysmal movement disorder		Σπάνια παροξυσμική κινητική διαταραχή	
306773	Hyperekplexia		Υπερεκπληξία	
306776	Sporadic hyperekplexia		Σποραδική υπερεκπληξία	
307052	Rare genetic parkinsonian disorder		Σπάνια γενετική παρκινσονική διαταραχή	
307052		Rare genetic hypokinetic movement disorder		Σπάνια γενετική υποκινητική διαταραχή κίνησης
307055	Rare parkinsonian syndrome due to genetic neurodegenerative disease		Σπάνιο παρκινσονικό σύνδρομο λόγω γενετικού νευροεκφυλιστικού νοσήματος	
307058	Miscellaneous movement disorder due to genetic neurodegenerative disease		Διάφορες κινητικές διαταραχές λόγω γενετικού νευροεκφυλιστικού νοσήματος	
307061	Rare genetic tremor disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή με τρόμο	
307064	Rare genetic myoclonus		Σπάνια γενετική μυοκλονία	
307067	Rare genetic disease with myoclonus as a major feature		Σπάνιο γενετικό νόσημα με μυοκλονίες ως μείζον χαρακτηριστικό	
307141	Diffuse palmoplantar keratoderma		Διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307141		Diffuse keratosis palmoplantaris		Διάχυτη παλαμοπελματιαία κεράτωση
307141		Diffuse palmoplantar hyperkeratosis		Διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307141		Diffuse PPK		Διάχυτη PPK
307148	Isolated diffuse palmoplantar keratoderma		Μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307148		Isolated diffuse keratosis palmoplantaris		Μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαίας κεράτωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
307148		Isolated diffuse palmoplantar hyperkeratosis		Μεμονωμένη διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307148		Isolated diffuse PPK		Μεμονωμένη διάχυτη PPK
307711	Disease with diffuse palmoplantar keratoderma as a major feature		Νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
307711		Disease with diffuse palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
307766	Curly hair-acral keratoderma-caries syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-κερατοδερμίας άκρων-τερηδόνας	
307766		CHAC syndrome		Σύνδρομο CHAC
307766		CHACS		CHACS
307773	Autosomal dominant diffuse mutilating palmoplantar keratoderma		Αυτοσωμική επικρατής διάχυτη ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307773		Autosomal dominant diffuse mutilating palmoplantar hyperkeratosis		Αυτοσωμική επικρατής διάχυτη ακρωτηριαστική παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307804	Autosomal recessive disease with diffuse palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα με διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
307804		Autosomal recessive disease with diffuse palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος με διάχυτη παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
307837	Focal palmoplantar keratoderma		Εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307837		Focal keratosis palmoplantis		Εστιακή παλαμοπελματιαία κεράτωση
307837		Focal palmoplantar hyperkeratosis		Εστιακή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307837		Focal PPK		Εστιακή PPK
307846	Isolated focal palmoplantar keratoderma		Μεμονωμένη εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307846		Isolated focal keratosis palmoplantis		Μεμονωμένη εστιακή παλαμοπελματιαία κεράτωση
307846		Isolated focal palmoplantar hyperkeratosis		Μεμονωμένη εστιακή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307846		Isolated focal PPK		Μεμονωμένη εστιακή PPK
307871	Disease with focal palmoplantar keratoderma as a major feature		Νόσος με εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
307871		Disease with focal palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Νόσος με εστιακή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
307936	Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
307936		HOPP syndrome		Σύνδρομο HOPP
307936		Hypotrichosis-osteolysis-periodontitis-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-οστεόλυσης-περιοδοντίτιδας-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
307936		Hypotrichosis-striate palmoplantar hyperkeratosis-acroosteolysis-periodontitis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-γραμμωτής παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-ακροοστεόλυσης-περιοδοντίτιδας
307936		Hypotrichosis-striate palmoplantar keratoderma-acroosteolysis-periodontitis syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-γραμμωτής παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας-ακροοστεόλυσης-περιοδοντίτιδας
307967	Punctate palmoplantar keratoderma		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307967		Punctate keratosis palmoplantaris		Στικτή παλαμοπελματιαία κεράτωση
307967		Punctate palmoplantar hyperkeratosis		Στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
307967		Punctate PPK		Στικτή PPK
307995	Marginal papular palmoplantar keratoderma		Οριακή βλατιδώδης παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
307995		Marginal papular palmoplantar hyperkeratosis		Οριακή βλατιδώδης παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση
308013	Focal acral hyperkeratosis		Εστιακή υπερκεράτωση άκρων	
308013		PPKP3 without elastoidosis		PPKP3 χωρίς ελαστοείδωση
308013		PPPK3 without elastoidosis		PPPK3 χωρίς ελαστοείδωση
308013		Punctate palmoplantar hyperkeratosis type 3 without elastoidosis		Στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση τύπου 3 χωρίς ελαστοείδωση
308013		Punctate palmoplantar keratoderma type 3 without elastoidosis		Στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία τύπου 3 χωρίς ελαστοείδωση
308023	Disease with punctate palmoplantar keratoderma as a major feature		Νόσος με στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
308023		Disease with punctate palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Νόσος με στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308031	Autosomal dominant disease associated with punctate palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος σχετιζόμενη με στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
308031		Autosomal dominant disease associated with punctate palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική επικρατής νόσος σχετιζόμενη με στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
308041	Autosomal recessive disease associated with punctate palmoplantar keratoderma as a major feature		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος σχετιζόμενη με στικτή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία ως μείζον χαρακτηριστικό	
308041		Autosomal recessive disease associated with punctate palmoplantar hyperkeratosis as a major feature		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος σχετιζόμενη με στικτή παλαμοπελματιαία υπερκεράτωση ως μείζον χαρακτηριστικό
308166	Erythrokeratoderma variabilis progressiva		Προοδευτική ποικίλη ερυθροκερατοδερμία	
308380	Methylcobalamin deficiency type cblDv1		Ανεπάρκεια μεθυλκοβαλαμίνης τύπου cblDv1	
308380		Functional methionine synthase deficiency type cblDv1		Λειτουργική ανεπάρκεια συνθετάσης μεθειονίνης τύπου cblDv1
308386	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type A		Ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών λόγω ανεπάρκειας του συμπαράγοντα μολυβδαινίου τύπου A	
308386		Combined deficiency of sulfite oxidase, xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase type A		Συνδυασμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών, της αφυδρογονάσης της ξανθίνης και της οξειδάσης των αλδεϋδών, τύπου A
308386		MOCOD type A		MOCOD τύπου A
308393	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type B		Ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών λόγω ανεπάρκειας του συμπαράγοντα μολυβδαινίου τύπου B	
308393		Combined deficiency of sulfite oxidase, xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase type B		Συνδυασμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών, της αφυδρογονάσης της ξανθίνης και της οξειδάσης των αλδεϋδών, τύπου B
308393		MOCOD type B		MOCOD τύπου B
308400	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor deficiency type C		Ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών λόγω ανεπάρκειας του συμπαράγοντα μολυβδαινίου τύπου C	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308400		Combined deficiency of sulfite oxidase, xanthine dehydrogenase and aldehyde oxidase type C		Συνδυασμένη ανεπάρκεια της οξειδάσης των θειωδών, της αφυδρογονάσης της ξανθίνης και της οξειδάσης των αλδεϋδών, τύπου C
308400		MOCOD type C		MOCOD τύπου C
308407	Disorder of beta and omega amino acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των β- και ω-αμινοξέων	
308410	Autism-epilepsy syndrome due to branched chain ketoacid dehydrogenase kinase deficiency		Σύνδρομο αυτισμού-επιληψίας λόγω ανεπάρκειας της κινάσης της αφυδρογονάσης κετοξέων διακλαδισμένης αλυσίδας	
308425	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης	
308425		MCEE deficiency		Ανεπάρκεια MCEE
308425		Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency		Μεθυλομαλονική οξυαιμία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA ρακεμάσης
308425		Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency		Μεθυλομαλονική οξουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA επιμεράσης
308425		Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency		Μεθυλομαλονική οξουρία λόγω ανεπάρκειας μεθυλομαλονυλο-CoA ρακεμάσης
308442	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia, type cblDv2		Μεθυλομαλονική οξυαιμία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblDv2	
308442		Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria, type cblDv2		Μεθυλομαλονική οξουρία με ανταπόκριση στη βιταμίνη B12, τύπου cblDv2
308448	Aminoacylase deficiency		Ανεπάρκεια αμινοακυλάσης	
308451	Disorder of neutral amino acid transport		Διαταραχή της μεταφοράς ουδέτερων αμινοξέων	
308459	Disorder of glycolysis		Διαταραχή της γλυκόλυσης	
308463	Disorder of fructose metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της φρουκτόζης	
308467	Disorder of galactose metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της γαλακτόζης	
308473	Erythrocyte galactose epimerase deficiency		Ανεπάρκεια της ερυθροκυτταρικής επιμεράσης της γαλακτόζης	
308473		Erythrocyte epimerase deficiency galactosemia		Γαλακτοζαιμία από ανεπάρκεια της ερυθροκυτταρικής επιμεράσης
308473		Erythrocyte GALE deficiency		Ανεπάρκεια ερυθροκυτταρικής GALE
308473		Erythrocyte GALE-D		Ερυθροκυτταρική GALE-D



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308473		Erythrocyte UDP-galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια ερυθροκυτταρικής UDP-γαλακτόζης-4-επιμεράσης
308473		Erythrocyte uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency		Ανεπάρκεια ερυθροκυτταρικής ουριδίνης-γαλακτόζης-4-επιμεράσης
308487	Generalized galactose epimerase deficiency		Γενικευμένη ανεπάρκεια της επιμεράσης της γαλακτόζης	
308487		Generalized epimerase deficiency galactosemia		Γενικευμένη γαλακτοζαμία λόγω ανεπάρκειας επιμεράσης
308487		Generalized GALE deficiency		Γενικευμένη ανεπάρκεια GALE
308487		Generalized GALE-D		Γενικευμένη GALE-D
308487		Generalized UDP-galactose-4-epimerase deficiency		Γενικευμένη ανεπάρκεια UDP-γαλακτόζης-4-επιμεράσης
308487		Generalized uridine diphosphate galactose-4-epimerase deficiency		Γενικευμένη ανεπάρκεια διφωσφορικής ουριδίνης γαλακτόζης-4-επιμεράσης
308520	Glycogen storage disease due to glycogen synthase deficiency		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της συνθάσης του γλυκογόνου	
308520		Glycogenosis due to glycogen synthase deficiency		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της συνθάσης του γλυκογόνου
308520		GSD due to glycogen synthase deficiency		GSD λόγω ανεπάρκειας της συνθάσης του γλυκογόνου
308552	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, infantile onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, βρεφικής έναρξης	
308552		Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, infantile onset		Ανεπάρκεια οξέος άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης, βρεφικής έναρξης
308552		Glycogen storage disease type 2, infantile onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2, βρεφικής έναρξης
308552		Glycogen storage disease type II, infantile onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου II, βρεφικής έναρξης
308552		Glycogenosis due to acid maltase deficiency, infantile onset		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, βρεφικής έναρξης
308552		Glycogenosis type 2, infantile onset		Γλυκονεογένεση τύπου 2, βρεφικής έναρξης
308552		Glycogenosis type II, infantile onset		Γλυκονεογένεση τύπου II, βρεφικής έναρξης
308552		GSD due to acid maltase deficiency, infantile onset		GSD λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, βρεφικής έναρξης
308552		GSD type 2, infantile onset		GSD τύπου 2, βρεφικής έναρξης
308552		GSD type II, infantile onset		GSD τύπου II, βρεφικής έναρξης
308552		Pompe disease, infantile onset		Νόσος Pompe, βρεφικής έναρξης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308573	OBSOLETE: Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, juvenile onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, νεανικής έναρξης	
308573		OBSOLETE: Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, juvenile onset		Ανεπάρκεια οξέος άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: Glycogen storage disease type 2, juvenile onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: Glycogenosis due to acid maltase deficiency, juvenile onset		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: Glycogenosis type 2, juvenile onset		Γλυκονεογένεση τύπου 2, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: GSD due to acid maltase deficiency, juvenile onset		GSD λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: GSD type 2, juvenile onset		GSD τύπου 2, νεανικής έναρξης
308573		OBSOLETE: Pompe disease, juvenile onset		Νόσος Pompe, νεανικής έναρξης
308604	OBSOLETE: Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, adult onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
308604		OBSOLETE: Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, adult onset		Ανεπάρκεια οξέος άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: Glycogen storage disease type 2, adult onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: Glycogenosis due to acid maltase deficiency, adult onset		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: Glycogenosis type 2, adult onset		Γλυκονεογένεση τύπου 2, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: GSD due to acid maltase deficiency, adult onset		GSD λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: GSD type 2, adult onset		GSD τύπου 2, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308604		OBSOLETE: Pompe disease, adult onset		Νόσος Pompe, με έναρξη στην ενήλικη ζωή
308621	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, προοδευτική ηπατική μορφή	
308621		GBE deficiency, progressive hepatic form		Ανεπάρκεια GBE, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		Glycogen storage disease type 4, progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, προοδευτική ηπατική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308621		Glycogen storage disease type IV, progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		Glycogenosis type 4, progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		Glycogenosis type IV, progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, progressive hepatic form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		GSD type 4, progressive hepatic form		GSD τύπου 4, προοδευτική ηπατική μορφή
308621		GSDIV, progressive hepatic form		GSDIV, προοδευτική ηπατική μορφή
308638	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, non progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, μη προοδευτική ηπατική μορφή	
308638		GBE deficiency, non progressive hepatic form		Ανεπάρκεια GBE, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		Glycogen storage disease type 4, non progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		Glycogen storage disease type IV, non progressive hepatic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, non progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		Glycogenosis type 4, non progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		Glycogenosis type IV, non progressive hepatic form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, non progressive hepatic form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, μη προοδευτική ηπατική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308638		GSD type 4, non progressive hepatic form		GSD τύπου 4, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308638		GSDIV, non progressive hepatic form		GSDIV, μη προοδευτική ηπατική μορφή
308655	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, fatal perinatal neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή	
308655		GBE deficiency, fatal perinatal neuromuscular form		Ανεπάρκεια GBE, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		Glycogen storage disease type 4, fatal perinatal neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		Glycogen storage disease type IV, fatal perinatal neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, fatal perinatal neuromuscular form		Γλυκοεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		Glycogenosis type 4, fatal perinatal neuromuscular form		Γλυκοεογένεση τύπου 4, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		Glycogenosis type IV, fatal perinatal neuromuscular form		Γλυκοεογένεση τύπου IV, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, fatal perinatal neuromuscular form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		GSD type 4, fatal perinatal neuromuscular form		GSD τύπου 4, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308655		GSDIV, fatal perinatal neuromuscular form		GSDIV, θανατηφόρος περιγεννητική νευρομυϊκή μορφή
308670	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συγγενής νευρομυϊκή μορφή	
308670		GBE deficiency, congenital neuromuscular form		Ανεπάρκεια GBE, συγγενής νευρομυϊκή μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308670		Glycogen storage disease type 4, congenital neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		Glycogen storage disease type IV, congenital neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		Glycogenosis type 4, congenital neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		Glycogenosis type IV, congenital neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, congenital neuromuscular form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		GSD type 4, congenital neuromuscular form		GSD τύπου 4, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308670		GSDIV, congenital neuromuscular form		GSDIV, συγγενής νευρομυϊκή μορφή
308684	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood combined hepatic and myopathic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή της παιδικής ηλικίας	
308684		GBE deficiency, childhood combined hepatic and myopathic form		Ανεπάρκεια GBE, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		Glycogen storage disease type 4, childhood combined hepatic and myopathic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		Glycogen storage disease type IV, childhood combined hepatic and myopathic form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood combined hepatic and myopathic form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		Glycogenosis type 4, childhood combined hepatic and myopathic form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308684		Glycogenosis type IV, childhood combined hepatic and myopathic form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood combined hepatic and myopathic form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		GSD type 4, childhood combined hepatic and myopathic form		GSD τύπου 4, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308684		GSDIV, childhood combined hepatic and myopathic form		GSDIV, συνδυασμένη ηπατική και μυοπαθητική μορφή παιδικής ηλικίας
308698	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή της παιδικής ηλικίας	
308698		GBE deficiency, childhood neuromuscular form		Ανεπάρκεια GBE, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		Glycogen storage disease type 4, childhood neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		Glycogen storage disease type IV, childhood neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood neuromuscular form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		Glycogenosis type 4, childhood neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		Glycogenosis type IV, childhood neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, childhood neuromuscular form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		GSD type 4, childhood neuromuscular form		GSD τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308698		GSDIV, childhood neuromuscular form		GSDIV, νευρομυϊκή μορφή παιδικής ηλικίας
308712	Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency, adult neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων	
308712		GBE deficiency, adult neuromuscular form		Ανεπάρκεια GBE, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
308712		Glycogen storage disease type 4, adult neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		Glycogen storage disease type IV, adult neuromuscular form		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου IV, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		Glycogenosis due to glycogen branching enzyme deficiency, adult neuromuscular form		Γλυκονεογένεση λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		Glycogenosis type 4, adult neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		Glycogenosis type IV, adult neuromuscular form		Γλυκονεογένεση τύπου IV, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		GSD due to glycogen branching enzyme deficiency, adult neuromuscular form		GSD λόγω ανεπάρκειας ενζύμου διακλάδωσης του γλυκογόνου, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		GSD type 4, adult neuromuscular form		GSD τύπου 4, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308712		GSDIV, adult neuromuscular form		GSDIV, νευρομυϊκή μορφή των ενηλίκων
308993	Glycerol kinase deficiency		Ανεπάρκεια της κινάσης της γλυκερόλης	
308998	Disorder of glyoxylate metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του γλυοξυλικού	
309001	Disorder of carbohydrate absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και μεταφοράς των υδατανθράκων	
309005	Disorder of lipid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των λιπιδίων	
309015	Familial lipoprotein lipase deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια της λιποπρωτεϊνικής λιπάσης	
309015		LPL deficiency		Ανεπάρκεια LPL
309020	Familial apolipoprotein C-II deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια της απολιποπρωτεΐνης C-II	
309020		Familial APOC2 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια APOC2
309020		Familial apoC-II deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια apoC-II
309025	Mevalonate kinase deficiency		Ανεπάρκεια της μεβαλονικής κινάσης	
309025		MKD		MKD
309028	Disorder of lipid absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και μεταφοράς των λιπιδίων	
309031	Pancreatic triacylglycerol lipase deficiency		Ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης της τριακυλογλυκερόλης	
309031		Pancreatic triglyceride lipase deficiency		Ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης των τριγλυκεριδίων
309108	Pancreatic colipase deficiency		Ανεπάρκεια παγκρεατικής κολιπάσης	
309111	Combined pancreatic lipase-colipase deficiency		Συνδυασμένη ανεπάρκεια παγκρεατικής λιπάσης-κολιπάσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
309115	Disorder of fatty acid oxidation and ketogenesis		Διαταραχή της οξείδωσης των λιπαρών οξέων και της κετογένεσης	
309120	Acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του ακυλο-CoA	
309127	3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-υδροξυακυλο-CoA	
309130	Disorder of carnitine cycle and carnitine transport		Διαταραχή του κύκλου της καρνιτίνης και της μεταφοράς της καρνιτίνης	
309133	Metabolic disease due to other fatty acid oxidation disorder		Μεταβολικό νόσημα λόγω άλλης διαταραχής της οξείδωσης των λιπαρών οξέων	
309136	Mitochondrial disorder due to a defect in assembly or maturation of the respiratory chain complexes		Μιτοχονδριακή διαταραχή λόγω ελλείμματος στη συναρμολόγηση ή στην ωρίμανση των συμπλεγμάτων της αναπνευστικής αλυσίδας	
309139	OBSOLETE: Mitochondrial disorder due to a transcription or a translation defect of mitochondrial DNA		Μιτοχονδριακή διαταραχή λόγω μεταγραφικού ή μεταφραστικού ελλείμματος του μιτοχονδριακού DNA	
309139		OBSOLETE: Mitochondrial disorder due to a transcription or a translation defect of mtDNA		Μιτοχονδριακή διαταραχή λόγω μεταγραφικού ή μεταφραστικού ελλείμματος του mtDNA
309144	Gangliosidosis		Γαγγλιοσίδωση	
309147	Hyper-beta-alaninemia		Υπερ-β-αλανιναίμία	
309147		Hyperalaninemia		Υπεραλανιναίμία
309152	GM2 gangliosidosis		Γαγγλιοσίδωση GM2	
309155	Sandhoff disease, infantile form		Νόσος Sandhoff, βρεφική μορφή	
309155		Beta-hexosaminidase subunit beta deficiency, infantile form		Ανεπάρκεια υπομονάδας βήτα-εξοζαμινιδάσης, βρεφική μορφή
309155		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A and B deficiency variant, infantile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης A και B, βρεφική μορφή
309155		GM2 gangliosidosis, Sandhoff variant, infantile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Sandhoff, βρεφική μορφή
309162	Sandhoff disease, juvenile form		Νόσος Sandhoff, νεανική μορφή	
309162		Beta-hexosaminidase subunit beta deficiency, juvenile form		Ανεπάρκεια υπομονάδας βήτα-εξοζαμινιδάσης, νεανική μορφή
309162		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A and B deficiency variant, juvenile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης A και B, νεανική μορφή
309162		GM2 gangliosidosis, Sandhoff variant, juvenile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Sandhoff, νεανική μορφή
309169	Sandhoff disease, adult form		Νόσος Sandhoff, μορφή ενηλίκων	
309169		Beta-hexosaminidase subunit beta deficiency, adult form		Ανεπάρκεια υπομονάδας βήτα-εξοζαμινιδάσης, μορφή ενηλίκων
309169		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A and B deficiency variant, adult form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης A και B, μορφή ενηλίκων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
309169		GM2 gangliosidosis, Sandhoff variant, adult form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Sandhoff, μορφή ενηλίκων
309178	Tay-Sachs disease, infantile form		Νόσος Tay-Sachs, βρεφική μορφή	
309178		Acute infantile Tay-Sachs disease		Οξεία βρεφική νόσος Tay-Sachs
309178		Beta-hexosaminidase subunit alpha deficiency, infantile form		Ανεπάρκεια υπομονάδας άλφα βήτα-εξοζαμινιδάσης, βρεφική μορφή
309178		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A deficiency variant, infantile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης Α, βρεφική μορφή
309178		GM2 gangliosidosis, Tay-Sachs variant, infantile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Tay-Sachs, βρεφική μορφή
309178		HEXA disorder, infantile form		Διαταραχή HEXA, βρεφική μορφή
309185	Tay-Sachs disease, juvenile form		Νόσος Tay-Sachs, νεανική μορφή	
309185		Beta-hexosaminidase subunit alpha deficiency, juvenile form		Ανεπάρκεια υπομονάδας άλφα βήτα-εξοζαμινιδάσης, νεανική μορφή
309185		GM2 gangliosidosis, Hexosaminidase A deficiency variant, juvenile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης Α, νεανική μορφή
309185		GM2 gangliosidosis, Tay-Sachs variant, juvenile form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Tay-Sachs, νεανική μορφή
309185		HEXA disorder, juvenile form		Διαταραχή HEXA, νεανική μορφή
309185		Subacute juvenile Tay-Sachs disease		Υποξεία νεανική νόσος Tay-Sachs
309192	Tay-Sachs disease, adult form		Νόσος Tay-Sachs, μορφή ενηλίκων	
309192		Beta-hexosaminidase subunit alpha deficiency, adult form		Ανεπάρκεια υπομονάδας άλφα βήτα-εξοζαμινιδάσης, μορφή ενηλίκων
309192		GM2 gangliosidosis, hexosaminidase A deficiency variant, adult form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή ανεπάρκειας εξοσαμινιδάσης Α, μορφή ενηλίκων
309192		GM2 gangliosidosis, Tay-Sachs variant, adult form		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή Tay-Sachs, μορφή ενηλίκων
309192		HEXA disorder, adult form		Διαταραχή HEXA, μορφή ενηλίκων
309192		Late-onset Tay-Sachs disease		Νόσος Tay-Sachs όψιμης έναρξης
309239	OBSOLETE: Tay-Sachs disease, B1 variant		Νόσος Tay-Sachs, παραλλαγή B1	
309239		OBSOLETE: GM2 gangliosidosis, B1 variant		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή B1
309239		OBSOLETE: Hexosaminidase A deficiency, B1 variant		Ανεπάρκεια εξοσαμινιδάσης Α, παραλλαγή B1
309246	GM2 gangliosidosis, AB variant		Γαγγλιοσίδωση GM2, παραλλαγή AB	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
309246		Hexosaminidase activator deficiency		Ανεπάρκεια του ενεργοποιητή της εξοζαμινιδάσης
309252	Atypical Gaucher disease due to saposin C deficiency		Άτυπη νόσος Gaucher λόγω ανεπάρκειας της σαποσίνης C	
309256	Metachromatic leukodystrophy, late infantile form		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία, όψιμη βρεφική μορφή	
309256		Arylsulfatase A deficiency, late infantile form		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφατάσης Α, όψιμη βρεφική μορφή
309256		MLD, late infantile form		MLD, όψιμη βρεφική μορφή
309263	Metachromatic leukodystrophy, juvenile form		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία, νεανική μορφή	
309263		Arylsulfatase A deficiency, juvenile form		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφατάσης Α, νεανική μορφή
309263		MLD, juvenile form		MLD, νεανική μορφή
309271	Metachromatic leukodystrophy, adult form		Μεταχρωματική λευκοδυστροφία, μορφή ενηλίκων	
309271		Arylsulfatase A deficiency, adult form		Ανεπάρκεια αρυλοσουλφατάσης Α, μορφή ενηλίκων
309271		MLD, adult form		MLD, μορφή ενηλίκων
309279	Glycoproteinosis		Γλυκοπρωτεϊνωση	
309282	Alpha-mannosidosis, infantile form		α-μαννοσίδωση, βρεφική μορφή	
309282		Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency, infantile form		Ανεπάρκεια λυσοσωμικής άλφα-D-μαννοσιδάσης, βρεφική μορφή
309288	Alpha-mannosidosis, adult form		α-μαννοσίδωση, μορφή ενηλίκων	
309288		Lysosomal alpha-D-mannosidase deficiency, adult form		Ανεπάρκεια λυσοσωμικής άλφα-D-μαννοσιδάσης, μορφή ενηλίκων
309294	Sialidosis		Σιαλίδωση	
309297	Mucopolysaccharidosis type 4A		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4A	
309297		Galactosamine-6-sulfatase deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτοζαμίνης-6-σουλφατάσης
309297		GALNS deficiency		Ανεπάρκεια GALNS
309297		Morquio disease type A		Νόσος Morquio τύπου Α
309297		MPS4A		MPS4A
309297		MPSIVA		MPSIVA
309297		Mucopolysaccharidosis type IVA		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IVA
309297		N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase deficiency		Ανεπάρκεια Ν-ακετυλογαλακτοζαμίνης-6-θεικής σουλφατάσης
309310	Mucopolysaccharidosis type 4B		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 4B	
309310		Beta-D-galactosidase deficiency		Ανεπάρκεια βήτα-D-γαλακτοσιδάσης
309310		Morquio disease type B		Νόσος Morquio τύπου Β
309310		MPS4B		MPS4B
309310		MPSIVB		MPSIVB
309310		Mucopolysaccharidosis type IVB		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IVB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
309319	Disorder of sialic acid metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του σιαλικού οξέος	
309324	Free sialic acid storage disease, infantile form		Νόσος αποθήκευσης του ελεύθερου σιαλικού οξέος, βρεφική μορφή	
309324		ISSD		ISSD
309331	Intermediate severe Salla disease		Ενδιάμεσης βαρύτητας νόσος Salla	
309334	Salla disease		Νόσος Salla	
309337	Lysosomal glycogen storage disease		Λυσosomalική νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου	
309340	Disorder of lysosomal-related organelles		Διαταραχή των οργανιδίων που σχετίζονται με τα λυσosώματα	
309347	Disorder of protein N-glycosylation		Διαταραχή της πρωτεϊνικής N-γλυκοζυλίωσης	
309447	Disorder of protein O-glycosylation		Διαταραχή της πρωτεϊνικής O-γλυκοζυλίωσης	
309450	Disorder of O-xylosylglycan synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης της O-ξυλοζυλγλυκάνης	
309458	Disorder of O-N-acetylgalactosaminylglycan synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης της O-N-ακετυλογαλακτοζαμινογλυκάνης	
309463	Disorder of O-xylosyl/N-acetylgalactosaminylglycan synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης της O-ξυλοζυλ/N-ακετυλογαλακτοζαμινογλυκάνης	
309469	Disorder of O-mannosylglycan synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης της O-μαννοζυλγλυκάνης	
309505	Disorder of fucoglycan synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης της φουκογλυκάνης	
309515	Disorder of glycosphingolipid and glycosylphosphatidylinositol anchor glycosylation		Διαταραχή των γλυκοσφινγολιπιδίων και της γλυκοζυλίωσης της άγκυρας γλυκοζυλφωσφατιδυλοϊνσοσιτόλης	
309515		Disorder of glycosphingolipid and GPI-anchored proteins glycosylation		Διαταραχή της γλυκοζυλίωσης των σφινγολιπιδίων και των GPI-αγκυροποιημένων πρωτεϊνών
309526	Disorder of multiple glycosylation		Διαταραχή πολλαπλής γλυκοζυλίωσης	
309568	Defect in conserved oligomeric Golgi complex		Ανωμαλία στο διατηρημένο ολιγομερές σύμπλεγμα Golgi	
309568		Defect in COG complex		Ανωμαλία στο σύμπλεγμα COG
309778	Defect in V-ATPase		Ανωμαλία στη V-ATPάση	
309789	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1		Στικτή ριζομελική χονδροδυσπλασία τύπου 1	
309796	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 2		Στικτή ριζομελική χονδροδυσπλασία τύπου 2	
309803	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3		Στικτή ριζομελική χονδροδυσπλασία τύπου 3	
309810	Disorder of peroxisomal alpha-, beta- and omega-oxidation		Διαταραχή της υπεροξειδωσωμιατικής α-, β- και ω-οξειδωσης	
309813	Disorder of porphyrin and heme metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού των πορφυρινών και της αίμης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
309816	Disorder of bilirubin metabolism and excretion		Διαταραχή του μεταβολισμού και της απέκκρισης της χολερυθρίνης	
309819	Disorder of pterin metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της πτερίνης	
309824	Disorder of metabolite absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και της μεταφοράς μεταβολιτών	
309827	Disorder of vitamin and non-protein cofactor absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και της μεταφοράς βιταμινών και μη πρωτεϊνικών συμπαραγόντων	
309830	Disorder of catecholamine synthesis		Διαταραχή της σύνθεσης κατεχολαμινών	
309833	Disorder of other vitamins and cofactors metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς άλλων βιταμινών και συμπαραγόντων	
309836	Disorder of mineral absorption and transport		Διαταραχή της απορρόφησης και της μεταφοράς αλάτων	
309839	Disorder of copper metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού του χαλκού	
309842	Disorder of iron metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς του σιδήρου	
309845	Disorder of zinc metabolism and transport		Διαταραχή του μεταβολισμού και της μεταφοράς του ψευδαργύρου	
309848	Disorder of magnesium transport		Διαταραχή της μεταφοράς μαγνησίου	
309851	Disorder of manganese transport		Διαταραχή της μεταφοράς μαγγανίου	
309854	Cirrhosis-dystonia-polycythemia-hypermanganesemia syndrome		Σύνδρομο κίρρωσης-δυστονίας-πολυκυτταραιμίας-υπερμαγγαναιμίας	
310050	Acquired immunodeficiency		Επίκτητη ανοσοανεπάρκεια	
313772	Early-onset spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας	
313772		AFG3L2-related spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome		Σύνδρομο AFG3L2-σχετιζόμενης σπαστικής αταξίας-μυοκλονικής επιληψίας-νευροπάθειας
313772		Autosomal recessive spastic ataxia type 5		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 5
313772		SPAX5		SPAX5
313781	20p13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20p13	
313781		20p subtelomeric deletion syndrome		Σύνδρομο υποτελομερικής έλλειψης 20p
313781		Del(20)(p13)		Del(20)(p13)
313781		Monosomy 20p13		Μονοσωμία 20p13
313795	Jawad syndrome		σύνδρομο Jawad	
313800	Retinal dystrophy-optic nerve edema-splenomegaly-anhidrosis-migraine headache syndrome		Σύνδρομο οιδήματος οπτικού νεύρου-σπληνομεγαλίας	
313800		Optic nerve edema-splenomegaly syndrome		Σύνδρομο οιδήματος οπτικού νεύρου-σπληνομεγαλίας
313800		ROSAH syndrome		Σύνδρομο ROSAH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
313808	Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αξονικά σφαιροειδή και μελάγχρωση νευρογλοίας	
313808		ALSP		ALSP
313808		Autosomal dominant leukoencephalopathy with neuroaxonal spheroids		Αυτοσωμική επικρατής λευκοεγκεφαλοπάθεια με νευραξονικά σφαιροειδή
313808		Familial dementia, Neumann type		Οικογενής άνοια, τύπος Neumann
313808		Familial progressive subcortical gliosis		Οικογενής προοδευτική υποφλοιώδης γλοίωση
313808		FPSG		FPSG
313808		GPSC		GPSC
313808		HDLS		HDLS
313808		Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids		Κληρονομική διάχυτη λευκοεγκεφαλοπάθεια με σφαιροειδή
313808		Pigmentary orthochromatic leukodystrophy		Μελαγχρωστική ορθοχρωματική λευκοδυστροφία
313808		POLD		POLD
313808		Subcortical gliosis of Neumann		Υποφλοιώδης γλοίωση του Neumann
313838	Coats plus syndrome		Σύνδρομο Coats με συνδρομική έκφραση	
313838		Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts		Εγκεφαλοαμφιβληστροειδική μικροαγγειοπάθεια με ασβεστώσεις και κύστες
313838		CRMCC		CRMCC
313846	Familial cutaneous telangiectasia and oropharyngeal cancer predisposition syndrome		Οικογενής δερματική τελαγγειεκτασία και σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο του στοματοφάρυγγα	
313850	Infantile cerebellar-retinal degeneration		Βρεφική παρεγκεφαλική-αμφιβληστροειδική εκφύλιση	
313855	FGFR2-related bent bone dysplasia		Δυσπλαστική κύρτωση οστού που σχετίζεται με το FGFR2	
313855		Perinatal lethal bent bone dysplasia		Περιγεννητική θανατηφόρος δυσπλαστική κύρτωση οστού
313884	12p12.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 12p12.1	
313884		Del(12)(p12.1)		Del(12)(p12.1)
313884		Monosomy 12p12.1		Μονοσωμία 12p12.1
313892	Developmental and speech delay due to SOX5 deficiency		Καθυστέρηση της ανάπτυξης και της ομιλίας λόγω ανεπάρκειας SOX5	
313906	Congenital pancreatic cyst		Συγγενής παγκρεατική κύστη	
313906		Neonatal congenital pancreatic cyst		Νεογνική συγγενής παγκρεατική κύστη
313906		True congenital pancreatic cyst		Αληθής συγγενής παγκρεατική κύστη
313920	Epstein-Barr virus-associated gastric carcinoma		Γαστρικό καρκίνωμα που σχετίζεται με τον ιό Epstein-Barr	
313920		EBVaGC		EBVaGC
313920		EBV-associated gastric carcinoma		EBV-σχετιζόμενο γαστρικό καρκίνωμα
313936	PENS syndrome		Σύνδρομο PENS	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
313936		Papular epidermal nevi with skyline basal cell layers syndrome		Σύνδρομο θηλωδών επιδερμικών σπύλων με βασικοκυτταρικές στιβάδες δίκην γραμμής του ορίζοντα
313947	2q23.1 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδुπλασιασμού 2q23.1	
313947		Dup(2)(q23.1)		Dup(2)(q23.1)
313947		Trisomy 2q23.1		Τρισωμία 2q23.1
314002	Contractures-webbed neck-micrognathia-hypoplastic nipples syndrome		Σύνδρομο συσπάσεων-μεμβρανώδους αυχένα-μικρογναθίας-υποπλαστικών θηλών	
314002		Dinno syndrome		Σύνδρομο Dinno
314017	Idiopathic linear interstitial keratitis		Ιδιοπαθής γραμμική διάμεση κερατίτιδα	
314022	Gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach		Γαστρικό αδενοκαρκίνωμα και εγγύς πολυποδίαση του στομάχου	
314022		Familial fundic gland polyposis with gastric cancer		Οικογενής κυστική πολυποδίαση του θόλου με γαστρικό καρκίνο
314022		GAPPS		GAPPS
314029	High bone mass osteogenesis imperfecta		Ατελής οστεογένεση υψηλής οστικής μάζας	
314029		High bone mass OI		OI υψηλής οστικής μάζας
314034	7p22.1 microduplication syndrome		σύνδρομο μικροδुπλασιασμού 7p22.1	
314034		Dup(7)(p22.1)		Dup(7)(p22.1)
314034		Trisomy 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		Σύνδρομο λευκοεγκεφαλοπάθειας-ανωμαλιών θαλάμου και εγκεφαλικού στελέχους-υψηλού γαλακτικού οξέος	
314051		Combined oxidative phosphorylation defect type 12		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 12
314051		COXPD12		COXPD12
314051		LTBL		LTBL
314373	Chronic infantile diarrhea due to guanylate cyclase 2C overactivity		Χρόνια βρεφική διάρροια λόγω υπερδραστηριότητας της γουανυλικής κυκλάσης 2C	
314376	Intestinal obstruction in the newborn due to guanylate cyclase 2C deficiency		Νεογνική εντερική απόφραξη λόγω ανεπάρκειας γουανυλικής κυκλάσης 2C	
314376		Meconium ileus due to guanylate cyclase 2C deficiency		Ειλεός από μηκόνιο λόγω ανεπάρκειας γουανυλικής κυκλάσης 2C
314381	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 6		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 6	
314381		Familial dysautonomia with contractures		Οικογενής δυσαυτονομία με μυϊκές συσπάσεις
314381		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VI		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VI
314381		HSAN6		HSAN6



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
314389	Xq12-q13.3 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού Xq12-q13.3	
314389		Dup(X)(q12-q13.3)		Dup(X)(q12-q13.3)
314389		Kaya-Prnetera syndrome		Σύνδρομο Kaya-Prnetera
314394	Short stature-onychodysplasia-facial dysmorphism-hypotrichosis syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-ονυχοδυσπλασίας-δυσμορφισμού προσώπου-υποτρίχωσης	
314394		SOFT syndrome		Σύνδρομο SOFT
314399	Autosomal dominant aplasia and myelodysplasia		Αυτοσωμική επικρατούσα απλασία και μυελοδυσπλασία	
314399		Autosomal dominant aplastic anemia and myelodysplasia		Αυτοσωμική επικρατής απλαστική αναιμία και μυελοδυσπλασία
314404	Autosomal dominant cerebellar ataxia-deafness-narcolepsy syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-κώφωσης-ναρκοληψίας	
314404		ADCA-DN syndrome		Σύνδρομο ADCA-DN
314404		Autosomal dominant cerebellar ataxia-hearing loss-narcolepsy syndrome		Σύνδρομο Αυτοσωμικής επικρατούσας παρεγκεφαλιδικής αταξίας-απώλειας ακοής-ναρκοληψίας
314419	Ameloblastoma		Αδαμαντινοβλάστωμα	
314422	Ameloblastic carcinoma		Αδαμαντινοβλαστικό καρκίνωμα	
314425	Rare odontogenic tumor		Σπάνιος οδοντογενής όγκος	
314432	Spigelian hernia-cryptorchidism syndrome		Σύνδρομο Σπιγγέλειου κήλης-κρυφορχίας	
314451	Meigs syndrome		Σύνδρομο Meigs	
314451		Demons-Meigs syndrome		Σύνδρομο Demons-Meigs
314459	Pseudo-Meigs syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Meigs	
314459		Pseudo-Demons-Meigs syndrome		Σύνδρομο ψευδο-Demons-Meigs
314466	Atypical Meigs syndrome		Άτυπο σύνδρομο Meigs	
314466		Atypical Demons-Meigs syndrome		Άτυπο σύνδρομο Demons-Meigs
314466		Incomplete Meigs syndrome		Ατελές σύνδρομο Meigs
314473	Ovarian fibroma		Ίνωμα ωοθηκών	
314478	Ovarian fibrothecoma		Ινοθήκωμα ωοθηκών	
314485	Young adult-onset distal hereditary motor neuropathy		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή	
314485		Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 5		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 5
314485		dSMA5		dSMA5
314485		Young adult-onset dHMN		dHMN με έναρξη στη νεαρή ενήλικο ζωή
314555	Facial dysmorphism-ocular anomalies-osteopenia-intellectual disability-dental anomalies syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-οστεοπενίας	
314555		Hamamy syndrome		Σύνδρομο Hamamy
314566	Primary progressive apraxia of speech		Πρωτοπαθής προοδευτική απραξία λόγου	
314566		PPAOS		PPAOS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
314572	Autosomal recessive leukoencephalopathy-ischemic stroke-retinitis pigmentosa syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης λευκοεγκεφαλοπάθειας-ισχαιμικού εγκεφαλικού επεισοδίου-μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
314575	Intellectual disability-hypotonia-brachycephaly-pyloric stenosis-cryptorchidism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποτονίας-βραχυκεφαλίας-πυλωρικής στένωσης- κρυφορχίας	
314585	15q overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης 15q	
314588	Distal triplication 15q syndrome		Σύνδρομο περιφερικού τριπλασιασμού 15q	
314588		Distal tetrasomy 15q		Περιφερική τετρασωμία 15q
314588		Tetrasomy 15(q25-qter)		Τετρασωμία 15 (q25-qter)
314588		Tetrasomy 15q26		Τετρασωμία 15q26
314588		Triplication 15q25-qter		Τριπλασιασμός 15q25-qter
314588		Triplication 15q26		Τριπλασιασμός 15q26
314597	Chudley-McCullough syndrome		Σύνδρομο Chudley-McCullough	
314603	Autosomal recessive spastic ataxia with leukoencephalopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία με λευκοεγκεφαλοπάθεια	
314603		ARSAL		ARSAL
314603		Autosomal recessive spastic ataxia type 3		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία τύπου 3
314603		SPAX3		SPAX3
314613	Growing teratoma syndrome		Σύνδρομο αυξανόμενου τερατώματος	
314621	Duplication of the pituitary gland		Διπλασιασμός της υπόφυσης	
314621		DPG-plus syndrome		Σύνδρομο DPG-plus
314621		Duplication of the pituitary gland-plus syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού του αδένου της υπόφυσης
314621		Hypophyseal duplication		Υποφυσιακό διπλασιασμό
314629	CLN11 disease		Νόσος CLN11	
314629		NCL11		NCL11
314629		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 11		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 11
314632	CLN12 disease		Νόσος CLN12	
314632		ATP13A2-related juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis		Νεανική νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση που σχετίζεται με ATP13A2
314632		Juvenile parkinsonism-neuronal ceroid lipofuscinosis		Νεανικός παρκινσονισμός - νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση
314632		NCL12		NCL12
314632		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 12		Νευρωνική κηροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 12
314637	Mitochondrial hypertrophic cardiomyopathy with lactic acidosis due to MTO1 deficiency		Μιτοχονδριακή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας MTO1	
314637		Combined oxidative phosphorylation defect type 10		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορύλωσης τύπου 10
314637		COXPD10		COXPD10
314647	Non-progressive cerebellar ataxia with intellectual disability		Μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία με νοητική αναπηρία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
314652	Variant ABeta2M amyloidosis		Παραλλαγή ABeta2M αμυλοείδωσης	
314652		Autosomal dominant beta2-microglobulinic amyloidosis		Αυτοσωμική επικρατούσα b2 μικροσφαιρινική αμυλοείδωση
314655	Severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to 5q31.3 microdeletion		Σύνδρομο βαρείας νεογνικής υποτονίας-σπασμών-εγκεφαλοπάθειας λόγω μικροέλλειψης 5q31.3	
314655		5q31.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q31.3
314655		Del(5)(q31.3)		Del(5)(q31.3)
314655		Monosomy 5q31.3		Μονοσωμία 5q31.3
314662	Segmental progressive overgrowth syndrome with fibroadipose hyperplasia		Σύνδρομο τμηματικής προοδευτικής υπερανάπτυξης με ινολιπώδη υπερπλασία	
314667	TMEM165-CDG		TMEM165-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
314667		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIk		Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής ανεπάρκειας υδατανθράκων τύπου IIk
314667		CDG syndrome type IIk		Σύνδρομο CDG τύπου IIk
314667		CDG2K		CDG2K
314667		CDG-IIk		CDG-IIk
314667		Congenital disorder of glycosylation type 2k		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2k
314667		Congenital disorder of glycosylation type IIk		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIk
314679	Cerebrofacioarticular syndrome		Εγκεφαλοπροσωποαρθρικό σύνδρομο	
314679		Van Maldergem syndrome		Σύνδρομο Van Maldergem
314684	Primary bone lymphoma		Πρωτοπαθές οστικό λέμφωμα	
314689	Combined immunodeficiency due to STK4 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας STK4	
314689		CID due to STK4 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας STK4
314697	Acquired porencephaly		Επίκτητη πορεγκεφαλία	
314701	Primary systemic amyloidosis		Πρωτοπαθής συστηματική αμυλοείδωση	
314701		Systemic AL amyloidosis		Συστηματική αμυλοείδωση AL
314709	Primary localized amyloidosis		Πρωτοπαθής εντοπισμένη αμυλοείδωση	
314709		Localized AL amyloidosis		Εντοπισμένη αμυλοείδωση AL
314718	Lethal arteriopathy syndrome due to fibulin-4 deficiency		Σύνδρομο θανατηφόρου αρτηριοπάθειας λόγω ανεπάρκειας fibulin-4	
314721	Atypical dentin dysplasia due to SMOC2 deficiency		Άτυπη δυσπλασία της οδοντίνης λόγω ανεπάρκειας SMOC2	
314721		Dentin dysplasia type 1 with microdontia and shape anomalies		Δυσπλασία οδοντίνης τύπου 1 με μικροδοντία και ανωμαλίες σχήματος
314749	Rare disease with adrenal Cushing syndrome as a major feature		Σπάνιο νόσημα με επινεφριδιακό σύνδρομο Cushing ως μείζον χαρακτηριστικό	
314753	Functioning pituitary adenoma		Λειτουργικό αδένωμα της υπόφυσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
314753		Endocrine active pituitary adenoma		Ενδοκρινικό λειτουργικό αδένωμα υπόφυσης
314753		Secreting pituitary adenoma		Εκκριτικό αδένωμα υπόφυσης
314759	Mixed functioning pituitary adenoma		Μικτό λειτουργικό αδένωμα της υπόφυσης	
314759		Mixed secreting pituitary adenoma		Μικτό εκκριτικό αδένωμα υπόφυσης
314769	Somatomammotropinoma		Σωματομαμοτροπίνωμα	
314769		GH and PRL cosecreting pituitary adenoma		GH και PRL συνεκκριτικό αδένωμα της υπόφυσης
314769		Growth hormone and prolactin cosecreting pituitary adenoma		Αδένωμα της υπόφυσης αυξητικής ορμόνης και συνεκρίσεως προλακτίνης
314769		Somatolactotropinoma		Σωματολακτοτροπίνωμα
314769		Somatoprolactinoma		Σωματοπρολακτίνωμα
314777	Familial isolated pituitary adenoma		Οικογενές μεμονωμένο αδένωμα της υπόφυσης	
314777		FIPA		FIPA
314786	Silent pituitary adenoma		Σιωπηρό αδένωμα της υπόφυσης	
314790	Null pituitary adenoma		Μηδενικό αδένωμα της υπόφυσης	
314795	SHOX-related short stature		Χαμηλό ανάστημα που σχετίζεται με το SHOX	
314802	Short stature due to partial GHR deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω μερικής ανεπάρκειας GHR	
314802		Short stature due to partial growth hormone receptor deficiency		Μικρό ανάστημα λόγω μερικής ανεπάρκειας υποδοχέα αυξητικής ορμόνης
314811	Short stature due to GHSR deficiency		Χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας GHSR	
314811		Ghrelin receptor deficiency		Ανεπάρκεια υποδοχέα γκρελίνης
314811		Short stature due to growth hormone secretagogue receptor deficiency		Μικρό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας υποδοχέα εκκριτικής ορμόνης ανάπτυξης
314822	Primary renal tubular acidosis		Πρωτοπαθής νεφρική σωληναριακή οξέωση	
314889	Autosomal dominant proximal renal tubular acidosis		Αυτοσωμική επικρατής εγγύς νεφρική σωληναριακή οξέωση	
314889		AD pRTA		AD pRTA
314911	Severe Canavan disease		Βαρεία νόσος Canavan	
314911		Infantile Canavan disease		Βρεφική νόσος Canavan
314911		Neonatal Canavan disease		Νεογνική νόσος Canavan
314918	Mild Canavan disease		Ήπια νόσος Canavan	
314918		Juvenile Canavan disease		Νεανική νόσος Canavan
314928	NON RARE IN EUROPE: Normal pressure hydrocephalus		Υδροκέφαλος φυσιολογικής πίεσης	
314928		NON RARE IN EUROPE: Chronic adult hydrocephalus		Χρόνιος υδροκέφαλος ενηλίκων
314946	OBSOLETE: Mycobacterium xenopi infection		Λοίμωξη από Mycobacterium xenopi	
314950	Primary hypereosinophilic syndrome		Πρωτοπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
314950		Clonal hypereosinophilic syndrome		Κλωνικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314950		HES-M		HES-M



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
314950		HES-N		HES-N
314950		Neoplastic hypereosinophilic syndrome		Νεοπλασματικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314950		Primary HES		Πρωτοπαθές HES
314962	Secondary hypereosinophilic syndrome		Δευτεροπαθές υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
314962		HES-R		HES-R
314962		Reactive hypereosinophilic syndrome		Αντιδραστικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο
314962		Secondary HES		Δευτεροπαθές HES
314970	Lymphocytic hypereosinophilic syndrome		Λεμφοκυτταρικό υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο	
314970		HES-L		HES-L
314970		Lymphocytic variant HES		Λεμφοκυτταρική παραλλαγή HES
314970		Lymphoid HES		Λεμφοειδές HES
314978	X-linked non progressive cerebellar ataxia		Φυλοσύνδετη μη προοδευτική παρεγκεφαλιδική αταξία	
314993	Cataract-congenital heart disease-neural tube defect syndrome		Καταρράκτης-συγγενής καρδιοπάθεια-σύνδρομο βλάβης νευρικού σωλήνα	
315306	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency, salt wasting form		Κλασική συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας 21-υδροξυλάσης, μορφή με απώλεια άλατος	
315306		Classic 21-OHD CAH, salt wasting form		Κλασική 21-OHD CAH, μορφή με απώλεια άλατος
315311	Classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency, simple virilizing form		Κλασική συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας 21-υδροξυλάσης, μορφή με απλή αρρενοποίηση	
315311		Classic 21-OHD CAH, simple virilizing form		Κλασική 21-OHD CAH, μορφή με απλή αρρενοποίηση
315350	Autoimmune disease with skin involvement		Αυτοάνοσο νόσημα με συμμετοχή του δέρματος	
316226	Spastic ataxia		Σπαστική αταξία	
316226		SPAX		SPAX
316235	Autosomal dominant spastic ataxia		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική αταξία	
316235		AD-SPAX		AD-SPAX
316240	Autosomal recessive spastic ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική αταξία	
316240		AR-SPAX		AR-SPAX
316244	Partial deletion of the short arm of chromosome 12 syndrome		Σύνδρομο μερικής έλλειψης του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 12	
316244		Partial deletion of chromosome 12p		Μερική έλλειψη του χρωμοσώματος 12p
316244		Partial monosomy of chromosome 12p		Μερική μονοσωμία του χρωμοσώματος 12p
316244		Partial monosomy of the short arm of chromosome 12		Μερική μονοσωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 12
317416	T-B+ severe combined immunodeficiency		T-B+ βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
317416		T-B+ SCID		T-B+ SCID



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
317419	T-B- severe combined immunodeficiency		T-B- βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
317419		T-B- SCID		T-B- SCID
317425	Severe combined immunodeficiency due to DNA-PKcs deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας DNA-PKcs	
317425		SCID due to DNA-PKcs deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας DNA-PKcs
317428	Combined immunodeficiency due to ORAI1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας ORAI1	
317428		CID due to ORAI1 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας ORAI1
317430	Combined immunodeficiency due to STIM1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας STIM1	
317430		CID due to STIM1 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας STIM1
317473	Common variable immunodeficiency phenotype due to IKAROS functional haploinsufficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω της λειτουργικής απλοανεπάρκειας IKAROS	
317473		Common variable immunodeficiency phenotype due to IKZF1 functional haploinsufficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω της λειτουργικής απλοανεπάρκειας IKZF1
317473		CVID phenotype due to IKAROS functional haploinsufficiency		Φαινότυπος CVID λόγω της λειτουργικής απλοανεπάρκειας IKAROS
317476	XMEN		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία	
317476		CID due to MAGT1 deficiency		CID λόγω έλλειψης MAGT1
317476		Combined immunodeficiency due to MAGT1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MAGT1
317476		X-linked immunodeficiency with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια με ανεπάρκεια μαγνησίου, λοίμωξη από τον ιό Epstein-Barr και νεοπλασία
319160	Congenital myopathy with internal nuclei and atypical cores		Συγγενής μυοπάθεια με προέχοντες πυρήνες και πυρηνική ατυπία	
319160		Centronuclear myopathy type 4		Κεντροπυρηνική μυοπάθεια τύπου 4
319160		CNM4		CNM4
319171	Distal 17p13.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης περιφερικού 17p13.1	
319171		Distal del(17)(p13.1)		Distal del(17)(p13.1)
319182	Wiedemann-Steiner syndrome		Σύνδρομο Wiedemann-Steiner	
319182		Hypertrichosis-short stature-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Υπερτρίχωση-κοντό ανάστημα-δυσμορφισμός προσώπου-σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης
319189	Familial cortical myoclonus		Οικογενής φλοιώδης μυόκλωνος	
319192	Diencephalic-mesencephalic junction dysplasia		Δυσπλασία διεγκεφαλικής-μεσεγκεφαλικής συμβολής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319195	Chondroectodermal dysplasia with night blindness		Χονδροδυσπλασία με νυκταλωπία	
319199	Autosomal recessive spastic paraplegia type 53		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 53	
319199		SPG53		SPG53
319205	Bilateral massive adrenal hemorrhage		Αμφοτερόπλευρη μαζική αιμορραγία των επινεφριδίων	
319205		Bilateral adrenal hemorrhage		Αμφοτερόπλευρη αιμορραγία των επινεφριδίων
319205		BMAH		BMAH
319213	Lujo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός του Lujo	
319213		Zambian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Ζάμπιας
319218	Ebola hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319218		Ebola fever		Πυρετός Έμπολα
319218		Ebola virus disease		Νόσος του ιού Έμπολα
319218		EHF		EHF
319223	Argentine hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Αργεντινής	
319223		Argentinian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Αργεντινής
319223		Junin hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός από ιό Junin
319229	Bolivian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319229		Machupo hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Machupo
319234	Venezuelan hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βολιβίας	
319234		Guanarito hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Guanarito
319239	Brazilian hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός της Βραζιλίας	
319239		Sabia hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός από ιό Sabia
319244	Chapare hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός του Chapare	
319247	Hantavirus pulmonary syndrome		Πνευμονικό σύνδρομο Hantavirus	
319251	Rift valley fever		Πυρετός της κοιλάδας του Rift	
319254	Kyasanur forest disease		Δασική ασθένεια Kyasanur	
319254		Kyasanur hemorrhagic fever		Αιμορραγικός πυρετός Kyasanur
319254		Monkey disease		Ασθένεια των πιθήκων
319254		Monkey fever		Πυρετός πιθήκων
319266	Omsk hemorrhagic fever		αιμορραγικός πυρετός του Omsk	
319276	Clear cell renal carcinoma		Διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
319276		CCRCC		CCCC
319276		Clear cell renal cell adenocarcinoma		Αδενοκαρκίνωμα νεφρικών κυττάρων εκ διαυγών κυττάρων
319276		Clear cell renal cell carcinoma		Διαυγές νεφρικό καρκίνωμα
319287	Multilocular cystic renal neoplasm of low malignant potential		Πολύχωρο κυστικό νεφρικό νεόπλασμα χαμηλού κακόηθους δυναμικού	
319287		MCRCC		MCRCC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319287		Multilocular clear cell adenocarcinoma		Πολυεστιακό διαυγοκυτταρικό αδеноκαρκίνωμα
319287		Multilocular clear cell carcinoma		Πολυεστιακό διαυγοκυτταρικό καρκίνωμα
319287		Multilocular clear cell renal cell adenocarcinoma		Πολυεστιακό διαυγοκυτταρικό νεφροκυτταρικό αδеноκαρκίνωμα
319287		Multilocular clear cell renal cell carcinoma		Πολυεστιακό διαυγοκυτταρικό νεφροκυτταρικό καρκίνωμα
319287		Multilocular cystic renal cell adenocarcinoma		Πολυεστιακό κυστικό νεφροκυτταρικό αδеноκαρκίνωμα
319287		Multilocular cystic renal cell carcinoma		Πολυεστιακό κυστικό νεφροκυτταρικό καρκίνωμα
319298	Papillary renal cell carcinoma		Θηλώδης νεφρικό καρκίνωμα	
319298		Papillary renal cell adenocarcinoma		Θηλώδης νεφρικό αδеноκαρκίνωμα
319303	Chromophobe renal cell carcinoma		Χρωμόφοβο νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	
319303		Chromophobe renal cell adenocarcinoma		Χρωμοφοβικό αδеноκαρκίνωμα νεφρικών κυττάρων
319308	MIT family translocation renal cell carcinoma		Καρκίνωμα νεφρικών κυττάρων λόγω μετατόπισης οικογένειας MIT	
319308		Carcinoma associated with MITF/TFE translocation		Καρκίνωμα που σχετίζεται με μετατόπιση MITF/TFE
319308		Translocation renal cell carcinoma		Μετατοπισμένο νεφροκυτταρικό καρκίνωμα
319314	OBSOLETE: Renal cell carcinoma associated with neuroblastoma		Νεφροκυτταρικό καρκίνωμα σχετιζόμενο με νευροβλάστωμα	
319314		OBSOLETE: Renal cell carcinoma after neuroblastoma		Νεφροκυτταρικό καρκίνωμα μετά από νευροβλάστωμα
319319	Renal medullary carcinoma		Μυελοειδές καρκίνωμα νεφρού	
319322	Mucinous tubular and spindle cell renal carcinoma		Βλεννοειδές σωληναριακό και ατρακτοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
319325	Tubulocystic renal cell carcinoma		Σωληναριακό νεφρικό καρκίνωμα	
319328	Inherited renal cancer-predisposing syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης για νεφρικό καρκίνο	
319332	Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη μυογενής πολλαπλή αρθρογρύπωση	
319332		Autosomal recessive myogenic AMC		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μυογενές AMC
319332		SYNE1-related AMC		AMC που σχετίζεται με το SYNE1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319332		SYNE1-related arthrogryposis multiplex congenita		Συγγενής πολλαπλή αρθρογρύπωση που σχετίζεται με το SYNE1
319340	Carney complex-trismus-pseudocamptodactyly syndrome		Σύνδρομο συνδυασμού συμπλέγματος Carney με μυϊκό σπασμό και ψευδοκαμπτοδακτυλία	
319340		Carney complex variant		Τύπος συμπλέγματος Carney
319462	Inherited cancer-predisposing syndrome due to biallelic BRCA2 mutations		Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο λόγω διαλληλικών μεταλλάξεων BRCA2	
319465	Inherited acute myeloid leukemia		Κληρονομική οξεία μυελογενής λευχαιμία	
319465		Familial AML		Οικογενής ΟΜΛ
319465		Inherited AML		Κληρονομική ΟΜΛ
319465		Pure familial acute myeloid leukemia		Καθαρά οικογενής οξεία μυελογενή λευχαιμία
319465		Pure familial AML		Καθαρά οικογενειακή ΟΜΛ
319480	Acute myeloid leukemia with CEBPA somatic mutations		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις CEBPA	
319480		AML with CEBPA somatic mutations		ΟΜΛ με σωματικές μεταλλάξεις CEBPA
319487	Familial papillary or follicular thyroid carcinoma		Οικογενές θηλώδες ή θυλακιώδες καρκίνωμα του θυρεοειδούς	
319487		Familial pure nonmedullary thyroid carcinoma		Οικογενές αμιγώς μη μυελικό καρκίνωμα θυρεοειδούς
319487		FNMTCT		FNMTCT
319494	Familial nonmedullary thyroid carcinoma		Οικογενές μη μυελοειδές καρκίνωμα του θυρεοειδούς	
319504	Combined oxidative phosphorylation defect type 8		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 8	
319504		COXPD8		COXPD8
319509	Combined oxidative phosphorylation defect type 9		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 9	
319509		COXPD9		COXPD9
319514	Combined oxidative phosphorylation defect type 13		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 13	
319514		COXPD13		COXPD13
319519	Combined oxidative phosphorylation defect type 14		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 14	
319519		COXPD14		COXPD14
319524	Combined oxidative phosphorylation defect type 15		Συνδυασμένη ανεπάρκεια οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 15	
319524		COXPD15		COXPD15
319535	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to a complete deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές νόσους λόγω μίας πλήρους ανεπάρκειας	
319535		Autosomal recessive MSMD due to a complete deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη MSMD λόγω μίας πλήρους ανεπάρκειας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319539	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to a partial deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω μίας μερικής ανεπάρκειας	
319539		Autosomal recessive MSMD due to a partial deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη MSMD λόγω μίας μερικής ανεπάρκειας
319543	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to a partial deficiency		Αυτοσωμική επικρατής μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω μίας μερικής ανεπάρκειας	
319543		Autosomal dominant MSMD due to a partial deficiency		Αυτοσωμική επικρατής MSMD λόγω μίας μερικής ανεπάρκειας
319547	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNgammaR2 deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2	
319547		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon gamma receptor 2 deficiency		Μενδελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας του υποδοχέα γάμμα ιντερφερόνης 2
319547		MSMD due to complete IFNgammaR2 deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IFNgammaR2
319547		MSMD due to complete interferon gamma receptor 2 deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερφερόνης γάμμα υποδοχέα 2
319552	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12RB1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1	
319552		Mendelian susceptibility to interleukin 12 receptor beta 1 deficiency		Μενδελική ευαισθησία στην ανεπάρκεια του υποδοχέα ιντερλευκίνης 12 βήτα 1
319552		MSMD due to complete IL12RB1 deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12RB1
319552		MSMD due to complete interleukin 12 receptor beta 1 deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας υποδοχέα ιντερλευκίνης 12 βήτα 1
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B	
319558		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interleukin 12B deficiency		Μενδελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερλευκίνης 12B
319558		MSMD due to complete IL12B deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL12B
319558		MSMD due to complete interleukin 12B deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερλευκίνης 12B



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319563	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete ISG15 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω πλήρους ανεπάρκειας ISG15	
319563		MSMD due to complete ISG15 deficiency		MSMD λόγω πλήρους ανεπάρκειας ISG15
319569	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	
319569		Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319569		Autosomal recessive MSMD due to partial IFNgammaR1 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1
319569		Autosomal recessive MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319574	Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας part+B8212:B8233a1 IFNgammaR2	
319574		Autosomal recessive mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 2
319574		Autosomal recessive MSMD due to partial IFNgammaR2 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2
319574		Autosomal recessive MSMD due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 2
319581	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR1 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319581		Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Αυτοσωμική κυρίαρχη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319581		Autosomal dominant MSMD due to partial IFNgammaR1 deficiency		Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR1
319581		Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 1 deficiency		Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γ-ιντερφερόνης 1
319589	Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IFNgammaR2 deficiency		Κληρονομική αυτοσωμική επικρατούσα ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2	
319589		Autosomal dominant mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Αυτοσωμική κυρίαρχη ευαισθησία της Μενδέλης σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας του υποδοχέα γάμμα ιντερφερόνης 2
319589		Autosomal dominant MSMD due to partial IFNgammaR2 deficiency		Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IFNgammaR2
319589		Autosomal dominant MSMD due to partial interferon gamma receptor 2 deficiency		Αυτοσωμική επικρατούσα MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας ιντερφερόνης γάμμα υποδοχέα 2
319595	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial STAT1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1	
319595		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω ανεπάρκειας μερικού μετατροπέα σήματος και ενεργοποιητή μεταγραφής 1
319595		MSMD due to partial signal transducer and activator of transcription 1 deficiency		MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας μετατροπέα σήματος και ενεργοποιητή μεταγραφής 1
319595		MSMD due to partial STAT1 deficiency		MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας STAT1
319600	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial IRF8 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319600		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial interferon regulatory factor 8 deficiency		Κληρονομική ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές ασθένειες λόγω μερικής ανεπάρκειας ρυθμιστικού παράγοντα 8 ιντερφερόνης
319600		MSMD due to partial interferon regulatory factor 8 deficiency		MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας ρυθμιστικού παράγοντα 8 ιντερφερόνης
319600		MSMD due to partial IRF8 deficiency		MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας IRF8
319605	X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Φυλοσύνδετη ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές λοιμώξεις	
319605		X-linked MSMD		Φυλοσύνδετο MSMD
319612	OBSOLETE: X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to IKBKG deficiency		Φυλοσύνδετη μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω ανεπάρκειας IKBKG	
319612		OBSOLETE: X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to NEMO deficiency		Φυλοσύνδετη μενδελική ευαισθησία σε μυκοβακτηριακές ασθένειες λόγω ανεπάρκειας NEMO
319612		OBSOLETE: X-linked MSMD due to IKBKG deficiency		Φυλοσύνδετη MSMD λόγω ανεπάρκειας IKBKG
319612		OBSOLETE: X-linked MSMD due to NEMO deficiency		Φυλοσύνδετη MSMD λόγω ανεπάρκειας NEMO
319623	OBSOLETE: X-linked mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to CYBB deficiency		Φυλοσύνδετη μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω ανεπάρκειας CYBB	
319623		OBSOLETE: X-linked MSMD due to CYBB deficiency		Φυλοσύνδετη MSMD λόγω ανεπάρκειας CYBB
319635	Amyloidosis cutis dyschromia		Αμυλοειδική δυσχρωμία επιδερμίδας	
319635		Amyloidosis cutis dyschromica		Δυσχρωμική αμυλοείδωση του δέρματος
319640	Retinal macular dystrophy type 2		Δυστροφία της ωχράς κηλίδας του αμφιβληστροειδούς τύπου 2	
319640		MCDR2		MCDR2
319646	PGM1-CDG		PGM1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
319646		CDG syndrome type It		Σύνδρομο CDG τύπου It
319646		CDG1T		CDG1T
319646		CDG-It		CDG-It
319646		Congenital disorder of glycosylation type 1t		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1t
319646		Congenital disorder of glycosylation type It		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου It
319646		PGM1-related congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης που σχετίζεται με το PGM1
319646		Phosphoglucomutase-1 deficiency		Ανεπάρκεια φωσφογλυκομουτάσης-1
319651	Constitutional megaloblastic anemia with severe neurologic disease		Μεγαλοβλαστική αναιμία με σοβαρή νευρολογική νόσο λόγω ανεπάρκειας διυδροφολικής αναγωγής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
319651		DHFR deficiency		Ανεπάρκεια DHFR
319651		Dihydrofolate reductase deficiency		ανεπάρκεια διυδροφολικής αναγωγάσης
319658	NON RARE IN EUROPE: Unexplained intellectual disability		Ανεξήγητη νοητική υστέρηση	
319667	Primary lymphoma of the conjunctiva		Πρωτοπαθές λέμφωμα του επιπεφυκότα	
319667		Primary lymphoid conjunctival tumor		Πρωτοπαθής λεμφοειδής όγκος του επιπεφυκότα
319671	Alazami syndrome		Σύνδρομο Alazami	
319671		Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός τύπου Alazami
319675	Microcephalic primordial dwarfism, Dauber type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός, τύπου Dauber	
319678	Encephalopathy-hypertrophic cardiomyopathy-renal tubular disease syndrome		Εγκεφαλοπάθεια-υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια-νεφρωσικού συνδρόμου	
319681	NON RARE IN EUROPE: Lactase non-persistence in adulthood		Μη παραμονή της λακτάσης στην ενήλικη ζωή	
319684	NON RARE IN EUROPE: Inosine triphosphate pyrophosphatase deficiency		Ανεπάρκεια της πυροφωσφατάσης της τριφωσφορικής ινοσίνης	
319691	NON RARE IN EUROPE: Partial color blindness, protan type		Μερική αχρωματοψία, τύπος πρωτανοπίας	
319691		NON RARE IN EUROPE: Partial achromatopsia, protan type		Μερική αχρωματοψία, τύπος πρωτανοπίας
319691		NON RARE IN EUROPE: Protanopia		Πρωτανοψία
319698	NON RARE IN EUROPE: Partial color blindness, deutan type		Μερική αχρωματοψία, τύπος δευτερονοπίας	
319698		NON RARE IN EUROPE: Deuteranopia		Δευτερονοψία
319698		NON RARE IN EUROPE: Partial achromatopsia, deutan type		Μερική αχρωματοψία, τύπου deutan
319705	NON RARE IN EUROPE: Parkinson disease		Νόσος Parkinson	
319719	Autoinflammatory syndrome of childhood		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο της παιδικής ηλικίας	
320317	OBSOLETE: Cleft lip/palate-ectodermal dysplasia syndrome		Σύνδρομο χειλέο/υπερωιοσχιστίας-εξωδερμικής δυσπλασίας	
320332	X-linked pure spastic paraplegia		Φυλοσύνδετη αμιγής σπαστική παραπληγία	
320335	Pure or complex hereditary spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη κληρονομική σπαστική παραπληγία	
320335		Pure or complex familial spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη οικογενής σπαστική παραπληγία
320335		Pure or complicated familial spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη οικογενής σπαστική παραπληγία
320335		Pure or complicated hereditary spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη κληρονομική σπαστική παραπληγία
320342	Pure or complex autosomal dominant spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
320342		Pure or complicated autosomal dominant spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία
320346	Pure or complex autosomal recessive spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία	
320346		Pure or complicated autosomal recessive spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία
320350	Pure or complex X-linked spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία	
320350		Pure or complicated X-linked spastic paraplegia		Αμιγής ή σύνθετη φυλοσύνδετη σπαστική παραπληγία
320355	Autosomal dominant spastic paraplegia type 41		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 41	
320355		SPG41		SPG41
320360	MT-ATP6-related mitochondrial spastic paraplegia		Μιτοχονδριακή σπαστική παραπληγία που σχετίζεται με το MT-ATP6	
320360		Maternally-inherited spastic paraplegia		Μητρική κληρονομική σπαστική παραπληγία
320360		Maternally-inherited SPG		SPG που κληρονομείται από τη μητέρα
320365	Autosomal dominant spastic paraplegia type 36		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 36	
320365		SPG36		SPG36
320370	Autosomal recessive spastic paraplegia type 43		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 43	
320370		SPG43		SPG43
320375	Autosomal recessive spastic paraplegia type 55		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 55	
320375		SPG55		SPG55
320380	Autosomal recessive spastic paraplegia type 54		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 54	
320380		SPG54		SPG54
320385	Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation		Κληρονομική αισθητηριακή και νευροπάθεια αυτόνομου ΝΣ λόγω μετάλλαξης TECPR2	
320385		Autosomal recessive spastic paraplegia type 49		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 49
320385		HSAN due to TECPR2 mutation		HSAN λόγω μετάλλαξης TECPR2
320385		SPG49		SPG49
320391	Autosomal recessive spastic paraplegia type 46		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 46	
320391		SPG46		SPG46
320396	Autosomal recessive spastic paraplegia type 45		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 45	
320396		Autosomal recessive spastic paraplegia type 65		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 65
320396		SPG45		SPG45
320396		SPG65		SPG65
320401	Autosomal recessive spastic paraplegia type 44		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 44	
320401		SPG44		SPG44



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
320406	Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-οπτικής ατροφίας-νευροπάθειας	
320406		SPOAN		SPOAN
320411	Autosomal recessive spastic paraplegia type 56		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 56	
320411		SPG56		SPG56
322126	Genetic tumor of hematopoietic and lymphoid tissues		Γενετικός όγκος των αιμοποιητικών και λεμφικών ιστών	
324262	Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to MGLUR1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανεπάρκειας MGLUR1	
324262		Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to metabotropic glutamate receptor 1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανεπάρκειας του μεταβοτροπικού υποδοχέα γλουταμινικού 1
324262		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 13		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 13
324262		SCAR13		SCAR13
324290	PRDM8-related progressive myoclonus epilepsy		PRDM8-σχετιζόμενη προοδευτική μυοκλονική επιληψία	
324290		Early-onset Lafora body disease		Νόσος σωματίων Lafora πρώιμης έναρξης
324294	T-cell immunodeficiency with epidermodysplasia verruciformis		Ανοσοανεπάρκεια T-κυττάρων με ακροχορδονοειδή επιδερμοδυσπλασία	
324294		T-cell immunodeficiency due to RHOH deficiency		Ανοσοανεπάρκεια T-κυττάρων λόγω ανεπάρκειας RHOH
324299	Multiple paragangliomas associated with polycythemia		Πολλαπλά παραγαγγλίωματα που σχετίζονται με πολυκυτταραιμία	
324299		Multiple paragangliomas associated with erythrocytosis		Πολλαπλά παραγαγγλίωματα που σχετίζονται με ερυθροκυττάρωση
324299		Paraganglioma-somatostatinoma-polycythemia syndrome		Σύνδρομο παραγαγγλιώματος-σωματοστατίνωμα-πολυκυτταραιμίας
324307	Severe lateral tibial bowing-short stature-mild winged scapula-mild facial dysmorphism syndrome		Σοβαρή πλάγια κνημιαία υπόκλιση με κοντό ανάστημα	
324313	9p13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9p13	
324313		Del(9)(p13)		Del(9)(σελ 13)
324313		Monosomy 9p13		Μονοσωμία 9p13
324321	Sinoatrial node dysfunction and deafness		Δυσλειτουργία του φλεβοκόμβου και κώφωση	
324321		Sinoatrial node dysfunction and hearing loss		Δυσλειτουργία του φλεβοκομβικού κόμβου και απώλεια ακοής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
324353	Congenital achiasma		Συγγενής απουσία οπτικού χιάσματος	
324364	Mixed sclerosing bone dystrophy with extra-skeletal manifestations		Μικτή σκληρυντική οστική δυστροφία με εξωσκελετικές εκδηλώσεις	
324381	Hereditary inclusion body myopathy type 4		Κληρονομικές μυοπάθειες έγκλειστων σωμάτων τύπου 4 (HIBMs)	
324381		HIBM4		HIBM4
324410	X-linked intellectual disability-cardiomegaly-congestive heart failure syndrome		Φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία-καρδιομεγαλία-σύνδρομο συμφορητικής καρδιακής ανεπάρκειας	
324416	Muscular hypertrophy-hepatomegaly-polyhydramnios syndrome		Μυϊκή υπερτροφία-ηπατομεγαλία-σύνδρομο πολυυδράμιου	
324422	ALG13-CDG		ALG13-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
324422		CDG syndrome type 1s		Ο τύπος του συνδρόμου CDG είναι
324422		CDG1S		CDG1S
324422		CDG-1s		CDG-1s
324422		Congenital disorder of glycosylation type 1s		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1s
324422		Congenital disorder of glycosylation type 1s		Συγγενής διαταραχή τύπου γλυκοζυλίωσης είναι
324442	Autosomal recessive axonal neuropathy with neuromyotonia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νευραξονική νευροπάθεια με νευρομυτονία	
324442		ARAN-NM		ARAN-NM
324442		ARCMT2-NM		ARCMT2-NM
324442		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with neuromyotonia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με νευρομυτονία
324525	Hypertrophic cardiomyopathy with kidney anomalies due to mitochondrial DNA mutation		Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και νεφρική σωληναριακή νόσος λόγω μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA	
324525		Hypertrophic cardiomyopathy with kidney anomalies due to mtDNA mutation		Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με νεφρικές ανωμαλίες λόγω μετάλλαξης mtDNA
324525		Hypertrophic cardiomyopathy with renal anomalies due to mitochondrial DNA mutation		Υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια με νεφρικές ανωμαλίες λόγω μετάλλαξης μιτοχονδριακού DNA
324530	Autoinflammation-PLCG2-associated antibody deficiency-immune dysregulation		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο σχετιζόμενο με PLCG2 ανεπάρκεια αντισωμάτων - ανοσολογική απορρύθμιση	
324530		APLAID		ΕΦΑΡΜΟΓΗ
324535	Combined oxidative phosphorylation defect type 11		Ανεπάρκεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 11	
324535		COXPD11		COXPD11



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
324540	Aphonia-deafness-retinal dystrophy-bifid halluces-intellectual disability syndrome		Αφωνία-κώφωση-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-Κεντρική πολυδακτυλία δακτύλων άκρου ποδός-σύνδρομο νοητικής αναπηρίας	
324540		Aphonia-deafness-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αφωνίας-κώφωσης-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-δυσπλασισμός μεγάλων δακτύλων ποδιού- νοητικής αναπηρίας
324540		Aphonia-hearing loss-retinal dystrophy-duplicated halluces-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αφωνίας-κώφωσης-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-δυσπλασισμός μεγάλων δακτύλων ποδιού- νοητικής αναπηρίας
324561	Hypopigmentation-punctate palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας - υπομελάγχρωσης	
324561		Cole disease		Νόσος Cole
324561		Guttate hypopigmentation and punctate palmoplantar keratoderma		Εντερική υπομελάγχρωση και στίξη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία
324561		Hypopigmentation and punctate keratosis of the palms and soles		Υπομελάγχρωση και σημειακή κεράτωση παλαμών και πελμάτων
324569	Pontocerebellar hypoplasia type 8		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 8	
324569		PCH8		PCH8
324569		Pontocerebellar hypoplasia due to CHMP1A mutation		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία λόγω μετάλλαξης CHMP1A
324575	Hyperinsulinism due to HNF1A deficiency		Υπερινσουλινισμός λόγω ανεπάρκειας HNF1A	
324575		Hyperinsulinemic hypoglycemia due to HNF1A deficiency		Υπερινσουλιναιμική υπογλυκαιμία λόγω ανεπάρκειας HNF1A
324581	Benign Samaritan congenital myopathy		Καλοήθης συγγενής μυοπάθεια των Σαμαρειτών	
324585	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease with neuropathic pain		Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth με νευροπαθητικό άλγος	
324585		Autosomal dominant intermediate CMT disease with neuropathic pain		Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος CMT με νευροπαθητικό άλγος
324588	Familial dyskinesia and facial myokymia		Οικογενής δυσκινήσια και μυοκυμία προσώπου	
324588		FDFM		FDFM
324601	X-linked cleft palate and ankyloglossia		Φυλοσύνδετη σχιστία υπερώας και αγκυλογλωσσία	
324604	Classic multiminicore myopathy		Κλασική μυοπάθεια πολλαπλών μικροπυρήνων	
324604		Classic MmD		Κλασική MmD
324604		Classic multiminicore disease		Κλασική πολυπυρηνική νόσος
324611	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to KIF5A mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης KIF5A	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
324611		CMT2 due to KIF5A mutation		CMT2 λόγω μετάλλαξης του KIF5A
324625	Chikungunya		Λοίμωξη από ιό CHIKV	
324632	Hendra virus infection		Λοίμωξη από τον ιό Hendra	
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome		Σύνδρομο ευαισθητοποίησης αυτοερυθροκυττάρων	
324636		Gardner-Diamond syndrome		Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636		GDS		Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636		Painful bruising syndrome		Σύνδρομο Gardner-Diamond
324636		Psychogenic purpura		Σύνδρομο Gardner-Diamond
324648	Invasive non-typhoidal salmonellosis		Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλωση	
324648		iNTS disease		νόσος iNTS
324648		Invasive non-typhoidal salmonella disease		Διηθητική μη τυφοειδής σαλμονέλα νόσος
324703	ABetaL34V amyloidosis		ABetaL34V αμυλοείδωση	
324703		ABeta amyloidosis, Piedmont type		ABeta αμυλοείδωση, τύπου Piedmont
324703		ABetaL34V-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ABetaL34V
324703		HCHWA, Piedmont type		HCHWA, τύπου Piedmont
324703		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Piedmont type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, τύπου Piedmont
324708	ABeta amyloidosis, Iowa type		ABeta αμυλοείδωση, τύπος Iowa	
324708		ABetaD23N amyloidosis		Αμυλοείδωση ABetaD23N
324708		HCHWA, Iowa type		HCHWA, τύπος Iowa
324708		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Iowa type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, τύπος Iowa
324713	ABeta amyloidosis, Italian type		ABeta αμυλοείδωση, Ιταλικός τύπος	
324713		ABetaE22K amyloidosis		Αμυλοείδωση ABetaE22K
324713		HCHWA, Italian type		HCHWA, Ιταλικός τύπος
324713		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Italian type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, Ιταλικός τύπος
324718	ABetaA21G amyloidosis		ABetaA21G αμυλοείδωση	
324718		ABeta amyloidosis, Flemish type		ABeta αμυλοείδωση, Φλαμανδικός τύπος
324718		ABetaA21G-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ABetaA21G
324718		HCHWA, Flemish type		HCHWA, Φλαμανδικός τύπος
324718		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Flemish type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, Φλαμανδικός τύπος
324723	ABeta amyloidosis, Arctic type		ABeta αμυλοείδωση, αρκτικός τύπος	
324723		ABetaE22G amyloidosis		Αμυλοείδωση ABetaE22G
324723		HCHWA, Arctic type		HCHWA, αρκτικός τύπος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
324723		Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Arctic type		Κληρονομική εγκεφαλική αιμορραγία με αμυλοείδωση, αρκτικός τύπος
324737	SRD5A3-CDG		SRD5A3-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
324737		CDG syndrome type Iq		Σύνδρομο CDG τύπου Iq
324737		CDG1Q		CDG1Q
324737		CDG-Iq		CDG-Iq
324737		Congenital disorder of glycosylation type 1q		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1q
324737		Congenital disorder of glycosylation type Iq		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου Iq
324761	Microcephalic primordial dwarfism		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός	
324764	Trichorhinophalangeal syndrome		Τριχορινοφαλαγγικό σύνδρομο	
324767	Non-familial rare disease with dilated cardiomyopathy		Μη οικογενές σπάνιο νόσημα με διατακτική μυοκαρδιοπάθεια	
324924	Hereditary periodic fever syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο περιοδικού πυρετού	
324927	Pyogenic autoinflammatory syndrome		Πυογόνο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
324930	Granulomatous autoinflammatory syndrome		Κοκκιωματώδες αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
324933	Mixed autoinflammatory and autoimmune syndrome		Μικτό αυτοφλεγμονώδες και αυτοάνοσο σύνδρομο	
324936	Unclassified autoinflammatory syndrome		Αταξινόμητο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
324939	Periodic fever syndrome of childhood		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού της παιδικής ηλικίας	
324942	Pyogenic autoinflammatory syndrome of childhood		Πυογόνο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο της παιδικής ηλικίας	
324950	Granulomatous autoinflammatory syndrome of childhood		Κοκκιωματώδες αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο της παιδικής ηλικίας	
324953	Unclassified autoinflammatory syndrome of childhood		Αταξινόμητο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο της παιδικής ηλικίας	
324960	Unexplained periodic fever syndrome of childhood		Ανεξήγητο σύνδρομο περιοδικού πυρετού της παιδικής ηλικίας	
324964	Chronic nonbacterial osteomyelitis/Chronic recurrent multifocal osteomyelitis		Χρόνια μη βακτηριακή οστεομυελίτιδα/Χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα	
324964		CNO/CRMO		CNO/CRMO
324972	MAGIC syndrome		σύνδρομο MAGIC	
324972		Mouth and genital ulcers-inflamed cartilage syndrome		Σύνδρομο φλεγμονώδους χόνδρου από έλκη στόματος και γεννητικών οργάνων
324977	Proteasome-associated autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το πρωτεάσωμα	
324977		ALDD syndrome		σύνδρομο ALDD
324977		Autoinflammation-lipodystrophy-dermatosis syndrome		Σύνδρομο αυτοφλεγμονής-λιποδυστροφίας-δερμάτωσης
324977		PRAAS		PRAAS
324977		Proteasome disability syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας πρωτεασώματος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
324982	OBSOLETE: Adult-onset SAPHO syndrome		Σύνδρομο SAPHO με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
324982		OBSOLETE: Adult-onset synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome		Σύνδρομο υμενίτιδας-ακμής-φλυκταίνωσης-υπερόστωσης-οστεΐτιδας με έναρξη στην ενήλικη ζωή
324989	OBSOLETE: Juvenile-onset SAPHO syndrome		Σύνδρομο SAPHO νεανικής έναρξης	
324989		OBSOLETE: Juvenile-onset synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis syndrome		Σύνδρομο υμενίτιδας-ακμής-φλυκταίνωσης-υπερόστωσης-οστεΐτιδας με έναρξη στη νεανική ηλικία
324999	JMP syndrome		Σύνδρομο JMP	
324999		Joint contractures-muscular atrophy-microcytic anemia-panniculitis-associated lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο αρθρικών συγκάμψεων-μυϊκής ατροφίας-μικροκυτταρικής αναμίας-υποδερματίτιδας-σχετιζόμενης λιποδυστροφίας
325004	CANDLE syndrome		Σύνδρομο CANDLE	
325004		Chronic atypical neutrophilic dermatosis-lipodystrophy-elevated temperature syndrome		Σύνδρομο χρόνιας άτυπης ουδετεροφιλικής δερματοπάθειας-λιποδυστροφίας-αυξημένης θερμοκρασίας
325055	46,XX disorder of gonadal development		46,XX διαταραχή της ανάπτυξης των γονάδων	
325061	46,XX difference of sex development induced by fetoplacental androgens excess		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από περίσσεια εμβρυοπλακουντικών ανδρογόνων	
325061		46,XX disorder of sex development induced by fetoplacental androgens excess		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από περίσσεια εμβρυοπλακουντικών ανδρογόνων
325061		46,XX DSD induced by fetoplacental androgens excess		46,XX DSD επαγόμενη από περίσσεια εμβρυοπλακουντικών ανδρογόνων
325093	46,XX difference of sex development induced by endogenous maternal-derived androgen		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από ενδογενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα	
325093		46,XX disorder of sex development induced by endogenous maternal-derived androgen		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από ενδογενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα
325093		46,XX DSD induced by endogenous maternal-derived androgen		46,XX DSD επαγόμενη από ενδογενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
325099	46,XX difference of sex development induced by exogenous maternal-derived androgen		46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από εξωγενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα	
325099		46,XX disorder of sex development induced by exogenous maternal-derived androgen		46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από εξωγενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα
325099		46,XX DSD induced by exogenous maternal-derived androgen		46,XX DSD επαγόμενη από εξωγενή, προερχόμενα από τη μητέρα ανδρογόνα
325109	Syndrome with 46,XX difference of sex development		Σύνδρομο με 46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
325109		Syndrome with 46,XX disorder of sex development		Σύνδρομο με 46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
325109		Syndrome with 46,XX DSD		Σύνδρομο με 46,XX DSD
325118	46,XY disorder of gonadal development		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης των γονάδων	
325124	Testicular agenesis		Αγενεσία όρχεων	
325124		Bilateral anorchia		Αμφοτερόπλευρη ανορχία
325345	46,XY ovotesticular difference of sex development		46, XY ωοθηκορική διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
325345		46,XY ovotesticular disorder of sex development		46,XY ωοθηκορική διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου
325345		46,XY ovotesticular DSD		46,XY ωοθηκικό DSD
325351	46,XY difference of sex development of endocrine origin		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου ενδοκρινικής αρχής	
325351		46,XY disorder of sex development of endocrine origin		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου ενδοκρινικής αιτιολογίας
325351		46,XY DSD of endocrine origin		46,XY DSD ενδοκρινικής αιτιολογίας
325357	46,XY difference of sex development due to impaired androgen production		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω διαταραγμένης παραγωγής ανδρογόνων	
325357		46,XY disorder of sex development due to impaired androgen production		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω μειωμένης παραγωγής ανδρογόνων
325357		46,XY DSD due to impaired androgen production		46,XY DSD λόγω μειωμένης παραγωγής ανδρογόνων
325448	Leydig cell hypoplasia due to LHB deficiency		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω ανεπάρκειας LHB	
325448		46,XY disorder of sex development due to LHB deficiency		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας LHB
325448		46,XY disorder of sex development due to luteinizing hormone subunit beta deficiency		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω υπομονάδας βήτα της ωχρινότροπου ορμόνης
325448		46,XY DSD due to LHB deficiency		46,XY DSD λόγω ανεπάρκειας LHB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
325448		46,XY DSD due to luteinizing hormone subunit beta deficiency		46,XY DSD λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας βήτα της ωχρινोटρόπου ορμόνης
325448		Leydig cell hypoplasia due to luteinizing hormone subunit beta deficiency		Υποπλασία κυττάρων Leydig λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας βήτα της ωχρινोटρόπου ορμόνης
325511	46,XY difference of sex development due to a cholesterol synthesis defect		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου λόγω διαταραχής της σύνθεσης χοληστερόλης	
325511		46,XY disorder of sex development due to a cholesterol synthesis defect		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω ελλείμματος σύνθεσης χοληστερόλης
325511		46,XY DSD due to a cholesterol synthesis defect		46,XY DSD λόγω ελλείμματος σύνθεσης χοληστερόλης
325524	Classic congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency		Κλασική συγγενής λιποειδής υπερπλασία των επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας STAR	
325524		Classic CLAH		Κλασική CLAH
325529	Non-classic congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency		Μη κλασική συγγενής λιποειδής υπερπλασία των επινεφριδίων λόγω ανεπάρκειας STAR	
325537	46,XY difference of sex development induced by maternal exposure to endocrine disruptors		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου επαγόμενη από έκθεση της μητέρας σε ενδοκρινικούς διαταράκτες	
325537		46,XY disorder of sex development induced by maternal exposure to endocrine disruptors		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου που προκαλείται από έκθεση της μητέρας σε ενδοκρινικούς διαταράκτες
325537		46,XY DSD induced by maternal-exposure to endocrine disruptors		46,XY DSD που προκαλείται από έκθεση της μητέρας σε ενδοκρινικούς διαταράκτες
325546	Sex chromosome difference of sex development		Διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου από τα φυλετικά χρωμοσώματα	
325546		Sex chromosome disorder of sex development		Διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου από τα φυλετικά χρωμοσώματα
325546		Sex chromosome DSD		DSD από τα φυλετικά χρωμοσώματα
325620	Difference of sex development of gynecological interest		Διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος	
325620		Disorder of sex development of gynecological interest		Διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325620		DSD of gynecological interest		DSD γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325632	46,XY difference of sex development of gynecological interest		46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
325632		46,XY disorder of sex development of gynecological interest		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325632		46,XY DSD of gynecological interest		46,XY DSD γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325638	Syndrome with difference of sex development of gynecological interest		Σύνδρομο με διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος	
325638		Syndrome with disorder of sex development of gynecological interest		Σύνδρομο με διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325638		Syndrome with DSD of gynecological interest		Σύνδρομο με DSD γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325665	Genetic difference of sex development of gynecological interest		Γενετική διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος	
325665		Genetic disorder of sex development of gynecological interest		Γενετική διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325665		Genetic DSD of gynecological interest		Γενετική DSD γυναικολογικού ενδιαφέροντος
325690	Genetic difference of sex development		Γενετική διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
325690		Genetic disorder of sex development		Γενετική διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
325690		Genetic DSD		Γενετική DSD
325697	Genetic 46,XX difference of sex development		Γενετική 46,XX διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
325697		Genetic 46,XX disorder of sex development		Γενετική 46,XX διαταραχή στην ανάπτυξη του φύλου
325697		Genetic 46,XX DSD		Γενετική 46,XX DSD
325706	Genetic 46,XY difference of sex development		Γενετική 46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου	
325706		Genetic 46,XY disorder of sex development		Γενετική διαταραχή 46,XY της ανάπτυξης του φύλου
325706		Genetic 46,XY DSD		Γενετική 46,XY DSD
325713	Genetic 46,XY difference of sex development of endocrine origin		Γενετική 46,XY διαφορά στην ανάπτυξη του φύλου ενδοκρινικής αρχής	
325713		Genetic 46,XY disorder of sex development of endocrine origin		Γενετική διαταραχή 46,XY της ανάπτυξης του φύλου ενδοκρινικής αιτιολογίας
325713		Genetic 46,XY DSD of endocrine origin		Γενετική διαταραχή 46,XY DSD ενδοκρινικής προέλευσης
328269	OBSOLETE: Rare bone disease with limb reduction defect		Σπάνιο οστικό νόσημα με ανωμαλία βράχυνσης των άκρων	
328269		OBSOLETE: Rare bone disease with limb hypoplasia		Σπάνιο οστικό νόσημα με υποπλασία των άκρων
329173	Autoinflammatory syndrome with pyogenic bacterial infection and amylopectinosis		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με πυογόνο βακτηριακή λοίμωξη και αμυλοπηκτινώση	
329178	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability and severe epilepsy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με διανοητική αναπηρία και σοβαρή επιληψία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
329178		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1u		Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου 1u
329178		CDG syndrome type 1u		Σύνδρομο CDG τύπου 1u
329178		CDG1U		CDG1U
329178		CDG-1u		CDG-1u
329178		CMD with intellectual disability and severe epilepsy		CMD με νοητική υστέρηση και σοβαρή επιληψία
329178		Congenital disorder of glycosylation type 1u		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1u
329178		Congenital disorder of glycosylation type 1u		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1u
329178		DPM2-CDG		DPM2-CDG
329191	Tall stature-long halluces-multiple extra-epiphyses syndrome		Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-σκολίωσης-μακροδακτυλίας των μεγάλων δακτύλων	
329191		Tall stature-scoliosis-macrodactyly of the halluces syndrome		Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-σκολίωσης-μακροδακτυλία μεγάλου δακτύλου ποδός
329195	Developmental delay with autism spectrum disorder and gait instability		Αναπτυξιακή καθυστέρηση με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού και αστάθεια στη βάδιση	
329195		Developmental delay with ASD and gait instability		Αναπτυξιακή καθυστέρηση με ΔΑΦ και αστάθεια στο βάδισμα
329206	OBSOLETE: Congenital muscular dystrophy-muscle hypertrophy-severe intellectual disability syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-μυϊκής υπερτροφίας-βαρείας νοητικής υστέρησης	
329206		OBSOLETE: Congenital muscular dystrophy-muscle hypertrophy-intellectual disability due to POMT1 syndrome		Συγγενής μυϊκή δυστροφία-μυϊκή υπερτροφία-νοητική υστέρηση λόγω συνδρόμου POMT1
329211	Autosomal dominant neovascular inflammatory vitreoretinopathy		Αυτοσωμική επικρατούσα νεοαγγειακή φλεγμονώδης υαλοαμφιβληστροειδοπάθεια	
329211		ADNIV		ADNIV
329217	Cerebral sinovenous thrombosis		Θρόμβωση φλεβωδών κόλπων εγκεφάλου	
329217		CSV		CSV
329224	Schuurs-Hoeijmakers syndrome		Νοητική αναπηρία-σύνδρομο κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-κρυψορχίας	
329224		PACS1-NDD		PACS1-NDD
329224		PACS1-neurodevelopmental disorder		PACS1-νευροαναπτυξιακή διαταραχή
329224		PACS1-related syndrome		Σύνδρομο που σχετίζεται με PACS1
329228	Microcephalic primordial dwarfism due to ZNF335 deficiency		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός λόγω ανεπάρκειας ZNF335	
329228		Microcephalic primordial dwarfism, Walsh type		Μικροκεφαλικός αρχέγονος νανισμός τύπου Walsh



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
329319		Familial thrombocytosis with transverse limb defect		Οικογενής θρομβοκυττάρωση με εγκάρσιες βλάβες άκρων
329319		Hereditary thrombocytosis with transverse limb defect		Οικογενής θρομβοκυττάρωση με εγκάρσιες βλάβες άκρων
329324	Inverse Klippel-Trénaunay syndrome		Αντίστροφο σύνδρομο Klippel-Trénaunay	
329324		Cutaneous hemangioma with muscle or bone atrophy		Δερματικό αιμαγγείωμα με μυϊκή ή οστική ατροφία
329329	Autosomal recessive frontotemporal pachygyria		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μετωποκρατική παχυγυρία	
329332	Microcephaly-cerebellar hypoplasia-cardiac conduction defect syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας-διαταραχές καρδιακής αγωγιμότητας	
329332		Microcephaly-cerebellar hypoplasia-congenital heart conduction defect syndrome		σύνδρομο μικροκεφαλίας-παρεγκεφαλδικής υποπλασίας-συγγενούς ελλείμματος αγωγιμότητας της καρδιάς
329336	Adult-onset chronic progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial myopathy		Χρόνια προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία ενηλίκων με μιτοχονδριακή μυοπάθεια	
329336		Adult-onset CPEO with mitochondrial myopathy		CPEO ενηλίκων με μιτοχονδριακή μυοπάθεια
329341	OBSOLETE: Limbic encephalitis with DPP6 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPP6	
329341		OBSOLETE: Limbic encephalitis with dipeptidyl-peptidase 6 antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα διπεπτιδυλ-πεπτιδάσης 6
329341		OBSOLETE: Limbic encephalitis with DPPX antibodies		Μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα με αντισώματα DPPX
329457	Distal arthrogryposis type 5D		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5D	
329457		DA5D		DA5D
329457		Distal arthrogryposis type 5 without ophthalmoparesis		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5 χωρίς οφθαλμοπάρεση
329457		Distal arthrogryposis type 5 without ophthalmoplegia		Περιφερική αρθρογρύπωση τύπου 5 χωρίς οφθαλμοπληγία
329466	Autosomal dominant focal dystonia, DYT25 type		Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή δυστονία, τύπου DYT25	
329466		Dystonia 25		Δυστονία 25
329466		DYT25		DYT25
329469	Acute megakaryoblastic leukemia in children without Down syndrome		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία σε παιδιά χωρίς σύνδρομο Down	
329469		Acute megakaryoblastic leukemia in children without trisomy 21		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία σε παιδιά χωρίς τρισωμία 21
329469		Non-DS-AMKL		Non-DS-AMKL
329475	Spastic paraplegia-Paget disease of bone syndrome		Σπαστική παραπληγία-Σύνδρομο οστικής νόσου Paget	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
329478	Adult-onset distal myopathy due to VCP mutation		Περιφερική μυοπάθεια ενηλίκων λόγω μετάλλαξης VCP	
329481	Lipoprotein glomerulopathy		Λιποπρωτεϊνική σπειραματοπάθεια	
329481		LPG		LPG
329802	5p13 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 5p13	
329802		Dup(5)(p13)		Dup(5)(σελ13)
329802		Trisomy 5p13		Τρισωμία 5p13
329813	Mosaic genome-wide paternal uniparental disomy syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκού γονιδιώματος-ευρείας πατρικής μονογονεϊκής δισωμίας	
329813		Androgenetic/biparental mosaicism		Ανδρογενετικός/διγονικός μωσαϊκισμός
329813		Genome-wide paternal uniparental disomy mosaicism		Μωσαϊκισμός πατρικός μονογονεϊκός δίσωμος σε όλο το γονιδίωμα
329813		Mosaic genome-wide paternal UPD		Μωσαϊκό πατρικό UPD σε όλο το γονιδίωμα
329874	Idiopathic giant cell myocarditis		Ιδιοπαθής γιγαντοκυτταρική μυοκαρδίτιδα	
329874		IGCM		IGCM
329883	Non-hypoproteinemic hypertrophic gastropathy		Μη υποπρωτεϊναιμική υπερτροφική γαστροπάθεια	
329883		Hypertrophic gastropathy without hypoproteinemia		Υπερτροφική γαστροπάθεια χωρίς υποπρωτεϊναιμία
329888	Juvenile idiopathic inflammatory myopathy		Νεανική ιδιοπαθής φλεγμονώδης μυοπάθεια	
329888		JIIIM		JIIIM
329894	Juvenile overlap myositis		Νεανική επικαλύπτουσα μυοσίτιδα	
329903	Immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis		Ανοσοσφαιρινο-μεσολαβούμενη μεμβρανοϋπερπλαστική σπειραματονεφρίτιδα	
329903		Ig-mediated membranoproliferative glomerulonephritis		Ig-μεσολαβούμενη μεμβρανοϋπερπλαστική σπειραματονεφρίτιδα
329903		Ig-mediated MPGN		Ig-μεσολαβούμενη MPGN
329903		Immunoglobulin-mediated MPGN		Ανοσοσφαιρινο-μεσολαβούμενη MPGN
329918	C3 glomerulopathy		C3 σπειραματοπάθεια	
329918		Non-Ig-mediated membranoproliferative glomerulonephritis		Μη Ig-μεσολαβούμενη μεμβρανοϋπερπλαστική σπειραματονεφρίτιδα
329918		Non-Ig-mediated MPGN		Μη Ig-μεσολαβούμενη MPGN
329918		Non-immunoglobulin-mediated membranoproliferative glomerulonephritis		Μη ανοσοσφαιρινο-μεσολαβούμενη μεμβρανοϋπερπλαστική σπειραματονεφρίτιδα
329918		Non-immunoglobulin-mediated MPGN		Μη ανοσοσφαιρινο-μεσολαβούμενη MPGN
329931	C3 glomerulonephritis		C3 σπειραματονεφρίτιδα	
329942	Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης	
329942		Transient neonatal glutaric acidemia type 2		Παροδική νεογνική γλουταρική οξείμια τύπου 2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
329942		Transient neonatal glutaric aciduria type 2		Παροδική νεογνική γλουταρική οξέωση τύπου 2
329942		Transient neonatal MAD deficiency		Παροδική νεογνική ανεπάρκεια MAD
329942		Transient neonatal MADD		Παροδική νεογνική MADD
329967	Intermittent hydrarthrosis		Διαλείπον ύδραρθρο	
329971	Generalized juvenile polyposis/juvenile polyposis coli		Γενικευμένη νεανική πολυποδίαση/νεανική πολυποδίαση του κόλου	
329977	Classic neuroendocrine tumor of appendix		Κλασικός νευροενδοκρινής όγκος της σκωληκοειδούς απόφυσης	
329977		Classic appendiceal neuroendocrine tumor		Κλασικός νευροενδοκρινής όγκος της σκωληκοειδούς απόφυσης
329977		Classic appendix neuroendocrine tumor		Κλασικός νευροενδοκρινής όγκος της σκωληκοειδούς απόφυσης
329984	Goblet cell carcinoma		Καρκίνωμα από κυπελλοειδή κύτταρα	
329984		GCC		GCC
329984		Goblet cell adenocarcinoid		Καρκίνωμα από κυπελλοειδή κύτταρα
329984		Goblet cell carcinoid		Καρκινοειδές από κυπελλοειδή κύτταρα
329984		Goblet cell tumor		Καρκίνος από κυπελλοειδή κύτταρα
329998	OBSOLETE: Lymphomatous meningitis		Λεμφωματούδης μηνιγγίτιδα	
330001	Wild type ATTR amyloidosis		Αμυλοείδωση ATTR φυσικού τύπου	
330001		ATTRwt amyloidosis		ATTRwt αμυλοείδωση
330001		ATTRwt-related amyloidosis		Αμυλοείδωση που σχετίζεται με ATTRwt
330001		Senile systemic amyloidosis		Γεροντική συστηματική αμυλοείδωση
330001		Wild type ATTR-related amyloidosis		Αμυλοείδωση σχετιζόμενη με ATTR άγριου τύπου
330006	NON RARE IN EUROPE: Macular telangiectasia type 2		Τηλαγγειεκτασία ωχράς κηλίδας τύπου 2	
330009	OBSOLETE: Poliomyelitis in patients with immunodeficiencies deemed at risk		Πολιομυελίτιδα σε ασθενείς με ανοσοανεπάρκειες που θεωρούνται σε κίνδυνο	
330012	High altitude pulmonary edema		Πνευμονικό οίδημα σε μεγάλο υψόμετρο	
330012		HAPE		HAPE
330015	Lead poisoning		Δηλητηρίαση από μόλυβδο	
330015		Lead intoxication		Τοξίκωση από μόλυβδο
330015		Plumbism		Plumbism
330015		Saturnism		Saturnism
330021	Mercury poisoning		Δηλητηρίαση από υδράργυρο	
330021		Hydrargyria		Υδραργυρία
330021		Mercurialism		Μερκουριαλισμός
330021		Mercury intoxication		Τοξίκωση από υδράργυρο
330029	Hypotrichosis-deafness syndrome		Σύνδρομο υποτρίχωσης-κώφωσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
330029		Hypotrichosis-hearing loss syndrome		Υποτρίχωση-σύνδρομο απώλειας ακοής
330032	Hemoglobin Lepore-beta-thalassemia syndrome		βήτα-θαλασσαιμικό σύνδρομο - Αιμοσφαιρίνη Lepore	
330032		HbLepore-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο HbLepore-β-θαλασσαιμίας
330032		Lepore-beta-thalassemia syndrome		Σύνδρομο λέπρου-βήτα-θαλασσαιμίας
330041	Hemoglobin M disease		Νόσος της αιμοσφαιρίνης M	
330041		M hemoglobinopathy		M αιμοσφαιρινοπάθεια
330050	DNM1L-related encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect		DNM1L-σχετιζόμενη εγκεφαλοπάθεια λόγω διαταραχής της διαίρεσης των μιτοχονδρίων και των υπεροξειδιοσωμάτων	
330054	Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-hearing loss-developmental delay syndrome		Συγγενής καταρράκτης - προοδευτική μυϊκή υποτονία - βαρηκοΐα - σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης	
330054		Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-deafness-developmental delay syndrome		Συγγενής καταρράκτης-προοδευτική μυϊκή υποτονία-κώφωση-σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης
330058	Hydroa vacciniforme		Ευλογιοειδής ιδρώα (Hydroa Vacciniforme)	
330061	Actinic prurigo		Ακτινικός κνησμός	
330061		Familial polymorphous light eruption of American Indians		Οικογενής πολύμορφη ελαφριά έκρηξη Ινδιάνων της Αμερικής
330061		Hereditary polymorphous light eruption of American Indians		Κληρονομική πολύμορφη ελαφριά έκρηξη Ινδιάνων της Αμερικής
330061		Hutchinson summer prurigo		Καλοκαιρινό προύργικο Hutchinson
330061		Hydroa aestivale		Hydroa aestivale
330064	Chronic actinic dermatitis		Χρόνια ακτινική δερματίτιδα	
330064		Actinic reticuloid		Ακτινικό δικτυοειδές
330064		Chronic photosensitivity dermatitis		Χρόνια φωτοευαίσθητη δερματίτιδα
330197	OBSOLETE: Genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-variable intellectual disability syndrome		Γενετικές πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες/σύνδρομο δυσμορφιών-ποικίλο σύνδρομο νοητικής υστέρησης	
330197		OBSOLETE: Genetic MCA/variable MR		Γενετικές MCA/μεταβλητό MR
330197		OBSOLETE: Genetic multiple congenital anomalies-variable intellectual disability with or without dysmorphism syndrome		Γενετικές πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες/ποικίλο σύνδρομο νοητικής υστέρησης με ή χωρίς σύνδρομο δυσμορφιών
330206	Genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability		Γενετικές πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες/σύνδρομο δυσμορφιών χωρίς νοητική υστέρηση	
330206		Genetic MCA		Γενετικές MCA



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
330206		Genetic multiple congenital anomalies without intellectual disability (with or without dysmorphism)		Γενετικές πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες χωρίς νοητική υστέρηση (με ή χωρίς δυσμορφία)
331176	Severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας G6PC3	
331176		SCN due to G6PC3 deficiency		SCN λόγω ανεπάρκειας G6PC3
331176		SCN4		SCN4
331176		Severe congenital neutropenia due to glucose-6-phosphatase catalytic subunit 3 deficiency		Βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας της καταλυτικής υπομονάδας 3 της γλυκοζο-6-φωσφατάσης
331176		Severe congenital neutropenia type 4		Σοβαρή συγγενής ουδετεροπενία τύπου 4
331176		Severe congenital neutropenia-pulmonary hypertension-superficial venous angiectasis syndrome		Σύνδρομο σοβαρής συγγενούς ουδετεροπενίας-πνευμονικής υπέρτασης-επιφανειακής φλεβικής αγγειεκτασίας
331184	Syndrome with congenital neutropenia as a major feature		Σύνδρομο με συγγενή ουδετεροπενία ως μείζον χαρακτηριστικό	
331184		Syndrome with constitutional neutropenia as a major feature		Σύνδρομο με συγγενή ουδετεροπενία ως μείζον χαρακτηριστικό
331184		Syndrome with genetic neutropenia as a major feature		Σύνδρομο με γενετική ουδετεροπενία ως μείζον χαρακτηριστικό
331187	Immunodeficiency due to MASP-2 deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MASP-2	
331190	Immunodeficiency due to ficolin3 deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας φικολίνης3	
331193	Other immunodeficiency syndromes due to defects in innate immunity		Άλλα σύνδρομα ανοσοανεπάρκειας λόγω ελαττωμάτων της φυσικής ανοσίας	
331206	Severe combined immunodeficiency due to complete RAG1/2 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους ανεπάρκειας RAG1/2	
331206		SCID due to complete RAG1/2 deficiency		SCID λόγω πλήρους ανεπάρκειας RAG1/2
331217	Syndrome with combined immunodeficiency		Σύνδρομο με συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
331220	Syndome with combined immunodeficiency due to thymic defect		Σύνδρομο με συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω διαταραχής του θύμου	
331223	Hyper-IgE syndrome		Υπερ-IgE σύνδρομο	
331226	Susceptibility to infection due to TYK2 deficiency		Ευαισθησία σε λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας TYK2	
331232	Immunodeficiency with isotype or light chain deficiencies with normal number of B-cells		Ανοσοανεπάρκεια με ελλείψεις ισotyπων ή ελαφρών αλύσων με φυσιολογικό αριθμό Β-κυττάρων	
331235	Selective IgM deficiency		Εκλεκτική ανεπάρκεια IgM	
331235		Selective immunoglobulin M deficiency		Εκλεκτική ανεπάρκεια ανοσοσφαιρίνης Μ



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
331240	Immunodeficiency with severe reduction in serum IgG and IgA with normal/elevated IgM and normal number of B-cells		Ανοσοανεπάρκεια με σοβαρή ελάττωση των IgG και IgA του ορού με φυσιολογική/αυξημένη IgM και φυσιολογικό αριθμό Β-κυττάρων	
331244	Other immunodeficiency syndrome with predominantly antibody defects		Άλλα σύνδρομα ανοσοανεπάρκειας λόγω βλαβών κυρίως των αντισωμάτων	
331249	Primary hemophagocytic lymphohistiocytosis with hypopigmentation		Πρωτοπαθής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση με υπομελάγχρωση	
331249		Genetic hemophagocytic lymphohistiocytosis with hypopigmentation		Γενετική αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση με υπομελάγχρωση
331249		Genetic HLH with hypopigmentation		Γενετική HLH με υπομελάγχρωση
331249		Primary HLH with hypopigmentation		Πρωτοπαθής HLH με υπομελάγχρωση
352298	OBSOLETE: Genetic muscular channelopathy		Γενετική μυϊκή διαυλοπάθεια	
352301	Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis		Διαταραχή της βιοσύνθεσης φωσφολιπιδίων, σφινγολιπιδίων και λιπαρών οξέων	
352306	Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis with central nervous system predominant involvement		Διαταραχή της βιοσύνθεσης φωσφολιπιδίων, σφινγολιπιδίων και λιπαρών οξέων με συμμετοχή κυρίως του κεντρικού νευρικού συστήματος	
352309	Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis with peripheral nerves predominant involvement		Διαταραχή της βιοσύνθεσης φωσφολιπιδίων, σφινγολιπιδίων και λιπαρών οξέων με συμμετοχή κυρίως των περιφερικών νευρών	
352312	Disorder of phospholipids, sphingolipids and fatty acids biosynthesis with skeletal muscle predominant involvement		Διαταραχή της βιοσύνθεσης φωσφολιπιδίων, σφινγολιπιδίων και λιπαρών οξέων με συμμετοχή κυρίως των σκελετικών μυών	
352328	MEGDEL syndrome		Σύνδρομο MEGDEL	
352328		3-methylglutaconic aciduria with deafness-encephalopathy-Leigh-like syndrome		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία με κώφωση-εγκεφαλοπάθεια-σύνδρομο τύπου Leigh
352328		3-methylglutaconic aciduria with hearing loss-encephalopathy-Leigh-like syndrome		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία με απώλεια ακοής-εγκεφαλοπάθεια-σύνδρομο τύπου Leigh
352333	Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic quadriplegia syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-νοητικής υστέρησης-σπαστικής τετραπληγίας	
352333		Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic tetraplegia syndrome		σύνδρομο συγγενούς ιχθύωσης-νοητικής αναπηρίας-σπαστικής τετραπληγίας
352333		ELOVL4-related neuro ichthyosis		Νευροϊχθύωση σχετιζόμενη με ELOVL4
352403	Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία σχετιζόμενη με την σπεκτρίνη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
352403		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 14
352403		Infantile-onset spinocerebellar ataxia-psychomotor delay syndrome		Σύνδρομο βρεφικής έναρξης νωτιαία παρεγκεφαλιδική αταξία-ψυχοκινητική καθυστέρηση
352403		SCAR14		SCAR14
352403		SPARCA		SPARCA
352403		SPARCA1		SPARCA1
352403		Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia type 1		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 1 που σχετίζεται με φασματίνη
352447	Progressive external ophthalmoplegia-myopathy-emaciation syndrome		Προοδευτικό σύνδρομο εξωτερικής οφθαλμοπληγίας-μυοπάθειας-απίσχυσης	
352447		Mitochondrial DNA maintenance syndrome due to MGME1 deficiency		Σύνδρομο διατήρησης μιτοχονδριακού DNA λόγω ανεπάρκειας MGME1
352447		mtDNA maintenance syndrome due to MGME1 deficiency		Σύνδρομο διατήρησης mtDNA λόγω ανεπάρκειας MGME1
352447		PEO-myopathy-emaciation syndrome		Σύνδρομο ΡΕΟ-μυοπάθειας-αδυνατίσματος
352456	Mitochondrial DNA maintenance syndrome		Σύνδρομο συντήρησης του μιτοχονδριακού DNA	
352456		mtDNA maintenance syndrome		Σύνδρομο συντήρησης του mtDNA
352470	DNA2-related mitochondrial DNA deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA που σχετίζεται με το DNA2	
352470		Mitochondrial DNA deletion syndrome with limb-girdle weakness		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA με αδυναμία άκρου-ζώνης
352470		Mitochondrial DNA deletion syndrome with progressive myopathy		Σύνδρομο έλλειψης μιτοχονδριακού DNA με προοδευτική μυοπάθεια
352470		mtDNA deletion syndrome with limb-girdle weakness		Σύνδρομο έλλειψης mtDNA με αδυναμία άκρου-ζώνης
352470		mtDNA deletion syndrome with progressive myopathy		Σύνδρομο έλλειψης mtDNA με προοδευτική μυοπάθεια
352479	ISPD-related limb-girdle muscular dystrophy R20		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με ISPD R20	
352479		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2U		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2U
352479		ISPD-related LGMD R20		LGMD R20 που σχετίζεται με το ISPD
352479		LGMD type 2U		LGMD τύπου 2U
352479		LGMD2U		LGMD2U
352479		Limb-girdle muscular dystrophy type 2U		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2U



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
352482	OBSOLETE: Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy with cerebellar involvement		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία με παρεγκεφαλιδική συμμετοχή	
352482		OBSOLETE: Autosomal recessive LGMD with cerebellar involvement		Αυτοσωμική υπολειπόμενη LGMD με παρεγκεφαλιδική εμπλοκή
352487	Digital anomalies-intellectual disability-short stature syndrome		Σύνδρομο δακτυλικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης-χαμηλού αναστήματος	
352490	Autism spectrum disorder due to AUTS2 deficiency		Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού λόγω ανεπάρκειας AUTS2	
352490		ASD due to AUTS2 deficiency		ASD λόγω ανεπάρκειας AUTS2
352490		AUTS2 syndrome		σύνδρομο AUTS2
352497	OBSOLETE: Juvenile parkinsonism with intellectual disability due to DNAJC6 deficiency		Νεανικός παρκινσονισμός με νοητική υστέρηση λόγω ανεπάρκειας DNAJC6	
352504	OBSOLETE: Levodopa-unresponsive juvenile parkinsonism		Νεανικός παρκινσονισμός μη ανταποκρινόμενος στη λεβοντόπα	
352504		OBSOLETE: L-DOPA-unresponsive juvenile parkinsonism		Νεανικός παρκινσονισμός μη ανταποκρινόμενος στη L-DOPA
352530	Intellectual disability-obesity-brain malformations-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-παχυσαρκίας-δυσμορφισμού του εγκεφάλου-δυσμορφισμού προσώπου	
352530		Autosomal recessive intellectual disability due to TRAPPC9 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νοητική αναπηρία λόγω ανεπάρκειας TRAPPC9
352540	Oncogenic osteomalacia		Ογκογόνος οστεομαλάκυνση	
352540		Oncogenic hypophosphatemic osteomalacia		Ογκογόνος υποφωσφαμική οστεομαλακία
352540		TIO		TIO
352540		Tumor-induced osteomalacia		Οστεομαλακία που προκαλείται από όγκους
352563	Infantile hypertrophic cardiomyopathy due to MRPL44 deficiency		Βρεφική υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω ανεπάρκειας MRPL44	
352563		Combined oxidative phosphorylation defect type 16		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 16
352563		COXPD16		COXPD16
352577	Bainbridge-Ropers syndrome		Σύνδρομο Bainbridge-Ropers	
352577		Severe feeding difficulties-failure to thrive-microcephaly due to ASXL3 deficiency syndrome		σύνδρομο σοβαρών δυσκολιών σίτισης-αδυναμίας ανάπτυξης-μικροκεφαλίας λόγω ανεπάρκειας ASXL3
352582	Familial infantile myoclonic epilepsy		Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία	
352582		Familial infantile myoclonus epilepsy		Οικογενής βρεφική μυοκλονική επιληψία
352582		FIME		FIME



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
352587	Focal epilepsy-intellectual disability-cerebro-cerebellar malformation		Εστιακή επιληψία-νοητική αναπηρία-εγκεφαλοπαρεγκεφαλιδική δυσπλασία	
352587		Focal epilepsy-intellectual disability-dysarthria-ataxia syndrome		Σύνδρομο εστιακής επιληψίας-νοητικής αναπηρίας- δυσαρθρίας-αταξίας
352596	Progressive myoclonic epilepsy with dystonia		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία	
352596		PMED		PMED
352596		Progressive myoclonus epilepsy with dystonia		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με δυστονία
352613	Male infertility due to NANOS1 mutation		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω μετάλλαξης του NANOS1	
352629	16q24.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 16q24.1	
352629		Del(16)(q24.1)		Del(16)(q24.1)
352629		Monosomy 16q24.1		Μονοσωμία 16q24.1
352636	Phalangeal microgeodic syndrome		Σύνδρομο μικροοστεολυτικών βλαβών φαλλάγων δαχτύλων	
352636		Phalangeal osteolysis		Φαλαγγική οστεόλυση
352641	Autosomal recessive cerebellar ataxia with late-onset spasticity		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία με όψιμη έναρξη σπαστικότητας	
352641		Autosomal recessive cerebellar ataxia due to GBA2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανεπάρκειας GBA2
352649	Brain dopamine-serotonin vesicular transport disease		Νόσος διαταραχής μεταφοράς ντοπαμίνης-σεροτονίνης στις εγκεφαλικές συνάψεις	
352654	Early-onset progressive neurodegeneration-blindness-ataxia-spasticity syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής νευροεκφύλισης-τύφλωσης-αταξίας-σπαστικότητας πρώιμης έναρξης	
352654		Autosomal recessive spastic paraplegia type 79		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 79
352657	Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis		Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση	
352657		HBID		HBID
352657		Hereditary benign corneal intraepithelial dyskeratosis		Κληρονομική καλοήθης ενδοεπιθηλιακή δυσκεράτωση του κερατοειδούς
352662	Corneal intraepithelial dyskeratosis-palmoplantar hyperkeratosis-laryngeal dyskeratosis syndrome		Σύνδρομο κερατοειδικής ενδοεπιθηλιακής δυσκεράτωσης-παλμοπελματιαίας υπερκεράτωσης-λαρυγγικής δυσκεράτωσης	
352665	Neurodevelopmental disorder-craniofacial dysmorphism-cardiac defect-skeletal anomalies syndrome due to 9q21.3 microdeletion		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας-καρδιακού ελλείμματος-σκελετικών ανωμαλιών λόγω μικροέλλειψης 9q21.3	
352665		9q21.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9q21.3
352665		Del(9)(q21.3)		Del(9)(q21.3)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type F		Αυτοσωμική επικρατούσα ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου F	
352670		CMTDIF		CMTDIF
352675	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease type 6		Φυλοσύνδετη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 6	
352675		CMT6X		CMT6X
352675		CMTX6		CMTX6
352682	Cobblestone lissencephaly without muscular or ocular involvement		Λειεγκεφαλία δίκην λιθοστρώτου χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή	
352682		Cobblestone lissencephaly without muscular or eye involvement		Λυσεγκεφαλία λιθόστρωτου χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
352682		Lissencephaly type 2 without muscular or eye involvement		Λυσεγκεφαλία τύπου 2 χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
352682		Lissencephaly type 2 without muscular or ocular involvement		Λυσεγκεφαλία τύπου 2 χωρίς μυϊκή ή οφθαλμική συμμετοχή
352687	Congenital muscular alpha-dystroglycanopathy with brain and eye anomalies		Συγγενής μυϊκή α-δυστρογλυκανοπάθεια με ανωμαλίες εγκεφάλου και οφθαλμών	
352687		Lissencephaly type 2 with muscular and ocular involvement		Λειενκεφαλία τύπου 2 με μυϊκή και οφθαλμική εμπλοκή
352687		MDDGA		MDDGA
352694	OBSOLETE: Cobblestone lissencephaly type A		Λειεγκεφαλία δίκην λιθοστρώτου τύπου A	
352694		OBSOLETE: Lissencephaly type 2A		Λειενκεφαλία τύπου 2A
352699	OBSOLETE: Cobblestone lissencephaly type C		Λειεγκεφαλία δίκην λιθοστρώτου τύπου C	
352699		OBSOLETE: Lissencephaly type 2C		Λειενκεφαλία τύπου 2C
352704	OBSOLETE: Cobblestone lissencephaly type B		Λειεγκεφαλία δίκην λιθοστρώτου τύπου B	
352704		OBSOLETE: Lissencephaly type 2B		Λειενκεφαλία τύπου 2B
352709	CLN13 disease		Νόσος CLN13	
352709		Kufs disease type B		Νόσος Kufs τύπου B
352709		NCL13		NCL13
352709		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 13		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 13
352712	Facial dysmorphism-immunodeficiency-livedo-short stature syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-ανοσοανεπάρκειας-διάστιξης δέρματος-κοντού αναστήματος	
352712		FILS syndrome		Σύνδρομο FILS
352718	Progressive retinal dystrophy due to retinol transport defect		Προοδευτική δυστροφία αμφιβληστροειδούς λόγω διαταραχής μεταφοράς ρετινόλης	
352718		Retinol dystrophy-iris coloboma-comedogenic acne syndrome		Δυστροφία ρετινόλης-κολοβόμα ίριδας-σύνδρομο φαγεσωρογόνου ακμής
352723	Attenuated Chédiak-Higashi syndrome		Άτυπο σύνδρομο Chédiak-Higashi	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
352723		Atypical Chédiak-Higashi syndrome		Άτυπο σύνδρομο Chédiak-Higashi
352728	Disorder of melanin metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της μελανίνης	
352731	Oculocutaneous albinism type 1		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 1	
352731		OCA1		OCA1
352734	Minimal pigment oculocutaneous albinism type 1		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 1 ελάχιστης χρωστικής	
352734		MP OCA type 1		MP OCA τύπου 1
352734		OCA1-MP		OCA1-MP
352737	Temperature-sensitive oculocutaneous albinism type 1		Θερμοευαίσθητος οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 1	
352737		OCA1-TS		OCA1-TS
352737		TS OCA type 1		TS OCA τύπου 1
352740	Ocular albinism with congenital sensorineural deafness		Οφθαλμικός αλφισμός με συγγενή νευροαισθητήρια κώφωση	
352740		Ocular albinism with congenital sensorineural hearing loss		Οφθαλμικός αλβινισμός με συγγενή νευροαισθητήρια βαρηκοΐα
352740		Waardenburg syndrome type 2 with ocular albinism		Σύνδρομο Waardenburg τύπου 2 με οφθαλμικό αλβινισμό
352745	Oculocutaneous albinism type 7		Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 7	
352745		OCA7		OCA7
352763	Scleredema		Σκληροΐδημα	
352763		Buschke scleredema		Σκληροΐδημα Buschke
353217	Epileptic encephalopathy with global cerebral demyelination		Επιληπτική εγκεφαλοπάθεια με σφαιρική εγκεφαλική απομυελίνωση	
353217		AGC1 deficiency		Ανεπάρκεια AGC1
353217		Mitochondrial aspartate-glutamate carrier 1 deficiency		Ανεπάρκεια μιτοχονδριακού ασπαρτικού-γλουταμινικού φορέα 1
353220	Familial primary localized cutaneous amyloidosis		Οικογενής πρωτοπαθής εντοπισμένη δερματική αμυλοείδωση	
353220		FPLCA		FPLCA
353225	NON RARE IN EUROPE: Primary adult open-angle glaucoma		Πρωτοπαθές γλαύκωμα ανοιχτής γωνίας των ενηλίκων	
353225		NON RARE IN EUROPE: POAG		POAG
353253	Burning mouth syndrome		Σύνδρομο χρόνιου στοματικού καύσου	
353253		BMS		BMS
353253		Oral dysesthesia		Στοματική δυσαισθησία
353253		Orodynia		Οροδυνία
353253		Stomatodynia		Στοματοδυνία
353253		Stomatopyrosis		Στοματοπύρωση
353277	Rubinstein-Taybi syndrome due to CREBBP mutations		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi λόγω μεταλλάξεων του CREBBP	
353281	Rubinstein-Taybi syndrome due to 16p13.3 microdeletion		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi λόγω μικροέλλειψης 16p13.3	
353284	Rubinstein-Taybi syndrome due to EP300 haploinsufficiency		Σύνδρομο Rubinstein-Taybi λόγω απλοανεπάρκειας EP300	
353298	Roifman syndrome		Σύνδρομο Roifman	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
353298		Spondyloepiphyseal dysplasia-retinal dystrophy-immunodeficiency syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσαϊκής δυσπλασίας-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-ανοσοανεπάρκειας
353308	Pyruvate carboxylase deficiency, infantile type		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης, βρεφικός τύπος	
353308		Pyruvate carboxylase deficiency type A		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης τύπου A
353314	Pyruvate carboxylase deficiency, severe neonatal type		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης, σοβαρός νεογνικός τύπος	
353314		Pyruvate carboxylase deficiency type B		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης τύπου B
353320	Pyruvate carboxylase deficiency, benign type		Ανεπάρκεια της πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης, καλοήθης τύπος	
353320		Pyruvate carboxylase deficiency type C		Ανεπάρκεια πυροσταφυλικής καρβοξυλάσης τύπου C
353327	Congenital myasthenic syndromes with glycosylation defect		Συγγενή μυασθενικά σύνδρομα με διαταραχή της γλυκοζυλίωσης	
353334	Congenital retinal arteriovenous communication		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία αμφιβληστροειδούς	
353334		Congenital arteriovenous anastomoses of the retina		Συγγενείς αρτηριοφλεβώδεις αναστομώσεις του αμφιβληστροειδούς
353334		Congenital arteriovenous communication of the retina		Συγγενής αρτηριοφλεβική επικοινωνία του αμφιβληστροειδούς
353334		Congenital retinal arteriovenous anastomoses		Συγγενείς αρτηριοφλεβώδεις αναστομώσεις του αμφιβληστροειδούς
353344	Idiopathic macular telangiectasia type 1		Ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 1	
353344		Aneurysmal telangiectasia		Ανευρυσματική τελαγγειεκτασία
353344		Visible and exudative idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis		Ορατή και εξιδρωματική ιδιοπαθής παραπυρηνοειδής τελαγγειεκτασία του αμφιβληστροειδούς
353351	Idiopathic macular telangiectasia type 3		Ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία της ωχράς κηλίδας τύπου 3	
353351		Occlusive idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis		Αποφρακτική ιδιοπαθής τελαγγειεκτασία αμφιβληστροειδούς
353356	Vasoproliferative tumor of the retina		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του αμφιβληστροειδούς	
353356		Retinal vasoproliferative tumor		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος αμφιβληστροειδούς



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
353356		Vasoproliferative tumor of the ocular fundus		Αγγειοπολλαπλασιαστικός όγκος του οφθαλμικού βυθού
353356		VPTR		VPTR
356947	3q26q27 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q26q27	
356947		Del(3)(q26q27)		Del(3)(q26q27)
356947		Monosomy 3q26q27		Μονοσωμία 3q26q27
356961	SLC35A2-CDG		SLC35A2-CDG	
356961		CDG syndrome type IIIm		Σύνδρομο CDG τύπου IIIm
356961		CDG2M		CDG2M
356961		CDG-IIIm		CDG-IIIm
356961		Congenital disorder of glycosylation type 2m		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2m
356961		Congenital disorder of glycosylation type IIIm		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIIm
356978	D,L-2-hydroxyglutaric aciduria		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξέωση	
356978		Combined D-2-hydroxyglutaric acidemia and L-2-hydroxyglutaric acidemia		Συνδυασμένη D-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία και L-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία
356978		Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria		Συνδυασμένη D-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία και L-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία
356978		D,L-2-HGA		D,L-2-HGA
356978		D,L-2-hydroxyglutaric acidemia		D,L-2-υδροξυγλουταρική οξυαιμία
356996	ANK3-related intellectual disability-sleep disturbance syndrome		Σύνδρομο διαταραχής ύπνου που σχετίζεται με το ANK3	
357001	19p13.13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 19p13.13	
357001		Del(19)(p13.13)		Del(19)(p13.13)
357001		Monosomy 19p13.13		Μονοσωμία 19p13.13
357008	Hemolytic uremic syndrome with DGKE deficiency		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με ανεπάρκεια DGKE	
357008		HUS with DGKE deficiency		HUS με ανεπάρκεια DGKE
357027	Hereditary retinoblastoma		Κληρονομικό ρετινοβλάστωμα	
357034	Non-hereditary retinoblastoma		Μη κληρονομικό ρετινοβλάστωμα	
357043	Amyotrophic lateral sclerosis type 4		Αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση τύπου 4	
357043		ALS4		ALS4
357043		dHMN with upper motor neuron signs		dHMN με σημεία άνω κινητικού νευρώνα
357043		Distal hereditary motor neuropathy with upper motor neuron signs		Περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια με σημεία άνω κινητικού νευρώνα
357058	Autosomal recessive cutis laxa type 2A		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία τύπου 2A	
357058		ARCL2A		ARCL2A
357064	Autosomal recessive cutis laxa type 2B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία τύπου 2B	
357064		ARCL2, progeroid type		ARCL2, τύπου προγήρανσης
357064		ARCL2B		ARCL2B



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
357064		Autosomal recessive cutis laxa type 2, progeroid type		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο cutis laxa τύπου 2, τύπου προγήρανσης
357074	Autosomal recessive cutis laxa type 2, classic type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία τύπου 2, κλασικός τύπος	
357074		ARCL2, classic type		ARCL2, κλασικός τύπος
357074		ARCL2, Debré type		ARCL2, τύπου Debré
357074		Autosomal recessive cutis laxa type 2, Debré type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δερματοχαλασία τύπου 2, τύπου Debré
357107	Arterial thoracic outlet syndrome		Αρτηριακό σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
357107		Arterial cervical rib syndrome		Αρτηριακό σύνδρομο αυχενικής πλευράς
357107		Arterial costoclavicular syndrome		Αρτηριακό πλευροκλειδικό σύνδρομο
357107		Arterial hyperabduction syndrome		Αρτηριακό σύνδρομο υπεραπαγωγής
357107		Arterial scalenus anticus syndrome		Αρτηριακό σύνδρομο προσθίου σκαληνού
357107		Arterial thoracic outlet compression syndrome		Αρτηριακό σύνδρομο συμπίεσης θωρακικής εξόδου
357107		Arterial TOS		Αρτηριακό TOS
357107		ATOS		ATOS
357131	Venous thoracic outlet syndrome		Φλεβικό σύνδρομο θωρακικής εξόδου	
357131		Effort subclavian vein thrombosis		Θρόμβωση υποκλειδίου φλέβας από προσπάθεια
357131		Paget-Schrotter disease		Νόσος Paget-Schroetter
357131		Venous cervical rib syndrome		Φλεβικό σύνδρομο αυχενικής πλευράς
357131		Venous costoclavicular syndrome		Φλεβικό πλευροκλειδικό σύνδρομο
357131		Venous hyperabduction syndrome		Φλεβικό σύνδρομο υπεραπαγωγής
357131		Venous scalenus anticus syndrome		Φλεβικό σύνδρομο προσθίου σκαληνού
357131		Venous thoracic outlet compression syndrome		Φλεβικό σύνδρομο συμπίεσης θωρακικής εξόδου
357131		Venous TOS		Φλεβικό TOS
357131		VTOS		VTOS
357154	Oral submucous fibrosis		Στοματική υποβλεννογόνος ίνωση	
357154		OSMF		OSMF
357158	Mandibulofacial dysostosis-macroblepharon-macrostomia syndrome		Σύνδρομο γναθοπροσωπικής δυσόσωσης-μακροβλεφάρων-μακροστομίας	
357158		Macroblepharon-ectropion-hypertelorism-macrostomia syndrome		Σύνδρομο μακροβλεφάρων-εκτροπίων-υπερτελορισμού-μακροστομίας
357175	Short ulna-dysmorphism-hypotonia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο βραχείος ωλένιου-δυσμορφισμού-υποτονίας-νοητικής υστέρησης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
357220	Primary essential cutis verticis gyrata		Πρωτογενής κρίσιμη δερματοπάθεια με πτυχώσεις και αυλακώσεις του τριχωτού της κεφαλής	
357225	Primary non-essential cutis verticis gyrata		Πρωτογενής μη κρίσιμη δερματοπάθεια με πτυχώσεις και αυλακώσεις του τριχωτού της κεφαλής	
357237	Combined immunodeficiency due to CARD11 deficiency		Σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CARD11	
357237		CID due to CARD11 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας CARD11
357237		Combined immunodeficiency due to caspase recruitment domain family member 11 protein deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεϊνικής περιοχής στρατολόγησης κασπασών οικογενειακού μέλους 11
357329	Combined immunodeficiency due to IL21R deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IL21R	
357329		CID due to IL21R deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας IL21R
357329		Combined immunodeficiency due to interleukin 21 receptor deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας υποδοχέα ιντερλευκίνης 21
357332	Syndactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid toes syndrome		Σύνδρομο συνδακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας πέμπτων δακτύλων-δισχιδών ποδιών	
357332		Syndactyly-camptodactyly and clinodactyly of fifth fingers-bifid halluces syndrome		Σύνδρομο συνακτυλίας-καμπτοδακτυλίας και κλινοδακτυλίας του πέμπτου δακτύλου-δισχιδής μεγάλος δάκτυλος άκρου ποδός
357332		Wahab syndrome		Σύνδρομο Wahab
357502	Idiopathic nephrotic syndrome		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο	
357506	Genetic non-syndromic renal or urinary tract malformation		Γενετική μη συνδρομική δυσπλασία του νεφρού ή της ουροφόρου οδού	
363189	Congenital anomaly of the great veins		Συγγενής ανωμαλία των μεγάλων φλεβών	
363203	Ring chromosome syndrome		Σύνδρομο δακτυλοειδούς χρωμοσώματος	
363245	Genetic progeroid syndrome		Γενετικό προγηροειδές σύνδρομο	
363250	Ciliopathy		Κροσσοπάθεια	
363266	OBSOLETE: Rare hereditary iron overload disease		Σπάνια κληρονομική νόσος υπερφόρτωσης σιδήρου	
363294	Genetic syndromic Pierre Robin syndrome		Γενετικό συνδρομικό σύνδρομο Pierre Robin	
363300	Genetic intractable diarrhea of infancy		Γενετική ανθεκτική διάρροια της βρεφικής ηλικίας	
363306	Genetic intestinal disease due to fat malabsorption		Γενετικό εντερικό νόσημα λόγω δυσασπορρόφησης λίπους	
363314	Genetic intestinal polyposis		Γενετική εντερική πολυποδίαση	
363314		Familial intestinal polyposis		Οικογενής εντερική πολυποδίαση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
363396	High myopia-sensorineural deafness syndrome		Σύνδρομο υψηλής μυωπίας-αισθητήριο νευρικής κώφωσης	
363396		High myopia-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο υψηλής μυωπίας-αισθητήριο νευρικής απώλειας ακοής
363400	Progressive encephalopathy-severe neurodegeneration-lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας-βαρείας νευροεκφύλισης-λιποδυστροφίας	
363400		Celia disease		Κοιλιοκάκη
363400		Celia encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια Celia
363400		Severe neurodegenerative syndrome due to BSCL2 deficiency		Σοβαρό νευροεκφυλιστικό σύνδρομο λόγω ανεπάρκειας BSCL2
363409	Fetal akinesia-cerebral and retinal hemorrhage syndrome		Εμβρυϊκή ακινησία-σύνδρομο αιμορραγίας εγκεφάλου και αμφιβληστροειδούς	
363409		LCCS5		LCCS5
363409		Lethal congenital contracture syndrome type 5		Σύνδρομο θανατηφόρου συγγενούς συστολής τύπου 5
363412	Hypomyelination with brain stem and spinal cord involvement and leg spasticity		Υπομυελίνωση με προσβολή εγκεφαλικού στελέχους και νωτιαίου μυελού και σπαστικότητα των ποδιών	
363412		HBSL		HBSL
363417	Temtamy preaxial brachydactyly syndrome		Βραχυμεσοφαλαγγία 2ου & 5ου δακτύλου (σύνδρομο Temtany)	
363424	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 3		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 3	
363424		IBA57 deficiency		Ανεπάρκεια IBA57
363424		MMDS3		MMDS3
363429	Autosomal recessive cerebellar ataxia-pyramidal signs-nystagmus-oculomotor apraxia syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλιδικής αταξίας-πυραμιδικά σημεία-νυσταγμού-οφθαλμοκινητικής απραξίας	
363432	Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to GRID2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανεπάρκειας GRID2	
363432		Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to ionotropic glutamate receptor delta-2 subunit deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συγγενής παρεγκεφαλιδική αταξία λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας δ-2 του ιοντοτροπικού υποδοχέα του γλουταμικού
363432		SCAR18		SCAR18
363444	THOC6-related developmental delay-microcephaly-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου που σχετίζεται με το THOC6	
363444		BBIS		BBIS
363444		Beaulieu-Boycott-Innes syndrome		Σύνδρομο Beaulieu-Boycott-Innes
363447	Autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy		Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία παιδικής ηλικίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
363447		Lower extremity-predominant autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy		Κυρίαρχη Αυτοσωμική επικρατούσα εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία κάτω άκρων
363447		SMALED		SMALED
363454	BICD2-related autosomal dominant childhood-onset proximal spinal muscular atrophy		BICD2-σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία με έναρξη στην παιδική ηλικία	
363454		BICD2-related lower extremity-predominant autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy with contractures		BICD2-σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής εγγύς νωτιαία μυϊκή ατροφία των κάτω άκρων
363454		SMALED2		SMALED2
363472	Tumor of testis and paratestis		Ορχικός και παραορχικός όγκος	
363472		Testicular and paratesticular tumor		Ορχικός και παραορχικός όγκος
363478	Paratesticular adenocarcinoma		Παραορχικό αδενοκαρκίνωμα	
363478		Adenocarcinoma of the paratestis		Αδενοκαρκίνωμα του παραορχικού ιστού
363483	Testicular teratoma		Τεράτωμα όρχεων	
363483		Teratoma of the testis		Τεράτωμα του όρχεως
363489	Sex cord-stromal tumor of testis		Όγκος σπερματικής χορδής-στρώματος των όρχεων	
363489		Testicular sex cord-stromal tumor		Όγκος ορχικής γεννητικής χορδής-στρώματος
363494	Non-seminomatous germ cell tumor of testis		Μη σεμινωματούδης όγκος γεννητικών κυττάρων των όρχεων	
363494		Non-dysgerminomatous germ cell tumor of testis		Μη δυσγερμινωματούδης όγκος γεννητικών κυττάρων του όρχεως
363494		Testicular non seminomatous germ cell tumor		Ορχικός μη σεμινωματούδης όγκος γεννητικών κυττάρων
363494		Testicular non-dysgerminomatous germ cell tumor		Ορχικός μη δυσγερμινωματούδης όγκος γεννητικών κυττάρων
363504	Germ cell tumor of testis		Όγκος από βλαστικά κύτταρα του όρχεος	
363504		Testicular germ cell tumor		Όγκος γεννητικών κυττάρων όρχεων
363523	Hypohidrosis-enamel hypoplasia-palmoplantar keratoderma-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υποιδρωσίας-υποπλασίας σμάλτου-παλμοπελματιαίου κερατοδέρματος- νοητικής αναπηρίας	
363523		Shaheen syndrome		Σύνδρομο Shaheen
363528	Intellectual disability-strabismus syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-στραβισμού	
363534	Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebrorenal form		Σύνδρομο εξάντλησης μιτοχονδριακού DNA, ηπατοεγκεφαλονεφρική μορφή	
363534		mtDNA depletion syndrome, hepatocerebrorenal form		Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, ηπατοεγκεφαλονεφρική μορφή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
363540	Leukoencephalopathy with mild cerebellar ataxia and white matter edema		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με ήπια παρεγκεφαλιδική αταξία και οίδημα λευκής ουσίας	
363543	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2R		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2R	
363543		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy due to desmin deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας δεσμίνης
363543		LGMD2R		LGMD2R
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion		Οξεία εγκεφαλοπάθεια με διφασικές κρίσεις και όψιμη μειωμένη διάχυση σε MRI	
363549		Acute infantile encephalopathy predominantly affecting the frontal lobes		Οξεία βρεφική εγκεφαλοπάθεια που επηρεάζει κυρίως τους μετωπιαίους λοβούς
363549		AESD		AESD
363549		AIEF		AIEF
363558	New-onset refractory status epilepticus		Νεοεμφανιζόμενη ανθεκτική επιληπτική κατάσταση (status epilepticus)	
363558		NORSE		NORSE
363567	Acute encephalopathy with inflammation-mediated status epilepticus		Οξεία εγκεφαλοπάθεια με επιληπτική κατάσταση [status epilepticus] μέσω φλεγμονής	
363579	Extragenital germ cell tumor		Εξωγοναδικός όγκος από βλαστικά κύτταρα	
363582	Gonadal germ cell tumor		Γοναδικός όγκος από βλαστικά κύτταρα	
363611	CTCF-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το CTCF	
363618	LMNA-related cardiocutaneous progeria syndrome		Σύνδρομο καρδιοδερματικής πρόωρης γήρανσης που σχετίζεται με το LMNA	
363618		LCPS		LCPS
363623	GMPPB-related limb-girdle muscular dystrophy R19		Μυϊκή δυστροφία ζώνης των άκρων που σχετίζεται με GMPPB R19	
363623		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2T		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2T
363623		GMPPB-related LGMD R19		LGMD R19 που σχετίζεται με το GMPPB
363623		LGMD type 2T		LGMD τύπου 2T
363623		LGMD2T		LGMD2T
363623		Limb-girdle muscular dystrophy type 2T		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2T
363629	OBSOLETE: GMPPB-related congenital muscular dystrophy		GMPPB-σχετιζόμενη συγγενής μυϊκή δυστροφία	
363629		OBSOLETE: GMPPB-related CMD		CMD που σχετίζεται με GMPPB
363649	Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features-lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο υποπλασία κάτω γνάθου-κώφωσης-προγεροειδών χαρακτηριστικών- λιποδυστροφίας	
363649		Mandibular hypoplasia-hearing loss-progeroid syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας κάτω γνάθου-βαρηκοΐας-πρόγερσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
363649		MDP syndrome		Σύνδρομο MDP
363649		MDPL syndrome		Σύνδρομο MDPL
363654	X-linked parkinsonism-spasticity syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο παρκινσονισμού-σπαστικότητας	
363654		XPDS		XPDS
363659	20q11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 20q11.2	
363659		Dup(20)(q11.2)		Dup(20)(q11.2)
363665	Acroosteolysis-keloid-like lesions-premature aging syndrome		Σύνδρομο ακροοστεόλυση - χηλοειδών βλαβών - πρόωρης γήρανσης	
363665		Premature aging syndrome, Penttinen type		Σύνδρομο πρόωρης γήρανσης, τύπου Penttinen
363677	Childhood-onset autosomal recessive myopathy with external ophthalmoplegia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυοπάθεια με εξωτερική οφθαλμοπληγία της παιδικής ηλικίας	
363680	2p13.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p13.2	
363680		Del(2)(p13.2)		Del(2)(p 13.2)
363686	Severe intellectual disability-poor language-strabismus-grimacing face-long fingers syndrome		Σύνδρομο σοβαρής νοητικής αναπηρίας - ελλειμματικής ομιλίας - στραβισμού - μορφασμού προσώπου - μακρών δαχτύλων	
363694	Hyperuricemia-pulmonary hypertension-renal failure-alkalosis syndrome		Σύνδρομο υπερουριχαιμίας-πνευμονικής υπέρτασης-νεφρικής ανεπάρκειας- αλκάλωσης	
363694		HUPRA syndrome		σύνδρομο HUPRA
363700	Neurofibromatosis type 1 due to NF1 mutation or intragenic deletion		Νευροϊνωμάτωση τύπου 1 λόγω μετάλλαξης ή ενδογονιακής έλλειψης του NF1	
363700		Von Recklinghausen disease due to NF1 mutation or intragenic deletion		Νόσος Von Recklinghausen λόγω μετάλλαξης στο NF1 ή ενδογονιακής έλλειψης
363705	Craniofaciofrontodigital syndrome		Σύνδρομο δυσπλασίας κρανίου-προσώπου-μετώπου-δακτύλων	
363705		Cantu craniofaciofrontodigital syndrome		Κρανιο-μετωπιο-δακτυλικό σύνδρομο Cantu
363710	Spinocerebellar ataxia type 37		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 37	
363710		SCA37		SCA37
363710		Spinocerebellar ataxia with altered vertical eye movements		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία με αλλοιωμένες κάθετες κινήσεις των ματιών
363717	Alexander disease type I		Νόσος Alexander τύπου I	
363717		AxD type I		AxD τύπου I
363722	Alexander disease type II		Νόσος Alexander τύπου II	
363722		AxD type II		AxD τύπου II
363727	X-linked dyserythropoietic anemia with abnormal platelets and neutropenia		Φυλοσύνδετη δυσερυθροποιητική αναιμία με ανωμαλίες των αιμοπεταλίων και ουδετεροπενία	
363741	Colobomatous microphthalmia-obesity-hypogenitalism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-παχυσαρκίας-υπογοναδισμού-νοητικής αναπηρίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
363746	Balint syndrome		Σύνδρομο Balint	
363746		Balint-Holmes syndrome		Σύνδρομο Balint-Holmes
363746		Optic ataxia-gaze apraxia-simultanagnosia syndrome		Σύνδρομο οπτικής αταξίας - οφθαλμοκινητικής απραξίας - ταυτόχρονης αναγνώρισης
363958	17q21.31 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 17q21.31	
363958		Del(17)(q21.31)		Del(17)(q21.31)
363958		Monosomy 17q21.31		Μονοσωμία 17q21.31
363965	Koolen-De Vries syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Koolen-De Vries λόγω σημειακής μετάλλαξης	
363969	Autosomal recessive cerebral atrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εγκεφαλική ατροφία	
363972	Noonan syndrome-like disorder with juvenile myelomonocytic leukemia		Διαταραχή που ομοιάζει με το σύνδρομο Noonan με συνοδό νεανική μυελομονοκυτταρική λευχαιμία	
363972		CBL syndrome		σύνδρομο CBL
363972		Noonan syndrome-like disorder with JMML		Διαταραχή που μοιάζει με το σύνδρομο Noonan με JMML
363976	Giant cell tumor of bone		Γιγαντοκυτταρικός όγκος των οστών	
363976		GCT of bone		GCT οστών
363976		Osteoclastoma		Οστεοκλάστωμα
363981	Charcot-Marie-Tooth disease type 4B3		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4B3	
363981		Charcot-Marie-Tooth disease with focally folded myelin		Νόσος Charcot-Marie-Tooth με εστιακά αναδιπλωμένη μυελίνη
363981		CMT4B3		CMT4B3
363989	Familial benign flecked retina		Οικογενής καλοήθης κηλιδώδης αμφιβληστροειδοπάθεια	
363992	Ichthyosis-short stature-brachydactyly-microspherophakia syndrome		Σύνδρομο ιχθύασης-χαμηλού αναστήματος -βραχυδακτυλίας-μικροσφαιροφακίας	
363992		15q26.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 15q26.3
363999	Non-immune hydrops fetalis		Μη άνοσος εμβρυϊκός ύδρωπας	
363999		NIHF		NIHF
363999		Non-immune fetal edema		Μη άνοσο εμβρυϊκό οίδημα
363999		Non-immune fetal hydrops		Μη άνοσος εμβρυϊκός ύδρωπας
363999		Non-immune HF		Μη άνοσος HF
364013	Immune hydrops fetalis		Άνοσος εμβρυϊκός ύδρωπας	
364013		IHF		IHF
364013		Immune fetal edema		Άνοσο εμβρυϊκό οίδημα
364013		Immune fetal hydrops		Άνοσος εμβρυϊκός ύδρωπας
364013		Immune HF		Άνοσος HF
364028	X-linked intellectual disability due to GRIA3 mutations		Φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία λόγω μεταλλάξεων GRIA3	
364033	Systemic Epstein-Barr virus-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood		Συστηματική λεμφοϋπερπλαστική νόσος των T-λεμφοκυττάρων θετικών στον ιό Epstein-Barr της παιδικής ηλικίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
364033		Systemic EBV+ T-cell LPD of childhood		Συστηματική EBV+ T-λεμφοκύτταρων LPD παιδικής ηλικίας
364033		Systemic EBV-positive T-cell lymphoproliferative disease of childhood		Συστηματική EBV-θετική λεμφοπολλαπλασιαστική νόσος των T-κυττάρων της παιδικής ηλικίας
364039	Hydroa vacciniforme-like lymphoma		Φυσαλιδώδες εξάνθημα-τύπου λεμφώματος	
364039		Angiocentric cutaneous T-cell lymphoma of childhood		Αγγειοκεντρικό δερματικό T-κυτταρικό λέμφωμα παιδικής ηλικίας
364039		HVLL		HVLL
364039		Hydroa-like cutaneous T-cell lymphoma		Δερματικό λέμφωμα T-κυττάρων τύπου Hydroa
364043	ALK-positive large B-cell lymphoma		Λέμφωμα από μεγάλα B-κυτταρικό λέμφωμα θετικό σε ALK	
364043		ALK+ large B-cell lymphoma		ALK+ λέμφωμα μεγάλων B-κυττάρων
364043		ALK+ LBCL		ALK+ LBCL
364055	Severe early-childhood-onset retinal dystrophy		Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης παιδικής ηλικίας	
364055		Early-onset severe retinal dystrophy		Σοβαρή δυστροφία αμφιβληστροειδούς πρώιμης έναρξης
364055		EOSRD		EOSRD
364055		SECORD		ΔΕΥΤΕΡΟ
364063	Infantile epileptic-dyskinetic encephalopathy		Βρεφική επιληπτική-δυσκινητική εγκεφαλοπάθεια	
364198	Bipartite talus		Δισχιδής αστράγαλος	
364526	Primary bone dysplasia		Πρωτοπαθής οστική δυσπλασία	
364526		Primary osteodysplasia		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία
364526		Primary skeletal dysplasia		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία
364531	Primary bone dysplasia with progressive ossification of skin, skeletal muscle, fascia, tendons and ligaments		Πρωτοπαθής οστική δυσπλασία με προοδευτική οστεοποίηση δέρματος, σκελετικών μυών, περιτονιών, τενόντων και συνδέσμων	
364531		Primary osteodysplasia with progressive ossification of skin, skeletal muscle, fascia, tendons and ligaments		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με προοδευτική οστεοποίηση δέρματος, σκελετικών μυών, περιτονιών, τενόντων και συνδέσμων
364531		Primary skeletal dysplasia with progressive ossification of skin, skeletal muscle, fascia, tendons and ligaments		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με προοδευτική οστεοποίηση δέρματος, σκελετικών μυών, περιτονιών, τενόντων και συνδέσμων
364536	Primary bone dysplasia with micromelia		Πρωτοπαθής οστική δυσπλασία με μικρομελία	
364536		Primary osteodysplasia with micromelia		Πρωτοπαθής οστεοδυσπλασία με μικρομελία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
364536		Primary skeletal dysplasia with micromelia		Πρωτοπαθής σκελετική δυσπλασία με μικρομελία
364541	Otopalatodigital syndrome spectrum disorder		Διαταραχή φάσματος ωτούπεριοδακτυλικού συνδρόμου	
364541		OPD spectrum disorder		Φάσμα διαταραχής OPD
364541		OPSD		OPSD
364559	Dysostosis		Δυσόστωση	
364568	Dysostosis with limb anomaly as a major feature		Δυσόστωση με ανωμαλία των άκρων ως μείζον χαρακτηριστικό	
364571	Dysostosis with limb and face anomalies as a major feature		Δυσόστωση με ανωμαλίες των άκρων και του προσώπου ως μείζον χαρακτηριστικό	
364574	Acrofacial dysostosis		Ακροπροσωπική δυσόστωση	
364577	Intellectual disability-brachydactyly-Pierre Robin syndrome		Νοητική αναπηρία-βραχυδακτυλία-σύνδρομο Pierre Robin	
364803	Rare bone disease related to a common gene or pathway defect		Σπάνιο οστικό νόσημα σχετιζόμενο με κοινή ανωμαλία γονιδίου ή οδού	
364817	OBSOLETE: AggreCAN-related bone disorder		Οστική διαταραχή σχετιζόμενη με την αγκρεκάνη	
364820	TRPV4-related bone disorder		TRPV4-σχετιζόμενη οστική διαταραχή	
365563	Primary short bowel syndrome		Πρωτοπαθές σύνδρομο βραχέος εντέρου	
369837	Intellectual disability-seizures-hypophosphatasia-ophthalmic-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-σπασμών-υποφωσφατασίας-οφθαλμικών και σκελετικών ανωμαλιών	
369837		Congenital disorder of glycosylation due to PIGT deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης λόγω ανεπάρκειας PIGT
369837		MCAHS type 3		MCAHS τύπου 3
369837		Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 3		Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες-υποτονία-σύνδρομο σπασμών τύπου 3
369837		PIGT-CDG		PIGT-CDG
369840	TRAPPC11-related limb-girdle muscular dystrophy R18		Μυϊκή Δυστροφία της ζώνης των άκρων που σχετίζεται με το TRAPPC11 R18	
369840		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2S		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2S
369840		LGMD type 2S		LGMD τύπου 2S
369840		LGMD2S		LGMD2S
369840		Limb-girdle muscular dystrophy type 2S		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2S
369840		TRAPPC11-related LGMD R18		LGMD R18 που σχετίζεται με το TRAPPC11
369847	Intellectual disability-hyperkinetic movement-truncal ataxia syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υπερκινητικότητας-αταξίας κορμού	
369852	Congenital neutropenia-myelofibrosis-nephromegaly syndrome		Σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-μυελοϊνώσεως-νεφρομεγαλίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
369852		Congenital neutropenia-bone marrow fibrosis-nephromegaly syndrome		σύνδρομο συγγενούς ουδετεροπενίας-ίνωσης μυελού των οστών-νεφρομεγαλίας
369852		Vacuolar sorting protein 45 deficiency		Ανεπάρκεια της πρωτεΐνης διαλογής 45 των κενοτοπίων
369852		VPS45 deficiency		Έλλειψη VPS45
369861	Congenital sideroblastic anemia-B-cell immunodeficiency-periodic fever-developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενούς σιδηροβλαστικής αναιμίας-B-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-περιοδικού πυρετού-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
369861		SIFD syndrome		σύνδρομο SIFD
369867	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type C		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου C	
369867		RI-CMT type C		RI-CMT τύπου C
369873	Obesity due to SIM1 deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας SIM1	
369881	2p21 microdeletion syndrome without cystinuria		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21 χωρίς κυστινουρία	
369881		Del(2)(p21) without cystinuria		Del(2)(p21) χωρίς κυστινουρία
369886	Homozygous 2p21 microdeletion syndrome		Ομόζυγο σύνδρομο μικροέλλειψης 2p21	
369886		2p21 contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο 2p21 έλλειψης συνεχόμενων γονιδίων
369891	Developmental delay-facial dysmorphism syndrome due to MED13L deficiency		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου λόγω ανεπάρκειας MED13L	
369891		MED13L-related intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης που σχετίζεται με το MED13L
369894	OBSOLETE: Early infantile epileptic encephalopathy without suppression burst		Πρώιμη βρεφική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια χωρίς καταστολή-έξαρση	
369897	Mitochondrial DNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies		Σύνδρομο εξάντλησης του μιτοχονδριακού DNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με ποικίλες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες	
369897		mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with variable craniofacial anomalies		Σύνδρομο εξάντλησης mtDNA, εγκεφαλομυοπαθητική μορφή με μεταβλητές κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
369902	OBSOLETE: DDX59-related orofacioidigital syndrome		DDX59-σχετιζόμενο στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο	
369913	Combined oxidative phosphorylation defect type 17		Συνδυαστική διαταραχή οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 17	
369913		COXPD17		COXPD17
369920	Pontocerebellar hypoplasia type 9		Γεφυροπαρεγκεφαλδική υποπλασία τύπου 9	
369920		PCH9		PCH9



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
369929	Primary hyperaldosteronism-seizures-neurological abnormalities syndrome		Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπεραλδοστερονισμού-σπασμών-νευρολογικών ανωμαλιών	
369939	Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural deafness-dystonia syndrome		Σύνδρομο σοβαρής κινητικής και νοητικής αναπηρίας-αισθητηριακής απώλειας ακοής-δυστονίας	
369939		Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural hearing loss-dystonia syndrome		Σύνδρομο σοβαρής κινητικής και νοητικής αναπηρίας-κώφωσης-δυστονίας
369942	CADD5		CADD5	
369942		Contiguous ABCD1 DXS1357E deletion syndrome		Συναφές σύνδρομο έλλειψης ABCD1 DXS1357E
369942		Zellweger-like contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης εφασπτόμενου γονιδίου τύπου Zellweger
369950	Intellectual disability-seizures-macrocephaly-obesity syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-επιληπτικών κρίσεων-μακροκεφαλίας-παχυσαρκίας	
369950		Der(8)t(8;12)		Der(8)t(8;12)
369955	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblJ		Μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία, τύπου cblJ	
369955		CblJ defects		Έλλειψη CblJ
369955		Cobalamin J defect		Έλλειψη κοβαλαμίνης J
369955		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cblJ		Συνδυασμένο ελάττωμα στη σύνθεση της αδενοςυλκοβαλαμίνης και μεθυλκοβαλαμίνης, τύπου cblJ
369955		Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cblJ		Μεθυλομαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία, τύπου cblJ
369962	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblX		Μεθυλμαλονική οξυαιμία με ομοκυστινουρία, τύπου cblX	
369962		Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cblX		Συνδυασμένο ελάττωμα στη σύνθεση της αδενοςυλκοβαλαμίνης και μεθυλκοβαλαμίνης, τύπου cblX
369962		Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cblX		Μεθυλομαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία, τύπου cblX
369970	Microcornea-myopic chorioretinal atrophy-telecanthus syndrome		Σύνδρομο μικροκερατοειδούς-μυωπικής χοριοαμφιβληστροειδικής ατροφίας-τηλέκανθου	
369970		MMCAT syndrome		MMCAT σύνδρομο
369979	Finger hyperphalangy-toe anomalies-severe pectus excavatum syndrome		Σύνδρομο υπερφαλαγγίας δακτύλων-ανωμαλιών δακτύλων-σοβαρού σκαφοειδούς θώρακα	
369992	Severe dermatitis-multiple allergies-metabolic wasting syndrome		Σύνδρομο σοβαρής δερματίτιδας-πολλαπλών αλλεργιών-μεταβολικής απώλειας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
369992		Congenital erythroderma-hypotrichosis-recurrent infections-multiple food allergies syndrome		σύνδρομο συγγενούς ερυθροδέρματος-υποτρίχωσης-υποτροπιάζουσων λοιμώξεων-πολλαπλών τροφικών αλλεργιών
369992		SAM syndrome		Σύνδρομο SAM
369999	Diffuse palmoplantar keratoderma with painful fissures		Διάχυτη παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με επώδυνες ρωγμές	
370002	Focal palmoplantar keratoderma with joint keratoses		Εστιακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με κερατώσεις αρθρώσεων	
370006	Hypothalamic insufficiency-secondary microcephaly-visual impairment-urinary anomalies syndrome		Σύνδρομο υποθαλαμικής ανεπάρκειας-δευτεροπαθούς μικροκεφαλίας-οπτικής διαταραχής-ουρολογικών ανωμαλιών	
370010	Intellectual disability-facial dysmorphism-hand anomalies syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου-ανωμαλιών άνω άκρων	
370015	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Isidor-Toutain type		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Isidor	
370015		SEMDIST		SEMDIST
370015		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with severe short stature		Σπονδυλοεπιμεταφυσιακή δυσπλασία με σοβαρό βραχύ ανάστημα
370019	Spondylometaphyseal dysplasia, Czarny-Ratajczak type		Σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία, τύπου Czarny-Ratajczak	
370022	Ataxia-intellectual disability-oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome		Αταξία-νοητική αναπηρία-οφθαλμοκινητική απραξία-σύνδρομο παρεγκεφαλιδικών κύστεων	
370022		Poretti-Boltshauser syndrome		Σύνδρομο Poretti-Boltshauser
370026	Acute myeloid leukemia with t(8;16)(p11;p13) translocation		Οξεία μυελογενή λευχαιμία με μετατόπιση t(8;16)(p11;p13)	
370026		AML with t(8;16)(p11;p13) translocation		ΟΜΛ με μετατόπιση t(8;16)(p11;p13).
370034	Familial syringomyelia		Οικογενής συριγγομυελία	
370039	Angora hair nevus		Σπίλος τρίχας Angora	
370039		Schauder syndrome		σύνδρομο Schauder
370046	Didymosis aplasticosebacea		Απλαστική-σημηματογόνος διδύμωση	
370046		Aplasia cutis congenita-nevus sebaceus syndrome		Σύνδρομο συγγενούς απλασίας δέρματος-σημηματογόνων σπύλων
370052	SCALP syndrome		Σύνδρομο SCALP	
370052		Sebaceous nevus-central nervous system malformations-aplasia cutis congenital-limbal dermoid-pigmented nevus syndrome		σύνδρομο σημηματογόνων σπύλων-Δυσπλασιών ΚΝΣ-συγγενούς απλασίας δέρματος-στικτής δερμοειδούς μελάγχρωσης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
370052		Sebaceous nevus-CNS malformations-aplasia cutis congenital-limbal dermoid-pigmented nevus syndrome		σύνδρομο σημηματογόνων σπύλων-Δυσπλασιών ΚΝΣ-συγγενούς απλασίας δέρματος-στικτής δερμοειδούς μελάγχρωσης
370059	NEVADA syndrome		σύνδρομο NEVADA	
370059		Nevus epidermicus verrucosus with angiodysplasia and aneurysms		Επιδερμικός σπύλος με αγγειοδυσπλασία και ανευρύσματα
370068	Fetal anticonvulsant syndrome		Εμβρυϊκό σύνδρομο αντιεπιληπτικών	
370068		FACS		FACS
370068		Fetal AEDS		Εμβρυϊκό AEDS
370068		Fetal antiepileptic drug syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού αντιεπιληπτικού φαρμάκου
370076	Fetal carbamazepine syndrome		Εμβρυϊκό σύνδρομο καρβαμαζεπίνης	
370079	Proximal 16p11.2 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού εγγύς 16p11.2	
370079		Proximal dup(16)(p11.2)		Εγγύς dup(16)(p11.2)
370079		Proximal trisomy 16p11.2		Εγγύς τρισωμία 16p11.2
370088	Acute infantile liver failure-multisystemic involvement syndrome		Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-πολυσυστηματικής προσβολής	
370091	Oculocutaneous albinism type 5		Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 5	
370091		OCA5		OCA5
370097	Oculocutaneous albinism type 6		Οφθαλμοδερματικός αλμπινισμός (αλφισμός) τύπου 6	
370097		OCA6		OCA6
370103	Primary dystonia, DYT17 type		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT17	
370106	Rare disorder with dystonia and other neurologic or systemic manifestation		Σπάνια διαταραχή με δυστονία και άλλη νευρολογική ή συστηματική εκδήλωση	
370109	Ataxia-telangiectasia variant		Παραλλαγή αταξίας-τελαγγειεκτασίας	
370109		v-AT		v-AT
370114	Combined cervical dystonia		Συνδυασμένη αυχενική δυστονία	
370127	Medich giant platelet syndrome		Σύνδρομο γιγαντιαίων αιμοπεταλίων Medich	
370127		Medich macrothrombocytopenia		Μακροθρομβοπενία Medish
370131	White platelet syndrome		Σύνδρομο λευκών αιμοπεταλίων	
370334	Extraskeletal Ewing sarcoma		Εξωσκελετικό σάρκωμα Ewing	
370334		EOE		EOE
370334		Extrasosseous Ewing sarcoma		Εξωοστικό σάρκωμα Ewing
370334		Extrasosseous Ewing tumor		Εξωοστικός όγκος Ewing
370334		Extraskeletal Ewing tumor		Εξωσκελετικός όγκος Ewing
370348	Peripheral primitive neuroectodermal tumor		Περιφερικός πρωτογενής νευροεξωδερμικός όγκος	
370348		Peripheral neuroepithelioma		Περιφερικό νευροεπιθηλίωμα
370348		Peripheral PNET		Περιφερικό PNET
370348		PPNET		PPNET



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
370396	Small cell carcinoma of the ovary		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών	
370396		SCCO		SCCO
370396		Small cell ovarian carcinoma		Μικροκυτταρικό καρκίνωμα ωοθηκών
370921	STT3A-CDG		STT3A-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370921		CDG syndrome type 1w		Σύνδρομο CDG τύπου 1w
370921		CDG1W		CDG1W
370921		CDG-1w		CDG-1w
370921		Congenital disorder of glycosylation type 1w		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1w
370921		Congenital disorder of glycosylation type 1w		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1w
370924	STT3B-CDG		STT3B-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370924		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1x		Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου 1x
370924		CDG syndrome type 1x		Σύνδρομο CDG τύπου 1x
370924		CDG1X		CDG1X
370924		CDG-1x		CDG-1x
370924		Congenital disorder of glycosylation type 1x		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1x
370924		Congenital disorder of glycosylation type 1x		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1x
370927	SSR4-CDG		SSR4-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370927		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1y		Σύνδρομο γλυκοπρωτεϊνικής έλλειψης υδατανθράκων τύπου 1y
370927		CDG syndrome type 1y		Σύνδρομο CDG τύπου 1y
370927		CDG1Y		CDG1Y
370927		CDG-1y		CDG-1y
370927		Congenital disorder of glycosylation type 1y		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1y
370927		Congenital disorder of glycosylation type 1y		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 1y
370930	XYLT1-CDG		XYLT1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
370933	GM3 synthase deficiency		Ανεπάρκεια συνθετάσης GM3	
370933		ST3GAL5-CDG		ST3GAL5-CDG
370938	Salt-and-pepper syndrome		Σύνδρομο αλατοπίπερου	
370943	Autism spectrum disorder-epilepsy-arthrogryposis syndrome		Διαταραχή αυτιστικού φάσματος-επιληψία-σύνδρομο αρθρογρύπωσης	
370943		SLC35A3-CDG		SLC35A3-CDG
370953	Congenital muscular dystrophy due to dystroglycanopathy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία λόγω δυστρογλυκανοπάθειας	
370953		CMD due to dystroglycanopathy		CMD λόγω δυστρογλυκανοπάθειας
370959	Congenital muscular dystrophy with cerebellar involvement		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με παρεγκεφαλική υποπλασία	
370959		CMD with cerebellar involvement		CMD με παρεγκεφαλική συμμετοχή
370959		CMD-CRB		CMD-CRB
370968	Congenital muscular dystrophy with intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με νοητική αναπηρία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
370968		CMD with intellectual disability		CMD με νοητική αναπηρία
370968		CMD-MR		CMD-MR
370980	Congenital muscular dystrophy without intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία χωρίς νοητική υστέρηση	
370980		CMD without intellectual disability		CMD χωρίς νοητική αναπηρία
370980		CMD-no MR		CMD-no MR
370980		Congenital muscular dystrophy-dystroglycanopathy without intellectual disability		Συγγενής μυϊκή δυστροφία-δυστρογλυκανοπάθεια χωρίς νοητική αναπηρία
370997	Muscle-eye-brain disease with bilateral multicystic leucodystrophy		Νόσος μυών-οφθαλμών-εγκεφάλου με αμφοτερόπλευρη πολυκυστική λευκοδυστροφία	
370997		MEB disease with bilateral multicystic leucodystrophy		Νόσος MEB με αμφοτερόπλευρη πολυκυστική λευκοδυστροφία
371007	Congenital muscular dystrophy with hyperlaxity		Συγγενής μυϊκή δυστροφία με χαλάρωση αρθρώσεων	
371007		CMDH		CMDH
371024	Qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan		Ποιοτικές ή ποσοτικές διαταραχές της α-δυστρογλυκάνης	
371024		Alpha-dystroglycanopathy		Άλφα-δυστρογλυκανοπάθεια
371024		Dystroglycanopathy		Δυστρογλυκανοπάθεια
371040	Primary qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan		Πρωτοπαθείς ποιοτικές ή ποσοτικές διαταραχές της α-δυστρογλυκάνης	
371040		Primary alpha-dystroglycanopathy		Πρωτοπαθής άλφα-δυστρογλυκανοπάθεια
371040		Primary dystroglycanopathy		Πρωτοπαθής δυστρογλυκανοπάθεια
371047	Congenital disorder of glycosylation with neurological involvement		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με νευρολογική συμμετοχή	
371047		CDG with neurological involvement		CDG με νευρολογική συμμετοχή
371054	OBSOLETE: X-linked congenital disorder of glycosylation with intellectual disability as a major feature		Φυλοσύνδετη συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με νοητική υστέρηση ως μείζον χαρακτηριστικό	
371054		OBSOLETE: X-linked CDG with intellectual disability as a major feature		Φυλοσύνδετη CDG με νοητική υστέρηση ως κύριο χαρακτηριστικό
371064	OBSOLETE: Non-X-linked congenital disorder of glycosylation with intellectual disability as a major feature		Μη φυλοσύνδετη συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με νοητική υστέρηση ως μείζον χαρακτηριστικό	
371064		OBSOLETE: Non-X-linked CDG with intellectual disability as a major feature		Μη φυλοσύνδετη CDG με νοητική υστέρηση ως μείζον χαρακτηριστικό
371071	Congenital disorder of glycosylation with epilepsy as a major feature		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με επιληψία ως μείζον χαρακτηριστικό	
371071		CDG with epilepsy as a major feature		CDG με επιληψία ως μείζον χαρακτηριστικό



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
371157	Congenital disorder of glycosylation with hepatic involvement		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με ηπατική συμμετοχή	
371157		CDG with hepatic involvement		CDG με ηπατική συμμετοχή
371176	Congenital disorder of glycosylation with dilated cardiomyopathy		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με διατατική μυοκαρδιοπάθεια	
371176		CDG with dilated cardiomyopathy		CDG με διατατική μυοκαρδιοπάθεια
371183	Congenital disorder of glycosylation with cardiac malformation as a major feature		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με καρδιακή δυσπλασία ως μείζον χαρακτηριστικό	
371183		CDG with cardiac malformation as a major feature		CDG με καρδιακή δυσπλασία ως μείζον χαρακτηριστικό
371188	Congenital disorder of glycosylation with intestinal involvement		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με εντερική συμμετοχή	
371188		CDG with intestinal involvement		CDG με εντερική συμμετοχή
371195	Congenital disorder of glycosylation-related bone disorder		Οστική διαταραχή σχετιζόμενη με συγγενή διαταραχή της γλυκοζυλίωσης	
371195		CDG-related bone disorder		Οστική διαταραχή που σχετίζεται με CDG
371200	Congenital disorder of glycosylation with skin involvement		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με δερματική συμμετοχή	
371200		CDG with skin involvement		CDG με δερματική συμμετοχή
371207	Congenital disorder of glycosylation with nephropathy as a major feature		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με νεφροπάθεια ως μείζον χαρακτηριστικό	
371207		CDG with nephropathy as a major feature		CDG με νεφροπάθεια ως μείζον χαρακτηριστικό
371212	Congenital disorder of glycosylation with deafness as a major feature		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με κώφωση ως μείζον χαρακτηριστικό	
371212		CDG with deafness as a major feature		CDG με κώφωση ως μείζον χαρακτηριστικό
371212		CDG with hearing loss as a major feature		CDG με κώφωση ως μείζον χαρακτηριστικό
371212		Congenital disorder of glycosylation with hearing loss as a major feature		CDG με κώφωση ως μείζον χαρακτηριστικό
371235	Congenital disorder of glycosylation with developmental anomaly		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης με αναπτυξιακή ανωμαλία	
371235		CDG with developmental anomaly		CDG με αναπτυξιακή ανωμαλία
371364	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής λόγου-σοβαρής γνωσιακής καθυστέρησης	
371364		IHPRF syndrome		Σύνδρομο IHPRF
371364		Infantile hypotonia-psychomotor retardation-characteristic facies syndrome		Σύνδρομο βρεφικής υποτονίας-ψυχοκινητικής καθυστέρησης-χαρακτηριστικών προσωπείων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
371428	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum		Φάσμα πολυκεντρικής οστεόλυσης-οζιδίων-αρθροπάθειας	
371428		MONA spectrum		Φάσμα MONA
371428		NAO syndrome		Σύνδρομο NAO
371428		Nodulosis-arthropathy-osteolysis syndrome		Σύνδρομο οζιδίων-αρθροπάθειας-οστεόλυσης
371428		Torg-Winchester syndrome		Σύνδρομο Torg-Winchester
371433	Genetic periodic paralysis		Γενετική περιοδική παράλυση	
371436	Genetic neurovascular malformation		Γενετική νευροαγγειακή δυσπλασία	
371439	OBSOLETE: Genetic cerebrovascular dementia		Γενετική εγκεφαλοαγγειακή άνοια	
371442	Sphingolipidosis with epilepsy		Σφιγγολιπίδωση με επιληψία	
371445	Genetic syndromic esophageal malformation		Γενετική συνδρομική δυσπλασία του οισοφάγου	
371861	Genetic hyperaldosteronism		Γενετικός υπεραλδοστερονισμός	
376724	Generalized isolated dystonia		Γενικευμένη μεμονωμένη δυστονία	
391307	Severe intellectual disability-short stature-behavioral abnormalities-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο με σοβαρή νοητική αναπηρία-κοντό ανάστημα-ανωμαλίες συμπεριφοράς-δυσμορφισμού προσώπου	
391311	Susceptibility to viral and mycobacterial infections due to STAT1 deficiency		Ευαισθησία σε ιογενείς και μυκοβακτηριακές λοιμώξεις λόγω ανεπάρκειας STAT1	
391311		Predisposition to severe viral infection due to STAT1 deficiency		Προδιάθεση σε βαρεία ιογενή λοίμωξη λόγω ανεπάρκειας STAT1
391311		STAT1 deficiency		Ανεπάρκεια STAT1
391316	Infantile-onset mesial temporal lobe epilepsy with severe cognitive regression		Βρεφική επιληψία μέσου κροταφικού λοβού με σοβαρή γνωσιακή παλινδρόμηση	
391320	East Texas bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή του Ανατολικού Τέξας	
391320		Factor V East Texas bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή του παράγοντα V του Ανατολικού Τέξας
391320		FV East Texas bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή FV του Ανατολικού Τέξας
391327	X-linked calvarial hyperostosis		Φυλοσύνδετη υπερόστωση του θόλου του κρανίου	
391330	X-linked osteoporosis with fractures		Φυλοσύνδετη οστεοπόρωση με κατάγματα	
391343	Fatal post-viral neurodegenerative disorder		Θανατηφόρα μετα-ιογενής νευροεκφυλιστική διαταραχή	
391348	Growth and developmental delay-hypotonia-vision impairment-lactic acidosis syndrome		Σύνδρομο αυξητικής και αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-βλάβης όρασης-γαλακτικής οξέωσης	
391351	SURF1-related Charcot-Marie-Tooth disease type 4		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4 που σχετίζεται με το SURF1	
391351		Charcot-Marie-Tooth disease type 4K		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 4K
391351		CMT4K		CMT4K
391351		SURF1-related CMT4		SURF1-σχετιζόμενη CMT4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
391351		SURF1-related severe demyelinating Charcot-Marie-Tooth disease		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	FOXP1 Syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-σοβαρή καθυστέρηση ομιλίας- ήπιου δυσμορφισμού	
391372		FOXP1-related intellectual disability-severe speech delay-mild dysmorphism syndrome		Σύνδρομο FOXP1-σχετιζόμενη νοητικής υστέρησης-βαρείας καθυστέρησης ομιλίας-ήπιας δυσμορφίας
391376	Congenital microcephaly-severe encephalopathy-progressive cerebral atrophy syndrome		Σύνδρομο με συγγενή μικροκεφαλία-σοβαρή εγκεφαλοπάθεια-προοδευτική εγκεφαλική ατροφία	
391376		Asparagine synthetase deficiency		Ανεπάρκεια της ασπαραγινικής συνθετάσης
391381	Disorder of asparagine metabolism		Διαταραχή του μεταβολισμού της ασπαραγίνης	
391384	Familial episodic pain syndrome		Οικογενές σύνδρομο παροξυσμικού πόνου	
391384		FEPS		FEPS
391389	Familial episodic pain syndrome with predominantly upper body involvement		Οικογενές σύνδρομο παροξυσμικού πόνου με συμμετοχή κυρίως του άνω τμήματος του σώματος	
391392	Familial episodic pain syndrome with predominantly lower limb involvement		Οικογενές σύνδρομο παροξυσμικού πόνου με συμμετοχή κυρίως των κάτω άκρων	
391397	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 7		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 7	
391397		CIP with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		CIP με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397		Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Συγγενής αναισθησία στον πόνο με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VII		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VII
391397		Hereditary sensory and autonomic neuropathy with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397		HSAN with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction		HSAN με υπεριδρωσία και γαστρεντερική δυσλειτουργία
391397		HSAN7		HSAN7



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
391408	Primary microcephaly-mild intellectual disability-young-onset diabetes syndrome		Πρωτοπαθής μικροκεφαλία-ήπια νοητική υστέρηση-σύνδρομο διαβήτη σε νεαρή ηλικία	
391411	Atypical juvenile parkinsonism		Άτυπος νεανικός παρκινσονισμός	
391417	HSD10 disease		Νόσος HSD10	
391417		2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria		2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρική οξουρία
391417		2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρυλο-CoA
391417		HSD10 deficiency		Ανεπάρκεια HSD10
391417		MHBD deficiency		Ανεπάρκεια MHBD
391428	HSD10 disease, infantile type		Νόσος HSD10, βρεφικός τύπος	
391428		2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, classic type		2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρική οξουρία, κλασικός τύπος
391428		2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, infantile type		2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρική οξουρία, βρεφικού τύπου
391428		2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, classic type		Ανεπάρκεια 2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης, κλασικός τύπος
391428		2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, infantile type		Ανεπάρκεια 2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης, βρεφικού τύπου
391428		HSD10 deficiency, classic type		Ανεπάρκεια HSD10, κλασικού τύπου
391428		HSD10 deficiency, infantile type		Ανεπάρκεια HSD10, βρεφικός τύπος
391428		HSD10 disease, classic type		Νόσος HSD10, κλασικός τύπος
391428		MHBD deficiency, classic type		Ανεπάρκεια MHBD, κλασικός τύπος
391428		MHBD deficiency, infantile type		Ανεπάρκεια MHBD, βρεφικός τύπος
391457	HSD10 disease, neonatal type		Νόσος HSD10, νεογνικός τύπος	
391457		2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, neonatal type		2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρική οξουρία, νεογνικός τύπος
391457		2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, neonatal type		Ανεπάρκεια 2-μεθυλο-3-υδροξυβουτυρυλο-CoA αφυδρογονάσης, νεογνικός τύπος
391457		HSD10 deficiency, neonatal type		Ανεπάρκεια HSD10, νεογνικός τύπος
391457		MHBD deficiency, neonatal type		Ανεπάρκεια MHBD, νεογνικός τύπος
391474	Frontorhiny		Μετωπορινία	
391474		ALX3-related frontonasal dysplasia		ALX3-σχετιζόμενη μετωπορινική δυσπλασία
391474		Frontonasal dysplasia type 1		Μετωπορινική δυσπλασία τύπου 1
391474		Isolated median cleft face syndrome		Σύνδρομο μεμονωμένης μέσης σχιστίας προσώπου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
391479	OBSOLETE: Syndromic frontonasal dysplasia		Σύνδρομική μετωπορινική δυσπλασία	
391479		OBSOLETE: Syndromic median cleft syndrome		Σύνδρομικό σύνδρομο μέσης σχιστίας
391487	STAT1-related autoimmune enteropathy and endocrinopathy-susceptibility to chronic infections syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσης εντεροπάθειας και ενδοκρινοπάθειας - ευαισθησίας σε χρόνιες λοιμώξεις	
391490	Adult-onset myasthenia gravis		Βαρεία μυασθένεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
391490		Adult-onset acquired myasthenia		Επίκτητη μυασθένεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή
391490		Adult-onset autoimmune myasthenia gravis		Αυτοάνοση μυασθένεια gravis με έναρξη στην ενήλικη ζωή
391497	Juvenile myasthenia gravis		Νεανική βαρεία μυασθένεια	
391497		Childhood myasthenia gravis		Μυασθένεια gravis παιδικής ηλικίας
391497		Juvenile acquired myasthenia		Νεανική επίκτητη μυασθένεια
391497		Juvenile autoimmune myasthenia gravis		Νεανική αυτοάνοση μυασθένεια gravis
391504	Transient neonatal myasthenia gravis		Παροδική νεογνική βαρεία μυασθένεια	
391504		Neonatal myasthenia gravis		Νεογνική μυασθένεια gravis
391504		NMG		NMG
391504		Transient neonatal acquired myasthenia		Παροδική νεογνική επίκτητη μυασθένεια
391504		Transient neonatal autoimmune myasthenia gravis		Παροδική νεογνική αυτοάνοση μυασθένεια gravis
391641	Feingold syndrome type 1		Σύνδρομο Feingold τύπου 1	
391641		Brunner-Winter syndrome type 1		Σύνδρομο Brunner-Winter τύπου 1
391641		Digital anomalies with short palpebral fissures and atresia of esophagus or duodenum type 1		Δακτυλικές ανωμαλίες με βραχείες βλεφαρικές σχισμές και ατρησία του οισοφάγου ή του δωδεκαδακτύλου τύπου 1
391641		FGLDS1		FGLDS1
391641		FS1		FS1
391641		Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome type 1		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ψηφιακών ανωμαλιών-φυσιολογικής νοημοσύνης τύπου 1
391641		Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome type 1		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-τραχειοοισοφαγικού συριγγίου τύπου 1
391641		Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome type 1		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-οφθαλμο-δακτυλικού-οισοφαγικού-δωδεκαδακτυλικού συνδρόμου τύπου 1
391641		MMT type 1		MMT τύπου 1
391641		MODED syndrome type 1		Σύνδρομο MODDED τύπου 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
391641		Oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome type 1		Οφθαλμο-δακτυλο-οισοφαγο-δωδεκαδακτυλικό σύνδρομο τύπου 1
391641		ODED syndrome type 1		Σύνδρομο ODED τύπου 1
391646	Feingold syndrome type 2		Σύνδρομο Feingold τύπου 2	
391646		Brachydactyly-short stature-microcephaly syndrome		Σύνδρομο βραχυδακτυλίας-μικροκεφαλίας
391646		Brunner-Winter syndrome type 2		Σύνδρομο Brunner-Winter τύπου 2
391646		FGLDS2		FGLDS2
391646		FS2		FS2
391646		Microcephaly-digital anomalies-normal intelligence syndrome type 2		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-ψηφιακών ανωμαλιών-φυσιολογικής νοημοσύνης τύπου 2
391646		Microcephaly-intellectual disability-tracheoesophageal fistula syndrome type 2		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-τραχειοοισοφαγικού συριγγίου τύπου 2
391646		MMT type 2		MMT τύπου 2
391651	Glomus tumor		Παρααγγίωμα	
391655	Off-periods in Parkinson disease not responding to oral treatment		Νόσος Parkinson με περιόδους-off που δεν ανταποκρίνονται στην από του στόματος θεραπεία	
391658	OBSOLETE: Cowpox infection		Λοίμωξη από ευλογιά των αγελάδων	
391665	Homozygous familial hypercholesterolemia		Ομόζυγη οικογενής υπερχοληστερολαιμία	
391665		HoFH		HoFH
391673	Necrotizing enterocolitis		Νεκρωτική εντεροκολίτιδα	
391677	Short stature-optic atrophy-Pelger-Huët anomaly syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-οπτικής ατροφίας- ανωμαλίας Pelger-Huët	
391677		SOPH syndrome		Σύνδρομο SOPH
391711	Persistent combined dystonia		Εμμένουσα συνδυασμένη δυστονία	
391723	Mucinous adenocarcinoma of the appendix		Βλεννώδες αδενοκαρκίνωμα της σκωληκοειδούς απόφυσης	
391723		Appendiceal mucinous adenocarcinoma		Σκωληκοειδικό βλεννώδες αδενοκαρκίνωμα
391799	Rare genetic dystonia		Σπάνια γενετική δυστονία	
391799		Rare genetic dystonic disorder		Σπάνια γενετική δυστονική διαταραχή
394529	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, severe neonatal type		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης, βαρύς νεογνικός τύπος	
394529		Glutaric aciduria type 2, severe neonatal type		Γλουταρική οξουρία τύπου 2, βαρύς νεογνικός τύπος
394529		MAD deficiency, severe neonatal type		Ανεπάρκεια MAD, βαρύς νεογνικός τύπος
394529		MADD, severe neonatal type		MMAD, βαρύς νεογνικός τύπος
394532	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, mild type		Ανεπάρκεια πολλαπλής ακυλο-CoA αφυδρογονάσης, ήπιος τύπος	
394532		Glutaric aciduria type 2, mild type		Γλουταρική οξουρία τύπου 2, ήπιος τύπος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
394532		MAD deficiency, mild type		Ανεπάρκεια MAD, ήπιος τύπος
394532		MADD, mild type		MADD, ήπιος τύπος
397587	Deep dermatophytosis		Εν τω βάθει δερματοφυτίαση	
397587		Disseminated granulomatous dermatophytosis		Διάσπαρτη κοκκιωματώδης δερματοφυτίαση
397590	Silver-Russell syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Silver-Russell λόγω σημειακής μετάλλαξης	
397593	Severe neonatal lactic acidosis due to NFS1-ISD11 complex deficiency		Σοβαρή νεογνική γαλακτική οξέωση λόγω ανεπάρκειας του συμπλέγματος NFS1-ISD11	
397596	Activated PI3K-delta syndrome		Σύνδρομο ενεργοποιημένης PI3K-δέλτα	
397596		Activated p110-delta syndrome		Σύνδρομο ενεργοποιημένης P110-δέλτα
397596		APDS		APDS
397596		PASLI		PASLI
397596		PI3K delta activating mutations causing senescent T cells, lymphadenopathy and immunodeficiency		Μεταλλάξεις ενεργοποίησης PI3K δέλτα που προκαλούν γηρασμένα Τ κύτταρα, λεμφαδενοπάθεια και ανοσοανεπάρκεια
397596		Senescent T-cells-lymphadenopathy-immunodeficiency syndrome due to p110delta-activating mutation		Σύνδρομο γηρασμένων Τ-κυττάρων-λεμφαδενοπάθειας-ανοσοανεπάρκειας λόγω ενεργοποίησης μετάλλαξης του p110δέλτα
397606	PrP systemic amyloidosis		Συστηματική αμυλοείδωση PrP	
397606		Chronic diarrhea with hereditary sensory and autonomic neuropathy		Χρόνια διάρροια με κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια
397606		Chronic diarrhea with HSAN		Χρόνια διάρροια με HSAN
397606		Prion protein systemic amyloidosis		Συστηματική αμυλοείδωση από πρωτεΐνη prion
397612	Macrocephaly-developmental delay syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
397615	Obesity due to CEP19 deficiency		Παχυσαρκία λόγω ανεπάρκειας CEP19	
397618	Foveal hypoplasia-optic nerve decussation defect-anterior segment dysgenesis syndrome		Σύνδρομο με υποπλασία κεντρικού βοθρίου - βλάβη χιάσματος του οπτικού νεύρου - δυσγενεσία πρόσθιου τμήματος	
397618		FHONDA syndrome		Σύνδρομο FHONDA
397623	Short stature-auditory canal atresia-mandibular hypoplasia-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο με βραχύ ανάστημα - ατρησία ακουστικού πόρου - υποπλασία κάτω γνάθου - σκελετικές ανωμαλίες	
397623		SAMS syndrome		Σύνδρομο SAMS
397685	Familial hyperprolactinemia		Οικογενής υπερπρολακτιναιμία	
397685		Familial isolated prolactin receptor deficiency		Οικογενής μεμονωμένη ανεπάρκεια του υποδοχέα της προλακτίνης
397692	Hereditary isolated aplastic anemia		Κληρονομική μεμονωμένη απλαστική αναιμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
397695	3q27.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q27.3	
397695		Del(3)(q27.3)		Del(3)(q27.3)
397709	Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypotrophy syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία	
397709		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 20		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 20
397709		Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypoplasia syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-χονδροειδές πρόσωπο-μακροκεφαλία-παρεγκεφαλιδική υποπλασία
397709		SCAR20		SCAR20
397715	Joubert syndrome with Jeune asphyxiating thoracic dystrophy		Σύνδρομο Joubert με ασφυκτική θωρακική δυστροφία Jeune	
397715		JBTS with JATD		JBTS με JATD
397715		Joubert syndrome with JATD		Σύνδρομο Joubert με JATD
397725	COASY protein-associated neurodegeneration		Νευροεκφύλιση που σχετίζεται με την πρωτεΐνη COASY	
397725		CoPAN		CoPAN
397725		NBIA6		NBIA6
397725		Neurodegeneration with brain iron accumulation due to COASY mutation		Νευροεκφύλιση με συσσώρευση σιδήρου στον εγκέφαλο λόγω μετάλλαξης της COASY
397735	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2U		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2U	
397735		Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to MARS mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης MARS
397735		CMT2U		CMT2U
397744	Peripheral neuropathy-myopathy-hoarseness-hearing loss syndrome		Σύνδρομο περιφερικής νευροπάθειας-μυοπάθειας-βράγχους φωνής-βαρηκοΐας	
397744		Peripheral neuropathy-myopathy-hoarseness-deafness syndrome		Σύνδρομο περιφερικής νευροπάθειας-μυοπάθειας-βράγχους φωνής-κώφωσης
397750	Periodic paralysis with later-onset distal motor neuropathy		Περιοδική παράλυση με όψιμη άπω κινητική νευροπάθεια	
397755	Periodic paralysis with transient compartment-like syndrome		Περιοδική παράλυση με παροδικό σύνδρομο τύπου διαμερίσματος	
397758	Retinal dystrophy with inner retinal dysfunction and ganglion cell anomalies		Δυστροφία αμφιβληστροειδούς με εσωτερική δυσλειτουργία του αμφιβληστροειδούς και ανωμαλίες γαγγλιακών κυττάρων	
397758		Retinal dystrophy with inner nuclear layer and ganglion cell anomalies		Αμφιβληστροειδική δυστροφία με ανωμαλίες της έσω κοκκώδους στιβάδας και των γαγγλιακών κυττάρων
397787	Combined immunodeficiency due to IKBKB deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IKBKB	
397787		CID due to IKBKB deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας IKBKB



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
397787		Combined immunodeficiency due to inhibitor of nuclear factor kappa B subunit beta deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας β του αναστολέα του πυρηνικού παράγοντα κΒ
397802	T+ B+ severe combined immunodeficiency		T+ B+ βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
397922	Ferro-cerebro-cutaneous syndrome		Σιδηρο-εγκεφαλο-δερματικό σύνδρομο	
397922		Cerebro-cutaneous syndrome with iron overload		Εγκεφαλο-δερματικό σύνδρομο με υπερφόρτωση σιδήρου
397927	Sacral agenesis-abnormal ossification of the vertebral bodies-persistent notochordal canal syndrome		Σύνδρομο με αγενεσία ιερού οστού-μη φυσιολογική οστεοποίηση των σπονδυλικών σωμάτων - παραμονή της αύλακας της νωτοχορδής	
397933	Severe intellectual disability-progressive postnatal microcephaly-midline stereotypic hand movements syndrome		Σύνδρομο με σοβαρή νοητική υστέρηση-προοδευτική μεταγεννητική μικροκεφαλία στερεοτυπικές κινήσεις χεριών μέσης γραμμής	
397933		IQSEC2-related syndromic intellectual disability		Συνδρομική νοητική αναπηρία IQSEC2-σχετιζόμενη
397937	Polyglucosan body myopathy type 1		Μυοπάθεια σωματίων πολυγλυκοζάνης τύπου 1	
397937		PGBM1		PGBM1
397941	MAN1B1-CDG		MAN1B1-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζύλιωσης)	
397941		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type II due to MAN1B1 deficiency		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου II λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941		Congenital disorder of glycosylation type 2 due to MAN1B1 deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζύλιωσης τύπου 2 λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941		Congenital disorder of glycosylation type II due to MAN1B1 deficiency		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζύλιωσης τύπου II λόγω ανεπάρκειας MAN1B1
397941		Intellectual disability-truncal obesity syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-παχυσαρκίας κορμού
397946	Autosomal spastic paraplegia type 58		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 58	
397946		Autosomal spastic ataxia type 2		Αυτοσωμική σπαστική αταξία τύπου 2
397946		SPAX2		SPAX2
397946		SPG58		SPG58
397951	Microcephaly-thin corpus callosum-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-λεπτού μεσολοβίου-νοητικής αναπηρίας	
397959	TCR-alpha-beta-positive T-cell deficiency		Ανεπάρκεια TCR-άλφα-βήτα-θετικών T-κυττάρων	
397959		TCR-alpha-beta+ T-cell deficiency		Ανεπάρκεια TCR-άλφα-βήτα+ T-κυττάρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
397964	Combined immunodeficiency due to MALT1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MALT1	
397968	Charcot-Marie-Tooth disease type 2R		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2R	
397968		CMT2R		CMT2R
397973	Intellectual disability-obesity-prognathism-eye and skin anomalies syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-παχυσαρκία-προγναθισμό-οφθαλμικές και δερματικές ανωμαλίες	
397973		MOMES syndrome		Σύνδρομο MOMES
398043	Malignant tumor of penis		Κακοήθης όγκος του πέους	
398043		Cancer of penis		Καρκίνος του πέους
398043		Malignant penile tumor		Καρκίνος του πέους
398043		Penile cancer		Καρκίνος του πέους
398053	Adenocarcinoma of the penis		Αδενοκαρκίνωμα του πέους	
398053		Penile adenocarcinoma		Πεϊκό αδενοκαρκίνωμα
398058	Squamous cell carcinoma of the penis		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πέους	
398058		Penile squamous cell carcinoma		Πεϊκό Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
398063	Refractory celiac disease		Ανθεκτική κοιλιοκάκη	
398063		Refractory CD		Ανθεκτική CD
398063		Refractory sprue		Ανθεκτικό sprue
398069	Schaaf-Yang syndrome		Σύνδρομο Schaaf-Yang	
398069		SYS		SYS
398073	Prader-Willi-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi	
398073		PWS-like		Σύνδρομο τύπου PW
398079	SIM1-related Prader-Willi-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Prader-Willi που σχετίζεται με τη SIM1	
398079		SIM1-related PWLS		SIM1-σχετιζόμενο PWLS
398088	Hereditary cryohydrocytosis with normal stomatin		Κληρονομική κρυοδροκυττάρωση με φυσιολογική στοματίνη	
398091	Secondary neonatal autoimmune disease		Δευτεροπαθές νεογνικό αυτοάνοσο νόσημα	
398091		Transplacentally acquired neonatal autoimmune disease		Διαπλακουντιακά αποκτημένο νεογνικό αυτοάνοσο νόσημα
398097	Neonatal antiphospholipid syndrome		Νεογνικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	
398097		Neonatal antiphospholipid antibody syndrome		Νεογνικό σύνδρομο αντιφωσφολιπιδικών αντισωμάτων
398097		Neonatal Hughes syndrome		Νεογνικό σύνδρομο Hughes
398109	Neonatal autoimmune hemolytic anemia		Νεογνική αυτοάνοση αιμολυτική αναιμία	
398109		Neonatal AHA		Νεογνική AHA
398109		Neonatal AIHA		Νεογνική AIHA
398117	Neonatal dermatomyositis		Νεογνική δερματομυοσίτιδα	
398117		Neonatal DM		Νεογνική DM
398124	Neonatal lupus erythematosus		Νεογνικός ερυθηματώδης λύκος	
398127	Neonatal scleroderma		Νεογνικό σκληρόδερμα	
398147	Persistent idiopathic facial pain		Επίμονος ιδιοπαθής πόνος προσώπου	
398147		AFP		AFP
398147		Atypical facial pain		Άτυπος πόνος προσώπου
398147		PIFP		PIFP
398156	Oculoauriculofrontonasal syndrome		Οφθαλμοωτομετωπορινικό σύνδρομο	
398156		OAFNS		OAFNS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
398166	Focal facial dermal dysplasia		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου	
398166		FFDD		FFDD
398173	Focal facial dermal dysplasia type II		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου τύπου II	
398173		FFDD type II		FFDD τύπου II
398173		FFDD2		FFDD2
398173		Focal facial dermal dysplasia 2, Brauer-Setleis type		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου 2, τύπου Brauer-Setleis
398189	Focal facial dermal dysplasia type IV		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου τύπου IV	
398189		FFDD type IV		FFDD τύπου IV
398189		FFDD4		FFDD4
398189		Focal facial dermal dysplasia 4		Εστιακή δερματική δυσπλασία προσώπου 4
398189		Focal facial preauricular dysplasia		Εστιακή προωτιαία δυσπλασία προσώπου
398934	Malignant epithelial tumor of ovary		Κακοήθης επιθηλιακός όγκος της ωοθήκης	
398934		Epithelial cancer of ovary		Επιθηλιακός καρκίνος των ωοθηκών
398934		Ovarian epithelial cancer		Επιθηλιακός καρκίνος των ωοθηκών
398934		Ovarian malignant epithelial tumor		Κακοήθης επιθηλιακός όγκος των ωοθηκών
398940	Malignant non-epithelial tumor of ovary		Κακοήθης μη επιθηλιακός όγκος της ωοθήκης	
398940		Non-epithelial cancer of ovary		Μη επιθηλιακός καρκίνος των ωοθηκών
398940		Ovarian malignant non-epithelial tumor		Κακοήθης μη επιθηλιακός όγκος των ωοθηκών
398940		Ovarian non-epithelial cancer		Μη επιθηλιακός καρκίνος των ωοθηκών
398961	Mucinous adenocarcinoma of ovary		Βλεννώδες αδενοκαρκίνωμα της ωοθήκης	
398961		Ovarian mucinous adenocarcinoma		Ωοθηκικό βλεννώδες αδενοκαρκίνωμα
398971	Clear cell adenocarcinoma of the ovary		Διαυγοκυτταρικό αδενοκαρκίνωμα ωοθηκών	
398971		Ovarian clear cell adenocarcinoma		Ωοθηκικό αδενοκαρκίνωμα διαυγών κυττάρων
398980	OBSOLETE: Primary peritoneal serous/papillary carcinoma		Πρωτοπαθές ορώδες/θηλώδες περιτοναϊκό καρκίνωμα	
398980		OBSOLETE: PPSPC		PPSPC
398987	Malignant teratoma of ovary		Κακοήγη τερατώματα των ωοθηκών	
398987		Immature teratoma of ovary		Άωρο τεράτωμα της ωοθήκης
398987		Ovarian immature teratoma		Ωοθηκικό άωρο τεράτωμα
398987		Ovarian malignant teratoma		Ωοθηκικό κακοήθες τεράτωμα
399058	Alpha-B crystallin-related late-onset myopathy		Μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-B κρυσταλλίνη	
399058		Alpha-B crystallin-related late-onset distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια όψιμης έναρξης που σχετίζεται με την άλφα-B κρυσταλλίνη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
399058		Late-onset distal crystallinopathy		Περιφερική κρυσταλλινοπάθεια όψιμης έναρξης
399081	KLHL9-related early-onset distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με το KLHL9	
399086	HNRNPA1-related adult-onset distal myopathy		HNRNPA1-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
399086		Distal myopathy type 3		Περιφερική μυοπάθεια τύπου 3
399086		Finnish upper limb-onset distal myopathy		Φινλανδική περιφερική μυοπάθεια με έναρξη από τα άνω άκρα
399086		MPD3		MPD3
399096	Distal anoctaminopathy		Περιφερική ανοκταμινοπάθεια	
399096		Miyoshi muscular dystrophy type 3		μυϊκή δυστροφία Miyoshi τύπου 3
399096		MMD3		MMD3
399103	Distal nebulin myopathy		Περιφερική μυοπάθεια νεβουλίνης	
399103		Nebulin-related early-onset distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια πρώιμης έναρξης σχετιζόμενη με τη νεβουλίνη
399158	Osteonecrosis		Οστεονέκρωση	
399158		Bone necrosis		Νέκρωση οστών
399164	Avascular necrosis		Ισχαμική νέκρωση	
399164		AVN		AVN
399169	Secondary avascular necrosis		Δευτεροπαθής ισχαμική νέκρωση	
399169		Secondary AVN		Δευτεροπαθής AVN
399175	Traumatic avascular necrosis		Τραυματική ισχαμική νέκρωση	
399175		Traumatic AVN		Τραυματική AVN
399180	Secondary non-traumatic avascular necrosis		Δευτεροπαθής μη τραυματική ισχαμική νέκρωση	
399180		Secondary non-traumatic AVN		Δευτεροπαθής μη τραυματική AVN
399180		Secondary non-traumatic osteonecrosis		Δευτεροπαθής μη τραυματική οστεονέκρωση
399185	Rare hereditary disease with avascular necrosis		Σπάνιο κληρονομικό νόσημα με ισχαμική νέκρωση	
399293	Osteonecrosis of the jaw		Οστεονέκρωση της γνάθου	
399302	Primary avascular necrosis		Πρωτοπαθής ισχαμική νέκρωση	
399302		Primary AVN		Πρωτοπαθής AVN
399307	Idiopathic avascular necrosis		Ιδιοπαθής ισχαμική νέκρωση	
399307		Idiopathic AVN		Ιδιοπαθής AVN
399319	Osteochondrosis		Οστεοχόνδρωση	
399329	Epiphysiolysis of the hip		Επιφυσιόλυση ισχίου	
399329		Epiphysiolysis of the upper femur		Επιφυσιόλυση του άνω μηριαίου οστού
399329		Femoral head epiphysiolysis		Επιφυσιόλυση μηριαίας κεφαλής
399329		SCFE		SCFE
399329		Slipped capital femoral epiphysis		Ολίσθηση επίφυσης μηριαίας κεφαλής
399329		Slipped upper femoral epiphysis		Ολίσθηση της άνω μηριαίας επίφυσης
399329		SUFE		SUFE
399380	Osteonecrosis of genetic origin		Οστεονέκρωση γενετικής αρχής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
399380		Bone necrosis of genetic origin		Νέκρωση οστών γενετικής αρχής
399388	Avascular necrosis of genetic origin		Ισχαιμική νέκρωση γενετικής αρχής	
399391	Osteochondrosis of genetic origin		Οστεοχόνδρωση γενετικής αρχής	
399572	Rare male infertility due to hypothalamic-pituitary-gonadal axis disorder		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-γονάδων	
399572		Rare male infertility due to gonadotropic axis disorder		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του γοναδοτροπικού άξονα
399572		Rare male infertility due to hypothalamic-pituitary-testicular axis disorder		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του υποθαλάμου-υπόφυσης-όρχεων
399584	Rare male infertility due to adrenal disorder		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω επινεφριδιακής διαταραχής	
399685	Rare male infertility due to testicular endocrine disorder		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω ορχικής ενδοκρινικής διαταραχής	
399764	Male infertility due to gonadal dysgenesis or sperm disorder		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω δυσγενεσίας γονάδων ή σπερματικής διαταραχής	
399764		Male infertility due to testicular dysgenesis or sperm disorder		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω δυσγενεσίας των όρχεων ή διαταραχής του σπέρματος
399771	Male infertility due to sperm disorder		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω σπερματικής διαταραχής	
399775	Male infertility with spermatogenesis disorder		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της σπερματογένεσης	
399786	Male infertility with spermatogenesis disorder due to single gene mutation		Ανδρική υπογονιμότητα με διαταραχή της σπερματογένεσης λόγω μονογονιδιακής μετάλλαξης	
399805	Male infertility with azoospermia or oligozoospermia due to single gene mutation		Ανδρική υπογονιμότητα με αζωοσπερμία ή ολιγοζωοσπερμία λόγω μονογονιδιακής μετάλλαξης	
399808	Male infertility with teratozoospermia due to single gene mutation		Ανδρική υπογονιμότητα με τερατοζωοσπερμία λόγω μονογονιδιακής μετάλλαξης	
399813	Male infertility due to sperm motility disorder		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής κινητικότητας του σπέρματος	
399813		Male infertility due to asthenozoospermia		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω ασθενοζωοσπερμίας
399824	Rare disorder with obstructive azoospermia		Σπάνια διαταραχή με αποφρακτική αζωοσπερμία	
399824		Rare disorder due to impaired sperm transport		Σπάνια διαταραχή λόγω μειωμένης μεταφοράς σπέρματος
399831	Rare female infertility due to hypothalamic-pituitary-gonadal axis disorder		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-γονάδων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
399831		Rare female infertility due to gonadotropic axis disorder		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του γοναδοτροπικού άξονα
399831		Rare female infertility due to hypothalamic-pituitary-ovarian axis disorder		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-ωοθηκών
399839	Rare female infertility due to a congenital hypogonadotropic hypogonadism		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω συγγενούς υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
399846	Rare disorder with female infertility due to a congenital hypogonadotropic hypogonadism		Σπάνια διαταραχή με γυναικεία υπογονιμότητα λόγω συγγενούς υπογοναδοτροπικού υπογοναδισμού	
399849	Rare female infertility due to an adrenal disorder		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω επινεφριδιακής διαταραχής	
399853	Rare female infertility due to an anomaly of ovarian function		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω ανωμαλίας στη λειτουργία των ωοθηκών	
399877	Rare female infertility due to gonadal dysgenesis		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω δυσγενεσίας γονάδων	
399877		Rare female infertility due to ovarian dysgenesis		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω δυσγενεσίας των ωοθηκών
399882	Rare female infertility due to an implantation defect		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής της εμφύτευσης	
399980	Rare genetic male infertility		Σπάνια γενετική ανδρική υπογονιμότητα	
399983	Rare male infertility due to hypothalamic-pituitary-gonadal axis disorder of genetic origin		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-γονάδων γενετικής αρχής	
399983		Rare male infertility due to gonadotropic axis disorder of genetic origin		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του γοναδοτροπικού άξονα γενετικής αρχής
399983		Rare male infertility due to hypothalamic-pituitary-testicular axis disorder of genetic origin		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του υποθαλάμου-υπόφυσης-όρχεων γενετικής αρχής
399994	Rare male infertility due to adrenal disorder of genetic origin		Σπάνια ανδρική υπογονιμότητα λόγω επινεφριδιακής διαταραχής γενετικής αρχής	
399998	Male infertility due to obstructive azoospermia of genetic origin		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω αποφρακτικής αζωοσπερμίας γενετικής αρχής	
399998		Male infertility due to impaired sperm transport of genetic origin		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω μειωμένης μεταφοράς σπέρματος γενετικής αρχής
400003	Rare genetic disorder with obstructive azoospermia		Σπάνια γενετική διαταραχή με αποφρακτική αζωοσπερμία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
400003		Rare genetic disorder due to impaired sperm transport		Σπάνια γενετική διαταραχή λόγω μειωμένης μεταφοράς σπέρματος
400008	Rare genetic female infertility		Σπάνια γενετική γυναικεία υπογονιμότητα	
400011	Rare female infertility due to hypothalamic-pituitary-gonadal axis disorder of genetic origin		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του άξονα υποθαλάμου-υπόφυσης-γονάδων γενετικής αρχής	
400011		Rare female infertility due to gonadotropic axis disorder of genetic origin		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του γοναδοτροπικού άξονα γενετικής αρχής
400011		Rare female infertility due to hypothalamic-pituitary-testicular axis disorder of genetic origin		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής του υποθαλάμου-υπόφυσης-όρχεων γενετικής αρχής
400018	Rare female infertility due to adrenal disorder of genetic origin		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω επινεφριδιακής διαταραχής γενετικής αρχής	
400022	Rare female infertility due to an anomaly of ovarian function of genetic origin		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω ανωμαλίας στη λειτουργία των ωοθηκών γενετικής αρχής	
400025	Female infertility due to an implantation defect of genetic origin		Γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής της εμφύτευσης γενετικής αρχής	
401764	Pancytopenia-developmental delay syndrome		Σύνδρομο πανκυτταροπενίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
401764		Trilineage bone marrow failure-developmental delay syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας των τριών σειρών του μυελού των οστών-αναπτυξιακής καθυστέρησης
401768	Proximal myopathy with extrapyramidal signs		Εγγύς μυοπάθεια με εξωπυραμδικά σημεία	
401777	Optic atrophy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας-νοητικής αναπηρίας	
401777		BBSOAS		BBSOAS
401777		Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome		Σύνδρομο οπτικής ατροφίας Bosch-Boonstra-Schaaf
401780	Autosomal recessive spastic paraplegia type 61		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 61	
401780		SPG61		SPG61
401785	Autosomal recessive spastic paraplegia type 62		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 62	
401785		SPG62		SPG62
401795	Autosomal recessive spastic paraplegia type 59		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 59	
401795		SPG59		SPG59
401800	Autosomal recessive spastic paraplegia type 60		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 60	
401800		SPG60		SPG60
401805	Autosomal recessive spastic paraplegia type 63		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 63	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
401805		SPG63		SPG63
401810	Autosomal recessive spastic paraplegia type 64		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 64	
401810		SPG64		SPG64
401815	Autosomal recessive spastic paraplegia type 66		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 66	
401815		SPG66		SPG66
401820	Autosomal recessive spastic paraplegia type 67		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 67	
401820		SPG67		SPG67
401825	Autosomal recessive spastic paraplegia type 68		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 68	
401825		SPG68		SPG68
401830	Autosomal recessive spastic paraplegia type 69		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 69	
401830		SPG69		SPG69
401835	Autosomal recessive spastic paraplegia type 70		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 70	
401835		SPG70		SPG70
401840	Autosomal recessive spastic paraplegia type 71		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 71	
401840		SPG71		SPG71
401849	Autosomal spastic paraplegia type 72		Αυτοσωμική σπαστική παραπληγία τύπου 72	
401849		SPG72		SPG72
401854	Lipoic acid biosynthesis defect		Διαταραχή της βιοσύνθεσης του λιποϊκού οξέος	
401854		Lipoate biosynthesis defect		Έλλειψη βιοσύνθεσης λιποϊκού οξέος
401859	Lipoic acid synthetase deficiency		Ανεπάρκεια συνθετάσης λιποϊκού οξέος	
401862	Lipoyl transferase 1 deficiency		Ανεπάρκεια λιποϋλ τρανσφεράσης 1	
401866	Childhood-onset spasticity with hyperglycinemia		Παιδική σπαστικότητα με υπεργλυκιναιμία	
401866		Childhood-onset spasticity with variant non-ketotic hyperglycinemia		Παιδική σπαστικότητα με ποικίλη μη-κετωτική υπεργλυκιναιμία
401866		Spasticity-ataxia-gait anomalies syndrome		Σύνδρομο σπαστικότητας-αταξίας- ανωμαλιών του βάδισματος
401869	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 1		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 1	
401869		MMDS1		MMDS1
401869		NFU1 deficiency		Ανεπάρκεια NFU1
401874	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 2		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 2	
401874		BOLA3 deficiency		Ανεπάρκεια BOLA3
401874		MMDS2		MMDS2
401901	Huntington disease-like syndrome due to C9ORF72 expansions		Σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72	
401901		C9ORF72-related Huntington disease phenocopy		C9ORF72-σχετιζόμενο φαινοαντίγραφο της νόσου Huntington
401901		C9ORF72-related Huntington disease-like syndrome		C9ORF72-σχετιζόμενο σύνδρομο παρόμοιο με τη νόσο Huntington



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
401901		Huntington disease phenocopy due to C9ORF72 expansions		Φαινοαντίγραφο της νόσου Huntington λόγω επεκτάσεων C9ORF72
401911	AXIN2-related polyposis		AXIN2-σχετιζόμενη πολυποδίαση	
401911		AXIN2-related adenomatous polyposis		AXIN2-σχετιζόμενη πολυποδίαση
401920	Fibrolamellar hepatocellular carcinoma		Ινοπεταλιώδες ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	
401920		FHCC		FHCC
401920		Fibrolamellar hepatocarcinoma		Ινοπεταλιώδες ηπατοκαρκίνωμα
401923	9q31.1q31.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 9q31.1q31.3	
401923		Del(9)(q31.1q31.3)		Del(9)(q31.1q31.3)
401923		Monosomy 9q31.1q31.3		Μονοσωμία 9q31.1q31.3
401935	14q24.1q24.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 14q24.1q24.3	
401935		Del(14)(q24.1q24.3)		Del(14)(q24.1q24.3)
401935		Monosomy 14q24.1q24.3		Μονοσωμία 14q24.1q24.3
401942	Familial median cleft of the upper and lower lips		Οικογενής μέση σχιστία άνω και κάτω χειλέων	
401945	Moyamoya disease with early-onset achalasia		Νόσος Moyamoya με αχαλασία πρώιμης έναρξης	
401948	Hyperammonemic encephalopathy due to carbonic anhydrase VA deficiency		Υπεραμμοναιμική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας καρβονικής ανυδράσης VA	
401948		CA-VA deficiency		Ανεπάρκεια CA-VA
401953	Episodic ataxia with slurred speech		Παροξυσμική αταξία με διαταραχές ομιλίας	
401953		Episodic ataxia type 8		Παροξυσμική αταξία τύπου 8
401959	Partial corpus callosum agenesis-cerebellar vermis hypoplasia with posterior fossa cysts syndrome		Σύνδρομο μερικής αγενεσίας μεσολοβίου-υποπλασίας σκώληκα παρεγκεφαλίδας με κύστες οπίσθιου βόθρου	
401964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 with giant axons		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 με γιγάντιους άξονες	
401964		Autosomal dominant hereditary motor and sensory neuropathy type 2 with giant axons		Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 2 με γιγάντιους νευράξονες
401964		CMT2 with giant axons		CMT 2 με γιγάντιους νευράξονες
401964		HMSN2 with giant axons		HMSN 2 με γιγάντιους νευράξονες
401973	MEND syndrome		Σύνδρομο MEND	
401973		Male EBP disorder with neurological defects		Διαταραχή EBP των αρρένων με νευρολογικά ελλείμματα
401979	Autosomal recessive spondylometaphyseal dysplasia, Mégarbané type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία, τύπου Mégarbané	
401986	1p31p32 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p31p32	
401986		Del(1)(p31p32)		Del(1)(p31p32)
401986		Monosomy 1p31p32		Μονοσωμία 1p31p32



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
401993	Cold-induced sweating syndrome-hyperthermia spectrum		Φάσμα επαγόμενου από το ψύχος συνδρόμου εφίδρωσης-υπερθερμίας	
401996	Karyomegalic interstitial nephritis		Καρυομεγαλική διάμεση νεφρίτιδα	
401996		KIN		KIN
401996		Systemic karyomegaly		Συστηματική καρυομεγαλία
402003	Autosomal dominant focal non-epidermolytic palmoplantar keratoderma with plantar blistering		Αυτοσωμική επικρατούσα εστιακή μη επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία με πελματιαίες φυσαλίδες	
402007	Lichen myxedematosus		Μυξοιδηματικός λειχήνας	
402014	Acute myeloid leukemia with t(6;9)(p23;q34)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(6;9)(p23;q34)	
402014		AML with t(6;9)(p23;q34)		ΟΜΛ με t(6;9)(p23;q34)
402017	Acute myeloid leukemia with t(9;11)(p22;q23)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;11)(p22;q23)	
402017		AML with t(9;11)(p22;q23)		ΟΜΛ με t(9;11)(p22;q23)
402020	Acute myeloid leukemia 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)	
402020		AML with inv(3)(q21q26.2) or t(3;3)(q21;q26.2)		ΟΜΛ με inv(3)(q21q26.2) ή t(3;3)(q21;q26.2)
402023	Megakaryoblastic acute myeloid leukemia with t(1;22)(p13;q13)		Μεγακαρυοβλαστική οξεία μυελοειδής λευχαιμία με t(1;22)(p13;q13)	
402023		Megakaryoblastic AML with t(1;22)(p13;q13)		Μεγακαρυοβλαστική ΟΜΛ με t(1;22)(p13;q13)
402026	Acute myeloid leukemia with NPM1 somatic mutations		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με σωματικές μεταλλάξεις NPM1	
402026		AML with NPM1 somatic mutations		ΟΜΛ με σωματικές μεταλλάξεις NPM1
402029	Primary eosinophilic gastrointestinal disease		Πρωτοπαθές ηωσινοφιλικό γαστρεντερολογικό νόσημα	
402029		EGID		EGID
402035	Eosinophilic colitis		Ηωσινοφιλική κολίτιδα	
402041	Autosomal recessive distal renal tubular acidosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη άπω νεφρική σωληναριακή οξέωση	
402041		AR dRTA		AR dRTA
402041		Autosomal recessive distal RTA		Αυτοσωμική υπολειπόμενη περιφερική RTA
402075	Familial bicuspid aortic valve		Οικογενής διγλώχινα αορτική βαλβίδα	
402075		Familial BAV		Οικογενής BAV
402082	Progressive myoclonic epilepsy type 5		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5	
402082		EPMS		EPMS
402082		PME type 5		PME τύπου 5
402082		Progressive myoclonus epilepsy type 5		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 5
402364	Infantile cerebral and cerebellar atrophy with postnatal progressive microcephaly		Βρεφική εγκεφαλική και παρεγκεφαλιδική ατροφία με μεταγεννητική προοδευτική μικροκεφαλία	
402823	Hepatitis delta		Ηπατίτιδα D	
402823		HDV		HDV
402823		Hepatitis D virus		Ιός ηπατίτιδας D



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
404437	Diffuse cerebral and cerebellar atrophy-intractable seizures-progressive microcephaly syndrome		Σύνδρομο διάχυτης εγκεφαλικής και παρεγκεφαλιδικής ατροφίας - επίμονων σπασμών - προοδευτικής μικροκεφαλίας	
404440	OBSOLETE: Intellectual disability-facial dysmorphism syndrome due to SETD5 haploinsufficiency		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου λόγω απλοανεπάρκειας SETD5	
404443	Tatton-Brown-Rahman syndrome		Σύνδρομο Tatton-Brown-Rahman	
404443		DNMT3A-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης DNMT3A-σχετιζόμενο
404443		Tatton-Brown-Rahman overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης Tatton-Brown-Rahman
404448	ADNP syndrome		Σύνδρομο ADNP	
404448		ADNP-related syndromic intellectual disability-autism spectrum disorder		Φάσμα διαταραχής συνδρομικής νοητικής αναπηρίας-αυτισμού ADNP-σχετιζόμενης
404448		Helsmoortel-Van Der Aa Syndrome		Σύνδρομο Helsmoortel-Van Der Aa
404448		HVDAS		HVDAS
404451	FBLN1-related developmental delay-central nervous system anomaly-syndactyly syndrome		Σύνδρομο FBLN1-σχετιζόμενης αναπτυξιακής καθυστέρησης-ανωμαλίας κεντρικού νευρικού συστήματος-συνδακτυλίας	
404454	Alacrimia-choreoathetosis-liver dysfunction syndrome		Σύνδρομο απουσίας δακρύων-χοραιοαθέτωσης- ηπατικής δυσλειτουργίας	
404454		NGLY1 deficiency		Ανεπάρκεια NGLY1
404454		NGLY1-CDDG		NGLY1-CDDG
404463	Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome		Σύνδρομο πολυσυστηματικής δυσλειτουργίας λείων μυών	
404466	Female infertility due to zona pellucida defect		Γυναικεία υπογονιμότητα λόγω ανεπάρκειας της διαφανούς ζώνης	
404469	Rare female infertility due to oocyte maturation defect		Σπάνια γυναικεία υπογονιμότητα λόγω διαταραχής της ωρίμανσης των ωοκυττάρων	
404473	Intellectual disability-peripheral spasticity-exudative vitreoretinopathy syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-περιφερικής σπαστικότητας-εξιδρωματικής υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθειας	
404473		CTNNB1-NDD		CTNNB1-NDD
404473		CTNNB1-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το CTNNB1
404476	Global developmental delay-lung cysts-overgrowth-Wilms tumor syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-κύστεων πνεύμονα-υπερανάπτυξης- όγκου Wilms	
404476		GLOW syndrome		Σύνδρομο GLOW
404481	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλιδικής αταξίας-επιληψίας-νοητικής υστέρησης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
404493	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to TUD deficiency		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας TUD	
404493		SCAR23		SCAR23
404493		Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 23		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 23
404499	Autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome due to RUBCN deficiency		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης παρεγκεφαλικής αταξίας-επιληψίας- νοητικής αναπηρίας λόγω ανεπάρκειας RUBCN	
404499		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 15		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 15
404499		Salih ataxia		Αταξία Salih
404499		SCAR15		SCAR15
404507	Chondromyxoid fibroma		Χονδρομυξοειδές ίνωμα	
404511	Clear cell papillary renal cell carcinoma		Διαυγοκυτταρικό θηλώδες νεφροκυτταρικό καρκίνωμα	
404514	Acquired cystic disease-associated renal cell carcinoma		Καρκίνωμα νεφρού που σχετίζεται με επίκτητη κυστική νόσο	
404521	Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 2		Νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια τύπου 2	
404521		Diaphragmatic spinal muscular atrophy type 2		Διαφραγματική νωτιαία μυϊκή ατροφία τύπου 2
404521		Severe infantile axonal neuropathy with respiratory failure type 2		Βαρεία βρεφική αξονική νευροπάθεια με αναπνευστική ανεπάρκεια τύπου 2
404521		SMARD2		SMARD2
404521		X-linked spinal muscular atrophy with respiratory distress		Φυλοσύνδετη νωτιαία μυϊκή ατροφία με αναπνευστική δυσχέρεια
404538	X-linked distal hereditary motor neuropathy		Φυλοσύνδετη περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
404538		X-linked dHMN		Φυλοσύνδετη dHMN
404538		X-linked distal spinal muscular atrophy		Φυλοσύνδετη περιφερική νωριαία μυϊκή ατροφία
404546	DITRA		DITRA	
404546		Deficiency of IL-36R antagonist		Ανεπάρκεια ανταγωνιστή του IL-36R
404546		Deficiency of IL-36Ra		Ανεπάρκεια του IL-36Ra
404553	Deficiency of adenosine deaminase 2		Ανεπάρκεια της απαμινάσης 2 της αδενοσίνης	
404553		ADA2 deficiency		Ανεπάρκεια ADA2
404553		Adenosine deaminase 2 deficiency		Ανεπάρκεια δεαμινάσης της αδενοσίνης 2
404553		DADA2		DADA2
404553		Vasculitis-autoinflammation-immunodeficiency- hematologic defects syndrome		Σύνδρομο αγγειίτιδας- αυτοφλεγμονής- ανοσοανεπάρκειας- αιματολογικών ανωμαλιών



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
404560	Familial atypical multiple mole melanoma syndrome		Οικογενές άτυπο σύνδρομο πολλαπλών μελανοκυτταρικών σπύλων	
404560		B-K mole syndrome		Σύνδρομο B-K σπύλων
404560		Familial atypical mole syndrome		Οικογενές σύνδρομο άτυπων σπύλων
404560		Familial atypical multiple mole melanoma-pancreatic carcinoma syndrome		Σύνδρομο μελανώματος με οικογενείς άτυπους πολλαπλούς σπύλους-παγκρεατικού καρκινώματος
404560		Familial dysplastic nevus syndrome		Οικογενές σύνδρομο δυσπλαστικών σπύλων
404560		FAMMM syndrome		Σύνδρομο FAMMM
404560		FAMM-PC syndrome		Σύνδρομο FAMM-PC
404560		Melanoma-pancreatic cancer syndrome		Σύνδρομο μελανώματος-παγκρεατικού καρκίνου
404568	Dysostosis of genetic origin		Δυσόστωση γενετικής αρχής	
404571	Dysostosis of genetic origin with limb anomaly as a major feature		Δυσόστωση γενετικής αρχής με ανωμαλία των άκρων ως μείζον χαρακτηριστικό	
404574	Genetic syndrome with limb reduction defects		Γενετικό σύνδρομο με ανωμαλίες βράχυνσης των άκρων	
404577	Genetic syndrome with limb malformations as a major feature		Γενετικό σύνδρομο με δυσπλασίες των άκρων ως μείζον χαρακτηριστικό	
404580	Polyarticular juvenile idiopathic arthritis		Πολυαρθρική νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα	
404580		Juvenile polyarthritis		Νεανική πολυαρθρίτιδα
404580		Juvenile polyarticular arthritis		Νεανική πολυαρθρική αρθρίτιδα
404580		Polyarticular JIA		Πολυαρθρική ΝΙΑ
404584	Rare genetic bone development disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή της ανάπτυξης των οστών	
404584		Rare genetic skeletal development disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή της σκελετικής ανάπτυξης
411493	Pontocerebellar hypoplasia type 10		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 10	
411493		CLP1-related pontocerebellar hypoplasia		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία CLP1-σχετιζόμενη
411493		PCH10		PCH10
411501	Williams-Campbell syndrome		Σύνδρομο Williams-Campbell	
411511	Angelman syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο Angelman λόγω σημειακής μετάλλαξης	
411515	Angelman syndrome due to imprinting defect in 15q11-q13		Σύνδρομο Angelman λόγω ανωμαλίας αποτύπωσης στο 15q11-q13	
411527	Central retinal vein occlusion		Απόφραξη κεντρικής φλέβας αμφιβληστροειδούς	
411527		CRVO		CRVO
411533	NON RARE IN EUROPE: Melanoma		Μελάνωμα	
411536	Mild phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity		Ήπια υπερδραστικότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	
411536		Mild PRPP synthetase superactivity		Ήπια υπερδραστηριότητα συνθετάσης PRPP
411536		Mild PRPS1 superactivity		Ήπια υπερδραστηριότητα PRPS1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
411543	Severe phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity		Βαρεία υπερδραστικότητα της φωσφοριβοζυλοπυροφωσφορικής συνθετάσης	
411543		Severe PRPP synthetase superactivity		Βαρεία υπερδραστικότητα συνθετάσης PRPP
411543		Severe PRPS1 superactivity		Βαρεία υπερδραστικότητα PRPS1
411590	Wolfram-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Wolfram	
411593	Insulin autoimmune syndrome		Αυτοάνοσο σύνδρομο ινσουλίνης	
411593		Hirata disease		Νόσος Hirata
411602	Hereditary late-onset Parkinson disease		Κληρονομική νόσος Parkinson όψιμης έναρξης	
411602		Autosomal dominant late-onset Parkinson disease		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Parkinson όψιμης έναρξης
411602		LOPD		LOPD
411629	Infantile nephropathic cystinosis		Βρεφική νεφροπαθητική κυστίνωση	
411634	Juvenile nephropathic cystinosis		Νεανική νεφροπαθητική κυστίνωση	
411634		Intermediate cystinosis		Ενδιάμεση κυστίνωση
411634		Juvenile cystinosis		Νεανική κυστίνωση
411641	Ocular cystinosis		Οφθαλμική κυστίνωση	
411641		Adult-onset cystinosis		Κυστίνωση με έναρξη στην ενήλικη ζωή
411641		Non-nephropathic cystinosis		Μη νεφροπαθητική κυστίνωση
411696	Proton-pump inhibitor-responsive esophageal eosinophilia		Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε αναστολείς αντλίας πρωτονίων	
411696		PPIRee		PPIRee
411696		PPI-REE		PPI-REE
411696		PPI-responsive esophageal eosinophilia		Οισοφαγική ηωσινοφιλία που ανταποκρίνεται σε PPI
411703	Pulmonary non-tuberculous mycobacterial infection		Πνευμονική μη φυματιώδης μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη	
411703		Non-tuberculous mycobacterial lung disease		Μη φυματιώδης μυκοβακτηριδιακή λοίμωξη των πνευμόνων
411709	Renal agenesis		Νεφρική αγενεσία	
411712	Maternal riboflavin deficiency		Μητρική ανεπάρκεια ριβοφλαβίνης	
411777	Generalized eruptive keratoacanthoma		Γενικευμένο εξανθηματικό κερατοακανθώμα	
411777		GEKA		GEKA
411777		Generalized eruptive keratoacanthomas of Grzybowski		Γενικευμένα εξανθηματικά κερατοακανθώματα του Grzybowski
411777		Grzybowski syndrome		Σύνδρομο Grzybowski
411788	Familial isolated trichomegaly		Οικογενής μεμονωμένη τριχομεγαλία	
411969	NON RARE IN EUROPE: Metabolic syndrome		Μεταβολικό σύνδρομο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
411986	Early-onset epileptic encephalopathy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής αναπηρίας- δυσμορφισμού προσώπου	
411986		Epilepsy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο επιληψίας-φλοιώδους τύφλωσης-νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου
412022	Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-spontaneous filtering blebs syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος- αυτόματων φυσαλίδων διήθησης	
412022		Facial dysmorphism-lens dislocation-anterior segment abnormalities-nontraumatic conjunctive cysts syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-εκτοπίας φακού-ανωμαλιών πρόσθιου τμήματος-μη τραυματικών κύστεων επιτεφυκώτων
412022		FDLAB syndrome		Σύνδρομο FDLAB
412022		Traboulsi syndrome		Σύνδρομο Traboulsi
412035	13q12.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 13q12.3	
412035		Del(13)(q12.3)		Del(13)(q12.3)
412035		Monosomy 13q12.3		Μονοσωμία 13q12.3
412057	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to STUB1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία λόγω ανεπάρκειας STUB1	
412057		SCAR16		SCAR16
412057		Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 16		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 16
412066	PRKAR1B-related neurodegenerative dementia with intermediate filaments		Νευροεκφυλιστική άνοια που σχετίζεται με PRKAR1B με ενδιάμεσα νημάτια	
412069	AHDC1-related intellectual disability-obstructive sleep apnea-mild dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας σχετιζόμενο με το AHDC1 - αποφρακτικής άπνοιας ύπνου- ήπιου δυσμορφισμού	
412069		Xia-Gibbs syndrome		Σύνδρομο Xia-Gibbs
412181	Epidermolysis bullosa simplex due to BP230 deficiency		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας BP230	
412181		DST-related epidermolysis bullosa simplex		DST-σχετιζόμενη απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση
412181		EBS due to BP230 deficiency		EBS λόγω ανεπάρκειας BP230
412189	Epidermolysis bullosa simplex due to exophilin 5 deficiency		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση λόγω ανεπάρκειας εξωφιλίνης 5	
412189		EBS due to exophilin 5 deficiency		EBS λόγω ανεπάρκειας εξωφιλίνης 5
412206	Primary failure of tooth eruption		Πρωτοπαθής αδυναμία ανατολής οδόντων	
412206		PFE		PFE
412206		Primary retention of teeth		Πρωτοπαθής διατήρηση των οδόντων
412217	Dystonia-aphonia syndrome		Σύνδρομο δυστονίας-αφωνίας	
412220	OBSOLETE: Ramsay Hunt syndrome type II		Σύνδρομο Ramsay Hunt τύπου II	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
414726	Genetic facial cleft		Γενετική σχιστία προσώπου	
414726		Genetic craniofacial cleft		Γενετική κρανιοπροσωπική σχιστία
415268	NON RARE IN EUROPE: Adenocarcinoma of the lung		Αδενοκαρκίνωμα του πνεύμονα	
415286	Bilirubin encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια από χολερυθρίνη	
415286		Kernicterus		Κερνίκτερος
415300	NON RARE IN EUROPE: Non-arteritic anterior ischemic optic neuropathy		Μη αρτηριτιδική πρόσθια ισχαιμική οπτική νευροπάθεια	
415300		NON RARE IN EUROPE: NAION		NAION
415675	OBSOLETE: Small pox		Ευλογιά	
415675		OBSOLETE: Variola		Ευλογιά
415687	NON RARE IN EUROPE: Sudden infant death syndrome		Σύνδρομο αιφνίδιου βρεφικού θανάτου	
415687		NON RARE IN EUROPE: SIDS		SIDS
418945	Carcinoma of esophagus, salivary gland type		Καρκίνωμα οισοφάγου, τύπου σιελογόνων αδένων	
418945		Esophageal carcinoma, salivary gland type		Οισοφαγικό καρκίνωμα, τύπου σιελογόνων αδένων
418951	Undifferentiated carcinoma of esophagus		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα οισοφάγου	
418951		Undifferentiated esophageal carcinoma		Αδιαφοροποίητο οισοφαγικό καρκίνωμα
418959	Squamous cell carcinoma of the stomach		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του στομάχου	
418959		Gastric squamous cell carcinoma		Γαστρικό Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
420179	Malan overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης Malan	
420179		Sotos syndrome 2		Σύνδρομο Sotos 2
420259	Secondary pulmonary alveolar proteinosis		Δευτεροπαθής πνευμονική κυψελιδική πρωτεϊνωση	
420259		Secondary PAP		Δευτεροπαθής PAP
420402	Semicircular canal dehiscence syndrome		Σύνδρομο ελλείμματος ημικύκλιου σωλήνα	
420402		SCD syndrome		Σύνδρομο SCD
420429	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, late-onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας της όξινης μαλτάσης, όψιμης έναρξης	
420429		Alpha-1,4-glucosidase acid deficiency, late-onset		Ανεπάρκεια της όξινης α-1,4-γλυκοσιδάσης, όψιμης έναρξης
420429		Glycogen storage disease type 2, late-onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου 2, όψιμης έναρξης
420429		Glycogen storage disease type II, late-onset		Νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου τύπου II, όψιμης έναρξης
420429		Glycogenosis type 2, late-onset		Γλυκονεογένεση τύπου 2, όψιμης έναρξης
420429		Glycogenosis type II, late-onset		Γλυκονεογένεση τύπου II, όψιμης έναρξης
420429		GSD due to acid maltase deficiency, late-onset		GSD λόγω ανεπάρκειας όξινης μαλτάσης, όψιμης έναρξης
420429		GSD type 2, late-onset		GSD τύπου 2, όψιμης έναρξης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
420429		GSD type II, late-onset		GSD τύπου II, όψιμης έναρξης
420429		Pompe disease, late-onset		Νόσος Pompe, όψιμης έναρξης
420485	Cranio-cervical dystonia with laryngeal and upper-limb involvement		Κρανιοαυχενική δυστονία με προσβολή του λάρυγγα και του άνω άκρου	
420485		Dystonia 24		Δυστονία 24
420485		DYT24		DYT24
420492	Adult-onset cervical dystonia, DYT23 type		Αυχενική δυστονία ενηλίκων, τύπου DYT23	
420492		Dystonia 23		Δυστονία 23
420492		DYT23		DYT23
420556	Visual snow syndrome		Οπτικό σύνδρομο χιονιού	
420561	Temple-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Temple-Baraitser	
420561		Severe intellectual disability-aplasia/hypoplasia of thumb and hallux syndrome		Σύνδρομο βαρείας νοητικής αναπηρίας-απλασίας/υποπλασίας αντίχειρα και μεγάλου δακτύλου ποδός
420561		TMBTS		TMBTS
420566	Bleeding disorder due to CalDAG-GEFI deficiency		Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας CalDAG-GEFI	
420566		Bleeding disorder due to calcium- and DAG-regulated guanine exchange factor-1 deficiency		Αιμορραγική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας του ασβεστιο- και DAG-ελεγχόμενου παράγοντα ανταλλαγής γουανίνης 1
420573	Severe combined immunodeficiency due to CTPS1 deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας CTPS1	
420573		SCID due to CTPS1 deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας CTPS1
420584	Postaxial polydactyly-anterior pituitary anomalies-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο με μεταξονική πολυδακτυλία-ανωμαλίες πρόσθιας υπόφυσης-δυσμορφισμού προσώπου	
420584		Culler-Jones syndrome		Σύνδρομο Culler-Jones
420611	Transient myeloproliferative syndrome		Παροδικό μυελοϋπερπλαστικό σύνδρομο	
420611		TMD		TMD
420611		Transient abnormal myelopoiesis		Παροδική ανώμαλη μυελοποίηση
420611		Transient myeloproliferative disease		Παροδική μυελοϋπερπλαστική νόσος
420686	Woolly hair-palmoplantar keratoderma syndrome		Σύνδρομο εύθραυστου τριχωτού-παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας	
420686		Keratoderma with woolly hair type IV		Κερατοδερμία με σγουρά μαλλιά τύπου IV
420686		KWWH type IV		KWWH τύπου IV
420686		Woolly hair-palmoplantar hyperkeratosis syndrome		Σύνδρομο σγουρών μαλλιών-παλαμοπελματιαίας υπερκεράτωσης
420699	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to CXCR2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας CXCR2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
420702	Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to CSF3R deficiency		Βαρεία συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας CSF3R	
420728	Combined oxidative phosphorylation defect type 20		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 20	
420728		COXPD20		COXPD20
420733	Combined oxidative phosphorylation defect type 21		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 21	
420733		COXPD21		COXPD21
420741	RIDDLE syndrome		Σύνδρομο RIDDLE	
420741		Radiosensitivity-immunodeficiency-dysmorphic features-learning difficulties syndrome		Σύνδρομο ακτινοευαισθησίας-ανοσοανεπάρκειας-δυσμορφικών χαρακτηριστικών-μαθησιακών δυσκολιών
420741		RNF168 deficiency		Ανεπάρκεια RNF168
420755	Rare genetic odontal or periodontal disorder		Σπάνια γενετική οδοντική ή περιοδοντική διαταραχή	
420789	Autoimmune encephalopathy with parasomnia and obstructive sleep apnea		Αυτοάνοση εγκεφαλοπάθεια με παραϋπνία και αποφρακτική άπνοια ύπνου	
420789		Anti-IgLON5 disease		Νόσος αντι-IgLON5
420789		Anti-IgLON5 syndrome		Σύνδρομο αντι-IgLON5
420794	Cono-spondylar dysplasia		Κωνο-σπονδυλική δυσπλασία	
420794		Short stature-kyphosis-hypoplasia of basal ilia-cone epiphyses-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-κύφωσης-υποπλασίας λαγονίων οστών-κωνοειδών επιφύσεων-δυσμορφισμού προσώπου
422519	OBSOLETE: 3-Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης του 3-φωσφογλυκερικού	
422519		OBSOLETE: PHGDH deficiency		Ανεπάρκεια PHGDH
422526	Hereditary clear cell renal cell carcinoma		Κληρονομικό διαυγοκυτταρικό νεφρικό καρκίνωμα	
422526		Hereditary clear cell renal cell adenocarcinoma		Κληρονομικό νεφρικό αδενοκαρκίνωμα εκ διαυγών κυττάρων
423275	Spinocerebellar ataxia type 40		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 40	
423275		SCA40		SCA40
423296	Spinocerebellar ataxia type 38		Νωτιαίοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 38	
423296		SCA38		SCA38
423306	Microcephaly-short stature-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο με μικροκεφαλία-κοντό αναστήμα- νοητική αναπηρία-δυσμορφισμού προσώπου	
423384	Severe congenital neutropenia due to JAGN1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας JAGN1	
423384		SCN due to JAGN1 deficiency		SCN λόγω ανεπάρκειας JAGN1
423384		Severe congenital neutropenia due to jagunal homolog 1 deficiency		Βαρεία συγγενής ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας της ομολόγου πρωτεΐνης 1 μικρών ωοκυττάρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
423454	Nail and teeth abnormalities-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome		Σύνδρομο με ανωμαλίες ονύχων και οδόντων - οριακή παλαμοπελματιαία κερατοδερμία - υπερμελάγχρωσης του στόματος	
423454		Ectodermal dysplasia-short stature syndrome		Σύνδρομο εξωδερμικής δυσπλασίας- χαμηλού αναστήματος
423454		Short stature-nail dysplasia-marginal palmoplantar keratoderma-oral hyperpigmentation syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος- δυσπλασίας ονύχων- οριακής παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας- υπερμελάγχρωσης του στόματος
423461	Mucopolidosis type III alpha/beta		Βλεννολιπίδωση τύπου III α/β	
423461		ML 3 alpha/beta		ML 3 άλφα/βήτα
423461		ML III alpha/beta		ML III άλφα/βήτα
423461		Mucopolidosis type 3 alpha/beta		Βλεννολιπίδωση τύπου 3 άλφα/βήτα
423470	Mucopolidosis type III gamma		Βλεννολιπίδωση τύπου III γ	
423470		ML 3 gamma		ML 3 γάμμα
423470		ML III gamma		ML III γάμμα
423470		Mucopolidosis type 3 gamma		Βλεννολιπίδωση τύπου 3 γάμμα
423479	X-linked intellectual disability-limb spasticity-retinal dystrophy-arginine vasopressin deficiency		Σύνδρομο με φυλοσύνδετη νοητική αναπηρία-σπαστικότητα άκρων-δυστροφία αμφιβληστροειδούς-άποιο διαβήτη	
423479		X-linked intellectual disability-limb spasticity-retinal dystrophy-diabetes insipidus syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής υστέρησης-σπαστικότητας άκρου-δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-άποιου διαβήτη
423655	ARX-related encephalopathy-brain malformation spectrum		Φάσμα ARX-σχετιζόμενης εγκεφαλοπάθειας-δυσπλασιών εγκεφάλου	
423662	Rare autonomic nervous system disorder		Σπάνια διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	
423668	NON RARE IN EUROPE: Cortisol-producing adrenal tumor		Επινεφριδιακός όγκος που παράγει κορτιζόλη	
423693	Double outlet right ventricle with subaortic or doubly committed ventricular septal defect		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με υποαορτικό ή διπλά δεσμευμένο έλλειμμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος	
423693		DORV with subaortic or doubly committed VSD		DORV με υποαορτικό ή διπλά δεσμευμένο VSD
423712	Double outlet right ventricle with atrioventricular septal defect, pulmonary stenosis, heterotaxy		Δεξιά κοιλία διπλής εξόδου με έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος, στένωση πνευμονικής αρτηρίας, ετεροταξία	
423712		DORV with atrioventricular septal defect, pulmonary stenosis, heterotaxy		DORV με έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος, στένωση πνευμονικής αρτηρίας, ετεροταξία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
423717	Cutaneous larva migrans		Μεταναστευτικές προνύμφες του δέρματος	
423771	Rare carcinoma of stomach		Σπάνιο καρκίνωμα του στομάχου	
423771		Rare gastric carcinoma		Σπάνιο γαστρικό καρκίνωμα
423776	Hereditary gastric cancer		Κληρονομικός γαστρικός καρκίνος	
423776		Hereditary cancer of stomach		Κληρονομικός καρκίνος του στομάχου
423781	OBSOLETE: Carcinoma of stomach, salivary gland type		Καρκίνωμα του στομάχου, τύπου σιελογόνου αδένα	
423781		OBSOLETE: Gastric carcinoma, salivary gland type		Καρκίνωμα στομάχου, τύπου σιελογόνου αδένα
423786	Undifferentiated carcinoma of stomach		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα στομάχου	
423786		Undifferentiated gastric carcinoma		Αδιαφοροποίητο γαστρικό καρκίνωμα
423793	Rare tumor of small intestine		Σπάνιος όγκος του λεπτού εντέρου	
423793		Rare tumor of small bowel		Σπάνιος όγκος του λεπτού εντέρου
423798	Mesenchymal tumor of small intestine		Μεσεγχυματικός όγκος του λεπτού εντέρου	
423798		Mesenchymal tumor of small bowel		Μεσεγχυματικός όγκος του λεπτού εντέρου
423894	Microcephaly-complex motor and sensory axonal neuropathy syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας- σύνθετης κινητικής και αισθητικής αξονικής νευροπάθειας	
423957	Rare carcinoma of small intestine		Σπάνιο καρκίνωμα του λεπτού εντέρου	
423957		Rare carcinoma of small bowel		Σπάνιο καρκίνωμα του λεπτού εντέρου
423968	Squamous cell carcinoma of the small intestine		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου	
423968		Squamous cell carcinoma of the small bowel		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα λεπτού εντέρου
423975	Neuroendocrine tumor of the small intestine		Νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου	
423975		NET of the small intestine		NET του λεπτού εντέρου
423975		Neuroendocrine neoplasm of the small intestine		Νευροενδοκρινές νεόπλασμα του λεπτού εντέρου
423975		Neuroendocrine tumor of small bowel		Νευροενδοκρινής όγκος του λεπτού εντέρου
423982	Epithelial tumor of the appendix		Επιθηλιακός όγκος της σκωληκοειδούς απόφυσης	
423982		Appendiceal epithelial tumor		Επιθηλιακός όγκος της σκωληκοειδούς απόφυσης
423991	Rare epithelial tumor of colon		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του παχέος εντέρου	
423994	Squamous cell carcinoma of the colon		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παχέος εντέρου	
423998	Rare epithelial tumor of rectum		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του ορθού	
423998		Rare rectal epithelial tumor		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του ορθού
424002	Squamous cell carcinoma of the rectum		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του ορθού	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
424002		Rectal squamous cell carcinoma		Ορθικό εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
424010	Epithelial tumor of anal canal		Επιθηλιακός όγκος του πρωκτικού σωλήνα	
424013	Carcinoma of the anal canal		Καρκίνωμα του πρωκτικού σωλήνα	
424016	Adenocarcinoma of the anal canal		Αδενοκαρκίνωμα του πρωκτικού σωλήνα	
424019	Squamous cell carcinoma of the anal canal		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του πρωκτικού σωλήνα	
424027	Progressive myoclonic epilepsy type 8		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8	
424027		EPM8		EPM8
424027		PME type 8		PME τύπου 8
424027		Progressive myoclonic epilepsy due to CERS1 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω ανεπάρκειας CERS1
424027		Progressive myoclonus epilepsy type 8		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 8
424033	Rare epithelial tumor of pancreas		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του παγκρέατος	
424033		Rare pancreatic epithelial tumor		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του παγκρέατος
424039	Squamous cell carcinoma of pancreas		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του παγκρέατος	
424039		Pancreatic squamous cell carcinoma		Παγκρεατικό εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα
424046	Acinar cell carcinoma of pancreas		Καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων του παγκρέατος	
424046		Pancreatic acinar cell carcinoma		Παγκρεατικό καρκίνωμα εκ λοβιακών κυττάρων
424053	Mucinous cystadenocarcinoma of the pancreas		Βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα του παγκρέατος	
424053		Pancreatic mucinous cystadenocarcinoma		Παγκρεατικό βλεννώδες κυσταδενοκαρκίνωμα
424058	Intraductal papillary mucinous carcinoma of pancreas		Ενδοπορικό θηλώδες βλεννώδες καρκίνωμα του παγκρέατος	
424058		IPMN		IPMN
424058		Pancreatic intraductal papillary mucinous carcinoma		Παγκρεατικό ενδοπορικό θηλώδες βλεννώδες καρκίνωμα
424065	Pancreatic solid pseudopapillary neoplasm		Παγκρεατικό συμπαγές ψευδοθηλώδες νεόπλασμα	
424065		Frantz tumor		Όγκος Frantz
424065		Solid pseudopapillary carcinoma of pancreas		Συμπαγές ψευδοθηλώδες καρκίνωμα του παγκρέατος
424065		Solid pseudopapillary neoplasm of the pancreas		Συμπαγές ψευδοθηλώδες νεόπλασμα του παγκρέατος
424065		SPN		SPN
424073	Serous cystadenocarcinoma of pancreas		Ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα παγκρέατος	
424073		Pancreatic serous cystadenocarcinoma		Παγκρεατικό ορώδες κυσταδενοκαρκίνωμα
424080	Undifferentiated carcinoma with osteoclast-like giant cells of pancreas		Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος παγκρέατος	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
424080		OGCT of pancreas		OGCT του παγκρέατος
424080		Osteoclastic giant cell tumor of pancreas		Οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος του παγκρέατος
424080		Pancreatic osteoclastic giant cell tumor		Παγκρεατικός οστεοκλαστικός γιγαντοκυτταρικός όγκος
424080		Pancreatic undifferentiated carcinoma with osteoclast-like giant cells		Παγκρεατικό αδιαφοροποίητο καρκίνωμα με γιγαντοκύτταρα τύπου οστεοκλαστών
424080		Undifferentiated carcinoma of pancreas with osteoclast-like giant cells		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του παγκρέατος με γιγαντοκύτταρα τύπου οστεοκλαστών
424099	Colobomatous microphthalmia-rhizomelic dysplasia syndrome		Σύνδρομο κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-ριζομελικής δυσπλασίας	
424099		Microphthalmia-coloboma-rhizomelic skeletal dysplasia		Μικροφθαλμία- οφθαλμικό κολόβωμα- ριζομελική σκελετική δυσπλασία
424107	Congenital myopathy with myasthenic-like onset		Συγγενής μυοπάθεια με έναρξη παρόμοια με μυασθένεια	
424261	TOR1AIP1-related limb-girdle muscular dystrophy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με TOR1AIP1	
424261		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Y		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία τύπου 2Y
424261		Autosomal recessive muscular dystrophy due to LAP1B deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας LAP1B
424261		Autosomal recessive muscular dystrophy due to Torsin-1A-interacting protein 1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας της αλληλεπιδρώσας με την τορσίνη-1A πρωτεΐνης 1
424261		LGMD type 2Y		LGMD τύπου 2Y
424261		LGMD2Y		LGMD2Y
424261		Muscular dystrophy with progressive weakness, distal contractures and rigid spine		μυϊκή δυστροφία με προοδευτική αδυναμία, περιφερικές μυϊκές συσπάσεις και άκαμπτη σπονδυλική στήλη
424261		TOR1AIP1-related LGMD		TOR1AIP1-σχετιζόμενη LGMD
424925	Qualitative or quantitative defects of Torsin-1A-interacting protein 1		Ποιοτικές ή ποσοτικές διαταραχές της πρωτεΐνης 1 που αλληλεπιδρά με την τορσίνη-1A	
424933	Rare malignant epithelial tumor of liver and intrahepatic biliary tract		Σπάνιος κακοήθης επιθηλιακός όγκος του ήπατος και των ενδοηπατικών χοληφόρων οδών	
424933		Rare malignant epithelial tumor of liver and IBT		Σπάνιος κακοήθης επιθηλιακός όγκος του ήπατος και IBT



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
424936	Carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract		Καρκίνωμα του ήπατος και των ενδοηπατικών χοληφόρων οδών	
424936		Carcinoma of liver and IBT		Καρκίνωμα του ήπατος και IBT
424943	Adenocarcinoma of the liver and intrahepatic biliary tract		Αδενοκαρκίνωμα ήπατος και ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424943		Adenocarcinoma of the liver and IBT		Αδενοκαρκίνωμα του ήπατος και IBT
424970	Undifferentiated carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424970		Undifferentiated carcinoma of liver and IBT		Αδιαφοροποίητο καρκίνωμα του ήπατος και IBT
424975	Squamous cell carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του ήπατος και της ενδοηπατικής χοληφόρου οδού	
424975		Squamous cell carcinoma of liver and IBT		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του ήπατος και IBT
424982	Biliary cystadenocarcinoma		Κυσταδενοκαρκίνωμα των χοληφόρων	
424982		Intrahepatic bile duct cystadenocarcinoma		Κυσταδενοκαρκίνωμα των ενδοηπατικών χοληφόρων πόρων
424991	Adenocarcinoma of the gallbladder and extrahepatic biliary tract		Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424991		Adenocarcinoma of the gallbladder and EBT		Αδενοκαρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και EBT
424996	Squamous cell carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και της εξωηπατικής χοληφόρου οδού	
424996		Squamous cell carcinoma of gallbladder and EBT		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα της χοληδόχου κύστης και EBT
425003	Inherited digestive cancer-predisposing syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης σε κληρονομικό καρκίνο του πεπτικού συστήματος	
425120	STING-associated vasculopathy with onset in infancy		Αγγειοπάθεια που σχετίζεται με το STING με έναρξη στη βρεφική ηλικία	
425120		SAVI		SAVI
425368	Rare epithelial tumor of small intestine		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του λεπτού εντέρου	
425368		Rare epithelial tumor of small bowel		Σπάνιος επιθηλιακός όγκος του λεπτού εντέρου
431140	X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-intellectual disability-short stature syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-μικροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης-κοντού αναστήματος	
431140		X-linked colobomatous microphthalmia-microcephaly-short stature-psychomotor retardation syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης κολοβωματώδους μικροφθαλμίας-μικροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος- ψυχοκινητικής καθυστέρησης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
431149	Combined immunodeficiency due to OX40 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας OX40	
431149		Combined immunodeficiency with childhood-onset Kaposi sarcoma		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με σάρκωμα Kaposi με έναρξη στην παιδική ηλικία
431149		Combined immunodeficiency with impaired immunity to HHV-8		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με διαταραγμένη ανοσία στον HHV-8
431149		Combined immunodeficiency with impaired immunity to human herpes virus 8		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με διαταραγμένη ανοσία στον ανθρώπινο ερπητοϊό 8
431156	Primary immunodeficiency with predisposition to severe viral infection		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με προδιάθεση σε βαρεία ιογενή λοίμωξη	
431166	Primary immunodeficiency with post-measles-mumps-rubella vaccine viral infection		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ιογενή λοίμωξη μετά το εμβόλιο ιλαράς-παρωτίτιδας-ερυθράς	
431166		Primary immunodeficiency with post-MMR vaccine viral infection		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ιογενή λοίμωξη μετά το εμβόλιο MMR
431255	Scapuloperoneal spinal muscular atrophy		Ωμοπεριοναία νωτιαία μυϊκή ατροφία	
431255		Neurogenic scapuloperoneal amyotrophy, New England type		Νευρογενής ωμοπεριοναία μυατροφία, τύπος της Νέας Αγγλίας
431255		Scapuloperoneal neuropathy		Ωμοπεριοναία νευρονοπάθεια
431255		SPSMA		SPSMA
431263	Late-onset scapuloperoneal muscular dystrophy with hyaline bodies		Όψιμης έναρξης ωμοπεριοναία μυϊκή δυστροφία με σωματίδια υαλίνης	
431263		Late-onset scapuloperoneal syndrome, myopathic type		Όψιμης έναρξης ωμοπεριοναίο σύνδρομο, μυοπαθητικού τύπου
431263		Late-onset SPMD with hyaline bodies		Όψιμης έναρξης SPMD με σωματίδια υαλίνης
431272	X-linked scapuloperoneal muscular dystrophy		Φυλοσύνδετη ωμοπεριοναία μυϊκή δυστροφία	
431272		X-linked scapuloperoneal syndrome		Φυλοσύνδετο ωμοπεριοναίο σύνδρομο
431272		X-linked SPMD		Φυλοσύνδετη SPMD
431320	Spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy and spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy-related disorder		Σπαστική παραπληγία-ατροφία οπτικού νεύρου-νευροπάθεια και διαταραχή σχετιζόμενη με σπαστική παραπληγία-ατροφία οπτικού νεύρου-νευροπάθεια	
431320		SPOAN and SPOAN-related disorder		SPOAN και διαταραχή που σχετίζεται με SPOAN
431329	Autosomal recessive spastic paraplegia type 57		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 57	
431329		Spastic paraplegia due to partial TFG deficiency		Σπαστική παραπληγία λόγω μερικής ανεπάρκειας TFG



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
431329		SPG57		SPG57
431341	Patent urachus		Ανοικτός ουραχός	
431344	Urachal sinus		Κόλπος ουραχού	
431347	Urachal diverticulum		Εκκόλπωμα ουραχού	
431347		Vesicourachal diverticulum		Κυστεοουραχικό εκκόλπωμα
431353	Pulmonary veno-occlusive disease and/or pulmonary capillary haemangiomatosis		Πνευμονική φλεβοποφρακτική νόσος και/ή πνευμονική τριχοειδική αιμαγγειωμάτωση	
431361	Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency		Προοδευτική εγκεφαλοπάθεια με λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας DECR	
431361		2,4-dienoyl-CoA reductase deficiency		Ανεπάρκεια της 2,4-διενουύλ-CoA αναγωγάσης
431361		DECR deficiency with hyperlysinemia		Ανεπάρκεια DECR με υπερλυσιναιμία
434179	Orofaciodigital syndrome type 14		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 14	
434179		Microcephaly-cerebral malformation-orofacioidigital syndrome		Μικροκεφαλία -εγκεφαλική δυσπλασία- στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο
434179		OFD14		OFD14
434179		Oral-facial-digital syndrome type 14		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 14
434786	Rare genetic autonomic nervous system disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή του αυτόνομου νευρικού συστήματος	
434809	Syndrome with woolly hair		Σύνδρομο με σγουρά μαλλιά	
435329	Familial ossifying fibroma		Οικογενές οστεοποιητικό ίνωμα	
435329		Familial Gigantiform cementoma		Οικογενές γιγαντόμορφο οστεΐνωμα
435329		Multiple ossifying fibroma		Πολλαπλό οστεοποιητικό ίνωμα
435365	Fetal lower urinary tract obstruction		Απόφραξη της κατώτερης ουροφόρου οδού του εμβρύου	
435365		LUTO		LUTO
435372	Anterior urethral valve		Πρόσθια ουρηθρική βαλβίδα	
435387	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Y		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Y	
435387		Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to VCP mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης VCP
435387		CMT2 due to VCP mutation		CMT2 λόγω μετάλλαξης VCP
435387		CMT2Y		CMT2Y
435438	Progressive myoclonic epilepsy type 7		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7	
435438		EPM7		EPM7
435438		MEAK		MEAK
435438		Myoclonus epilepsy and ataxia due to potassium channel mutation		Μυοκλονική επιληψία και αταξία λόγω μετάλλαξης των διαύλων καλίου
435438		PME type 7		PME τύπου 7
435438		Progressive myoclonic epilepsy due to KV3.1 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω ανεπάρκειας KV3.1
435438		Progressive myoclonus epilepsy type 7		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 7
435554	Genetic precocious puberty		Γενετική πρόωμη ήβη	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
435561	Rare precocious puberty in female		Σπάνια πρόωμη ήβη των θηλέων	
435564	Genetic precocious puberty in female		Γενετική πρόωμη ήβη των θηλέων	
435603	Genetic otorhinolaryngological malformation		Γενετική ωτορινολαρυγγολογική δυσπλασία	
435606	Genetic nose and cavum anomaly		Γενετική ανωμαλία της ρινός και της ρινικής κοιλότητας	
435609	Genetic larynx anomaly		Γενετική ανωμαλία του λάρυγγα	
435612	Genetic tracheal anomaly		Γενετική ανωμαλία της τραχείας	
435623	OBSOLETE: Adactyly of foot		Αδακτυλία του ποδός	
435623		OBSOLETE: Congenital absence of toes		Συγγενής απουσία δακτύλων ποδιών
435628	Keppen-Lubinsky syndrome		Σύνδρομο Keppen-Lubinsky	
435628		Generalized lipodystrophy-progeroid features-severe intellectual disability syndrome		Σύνδρομο γενικευμένης λιποδυστροφίας-προγηροειδών χαρακτηριστικών- βαρείας νοητικής αναπηρίας
435638	3p25.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3p25.3	
435638		Del(3)p(25.3)		Del(3)p(25.3)
435638		Intellectual disability-epilepsy-stereotypic hand movement syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- επιληψίας- στερεοτυπικών κινήσεων των χεριών
435638		Monosomy 3p25.3		Μονοσωμία 3p25.3
435651	CIDEC-related familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το CIDEC	
435651		CIDEC-related FPLD		CIDEC-σχετιζόμενη FPLD
435651		FPLD5		FPLD5
435660	LIPE-related familial partial lipodystrophy		Οικογενής μερική λιποδυστροφία που σχετίζεται με το LIPE	
435660		FPLD6		FPLD6
435660		LIPE-related FPLD		LIPE-σχετιζόμενη FPLD
435743	Congenital urachal anomaly		Συγγενής ανωμαλία του ουραχού	
435804	Short stature-advanced bone age-early-onset osteoarthritis syndrome		Σύνδρομο χαμηλού αναστήματος-προχωρημένης οστικής ηλικίας-οστεοαρθρίτιδας πρώιμης έναρξης	
435808	OBSOLETE: ACAN-related skeletal dysplasia		ACAN-σχετιζόμενη σκελετική δυσπλασία	
435819	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to TFG mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης TFG	
435819		CMT2 due to TFG mutation		CMT2 λόγω μετάλλαξης του TFG
435845	Lethal neonatal spasticity-epileptic encephalopathy syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου νεογνικής σπαστικότητας-επιληπτικής εγκεφαλοπάθειας	
435845		Lethal neonatal rigidity-multifocal seizure syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου νεογνικής ακαμψίας-πολυεστιακών επιληπτικών κρίσεων
435930	Colobomatous optic disc-macular atrophy-chorioretinopathy syndrome		Σύνδρομο κολοβωματώδους οπτικού δίσκου-ατροφίας ωχράς κηλίδας-χοριοαμφιβληστροειδοπάθειας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
435934	COG2-CDG		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης COG2-CDG	
435934		COG2-related congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης COG2-σχετιζόμενη
435938	X-linked microcephaly-growth retardation-prognathism-cryptorchidism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης μικροκεφαλίας-καθυστέρησης ανάπτυξης-προγναθισμού-κρυψορχίας	
435953	Progeroid features-hepatocellular carcinoma predisposition syndrome		Σύνδρομο με χαρακτηριστικά πρόωρης γήρανσης- προδιάθεση για ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα	
435953		Ruijs-Aalfs syndrome		Σύνδρομο Ruijs-Aalfs
435988	Chronic atrial and intestinal dysrhythmia syndrome		Σύνδρομο χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων και εντέρου	
435988		CAID syndrome		Σύνδρομο CAID
435988		Chronic atrial dysrhythmia-intestinal motility disorder		Διαταραχή χρόνιας δυσρυθμίας καρδιακών κόλπων- εντερικής κινητικότητας
435998	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου D	
435998		RI-CMT type D		RI-CMT τύπου D
436003	Contractures-developmental delay-Pierre Robin syndrome		Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-αναπτυξιακής καθυστέρησης- Pierre Robin	
436003		5q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 5q23
436141	HIDEA syndrome		Σύνδρομο με σοβαρή νοητική αναπηρία-υποτονία-στραβισμό-τραχύ πρόσωπο- βλαιοσπλατυποδία	
436141		Severe intellectual disability-hypotonia-strabismus-coarse face-planovalgus syndrome		Σύνδρομο με σοβαρή νοητική υστέρηση-υποτονία-στραβισμό-τραχύ πρόσωπο-βλαιοσπλατυποδία
436144	Intrauterine growth restriction-short stature-early adult-onset diabetes syndrome		Σύνδρομο ενδομήτριας καθυστέρησης ανάπτυξης-κοντού αναστήματος- διαβήτη πρώιμης έναρξης ενηλίκων	
436151	Intellectual disability-expressive aphasia-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-εκφραστικής αφασίας-δυσμορφισμού προσώπου	
436151		Intellectual disability-loss of expressive language-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-απώλειας της γλωσσικής έκφρασης-δυσμορφισμού προσώπου
436151		SETBP1 haploinsufficiency disorder		Διαταραχή απλοανεπάρκειας SETBP1
436151		SETBP1-HD		SETBP1-HD
436159	Autoimmune lymphoproliferative syndrome due to CTLA4 haploinsufficiency		Αυτοάνοσο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4	
436159		ALPS due to CTLA4 haploinsufficiency		ALPS λόγω απλοανεπάρκειας CTLA4
436159		CHAI		CHAI
436159		CTLA-4 haploinsufficiency with autoimmune infiltration disease		CTLA-4 απλοανεπάρκεια με αυτοάνοση διηθητική νόσο



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
436166	Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο περιοδικού πυρετού-βρεφικής εντεροκολίτιδας	
436166		NLRC4-related autoinflammatory syndrome with macrophage activation syndrome		NLRC4-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων
436166		NLRC4-related autoinflammatory syndrome with MAS		NLRC4-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με MAS
436166		NLRC4-related infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome		NLRC4-σχετιζόμενη βρεφική εντεροκολίτιδα-αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο
436166		NLRC4-related macrophage activation syndrome		NLRC4-σχετιζόμενο σύνδρομο ενεργοποίησης μακροφάγων
436166		NLRC4-related MAS		NLRC4-σχετιζόμενο MAS
436169	Thrombomodulin-related bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη	
436169		THBD-related bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με την THBD
436169		THBD-related coagulopathy		Διαταραχή πήκτικότητας που σχετίζεται με την THBD
436169		Thrombomodulin-related coagulopathy		Διαταραχή πήκτικότητας που σχετίζεται με τη θρομβομοντουλίνη
436174	Cataract-growth hormone deficiency-sensory neuropathy-sensorineural hearing loss-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο με καταρράκτη-ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης-αισθητική νευροπάθεια-νευροαισθητήρια απώλεια ακοής-σκελετική δυσπλασία	
436174		CAGSSS		CAGSSS
436182	Microcephalic primordial dwarfism-insulin resistance syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλικού αρχέγονου νανισμού-αντίστασης στην ινσουλίνη	
436242	Hereditary atrial tachyarrhythmia-infra-Hisian cardiac conduction disease		Κληρονομική κοιλική ταχυαρρυθμία-νόσος καρδιακής αγωγιμότητας κάτωθεν του δεματίου του His	
436245	Retinitis pigmentosa-juvenile cataract-short stature-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια-νεανικό καταρράκτη-κοντό ανάστημα-νοητική αναπηρία	
436245		Retinal dystrophy-juvenile cataract-short stature syndrome		Σύνδρομο αμφιβληστροειδικής δυστροφίας-νεανικού καταρράκτη-χαμηλού αναστήματος
436252	Combined immunodeficiency-multiple intestinal atresia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια-πολλαπλή εντερική ατρησία	
436252		CID-MIA/early-onset IBD		CID-MIA/πρώιμης έναρξης IBD
436271	Non-progressive predominantly posterior cavitating leukoencephalopathy with peripheral neuropathy		Μη προοδευτική κυρίως οπίσθια κοιλотική λευκοεγκεφαλοπάθεια με περιφερική νευροπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
436274	Pseudoxanthoma elasticum-like skin manifestations with retinitis pigmentosa		Δερματικές εκδηλώσεις που μοιάζουν με ελαστικό ψευδοξάνθωμα με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια	
436274		PXE-like syndrome with retinitis pigmentosa		Σύνδρομο τύπου PXE με μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια
437552	Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous natural killer cell cytotoxicity		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με διαταραχή κυτταροτοξικότητας κυττάρων-φονέων (NK)	
437552		Autosomal recessive primary immunodeficiency with defective spontaneous NK cell cytotoxicity		Αυτοσωμική υπολειπόμενη πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με ελαττωματική αυθόρμητη κυτταροτοξικότητα των NK κυττάρων
437552		CD16 deficiency		Ανεπάρκεια του CD16
437572	OBSOLETE: MYH7-related late-onset scapuloperoneal muscular dystrophy		Ωμοπερονιαία μυϊκή δυστροφία όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το MYH7	
437572		OBSOLETE: MYH7-related late-onset scapuloperoneal syndrome		Σύνδρομο ωμοπερονίου όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το MYH7
437572		OBSOLETE: MYH7-related late-onset SPMD		SPMD όψιμης έναρξης που σχετίζεται με MYH7
438072	Disorder of keton body transport		Διαταραχή της μεταφοράς των κετονοσωμάτων	
438075	Ketoacidosis due to monocarboxylate transporter-1 deficiency		Κετοξέωση λόγω ανεπάρκειας μονοκαρβοξυλικού μεταφορέα-1	
438114	RARS-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με RARS	
438117	Steel syndrome		Σύνδρομο Steel	
438117		Bilateral hip and radial head dislocations-short stature-scoliosis-carpal coalitions-pes cavus-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο αμφοτερόπλευρων εξάρθρωμάτων του ισχίου και της κεφαλής της κερκίδας-χαμηλού αναστήματος-σκολίωσης- σύντηξης οστών του καρπού-κοιλοποδιάς-δυσμορφισμού προσώπου
438134	PCNA-related progressive neurodegenerative photosensitivity syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής νευροεκφυλιστικής φωτοευαισθησίας που σχετίζεται με PCNA	
438159	STAT3-related early-onset multisystem autoimmune disease		Πολυσυστηματική αυτοάνοση νόσος πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με το STAT3	
438178	Fatty acyl-CoA reductase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων	
438178		FAR1 deficiency		Ανεπάρκεια FAR1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
438178		Peroxisomal fatty acyl-CoA reductase 1 disorder		Διαταραχή της υπεροξειδιοσωματικής αναγωγής 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων
438178		PFCRD		PFCRD
438207	Severe autosomal recessive macrothrombocytopenia		Βαρεία αυτοσωμική υπολειπόμενη μακροθρομβοκυτταροπενία	
438213	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome		Σύνδρομο PURA-σχετιζόμενης βαρείας νεογνικής υποτονίας-σπασμών-εγκεφαλοπάθειας	
438216	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο PURA-σχετιζόμενης βαρείας νεογνικής υποτονίας-σπασμών-εγκεφαλοπάθειας λόγω σημειακής μετάλλαξης	
438266	Progressive encephalomyelitis with rigidity and myoclonus		Προοδευτική εγκεφαλομυελίτιδα με δυσκαμψία και μυοκλονίες	
438266		PERM		PERM
438274	GCGR-related hyperglucagonemia		Υπεργλυκαγοναιμία σχετιζόμενη με μεταλλάξεις GCGR	
438274		Mahvash disease		Νόσος Mahvash
438279	Human infection by orthopoxvirus		Ανθρώπινος λοίμωξη από orthopoxvirus	
439167	Placental insufficiency		Πλακουντιακή ανεπάρκεια	
439167		Uteroplacental vascular insufficiency		Μητροπλακουντιακή αγγειακή ανεπάρκεια
439175	Pediatric arterial ischemic stroke		Παιδιατρικό αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο	
439175		Childhood AIS		AIS της παιδικής ηλικίας
439175		Childhood arterial ischemic stroke		Αρτηριακό ισχαιμικό εγκεφαλικό επεισόδιο της παιδικής ηλικίας
439175		Pediatric AIS		Παιδιατρικό AIS
439196	Zinc-responsive necrolytic acral erythema		Νεκρολυτικό ερύθημα άκρων που ανταποκρίνεται στον ψευδάργυρο	
439196		NAE		NAE
439196		Necrolytic acral erythema		Νεκρολυτικό ερύθημα των άκρων
439202	Non-recovering obstetric brachial plexus lesion		Μη θεραπεύσιμη μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος	
439202		Chronic obstetric brachial plexus injury		Χρόνια μαιευτική κάκωση βραχιόνιου πλέγματος
439202		Chronic obstetric brachial plexus palsy		Χρόνια μαιευτική παράλυση βραχιόνιου πλέγματος
439202		Non-recovering OBPI		Μη θεραπεύσιμη OBPI
439202		Non-recovering OBPL		Μη θεραπεύσιμη OBPL
439212	Early-onset myopathy-areflexia-respiratory distress-dysphagia syndrome		Σύνδρομο μυοπάθειας πρώιμης έναρξης-απουσίας αντανάκλαστικών-αναπνευστικής δυσχέρειας-δυσφαγίας	
439212		EMARDD		EMARDD
439218	KCNQ2-related developmental and epileptic encephalopathy		KCNQ2-σχετιζόμενη αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια	
439218		KCNQ2-DEE		KCNQ2-DEE
439224	ALECT2 amyloidosis		ALECT2 αμυλοείδωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
439224		Leukocyte chemotactic factor-2 amyloidosis		Αμυλοείδωση από τον λευκοκυτταρικό χημειοτακτικό παράγοντα-2
439232	AApoAIV amyloidosis		AApoAIV αμυλοείδωση	
439232		Apolipoprotein A-IV amyloidosis		Αμυλοείδωση απολιποπρωτεΐνης A-IV
439246	ABeta2M amyloidosis		ABeta2M αμυλοείδωση	
439246		Beta2-microglobulinic amyloidosis		Βήτα2-μικροσφαιρινική αμυλοείδωση
439254	ITM2B amyloidosis		ITM2B αμυλοείδωση	
439254		Familial cerebral amyloid angiopathy		Οικογενής εγκεφαλική αμυλοειδική αγγειοπάθεια
439254		ITM2B-related amyloidosis		ITM2B-σχετιζόμενη αμυλοείδωση
439254		ITM2B-related cerebral amyloid angiopathy		ITM2B-σχετιζόμενη εγκεφαλική αμυλοειδική αγγειοπάθεια
439729	Cutaneous polyarteritis nodosa		Δερματική οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
439729		Cutaneous PAN		Δερματική PAN
439729		Cutaneous periarteritis nodosa		Δερματική οζώδης περιαρτηρίτιδα
439737	Primary polyarteritis nodosa		Πρωτοπαθής οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
439737		Primary PAN		Πρωτοπαθής PAN
439737		Primary periarteritis nodosa		Πρωτοπαθής οζώδης περιαρτηρίτιδα
439746	Secondary polyarteritis nodosa		Δευτεροπαθής οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
439746		Secondary PAN		Δευτεροπαθής PAN
439746		Secondary periarteritis nodosa		Δευτεροπαθής οζώδης περιαρτηρίτιδα
439755	Single-organ polyarteritis nodosa		Οζώδης πολυαρτηρίτιδα ενός οργάνου	
439755		Single-organ PAN		PAN ενός οργάνου
439755		Single-organ periarteritis nodosa		Οζώδης περιαρτηρίτιδα ενός οργάνου
439762	Systemic polyarteritis nodosa		Συστηματική οζώδης πολυαρτηρίτιδα	
439762		Systemic PAN		Συστηματική PAN
439762		Systemic periarteritis nodosa		Συστηματική οζώδης περιαρτηρίτιδα
439822	PDE4D haploinsufficiency syndrome		Σύνδρομο απλοανεπάρκειας PDE4D	
439849	Autosomal recessive severe congenital neutropenia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βαρεία συγγενής ουδετεροπενία	
439854	Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogen storage disease		Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω διαταραχής αποθήκευσης γλυκογόνου	
439854		Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to glycogenosis		Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω γλυκογονίας
439854		Fatal congenital hypertrophic cardiomyopathy due to GSD		Θανατηφόρα συγγενής υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια λόγω GSD
439881	Plastic bronchitis		Πλαστική βρογχίτιδα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
439881		Croupous bronchitis		Βρογχίτιδα τύπου croup
439881		Fibrinous bronchitis		Βρογχίτιδα από ινική
439881		Pseudo-membranous bronchitis		Ψευδομεμβρανώδης βρογχίτιδα
439897	Lethal fetal cerebrenogenitourinary agenesis/hypoplasia syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρας εμβρυϊκής εγκεφαλονεφροουρογεννητικής αγενεσίας/υποπλασίας	
440221	Congenital oculomotor nerve palsy		Συγγενής πάρεση οφθαλμοκινητικού νεύρου	
440221		Congenital CNIII lesion		Συγγενής βλάβη του CNIII
440221		Congenital third cranial nerve palsy		Συγγενής παράλυση του τρίτου κρανιακού νεύρου
440233	Congenital abducens nerve palsy		Συγγενής παράλυση απαγωγού νεύρου	
440233		Benign congenital sixth cranial nerve palsy		Καλοήθης συγγενής παράλυση του έκτου κρανιακού νεύρου
440233		Congenital CNVI palsy		Συγγενής παράλυση του CNVI
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 deafness-rhizomelic dysplasia syndrome		Σύνδρομο με αυτοσωμική επικρατούσα μυωπία-μεσοπροσωπική εισολκή-νευροαισθητήρια κώφωση-ριζομελική δυσπλασία
440368	Necrotizing soft tissue infection		Νεκρωτική λοίμωξη μαλακών μορίων	
440368		NSTI		NSTI
440392	Interstitial lung disease due to SP-C deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας SP-C	
440392		Interstitial lung disease due to surfactant protein C deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης C του επιφανειοδραστικού παράγοντα
440402	Interstitial lung disease due to ABCA3 deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας ABCA3	
440402		Interstitial lung disease due to ATP-binding cassette subfamily A member 3 deficiency		Διάμεση πνευμονοπάθεια λόγω ανεπάρκειας της κασέτας δέσμευσης ATP υποοικογένειας A μέλους 3
440427	Severe early-onset pulmonary alveolar proteinosis due to MARS deficiency		Σοβαρή πρώιμης έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση λόγω ανεπάρκειας MARS	
440427		Hereditary pulmonary alveolar proteinosis with hepatic involvement		Κληρονομική πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση με ηπατική συμμετοχή
440427		Interstitial lung and liver disease		Διάμεση πνευμονική και ηπατική νόσος
440427		PAP, Reunion island type		PAP, τύπου νήσου Reunion



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
440427		Pulmonary alveolar proteinosis, Reunion island type		Πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση, τύπου νήσου Reunion
440437	Familial colorectal cancer Type X		Οικογενής ορθοκολικός καρκίνος τύπου X	
440437		FCCTX		FCCTX
440701	Disorders of pentose/polyol metabolism		Διαταραχές του μεταβολισμού των πεντοζών/πολυολών	
440706	Ribose-5-P isomerase deficiency		Ανεπάρκεια της ισομεράσης της ριβόζης-5-P	
440713	Isolated sedoheptulokinase deficiency		Μεμονωμένη ανεπάρκεια σεδοεπτουλοκινάσης	
440713		Isolated SHPK deficiency		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		CHR-RPE		CHR-RPE
440727		Combined hamartoma of the retina and RPE		Συνδυασμένο αμάρτωμα αμφιβληστροειδούς και RPE
440731	L-ferritin deficiency		Ανεπάρκεια L-φερριτίνης	
440987	Isolated agenesis of gallbladder		Μεμονωμένη αγενεσία της χοληδόχου κύστης	
441344	OBSOLETE: Autosomal recessive optic atrophy, OPA9 type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ατροφία του οπτικού νεύρου, τύπου OPA9	
441434	Syndromic hereditary optic neuropathy		Συνδρομική κληρονομική οπτική νευροπάθεια	
441447	Early-onset posterior subcapsular cataract		Πρώιμης-έναρξης οπίσθιος υποκαψικός καταρράκτης	
441452	Early-onset lamellar cataract		Πρώιμης-έναρξης πεταλιώδης καταρράκτης	
442582	AH amyloidosis		AH αμυλοείδωση	
442582		Heavy chain amyloidosis		Αμυλοείδωση βαρέων αλυσων
442835	Non-specific early-onset epileptic encephalopathy		Μη ειδική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης	
442835		Non-specific EOE		Μη ειδική EOE
442835		Undetermined early-onset epileptic encephalopathy		Μη καθορισμένη επιληπτική εγκεφαλοπάθεια πρώιμης έναρξης
442835		Undetermined EOE		Μη καθορισμένη EOE
443057	Sporadic porphyria cutanea tarda		Σποραδική όψιμη δερματική πορφυρία	
443057		Porphyria cutanea tarda type I		Δερματική πορφυρία tarda τύπου I
443062	Familial porphyria cutanea tarda		Οικογενής όψιμη δερματική πορφυρία	
443062		Porphyria cutanea tarda type II		Δερματική πορφυρία tarda τύπου II
443070	Hemicrania continua		Εμμένουσα ημικρανία	
443073	Charcot-Marie-Tooth disease type 2S		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2S	
443073		CMT2S		CMT2S



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
443079	Central serous chorioretinopathy		Κεντρική ορώδης χοριοαμφιβληστροειδοπάθεια	
443079		CSCR		CSCR
443084	Baroreflex failure		Ανεπάρκεια τασεοϋποδοχέων	
443087	46,XY difference of sex development due to testicular 17,20-desmolase deficiency		46,XY διαφορά της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας 17,20-δεσμολάσης των όρχεων	
443087		46,XY disorder of sex development due to testicular 17,20-desmolase deficiency		Διαταραχή 46,XY της ανάπτυξης του φύλου λόγω ανεπάρκειας της 17,20-δεσμολάσης των όρχεων
443090	46,XY difference of sexual development due to dihydrotestosterone backdoor pathway biosynthesis defect		46,XY διαφορά της ανάπτυξης του φύλου λόγω διαταραχής της εναλλακτικής οδού βιοσύνθεσης της διυδροτεστοστερόνης	
443090		46,XY disorder of sexual development due to dihydrotestosterone backdoor pathway biosynthesis defect		46,XY διαταραχή της ανάπτυξης του φύλου λόγω διαταραχής της εναλλακτικής οδού βιοσύνθεσης της διυδροτεστοστερόνης
443095	Hyperinsulinemic hypoglycaemia		Υπερινσουλιναιμική υπογλυκαιμία	
443098	Hyperostosis cranialis interna		Εσωτερική κρανιακή υπερόστωση	
443101	Hypothalamic adipsic hypernatraemia syndrome		Σύνδρομο υπερνατριάμιας λόγω υποθαλαμικής αδιψίας	
443159	Lymphoplasmacytic lymphoma without IgM production		Λεμφοπλασματοκυτταρικό λέμφωμα χωρίς παραγωγή IgM	
443159		Lymphoplasmacytic lymphoma without Immunoglobulin M production		Λεμφοπλασματοκυτταρικό λέμφωμα χωρίς παραγωγή Ανοσοσφαιρίνης M
443162	NDE1-related microhydranencephaly		Μικροϋδρανγκεφαλία σχετιζόμενη με NDE1	
443162		MHAC		MHAC
443167	NUT midline carcinoma		Καρκίνωμα μέσης γραμμής NUT	
443167		NMC		NMC
443173	Postpartum psychosis		Επιλόχειος ψύχωση	
443173		Puerperal psychosis		Επιλόχειος ψύχωση
443180	Spontaneous intracranial hypotension		Αιφνίδια ενδοκρανιακή υπόταση	
443180		Spontaneous cerebrospinal fluid leak		Αυτόματη διαφυγή εγκεφαλονωτιαίου υγρού
443192	Classic stiff person syndrome		Κλασικό σύνδρομο δύσκαμπτου ατόμου	
443192		Classic SMS		Κλασικό SMS
443192		Classic SPS		Κλασικό SPS
443192		Classic stiff man syndrome		Κλασικό σύνδρομο δύσκαμπτου ατόμου
443197	X-linked erythropoietic protoporphyria		Φυλοσύνδετη ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία	
443197		XLDPP		XLDPP
443197		X-linked dominant erythropoietic protoporphyria		Φυλοσύνδετη επικρατής ερυθροποιητική πρωτοπορφυρία
443197		X-linked dominant protoporphyria		Φυλοσύνδετη επικρατής πρωτοπορφυρία
443197		XLPP		XLPP
443227	Paratyphoid fever		Παρατυφοειδής πυρετός	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
443236	Postural orthostatic tachycardia syndrome due to NET deficiency		Σύνδρομο ορθοστατικής ταχυκαρδίας που οφείλεται σε ανεπάρκεια NET	
443236		Familial orthostatic tachycardia due to norepinephrine transporter deficiency		Οικογενής ορθοστατική ταχυκαρδία λόγω ανεπάρκεια του μεταφορέα νορεπινεφρίνης
443236		Orthostatic intolerance due to NET deficiency		Μη ανοχή στην ορθοστάτηση λόγω ανεπάρκεια NET
443236		POTS due to NET deficiency		POTS λόγω ανεπάρκειας NET
443287	OBSOLETE: ACTH-independent Cushing syndrome due to rare cortisol-producing adrenal tumor		Σύνδρομο Cushing ανεξάρτητο από την ACTH λόγω σπανίου επινεφριδιακού όγκου που παράγει κορτιζόλη	
443291	HIV-associated cancer		Καρκίνος που σχετίζεται με τον HIV	
443291		HIV-related cancer		HIV-σχετιζόμενος καρκίνος
443301	OBSOLETE: HIV-related lung cancer		Καρκίνος του πνεύμονα που σχετίζεται με τον HIV	
443304	OBSOLETE: HIV-related oropharyngeal cancer		Στοματοφαρυγγικός καρκίνος που σχετίζεται με τον HIV	
443307	OBSOLETE: HIV-related anal cancer		Καρκίνος του πρωκτού που σχετίζεται με τον HIV	
443310	OBSOLETE: HIV-related hepatocellular carcinoma		Ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα που σχετίζεται με τον HIV	
443313	OBSOLETE: HIV-related penile cancer		Καρκίνος του πέους που σχετίζεται με τον HIV	
443316	OBSOLETE: HIV-related Hodgkin lymphoma		Λέμφωμα Hodgkin που σχετίζεται με τον HIV	
443319	OBSOLETE: HIV-related vulvovaginal cancer		Αιδοιοκολπικός καρκίνος που σχετίζεται με τον HIV	
443322	OBSOLETE: HIV-related cervical cancer		Καρκίνος του τραχήλου της μήτρας που σχετίζεται με τον HIV	
443325	OBSOLETE: HIV-related Non-Hodgkin lymphoma		Λέμφωμα μη Hodgkin που σχετίζεται με τον HIV	
443328	OBSOLETE: HIV-related Kaposi sarcoma		Σάρκωμα Kaposi που σχετίζεται με τον HIV	
443804	Focal stiff limb syndrome		Εστιακό σύνδρομο δύσκαμπτων άκρων	
443804		Focal stiff-person syndrome		Εστιακό σύνδρομο δύσκαμπτου ατόμου
443804		Stiff leg syndrome		Σύνδρομο δυσκαμψίας ποδιών
443811	PGM3-CDG		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης PGM3-CDG	
443811		CID due to PGM3 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας PGM3
443811		Combined immunodeficiency due to PGM3 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας PGM3
443811		PGM3-related congenital disorder of glycosylation		PGM3-σχετιζόμενη συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης
443909	Hereditary nonpolyposis colon cancer		Κληρονομικός μη πολυποδιασικός καρκίνος του παχέος εντέρου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
443909		Familial nonpolyposis colon cancer		Οικογενής μη πολυποδιασικός καρκίνος του παχέος εντέρου
443909		Familial nonpolyposis colorectal cancer		Οικογενής μη πολυποδιασικός καρκίνος του παχέος εντέρου
443909		Hereditary nonpolyposis colorectal cancer		Κληρονομικός μη πολυποδιασικός καρκίνος του παχέος εντέρου
443909		HNPCC		HNPCC
443950	DNAJB2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 2		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 που σχετίζεται με DNAJB2	
443950		DNAJB2-related CMT2		DNAJB2-σχετιζόμενη CMT2
443988	Ventriculomegaly-cystic kidney disease		Κοιλιομεγαλία-κυστική νεφρική νόσος	
443988		Congenital nephrosis-cerebral ventriculomegaly syndrome		Σύνδρομο συγγενούς νέφρωσης-εγκεφαλικής κοιλιομεγαλίας
443988		VMCKD		VMCKD
443995	Mandibulofacial dysostosis with alopecia		Γναθοπροσωπική δυσόσωση με αλωπεκία	
443995		MFDA		MFDA
444002	11q22.2q22.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 11q22.2q22.3	
444002		Del(11)(q22.2q22.3)		Del(11)(q22.2q22.3)
444002		Monosomy 11q22.2q22.3		Μονοσωμία 11q22.2q22.3
444013	Combined oxidative phosphorylation defect type 23		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 23	
444013		COXPD23		COXPD23
444048	46,XX ovarian dysgenesis-short stature syndrome		Σύνδρομο 46, XX ωοθηκικής δυσγενεσίας- βραχύος αναστήματος	
444051	20q11.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 20q11.2	
444051		Del(20)(q11.2)		Del(20)(q11.2)
444051		Monosomy 20q11		Μονοσωμία 20q11
444069	Lethal fetal brain malformation-duodenal atresia-bilateral renal hypoplasia syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρας εμβρυϊκής δυσπλασίας εγκεφάλου- δωδεκαδακτυλικής ατρησίας- αμφοτερόπλευρης νεφρικής υποπλασίας	
444072	Cerebellar-facial-dental syndrome		Παρεγκεφαλικό-προσωπο-οδοντικό σύνδρομο	
444072		Cerebellofaciodental syndrome		Παρεγκεφαλιδοπροσωποοδοντικό σύνδρομο
444077	Cognitive impairment-coarse facies-heart defects-obesity-pulmonary involvement-short stature-skeletal dysplasia syndrome		Σύνδρομο με γνωσιακή αναπηρία-τραχεία προσωπεία-καρδιακές βλάβες-παχυσαρκία-πνευμονική συμμετοχή- κοντό ανάστημα- σκελετική δυσπλασία	
444077		CHOPS syndrome		Σύνδρομο CHOPS
444092	Autoimmune interstitial lung disease-arthritis syndrome		Σύνδρομο αυτοάνοσης διάμεσης πνευμονοπάθειας- αρθρίτιδας	
444092		COPA syndrome		Σύνδρομο COPA
444099	Autosomal dominant spastic paraplegia type 73		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 73	
444099		SPG73		SPG73
444116	Hereditary amyloidosis		Κληρονομική αμυλοείδωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
444138	Peeling skin-leukonychia-acral punctate keratoses-cheilitis-knuckle pads syndrome		Σύνδρομο απολέπισης δέρματος- λευκονυχίας- στικτής κεράτωσης άκρων-χειλίτιδας-προσκεφάλων μεσοφαλαγγικών αρθρώσεων	
444138		PLACK syndrome		Σύνδρομο PLACK
444316	Idiopathic phalangeal acro-osteolysis		Ιδιοπαθής ακρο-οστεόλυση φαλάγγων δακτύλων	
444316		Idiopathic phalangeal acroosteolysis		Ιδιοπαθής φαλαγγική ακροοστεόλυση
444458	Combined oxidative phosphorylation defect type 24		Συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 24	
444458		COXPD24		COXPD24
444463	Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome due to TPP2 deficiency		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναιμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας	
444463		Autoimmune hemolytic anemia-autoimmune thrombocytopenia-primary immunodeficiency syndrome due to tripeptidyl-peptidase II		Σύνδρομο αυτοάνοσης αιμολυτικής αναιμίας-αυτοάνοσης θρομβοπενίας-πρωτοπαθούς ανοσοανεπάρκειας λόγω τριπεπτιδυλ-πεπτιδάσης II
444463		Evans syndrome associated with primary immunodeficiency		Σύνδρομο Evans σχετιζόμενο με πρωτοπαθή ανοσοανεπάρκεια
444463		TPPII-related immunodeficiency, autoimmunity, and neurodevelopmental delay with impaired glycolysis and lysosomal expansion disease		Νόσος TPPII-σχετιζόμενης ανοσοανεπάρκειας, αυτοανοσίας, και νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης με διαταραγμένη γλυκόλυση και λυσοσωμιακή αύξηση
444463		TRIANGLE disease		Νόσος TRIANGLE
444490	Familial chylomicronemia syndrome		Οικογενές σύνδρομο χυλομικροναϊμίας	
444916	Pseudohypoaldosteronism		Ψευδοϋποαλδοστερονισμός	
444941	Caudal regression-sirenomelia spectrum		Φάσμα ουραίας υποστροφής-σειρηνομελίας	
445018	Combined immunodeficiency due to LRBA deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LRBA	
445018		CID due to LRBA deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας LRBA
445038	3-methylglutaconic aciduria-neonatal cataract-neurologic involvement-congenital neutropenia syndrome		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 7	
445038		3-methylglutaconic aciduria type 7		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 7
445038		MGA7		MGA7
445038		MGA-neonatal cataract-neurologic involvement-congenital neutropenia syndrome		Σύνδρομο MGA-νεογνικού καταρράκτη-νευρολογικής συμμετοχής-συγγενούς ουδετεροπενίας
445062	Juvenile-onset diabetes mellitus-central and peripheral neurodegeneration syndrome		Σύνδρομο σακχαρώδη διαβήτη νεανικής έναρξης- κεντρικής και περιφερικής νευροεκφύλισης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
445062		Combined cerebellar and peripheral ataxia-deafness-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο συνδυασμένης παρεγκεφαλίδικης και περιφερικής αταξίας-κώφωσης-σακχαρώδη διαβήτη
445062		Combined cerebellar and peripheral ataxia-hearing loss-diabetes mellitus syndrome		Σύνδρομο συνδυασμένης παρεγκεφαλίδικης και περιφερικής αταξίας-απώλειας ακοής-σακχαρώδη διαβήτη
445110	Limb-girdle muscular dystrophy due to POMK deficiency		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία λόγω ανεπάρκειας POMK	
445110		LGMD due to POMK deficiency		LGMD λόγω ανεπάρκειας POMK
445197	Secondary vasculitis		Δευτεροπαθής αγγειίτιδα	
447731	NIK deficiency		Έλλειψη NIK	
447731		Primary immunodeficiency with multifaceted aberrant lymphoid immunity		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια με πολύπλευρη ανώμαλη λεμφοκυτταρική ανοσία
447737	Combined immunodeficiency due to DOCK2 deficiency		Ανεπάρκεια DOCK2	
447737		CID due to DOCK2 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας DOCK2
447737		Combined immunodeficiency due to dedicator of cytokinesis 2 protein deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης της πρωτεΐνης 2 που αφιερώνεται στην κυτταροκίνηση
447740	Aggressive periodontitis		Επιθετική περιοδοντίτιδα	
447740		AgP		AgP
447740		Juvenile periodontitis		Νεανική περιοδοντίτιδα
447740		Susceptibility to localized juvenile periodontitis		Ευαισθησία σε εντοπισμένη νεανική περιοδοντίτιδα
447753	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9A		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9A	
447753		AD-SPG9A		AD-SPG9A
447753		Cataracts-motor neuropathy-short stature-skeletal anomalies syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-κινητικής νευροπάθειας-χαμηλού αναστήματος-σκελετικών ανωμαλιών
447753		Spastic paraparesis-amyopathy-cataracts-gastroesophageal reflux syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης- μυοπάθειας-καταρράκτη-γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης
447757	Autosomal dominant spastic paraplegia type 9B		Αυτοσωμική επικρατούσα σπαστική παραπληγία τύπου 9B	
447757		AD-SPG9B		AD-SPG9B
447760	Autosomal recessive spastic paraplegia type 9B		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 9B	
447760		AR-SPG9B		AR-SPG9B
447764	IgG4-related sclerosing cholangitis		IgG4-σχετιζόμενη σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
447771	Sclerosing cholangitis		Σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
447774	Secondary sclerosing cholangitis		Δευτεροπαθής σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
447777	Keratocystic odontogenic tumor		Κερατοκυστικός οδοντογενής όγκος	
447777		KTOC		KTOC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
447777		Odontogenic keratocystoma		Οδοντογενές κερατοκύστωμα
447784	Mitochondrial pyruvate carrier deficiency		Ανεπάρκεια μιτοχονδριακού πυροσταφυλικού φορέα	
447788	Cerebral visual impairment		Απώλεια όρασης εγκεφαλικής αιτιολογίας	
447788		Cortical visual impairment		Φλοιώδης βλάβη της όρασης
447792	OBSOLETE: Hemochromatosis type 5		Αιμοχρωμάτωση τύπου 5	
447795	Lipoyl transferase 2 deficiency		Ανεπάρκεια λιπούλ τρανσφεράσης 2	
447874	Biological anomaly without phenotypic characterization		Βιολογική ανωμαλία χωρίς φαινοτυπικό χαρακτηρισμό	
447877	Polymerase proofreading-related polyposis		Πολυποδίαση σχετιζόμενη με το διορθωτικό μηχανισμό της πολυμεράσης	
447877		Polymerase proofreading-related adenomatous polyposis		Αδενωματώδης πολυποδίαση σχετιζόμενη με το διορθωτικό μηχανισμό της πολυμεράσης
447877		PPAP		PPAP
447881	Idiopathic dropped head syndrome		Ιδιοπαθές σύνδρομο πτώσης κεφαλής	
447881		Isolated neck extensor myopathy		Μεμονωμένη μυοπάθεια εκτεινόντων μυών του αυχένα
447893	Hypomyelination-cerebellar atrophy-hypoplasia of the corpus callosum syndrome		Σύνδρομο υπομυελίνωσης-παρεγκεφαλιδικής ατροφίας-υποπλασίας του μεσολοβίου	
447896	Tremor-ataxia-central hypomyelination syndrome		Σύνδρομο τρόμου-αταξίας-κεντρικής υπομυελίνωσης	
447896		TACH syndrome		Σύνδρομο TACH
447954	Combined oxidative phosphorylation defect type 25		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 25	
447954		COXPD25		COXPD25
447961	Pigmentation defects-palmoplantar keratoderma-skin carcinoma syndrome		Σύνδρομο διαταραχής μελάγχρωσης-παλμοπελματιαίας κερατοδερμίας-καρκινώματος δέρματος	
447964	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2V		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2V	
447964		Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to NAGLU mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του NAGLU
447964		CMT2V		CMT2V
447964		Hereditary adult-onset painful axonal polyneuropathy		Κληρονομική επώδυνη αξονική πολυνευροπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή
447974	Klippel-Feil anomaly-myopathy-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίας Klippel-Feil-μυοπάθειας-δυσμορφισμού προσώπου	
447977	Progressive scapulohumeroperoneal distal myopathy		Προοδευτική ωμοβραχιονοπερονιαία περιφερική μυοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
447980	19p13.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 19p13.3	
447980		Dup(19)(p13.3)		Dup(19)(p13.3)
447985	Partial duplication of the short arm of chromosome 19 syndrome		Μερικός διπλασιασμός του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 19	
447985		Partial duplication of chromosome 19p		Μερικός διπλασιασμός του χρωμοσώματος 19p
447985		Partial trisomy of chromosome 19p		Μερική τρισωμία του χρωμοσώματος 19p
447985		Partial trisomy of the short arm of chromosome 19		Μερική τρισωμία του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 19
447997	Spastic tetraplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας	
447997		ASCT1 deficiency		Ανεπάρκεια ASCT1
447997		Spastic quadriplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome		Σύνδρομο σπαστικής τετραπληγίας - λεπτού μεσολοβίου - προοδευτικής μεταγεννητικής μικροκεφαλίας
448010	CAD-CDG		CAD-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
448010		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type 1z		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου 1z
448010		CDG syndrome type 1z		Σύνδρομο CDG τύπου 1z
448010		CDG1Z		CDG1Z
448010		CDG-1z		CDG-1z
448010		Congenital disorder of glycosylation type 1z		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 1z
448237	Zika virus disease		Νόσος από ιό Zika	
448237		Zika virus infection		Λοίμωξη από ιό Zika
448242	Autosomal recessive brachyolmia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη βραχυολμία	
448242		Brachyolmia, Hobaek/Toledo type		Βραχυολμία, τύπος Hobaek/Toledo
448251	Progressive autosomal recessive ataxia-deafness syndrome		Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-κώφωσης	
448251		Lichtenstein-Knorr syndrome		Σύνδρομο Lichtenstein-Knorr
448251		Progressive autosomal recessive ataxia-sensorineural hearing loss syndrome		Προοδευτικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο αταξίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
448251		SCAR19		SCAR19
448264	Isolated focal non-epidermolytic palmoplantar keratoderma		Μεμονωμένη εστιακή μη επιδερμολυτική παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
448267	Regressive spondylometaphyseal dysplasia		Παλινδρομική σπονδυλομεταφυσιακή δυσπλασία	
448270	Ectopia cordis		Εκτοπία της καρδιάς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
448348	OBSOLETE: X-linked acrogigantism due to a point mutation		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός λόγω σημειακής μετάλλαξης	
448348		OBSOLETE: Familial infantile gigantism due to a point mutation		Οικογενής βρεφικός γιγαντισμός λόγω σημειακής μετάλλαξης
448348		OBSOLETE: X-LAG (X-linked acrogigantism) due to a point mutation		X-LAG (φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός) λόγω σημειακής μετάλλαξης
448372	OBSOLETE: X-linked acrogigantism due to Xq26 microduplication		Φυλοσύνδετος ακρογιγαντισμός λόγω μικροδπλασιασμού Xq26	
448372		OBSOLETE: Familial infantile gigantism due to dup(X)q(26)		Οικογενής βρεφικός γιγαντισμός λόγω dup(X)q(26)
448372		OBSOLETE: Familial infantile gigantism due to Xq26 microduplication		Οικογενής βρεφικός γιγαντισμός λόγω μικροδπλασιασμού Xq26
448372		OBSOLETE: X-LAG due to dup(X)q(26)		X-LAG λόγω dup(X)q(26)
448426	Genetic primary orthostatic hypotension		Γενετική πρωτοπαθής ορθοστατική υπόταση	
449262	NON RARE IN EUROPE: Primary bile acid malabsorption		Πρωτοπαθής δυσασπορόφηση των χολικών οξέων	
449266	Pleural empyema		Υπεζωκοτικό εμπύημα	
449280	Scedosporiosis		Σκεδοσπορίωση	
449285	Snakebite envenomation		Δηλητηρίαση από δήγμα φιδιού	
449291	OBSOLETE: Symptomatic form of fragile X syndrome in female carriers		Συμπτωματική μορφή του συνδρόμου του εύθραυστου X σε θήλεις φορείς	
449395	IgG4-related kidney disease		IgG4-σχετιζόμενη νεφρική νόσος	
449400	IgG4-related aortitis		IgG4-σχετιζόμενη αορτίτιδα	
449427	IgG4-related pachymeningitis		IgG4-σχετιζόμενη παχυμηνιγγίτιδα	
449427		Idiopathic hypertrophic pachymeningitis		Ιδιοπαθής υπερτροφική παχυμηνιγγίτιδα
449432	IgG4-related submandibular gland disease		IgG4-σχετιζόμενη νόσος των υπογνάθιων σιελογόνων αδένων	
449432		Küttner tumor		Όγκος Küttner
449563	IgG4-related ophthalmic disease		IgG4-σχετιζόμενη οφθαλμική νόσος	
449566	Eosinophilic angiocentric fibrosis		Ηωσινοφιλική αγγειοκεντρική ίνωση	
449566		IgG4-related eosinophilic angiocentric fibrosis		Ηωσινοφιλική αγγειοκεντρική ίνωση, IgG4-σχετιζόμενη
450322	Polyclonal hyperviscosity syndrome		Πολυκλωνικό σύνδρομο υπεργλοιότητας	
451602	Primary cutaneous plasmacytosis		Πρωτοπαθής δερματική πλάσματοκυττάρωση	
451607	Cutaneous pseudolymphoma		Δερματικό ψευδολέμφωμα	
451612	Familial congenital nasolacrimal duct obstruction		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		Au-Kline syndrome		Σύνδρομο Au-Kline
453499		HNRNPK-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με HNRNPK



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
453499		Okamoto syndrome		Σύνδρομο Okamoto
453504	Neurodevelopmental disorder-craniofacial dysmorphism-cardiac defect-skeletal anomalies syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-κρανιοπροσωπικών δυσμορφιών-καρδιακών βλαβών-σκελετικών ανωμαλιών λόγω σημειακής μετάλλαξης	
453510	Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή νοητική αναπηρία	
453510		Congenital absence of pain with severe intellectual disability		Συγγενής απουσία πόνου με σοβαρή νοητική αναπηρία
453510		Congenital analgesia with severe intellectual disability		Συγγενής αναλγησία με σοβαρή νοητική αναπηρία
453510		Congenital insensitivity to pain with preserved temperature sensation		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με διατηρημένη αίσθηση της θερμοκρασίας
453510		Congenital insensitivity to pain with severe non-progressive cognitive delay		Συγγενής έλλειψη ευαισθησίας στον πόνο με σοβαρή μη προοδευτική γνωσιακή καθυστέρηση
453521	Autosomal recessive cerebellar ataxia due to CWF19L1 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη παρεγκεφαλική αταξία λόγω ανεπάρκειας CWF19L1	
453521		SCAR17		SCAR17
453521		Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 17		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 17
453533	Polyendocrine-polyneuropathy syndrome		Σύνδρομο πολυενδοκρινικό-πολυνευροπάθειας	
454700	Acquired Creutzfeldt-Jakob disease		Επίκτητη νόσος Creutzfeldt-Jakob	
454706	Progressive muscular atrophy		Προοδευτική μυϊκή ατροφία	
454706		PMA		PMA
454710	Anti-p200 pemphigoid		Anti-p200 πεμφγοειδές	
454714	Plasma cell leukemia		Λευχαιμία από πλασματοκύτταρα	
454714		PCL		PCL
454718	Holmes-Adie syndrome		Σύνδρομο Holmes-Adie	
454718		Adie syndrome		Σύνδρομο Adie
454718		Tonic pupil-tendon areflexia syndrome		Σύνδρομο τονικής κόρης-απουσίας τενοντίων αντανάκλαστικών
454723	Endometrioid carcinoma of ovary		Ενδομητριοειδές καρκίνωμα των ωοθηκών	
454742	Variably protease-sensitive prionopathy		Μεταβλητά ευαίσθητη στην πρωτεάση εγκεφαλοπάθεια από πρωτεΐνη prion	
454745	Kuru		Νόσος Kuru	
454750	Isolated tracheoesophageal fistula		Μεμονωμένο τραχειοισοφαγικό συρίγγιο	
454750		H-type tracheoesophageal fistula		Τραχειοισοφαγικό συρίγγιο τύπου-H
454821	OBSOLETE: Pleomorphic salivary gland adenoma		Πλειόμορφο αδένωμα των σιελογόνων αδένων	
454831	Acute radiation syndrome		Οξύ σύνδρομο ακτινοβολίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
454831		Acute radiation sickness		Οξεία νόσος από ακτινοβολία
454836	Avian influenza		Γρίπη των πτηνών	
454840	NTHL1-related polyposis		NTHL1-σχετιζόμενη πολυποδίαση	
454840		NTHL1-related adenomatous polyposis		Αδενωματώδης πολυποδίαση σχετιζόμενη με NTHL1
454872	OBSOLETE: Type 1 interferonopathy with immunodeficiency		Τύπου 1 ιντερφερονοπάθεια με ανοσοανεπάρκεια	
454887	Corticobasal syndrome		Φλοιοβασικό σύνδρομο	
456298	1p35.2 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 1p35.2	
456298		Del(1)(p35.2)		Del(1)(p35.2)
456298		Deletion 1p35.2		Έλλειψη 1p35.2
456298		Monosomy 1p35.2		Μονοσωμία 1p35.2
456312	Infantile multisystem neurologic-endocrine-pancreatic disease		Βρεφική πολυσυστηματική νευρολογική-ενδοκρino-παγκρεατική νόσος	
456312		IMNEPD		IMNEPD
456318	Hereditary sensory neuropathy-deafness-dementia syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο αισθητικής νευροπάθειας-κώφωσης-άνοιας	
456318		Hereditary sensory neuropathy-sensorineural hearing loss-dementia syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής αισθητικής νευροπάθειας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-άνοιας
456318		HSAN1E		HSAN1E
456318		HSN1E		HSN1E
456328	X-linked myotubular myopathy-abnormal genitalia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης μωσοαληναριακής μωσπάθειας-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων	
456328		Xq28 contiguous gene deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης συνεχόμενων γονιδίων Xq28
456333	Hereditary neuroendocrine tumor of small intestine		Κληρονομικός νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου	
456333		Hereditary neuroendocrine tumor of small bowel		Κληρονομικός νευροενδοκρινής όγκος του λεπτού εντέρου
456333		Hereditary SB-NET		Κληρονομικός SB-NET
456333		Hereditary SI-NET		Κληρονομικός SI-NET
456333		Small bowel hereditary neuroendocrine tumor		Κληρονομικός νευροενδοκρινής όγκος του λεπτού εντέρου
456333		Small intestine hereditary neuroendocrine tumor		Κληρονομικός νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου
456369	Polyglucosan body myopathy type 2		Μωσπάθεια σωματίων πολυγλυκοζάνης τύπου 2	
457050	Autosomal dominant mitochondrial myopathy with exercise intolerance		Αυτοσωμική επικρατούσα μιτοχονδριακή μωσπάθεια με δυσανεξία στην άσκηση	
457059	Pseudohypoparathyroidism with Albright hereditary osteodystrophy		Ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός με κληρονομική οστεοδυστροφία Albright	
457062	Pseudohypoparathyroidism without Albright hereditary osteodystrophy		Ψευδοϋποπαραθυρεοειδισμός χωρίς κληρονομική οστεοδυστροφία Albright	
457074	Congenital nemaline myopathy		Συγγενής μωσπάθεια νημαλίνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
457077	TAFRO syndrome		σύνδρομο TAFRO	
457077		Thrombocytopenia-anasarca-fever-renal insufficiency-organomegaly syndrome		Σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-οιδήματος ανα σάρκα-πυρετού- νεφρικής ανεπάρκειας-οργανομεγαλίας
457083	Isolated splenogonadal fusion		Μεμονωμένη σπληνογοναδική σύντηξη	
457083		SGF		SGF
457088	Predisposition to invasive fungal disease due to CARD9 deficiency		Προδιάθεση για διηθητική μυκητίαση λόγω ανεπάρκειας CARD9	
457088		Invasive candidiasis-deep dermatophytosis syndrome		Σύνδρομο διηθητικής καντιντίασης- εν τω βάθει δερματοφυτίας
457095	Actinomycosis		Ακτινομυκητίαση	
457185	Neonatal encephalomyopathy-cardiomyopathy-respiratory distress syndrome		Σύνδρομο νεογνικής εγκεφαλομυοπάθειας-καρδιομυοπάθειας-αναπνευστικής δυσχέρειας	
457185		COQ4-related neonatal encephalomyopathy		Νεογνική εγκεφαλομυοπάθεια COQ4-σχετιζόμενη
457193	KAT6-related intellectual disability-craniofacial anomalies-cardiac defects syndrome		Σύνδρομο KAT6-σχετιζόμενης νοητικής υστέρησης-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών-καρδιακών βλαβών	
457193		Arboleda-Tham syndrome		Σύνδρομο Arboleda-Tham
457193		KAT6A syndrome		Σύνδρομο KAT6A
457205	Infantile-onset axonal motor and sensory neuropathy-optic atrophy-neurodegenerative syndrome		Βρεφικής έναρξης αξονική κινητική και αισθητική νευροπάθεια-οπτική ατροφία-νευροεκφυλιστικό σύνδρομο	
457205		ANOAC		ANOAC
457205		Axonal neuropathy-optic atrophy-cognitive deficit syndrome		Σύνδρομο αξονικής νευροπάθειας- οπτικής ατροφίας- γνωσιακού ελλείμματος
457212	Progressive essential tremor-speech impairment-facial dysmorphism-intellectual disability-abnormal behavior syndrome		Σύνδρομο προοδευτικού ιδιοπαθούς τρόμου-εξασθένησης της ομιλίας-δυσμορφισμού προσώπου- νοητικής αναπηρίας- μη φυσιολογικής συμπεριφοράς	
457223	Syndromic sensorineural deafness due to combined oxidative phosphorylation defect		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης λόγω συνδυασμένου ελλείμματος της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
457223		Syndromic sensorineural deafness due to COXPD		Συνδρομική νευροαισθητήρια κώφωση λόγω COXPD
457223		Syndromic sensorineural hearing loss due to COXPD		Συνδρομική νευροαισθητήρια απώλεια ακοής λόγω COXPD
457240	X-linked intellectual disability-short stature-overweight syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- χαμηλού αναστήματος-υπέρβαρου ατόμου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
457246	Clear cell sarcoma of kidney		Διαυγοκυτταρικό σάρκωμα νεφρού	
457246		CCSK		CCSK
457252	Squamous cell carcinoma of the oral tongue		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων του στοματικού τμήματος της γλώσσας	
457252		Oral tongue squamous cell carcinoma		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων της στοματικής κοιλότητας
457252		OTSCC		OTSCC
457260	X-linked intellectual disability-hypotonia-movement disorder syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-υποτονίας-κινητικής διαταραχής	
457265	Progressive myoclonic epilepsy type 9		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9	
457265		EPM9		EPM9
457265		PME type 9		PME τύπου 9
457265		Progressive myoclonic epilepsy due to LMNB2 deficiency		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία λόγω μετάλλαξης του LMNB2
457265		Progressive myoclonus epilepsy type 9		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία τύπου 9
457279	Intellectual disability-macrocephaly-hypotonia-behavioral abnormalities syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-μακροκεφαλίας-υποτονίας-ανωμαλιών συμπεριφοράς	
457279		Houge-Janssens syndrome-1		Σύνδρομο Houge-Janssens-1
457279		PPP2R5D-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με PPP2R5D
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 deafness-epilepsy-abnormal muscle tone syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-νοητικής αναπηρίας-νευροαισθητήριας κώφωσης-επιληψίας- μη φυσιολογικού μυϊκού τόνου
457359	Megalencephaly-severe kyphoscoliosis-overgrowth syndrome		Σύνδρομο μεγαλεγκεφαλίας-σοβαρής κυφωσκολίωσης- υπερανάπτυξης	
457365	Intellectual disability-muscle weakness-short stature-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- μυϊκής αδυναμίας-κοντού αναστήματος- δυσμορφισμού προσώπου	
457375	ITPA-related lethal infantile neurological disorder with cataract and cardiac involvement		Θανατηφόρα βρεφική νευρολογική διαταραχή με καταρράκτη και καρδιακή συμμετοχή που σχετίζεται με μετάλλαξη του ITPA	
457375		Martsolf-like syndrome		Σύνδρομο τύπου-Martsolf
457378	Complex lethal osteochondrodysplasia		Σύνθετη θανατηφόρα οστεοχονδροδυσπλασία	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
457378		Complex lethal osteochondrodysplasia, Symoens-Barnes-Gistelink type		Σύνθετη θανατηφόρα οστεοχονδροδυσπλασία, τύπος Symoens-Barnes-Gistelink
457395	Progressive spondyloepimetaphyseal dysplasia-short stature-short fourth metatarsals-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής σπονδυλοεπιμεταφυσιακής δυσπλασίας-κοντού αναστήματος-κοντού τέταρτου μετατάρσιου-νοητικής αναπηρίας	
457406	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 4		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 4	
457406		MMDS4		MMDS4
457485	Macrocephaly-intellectual disability-neurodevelopmental disorder-small thorax syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας- νοητικής αναπηρίας-νευροαναπτυξιακής διαταραχής- μικρού θώρακα	
457485		MINDS syndrome		Σύνδρομο MINDS
457485		Smith-Kingsmore syndrome		Σύνδρομο Smith-Kingsmore
458713	NON RARE IN EUROPE: Specific language impairment		Ειδική γλωσσική διαταραχή	
458718	Idiopathic spontaneous coronary artery dissection		Ιδιοπαθής αυτόματος διαχωρισμός στεφανιαίας αρτηρίας	
458718		Idiopathic SCAD		Ιδιοπαθής SCAD
458758	Composite hemangioendothelioma		Σύνθετο αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
458763	Retiform hemangioendothelioma		Δικτυωτό αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
458768	Papillary intralymphatic angioendothelioma		Πρωτοπαθές ενδολεμφικό αγγειοενδοθηλίωμα	
458768		Dabska tumor		Όγκος Dabska
458768		PILA		PILA
458768		Primary intralymphatic angioendothelioma		Πρωτοπαθές ενδολεμφικό αγγειοενδοθηλίωμα
458775	Congenital hemangioma		Συγγενές αιμαγγείωμα	
458785	Partially involuting congenital hemangioma		Μερικώς συνεκτικό συγγενές αιμαγγείωμα	
458792	Mixed cystic lymphatic malformation		Μικτή κυστική λεμφική δυσπλασία	
458792		Mixed cystic lymphangioma		Μικτό κυστικό λεμφαγγείωμα
458798	Spinocerebellar ataxia type 41		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 41	
458798		SCA41		SCA41
458803	Spinocerebellar ataxia type 42		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 42	
458803		SCA42		SCA42
458827	OBSOLETE: Vascular tumor with associated anomalies		Αγγειακός όγκος με σχετιζόμενες ανωμαλίες	
458830	Rare capillary malformation with associated anomalies		Σπάνια τριχοειδική δυσπλασία με σχετιζόμενες ανωμαλίες	
458833	Common cystic lymphatic malformation		Κοινή κυστική λεμφική δυσπλασία	
458837	Rare combined vascular malformation		Σπάνια συνδυασμένη αγγειακή δυσπλασία	
458841	OBSOLETE: Primary lymphedema with associated anomalies		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα με σχετιζόμενες ανωμαλίες	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
458844	Rare vascular malformation of major vessels		Σπάνια αγγειακή δυσπλασία των μεγάλων αγγείων	
459033	Ataxia-oculomotor apraxia type 4		Αταξία-οφθαλμοκινητική απραξία τύπου 4	
459033		AOA4		AOA4
459051	Spondyloepiphyseal dysplasia, Stanescu type		Σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, τύπου Stanescu	
459051		SED, Stanescu type		SED, τύπου Stanescu
459056	Autosomal recessive spastic paraplegia type 75		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 75	
459056		SPG75		SPG75
459061	Craniofacial dysplasia-short stature-ectodermal anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρανιοπροσωπικής δυσπλασίας-κοντού αναστήματος-ανωμαλιών εξωδέρματος- νοητικής αναπηρίας	
459061		Developmental delay-short stature-dysmorphic features-sparse hair syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης- κοντού αναστήματος- δυσμορφικών χαρακτηριστικών- αραιών τριχών
459061		Loucks-Innes syndrome		Σύνδρομο Loucks-Innes
459070	X-linked intellectual disability-cerebellar hypoplasia-spondylo-epiphyseal dysplasia syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής αναπηρίας-παρεγκεφαλίδικης υποπλασίας- σπονδυλο-επιφυσαϊκής δυσπλασίας	
459074	Corpus callosum agenesis-macrocephaly-hypertelorism syndrome		Σύνδρομο αγενεσίας μεσολοβίου-μακροκεφαλίας-υπερτελορισμού	
459074		7q36.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού 7q36.3
459074		Dup(7)(q36.3)		Dup(7)(q36.3)
459345	Immunodeficiency due to a complement cascade component deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας συστατικού του καταρράκτη του συμπληρώματος	
459348	Immunodeficiency due to a complement regulatory deficiency		Ανοσοανεπάρκεια λόγω ρυθμιστικής ανεπάρκειας του συμπληρώματος	
459353	OBSOLETE: C1 inhibitor deficiency		Ανεπάρκεια αναστολέα C1	
459526	Rare genetic capillary malformation		Σπάνια γενετική τριχοειδική δυσπλασία	
459530	OBSOLETE: Genetic primary lymphedema		Γενετικό πρωτοπαθές λεμφοίδημα	
459537	Genetic complex vascular malformation with associated anomalies		Γενετική σύνθετη αγγειακή δυσπλασία με σχετιζόμενες ανωμαλίες	
459537		Genetic hemangiolymphangioma		Γενετικό αιμαγγειολεμφαγγίωμα
459543	Rare genetic vascular tumor		Σπάνιος γενετικός αγγειακός όγκος	
459548	Rare genetic venous malformation		Σπάνια γενετική φλεβική δυσπλασία	
459690	NON RARE IN EUROPE: Gender dysphoria		Δυσφορία φύλου	
459696	NON RARE IN EUROPE: Juvenile idiopathic scoliosis		Νεανική ιδιοπαθής σκολίωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
459787	Lethal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών	
464282	Spastic paraplegia-severe developmental delay-epilepsy syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-σοβαρής αναπτυξιακής καθυστέρησης- επιληψίας	
464282		Spastic paraplegia-psychomotor retardation-seizures syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-ψυχοκινητικής επιβράδυνσης-σπασμών
464282		SPPRS syndrome		Σύνδρομο SPPRS
464288	Short stature-brachydactyly-obesity-global developmental delay syndrome		Σύνδρομο βραχέος αναστήματος-βραχυδακτυλίας-παχυσαρκίας-σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης	
464288		SBIDDS		SBIDDS
464293	NON RARE IN EUROPE: Infantile capillary hemangioma		Βρεφικό τριχοειδικό αιμαγγείωμα	
464306	DYRK1A-related intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το DYRK1A	
464306		DYRK1A syndrome		Σύνδρομο DYRK1A
464311	Intellectual disability syndrome due to a DYRK1A point mutation		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης λόγω σημειακής μετάλλαξης στο DYRK1A	
464311		DYRK1A-related intellectual disability syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης λόγω σημειακής μετάλλαξης στο DYRK1A
464318	Verrucous hemangioma		Ακροχορδονώδες αιμαγγείωμα	
464321	Multifocal lymphangioendotheliomatosis-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο πολυεστιακής λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωσης-θρομβοπενίας	
464321		Cutaneovisceral angiomatosis-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο δερματοσπλαγχνικής αγγειωμάτωσης-θρομβοπενίας
464321		MLT		MLT
464321		Multifocal lymphangioendotheliomatosis with thrombocytopenia		Πολυεστιακή λεμφαγγειοενδοθηλιωμάτωση με θρομβοπενία
464329	Kaposiform lymphangiomatosis		Λεμφαγγειωμάτωση τύπου Kaposi	
464336	BENTA disease		Νόσος BENTA	
464336		B-cell expansion with NF-kB and T-cell anergy disease		Νόσος έκπτυξης B-κυττάρων με ανεργία των NF-kB και T-κυττάρων
464343	Catastrophic antiphospholipid syndrome		Καταστροφικό αντιφωσφολιπιδικό σύνδρομο	
464343		CAPS		CAPS
464343		Catastrophic APS		Καταστροφικό APS
464359	Benign metanephric tumor		Καλοήθης μετανεφρικός όγκος	
464366	NEK9-related lethal skeletal dysplasia		Θανατηφόρα σκελετική δυσπλασία που σχετίζεται με το NEK9	
464366		Lethal skeletal dysplasia-fetal akinesia-contractures-thoracic dysplasia-pulmonary hypoplasia syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου σκελετικής δυσπλασίας-εμβρυικής ακινησίας-μυϊκών συσπάσεων-θωρακικής δυσπλασίας-πνευμονικής υποπλασίας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
464370	Neonatal alloimmune neutropenia		Νεογνική αλλοάνοση ουδετεροπενία	
464440	Primary dystonia, DYT27 type		Πρωτοπαθής δυστονία, τύπου DYT27	
464443	COG6-CGD		COG6-CGD	
464443		CDG syndrome type IIL		Σύνδρομο CDG τύπου IIL
464443		CDG2L		CDG2L
464443		CDG-IIL		CDG-IIL
464443		Congenital disorder of glycosylation type 2I		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2I
464443		Congenital disorder of glycosylation type IIL		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIL
464453	Acquired methemoglobinemia		Επίκτητη μεθαμοσφαιριναμία	
464453		Drug-induced methemoglobinemia		Φαρμακοεπαγόμενη μεθαμοσφαιριναμία
464458	Paracetamol poisoning		Δηλητηρίαση από παρακεταμόλη	
464458		Acetaminophen poisoning		Δηλητηρίαση από ακεταμινοφαίνη
464463	NON RARE IN EUROPE: Adenocarcinoma of stomach		Αδενοκαρκίνωμα του στομάχου	
464463		NON RARE IN EUROPE: Gastric adenocarcinoma		Αδενοκαρκίνωμα στομάχου
464682	OBSOLETE: Disorder with acute infantile liver failure		Διαταραχή με οξεία βρεφική ηπατική ανεπάρκεια	
464724	Fever-associated acute infantile liver failure syndrome		Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας που σχετίζεται με εμπύρετο	
464738	Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef syndrome		Σύνδρομο Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	
464756	Familial gastric type 1 neuroendocrine tumor		Οικογενής νευροενδοκρινικός γαστρικός όγκος τύπου 1	
464760	Familial cavitory optic disc anomaly		Οικογενής κοιλοτική ανωμαλία του οπτικού δίσκου	
464760		Familial CODA		Οικογενής CODA
464764	Immune-mediated acquired neuromuscular junction disease		Ανοσομεσολαβούμενο επίκτητο νόσημα της νευρομυϊκής σύναψης	
465508	Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis		Συμπτωματική μορφή αιμοχρωμάτωσης τύπου 1	
465508		Symptomatic form of classic hemochromatosis		Συμπτωματική μορφή της κλασικής αιμοχρωμάτωσης
465508		Symptomatic form of hemochromatosis type 1		Συμπτωματική μορφή αιμοχρωμάτωσης τύπου 1
465824	Fetal encasement syndrome		Σύνδρομο εμβρυϊκού εγκλεισμού	
466026	Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια της αφυδρογονάσης της 6-φωσφορικής γλυκόζης κατηγορίας I	
466026		Class I G6PD deficiency		Ανεπάρκεια της G6PD κατηγορίας I
466026		Severe hemolytic anemia due to G6PD deficiency		Βαρεία αιμολυτική αναμία λόγω ανεπάρκειας της G6PD
466066	Genetic hemoglobinopathy		Γενετική αιμοσφαιρινοπάθεια	
466084	Genetic otorhinolaryngologic disease		Γενετικό ωτορινολαρυγγολογικό νόσημα	
466650	Exercise-induced malignant hyperthermia		Κακοήθης υπερθερμία που προκαλείται από την άσκηση	
466650		Exertional heat stroke		Θερμοπληξία που προκαλείται από την άσκηση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
466658	Rare disease with malignant hyperthermia		Σπάνιο νόσημα με κακοήγη υπερθερμία	
466667	NON RARE IN EUROPE: Colorectal cancer		Ορθοκολικός καρκίνος	
466670	Cyanide poisoning		Δηλητηρίαση με κυάνιο	
466673	NON RARE IN EUROPE: Post-herpetic neuralgia		Μεθερπητική νευραλγία	
466677	Scorpion envenomation		Δηλητηρίαση από δήγμα σκορπιού	
466682	Euthyroid Graves orbitopathy		Ευθυρεοειδική κοχχοπάθεια Graves	
466682		Euthyroid Graves ophthalmopathy		Ευθυρεοειδική οφθαλμοπάθεια Graves
466688	Severe intellectual disability-corpora callosa agenesis-facial dysmorphism-cerebellar ataxia syndrome		Σύνδρομο βαρείας νοητικής αναπηρίας-αγενεσίας μεσολοβίου-δυσμορφισμού προσώπου-παρεγκεφαλδικής αταξίας	
466695	Supratip dysplasia		Δυσπλασία ύπερθεν της κορυφής της ρινός	
466703	TMEM199-CDG		TMEM199-CDG (συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης)	
466703		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIp		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIp
466703		CDG syndrome type IIp		Σύνδρομο CDG τύπου IIp
466703		CDG2P		CDG2P
466703		CDG-IIp		CDG-IIp
466703		Congenital disorder of glycosylation type 2p		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2p
466703		Congenital disorder of glycosylation type IIp		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIp
466718	Martinique crinkled retinal pigment epitheliopathy		Ρυτιδωτική χρωστική επιθηλιοπάθεια του αμφιβληστροειδούς τύπου Μαρτινίκας	
466718		MCRPE		MCRPE
466722	Autosomal recessive spastic paraplegia type 77		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 77	
466722		SPG77		SPG77
466729	Familial patent arterial duct		Οικογενής εμμένουσα παραμονή αρτηριακού πόρου	
466732	OBSOLETE: Lethal brachymelia-polycystic kidney disease-congenital heart defect syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο βραχυμελίας-πολυκυστικής νεφρικής νόσου-συγγενών καρδιακών βλαβών	
466732		OBSOLETE: Gillespie-Kaeschbach-Nishimura syndrome		Σύνδρομο Gillespie-Kaeschbach-Nishimura
466768	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2Z		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2Z	
466768		Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to MORC2 mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του MORC2
466768		CMT2Z		CMT2Z
466775	Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2X		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2X	
466775		ARCMT2X		ARCMT2X



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
466775		Autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to SPG11 mutation		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης του SPG11
466775		CMT2X		CMT2X
466784	Neonatal severe cardiopulmonary failure due to mitochondrial methylation defect		Νεογνική σοβαρή καρδιοπνευμονική ανεπάρκεια λόγω μιτοχονδριακής διαταραχής μεθυλίωσης	
466784		Combined oxidative phosphorylation defect type 28		Συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 28
466784		COXPD28		COXPD28
466791	Macrocephaly-intellectual disability-left ventricular non compaction syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-νοητικής υστέρησης- μη συμπαγούς αριστερής κοιλίας	
466794	Acute infantile liver failure-cerebellar ataxia-peripheral sensory motor neuropathy syndrome		Σύνδρομο οξείας βρεφικής ηπατικής ανεπάρκειας-παρεγκεφαλιδικής αταξίας- περιφερικής αισθητικής-κινητικής νευροπάθειας	
466794		Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 21		Αυτοσωμική υπολειπόμενη νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 21
466794		SCAR21		SCAR21
466801	OBSOLETE: LIMS2-related myopathy		Ζωνιαία μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το LIMS2	
466806	Autosomal dominant thrombocytopenia with platelet secretion defect		Αυτοσωμική επικρατούσα θρομβοπενία με βλάβες έκκρισης αιμοπεταλίων	
466921	Childhood-onset progressive contractures-limb-girdle weakness-muscle dystrophy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικών μυϊκών συσπάσεων με έναρξη στην παιδική ηλικία-ζωνιαίας αδυναμίας- μυϊκής δυστροφίας	
466926	Seizures-scoliosis-macrocephaly syndrome		Σύνδρομο σπασμών-σκολίωσης-μακροκεφαλίας	
466926		SSM syndrome		Σύνδρομο SSM
466934	VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το VPS11	
466934		VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με το VPS11
466943	WAC-related facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συμπεριφορικών ανωμαλιών που σχετίζεται με το γονίδιο WAC	
466943		Desanto-Shinawi syndrome		Σύνδρομο Desanto-Shinawi
466943		DESSH		DESSH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
466950	Facial dysmorphism-developmental delay-behavioral abnormalities syndrome due to WAC point mutation		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου- αναπτυξιακής καθυστέρησης- συμπεριφορικών ανωμαλιών λόγω σημειακής μετάλλαξης στο γονίδιο WAC	
466950		Desanto-Shinawi syndrome due to WAC point mutation		Σύνδρομο Desanto-Shinawi λόγω σημειακής μετάλλαξης WAC
466962	SMARCA4-deficient sarcoma of thorax		SMARCA4-ελλειμματικό σάρκωμα του θώρακα	
466962		SMARCA4-deficient thoracic sarcoma		SMARCA4-ελλειμματικό θωρακικό σάρκωμα
467166	Tubulinopathy-associated dysgyria		Δυσγυρία σχετιζόμενη με τουβουλινοπάθεια	
467166		Brain stem asymmetry-superior cerebellar and basal ganglia dysplasia syndrome		Σύνδρομο ασυμμετρίας εγκεφαλικού στελέχους- άνω παρεγκεφαλιδικής δυσπλασίας και δυσπλασίας βασικών γαγγλίων
467176	Severe hypotonia-psychomotor developmental delay-strabismus-cardiac septal defect syndrome		Σύνδρομο που περιλαμβάνει σοβαρή υποτονία-ψυχοκινητική αναπτυξιακή καθυστέρηση- στραβισμό- μεσοκοιλικών-μεσοκοιλιακών επικοινωνιών	
468620	Intellectual disability-epilepsy-extrapyramidal syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- επιληψίας-εξωπυραμικών εκδηλώσεων	
468631	Microcephalic cortical malformations-short stature due to RTTN deficiency		Μικροκεφαλικές δυσπλασίες του φλοιού-χαμηλό ανάστημα λόγω ανεπάρκειας RTTN	
468635	Cryptogenic multifocal ulcerous stenosing enteritis		Κρυπτογενής πολυεστιακή ελκώδης στενωτική εντερίτιδα	
468635		CMUSE		CMUSE
468641	Chronic enteropathy associated with SLC02A1 gene		Χρόνια εντεροπάθεια που σχετίζεται με το γονίδιο SLC02A1	
468641		CEAS		CEAS
468661	Autosomal recessive spastic paraplegia type 74		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 74	
468661		SPG74		SPG74
468666	Isolated generalized anhidrosis with normal sweat glands		Μεμονωμένη γενικευμένη ανιδρωσία με φυσιολογικούς ιδρωτοποιούς αδένες	
468672	Colobomatous macrophthalmia-microcornea syndrome		Σύνδρομο κολοβωματώδους μακροφθαλμίας-μικροκερατοειδούς	
468672		MACOM syndrome		Σύνδρομο MACOM
468678	White-Sutton syndrome		Σύνδρομο White-Sutton	
468678		Intellectual disability-microcephaly-strabismus-behavioral abnormalities syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας- μικροκεφαλίας- στραβισμού- συμπεριφορικών ανωμαλιών
468684	CCDC115-CDG		CCDC115-CDG	
468684		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIo		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIo
468684		CDG syndrome type IIo		Σύνδρομο CDG τύπου IIo
468684		CDG2O		CDG2O
468684		CDG-IIo		CDG-IIo



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
468684		Congenital disorder of glycosylation type 2o		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2o
468684		Congenital disorder of glycosylation type Ilo		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου Ilo
468699	SLC39A8-CDG		SLC39A8-CDG	
468699		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIn		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIn
468699		CDG syndrome type IIn		Σύνδρομο CDG τύπου IIn
468699		CDG2N		CDG2N
468699		CDG-IIIn		CDG-IIIn
468699		Congenital disorder of glycosylation type 2n		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου 2n
468699		Congenital disorder of glycosylation type IIIn		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης τύπου IIIn
468699		SLC39A8 deficiency		Ανεπάρκεια SLC39A8
468717	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 5		Ριζομελική στικτή χονδροδυσπλασία τύπου 5	
468726	Severe primary trimethylaminuria		Σοβαρή πρωτοπαθής τριμεθυλαμινουρία	
468726		TMAU		TMAU
471383	Genetic lethal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Γενετικό θανατηφόρο σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών	
474347	Rare congenital anomaly of ventricular septum		Σπάνια συγγενής ανωμαλία του κοιλιακού διαφράγματος	
474347		Congenital anomaly of interventricular communication		Συγγενής ανωμαλία της μεσοκοιλιακής επικοινωνίας
474347		Congenital ventricular septal anomaly		Συγγενής ανωμαλία του μεσοκοιλιακού διαφράγματος
476084	BVES-related limb-girdle muscular dystrophy		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με BVES	
476084		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy-cardiac arrhythmia syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής υπολειπόμενης μυϊκής δυστροφίας περισιφιγμένου άκρου-καρδιακής αρρυθμίας
476084		BVES-related LGMD		BVES-σχετική LGMD
476084		LGMD R25 BVES-related		LGMD R25 σχετιζόμενο με BVES
476084		LGMD type 2X		LGMD τύπου 2X
476084		LGMD2X		LGMD2X
476084		Limb-girdle muscular dystrophy 2X		μυϊκή δυστροφία περισιφιγμένου άκρου 2X
476093	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome		σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας άπω νευραξονικής κινητικής νευροπάθειας-μυοϊνιδιακής μυοπάθειας	
476093		MFM13		MFM13
476093		Myofibrillar myopathy-rimmed vacuoles type 13		Μυοϊνιδιακή μυοπάθεια-περιγεγραμμένα κενοτόπια τύπου 13
476096	Erythrokeratoderma-cardiomyopathy syndrome		Σύνδρομο ερυθροκερατοδερμίας-καρδιομυοπάθειας	
476096		EKC syndrome		Σύνδρομο EKC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
476102	OBSOLETE: Hereditary pediatric Behçet-like disease		Κληρονομική παιδιατρική νόσος τύπου Behçet	
476102		OBSOLETE: Behçet-like disease due to HA20		Νόσος τύπου Behçet λόγω HA20
476102		OBSOLETE: Behçet-like disease due to haploinsufficiency of A20		Νόσος τύπου Behçet λόγω απλοανεπάρκειας A20
476109	Axonal hereditary motor and sensory neuropathy		Αξονική κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
476109		Axonal HMSN		Αξονική HMSN
476113	Combined immunodeficiency due to TFRC deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TFRC	
476113		CID due to TFRC deficiency		CID εξαιτίας ανεπάρκειας TFRC
476113		TFRC-related combined immunodeficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια συσχετιζόμενη με TFRC
476116	Demyelinating hereditary motor and sensory neuropathy		Απομυελινωτική κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια	
476116		Demyelinating HMSN		Απομυελινωτική HMSN
476119	Autosomal dominant preaxial polydactyly-upperback hypertrichosis syndrome		Σύνδρομο αυτοσωμικής επικρατούσας προαξονικής πολυδακτυλίας- υπερτρίχωσης	
476123	Intermediate Charcot-Marie-Tooth disease		Ενδιάμεση νόσος Charcot-Marie-Tooth	
476123		Intermediate CMT		Ενδιάμεση CMT
476123		Intermediate hereditary motor and sensory neuropathy		Ενδιάμεση κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια
476126	Micrognathia-recurrent infections-behavioral abnormalities-mild intellectual disability syndrome		σύνδρομο με μικρογναθία - υποτροπιάζουσες λοιμώξεις - ανωμαλίες συμπεριφοράς - ήπιας νοητικής αναπηρίας	
476394	PMP2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 1		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 1 που σχετίζεται με το PMP2	
476394		PMP2-related Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1		PMP2-σχετική νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth τύπου 1
476394		PMP2-related CMT1		PMP2-σχετική CMT1
476394		PMP2-related hereditary motor and sensory neuropathy type 1		PMP2-σχετική κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 1
476403	Hypercontractile muscle stiffness syndrome		Σύνδρομο υπερσυσπαστικής μυϊκής δυσκαμψίας	
476406	Congenital generalized hypercontractile muscle stiffness syndrome		Σύνδρομο συγγενούς γενικευμένης υπερσυσπαστικής μυϊκής δυσκαμψίας	
477647	Type 1 interferonopathy		Ιντερφερονοπάθεια τύπου 1	
477650	Fibroblastic rheumatism		Ινοβλαστικοί ρευματισμοί	
477661	IL21-related infantile inflammatory bowel disease		Βρεφική φλεγμονώδης νόσος του εντέρου που σχετίζεται με IL21	
477661		IL21-related infantile IBD		Βρεφική IBD που σχετίζεται με IL21
477668	OBSOLETE: Aymú-Gripp syndrome		Σύνδρομο Αymú-Gripp	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
477673	Postnatal microcephaly-infantile hypotonia-spastic diplegia-dysarthria-intellectual disability syndrome		σύνδρομο μεταγεννητικής μικροκεφαλίας-βρεφικής υποτονίας-σπαστικής διπληγίας-δυσarthρίας-νοητικής αναπηρίας	
477684	Combined oxidative phosphorylation defect type 26		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 26	
477684		COXPD26		COXPD26
477697	OBSOLETE: Hereditary thrombocytopenia-hematological cancer predisposition syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο θρομβοκυτταροπενίας-προδιάθεσης σε αιματολογικό καρκίνο	
477697		OBSOLETE: Familial platelet disorder with predisposition to hematological cancer		Οικογενής διαταραχή αιμοπεταλίων με προδιάθεση για αιματολογικό καρκίνο
477738	Pediatric multiple sclerosis		Παιδική σκλήρυνση κατά πλάκας	
477742	Nodular fasciitis		Οζώδης απονευρωσίτιδα	
477742		Pseudosarcomatous fasciitis		Ψευδο-σαρκωματώδης απονευρωσίτιδα
477742		Pseudosarcomatous fibromatosis		Ψευδο-σαρκωματώδης ινομάτωση
477749	Pontine autosomal dominant microangiopathy with leukoencephalopathy		Γεφυρική αυτοσωμική επικρατής μικροαγγειοπάθεια με λευκοεγκεφαλοπάθεια	
477749		PADMAL		PADMAL
477754	Genetic cerebral small vessel disease		Γενετική νόσος των μικρών αγγείων του εγκεφάλου	
477759	COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease		COL4A1 ή COL4A2-σχετιζόμενη νόσος των μικρών αγγείων του εγκεφάλου	
477759		COL4A1 or COL4A2-related cerebral angiopathy		Εγκεφαλική αγγειοπάθεια σχετιζόμενη με COL4A1 και COL4A2
477762	COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease with ischemic tendency		COL4A1 ή COL4A2-σχετιζόμενη νόσος των μικρών αγγείων του εγκεφάλου με τάση για ισχαιμία	
477762		COL4A1 or COL4A2-related cerebral angiopathy with ischemic tendency		Εγκεφαλική αγγειοπάθεια με ισχαιμική τάση που σχετίζεται με COL4A1 ή COL4A2
477765	COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease with hemorrhagic tendency		COL4A1 ή COL4A2-σχετιζόμενη νόσος των μικρών αγγείων του εγκεφάλου με τάση για αιμορραγία	
477765		COL4A1 or COL4A2-related cerebral angiopathy with hemorrhagic tendency		Εγκεφαλική αγγειοπάθεια με αιμορραγική τάση που σχετίζεται με COL4A1 και COL4A2
477768	Moyamoya angiopathy		Αγγειοπάθεια Moyamoya	
477771	Rare disorder with a moyamoya angiopathy		Σπάνια διαταραχή με αγγειοπάθεια Moyamoya	
477774	Combined oxidative phosphorylation defect type 27		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 27	
477774		COXPD27		COXPD27
477781	Primary condylar hyperplasia		Πρωτοπαθής υπερπλασία κονδυλίων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
477781		Type 1 condylar hyperplasia		Υπερπλασία κονδυλαρίου τύπου 1
477787	Cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency associated bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με ανεπάρκεια κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα	
477787		PLA2G4A-related platelet dysfunction		Δυσλειτουργία αιμοπεταλίων που σχετίζεται με PLA2G4A
477787		Platelet dysfunction due to cytosolic phospholipase-A2 alpha deficiency		Δυσλειτουργία αιμοπεταλίων λόγω ανεπάρκειας κυτοσολικής φωσφολιπάσης-A2 άλφα
477794	Syndromic constitutional thrombocytopenia		Συνδρομική ιδιοσυστασιακή θρομβοκυτταροπενία	
477797	Isolated constitutional thrombocytopenia		Μεμονωμένη ιδιοσυστασιακή θρομβοκυτταροπενία	
477797		Constitutional thrombocytopenia without extra-hematopoietic manifestations		Ιδιοσυστασιακή θρομβοκυτταροπενία χωρίς εξωαιμοποιητικές εκδηλώσεις
477797		Non-syndromic constitutional thrombocytopenia		Μη συνδρομική ιδιοσυστασιακή θρομβοκυτταροπενία
477805	Genetic cardiac malformation		Γενετική καρδιακή δυσπλασία	
477808	Other genetic dermis disorder		Άλλη γενετική διαταραχή του χορίου	
477811	Rare hypercholesterolemia		Σπάνια υπερχοληστερολαιμία	
477814	Progressive microcephaly-seizures-cortical blindness-developmental delay syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής μικροκεφαλίας-σπασμών-φλοιώδους τύφλωσης-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
477817	PMP22-RAI1 contiguous gene duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού συνεχούς γονιδίου PMP22-RAI1	
477817		17p11.2p12 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 17p11.2p12
477817		Dup(17)(p11.2p12)		Dup(17)(p11.2p12)
477817		Trisomy 17p11.2p12		Τρισωμία 17p11.2p12
477817		Trisomy 17p11.2-p12		Τρισωμία 17p11.2-p12
477817		Yuan-Harel-Lupski syndrome		Σύνδρομο Yuan-Harel-Lupski
477831	Kosaki overgrowth syndrome		σύνδρομο σκελετικής υπερανάπτυξης-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-υπερελαστικών βλαβών δέρματος-λευκής ουσίας	
477831		Skeletal overgrowth-craniofacial dysmorphism-hyperelastic skin-white matter lesions syndrome		Σύνδρομο σκελετικής υπερανάπτυξης-κρανιοπροσωπικού δυσμορφισμού-υπερελαστικών βλαβών δέρματος-λευκής ουσίας
477857	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete RORgamma receptor deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους έλλειψης του υποδοχέα RORγ	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
477857		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete RAR related orphan receptor C deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους έλλειψης του ορφανού υποδοχέα C που σχετίζεται με το RAR
477857		MSMD due to complete RORgamma receptor deficiency		MSME λόγω πλήρους έλλειψης του υποδοχέα γάμμα RAR
477857		Primary immunodeficiency due to RORC mutation		Πρωτοπαθής ανοσοανεπάρκεια λόγω μετάλλαξης RORC
477993	Palatal anomalies-widely spaced teeth-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίων υπερώας-δοντιών σε μεγάλη απόσταση-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
477993		Palatal anomalies-multiple diastemata-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο ανωμαλίων υπερώας-πολλαπλών διαστημάτων-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
478029	Combined oxidative phosphorylation defect type 29		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 29	
478029		COXPD29		COXPD29
478042	Combined oxidative phosphorylation defect type 30		Ατέλεια συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορυλίωσης τύπου 30	
478042		COXPD30		COXPD30
478049	Lethal left ventricular non-compaction-seizures-hypotonia-cataract-developmental delay syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου απουσίας συστολών αριστερής κοιλίας -σπασμών-υποτονίας-καταρράκτη-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
478664	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 8		Κληρονομική αισθητηριακή και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου 8	
478664		Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VIII		Κληρονομική αισθητική και αυτόνομη νευροπάθεια τύπου VIII
478664		HSAN8		HSAN8
480476	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 5		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση τύπου 5	
480476		NR1H4 deficiency		Ανεπάρκεια NR1H4
480476		PFIC5		PFIC5
480483	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 4		Προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση τύπου 4	
480483		PFIC4		PFIC4
480483		TJP2 deficit		Έλλειμμα TJP2
480491	MYO5B-related progressive familial intrahepatic cholestasis		MYO5B-σχετιζόμενη προοδευτική οικογενής ενδοηπατική χολόσταση	
480491		MYO5B deficiency		Ανεπάρκεια MYO5B
480501	Choledochal cyst		Χολοχολική κύστη	
480501		Congenital cystic dilatation of the biliary tract		Συγγενής κυστική διάταση της χοληφόρου οδού
480506	Primary intrahepatic lithiasis		Πρωτοπαθής ενδοηπατική λιθίαση	
480506		PIHL		PIHL



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
480506		Primary hepatolithiasis		Πρωτοπαθής ηπατολιθίαση
480512	Idiopathic ductopenia		Ιδιοπαθής δακτυλοπενία	
480512		IAD		IAD
480512		Idiopathic adult ductopenia		Ιδιοπαθής δακτυλοπενία ενηλίκων
480520	Caroli syndrome		Σύνδρομο Caroli	
480524	Idiopathic peliosis hepatis		Ιδιοπαθής ηπατική πελίωση	
480524		Idiopathic peliosis hepatitis		Ιδιοπαθής πελιωτική ηπατίτιδα
480528	Lethal hydranencephaly-diaphragmatic hernia syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρου υδρανενκεφαλίας-διαφραγματοκήλης	
480531	Congenital portosystemic shunt		Συγγενής πορτοσυστημική παροχέτευση	
480531		Congenital portosystemic venous fistula		Συγγενές πορτοσυστηματικό φλεβικό συρίγγιο
480536	MSH3-related polyposis		MSH3-σχετιζόμενη πολυποδίαση	
480536		MSH3-related adenomatous polyposis		Αδενωματώδης πολυποδίαση σχετιζόμενη με MSH3
480541	High grade B-cell lymphoma with MYC and/ or BCL2 and/or BCL6 rearrangement		Υψηλού βαθμού λέμφωμα B-κυττάρων με αναδιάταξη MYC και/ή BCL2 και/ή BCL6	
480549	Non-severe combined immunodeficiency		Μη βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια	
480549		Non-SCID		Non-SCID
480553	Aneurysmal bone cyst		Ανευρυσματική οστική κύστη	
480556	Isolated neonatal sclerosing cholangitis		Μονήρης νεογνική σκληρυντική χολαγγειίτιδα	
480682	POGLUT1-related limb-girdle muscular dystrophy R21		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POGLUT1 R21	
480682		Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Z		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2Z
480682		LGMD type 2Z		LGMD τύπου 2Z
480682		LGMD2Z		LGMD2Z
480682		Limb-girdle muscular dystrophy type 2Z		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης τύπου 2Z
480682		POGLUT1-related LGMD R21		LGMD R21 που σχετίζεται με POGLUT1
480701	Facial diplegia with paresthesias		Διπληγία προσώπου με παραισθησία	
480701		Facial diplegia with paresthesias variant of GBS		Διπληγία προσώπου με παραισθησία παραλλαγή του GBS
480701		Facial diplegia with paresthesias variant of Guillain-Barré syndrome		Διπληγία προσώπου με παραισθησία παραλλαγή του συνδρόμου Guillain-Barré
480773	OBSOLETE: Fibular aplasia-tibial campomelia-oligosyndactyly syndrome		Σύνδρομο απλασίας περόνης-κνημιαίας καμπτομελίας-ολιγοσυνδακτυλίας	
480851	Hereditary thrombocytopenia with early-onset myelofibrosis		Κληρονομική θρομβοπενία με πρόωμης έναρξης μυελοϊνωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
480864	Recurrent metabolic encephalomyopathic crises-rhabdomyolysis-cardiac arrhythmia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υποτροπιάζουσων μεταβολικών εγκεφαλομυοπαθητικών κρίσεων-ραβδομυόλυσης-καρδιακής αρρυθμίας-νοητικής αναπηρίας	
480864		TANGO2-related metabolic encephalopathy-arrhythmia syndrome		Σύνδρομο μεταβολικής εγκεφαλοπάθειας-αρρυθμίας που σχετίζεται με TANGO2
480880	X-linked female restricted facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability		Φυλοσύνδετος γυναικείος περιορισμένος δυσμορφισμός προσώπου-συνδεδεμένος με κοντό ανάστημα-χοανική ατρησία-νοητική αναπηρία	
480880		X-linked facial dysmorphism-short stature-choanal atresia-intellectual disability syndrome limited to females		Φυλοσύνδετος γυναικείος δυσμορφισμός προσώπου-συνδεδεμένος με κοντό ανάστημα-χοανική ατρησία-νοητική αναπηρία
480898	Global developmental delay-visual anomalies-progressive cerebellar atrophy-truncal hypotonia syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-οπτικών ανωμαλιών-προϊούσας παρεγκεφαλίδικης ατροφίας-υποτονίας κορμού	
480907	X-linked intellectual disability-global development delay-facial dysmorphism-sacral caudal remnant syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετης νοητικής αναπηρίας-καθυστέρησης ανάπτυξης-δυσμορφισμού προσώπου-υπολλείποντος ιερού ουραίου	
481152	PYCR2-related microcephaly-progressive leukoencephalopathy		Μικροκεφαλία-προϊούσα λευκοεγκεφαλοπάθεια που σχετίζεται με PYCR2	
481469	OBSOLETE: Gastric neuroendocrine tumor type 1		Γαστρικός νευροενδοκρινικός όγκος τύπου 1	
481469		OBSOLETE: GNET type 1		GNET τύπου 1
481475	OBSOLETE: Gastric neuroendocrine tumor type 2		Γαστρικός νευροενδοκρινικός όγκος τύπου 2	
481475		OBSOLETE: GNET type 2		GNET τύπου 2
481478	OBSOLETE: Gastric neuroendocrine tumor type 3		Γαστρικός νευροενδοκρινικός όγκος τύπου 3	
481478		OBSOLETE: GNET type 3		GNET τύπου 3
481481	OBSOLETE: Gastric neuroendocrine tumor type 4		Γαστρικός νευροενδοκρινικός όγκος τύπου 4	
481481		OBSOLETE: GNET type 4		GNET τύπου 4
481508	Gastroenteric neuroendocrine neoplasm		Γαστρεντερικό νευροενδοκρινικό νεόπλασμα	
481662	Familial Chilblain lupus		Οικογενής λύκος Chilblain	
481665	USP18 deficiency		Ανεπάρκεια USP18	
481671	Type 1 interferonopathy of childhood		Ιντερφερονοπάθεια τύπου 1 της παιδικής ηλικίας	
481771	Genetic alopecia		Γενετική αλωπεκία	
481986	Familial schizencephaly		Οικογενής σχιζεγκεφαλία	
482072	HTRA1-related cerebral small vessel disease		Εγκεφαλική νόσος των μικρών αγγείων που σχετίζεται με HTRA1	
482072		HTRA1-related cerebral angiopathy		Εγκεφαλική αγγειοπάθεια σχετιζόμενη με HTRA1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
482077	HTRA1-related autosomal dominant cerebral small vessel disease		Αυτοσωμική επικρατούσα εγκεφαλική νόσος των μικρών αγγείων που σχετίζεται με HTRA1	
482077		HTRA1-related autosomal dominant cerebral angiopathy		Αυτοσωμική επικρατούσα εγκεφαλική αγγειοπάθεια που σχετίζεται με HTRA1
482092	Rare idiopathic macular telangiectasia		Σπάνια ιδιοπαθής τηλαγγειεκτασία της ωχράς κηλίδας	
482601	Adenylosuccinate synthetase-like 1-related distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια που σχετίζεται με την αδενυλοηλεκτρική συνθετάση 1	
482601		ADSSL1-related distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια που σχετίζεται με τη ADSSL1
482606	X-linked keloid scarring-reduced joint mobility-increased optic cup-to-disc ratio syndrome		Φυλοσύνδετο σύνδρομο χηλοειδούς ουλοποίησης-μειωμένης κινητικότητας αρθρώσεων-αυξημένης αναλογίας οπτικής κοίλανσης προς οπτικό δίσκο	
485275	Acquired schizencephaly		Επίκτητη σχιζεγκεφαλία	
485350	CLCN4-related X-linked intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το φυλοσύνδετο CLCN4	
485350		Raynaud-Claes syndrome		Σύνδρομο Raynaud-Claes
485358	Propylthiouracil embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια προπυλοθειοουρακίλης	
485358		Propylthiouracil embryopathy		Εμβρυοπάθεια προπυλοθειοουρακίλης
485358		PTU embryofetopathy		Εμβρυοπάθεια PTU
485358		PTU embryopathy		Εμβρυοπάθεια PTU
485382	Rare genetic premature ovarian failure		Σπάνια γενετική πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια	
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome		16p12.1p12.3 σύνδρομο τριπλασιασμού	
485405		Tetrasomy 16p12.1p12.3		Τετρασωμία 16p12.1p12.3
485405		Trip(16)(p12.1p12.3)		Trip(16)(p12.1p12.3)
485418	EMILIN-1-related connective tissue disease		Νόσος συνδετικού ιστού που σχετίζεται με το EMILIN-1	
485421	MFF-related encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect		MFF-σχετιζόμενη εγκεφαλοπάθεια λόγω διαταραχής της διαίρεσης των μιτοχονδρίων και των υπεροξειδιοσωμάτων	
485421		Leigh-like basal ganglia disease-optic atrophy-peripheral neuropathy syndrome		Σύνδρομο νόσου βασικών γαγγλίων τύπου Leigh-ατροφίας οπτικού νεύρου-περιφερικής νευροπάθειας
485421		Leigh-like encephalopathy-optic atrophy-peripheral neuropathy syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλοπάθειας τύπου Leigh-ατροφίας οπτικού νεύρου-περιφερικής νευροπάθειας
485426	Isolated congenital hepatic fibrosis		Μεμονωμένη συγγενής ηπατική ίνωση	
485426		Isolated CHF		Μεμονωμένη CHF
485631	Congenital bile acid synthesis defect		Συγγενής διαταραχή της σύνθεσης των χολικών οξέων	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
485631		BASD		BASD
486811	Prenatal-onset spinal muscular atrophy with congenital bone fractures		Προγεννητική έναρξη νωτιαίας μυϊκής ατροφία με συγγενή κατάγματα οστών	
486811		SMABF		SMABF
486815	Congenital muscular dystrophy-respiratory failure-skin abnormalities-joint hyperlaxity syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας-δερματικών ανωμαλιών-υπερχαλάρωσης των αρθρώσεων	
486815		Congenital muscular dystrophy, Davignon-Chauveau type		Συγγενής μυϊκή δυστροφία, τύπου Davignon-Chauveau
486955	Rare pediatric rheumatologic disease		Σπάνιο παιδιατρικό ρευματολογικό νόσημα	
487796	Takenouchi-Kosaki syndrome		σύνδρομο μακροθρομβοπενίας-λεμφοειδήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου- καμπτοδακτυλίας	
487796		Macrothrombocytopenia-lymphedema-developmental delay-facial dysmorphism-camptodactyly syndrome		Σύνδρομο μακροθρομβοπενίας-λεμφοειδήματος-αναπτυξιακής υστέρησης-δυσμορφισμού προσώπου-καμπτοδακτυλίας
487809	Pediatric collagenous gastritis		Παιδιατρική κολλαγονώδης γαστρίτιδα	
487809		Childhood-onset collagenous gastritis		Παιδικής έναρξης γαστρίτιδα εξ κολλαγόνου
487814	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 λόγω μετάλλαξης DGAT2	
487814		CMT2 due to DGAT2 mutation		CMT2 εξαιτίας μετάλλαξης DGAT2
487825	Pierpont syndrome		Σύνδρομο Pierpont	
487825		Plantar lipomatosis-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο πελματιαίας λιπομάτωσης-δυσμορφισμού προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
487825		Plantar lipomatosis-unusual facies-developmental delay syndrome		Σύνδρομο πελματιαίας λιπομάτωσης-ασυνήθιστων μορφών προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης
488168	Microcephaly-congenital cataract-psoriasiform dermatitis syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-συγγενούς καταρράκτη-ψωριασόμορφης δερματίτιδας	
488168		SMO deficiency		Ανεπάρκεια SMO
488168		Sterol-C4-methyl oxidase deficiency		Ανεπάρκεια Στερολ-C4-μεθυλ-οξειδάσης
488191	Female infertility due to oocyte meiotic arrest		Γυναικεία υπογονιμότητα λόγω μειωτικής παύσης των ωαρίων	
488197	Familial progressive retinal dystrophy-iris coloboma-congenital cataract syndrome		σύνδρομο οικογενούς προοδευτικής δυστροφίας αμφιβληστροειδούς-κολόβωμα ίριδας- συγγενούς καταρράκτη	
488201	NON RARE IN EUROPE: Non-small cell lung cancer		Μη μικροκυτταρικός καρκίνος του πνεύμονα	
488201		NON RARE IN EUROPE: NSCLC		NSCLC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
488232	Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly syndrome		σύνδρομο διάσπασης ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας	
488232		SFMMP		SFMMP
488232		Split-foot malformation-mesoaxial polydactyly-nail abnormalities-sensorineural hearing loss syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας σπαμένου ποδιού-μεσοαξονικής πολυδακτυλίας-ανωμαλιών ονύχων-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής
488239	Acute macular neuroretinopathy		Οξεία νευροαμφιβληστροειδοπάθεια της ωχράς κηλίδας	
488239		AMNR		AMNR
488265	Osteofibrous dysplasia		Οστεοϊνώδης δυσπλασία	
488265		OFD		OFD
488280	14q32 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού 14q32	
488280		Dup(14)q(32)		Dup(14)q(32)
488280		Predisposition to adult-onset myeloproliferative neoplasm due to 14q32 duplication		Προδιάθεση σε μυελοδυσπλαστικό σύνδρομο εμφάνισης κατά την ενήλικη ζωή εξαιτίας διπλασιασμού 14q32
488280		Trisomy 14q32		Τρισωμία 14q32
488333	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2W		Αυτοσωμική επικρατούσα νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2W	
488333		Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to HARS mutation		Αυτοσωμική επικρατής νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2 εξαιτίας μετάλλαξης HARS
488333		CMT2W		CMT2W
488434	Camptodactyly syndrome, Guadalajara type 3		Σύνδρομο καμπτοδακτυλίας, Guadalajara τύπου 3	
488437	SIX2-related frontonasal dysplasia		Μετωπορινική δυσπλασία που σχετίζεται με το SIX2	
488437		SIX2-related FND		SIX2-σχετική FND
488586	Congenital amyoplasia		Συγγενής αμυοπλασία	
488586		Amyoplasia congenita		Συγγενής αμυοπλασία
488594	Autosomal recessive spastic paraplegia type 76		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 76	
488594		SPG76		SPG76
488613	Global developmental delay-neuro-ophthalmological abnormalities-seizures-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο με ολική αναπτυξιακή καθυστέρηση-νευρο-οφθαλμολογικές ανωμαλίες-επιληπτικές κρίσεις-νοητική υστέρηση	
488618	Transketolase deficiency		Ανεπάρκεια τρανσκετολάσης	
488618		Short stature-developmental delay-congenital heart defect syndrome		Σύνδρομο κοντού αναστήματος-αναπτυξιακής καθυστέρησης-συγγενών καρδιακών βλαβών
488618		TKT deficiency		Ανεπάρκεια TKT
488627	Severe growth deficiency-strabismus-extensive dermal melanocytosis-intellectual disability syndrome		σύνδρομο σοβαρής αναπτυξιακής ανεπάρκειας - στραβισμού - εκτεταμένης δερματικής μελανοκυττάρωσης - νοητικής αναπηρίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
488632	TBCK-related encephalopathy-severe hypotonia-craniofacial dysmorphism syndrome		TBCK-σχετιζόμενο σύνδρομο εγκεφαλοπάθειας-βαρείας υποτονίας-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας	
488635	Early-onset epilepsy-intellectual disability-brain anomalies syndrome		Σύνδρομο πρώιμης έναρξης επιληψίας-νοητικής αναπηρίας-εγκεφαλικών ανωμαλιών	
488635		Congenital disorder of glycosylation due to PIGG deficiency		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης εξαιτίας ανεπάρκειας της PIGG
488635		PIGG-CDG		PIGG-CDG
488642	TELO2-related intellectual disability-neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το TELO2	
488642		You-Hoover-Fong syndrome		Σύνδρομο You-Hoover-Fong
488647	DDX41-related hematologic malignancy predisposition syndrome		Σύνδρομο προδιάθεσης αιματολογικής κακοήθειας που σχετίζεται με DDX41	
488650	Distal myopathy, Tateyama type		Περιφερική μυοπάθεια, τύπου Tateyama	
493342	Vibratory urticaria		Κνίδωση προκαλούμενη από δονήσεις	
493342		Vibratory angioedema/urticaria		Δονητικό αγγειοίδημα/κνίδωση
493348	OBSOLETE: Vibratory angioedema		Αγγειοίδημα προκαλούμενο από δονήσεις	
494344	RERE-related neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο που σχετίζεται με RERE	
494348	Early-onset familial noncirrhotic portal hypertension		Πρώιμης έναρξης οικογενής μη κίρρωτική πυλαία υπέρταση	
494418	Vulvar carcinoma		Καρκίνωμα αιδοίου	
494418		Carcinoma of vulva		Καρκίνωμα αιδοίου
494421	Sacroccygeal teratoma		Ιεροκοκκυγικό τεράτωμα	
494424	Extracranial carotid artery aneurysm		Ανεύρυσμα εξωκρανιακής καρωτιδικής αρτηρίας	
494424		ECAA		AEKA (ECAA)
494424		ECCA		AEKA (ECAA)
494428	Idiopathic pleuroparenchymal fibroelastosis		Ιδιοπαθής πνευροπαρεγχυματική ινοελάστωση	
494428		Idiopathic pleuropulmonary fibroelastosis		Ιδιοπαθής πνευροπνευμονική ινοελάστωση
494428		IPPFE		ΙΠΛΙ (IPPFE)
494433	MIRAGE syndrome		Σύνδρομο MIRAGE	
494433		Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital anomalies-enteropathy syndrome		Σύνδρομο μυελοδυσπλασίας-λοίμωξης-περιορισμού ανάπτυξης-υποπλασίας επινεφριδίων-ανωμαλιών γεννητικών οργάνων-εντεροπάθειας
494433		Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital phenotypes-enteropathy syndrome		Σύνδρομο μυελοδυσπλασίας-λοίμωξης-περιορισμού ανάπτυξης-υποπλασίας επινεφριδίων-φαινότυπων γεννητικών οργάνων-εντεροπάθειας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
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-deafness-premature aging-short stature-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο μελαγχρωστικής αμφιβληστροειδοπάθειας-κώφωσης-πρώρης γήρανσης-κοντού αναστήματος-δυσμορφισμού προσώπου
494444	DIAPH1-related sensorineural hearing loss-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο που σχετίζεται με το DIAPH1 νευροαισθητηρίας απώλειας ακοής-θρομβοπενίας	
494444		DIAPH1-related sensorineural deafness-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο που σχετίζεται με το DIAPH1 νευροαισθητηρίας κώφωσης-θρομβοπενίας
494448	Vulvar squamous cell carcinoma		Αιδοϊκό καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων	
494448		Squamous cell carcinoma of the vulva		Αιδοϊκό καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων
494451	Vulvar basal cell carcinoma		Αιδοϊκό βασικοκυτταρικό καρκίνωμα	
494451		Basal cell carcinoma of vulva		Αιδοϊκό βασικοκυτταρικό καρκίνωμα
494454	Vulvar adenocarcinoma		Αιδοϊκό αδενοκαρκίνωμα	
494454		Adenocarcinoma of the vulva		Αιδοϊκό αδενοκαρκίνωμα
494457	Rare hyperkinetic movement disorder		Σπάνια κινητική διαταραχή υπερκινησίας	
494526	Infantile-onset generalized dyskinesia with orofacial involvement		Γενικευμένη δυσκινησία με στοματοπροσωπική συμμετοχή με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	
494526		Infantile-onset orofacial-trunk-limbs dyskinesia		Δυσκινησία στοματοπροσωπική-κορμού-άκρων με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία
494541	Childhood-onset benign chorea with striatal involvement		Καλοήθης χορεία με συμμετοχή του ραβδωτού σώματος με εμφάνιση στη παιδική ηλικία	
494547	Squamous cell carcinoma of the hypopharynx		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του υποφάρυγγα	
494550	Squamous cell carcinoma of the larynx		Εκ πλακωδών κυττάρων καρκίνωμα του λάρυγγα	
495274	Charcot-Marie-Tooth disease type 2T		Νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T	
495274		AR-CMT2T		AR-CMT2T
495274		Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease type 2T		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth τύπου 2T
495274		CMT2T		CMT2T
495818	9q33.3q34.11 microdeletion syndrome		9q33.3q34.11 σύνδρομο μικροέλλειψης	
495818		Del(9)(q33.3q34.11)		Del(9)(q33.3q34.11)
495818		Deletion 9q33.3q34.11		Έλλειψη 9q33.3q34.11
495818		Monosomy 9q33.3q34.11		Μονοσωμία 9q33.3q34.11



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
495844	C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το C11ORF73	
495844		C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy		C11ORF73-σχετιζόμενη Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική λευκοεγκεφαλοπάθεια
495844		Hypomyelinating leukodystrophy due to hikeshi deficiency		Υπομυελινωτική λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας hikeshi
495875	Congenital labioscrotal agenesis-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο συγγενούς αγενεσίας των μεγάλων χειλέων/οσχέου-παρεγκεφαλίδικης δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς-δυσμορφισμού προσώπου	
495875		Congenital agenesis of labia majora or scrotum-cerebellar malformation-corneal dystrophy-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο συγγενούς αγενεσίας μεγάλων χειλέων ή οσχέου - δυσπλασίας παρεγκεφαλίδας-δυστροφίας κερατοειδούς-δυσμορφισμού προσώπου
495879	Congenital agenesis of the scrotum		Συγγενής αγενεσία του οσχέου	
495879		Congenital absence of the scrotum		Συγγενής απουσία του οσχέου
495879		Congenital scrotal absence		Συγγενής οσχέϊκή απουσία
495879		Congenital scrotal agenesis		Συγγενής οσχέϊκή αγενεσία
495930	Familial monosomy 7 syndrome		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		Σύνδρομο κύφωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-μυοϊνδιακής μυοπάθειας	
496689	Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-hereditary spastic paraplegia syndrome		Σύνδρομο κυφοσκολίωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-κληρονομικής σπαστικής παραπληγίας	
496689		Kyphoscoliosis-lateral tongue atrophy-HSP syndrome		Σύνδρομο κυφοσκολίωσης-πλάγιας ατροφίας γλώσσας-HSP (ΚΣΠ)
496693	Omphalocele-diaphragmatic hernia-cardiovascular anomalies-radial ray defect syndrome		Σύνδρομο ομφαλοκήλης-διαφραγματοκήλης-καρδιαγγειακές βλάβες-ακτινικής υποπλασίας άνω άκρων	
496693		Gershoni-Baruch syndrome		Σύνδρομο Gershoni-Baruch
496751	EVEN-plus syndrome		Σύνδρομο EVEN-plus	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
496751		Epiphysial-vertebral-ear dysplasia-nose-plus associated findings syndrome		Σύνδρομο επιφυσσιακής-σπονδυλικής -δυσπλασίας αυτιών-μύτης-συν σχετιζόμενων ευρημάτων
496756	Early-onset progressive encephalopathy-spastic ataxia-distal spinal muscular atrophy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-σπαστικής αταξίας-περιφερικής νωτιαίας μυϊκής ατροφίας	
496790	Ocular anomalies-axonal neuropathy-developmental delay syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικών ανωμαλιών-αξονικής νευροπάθειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
496790		Harel-Yoon syndrome		Σύνδρομο Harel-Yoon
496916	Rare genetic hyperkinetic movement disorder		Σπάνια γενετική κινητική διαταραχή υπερκινησίας	
496924	Non-inflammatory vasculopathy		Μη φλεγμονώδης αγγειοπάθεια	
497188	Diffuse intrinsic pontine glioma		Διάχυτο διηθητικό γλοίωμα γέφυρας	
497188		DIPG		ΔΔΓΓ (DIPG)
497623	C12ORF65-related combined oxidative phosphorylation defect		C12ORF65-σχετιζόμενη συνδυασμένη διαταραχή της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
497623		C12ORF65-related COXPD		COXPD που σχετίζεται με C12ORF65
497737	Epidermolytic nevus		Επιδερμολυτικός σπίλος	
497737		Epidermal nevus with epidermolytic hyperkeratosis		Επιδερμικός σπίλος με επιδερμολυτική υπερκεράτωση
497737		Epidermolytic epidermal nevus		Επιδερμολυτικός επιδερμικός σπίλος
497737		Epidermolytic verrucous epidermal nevus		Επιδερμολυτικός μυρμηκώδης επιδερμικός σπίλος
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 CMT2		Σχετιζόμενη με MME αυτοσωμική επικρατούσα CMT2
497757		MME-related autosomal dominant hereditary motor and sensory neuropathy type 2		Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομική κινητική και αισθητική νευροπάθεια τύπου 2 που σχετίζεται με MME
497764	Spinocerebellar ataxia type 43		Νωτιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 43	
497764		SCA43		ΝΠΑ43 (SCA43)
497906	Childhood-onset basal ganglia degeneration syndrome		Σύνδρομο εκφύλισης βασικών γαγγλίων με έναρξη στην παιδική ηλικία	
497906		Lenk-Ploski syndrome		Lenk-Ploski σύνδρομο
498228	Phyllodes tumor of the prostate		Φυλλοειδής όγκος του προστάτη	
498228		Cystic epithelial-stromal tumors of the prostate		Κυστικοί επιθηλιακοί-στρωματικοί όγκοι του προστάτη
498228		Cystosarcoma phyllodes of the prostate		Φυλλοειδής κυστοσάρκωμα του προστάτη



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
498228		Phyllodes type of atypical prostatic hyperplasia		Φυλλοειδής τύπος άτυπης υπερπλασίας προστάτη
498251	Menstrual cycle-dependent periodic fever		Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από τον εμμηνορροϊκό κύκλο	
498251		Luteal-phase-dependent febrile episode		Εμπύρετο επεισόδιο που εξαρτάται από την ωχρινική φάση
498251		Luteal-phase-dependent periodic fever		Περιοδικός πυρετός που εξαρτάται από την ωχρινική φάση
498251		Menstrual cycle-dependent febrile episode		Εμπύρετο επεισόδιο που εξαρτάται από τον εμμηνορροϊκό κύκλο
498345	Biliary atresia and associated disorders		Ατρησία των χοληφόρων και σχετιζόμενες διαταραχές	
498350	Syndromic biliary atresia		Συνδρομική ατρησία των χοληφόρων	
498359	Aquagenic palmoplantar keratoderma		Υδατογενής παλαμοπελματιαία κερατοδερμία	
498359		Aquagenic keratoderma		Παλαμοπελματιαία κερατοδερμία
498359		Aquagenic syringeal acrokeratoderma		Υδατογενής ακροκερατοδερμία σύριγγας
498359		Aquagenic wrinkling of the palms		Υδατογενής ρυτίδωση των παλαμών
498359		Transient reactive papulotranslucent acrokeratoderma		Παροδικό αντιδραστικό βλατιδοδιαφανές ακροκερατόδερμα
498445	Genetic inflammatory or rheumatoid-like osteoarthritis		Γενετική φλεγμονώδης ή ρευματοειδούς τύπου οστεοαρθροπάθεια	
498448	Overgrowth or tall stature syndrome with skeletal involvement		Σύνδρομο υπερανάπτυξης ή υψηλού αναστήματος με σκελετική συμμετοχή	
498451	Dysostosis with brachydactyly without extraskeletal manifestations		Δυσόστωση με βραχυδακτυλία χωρίς εξωσκελετικές εκδηλώσεις	
498454	Dysostosis with brachydactyly with extraskeletal manifestations		Δυσόστωση με βραχυδακτυλία με εξωσκελετικές εκδηλώσεις	
498457	Non-syndromic longitudinal limb defect		Μη συνδρομικό επίμηκες έλλειμμα των άκρων	
498461	Non-syndromic terminal transverse limb defect		Μη συνδρομικό τελικό εγκάρσιο έλλειμμα των άκρων	
498464	Non-syndromic preaxial polydactyly		Μη συνδρομική προαξονική πολυδακτυλία	
498467	Non-syndromic postaxial polydactyly		Μη συνδρομική μεταξονική πολυδακτυλία	
498470	Non-syndromic complex polydactyly		Μη συνδρομική σύνθετη πολυδακτυλία	
498474	Hyaline fibromatosis syndrome		Σύνδρομο υαλινοϊνωμάτωσης	
498477	Ectrodactyly with and without other manifestations		Εκτροδακτυλία με και χωρίς άλλες εκδηλώσεις	
498481	LRP5-related primary osteoporosis		Πρωτοπαθής οστεοπόρωση που σχετίζεται με LRP5	
498485	Overgrowth-metaphyseal undermodeling-spondylar dysplasia syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης-μεταφυσικής υπομοντελοποίησης-σπονδυλικής δυσπλασίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
498488	Overgrowth syndrome with 2q37 translocation		Σύνδρομο υπερανάπτυξης με μετατόπιση 2q37	
498491	Non-syndromic complete hemimelia		Μη συνδρομική πλήρης ημιμελία	
498494	Mirror-image polydactyly		Πολυδακτυλία καθρέφτης-εικόνα	
498497	Short rib-polydactyly syndrome type 5		Σύνδρομο βραχείας πλευράς-πολυδακτυλίας τύπου 5	
498602	Sugarman brachydactyly		Sugarman βραχυδακτυλία	
498602		Sugarman-Hager-Kulik syndrome		Σύνδρομο Sugarman-Hager-Kulik
498693	MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal arthrogryposis multiplex congenita syndrome		Σύνδρομο συγγενούς πολλαπλής αρθρογρύπωσης που σχετίζεται με MYBPC1	
498693		MYBPC1-related autosomal recessive non-lethal AMC syndrome		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο μη θανατηφόρο σύνδρομο ΣΠΑ (AMC) που σχετίζεται με το MYBPC1
498700	OBSOLETE: Limbic encephalitis with neurexin-3 antibodies		Μεταχίμαική εγκεφαλίτιδα με αντισώματα νευρεξίνης-3	
499004	OBSOLETE: Tuberculous meningitis		Φυματιώδης μηνιγγίτιδα	
499009	Congenital syphilis		Συγγενής σύφιλη	
499009		Mother-to-child transmission of syphilis		Μετάδοση σύφιλης από μητέρα στο παιδί
499009		MTCT of syphilis		MTCT σύφιλης
499047	Autoimmune/inflammatory optic neuropathy		Αυτοάνοση/φλεγμονώδης οπτική νευροπάθεια	
499085	Chronic relapsing inflammatory optic neuritis		Χρόνια υποτροπιάζουσα φλεγμονώδης οπτική νευροπάθεια	
499085		CRION		CRION
499096	Isolated optic neuritis		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα	
499096		ION		ION
499103	Recurrent idiopathic neuroretinitis		Υποτροπιάζουσα ιδιοπαθής νευροαμφιβληστροειδίτιδα	
499103		RINR		RINR
499107	Idiopathic optic perineuritis		Ιδιοπαθής οπτική περινευρίτιδα	
499107		Idiopathic OPN		Ιδιοπαθής OPN
499182	Pilomatrix carcinoma		Καρκίνωμα Pilomatrix	
499182		Calcified epithelial carcinoma of Malherbe		Ασβεστοποιημένο επιθηλιακό καρκίνωμα Malherbe
499182		Calcifying epitheliocarcinoma		Ασβεστοποιητικό επιθηλιοκαρκίνωμα
499182		Malignant pilomatricoma		Κακόηθες πιλοματρικόωμα
499182		Trichomatrical carcinoma		Τριχωματικό καρκίνωμα
500055	Hao-Fountain syndrome due to 16p13.2 microdeletion		σύνδρομο μικροέλλειψης 16p13.2	
500055		Chromosome 16p13.2 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης χρωμοσώματος 16p13.2
500055		Del(16)(p13.2)		Del(16)(p13.2)
500055		Monosomy 16p13.2		Μονοσωμία 16p13.2
500062	Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-πανικουλίτιδας-δερματοπάθειας με εμφάνιση στη βρεφική ηλικία	
500062		ORAS		ORAS
500062		OTULIN deficiency		Ανεπάρκεια OTULIN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
500062		OTULIN-related autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το OTULIN
500062		Otulipenia		Οτουλιπενία
500095	Tall stature-intellectual disability-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο ψηλού αναστήματος-νοητικής αναπηρίας-νεφρικών ανωμαλιών	
500095		Thauvin-Robinet-Faivre syndrome		Thauvin-Robinet-Faivre σύνδρομο
500135	Multinucleated neurons-anhydramnios-renal dysplasia-cerebellar hypoplasia-hydranencephaly syndrome		Σύνδρομο πολυπύρηνων νευρώνων-ανυδράμνιου-νεφρικής δυσπλασίας-παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υδρανενκεφαλίας	
500135		MARCH syndrome		ΠΑΝΠΥ (MARCH) σύνδρομο
500144	Early-onset progressive encephalopathy-hearing loss-pons hypoplasia-brain atrophy syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-απώλεια ακοής-υποπλασία στελέχους-εγκεφαλικής ατροφίας	
500144		Early-onset progressive encephalopathy-brain atrophy-spasticity syndrome		Σύνδρομο προοδευτικής εγκεφαλοπάθειας πρώιμης έναρξης-εγκεφαλικής ατροφίας-σπαστικότητα
500144		PEBAS		PEBAS
500150	Brain malformations-musculoskeletal abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικών δυσπλασιών-μυοσκελετικών ανωμαλιών-δυσμορφισμού προσώπου-νοητικής αναπηρίας	
500150		Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim syndrome		Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim σύνδρομο
500150		ZTTK syndrome		ZTTK σύνδρομο
500159	Microcephaly-corpus callosum and cerebellar vermis hypoplasia-facial dysmorphism-intellectual disability syndrom		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υποπλασίας του σκληρού σώματος και του παρεγκεφαλιδικού σκώληκα-δυσμορφισμός προσώπου-νοητικής αναπηρίας	
500163	Witteveen-Kolk syndrome		Σύνδρομο Witteveen-Kolk	
500163		SIN3A-related intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας που σχετίζεται με το SIN3A
500163		WITKOS		WITKOS
500166	SIN3-related intellectual disability syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο SIN3-σχετιζόμενης νοητικής υστέρησης λόγω σημειακής μετάλλαξης	
500180	Childhood-onset motor and cognitive regression syndrome with extrapyramidal movement disorder		Σύνδρομο κινητικής και γνωσιακής παλινδρόμησης με εξωπυραμιδική κινητική διαταραχή με εμφάνιση στη παιδική ηλικία	
500180		CONDBA		CONDBA
500188	X-linked external auditory canal atresia-dilated internal auditory canal-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο φυλοσύνδετου του έξω ακουστικού πόρου-διευρυμένου εσωτερικού ακουστικού πόρου-δυσμορφισμού προσώπου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
500464	Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της ρινικής κοιλότητας και των παραρρινίων κόλπων	
500464		Squamous cell carcinoma of the nasal cavity and sinuses		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της ρινικής κοιλότητας και των ιγμορείων
500478	Squamous cell carcinoma of the oropharynx		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα του στοματοφάρυγγα	
500481	OBSOLETE: Squamous cell carcinoma of salivary glands		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων των σιελογόνων αδένων	
500533	Polyhydramnios-megalencephaly-symptomatic epilepsy syndrome		Σύνδρομο πολυϋδραμνίου-μεγαλεγκεφαλίας-συμπτωματικής επιληψίας	
500533		PMSE syndrome		ΠΜΣΕ (PMSE) σύνδρομο
500545	Severe neurodevelopmental disorder with feeding difficulties-stereotypic hand movement-bilateral cataract		Σοβαρή νευροαναπτυξιακή διαταραχή με δυσκολίες σίτισης-στερεότυπη κίνηση χειρών-αμφοτερόπλευρος καταρράκτης	
500548	Osteosclerotic metaphyseal dysplasia		Οστεοσκληρωτική μεταφυσιική δυσπλασία	
502305	Cochleovestibular malformation		κοχλιακή δυσπλασία	
502318	Cochlear nerve deficiency		Ανεπάρκεια κοχλιακού νεύρου	
502363	Squamous cell carcinoma of the oral cavity		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα της στοματικής κοιλότητας	
502366	Squamous cell carcinoma of the lip		Ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα του χείλους	
502369	Squamous cell carcinoma of oral cavity and lip		Καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων της στοματικής κοιλότητας και του χείλους	
502423	Mitochondrial myopathy-cerebellar ataxia-pigmentary retinopathy syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-παρεγκεφαλικής αταξίας-μελαγχρωματικής αμφιβληστροειδοπάθειας	
502423		Mitochondrial myopathy-cerebellar atrophy-pigmentary retinopathy syndrome		Σύνδρομο μιτοχονδριακής μυοπάθειας-παρεγκεφαλικής ατροφίας-μελαγχρωματικής αμφιβληστροειδοπάθειας
502430	Weiss-Kruszka Syndrome		Σύνδρομο Weiss-Kruszka	
502430		Metopic ridging-ptosis-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο μετωπιαίου επάρματος-βλεφαρόπτωσης-δυσμορφίας προσώπου
502434	STAG1-related intellectual disability-facial dysmorphism-gastroesophageal reflux syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενης με STAG1 νοητικής αναπηρίας-δυσμορφισμού προσώπου-γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης	
502437	4q25 proximal deletion syndrome		Σύνδρομο εγγύς διαγραφής 4q25	
502437		Proximal del(4)(q25)		Εγγύς διαγρ (del) (4)(q25)
502437		Proximal monosomy 4q25		Εγγύς μονοσωμία 4q25
502444	Alkaline ceramidase 3 deficiency		Ανεπάρκεια αλκαλικής κεραμιδάσης 3	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
502444		ACER3-related early childhood-onset progressive leukodystrophy		Προοδευτική λευκοδυστροφία που σχετίζεται με το ACER3 με έναρξη στην πρώιμη παιδική ηλικία
502444		Leukodystrophy due to alkaline ceramidase 3 deficiency		Λευκοδυστροφία λόγω ανεπάρκειας αλκαλικής κεραμιδάσης 3
502499	Erythema multiforme major		Μείζον πολύμορφο ερύθημα	
502499		Erythema exsudativum multiforme majus		Εξιδρωματικό πολύμορφο ερύθημα majus
502499		Erythema multiforme majus		Πολύμορφο ερύθημα majus
504476	Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με νευροπάθεια και αμφοτερόπλευρη απουσία αιθουσαίων αντανακλαστικών	
504476		CABV syndrome		Σύνδρομο CABV
504476		CANVAS		CANVAS
504476		Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας με αμφοτερόπλευρη αιθουσοπάθεια
504523	Severe combined immunodeficiency due to LAT deficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας LAT	
504523		SCID due to LAT deficiency		SCID λόγω ανεπάρκειας LAT
504530	Combined immunodeficiency due to Moesin deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης Moesin	
504530		CID due to Moesin deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας Moesin
504530		MSN-related combined immunodeficiency		MSN-σχετιζόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια
504530		X-linked Moesin-associated immunodeficiency		Φυλοσύνδετη ανοσοανεπάρκεια σχετιζόμενη με τη Moesin
505208	3-methylglutaconic aciduria type 8		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 8	
505208		MGA8		MGA8
505216	3-methylglutaconic aciduria type 9		3-μεθυλγλουτακονική οξουρία τύπου 9	
505216		3-methylglutaconic aciduria-epilepsy-spasticity-severe intellectual disability syndrome		Σύνδρομο 3-μεθυλγλουτακονικής οξουρίας-επιληψίας-σπαστικότητας- βαρείας νοητικής αναπηρίας
505216		MGA9		MGA9
505227	Combined immunodeficiency due to GINS1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας GINS1	
505227		CID due to GINS1 deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας GINS1
505227		Combined immunodeficiency with intrauterine growth retardation-natural killer cell deficiency-neutropenia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης-ανεπάρκεια των κυττάρων φυσικών φονέων- ουδετεροπενία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
505227		Combined immunodeficiency with intrauterine growth retardation-NK cell deficiency-neutropenia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης-ανεπάρκεια των NK κυττάρων-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	
505242	Psychomotor regression-oculomotor apraxia-movement disorder-nephropathy syndrome		Σύνδρομο με ψυχοκινητική παλινδρόμηση-οφθαλμοκινητική απραξία-κινητική διαταραχή-νεφροπάθεια	
505242		Cerebrorenal syndrome, Perez type		Εγκεφαλονεφρικό σύνδρομο, τύπος Perez
505248	Mucopolysaccharidosis-like syndrome with congenital heart defects and hematopoietic disorders		Σύνδρομο τύπου βλεννοπολυσακχαρίδωσης με συγγενείς καρδιακές βλάβες και αιμοποιητικές διαταραχές	
505248		Mucopolysaccharidosis-like plus disease		Νόσος τύπου βλεννοπολυσακχαρίδωσης με συνδρομική έκφραση
505395	Ventilator-induced diaphragmatic dysfunction		Διαφραγματική δυσλειτουργία που προκαλείται από αναπνευστήρα	
505395		VIDD		VIDD
505652	CDKL5-deficiency disorder		Διαταραχή ανεπάρκειας CDKL5	
505652		CDD		CDD
506052	Neuroendocrine neoplasm of pancreas		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	
506052		Pancreatic NEN		Παγκρεατικό NEN
506052		Pancreatic neuroendocrine neoplasm		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος
506052		PNEN		PNEN
506060	Functioning neuroendocrine tumor of pancreas		Λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	
506060		Functioning pancreatic NET		Λειτουργικό παγκρεατικό NET
506060		Functioning pancreatic neuroendocrine tumor		Λειτουργικός νευροενδοκρινής όγκος του παγκρέατος
506060		Functioning PNET		Λειτουργικό PNET
506060		Functioning well-differentiated NEN of pancreas		Λειτουργικό καλά διαφοροποιημένο NEN του παγκρέατος
506060		Functioning well-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Λειτουργικό καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος
506060		Functioning well-differentiated pancreatic NEN		Λειτουργικό καλά διαφοροποιημένο παγκρεατικό NEN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
506060		Functioning well-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Λειτουργικό καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος
506075	Non-functioning neuroendocrine tumor of pancreas		Μη λειτουργικός νευροενδοκρινικός όγκος του παγκρέατος	
506075		Non-functioning pancreatic NET		Μη λειτουργικός παγκρεατικός NET
506075		Non-functioning pancreatic neuroendocrine tumor		Μη λειτουργικός παγκρεατικός νευροενδοκρινικός όγκος
506075		Non-functioning PNET		Μη λειτουργικός PNET
506075		Non-functioning well-differentiated NEN of pancreas		Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης NEN του παγκρέατος
506075		Non-functioning well-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές νεόπλασμα του παγκρέατος
506075		Non-functioning well-differentiated pancreatic NEN		Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό NEN
506075		Non-functioning well-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Μη λειτουργικό, υψηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
506090	Serotonin-producing neuroendocrine tumor of pancreas		Νευροενδοκρινικός σεροτονινοπαραγωγός όγκος του παγκρέατος	
506090		Serotonin-producing pancreatic NET		Παγκρεατικός NET που παράγει σεροτονίνη
506090		Serotonin-producing pancreatic neuroendocrine tumor		Παγκρεατικός νευροενδοκρινής όγκος που παράγει σεροτονίνη
506090		Serotonin-producing PNET		PNET που παράγει σεροτονίνη
506098	Neuroendocrine carcinoma of pancreas		Νευροενδοκρινικό καρκίνωμα του παγκρέατος	
506098		Pancreatic NEC		Παγκρεατικό NEC
506098		Pancreatic neuroendocrine carcinoma		Παγκρεατικό νευροενδοκρινές καρκίνωμα
506098		Poorly-differentiated NEN of pancreas		Χαμηλής διαφοροποίησης NEN του παγκρέατος
506098		Poorly-differentiated neuroendocrine neoplasm of pancreas		Χαμηλής διαφοροποίησης νευροενδοκρινές νεόπλασμα του παγκρέατος
506098		Poorly-differentiated pancreatic NEN		Χαμηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό NEN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
506098		Poorly-differentiated pancreatic neuroendocrine neoplasm		Χαμηλής διαφοροποίησης παγκρεατικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
506112	Mixed neuroendocrine and non-neuroendocrine neoplasm of pancreas		Μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του παγκρέατος	
506112		ΜiNEN of pancreas		ΜiNEN του παγκρέατος
506112		Pancreatic MiNEN		Παγκρεατικό MiNEN
506112		Pancreatic mixed neuroendocrine-nonneuroendocrine neoplasm		Παγκρεατικό μικτό νευροενδοκρινικό και μη νευροενδοκρινικό νεόπλασμα
506124	OBSOLETE: Neuroendocrine tumor of small intestine		Νευροενδοκρινικός όγκος του λεπτού εντέρου	
506124		OBSOLETE: NET of small intestine		NET του λεπτού εντέρου
506136	Neuroendocrine neoplasm of esophagus		Νευροενδοκρινικό νεόπλασμα του οισοφάγου	
506136		Esophageal NEN		Οισοφαγικό NEN
506136		Esophageal neuroendocrine neoplasm		Οισοφαγικό νευροενδοκρινές νεόπλασμα
506136		NEN of esophagus		NEN του οισοφάγου
506207	Rare disorder potentially indicated for transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση	
506210	Rare disorder potentially indicated for liver transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση ήπατος	
506213	Rare disorder potentially indicated for kidney transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση νεφρού	
506216	Rare disorder potentially indicated for bowel transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση εντέρου	
506219	Rare disorder potentially indicated for hematopoietic stem cell transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση αιμοποιητικών βλαστοκυττάρων	
506222	Rare disorder potentially indicated for lung transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση πνεύμονα	
506225	Rare disorder potentially indicated for heart transplant		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση καρδιάς	
506307	Stromme syndrome		Σύνδρομο Stromme	
506307		Apple-peel intestinal atresia-ocular anomalies-microcephaly syndrome		Σύνδρομο εντερικής ατρησίας τύπου φλούδας μήλου-οφθαλμικών ανωμαλιών-μικροκεφαλίας
506307		Jejunal atresia-microcephaly-ocular anomalies syndrome		Σύνδρομο ατρησίας νήστιδας-μικροκεφαλίας-οφθαλμικών ανωμαλιών
506334	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with adrenal insufficiency		Οικογενές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή με επινεφριδιακή ανεπάρκεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
506334		Primary adrenal insufficiency-steroid-resistant nephrotic syndrome due to SGPL1 deficiency		Πρωτοπαθής επινεφριδιακή ανεπάρκεια-στεροειδο-ανθεκτικό νεφρωσικό σύνδρομο λόγω ανεπάρκειας SGPL1
506334		Sphingosine phosphate lyase insufficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας της λύσης της φωσφορικής σφινγοσίνης
506334		SPLIS		SPLIS
506353	Autosomal recessive complex spastic paraplegia due to Kennedy pathway dysfunction		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη σπαστική παραπληγία λόγω δυσλειτουργίας της οδού Kennedy	
506353		Autosomal recessive complex SPG due to Kennedy pathway dysfunction		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σύνθετη SPG λόγω δυσλειτουργίας της οδού Kennedy
506353		Autosomal recessive spastic paraplegia type 81		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 81
506358	Gabriele-de Vries syndrome		Σύνδρομο Gabriele-de Vries	
506358		YY1 haploinsufficiency syndrome		Σύνδρομο απλοανεπάρκειας YY1
506784	Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis overlap syndrome		Σύνδρομο επικάλυψης συνδρόμου Stevens-Johnson/τοξικής επιδερμικής νεκρόλυσης	
506784		SJS/TEN overlap syndrome		Σύνδρομο επικάλυψης SJS/TEN
506784		Stevens-Johnson/TEN overlap syndrome		Σύνδρομο επικάλυψης Stevens-Johnson/TEN
506784		Stevens-Johnson/toxic epidermal necrolysis overlap syndrome		Σύνδρομο επικάλυψης Stevens-Johnson/τοξικής επιδερμικής νεκρόλυσης
508093	MEPAN syndrome		Σύνδρομο MEPAN	
508093		Autosomal recessive childhood-onset dystonia, DYT29 type		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυστονία με έναρξη στην παιδική ηλικία, τύπος DYT29
508093		Childhood-onset generalized dystonia-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο γενικευμένης δυστονίας με έναρξη στην παιδική ηλικία-οπτικής ατροφίας
508093		Dystonia 29		Δυστονία 29
508093		DYT29		DYT29
508093		Mitochondrial enoyl CoA reductase protein-associated neurodegeneration syndrome		Σύνδρομο νευροεκφύλισης σχετιζόμενο με την πρωτεΐνη μιτοχονδριακή ενοϋλ-CoA αναγωγή
508410	Familial intestinal malrotation		Οικογενής ανώμαλη περιστροφή εντέρου	
508476	Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-hearing loss syndrome		Σύνδρομο με χειλοσχιστία και υπερωισχιστία-κρανιοπροσωπικός δυσμορφισμός-συγγενές καρδιακό βλάβη- απώλεια ακοής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
508476		Cleft lip and palate-craniofacial dysmorphism-congenital heart defect-deafness syndrome		Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπικός δυσμορφισμός-συγγενής καρδιακές βλάβες- απώλεια ακοής
508476		Hyaluronidase 2 deficiency		Σύνδρομο με χειλεοσχιστία και υπερωιοσχιστία-κρανιοπροσωπικός δυσμορφισμός-συγγενής καρδιακές βλάβες- απώλεια ακοής
508488	8q24.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 8q24.3	
508488		Del(8)(q24.3)		Del(8)(q24.3)
508488		Deletion 8q24.3		Έλλειψη 8q24.3
508488		Monosomy 8q24.3		Μονοσωμία 8q24.3
508498	Intellectual disability-cardiac anomalies-short stature-joint laxity syndrome		Σύνδρομο με νοητική αναπηρία-καρδιακές ανωμαλίες-κοντό ανάστημα- χαλαρότητα των αρθρώσεων	
508498		Intellectual disability-cardiac anomalies-short stature-joint laxity syndrome due to mutation in PUF60 gene		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καρδιακών ανωμαλιών-βραχέος ανάστηματος-χαλαρότητας αρθρώσεων λόγω μετάλλαξης στο γονίδιο PUF60
508501	Oral-facial-digital syndrome with short stature and brachymesophalangy		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο με βραχύ ανάστημα και βραχυμεσοφαλαγγία	
508501		OFD18		OFD18
508501		Oral-facial-digital syndrome type 18		Στοματο-προσωπο-δακτυλικό σύνδρομο τύπου 18
508501		Orofaciodigital syndrome type 18		Στοματοπροσωποδακτυλικό σύνδρομο τύπου 18
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	
508523	Hyperphenylalaninemia due to DNAJC12 deficiency		Υπερφαινυλαλιναιμία λόγω ανεπάρκειας DNAJC12	
508523		Non-phenylketonuric non-BH4-deficiency hyperphenylalaninemia		Μη-φαινυλκετονουρική και χωρίς ανεπάρκεια BH4 υπερφαινυλαλιναιμία
508529	Intermediate epidermolysis bullosa simplex with cardiomyopathy		Ενδιάμεση απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με μυοκαρδιοπάθεια	
508529		Intermediate EBS with cardiomyopathy		Ενδιάμεση EBS με μυοκαρδιοπάθεια
508533	Skeletal dysplasia-T-cell immunodeficiency-developmental delay syndrome		Σύνδρομο σκελετικής δυσπλασίας-T-κυτταρικής ανοσοανεπάρκειας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
508533		EXTL3-related neuro-immuno-skeletal dysplasia syndrome		EXTL3-σχετιζόμενο σύνδρομο νευρο-ανοσο-σκελετικής δυσπλασίας
508533		Neuro-immuno-skeletal dysplasia syndrome due to EXTL3 deficiency		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		MYSM1 deficiency		Ανεπάρκεια MYSM1
512017	Chronic lymphoproliferative disorder of natural killer cells		Χρόνια λεμφοπεριπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK	
512017		Chronic lymphoproliferative disorder of NK-cells		Χρόνια λεμφοπεριπλαστική διαταραχή των κυττάρων NK
512017		Chronic NK lymphocytosis		Χρόνια λεμφοκυττάρωση NK
512017		Chronic NK-cell lymphocytosis		Χρόνια λεμφοκυττάρωση NK
512017		CLPD-NK		CLPD-NK
512017		CNKL		CNKL
512017		NK-cell lineage granular lymphocyte proliferative disorder		Χρόνια λεμφοπεριπλαστική διαταραχή της σειράς των κοκκιοκυττάρων NK
512034	Large granular lymphocyte leukemia		Λευχαιμία από μεγάλα κοκκιώδη λεμφοκύτταρα	
512103	Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη επιδερμομολυτική ιχθύωση	
512103		AREI		AREI
512260	Congenital cerebellar ataxia due to RNU12 mutation		Συγγενής παρεγκεφαλική αταξία λόγω μετάλλαξης στο RNU12	
513436	Autosomal recessive spastic paraplegia type 78		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 78	
513436		SPG78		SPG78
513456	Intellectual disability-seizures-abnormal gait-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-σπασμών-ανώμαλου βηματισμού-δυσμορφισμού προσώπου	
513456		Skraban-Deardorff syndrome		Σύνδρομο Skraban-Deardorff
514352	Congenital brachyoesophagus-intrathoracic stomach-vertebral anomalies syndrome		Σύνδρομο συγγενούς βραχέως οισοφάγου-διαθωρακικού στόμαχου-σπονδυλικών ανωμαλιών	
514352		Serpentine-like syndrome		Σύνδρομο ανάλογο του Serpentine
514980	ATP13A2-related parkinsonism		ATP13A2-σχετιζόμενος παρκινσονισμός	
519264	Inflammatory/autoimmune disorder involving the lacrimal system		Φλεγμονώδης/αυτοάνοση διαταραχή με συμμετοχή του δακρυϊκού συστήματος	
519266	Rare disorder of the ocular adnexa		Σπάνια διαταραχή των οφθαλμικών εξαρτημάτων	
519268	Rare disorder with ectropion		Σπάνια διαταραχή με εκτρόπιο	
519270	Rare disorder with entropion		Σπάνια διαταραχή με εντρόπιο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
519272	Structural developmental eye defect		Δομική αναπτυξιακή οφθαλμική βλάβη	
519274	Syndromic lacrimal system disorder		Συνδρομική διαταραχή του δακρυϊκού συστήματος	
519276	Anterior segment developmental abnormality with extraocular manifestations		Αναπτυξιακή ανωμαλία του προσθίου τμήματος με εξωοφθαλμικές εκδηλώσεις	
519278	Infective keratitis		Λοιμώδης κερατίτιδα	
519280	Rare conjunctivitis		Σπάνια επιπεφυκίτιδα	
519282	Rare corneal disorder		Σπάνια διαταραχή του κερατοειδούς	
519284	Rare disorder of the anterior segment of the eye		Σπάνια διαταραχή του προσθίου τμήματος του οφθαλμού	
519286	Rare disorder of the pupil		Σπάνια διαταραχή της κόρης	
519288	Rare disorder with corneal involvement as a major feature		Σπάνια διαταραχή με συμμετοχή του κερατοειδούς ως μείζον χαρακτηριστικό	
519290	Rare inflammatory/autoimmune corneal disorder		Σπάνια φλεγμονώδης/αυτοάνοση διαταραχή του κερατοειδούς	
519292	Syndromic ectopia lentis		Συνδρομική εκτοπία φακού	
519294	Syndromic microspherophakia		Συνδρομική μικροσφαιροφακία	
519296	Rare disorder with pigmented sclera		Σπάνια διαταραχή με μελάγχρωση του σκληρού χιτώνα	
519298	Rare scleral disorder		Σπάνια διαταραχή του σκληρού χιτώνα	
519300	Isolated chorioretinal dystrophy		Μεμονωμένη χοριοαμφιβληστροειδική δυστροφία	
519302	Isolated macular dystrophy		Μεμονωμένη δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
519304	Isolated vitreoretinopathy		Μεμονωμένη υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	
519306	Isolated progressive inherited retinal disorder		Μεμονωμένη προοδευτική κληρονομική αμφιβληστροειδική διαταραχή	
519309	Rare choroidal disorder		Σπάνια διαταραχή του χοριοειδούς χιτώνα	
519311	Rare disorder of the posterior segment of the eye		Σπάνια διαταραχή του οπισθίου τμήματος του οφθαλμού	
519313	Rare macular disorder		Σπάνια διαταραχή της ωχράς κηλίδας	
519315	Rare retinal disorder		Σπάνια διαταραχή του αμφιβληστροειδούς	
519317	Rare retinal vasculopathy		Σπάνια αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια	
519319	Isolated stationary inherited retinal disorder		Μεμονωμένη στάσιμη κληρονομική αμφιβληστροειδική διαταραχή	
519321	Syndromic chorioretinal dystrophy		Συνδρομική χοριοαμφιβληστροειδική δυστροφία	
519323	Syndromic macular dystrophy		Συνδρομική δυστροφία της ωχράς κηλίδας	
519325	Syndromic inherited retinal disorder		Συνδρομική κληρονομική αμφιβληστροειδική διαταραχή	
519325		Syndromic retinal dystrophy		Συνδρομική δυστροφία του αμφιβληστροειδούς



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
519327	Syndromic vitreoretinopathy		Συνδρομική υαλοειδοαμφιβληστροειδοπάθεια	
519329	Rare disorder involving multiple structures of the eye		Σπάνια διαταραχή με συμμετοχή πολλαπλών δομών του οφθαλμού	
519331	Secondary early-onset glaucoma		Δευτεροπαθές πρόωμης έναρξης γλαύκωμα	
519333	Congenital optic disc excavation		Συγγενής κοίλωση της οπτικής θηλής	
519335	OBSOLETE: Inflammatory/autoimmune optic neuropathy		Φλεγμονώδης/αυτοάνοση οπτική νευροπάθεια	
519337	Disorder with optic nerve compression		Διαταραχή με συμπίεση του οπτικού νεύρου	
519339	Pseudopapilledema		Ψευδοοίδημα της οπτικής θηλής	
519341	Rare brainstem or cerebellar disorder with ophthalmic involvement as a major feature		Σπάνια διαταραχή του εγκεφαλικού στελέχους ή της παρεγκεφαλίδας με οφθαλμική συμμετοχή ως μείζον χαρακτηριστικό	
519343	Rare ophthalmic disorder with cortical involvement		Σπάνια οφθαλμική διαταραχή με συμμετοχή του εγκεφαλικού φλοιού	
519345	Rare disorder with optic disc malformation		Σπάνια διαταραχή με δυσπλασία της οπτικής θηλής	
519347	Rare neuromuscular disorder with ocular motility/alignment anomaly		Σπάνια νευρομυϊκή διαταραχή με ανωμαλία της οφθαλμικής κινητικότητας/ευθυγράμμισης	
519349	Rare ophthalmic disorder with cranial nerve involvement		Σπάνια οφθαλμική διαταραχή με συμμετοχή των κρανιακών νεύρων	
519351	Rare optic nerve disorder		Σπάνια διαταραχή του οπτικού νεύρου	
519353	Rare trochlear nerve disorder		Σπάνια διαταραχή του τροχλιακού νεύρου	
519355	Rare ocular motility/alignment disorder		Σπάνια διαταραχή της οφθαλμικής κινητικότητας/ευθυγράμμισης	
519357	OBSOLETE: Syndromic malformation of the optic disc		Συνδρομική δυσπλασία της οπτικής θηλής	
519384	Congenital cystic eye		Συγγενής κυστικός οφθαλμικός βολβός	
519384		Congenital anophthalmos with cyst		Συγγενής ανοφθαλμία με κύστη
519386	Isolated congenital entropion		Μεμονωμένο συγγενές εντρόπιο	
519388	Autosomal recessive anterior segment dysgenesis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη δυσγενεσία πρόσθιου θαλάμου	
519390	Isolated blepharochalasis		Μεμονωμένη βλεφαροχάλαση	
519392	Isolated iridoschisis		Μεμονωμένη ιριδόσχιση	
519394	OBSOLETE: Isolated microphakia		Μεμονωμένη μικροφακία	
519396	Isolated microspherophakia		Μεμονωμένη μικροσφαιροφακία	
519398	Isolated foveal hypoplasia		Μεμονωμένη υποπλασία κεντρικού βοθρίου	
519400	Peripapillary staphyloma		Περιθηλώδες σταφύλωμα	
519402	Isolated megalopapilla		Μεμονωμένη μεγαλοθηλή	
519404	Optic disc pit		Εσκαφή οπτικού δίσκου	
519406	Thygeson superficial punctate keratitis		Επιφανειακή στικτή κερατίτιδα του Thygeson	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
519406		Thygeson superficial punctate keratopathy		Επιφανειακή στικτή κερατοπάθεια του Thygeson
519408	Mooren ulcer		Ελκος Mooren	
519410	Terrien marginal degeneration		Οριακή εκφύλιση του Terrien	
519930	Fungal keratitis		Μυκητσιακή κερατίτιδα	
519930		Keratomycosis		Κερατομύκωση
519930		Mycotic keratitis		Μυκωτική κερατίτιδα
520814	Rare disorder of the visual organs		Σπάνια διαταραχή των οπτικών οργάνων	
520817	Isolated inherited retinal disorder		Μεμονωμένη κληρονομική διαταραχή του αμφιβληστροειδούς	
520820	Progressive external ophthalmoplegia		Προοδευτική εξωτερική οφθαλμοπληγία	
521123	Radiation-induced plexopathy		Πλεξοπάθεια εξ ακτινοβολίας	
521127	Osteoradionecrosis of the mandible		Οστεοραδιονέκρωση της κάτω γνάθου	
521132	Radiation-induced disorder		Διαταραχή επαγόμενη από ακτινοβολία	
521219	Mirizzi syndrome		Σύνδρομο Mirizzi	
521219		Extrinsic biliary compression syndrome		Σύνδρομο εξωγενούς χολικής απόφραξης
521232	Genetic primary orthostatic disorder		Γενετική πρωτοπαθής ορθοστατική διαταραχή	
521236	Primary orthostatic disorder		Πρωτοπαθής ορθοστατική διαταραχή	
521258	Xq25 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδυσπλασιασμού Xq25	
521258		Dup(X)(q25)		Dup(X)(q25)
521258		Xq25 microtriplication		Xq25 μικροτρυπλασιασμός
521268	Sodium-dependent multivitamin transporter deficiency		Ανεπάρκεια του μεταφορέα πολλαπλών βιταμινών που εξαρτάται από το νάτριο	
521305	Proximal myopathy with focal depletion of mitochondria		Εγγύς μυοπάθεια με εστιακή εξάντληση μιτοχονδρίων	
521308	Frontonasal dysplasia-bifid nose-upper limb anomalies syndrome		Σύνδρομο μετωπορινικής δυσπλασίας-δισχιδούς ρινικής κόγχης-ανωμαλιών άνω άκρων	
521390	Spastic paraplegia-intellectual disability-nystagmus-obesity syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπληγίας-νοητικής αναπηρίας -νυσταγμού-παχυσαρκίας	
521390		SINO syndrome		Σύνδρομο SINO
521399	NON RARE IN EUROPE: Non rare obesity		Μη σπάνια παχυσαρκία	
521406	Dystonia-parkinsonism-hypermanganesemia syndrome		Σύνδρομο δυστονίας-παρκινσονισμού-υπερμαγνησισαυμίας	
521411	Autosomal recessive axonal Charcot-Marie-Tooth disease due to copper metabolism defect		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού του χαλκού	
521411		Autosomal recessive axonal CMT due to copper metabolism defect		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αξονική νόσος Charcot-Marie-Tooth λόγω ελαττωματικού μεταβολισμού του χαλκού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
521414	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2DD		Αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2DD	
521414		ATP1A1-related autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2		ATP1A1- σχετιζόμενη αυτοσωμική επικρατής νόσος του Charcot-Marie-Tooth τύπου 2
521414		ATP1A1-related CMT2		ATP1A1-σχετιζόμενη CMT2
521414		CMT2DD		CMT2DD
521426	PLAA-associated neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με PLAA	
521426		PLAAND		PLAAND
521432	Congenital cataract-severe neonatal hepatopathy-global developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενούς καταρράκτη-σοβαρής νεογνικής ηπατοπάθειας-σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης	
521438	Congenital vertebral-cardiac-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο συγγενών σπονδυλικών καρδιακών νεφρικών ανωμαλιών	
521438		Congenital NAD deficiency disorder		Διαταραχή συγγενούς ανεπάρκειας NAD
521445	Microcephaly-facial dysmorphism-ocular anomalies-multiple congenital anomalies syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-δυσμορφισμού προσώπου-οφθαλμικών ανωμαλιών-πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών	
521450	LAMA5-related multisystemic syndrome		Πολυσυστημικό σύνδρομο που σχετίζεται με LAMA5	
522037	Primary autoimmune enteropathy		Πρωτοπαθή αυτοάνοση εντεροπάθεια	
522043	Syndromic autoimmune enteropathy		Συνδρομική αυτοάνοση εντεροπάθεια	
522077	Infantile hypotonia-oculomotor anomalies-hyperkinetic movements-developmental delay syndrome		Σύνδρομο βρεφικής υποτονίας-οφθαλμοκινητικών ανωμαλιών-υπερκινητικότητας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
522077		BAGOS		BAGOS
522077		Baker-Gordon syndrome		Σύνδρομο Baker-Gordon
522077		SYT1-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετική με SYT1
522504	Rare genetic disorder of the visual organs		Σπάνια γενετική διαταραχή των οπτικών οργάνων	
522506	Rare genetic brainstem or cerebellar disorder with ophthalmic involvement as a major feature		Σπάνια γενετική διαταραχή του εγκεφαλικού στελέχους ή της παρεγκεφαλίδας με οφθαλμική συμμετοχή ως μείζον χαρακτηριστικό	
522508	Rare genetic ophthalmic disorder with cortical involvement		Σπάνια γενετική οφθαλμική διαταραχή με συμμετοχή του εγκεφαλικού φλοιού	
522510	Rare genetic ophthalmic disorder with cranial nerve involvement		Σπάνια γενετική οφθαλμική διαταραχή με συμμετοχή των κρανιακών νεύρων	
522512	Rare genetic optic nerve disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή του οπτικού νεύρου	
522514	Congenital optic disc excavation of genetic origin		Συγγενής κοίλανση της οπτικής θηλής γενετικής αρχής	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
522516	Rare genetic ocular motility/alignment disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή της οφθαλμικής κινητικότητας/ευθυγράμμισης	
522518	Rare genetic disorder with strabismus		Σπάνια γενετική διαταραχή με στραβισμό	
522520	Syndromic genetic disorder with strabismus		Συνδρομική γενετική διαταραχή με στραβισμό	
522522	Rare genetic neuromuscular disorder with ocular motility/alignment anomaly		Σπάνια γενετική νευρομυϊκή διαταραχή με ανωμαλία της οφθαλμικής κινητικότητας/ευθυγράμμισης	
522524	Rare genetic disorder of the ocular adnexa		Σπάνια γενετική διαταραχή των οφθαλμικών εξαρτημάτων	
522526	Rare genetic palpebral disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή των βλεφάρων	
522528	Rare genetic eyelid malposition disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή ανώμαλης θέσης των βλεφάρων	
522530	Rare genetic disorder with entropion		Σπάνια γενετική διαταραχή με εντρόπιο	
522532	Rare genetic disorder of the lacrimal apparatus		Σπάνια γενετική διαταραχή της δακρυϊκής συσκευής	
522534	Lacrimal drainage system anomaly of genetic origin		Ανωμαλία του συστήματος δακρυϊκής παροχέτευσης γενετικής αρχής	
522536	Structural developmental eye defect of genetic origin		Δομική αναπτυξιακή οφθαλμική βλάβη γενετικής αρχής	
522538	Rare genetic disorder of the anterior segment of the eye		Σπάνια γενετική διαταραχή του προσθίου τμήματος του οφθαλμού	
522540	Anterior segment developmental anomaly of genetic origin		Αναπτυξιακή ανωμαλία του προσθίου τμήματος γενετικής αρχής	
522542	Rare genetic disorder with conjunctival involvement as a major feature		Σπάνια γενετική διαταραχή με συμμετοχή του επιπεφυκότα ως μείζον χαρακτηριστικό	
522544	OBSOLETE: Rare genetic conjunctivitis		Σπάνια γενετική επιπεφυκίτιδα	
522546	Rare genetic disorder with lens opacification		Σπάνια γενετική διαταραχή με θόλωση του φακού	
522548	Syndromic genetic cataract		Συνδρομικός γενετικός καταρράκτης	
522550	Lens size anomaly of genetic origin		Ανωμαλία του μεγέθους του φακού γενετικής αρχής	
522552	Lens position anomaly of genetic origin		Ανωμαλία της θέσης του φακού γενετικής αρχής	
522554	Syndromic genetic ectopia lentis		Συνδρομική γενετική εκτοπία φακού	
522556	Rare genetic corneal disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή του κερατοειδή	
522558	Rare genetic disorder with corneal involvement as a major feature		Σπάνια γενετική διαταραχή με συμμετοχή του κερατοειδούς ως μείζον χαρακτηριστικό	
522560	Genetic corneal dystrophy		Γενετική δυστροφία του κερατοειδούς	
522562	Genetic superficial corneal dystrophy		Γενετική επιφανειακή δυστροφία του κερατοειδούς	
522564	Syndromic genetic keratoconus		Συνδρομικός γενετικός κερατόκωνος	
522566	Rare genetic inflammatory/autoimmune corneal disorder		Σπάνια γενετική φλεγμονώδης/αυτοάνοση διαταραχή του κερατοειδούς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
522568	Rare genetic disorder of the pupil		Σπάνια γενετική διαταραχή της κόρης	
522570	Rare genetic disorder of the posterior segment of the eye		Σπάνια γενετική διαταραχή του οπισθίου τμήματος του οφθαλμού	
522572	Rare genetic retinal disorder		Σπάνια γενετική αμφιβληστροειδική διαταραχή	
522574	Rare genetic macular disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή της ωχράς κηλίδας	
522576	Rare genetic retinal vasculopathy		Σπάνια γενετική αμφιβληστροειδική αγγειοπάθεια	
522578	Rare genetic disorder involving multiple structures of the eye		Σπάνια γενετική διαταραχή με συμμετοχή πολλαπλών δομών του οφθαλμού	
522580	Secondary early-onset glaucoma of genetic origin		Δευτεροπαθές πρόωπης έναρξης γλαύκωμα γενετικής αρχής	
522584	Rare genetic choroidal disorder		Σπάνια γενετική διαταραχή του χοριοειδούς χιτώνα	
523000	Pediatric-onset glaucoma		Γλαύκωμα με έναρξη στην παιδική ηλικία	
525677	Genetic congenital malformation of the eye with glaucoma as a major feature		Γενετική συγγενής ανωμαλία του οφθαλμού με γλαύκωμα ως μείζον χαρακτηριστικό	
525731	Pediatric-onset Graves disease		Νόσος Graves παιδιατρικής έναρξης	
525731		Pediatric-onset Basedow disease		Basedow παιδιατρικής έναρξης
525738	Prepubertal anorexia nervosa		Προεφηβική νευρική ανορεξία	
527276	Encephalopathy due to mitochondrial and peroxisomal fission defect		Εγκεφαλοπάθεια λόγω ελαττώματος στον διαχωρισμό μιτοχονδρίων και υπεροξειδιοσωμάτων	
527450	Severe myopia-generalized joint laxity-short stature syndrome		Σύνδρομο σοβαρής μυωπίας-γενικευμένη χαλαρότητα των αρθρώσεων-βραχύ ανάστημα	
527468	Diaphragmatic hernia-short bowel-asplenia syndrome		Σύνδρομο διαφραγματοκήλης-βραχέος εντέρου-ασπληνίας	
527497	NKX6-2-related autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία σχετιζόμενη με το NKX6-2	
527497		Autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy-progressive spastic ataxia		Αυτοσωμική υπολειπόμενη υπομυελινωτική δυστροφία-προοδευτική σπαστική αταξία
527497		SPAX8		SPAX8
528084	Non-specific syndromic intellectual disability		Μη ειδική συνδρομική νοητική υστέρηση	
528084		Complex neurodevelopmental disorder		Διαταραχή νευροαναπτυξιακού συμπλέγματος
528091	Hydrops-lactic acidosis-sideroblastic anemia-multisystemic failure syndrome		Σύνδρομο ύδρωπα -γαλακτικής οξέωσης-σιδηροβλαστικής αναιμίας-πολυοργανικής ανεπάρκειας	
528105	Hypohidrosis-electrolyte imbalance-lacrimal gland dysfunction-ichthyosis-xerostomia syndrome		Σύνδρομο υποιδρωσίας-ηλεκτρολυτικής ανισορροπίας-δυσλειτουργίας δακρυικών αδένων-ιχθύωσης-ξηροστομίας	
528105		HELIX syndrome		Σύνδρομο HELIX



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
528623	Hereditary angioedema with C1Inh deficiency		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	
528623		HAE with C1 inhibitor deficiency		ΗΑΕ με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528623		HAE with C1Inh deficiency		ΗΑΕ με ανεπάρκεια C1Inh
528623		Hereditary angioneurotic edema with C1 inhibitor deficiency		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528623		Hereditary angioneurotic edema with C1Inh deficiency		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια C1Inh
528647	Hereditary angioedema with normal C1Inh		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	
528647		HAE with normal C1 inhibitor		ΗΑΕ με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647		HAE with normal C1Inh		ΗΑΕ με κανονικό C1Inh
528647		Hereditary angioedema with normal C1 inhibitor		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647		Hereditary angioneurotic edema with normal C1 inhibitor		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με φυσιολογικό αναστολέα C1
528647		Hereditary angioneurotic edema with normal C1Inh		Κληρονομικό αγγειονευρωτικό οίδημα με φυσιολογικό C1Inh
528663	Acquired angioedema with C1Inh deficiency		Επίκτητο αγγειοοίδημα με ανεπάρκεια C1Inh	
528663		Acquired angioneurotic edema with C1 inhibitor deficiency		Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια αναστολέα C1
528663		Acquired angioneurotic edema with C1Inh deficiency		Επίκτητο αγγειονευρωτικό οίδημα με ανεπάρκεια C1Inh
529468	Monoclonal mast cell activation syndrome		Σύνδρομο ενεργοποίησης μονοκλωνικών μαστοκυττάρων	
529468		Monoclonal MCAD		Μονοκλωνικό MCAD
529574	Duane retraction syndrome with congenital deafness		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή κώφωση	
529574		DRS with deafness		DRS με κώφωση
529574		DRS with hearing loss		DRS με απώλεια ακοής
529574		Duane retraction syndrome with congenital hearing loss		Σύνδρομο εισολκής του Duane με συγγενή απώλεια ακοής
529574		DURS with deafness		DURS με κώφωση
529574		DURS with hearing loss		DURS με απώλεια ακοής
529665	Neurodevelopmental delay-seizures-ophthalmic anomalies-osteopenia-cerebellar atrophy syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-επιληψιών-οφθαλμικών ανωμαλιών-οστεοπενίας-παρεγκεφαλικής ατροφίας	
529665		GPAA1-related biosynthesis defect		Βλάβες στη βιοσύνθεση σχετιζόμενη με GPAA1
529799	Acute bilirubin encephalopathy		Οξεία εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	
529799		ABE		ABE
529799		Acute kernicterus		Οξύς κερνίκτερος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
529808	Chronic bilirubin encephalopathy		Χρόνια εγκεφαλοπάθεια χολερυθρίνης	
529808		Bilirubin-induced neurological dysfunction		Νευρολογική δυσλειτουργία εξ αυξημένης χολερυθρίνης
529808		BIND		BIND
529808		CBE		CBE
529808		Kernicterus spectrum disorder		Διαταραχή κερνίκτερου
529808		KSD		KSD
529819	NON RARE IN EUROPE: Exfoliation syndrome		Σύνδρομο αποφολίδωσης	
529819		NON RARE IN EUROPE: Pseudoexfoliation syndrome		Ψευδοαποφολιδωτικό σύνδρομο
529819		NON RARE IN EUROPE: XFS		XFS
529831	Letrozole toxicity		Τοξικότητα λετροζόλης	
529852	Combined hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma		Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού καρκινώματος με χολαγγειοκαρκίνωμα	
529852		cHCC-CC		cHCC-CC
529852		Combined HCC-CC		Συνδυασμός HCC-CC
529852		Combined hepatocellular-cholangiocarcinoma		Συνδυασμός ηπατοκυτταρικού με χολαγγειοκαρκίνωμα
529852		Hepatocholangiocarcinoma		Ηπατοχολαγγειοκαρκίνωμα
529864	Secondary erythromelalgia		Δευτεροπαθής ερυθρομελαλγία	
529864		Secondary erythermalgia		Δευτεροπαθής ερυθρομαλγία
529962	17q24.2 microdeletion syndrome		17q24.2 μικροέλλειψη	
529962		Del(17)(q24)		Del(17)(q24)
529965	Intellectual disability-autism-speech apraxia-craniofacial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής αναπηρίας-αυτισμού-απραξίας λόγου-κρανιοδυσμορφισμού προσώπου	
529965		Pilarowski-Bjornsson syndrome		Σύνδρομο Pilarowski-Bjornsson
529970	Male infertility due to acephalic spermatozoa		Ανδρική υπογονιμότητα λόγω ακέφαλων σπερματοζωαρίων	
529970		Acephalic spermatozoa syndrome		Σύνδρομο ακέφαλων σπερματοζωαρίων
529974	Immune dysregulation with inflammatory bowel disease		Ανοσολογική δυσρύθμιση με φλεγμονώδη νόσο του εντέρου	
529977	Immune dysregulation-inflammatory bowel disease-arthritis-recurrent infections-lymphopenia syndrome		Σύνδρομο ανοσολογικής δυσρύθμισης-φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-αρθρίτιδας-επαναλαμβανόμενων λοιμώξεων-λεμφοπενίας	
529980	Inflammatory bowel disease-recurrent sinopulmonary infections syndrome		Σύνδρομο φλεγμονώδους νόσου του εντέρου-επαναλαμβανόμενων φλεγμονωδών λοιμώξεων	
529980		NFAT5 haploinsufficiency		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 CNS		Δερμοειδής ή επιδερμοειδής κύστη του ΚΝΣ
530298	Progressive myoclonic epilepsy with neuroserpin inclusion bodies		Προοδευτική μυοκλονική επιληψία με έγκλειστα σωμάτια νευροσερπίνης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
530298		Early onset familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies		Πρώιμη έναρξη οικογενούς εγκεφαλοπάθειας με έγκλειστα σωμάτια νευροσερπίνης
530303	Progressive dementia with neuroserpin inclusion bodies		Προοδευτική άνοια με έγκλειστα σωμάτια νευροσερπίνης	
530303		Late-onset familial encephalopathy with neuroserpin inclusion bodies		Οικογενής εγκεφαλοπάθεια όψιμης έναρξης με έγκλειστα σωμάτια νευροσερπίνης
530313	PIK3CA-related overgrowth syndrome		PIK3CA-σχετιζόμενο σύνδρομο υπερανάπτυξης	
530313		PROS		PROS
530792	RELA fusion-positive ependymoma		RELA θετικό στη σύντηξη επενδύμωμα	
530792		Supratentorial C11ORF95-RELA fused ependymoma		Επενδύμωμα C11ORF95-RELA
530838	KRT1-related diffuse nonepidermolytic keratoderma		Διάχυτο μη επιδερμολυτικό κερατόδερμα που σχετίζεται με το KRT1	
530838		KRT1-related diffuse NEPPK		KRT1-συγγενής διάχυτη NEPPK
530849	Familial apolipoprotein A5 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια απολιποπρωτεΐνης A5	
530849		Familial APOA5 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια APOA5
530849		Familial apolipoprotein A-V deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια απολιποπρωτεΐνης A-V
530983	Lamb-Shaffer syndrome		Σύνδρομο Lamb-Shaffer	
530983		SOX5 haploinsufficiency syndrome		SOX5-Σύνδρομο απλοανεπάρκειας
530995	Mixed phenotype acute leukemia		Οξεία λευχαιμία μικτού φαινοτύπου	
530995		MPAL		MPAL
531151	9q21.13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροδιαγραφής 9q21.13	
535453	Familial lipase maturation factor 1 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια παράγοντα ωρίμανσης της λιπάσης 1	
535453		Familial LMF1 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια LMF1
535458	Familial GPIHBP1 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια GPIHBP1	
535458		Familial glycosylphosphatidylinositol-anchored high density lipoprotein-binding protein 1 deficiency		Οικογενής ανεπάρκεια της γλυκοζυλφωσφατιδυλοϊνσοϊτ ολ-αγκυροβλημένης δεσμευτικής πρωτεΐνης 1 της υψηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνης
536391	RASopathy		RASοπάθεια	
536467	B3GALT6-related spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		B3GALT6-σχετιζόμενο σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536467		B3GALT6-related spEDS		spEDS που σχετίζονται με B3GALT6
536467		B3GALT6-related spondylodysplastic EDS		Σπονδυλοδυσπλαστικό EDS που σχετίζεται με B3GALT6
536467		Beta3GalT6-deficient EDS		EDS με ανεπάρκεια Beta3GalT6



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
536467		Ehlers-Danlos syndrome progeroid type 2		Σύνδρομο Ehlers-Danlos προγεροειδές τύπου 2
536467		spEDS-B3GALT6		spEDS-B3GALT6
536471	Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome		Σπονδυλοδυσπλαστικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536471		spEDS		spEDS
536471		Spondylodysplastic EDS		Σπονδυλοδυσπλαστική EDS
536516	Myopathic Ehlers-Danlos syndrome		Μυοπαθητικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536516		EDS/myopathy overlap syndrome		EDS/σύνδρομο μυοπαθικής επικάλυψης
536516		Myopathic EDS		Μυοπαθητική EDS
536532	Classical-like Ehlers-Danlos syndrome type 2		Κλασικό σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 2	
536532		AEBP1-related EDS		AEBP1-σχετική EDS
536532		AEBP1-related Ehlers-Danlos syndrome		AEBP1-σχετικό σύνδρομο Ehlers-Danlos
536532		Classical-like EDS type 2		Παρόμοια με την κλασική EDS τύπου 2
536532		cEDS type 2		cEDS τύπου 2
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome		Κυφοσκολιωτικό σύνδρομο Ehlers-Danlos	
536545		EDS VI		EDS VI
536545		Ehlers-Danlos syndrome type 6		Σύνδρομο Ehlers-Danlos τύπου 6
536545		kEDS		kEDS
536545		Kyphoscoliotic EDS		Κυφοσκολιωτική EDS
537072	PLG-related hereditary angioedema with normal C1Inh		PLG-σχετιζόμενο κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	
537072		PLG-related HAE with normal C1 inhibitor		PLG-σχετιζόμενο HAE με φυσιολογικό αναστολέα C1
537891	OBSOLETE: ANGPT1-related hereditary angioedema with normal C1Inh		ANGPT1-σχετιζόμενο κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh	
537891		OBSOLETE: ANGPT1-related HAE with normal C1 inhibitor		ANGPT1-σχετιζόμενο HAE με φυσιολογικό C1Inh
538096	Autosomal recessive lethal neonatal axonal sensorimotor polyneuropathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη θανατηφόρα νεογνική νευραξονική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια	
538101	Congenital axonal neuropathy with encephalopathy		Συγγενής νευραξονική νευροπάθεια με εγκεφαλοπάθεια	
538238	Neurological channelopathy of the central nervous system due to a genetic chloride channel defect		Νευρολογική διαυλοπάθεια του κεντρικού νευρικού συστήματος λόγω γενετικής ανωμαλίας των διαύλων χλωρίου	
538574	Palmoplantar keratoderma-hereditary motor and sensory neuropathy syndrome		σύνδρομο παλαμοπελματιαίας κερατοδερμίας- κληρονομικής κινητικής και αισθητικής νευροπάθειας	
538574		Palmoplantar keratoderma-Charcot-Marie-Tooth syndrome		Παλαμοπελματιαίο κερατόδερμα-σύνδρομο Charcot-Marie-Tooth
538756	Familial multiple discoid fibromas		Οικογενή πολλαπλά δισκοειδή ινώματα	
538756		Familial multiple trichodiscomas		Οικογενές πολλαπλό τριχοδίσκωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
538863	Classic pyoderma gangrenosum		Κλασικό γαγγραινώδες πυόδερμα	
538863		Ulcerative pyoderma gangrenosum		Ελκώδες γαγγραινώδες πυόδερμα
538866	Pustular pyoderma gangrenosum		Φλυκταινώδες γαγγραινώδες πυόδερμα	
538869	Bullous pyoderma gangrenosum		Πομφολυγώδες γαγγραινώδες πυόδερμα	
538869		Phemphigoid pyoderma gangrenosum		Πομφολυγώδες γαγγραινώδες πυόδερμα
538872	Vegetative pyoderma gangrenosum		Εκβλαστητικό γαγγραινώδες πυόδερμα	
538872		Granulomatous pyoderma gangrenosum		Κοκκιματώδες γαγγραινώδες πυόδερμα
538931	X-linked lymphoproliferative disease due to SAP deficiency		Φυλοσύνδετη λεμφοϋπερπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας ενζύμου SH2D1A	
538931		X-linked lymphoproliferative disease due to SH2 domain containing 1A protein deficiency		Φυλοσύνδετο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης 1A που περιέχει την περιοχή SH2
538931		X-linked lymphoproliferative disease due to SH2D1A deficiency		Φυλοσύνδετη λεμφοϋπερπλαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας SH2D1A
538931		X-linked lymphoproliferative disease due to Signaling lymphocyte activation molecule-associated protein deficiency		Φυλοσύνδετο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης που σχετίζεται με το σηματοδοτικό μόριο ενεργοποίησης των λεμφοκυττάρων
538931		X-linked lymphoproliferative syndrome type 1		Φυλοσύνδετο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο τύπου 1
538931		XLP1		XLP1
538934	X-linked lymphoproliferative disease due to XIAP deficiency		Φυλοσύνδετη λεμφοπολλαπλασιαστική νόσος λόγω ανεπάρκειας XIAP	
538934		XIAP deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας XIAP
538934		X-linked lymphoproliferative syndrome type 2		Φυλοσύνδετο λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο τύπου 2
538934		XLP2		XLP2
538958	Combined immunodeficiency due to CD70 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CD70	
538958		CID due to CD70 deficiency		CID εξαιτίας ανεπάρκειας CD70
538963	Combined immunodeficiency due to ITK deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας ITK	
538963		Autosomal recessive lymphoproliferative disease due to ITK deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη λεμφοϋπερπλαστική νόσος εξαιτίας ανεπάρκειας ITK
538963		ITK deficiency		Ανεπάρκεια ITK



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
541423	Growth delay-intellectual disability-hepatopathy syndrome		Ηπατοπάθεια-Αναπτυξιακή καθυστέρηση-Νοητική αναπηρία	
541443	Anomalous aortic origin of the left coronary artery		Ανώμαλη αορτική έκφυση της αριστερής στεφανιαίας αρτηρίας	
541443		AOLCA		AOLCA
541443		L-ACAOS		L-ACAOS
541443		Left coronary artery from right aortic sinus		Αριστερή στεφανιαία αρτηρία από δεξιά αορτική ρίζα
541454	Anomalous aortic origin of the right coronary artery		Ανώμαλη αορτική έκφυση της δεξιάς στεφανιαίας αρτηρίας	
541454		AORCA		AORCA
541454		R-ACAOS		R-ACAOS
541454		Right coronary artery from left aortic sinus		Δεξιά στεφανιαία αρτηρία από τον αορτική ρίζα
541478	Anomalous aortic origin of coronary artery		Ανώμαλη αορτική έκφυση στεφανιαίας αρτηρίας	
541478		AAOCA		AAOCA
541507	Anomalous origin of coronary artery from the pulmonary artery		Ανώμαλη έκφυση στεφανιαίας αρτηρίας από την πνευμονική αρτηρία	
541507		ACAPA		ACAPA
542301	Combined immunodeficiency due to CARMIL2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας CARMIL2	
542301		Combined immunodeficiency due to RLTPR deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας ανεπάρκειας RLTPR
542306	GNB5-related intellectual disability-cardiac arrhythmia syndrome		Σύνδρομο GNB5-συγγενική νοητική αναπηρία-καρδιακή αρρυθμία	
542310	Leukoencephalopathy with calcifications and cysts		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αποτιτανώσεις και κύστες	
542310		Labrune syndrome		Σύνδρομο Labrune
542310		LCC		LCC
542323	CAR T cell therapy-associated cytokine release syndrome		Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T	
542323		CAR T cell therapy-associated CRS		CRS που σχετίζεται με τη θεραπεία με κύτταρα CAR T
542323		Chimeric antigen receptor-T cell therapy-associated cytokine release syndrome		Σύνδρομο απελευθέρωσης κυτοκίνης που σχετίζεται με θεραπεία με χιμαϊρικό αντιγονικό υποδοχέα-T κύτταρων
542568	Quadricuspid aortic valve		Τετραγλώχινα αορτική βαλβίδα	
542585	Auditory neuropathy-optic atrophy syndrome		Σύνδρομο ακουστικής νευροπάθειας-οπτικής ατροφίας	
542592	Necrobiosis lipoidica		Λιποειδική νεκροβίωση	
542592		Oppenheim-Urbach disease		Νόσος Oppenheim-Urbach
542643	Livedoid vasculopathy		Πελιδνοειδής αγγειοπάθεια	
542643		Livedo reticularis with summer ulcerations		Δικτυωτή πελιδνωση με θερινά έλκη
542643		Milian atrophie blanche		Λευκή ατροφία Milian
542643		Segmental hyalinizing vasculitis		Τμηματική υαλίνωση



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
542657	Isolated hyperchlorhidrosis		Μεμονωμένη υπερχλωριδρωσία	
542657		Carbonic anhydrase XII deficiency		Καρβονική ανυδράση XII
542822	Anomaly of the coronary ostia		Ανωμαλία των στομιών των στεφανιαίων αρτηριών	
543470	Optic atrophy-ataxia-peripheral neuropathy-global developmental delay syndrome		Οπτική ατροφία-Αταξία-Περιφερική νευροπάθεια-Σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση	
544254	SYNGAP1-related developmental and epileptic encephalopathy		Αναπτυξιακή και επιληπτική εγκεφαλοπάθεια σχετιζόμενη με SYNGAP1	
544254		SYNGAP1-related DEE		DEE που σχετίζεται με SYNGAP1
544458	Hemolytic uremic syndrome		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	
544458		HUS		HUS
544469	PRUNE1-related neurological syndrome		PRUNE-1 σχετικό νευρολογικό σύνδρομο	
544472	Atypical hemolytic uremic syndrome with complement gene abnormality		Άτυπο αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με γονιδιακή ανωμαλία του συμπληρώματος	
544472		aHUS with complement gene abnormality		aHUS με γονιδιακή ανωμαλία του συμπληρώματος
544472		Atypical HUS with complement gene abnormality		Άτυπο HUS με γονιδιακή ανωμαλία του συμπληρώματος
544482	Infection-related hemolytic uremic syndrome		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο σχετικό με λοιμώξεις	
544482		Infection-related HUS		HUS σχετικό με λοιμώξεις
544488	Global developmental delay-alopecia-macrocephaly-facial dysmorphism-structural brain anomalies syndrome		Σύνδρομο σφαιρικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-Αλοπεκία-Μακροκεφαλία-Δυσμορφισμός προσώπου-δομικές εγκεφαλικές ανωμαλίες.	
544488		Bachmann-Bupp syndrome		Σύνδρομο Bachmann-Burp
544488		Ornithine decarboxylase deficiency		Ανεπάρκεια ορνιθίνης δεκαρβοξυλάσης
544493	Streptococcus pneumoniae-associated hemolytic uremic syndrome		Αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο που σχετίζεται με Streptococcus pneumoniae	
544493		S. pneumoniae-associated HUS		HUS που σχετίζεται με S. pneumoniae
544493		SP-HUS		SP-HUS
544503	RNF13-related severe early-onset epileptic encephalopathy		RNF13 σχετική σοβαρή επιληψία πρώιμης έναρξης	
544503		RNF13-related severe EOE		Σοβαρή EOE που σχετίζεται με RNF13
544578	Congenital primary megaureter, refluxing and obstructed form		Συγγενής πρωτοπαθής μεγαουρητήρας, παλινδρομική και αποφρακτική μορφή	
544590	Collagen-related glomerular basement membrane disease		Νόσος της σπειραματικής βασικής μεμβράνης σχετιζόμενη με το κολλαγόνο	
544602	Congenital myopathy with reduced type 2 muscle fibers		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2	
544602		Congenital myopathy with fast-twitch fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία ινών ταχείας συστολής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
544602		Congenital myopathy with reduced type II muscle fibers		Συγγενής μυοπάθεια με μειωμένες μυϊκές ίνες τύπου 2
544602		Congenital myopathy with type 2 muscle fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία μυϊκών ινών τύπου 2
544602		Congenital myopathy with type II fiber atrophy		Συγγενής μυοπάθεια με ατροφία ινών τύπου 2
544628	Atypical Fanconi syndrome-neonatal hyperinsulinism syndrome		Άτυπο σύνδρομο Fanconi-Σύνδρομο νεογνικού υπερινσουλινισμού	
555402	NAD(P)HX dehydratase deficiency		Ανεπάρκεια NAD(P)HX αφυδατάσης	
555402		CARKD deficiency		Ανεπάρκεια CARKD
555407	NAD(P)HX epimerase deficiency		Ανεπάρκεια NAD(P)HX επιμεράσης	
555407		Apolipoprotein A-I binding protein deficiency		Ανεπάρκεια σύνδεσης με πρωτεΐνη απολιποπρωτεΐνης A-I
555434	Fibrohistiocytic inflammatory pseudotumor of the liver		Ινοΐστιοκυτταρικός φλεγμονώδης ψευδοόγκος του ήπατος	
555437	Lymphoplasmacytic inflammatory pseudotumor of the liver		Λεμφοπλασματοκυτταρικός φλεγμονώδης ψευδοόγκος του ήπατος	
555437		IgG4-related inflammatory pseudotumor of the liver		IgG4-σχετιζόμενος φλεγμονώδης ψευδοόγκος του ήπατος
555874	Congenital tricuspid valve dysplasia		Συγγενής δυσπλασία τριγλώχινας βαλβίδας	
555877	FLNA-related X-linked myxomatous valvular dysplasia		FLNA σχετική φυλοσύνδετη μυξωματώδης δυσπλασία βαλβίδας	
555877		Filamin A-related X-linked myxomatous valvular dysplasia		Φιλαμίνη Α σχετική φυλοσύνδετη δυσπλασία βαλβίδας
555877		FLNA-related valvular dystrophy		FLNA σχετική δυστροφία βαλβίδας
555905	IgA pemphigus		Πεμφίγα IgA	
556030	Early-onset familial hypoaldosteronism		Πρώιμης έναρξης οικογενής υποαλδοστερονισμός	
556030		Early-onset familial hyperreninemic hypoaldosteronism		Πρώιμης έναρξης οικογενής υποαλδοστερονισμός
556030		Severe aldosterone synthase deficiency		Βαρεία ανεπάρκεια συνθετάσης αλδοστερόνης
556037	Late-onset familial hypoaldosteronism		Όψιμης έναρξης οικογενής υποαλδοστερονισμός	
556037		Late-onset familial hyperreninemic hypoaldosteronism		Όψιμης έναρξης οικογενής υποαλδοστερονισμός
556037		Mild aldosterone synthase deficiency		Ήπια ανεπάρκεια συνθετάσης αλδοστερόνης
556508	Rare disorder due to poisoning		Σπάνια διαταραχή λόγω δηλητηρίασης	
556955	Pancreatic agenesis-holoprosencephaly syndrome		Παγκρεατική αγενεσία-Σύνδρομο Ολοπροσεγκεφαλίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
556985	Early-onset calcifying leukoencephalopathy-skeletal dysplasia		Πρώιμης έναρξης λευκοεγκεφαλοπάθεια με επασβεστώσεις- Σκελετική δυσπλασία	
556985		BANDDOS		BANDDOS
556985		Brain abnormalities-neurodegeneration-dysosteosclerosis disease		Νόσος εγκεφαλικών ανωμαλιών-νευροεκφύλισης-δυσοστεοσκληρώσεως
557003	Oculoskeletodental syndrome		Οφθαλμο-εγκεφαλο-οδοντικό σύνδρομο	
557003		Oculo-skeleto-dental syndrome		Οφθαλμοσκελετο-οδοντικό σύνδρομο
557056	Spastic ataxia-dysarthria due to glutaminase deficiency		Σπαστική αταξία-Δυσαρθρία λόγω ανεπάρκειας γλουταμινάσης	
557064	Neonatal epileptic encephalopathy due to glutaminase deficiency		Νεογνική επιληπτική εγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας γλουταμινάσης	
557866	Rare disorder with Hirschsprung disease as a major feature		Σπάνια διαταραχή με νόσο Hirschsprung ως μείζον χαρακτηριστικό	
558411	Idiopathic gastroparesis		Ιδιοπαθής γαστροπάρεση	
561854	FOXG1 syndrome		σύνδρομο FOXG1	
561854		FOXG1-related epileptic-dyskinetic encephalopathy		FOXG1-συγγενής επιληπτική-δυσκινητική εγκεφαλοπάθεια
562509	Heme oxygenase-1 deficiency		Ανεπάρκεια αίμης οξυγενάσης-1	
562509		HO-1 deficiency		HO-1 ανεπάρκεια
562528	Congenital limbs-face contractures-hypotonia-developmental delay syndrome		σύνδρομο συγγενών συσπάσεων άκρων-προσώπου-υποτονίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
562528		CLIFAHDD syndrome		Σύνδρομο CLIFAHDD
562538	Autosomal recessive extra-oral halitosis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εξωστοματική δυσωσμία	
562538		Methanethiol oxidase deficiency		Ανεπάρκεια μεθανεθιόλης οξειδάσης
562538		MTO-deficiency		MTO ανεπάρκεια
562559	Anterior maxillary protrusion-strabismus-intellectual disability syndrome		σύνδρομο προεξέχουσας πρόσθιας άνω γνάθου-στραβισμού- νοητικής αναπηρίας	
562559		MRAMS syndrome		Σύνδρομο MRAMS
562569	TMEM94-associated congenital heart defect-facial dysmorphism-developmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενών καρδιακών ανωμαλιών που σχετίζεται με το TMEM94-δυσμορφίας προσώπου-αναπτυξιακής καθυστέρησης	
562639	Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome		Σύνδρομο με πρωτοπαθή χολαγγειίτιδα των χοληφόρων/πρωτοπαθή σκληρυντική χολαγγειίτιδα και επικάλυψη αυτοάνοσης ηπατίτιδας	
562639		Overlap syndromes of autoimmune liver diseases		Αλληλεπικαλυπτόμενα σύνδρομα αυτοάνοσων ηπατικών νόσων
562639		PBC/PSC and AIH overlap syndrome		Αλληλεπικαλυπτόμενο σύνδρομο PBC/PSC and AIH
563576	Autoimmune hepatitis type 1		Αυτοάνοση ηπατίτιδα τύπου 1	
563576		AIH type 1		AIH τύπου 1
563581	Autoimmune hepatitis type 2		Αυτοάνοση ηπατίτιδα τύπου 2	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
563581		AIH type 2		ΑΙΗ τύπου 2
563589	Seronegative autoimmune hepatitis		Οροαρνητική αυτοάνοση ηπατίτιδα	
563589		Autoantibody-negative autoimmune hepatitis		Αυτοάνοση ηπατίτιδα αρνητική σε αυτοαντισώματα
563589		Seronegative AIH		Οροαρνητική ΑΙΗ
563609	Isolated anencephaly		Μεμονωμένη ανεγκεφαλία	
563612	Isolated exencephaly		Μεμονωμένη εξεγκεφαλία	
563666	Serous cystadenoma of childhood		Ορώδες κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	
563666		Serous cystadenoma of ovary in childhood		Ορώδες κυσταδένωμα ωοθήκης στην παιδική ηλικία
563671	Mucinous cystadenoma of childhood		Βλεννώδες κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	
563671		Mucinous cystadenoma of ovary in childhood		Βλεννώδες κυσταδένωμα ωοθήκης στην παιδική ηλικία
563676	Seromucinous cystadenoma of childhood		Οροβλεννώδες κυσταδένωμα της παιδικής ηλικίας	
563676		Seromucinous cystadenoma of ovary in childhood		Οροβλεννώδες κυσταδένωμα ωοθήκης της παιδικής ηλικίας
563684	Furuncular myiasis due to Dermatobia hominis		Δοθιγνωτική μυΐαση από Dermatobia hominis	
563684		Furunculoid myiasis due to Dermatobia hominis		Δοθιγνωτική μυΐαση από Dermatobia hominis
563684		Furunculous myiasis due to Dermatobia hominis		Δοθιγνωτική μυΐαση από Dermatobia hominis
563687	Furuncular myiasis due to Cordylobia anthropophaga		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia anthropophaga	
563687		Furunculoid myiasis due to Cordylobia anthropophaga		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia anthropophaga
563687		Furunculous myiasis due to Cordylobia anthropophaga		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia anthropophaga
563690	Furuncular myiasis due to Cordylobia rodhaini		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia rodhaini	
563690		Furunculoid myiasis due to Cordylobia rodhaini		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia rodhaini
563690		Furunculous myiasis due to Cordylobia rodhaini		Δοθιγνωτική μυΐαση από Cordylobia rodhaini
563708	Syndromic congenital sodium diarrhea		Συνδρομική συγγενής διάρροια νατρίου	
563708		Syndromic congenital tufting enteropathy		Συνδρομική συγγενής θυσανωτή εντεροπάθεια
563951	Isolated congenital aglossia		Μεμονωμένη συγγενής αγλωσσία	
563954	Isolated congenital hypoglossia		Μεμονωμένη συγγενής υπογλωσσία	
563991	Osteochondrosis of the tarsal bone		Οστεοχόνδρωση του οστού του ταρσού	
563991		Aseptic necrosis of the tarsal bone		Άσηπτη νέκρωση οστών ταρσού
563991		Avascular necrosis of the tarsal bone		Άσηπτη νέκρωση οστών ταρσού
563991		Kohler disease		Νόσος Kohler
564003	Osteochondrosis of the metatarsal bone		Οστεοχόνδρωση του μεταταρσίου οστού	
564003		Avascular necrosis of the metatarsal bone		Άσηπτη νέκρωση μεταταρσίων οστών
564003		Freiberg disease		Νόσος Freiberg



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
564003		Freiberg infraction		Έμφρακτο Freiberg
564127	Genetic nephrotic syndrome		Γενετικό νεφρωσικό σύνδρομο	
564127		Hereditary nephrotic syndrome		Κληρονομικό νεφρωσικό σύνδρομο
564178	Primary hypomagnesemia-refractory seizures-intellectual disability syndrome		Πρωτοπαθής υπομαγνησιαμία με ανθεκτικές κρίσεις σπασμών και νοητική αναπηρία	
565612	Primary triglyceride deposit cardiomyovascuopathy		Καρδιομυοαγγειοπάθεια λόγω εναπόθεσης τριγλυκεριδίων	
565612		Primary neutral lipid storage disease with severe cardiovascular involvement		Πρωτοπαθής νόσος αποθήκευσης ουδέτερων λιπιδίων με σοβαρή καρδιαγγειακή εμπλοκή
565612		P-TGCV		P-TGCV
565624	Combined oxidative phosphorylation defect type 39		Διαταραχή συνδυασμένης οξειδωτικής φωσφορύλιωσης τύπου 39	
565624		COXPD39		COXPD39
565624		GFM2-related combined oxidative phosphorylation defect		GFM2-συγγενής συνδυασμένη βλάβη της οξειδωτικής φωσφορύλιωσης
565641	Primary desmosis coli		Πρωτοπαθής έλλειψη του δικτύου πλέγματος κολλαγόνου στο έντερο	
565641		Aplastic desmosis coli		Έλλειψη του δικτύου πλέγματος κολλαγόνου στο έντερο
565779	Rare disorder potentially indicated for transplant or complication after transplantation		Σπάνια διαταραχή με δυνητική ένδειξη για μεταμόσχευση ή επιπλοκή μετά από μεταμόσχευση	
565782	Methotrexate toxicity		Τοξικότητα από μεθοτρεξάτη	
565788	Infantile inflammatory bowel disease with neurological involvement		Βρεφική φλεγμονώδης νόσος του εντέρου με νευρολογική συμμετοχή	
565837	Laminin subunit alpha 2-related limb-girdle muscular dystrophy R23		Υπομονάδα λαμινίνης άλφα 2 μυϊκή δυστροφία άκρου ζώνης R23	
565837		Laminin subunit alpha 2-related late-onset muscular dystrophy		Υπομονάδα α2 λαμινίνης-συγγενής όψιμης εμφάνισης μυϊκή δυστροφία
565837		Laminin subunit alpha 2-related LGMD R23		Υπομονάδα α2 λαμινίνης-συγγενής LGMD R23
565837		LGMD type R23		LGMD τύπου R23
565858	Craniosynostosis-microretrognathia-severe intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνωστέωσης-μικρορετρογναθίας-σοβαρής νοητικής αναπηρίας	
565899	POMGNT2-related limb-girdle muscular dystrophy R24		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με το POMGNT2 R24	
565899		LGMD type R24		LGMD τύπου R24
565899		Limb-girdle muscular dystrophy type R24		Ζωνιαία Μυϊκή Δυστροφία τύπου R24
565899		POMGNT2-related LGMD R24		POMGNT2-συγγενής LGMD R24
565899		POMGNT2-related muscular dystrophy		POMGNT2-συγγενής μυϊκή δυστροφία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
565909	Calpain-3-related limb-girdle muscular dystrophy D4		Μυϊκή δυστροφία άκρου-ζώνης που σχετίζεται με την καλπαΐνη D4	
565909		LGMD type D4		LGMD τύπου D4
565909		LGMD1I		LGMD1I
565909		Limb-girdle muscular dystrophy type D4		Ζωνιαία Μυϊκή Δυστροφία τύπου D4
566067	CEBPE-associated autoinflammation-immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome		σύνδρομο αυτοφλεγμονής-ανοσοανεπάρκειας-δυσλειτουργίας ουδετερόφιλων που σχετίζεται με το CEBPE	
566067		CAIN		CAIN
566175	Complement hyperactivation-angiopathic thrombosis-protein-losing enteropathy syndrome		Σύνδρομο υπερενεργοποίησης συμπληρώματος-αγγειοπαθητικής θρόμβωσης-εντεροπάθειας με απώλεια πρωτεϊνών	
566175		CD55 deficiency		Ανεπάρκεια CD55
566175		CHAPLE syndrome		Σύνδρομο CHAPLE
566192	Congenital autosomal recessive small-platelet thrombocytopenia		Συγγενής αυτοσωμική υπολειπόμενη θρομβοπενία μικρών αιμοπεταλίων	
566192		CARST		CARST
566231	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor alpha		Αντίσταση στη θυρεοειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του α-υποδοχέα θυρεοειδικών ορμονών	
566231		Resistance to thyroid hormone alpha		Αντίσταση στην θυρεοειδική ορμόνη α
566231		Resistance to thyroid hormone due to a mutation in TRa		Αντίσταση στην θυρεοειδική ορμόνη εξαιτίας μεταλλάξεως στον υποδοχέα TRa
566231		RTHa		RTHa
566243	Resistance to thyroid hormone due to a mutation in thyroid hormone receptor beta		Αντίσταση στη θυρεοειδική ορμόνη λόγω μετάλλαξης του β-υποδοχέα θυρεοειδικών ορμονών	
566243		Resistance to thyroid hormone beta		Αντίσταση στην θυρεοειδική ορμόνη β
566243		Resistance to thyroid hormone due to a mutation in TRb		Αντίσταση στην θυρεοειδική ορμόνη εξαιτίας μεταλλάξεως στον υποδοχέα TRb
566243		RTHb		RTHb
566393	Acute mast cell leukemia		Οξεία μαστοκυτταρική λευχαιμία	
566393		Acute MCL		Οξεία MCL
566396	Chronic mast cell leukemia		Χρόνια μαστοκυτταρική λευχαιμία	
566396		Chronic MCL		Χρόνια MCL
566841	Liver adenomatosis		Ηπατική αδενωμάτωση	
566841		Hepatic adenomatosis		Ηπατική αδενωμάτωση
566847	Aprosencephaly/atelencephaly spectrum		Φάσμα Απροσεγκεφαλίας/Ατελεγκεφαλίας	
566847		AP/AT spectrum		AP/AT spectrum
566852	Atelencephaly		Ατελεγκεφαλία	
566852		Atelencephalic microcephaly		Ατελεγκεφαλική μικροκεφαλία
566857	Aprosencephaly		Απροσεγκεφαλία	
566862	Left sided atrial isomerism		Ισομερισμός αριστερού κόλπου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
566862		Isomerism of left atrial appendage		Ισομερισμός του αριστερού κοιλιακού προσαρτήματος
566862		LAI		LAI
566943	Mueller-Weiss syndrome		Σύνδρομο Mueller-Weiss	
566943		Brailsford disease		Νόσος Brailsford
566943		Mueller-Weiss osteonecrosis of the tarsal bone		Οστεονέκρωση Mueller-Weiss του οστού του ταρσού
567502	B-cell immunodeficiency-limb anomaly-urogenital malformation syndrome		σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας B-κυττάρων-ανωμαλιών άκρων-ουρογεννητικής δυσπλασίας	
567502		BILU syndrome		Σύνδρομο BILU
567502		Hoffman syndrome		Σύνδρομο Hoffman
567544	Idiopathic non-lupus full-house nephropathy		Ιδιοπαθής μη-λυκοειδής πλήρης νεφροπάθεια	
567544		Idiopathic non-lupus FHN		Ιδιοπαθής FHN μη Λύκου
567546	Idiopathic steroid-sensitive nephrotic syndrome with secondary steroid resistance		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ευαίσθητο στα στεροειδή με δευτερογενή αντίσταση στα στεροειδή	
567546		Idiopathic SSNS with secondary steroid resistance		Ιδιοπαθής SSNS με δευτεροπαθή αντίσταση στα στεροειδή
567546		Secondary SRNS		Δευτεροπαθής SRNS
567546		Secondary steroid-resistant nephrotic syndrome		Δευτεροπαθές νεφρωσικό σύνδρομο αντίστασης στα στεροειδή
567548	Idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή	
567548		Idiopathic SRNS		Ιδιοπαθής SRNS
567550	Idiopathic multidrug-resistant nephrotic syndrome		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό σε πολλαπλά φάρμακα	
567552	Idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with sensitivity to second-line immunosuppressive therapy		Ιδιοπαθές νεφρωσικό σύνδρομο ανθεκτικό στα στεροειδή με ευαισθησία σε δεύτερης γραμμής ανοσοκατασταλτική θεραπεία	
567552		Idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome with sensitivity to intensified immunosuppression		Ιδιοπαθές στεροειδοανθεκτικό νεφρωσικό σύνδρομο με ευαισθησία σε εντατικοποιημένα ανοσοκατασταλτικά
567554	Systemic disease with glomerulopathy as a major feature		Συστηματικό νόσημα με σπειραματοπάθεια ως μείζον χαρακτηριστικό	
567556	Genetic systemic disease with glomerulopathy as a major feature		Γενετικό συστηματικό νόσημα με σπειραματοπάθεια ως μείζον χαρακτηριστικό	
567558	Non-genetic systemic disease with glomerulopathy as a major feature		Μη γενετικό συστηματικό νόσημα με σπειραματοπάθεια ως μείζον χαρακτηριστικό	
567560	Systemic vasculitis associated with glomerulopathy		Συστηματική αγγειίτιδα σχετιζόμενη με σπειραματοπάθεια	
567562	Disorder with multisystemic involvement and glomerulopathy		Διαταραχή με πολυσυστηματική συμμετοχή και σπειραματοπάθεια	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
567564	Nephrotic syndrome without extrarenal manifestations		Νεφρωσικό σύνδρομο χωρίς εξωνεφρικές εκδηλώσεις	
567983	Parenteral nutrition-associated cholestasis		Παρεντερική χολόσταση σχετιζόμενη με τη διατροφή	
567983		PNAC		PNAC
568041	Primary lymphedema without systemic or visceral involvement		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα χωρίς συστηματική ή σπλαγχνική συμμετοχή	
568044	Primary lymphedema with systemic or visceral involvement		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα με συστηματική ή σπλαγχνική συμμετοχή	
568047	Disorder with multisystemic involvement and primary lymphedema		Διαταραχή με πολυσυστηματική συμμετοχή και πρωτοπαθές λεμφοίδημα	
568051	GJC2-related late-onset primary lymphedema		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το GJC2	
568056	Warts-immunodeficiency-lymphedema-anogenital dysplasia syndrome		Σύνδρομο με παρουσία κονδυλωμάτων-ανοσοανεπάρκειας-λεμφοιδήματος-πρωκτογεννητικής δυσπλασίας	
568056		Disseminated warts-impaired cell-mediated immunity-primary lymphedema-anogenital dysplasia syndrome		Σύνδρομο μεταδιδόμενων κονδυλωμάτων-εξασθενημένων κυττάρων-διαμεσολαβούμενης ανοσίας-πρωτοπαθούς λεμφοιδήματος-δυσπλασίας πρωκτού-γεννητικών οργάνων
568056		WILD syndrome		Σύνδρομο WILD
568062	PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία σχετιζόμενη με PIEZO1 με μη άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα	
568062		Generalized lymphatic dysplasia of Fotiou		Γενικευμένη λεμφική δυσπλασία τυπου Φωτίου
568062		PIEZO1-related generalized lymphatic dysplasia with systemic involvement		PIEZO1-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με συστηματική συμμετοχή
568062		PIEZO1-related LRHF/GLD		PIEZO1-συγγενής LRHF/GLD
568062		PIEZO1-related lymphatic-related hydrops fetalis		PIEZO1-συγγενής λεμφική-συγγενής εμβρυϊκός ύδρωπας
568065	EPHB4-related lymphatic-related hydrops fetalis		Εμβρυϊκός ύδρωπας σχετιζόμενος με το EPHB4	
568065		EPHB4-related generalized lymphatic dysplasia with atrial septal defect		EPHB4-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με ελάττωμα μεσοκοιλιακού διαφράγματος
568065		EPHB4-related generalized lymphatic dysplasia with non-immune hydrops fetalis		EPHB4-συγγενής γενικευμένη λεμφική δυσπλασία με μη-άνοσο εμβρυϊκό ύδρωπα
568065		EPHB4-related LRHF/GLD		EPHB4-συγγενής LRHF/GLD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
569164	Angiomatoid fibrous histiocytoma		Αγγειωματώδες ινώδες ιστοκύττωμα	
569164		AFH		AFH
569248	Microcystic stromal tumor		Μικροκυστικός στρωματικός όγκος	
569248		MCST		MCST
569274	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 5		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 5	
569274		ISCA1 deficiency		Ανεπάρκεια ISCA1
569274		MMD55		MMD55
569290	Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome type 6		Σύνδρομο πολλαπλής μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας τύπου 6	
569290		PMPCB deficiency		Ανεπάρκεια PMPCB
569816	CELSR1-related late-onset primary lymphedema		Πρωτοπαθές λεμφοίδημα όψιμης έναρξης που σχετίζεται με το CELSR1	
569821	Congenital primary lymphedema of Gordon		Συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα Gordon	
569821		VEGFC-related congenital primary lymphedema		VEGFC-σχετιζόμενο συγγενές πρωτοπαθές λεμφοίδημα
570371	Bartter syndrome type 5		Σύνδρομο Bartter τύπου 5	
570371		Bartter syndrome type V		Σύνδρομο Bartter τύπου V
570371		Transient antenatal Bartter syndrome		Παροδικό προγεννητικό σύνδρομο Bartter
570422	Galactose mutarotase deficiency		Ανεπάρκεια γαλακτόζης μουταροτάσης	
570422		Galactosemia type 4		Γαλακτοζαμία τύπου 4
570422		GALM deficiency		GALM ανεπάρκεια
570431	Idiopathic multicentric Castleman disease		Ιδιοπαθής πολυκεντρική νόσος Castleman	
570431		HHV-8-negative multicentric Castleman disease		HHV-8-αρνητική πολυκεντρική νόσος Castleman
570431		Human herpesvirus-8-negative multicentric Castleman disease		Πολυκεντρική νόσος Castleman με αρνητικό ανθρώπινο ερπητοϊό-8
570438	HHV-8-associated multicentric Castleman disease		Πολυκεντρική νόσος Castleman σχετιζόμενη με τον HHV-8	
570438		Human herpesvirus-8-associated multicentric Castleman disease		Πολυκεντρική νόσος Castleman που σχετίζεται με τον ανθρώπινο ερπητοϊό -8
570470	Ricin poisoning		Δηλητηρίαση από ρικίνη	
570491	QRSL1-related combined oxidative phosphorylation defect		QRSL1-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορύλισης	
570491		QRSL1-related COXPD		QRSL1-σχετική COXPD
570762	Infective endocarditis		Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα	
570762		Infectious endocarditis		Λοιμώδης ενδοκαρδίτιδα
572013	Posterior-predominant lissencephaly-broad flat pons and medulla-midline crossing defects syndrome		Σύνδρομο οπίσθιας επικρατούσας λυσεγκεφαλίας-πεπλατυσμένων γέφυρας και προμήκη-βλαβών διάβασης μέσης γραμής	
572333	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome plus		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
572333		3q23 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 3q23
572333		BPEs plus		BPEs plus
572354	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome type 1		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου τύπου 1	
572354		Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome with premature ovarian failure		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-επίκανθου με πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια
572354		BPEs type 1		BPEs τύπου 1
572361	Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome type 2		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-ανάστροφου επίκανθου τύπου 2	
572361		Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome without premature ovarian failure		Σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-βλεφαρόπτωσης-επίκανθου χωρίς πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια
572361		BPEs type 2		BPEs τύπου 2
572385	Brachydactyly type B1		Βραχυδακτυλία τύπου B1	
572428	Infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia		Πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση με έναρξη στην παιδική ηλικία-υπογαμμασφαιριναιμία	
572428		OAS1 deficiency		OAS1 ανεπάρκεια
572428		OAS1-related infantile-onset pulmonary alveolar proteinosis-hypogammaglobulinemia		OAS1-σχετική παιδικής έναρξης πνευμονική κυψελιδική πρωτεΐνωση-υπογαμμασφαιριναιμία
572543	RFVT2-related riboflavin transporter deficiency		RFVT2-σχετιζόμενη ανεπάρκεια του μεταφορέα ριβοφλαβίνης	
572543		Riboflavin transporter deficiency 2		Ανεπάρκεια μεταφορέα ριβοφλαβίνης 2
572543		RTD2		RTD2
572550	RFVT3-related riboflavin transporter deficiency		RFVT3-σχετιζόμενη ανεπάρκεια του μεταφορέα ριβοφλαβίνης	
572550		Riboflavin transporter deficiency 3		Ανεπάρκεια μεταφορέα ριβοφλαβίνης 3
572550		RTD3		RTD3
572761	DONSON-related microcephaly-short stature-limb abnormalities spectrum		Φάσμα DONSON-σχετιζόμενης μικροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-ανωμαλιών άκρων	
572768	Microcephaly-micromelia syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-μικρομελίας	
572768		MIMIS		MIMIS
572773	Microcephaly-short stature-limb abnormalities syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-ανωμαλιών των άκρων	
572773		MISSLA		MISSLA
572798	WARS2-related combined oxidative phosphorylation defect		WARS2-συγγενής συνδυασμένη βλάβη οξειδωτικής φωσφορυλίωσης	
572798		Mitochondrial tryptophanyl-tRNA synthetase deficiency		Ανεπάρκεια μιτοχονδριακής τρυπτοφανυλ-tRNA συνθετάσης
573163	Pheochromocytoma-paraganglioma		Φαιοχρωμοκύττωμα-παραγαγγλίωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
573253	Split cord malformation type II		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, τύπος II	
573253		Diplomyelia		Διπλομυελία
573253		SCM type 2		SCM τύπου 2
573253		SCM type II		SCM τύπου II
573253		Split cord malformation type 2		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, τύπος 2
573278	Split cord malformation		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού	
573278		SCM		SCM
574918	Predisposition to severe viral infection due to IRF7 deficiency		Προδιάθεση σε σοβαρές ιογενείς λομώξεις εξαιτίας ανεπάρκειας του IRF7	
574957	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial JAK1 deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω μερικής ανεπάρκειας JAK1	
574957		Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to partial Janus kinase 1 deficiency		Μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω μερικής ανεπάρκειας κινάσης Janus 1
574957		MSMD due to partial JAK1 deficiency		MSMD λόγω μερικής ανεπάρκειας JAK1
575553	Cathepsin A-related arteriopathy-strokes-leukoencephalopathy		Καθεψίνη Α-σχετική αρτηριοπάθεια-AEE-Λευκοεγκεφαλοπάθεια	
575553		CARASAL		CARASAL
576074	Middle East respiratory syndrome		Αναπνευστικό σύνδρομο της Μέσης Ανατολής	
576074		MERS		MERS
576227	Complete atrioventricular septal defect without ventricular hypoplasia		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος χωρίς κοιλιακή υποπλασία	
576227		Balanced complete atrioventricular canal		Ισορροπημένο πλήρες κολποκοιλιακό κανάλι
576227		CAVC without ventricular hypoplasia		CAVC χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576227		Complete atrioventricular canal defect without ventricular hypoplasia		Πλήρες έλλειμμα κολποκοιλιακού καναλιού χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576227		Complete atrioventricular septal defect with balanced ventricles		Πλήρες έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με ισορροπημένες κοιλίες
576227		Complete AVSD without ventricular hypoplasia		Πλήρες AVSD χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576232	Partial atrioventricular septal defect with ventricular hypoplasia		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλιακή υποπλασία	
576232		Partial atrioventricular canal defect with ventricular hypoplasia		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού καναλιού με κοιλιακή υποπλασία
576232		Partial atrioventricular septal defect with ventricular imbalance		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με κοιλιακή ανισορροπία
576232		Partial AVSD with ventricular hypoplasia		Μερικό AVSD με κοιλιακή υποπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
576232		PAVC with ventricular hypoplasia		PAVC με κοιλιακή υποπλασία
576232		Unbalanced partial atrioventricular canal		Μη ισορροπημένο μερικό κολποκοιλιακό κανάλι
576235	Partial atrioventricular septal defect without ventricular hypoplasia		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος χωρίς κοιλιακή υποπλασία	
576235		Balanced partial atrioventricular canal		Ισορροπημένο μερικό κολποκοιλιακό κανάλι
576235		Partial atrioventricular canal defect without ventricular hypoplasia		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού καναλιού χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576235		Partial atrioventricular septal defect with balanced ventricles		Μερικό έλλειμμα του κολποκοιλιακού διαφράγματος με ισορροπημένες κοιλίες
576235		Partial AVSD without ventricular hypoplasia		Μερικό AVSD χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576235		PAVC without ventricular hypoplasia		PAVC χωρίς κοιλιακή υποπλασία
576242	Intermediate atrioventricular septal defect		Ενδιάμεση βλάβη κολποκοιλιακού διαφράγματος	
576242		Intermediate atrioventricular canal defect		Ενδιάμεσο έλλειμμα κολποκοιλιακού καναλιού
576242		Intermediate AVSD		Ενδιάμεσο AVSD
576242		Transitional atrioventricular canal defect		Μεταβατικό έλλειμμα κολποκοιλιακού καναλιού
576278	SATB2-associated syndrome		Σύνδρομο σχετικό με SATB2	
576278		SAS		SAS
576283	SATB2-associated syndrome due to a pathogenic variant		SATB2-σχετιζόμενο σύνδρομο λόγω μίας παθογόνου παραλλαγής	
576283		SATB2-associated syndrome due to a point mutation		Σύνδρομο που σχετίζεται με το SATB2 λόγω σημειακής μετάλλαξης
576349	NLR4-related familial cold autoinflammatory syndrome		NLR4-σχετικό οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
576349		Familial cold autoinflammatory syndrome 4		Οικογενές ψυχρό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο 4
576349		FCAS4		FCAS4
576349		NLR4-related familial cold urticaria		NLR4-σχετιζόμενη οικογενής κνίδωση εκ ψύχους
576356	Sporadic human prion disease		Σποραδική ανθρώπινη νόσος από prion	
576356		Idiopathic human prion disease		Ιδιοπαθής ανθρώπινη νόσος από prion
576360	Acquired human prion disease		Επίκτητη ανθρώπινη νόσος από prion	
576360		Infectious human prion disease		Λοιμώδης ανθρώπινη νόσος από prion
576370	Variant Creutzfeldt-Jakob disease		Παραλλαγές νόσου Creutzfeldt-Jakob	
576370		Variant MCJ		Παραλλαγή MCJ
576370		vCJD		vCJD
576379	Iatrogenic Creutzfeldt-Jakob disease		Ιατρογενής νόσος Creutzfeldt-Jakob	
576379		Iatrogenic MCJ		Ιατρογενής MCJ
576379		iCJD		iCJD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
576742	Genetic hemolytic uremic syndrome		Γενετικό αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο	
576742		Genetic HUS		Γενετικό HUS
580572	Intraductal tubulopapillary neoplasm of pancreas		Ενδοπορικό σωληνοθηλώδες νεόπλασμα του παγκρέατος	
580572		ITPN		ITPN
580933	Lethal brain and heart developmental defects		Θανατηφόρα ελαττώματα εγκεφαλικής και καρδιακής ανάπτυξης	
580940	QRICH1-related intellectual disability-chondrodysplasia syndrome		Σύνδρομο QRICH1-σχετικής νοητικής υστέρησης-χονδροδυσπλασίας	
580951	Punctate inner choroidopathy		Στικτική εσωτερική χοριοειδοπάθεια	
581271	Cramp-fasciculation syndrome		Σύνδρομο μυϊκών συσπάσεων-κραμπών	
583097	Congenital infiltrating lipomatosis of the face		Συγγενής διθητική λιτωμάτωση προσώπου	
583097		CIL-F		CIL-F
583097		Facial infused lipomatosis		Διθητική λιτωμάτωση προσώπου
583097		Fibroadipose infiltrating lipomatosis		Ινολιπώδης διθητική λιτωμάτωση
583595	Serine biosynthesis pathway deficiency, infantile/juvenile form		Ανεπάρκεια του μονοπατιού της βιοσύνθεσης της σερίνης, παιδική/νεανική μορφή	
583602	Neu-Laxova syndrome due to phosphoserine aminotransferase deficiency		Σύνδρομο Neu-Laxova λόγω ανεπάρκειας της αμινοτρανσφεράσης της φωσφοσερίνης	
583602		Phosphoserine aminotransferase deficiency, prenatal form		Ανεπάρκειας της αμινοτρανσφεράσης της φωσφοσερίνης, προγεννητική μορφή
583607	Neu-Laxova syndrome due to 3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency		Σύνδρομο Neu-Laxova λόγω ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης του 3-φωσφογλυκερικού	
583607		3-phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, prenatal form		Ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης του 3-φωσφογλυκερικού, προγεννητική μορφή
583612	Neu-Laxova syndrome due to 3-phosphoserine phosphatase deficiency		Σύνδρομο Neu-Laxova λόγω ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 3-φωσφοσερίνης	
583612		3-phosphoserine phosphatase deficiency, prenatal form		Ανεπάρκειας της φωσφατάσης της 3-φωσφοσερίνης, προγεννητική μορφή
583856	Isolated splenic vein thrombosis		Μεμονωμένη θρόμβωση σπληνικής φλέβας	
583861	Isolated mesenteric vein thrombosis		Μεμονωμένη θρόμβωση μεσεντέριας φλέβας	
585867	Acute myeloid leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)		Οξεία μυελογενής λευχαιμία με t(9;22)(q34.1;q11.2)	
585867		AML with BCR-ABL1		AML με BCR-ABL1
585867		AML with t(9;22)(q34.1;q11.2)		AML με t(9;22)(q34.1;q11.2)



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
585877	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with recurrent genetic abnormality		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με υποτροπιάζουσα γενετική ανωμαλία	
585909	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(9;22)(q34.1;q11.2)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(9;22)(q34.1;q11.2)	
585909		B-ALL with t(9;22)(q34.1;q11.2)		B-ALL με t(9;22)(q34.1;q11.2)
585909		BCR-ABL1-like B-ALL		B-ALL τύπου BCR-ABL1
585909		Philadelphia chromosome-like B-ALL		B-ALL που μοιάζει με χρωμόσωμα Φιλαδέλφειας
585918	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(v;11q23.3)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(v;11q23.3)	
585918		B lymphoblastic leukemia lymphoma with t(v;11q23); MLL rearranged		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(v;11q23); MLL αναδιαταραγμένη
585918		B Lymphoblastic Leukemia/Lymphoma with t(v;11q23.3); KMT2A Rearranged		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(v;11q23.3); KMT2A Αναδιαταγμένη
585929	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(12;21)(p13.2;q22.1)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(12;21)(p13.2;q22.1)	
585929		B lymphoblastic leukemia lymphoma with t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1
585929		B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(12;21)(p13.2;q22.1); ETV6-RUNX1		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(12;21)(p13.2;q22.1); ETV6-RUNX1
585936	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with hyperdiploidy		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με υπερδιπλοειδία	
585942	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with hypodiploidy		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με υποδιπλοειδία	
585942		Hypodiploid ALL		Υποδιπλοειδική ALL
585948	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(5;14)(q31.1;q32.3)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(5;14)(q31.1;q32.3)	
585948		B lymphoblastic leukemia lymphoma with t(5;14)(q31;q32); IL3-IGH		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(5;14)(q31;q32); IL3-IGH
585956	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(1;19)(q23;p13.3)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(1;19)(q23;p13.3)	
585956		B lymphoblastic leukemia lymphoma with t(1;19)(q23;p13.3); TCF3-PBX1		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(1;19)(q23;p13.3); TCF3-PBX1
586130	Sporadic fatal insomnia		Σποραδική θανατηφόρος αυπνία	
589435	Spondylometaphyseal dysplasia-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο σπονδυλομεταεπιφυσιακής δυσπλασίας-δυστροφίας κερατοειδούς	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
589435		SMD-corneal dystrophy syndrome		Σύνδρομο δυστροφίας κερατοειδούς SMD
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		Liberfarb syndrome		Σύνδρομο Liberfarb
589515	PUM1-associated developmental disability-ataxia-seizure syndrome		Σύνδρομο PUM1-σχετικής αναπτυξιακής αναπηρίας-αταξίας-σπασμών	
589515		PADDAS syndrome		Σύνδρομο PADDAS
589522	Spinocerebellar ataxia type 46		Νωτιοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 46	
589522		SCA46		SCA46
589527	Spinocerebellar ataxia type 45		Νωτιαίο-παρεγκεφαλική αταξία τύπου 45	
589527		SCA45		SCA45
589534	Mixed phenotype acute leukemia with t(9;22)(q34.1;q11.2)		Οξεία λευχαιμία μικτού φαινοτύπου με t(9;22)(q34.1;q11.2)	
589534		MPAL with t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1		MPAL με t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1
589542	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with JAK2 rearrangement		Νεοπλάσματα της μυελοειδούς/λεμφικής σειράς σχετικά με αναδιάταξη του JAK2	
589542		Myeloid/lymphoid neoplasms with PCM1-JAK2		Μυελοειδή/λεμφοειδή νεοπλάσματα με PCM1-JAK2
589547	GRIN2B-related developmental delay, intellectual disability and autism spectrum disorder		GRIN2B-σχετική αναπτυξιακή καθυστέρηση-νοητική υστέρηση και διαταραχές φάσματος του αυτισμού	
589547		GRIN2B-Related Neurodevelopmental Disorder		Νευροαναπτυξιακή Διαταραχή που σχετίζεται με το GRIN2B
589595	Mixed phenotype acute leukemia with t(v;11q23.3)		Οξεία λευχαιμία μικτού φαινοτύπου με t(v;11q23.3)	
589595		MPAL with t(v;11q23.3); KMT2A rearranged		MPAL με t(v;11q23.3). Αναδιαταχθείσα KMT2A
589595		MPAL with t(v;11q23.3); MLL rearranged		MPAL με t(v;11q23.3). MLL αναδιαταχθείσα
589608	Linear hypopigmentation and craniofacial asymmetry with acral, ocular and brain anomalies		Γραμμική υποχρωμάτωση και κρανιοπροσωπική ασυμμετρία με ανωμαλίες οφθαλμικές και εγκεφαλικές	
589608		RHOA-related mosaic ectodermal dysplasia		RHOA-σχετιζόμενη μωσαϊκή εξωδερμική δυσπλασία
589618	Dystonia 28		Δυστονία 28	
589618		DYT28		DYT28
589618		KMT2B-related dystonia		Δυστονία σχετιζόμενη με KMT2B
589746	Inherited gynecological cancer-predisposing syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης σε γυναικολογικό καρκίνο	
589821	Congenital-onset Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert συγγενούς έναρξης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
589821		Congenital-onset myotonic dystrophy type 1		Συγγενής μυοτονική δυστροφία τύπου 1
589821		Congenital-onset Steinert disease		Συγγενής νόσος Steinert
589824	Childhood-onset Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert με έναρξη στην παιδική ηλικία	
589824		Childhood-onset myotonic dystrophy type 1		Μυοτονική δυστροφία τύπου 1 με έναρξη στην παιδική ηλικία
589824		Childhood-onset Steinert disease		Νόσος Steinert με έναρξη στην παιδική ηλικία
589827	Juvenile-onset Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert νεανικής έναρξης	
589827		Juvenile-onset myotonic dystrophy type 1		Νεανική μυοτονική δυστροφία τύπου 1
589827		Juvenile-onset Steinert disease		Νεανική νόσος Steinert
589830	Adult-onset Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert με έναρξη στην ενήλικη ζωή	
589830		Adult-onset myotonic dystrophy type 1		Μυοτονική δυστροφία τύπου 1 με έναρξη στην ενήλικη ζωή
589830		Adult-onset Steinert disease		Νόσος Steinert με έναρξη στην ενήλικη ζωή
589833	Late-onset Steinert myotonic dystrophy		Μυοτονική δυστροφία Steinert όψιμης έναρξης	
589833		Late-onset myotonic dystrophy type 1		Μυοτονική δυστροφία τύπου 1 με όψιμη έναρξη
589833		Late-onset Steinert disease		Νόσος Steinert με όψιμη έναρξη
589856	Choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome		Σύνδρομο ατρησίας χοάνης-αθελίας-υποθυρεοειδισμού-καθυστέρησης εφηβίας-κοντού αναστήματος	
589856		KMT2D-related choanal atresia-athelia-hypothyroidism-delayed puberty-short stature syndrome		Σύνδρομο ατρησίας χοάνης-αθελίας-υποθυρεοειδισμού-καθυστέρησης εφηβίας-κοντού αναστήματος που σχετίζεται με KMT2D
589905	PHIP-related behavioral problems-intellectual disability-obesity-dysmorphic features syndrome		Σύνδρομο PHIP-σχετικών προβλημάτων συμπεριφοράς-νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας-χαρακτηριστικών δυσμορφιών	
589905		Chung-Jansen syndrome		Σύνδρομο Chung-Jansen
589905		DIDOD		DIDOD
590539	Isolated melanotic schwannoma		Μεμονωμένο μελανωτικό σβάννωμα	
590539		Isolated melanocytic schwannoma		Μεμονωμένο μελανοκυτταρικό σβάννωμα
592564	GNAO1-related developmental delay-seizures-movement disorder spectrum		GNAO1-σχετική αναπτυξιακή καθυστέρηση-σπασμοί-διαταραχές κίνησης	
592564		GNAO1-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το GNAO1
592564		GNAO1-related spectrum		Φάσμα που σχετίζεται με το GNAO1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
592570	TRAF7-associated heart defect-digital anomalies-facial dysmorphism-motor and speech delay syndrome		Σύνδρομο TRAF7-σχετικών καρδιακών παθήσεων-βλαβών δακτύλων-καθυστερήσης λόγου και κινήσεως	
592574	Menke-Hennekam syndrome		Σύνδρομο Menke-Hennekam	
592850	Neuromyelitis optica spectrum disorder with anti-AQP4 antibodies		Διαταραχή φάσματος οπτικής νευρομυελίτιδας με αντι-AQP4 αντισώματα	
592850		Neuromyelitis optica spectrum disorder with anti-aquaporin 4 antibodies		Διαταραχή οπτικού φάσματος νευρομυελίτιδας με αντισώματα κατά της ακουαπορίνης 4
592850		NMOSD with anti-AQP4 antibodies		NMOSD με αντισώματα κατά της AQP4
592856	Neuromyelitis optica spectrum disorder with anti-MOG antibodies		Διαταραχή φάσματος οπτικής νευρομυελίτιδας με αντι-MOG αντισώματα	
592856		Neuromyelitis optica spectrum disorder with anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Διαταραχή οπτικού φάσματος νευρομυελίτιδας με αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων
592856		NMOSD with anti-MOG antibodies		NMOSD με αντισώματα κατά της MOG
592869	Neuromyelitis optica spectrum disorder without anti-MOG and without anti-AQP4 antibodies		Διαταραχή φάσματος οπτικής νευρομυελίτιδας χωρίς αντι-MOG και χωρίς αντι-AQP4 αντισώματα	
592869		Neuromyelitis optica spectrum disorder without anti-Myelin oligodendrocyte glycoprotein and without anti-Aquaporin-4 antibodies		Διαταραχή οπτικού φάσματος νευρομυελίτιδας χωρίς αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων και χωρίς αντισώματα κατά της ακουαπορίνης 4
592869		NMOSD without anti-MOG antibodies and without anti-AQP4 antibodies		NMOSD χωρίς αντισώματα κατά της MOG και χωρίς αντισώματα κατά της AQP4
592873	Acute transverse myelitis with anti-MOG antibodies		Οξεία εγκάρσια μυελίτιδα με αντι-MOG αντισώματα	
592873		Acute transverse myelitis with anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Οξεία εγκάρσια μυελίτιδα με αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων
592885	OBSOLETE: Isolated optic neuritis without anti-MOG antibodies		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα χωρίς αντι-MOG αντισώματα	
592885		OBSOLETE: Isolated optic neuritis without anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα χωρίς αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
592888	OBSOLETE: Isolated optic neuritis with anti-MOG antibodies		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα με αντι-MOG αντισώματα	
592888		OBSOLETE: Isolated optic neuritis with anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα με αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων
592894	Acute disseminated encephalomyelitis with anti-MOG antibodies		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα με αντι-MOG αντισώματα	
592894		Acute disseminated encephalomyelitis with anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα με αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων
592894		ADEM with anti-MOG antibodies		ADEM με αντισώματα κατά της MOG
592900	Acute disseminated encephalomyelitis without anti-MOG antibodies		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα χωρίς αντι-MOG αντισώματα	
592900		Acute disseminated encephalomyelitis without anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies		Οξεία διάχυτη εγκεφαλομυελίτιδα χωρίς αντισώματα κατά της γλυκοπρωτεΐνης της μυελίνης των ολιγοδενδροκυττάρων
595098	Timothy syndrome type 1		Σύνδρομο Timothy τύπου 1	
595098		LQT8 type 1		LQT8 τύπου 1
595098		TS1		TS1
595105	Timothy syndrome type 2		Σύνδρομο Timothy τύπου 2	
595105		LQT8 type 2		LQT8 τύπου 2
595105		TS2		TS2
595109	Atypical Timothy syndrome		Άτυπο σύνδρομο Timothy	
595109		ATS		ATS
595109		Atypical LQT8		Άτυπο LQT8
595133	Perivascular epithelioid cell neoplasm		Νεόπλασμα περιαγγειακών επιθηλιοειδών κυττάρων	
595133		PEComa		PEComa
595133		Perivascular epithelioid tumour		Περιαγγειακός επιθηλιοειδής όγκος
595216	Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome		Σύνδρομο ινώδους δυσπλασίας/McCune-Albright	
595216		FD/MAS spectrum		Φάσμα FD/MAS
595216		FD/MAS syndrome		Σύνδρομο FD/MAS
595216		Fibrous dysplasia/McCune-Albright spectrum		Ινώδης δυσπλασία/φάσμα McCune-Albright
595337	Adrenal hypoplasia congenita		Συγγενής υποπλασία των επινεφριδίων	
595337		AHC		AHC
595337		Congenital adrenal hypoplasia		Συγγενής υποπλασία των επινεφριδίων
595337		Primary adrenal hypoplasia		Πρωτοπαθής υποπλασία των επινεφριδίων
595346	Epidermolysis bullosa simplex without extracutaneous involvement		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση χωρίς εξωδερματική συμμετοχή	
595346		EBS without extracutaneous involvement		EBS χωρίς εξωδερματική συμμετοχή



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
595351	Epidermolysis bullosa simplex with extracutaneous involvement		Απλή πομφολυγώδης επιδερμόλυση με εξωδερματική συμμετοχή	
595351		EBS with extracutaneous involvement		EBS με εξωδερματική συμμετοχή
595356	Localized dystrophic epidermolysis bullosa		Τοπική δυστροφική πομφολυγώδης επιδερμόλυση	
595356		Localized DEB		Τοπική DEB
596008	Antley-Bixler syndrome without genital anomaly or disorder of steroidogenesis		Σύνδρομο Antley-Bixler χωρίς ανωμαλία γεννητικών οργάνων ή διαταραχή της στεροειδογένεσης	
596426	Syndrome of reduced sensitivity to thyroid hormone		Σύνδρομο μειωμένης ευαισθησίας στις θυρεοειδικές ορμόνες	
596448	IgG4-related systemic disease		IgG4-σχετιζόμενη συστηματική νόσος	
596753	VEXAS syndrome		Σύνδρομο VEXAS	
596759	Combined immunodeficiency due to RELA haploinsufficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια εξαιτίας απλοανεπάρκειας RELA	
596759		CID due to RELA haploinsufficiency		CID λόγω απλοανεπάρκειας RELA
596759		Combined immunodeficiency due to RELA proto-oncogene, NF-kB subunit haploinsufficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω απλοανεπάρκειας της υπομονάδας NF-kB του πρωτο-ογκογονιδίου RELA
596759		RAID		RAID
596759		RELA-associated inflammatory disease		Φλεγμονώδης νόσος που σχετίζεται με RELA
596937	Portosinusoidal vascular disease		Πυλαίο-κολπική αγγειακή νόσος	
596937		PSVD		PSVD
596941	Incomplete septal cirrhosis		Ατελής διαφραγματική κίρρωση	
596941		Incomplete septal fibrosis		Ατελής διαφραγματική ίνωση
597201	TRIM22-related inflammatory bowel disease		Σχετική φλεγμονώδης εντερική νόσος TRIM22	
597201		TRIM22-related IBD		IBD που σχετίζεται με το TRIM22
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	
597733		OCA8		OCA8
597738	Luscan-Lumish syndrome		Σύνδρομο Luscan-Lumish	
597738		SETD2-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης που σχετίζεται με το SETD2
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	
597749	KAT6B-related multiple congenital anomalies syndrome		KAT6B-σχετιζόμενο σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
597749		KAT6B-related disorder		Διαταραχή σχετιζόμενη με το KAT6B
597874	MTHFS-related developmental delay-microcephaly-short stature-epilepsy syndrome		Σύνδρομο MTHFS-σχετικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-κοντού αναστήματος-επιληψιών	
597887	ALPI-related inflammatory bowel disease		ALPI Σχετική φλεγμονώδης εντερική νόσος	
597939	Euthyroid dysprealbuminemic hyperthyroxinemia		Ευθυρεοειδική δυσπρολευκωματινική υπερθυροξιναιμία	
597939		Euthyroid dysthyreotrophic hyperthyroxinemia		Ευθυρεοειδική δυστρανοθυρετιναιμική υπερθυροξιναιμία
598164	FOXP1 syndrome due to intragenic alteration		Σύνδρομο FOXP1 λόγω ενδογονιδιακής μεταβολής	
598216	Upper tract urothelial carcinoma		Ουροθηλιακό καρκίνωμα ανώτερου ουροποιητικού	
598216		Transitional cell carcinoma of the pelvis and ureter		Μεταβατικό κυτταρικό καρκίνωμα της πυέλου και του ουρητήρα
598216		Transitional cell carcinoma of the upper urinary tract		Μεταβατικό κυτταρικό καρκίνωμα του ανώτερου ουροποιητικού συστήματος
598216		UTUC		UTUC
598363	Multisystem inflammatory syndrome in children and adults		Πολυσυστημικό φλεγμονώδες σύνδρομο σε παιδιά και ενήλικες	
598363		MIS-C/A		MIS-C/A
598603	Facial dysmorphism-hypertrichosis-epilepsy-intellectual disability/developmental delay-gingival overgrowth syndrome		Σύνδρομο δυσμορφισμού προσώπου-υπερτρίχωσης-επιληψίας-νοητικής υστέρησης/αναπτυξιακής καθυστέρησης-υπερανάπτυξης ούλων	
598603		FHEIG syndrome		Σύνδρομο FHEIG
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		Snijders Blok-Campeau syndrome		Σύνδρομο Snijders Blok-Campeau
599373	STXBP1-related encephalopathy		Σχετική εγκεφαλοπάθεια STXBP1	
599376	Hypomyelination of early myelinating structures		Υπομυελίνωση πρώιμων μυελινικών δομών	
599376		HEMS		HEMS
599418	Hereditary angioedema with normal C1Inh not related to F12 or PLG variant		Κληρονομικό αγγειοοίδημα με φυσιολογικό C1Inh που δε σχετίζεται με την παραλλαγή F12 ή PLG	
599480	Acquired hemophilia A		Επίκτητη αιμορροφιλία Α	
599480		Acquired F8 deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια F8
599480		Acquired factor VIII deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια παράγοντα VIII
599480		AHA		AHA
599485	Acquired hemophilia B		Επίκτητη αιμορροφιλία Β	
599485		Acquired F9 deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια F9
599485		Acquired factor IX deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια παράγοντα IX



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
599485		AHB		AHB
599490	Acquired factor V deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια του παράγοντα V	
599495	Acquired factor VII deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια του παράγοντα VII	
599501	Acquired factor X deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια του παράγοντα X	
599501		aFX		aFX
599507	Acquired factor XI deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια του παράγοντα XI	
599507		aFXI		aFXI
599513	Acquired factor XIII deficiency		Επίκτητη ανεπάρκεια του παράγοντα XIII	
599513		aFXIII		aFXIII
599519	Factor V short isoforms-related bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με βραχείες ισομορφές του παράγοντα V	
599519		FV short isoforms-related bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή που σχετίζεται με βραχείες ισομορφές FV
599579	Factor V Amsterdam bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή του παράγοντα V του Amsterdam	
599579		FV Amsterdam bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή FV του Amsterdam
600194	Factor V Atlanta bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή του παράγοντα V της Atlanta	
600194		FV Atlanta bleeding disorder		Αιμορραγική διαταραχή FV της Ατλάντα
600663	NRXN1-related severe neurodevelopmental disorder-motor stereotypies-chronic constipation-sleep-wake cycle disturbance		NRXN1-σχετική σοβαρή νευροαναπτυξιακή διαταραχή-στερεοτυπική κίνηση-χρόνια δυσκοιλιότητα-διαταραχή ύπνου-αφύπνιση	
600668	CCNK-related neurodevelopmental disorder-severe intellectual disability-facial dysmorphism syndrome		CCNK-σχετιζόμενο σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-βαρείας νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου	
600691	Combined deficiency of factor VII and factor X		Συνδυασμένη ανεπάρκεια του παράγοντα VII και του παράγοντα X	
600731	Clark-Baraitser syndrome		Σύνδρομο Clark-Baraitser	
600832	Legionella infection		Λοίμωξη από Legionella	
600832		Legionellosis		Λεγιονέλλωση
600952	Non-syndromic perineal fistula		Μη συνδρομικό περινεϊκό συρίγγιο	
600952		Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με περινεϊκό συρίγγιο
600952		Non-syndromic ARM with perineal fistula		Μη συνδρομική ARM με περινεϊκό συρίγγιο
600961	Non-syndromic rectourethral fistula		Μη συνδρομικό ορθοουρηθρικό συρίγγιο	
600961		Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοουρηθρικό συρίγγιο
600961		Non-syndromic ARM with rectourethral fistula		Μη συνδρομική ARM με ορθοουρηθρικό συρίγγιο
600966	Non-syndromic rectourethral fistula, bulbar type		Μη συνδρομικό ορθοουρηθρικό συρίγγιο, βολβικού τύπου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
600966		Non-syndromic anorectal malformation with rectobulbar fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοβολβικό συρίγγιο
600966		Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula, bulbar type		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοουρηθρικό συρίγγιο, βολβικού τύπου
600966		Non-syndromic ARM with rectobulbar fistula		Μη συνδρομική ARM με ορθοβολβικό συρίγγιο
600966		Non-syndromic ARM with rectourethral fistula, bulbar type		Μη συνδρομική ARM με ορθοουρηθρικό συρίγγιο, βολβικού τύπου
600966		Non-syndromic rectobulbar fistula		Μη συνδρομικό ορθοβολβικό συρίγγιο
600975	Non-syndromic rectourethral fistula, prostatic type		Μη συνδρομικό ορθοουρηθρικό συρίγγιο, προστατικού τύπου	
600975		Non-syndromic anorectal malformation with rectoprostatic fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοπροστατικό συρίγγιο
600975		Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula, prostatic type		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοουρηθρικό συρίγγιο, προστατικού τύπου
600975		Non-syndromic ARM with rectoprostatic fistula		Μη συνδρομική ARM με ορθοπροστατικό συρίγγιο
600975		Non-syndromic ARM with rectourethral fistula, prostatic type		Μη συνδρομική ARM με ορθοουρηθρικό συρίγγιο, προστατικού τύπου
600975		Non-syndromic rectoprostatic fistula		Μη συνδρομικό ορθοπροστατικό συρίγγιο
600984	Non-syndromic rectovesical fistula		Μη συνδρομικό ορθοκυστικό συρίγγιο	
600984		Non-syndromic anorectal bladder neck fistula		Μη συνδρομικό ορθοπρωκτικό συρίγγιο του αυχένα της ουροδόχου κύστης
600984		Non-syndromic anorectal malformation with bladder neck fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με συρίγγιο του αυχένα της ουροδόχου κύστης
600984		Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοκυστικό συρίγγιο
600984		Non-syndromic ARM with bladder neck fistula		Μη συνδρομική ARM με συρίγγιο του αυχένα της ουροδόχου κύστης
600984		Non-syndromic ARM with rectovesical fistula		Μη συνδρομική ARM με ορθοκυστικό συρίγγιο
600993	Non-syndromic vestibular fistula		Μη συνδρομικό προδομικό συρίγγιο	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
600993		Non-syndromic anorectal malformation with vestibular fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με προδομικό συρίγγιο
600993		Non-syndromic ARM with vestibular fistula		Μη συνδρομική ARM με προδομικό συρίγγιο
600998	Non-syndromic cloacal malformation		Μη συνδρομική συγγενής ανωμαλία αμάρας	
601002	Non-syndromic anorectal malformation without fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική συγγενής ανωμαλία χωρίς συρίγγιο	
601002		Non-syndromic anorectal malformation with no fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία χωρίς συρίγγιο
601002		Non-syndromic ARM without fistula		Μη συνδρομική ARM χωρίς συρίγγιο
601008	Non-syndromic anal stenosis		Μη συνδρομική πρωκτική στένωση	
601008		Non-syndromic anorectal malformation with anal stenosis		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με στένωση του πρωκτού
601008		Non-syndromic ARM with anal stenosis		Μη συνδρομική ARM με στένωση πρωκτού
601013	Non-syndromic pouch colon		Μη συνδρομικό κόλον δίκην ληκύθου	
601013		Non-syndromic anorectal malformation with pouch colon		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με κόλον δίκην ληκύθου
601013		Non-syndromic ARM with pouch colon		Μη συνδρομική ARM με κόλον δίκην ληκύθου
601018	Non-syndromic rectal atresia		Μη συνδρομική ατρησία ορθού	
601018		Non-syndromic anorectal malformation with rectal atresia		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ατρησία ορθού
601018		Non-syndromic ARM with rectal atresia		Μη συνδρομική ARM με ατρησία ορθού
601023	Non-syndromic rectal stenosis		Μη συνδρομική στένωση ορθού	
601023		Non-syndromic anorectal malformation with rectal stenosis		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με στένωση ορθού
601023		Non-syndromic ARM with rectal stenosis		Μη συνδρομική ARM με στένωση ορθού
601028	Non-syndromic rectovaginal fistula		Μη συνδρομικό ορθοκολπικό συρίγγιο	
601028		Non-syndromic anorectal malformation with rectovaginal fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με ορθοκολπικό συρίγγιο
601028		Non-syndromic ARM with rectovaginal fistula		Μη συνδρομική ARM με ορθοκολπικό συρίγγιο
601033	Non-syndromic H-type fistula		Μη συνδρομικό συρίγγιο τύπου-H	
601033		Non-syndromic anorectal malformation with H-type fistula		Μη συνδρομική ορθοπρωκτική δυσπλασία με συρίγγιο τύπου H



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
601033		Non-syndromic ARM with H-type fistula		Μη συνδρομική ARM με συρίγγιο τύπου H
603448	Cerebellar hypoplasia-intellectual disability-congenital microcephaly-dystonia-anemia-growth retardation syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-νοητικής υστέρησης-συγγενούς μικροκεφαλίας-δυστονίας-αναιμίας-καθυστέρησης της ανάπτυξης	
603448		CIMDAG syndrome		Σύνδρομο CIMDAG
603494	Coloboma-osteopetrosis-microphthalmia-macrocephaly-albinism-deafness syndrome		Σύνδρομο οφθαλμικού κολοβώματος-οστεοπέτρωσης-μικροφθαλμίας-μακροκεφαλίας-αλφισμού-κώφωσης	
603494		COMMAD syndrome		Σύνδρομο COMMAD
603515	Isolated female hypospadias		Μεμονωμένος υποσπαδίας θήλεος	
603684	KLHL7-related Bohring-Opitz-like and Crisponi/Cold-induced sweating-like overlap syndrome		KLHL7-σχετιζόμενο σύνδρομο επικάλυψης τύπου Bohring-Opitz και Crisponi/τύπου εφίδρωσης επαγόμενης από ψύχος	
603684		PERCHING syndrome		Σύνδρομο PERCHING
603689	KLHL7-related Bohring-Opitz-like syndrome		KLHL7-σχετιζόμενο σύνδρομο τύπου Bohring-Opitz	
603689		KLHL7-related BOS-like syndrome		Σύνδρομο τύπου BOS που σχετίζεται με το KLHL7
603694	KLHL7-related Crisponi/cold-induced sweating-like syndrome		KLHL7-σχετιζόμενο σύνδρομο Crisponi/τύπου εφίδρωσης επαγόμενης από ψύχος	
603694		KLHL7-related Crisponi-like syndrome		Σύνδρομο τύπου Crisponi που σχετίζεται με το KLHL7
603699	Recessive KLHL7-related disorder		Υπολειπόμενη KLHL7-σχετιζόμενη διαταραχή	
604680	Symptomatic form of X-linked centronuclear myopathy in female carriers		Συμπτωματική μορφή φυλοσύνδετης κεντροπυρηνικής μυοπάθειας σε θήλεις φορείς	
604680		Symptomatic form of XLCNM in female carriers		Συμπτωματική μορφή XLCNM σε θήλεις φορείς
604680		Symptomatic form of X-linked myotubular myopathy in female carriers		Συμπτωματική μορφή φυλοσύνδετης μυοσωληνιακής μυοπάθειας σε θήλεις φορείς
604680		Symptomatic form of XLMTM in female carriers		Συμπτωματική μορφή XLMTM σε θήλεις φορείς
610569	KIAA1109-related early lethal congenital brain malformations-arthrogryposis syndrome		KIAA1109-σχετιζόμενο πρώιμο θανατηφόρο σύνδρομο συγγενών ανωμαλιών εγκεφάλου-αρθρογρύπωσης	
610569		Alkuraya-Kucinskas syndrome		Σύνδρομο Alkuraya-Kucinskas
610573	CLCN6-related childhood-onset progressive neurodegeneration-peripheral neuropathy syndrome		CLCN6-σχετιζόμενο σύνδρομο προοδευτικής νευροεκφύλισης-περιφερικής νευροπάθειας με έναρξη στην παιδική ηλικία	
611201	Oculogastrointestinal-neurodevelopmental syndrome		Οφθαλμογαστρεντερικό-νευροαναπτυξιακό σύνδρομο	
611201		OGIN Syndrome		Σύνδρομο OGIN



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
611207	Spondyloepiphyseal dysplasia-sensorineural hearing loss-intellectual disability-Leber congenital amaurosis syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσαϊκής δυσπλασίας-νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-νοητικής υστέρησης-συγγενούς αμαύρωσης Leber	
611207		SHILCA syndrome		Σύνδρομο SHILCA
611216	Aplastic anemia-intellectual disability-dwarfism syndrome		Σύνδρομο απλαστικής αναιμίας-νοητικής υστέρησης-νανισμού	
611216		AMeD syndrome		Σύνδρομο AMeD
611223	EN1-related dorsoventral syndrome		EN1-σχετιζόμενο ραχιαιοκοιλιακό σύνδρομο	
611223		ENDOVE syndrome		Σύνδρομο ENDOVE
611223		ENDOVES		ENDOVES
611237	Parkinsonism with polyneuropathy		Παρκινσονισμός με πολυνευροπάθεια	
611247	Pontocerebellar hypoplasia type 11		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 11	
611247		PCH11		PCH11
611247		Pontocerebellar hypoplasia due to TBC1D23		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία λόγω TBC1D23
611256	Pontocerebellar hypoplasia type 12		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 12	
611256		COASY-related pontocerebellar hypoplasia		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία που σχετίζεται με το COASY
611256		PCH12		PCH12
611314	Rare syndromic intellectual disability without multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome		Σπάνια συνδρομική νοητική υστέρηση χωρίς σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών	
611327	Genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability		Γενετικό σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών/δυσμορφιών-νοητική υστέρηση	
611327		Genetic multiple congenital anomalies-intellectual disability with or without dysmorphism		Γενετικές πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες - νοητική υστέρηση με ή χωρίς δυσμορφία
613267	Pontocerebellar hypoplasia type 13		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 13	
613267		PCH13		PCH13
613274	Pontocerebellar hypoplasia type 14		Γεφυροπαρεγκεφαλιδική υποπλασία τύπου 14	
613274		PCH14		PCH14
615938	Spastic paraparesis-cataracts-speech delay syndrome		Σύνδρομο σπαστικής παραπάρεσης-καταρράκτη-καθυστέρησης της ομιλίας	
615938		Fatty acyl-CoA reductase 1 superactivity		Υπερδραστικότητα της αναγωγάσης 1 του ακυλο-CoA των λιπαρών οξέων
615943	Granuloma faciale		Κοκκίωμα του προσώπου	
615943		Facial granuloma of Lever		Κοκκίωμα προσώπου του Lever
615943		Granuloma of Lever		Κοκκίωμα του Lever
615954	Lethal pontocerebellar hypoplasia-hypotonia-respiratory insufficiency syndrome		Θανατηφόρο σύνδρομο γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υποτονίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
615954		Fatal pontocerebellar hypoplasia-hypotonia-respiratory distress syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρας γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υποτονίας-αναπνευστικής δυσχέρειας
615954		Fatal pontocerebellar hypoplasia-hypotonia-respiratory insufficiency syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρας γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υποτονίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας
615964	Acute reversible leukoencephalopathy with increased urinary alpha-ketoglutarate		Οξεία αναστρέψιμη λευκοεγκεφαλοπάθεια με αυξημένο α-κετογλουταρικό των ούρων	
615964		Acute reversible leukoencephalopathy due to SLC13A3 deficiency		Οξεία αναστρέψιμη λευκοεγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας SLC13A3
615964		Acute reversible leukoencephalopathy due to sodium-dependent dicarboxylate transporter deficiency		Οξεία αναστρέψιμη λευκοεγκεφαλοπάθεια λόγω ανεπάρκειας του νατριοεξαρτώμενου δικαρβοξυλικού μεταφορέα
615970	Chronic intervillitis of unknown etiology		Χρόνια λαχνίτιδα αγνώστου αιτιολογίας	
615970		CIUE		CIUE
615983	Lethal pontocerebellar hypoplasia-hypotonia-respiratory insufficiency syndrome due to a point mutation		Θανατηφόρο σύνδρομο γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υποτονίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας λόγω σημειακής μετάλλαξης	
615986	Lethal pontocerebellar hypoplasia-hypotonia-respiratory insufficiency syndrome due to biallelic deletions in the ATAD3 gene cluster		Θανατηφόρο σύνδρομο γεφυροπαρεγκεφαλιδικής υποπλασίας-υποτονίας-αναπνευστικής ανεπάρκειας λόγω διαλληλικών ελλείψεων στην ομάδα γονιδίων ATAD3	
615986		Lethal 1p36.33 deletion syndrome		Σύνδρομο θανατηφόρας έλλειψης 1p36.33
616874	Rare disorder without a determined diagnosis after full investigation		Σπάνια διαταραχή χωρίς καθορισμένη διάγνωση μετά από πλήρη διερεύνηση	
616874		Fully investigated rare disorder without a determined diagnosis		Πλήρως διερευνημένη σπάνια διαταραχή χωρίς καθορισμένη διάγνωση
617294	Twin anemia-polycythemia sequence		Ακολουθία αναιμίας-πολυκυτταραιμίας διδύμων	
617294		TAPS		TAPS
617297	Twin-reversed arterial perfusion sequence		Ακολουθία ανεστραμμένης αρτηριακής αιμάτωσης διδύμων	
617297		TRAP		TRAP
617301	Selective intrauterine growth restriction		Εκλεκτική ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης	
617301		Selective fetal growth restriction		Επιλεκτικός περιορισμός της εμβρυϊκής ανάπτυξης
617301		sFGR		sFGR
617301		sIUGR		sIUGR
617304	Amniotic fluid embolism		Εμβολή αμνιακού υγρού	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
617307	Rare disorder related to monochorionic twin pregnancy		Σπάνια διαταραχή που σχετίζεται με μονοχοριονική δίδυμη κύηση	
617310	Rare disorder due to unbalanced inter-twin blood transfusion		Σπάνια διαταραχή λόγω μη ισοζυγισμένης μεταγγίσης αίματος μεταξύ διδύμων	
617313	Rare disorder due to inadequate sharing of the placenta		Σπάνια διαταραχή λόγω ανεπαρκούς κατανομής του πλακούντα μεταξύ διδύμων	
617408	Classic eosinophilic pustular folliculitis		Κλασική ηωσινοφιλική φλυκταινώδης θυλακίτιδα	
617408		Classic EPF		Κλασική EPF
617408		Ofuji disease		Νόσος Ofuji
617440	Painful legs and moving toes syndrome		Σύνδρομο επώδυνων κάτω άκρων και κινούμενων δακτύλων ποδών	
617440		PLMT syndrome		Σύνδρομο PLMT
617449	Congenital aphakia-iris hypoplasia-microphthalmia-microcornea syndrome		Σύνδρομο συγγενούς αφακίας-υποπλασίας της ίριδας-μικροφθαλμίας-μικροκερατοειδούς	
617910	Conjunctival malignant melanoma		Κακόηθες μελάνωμα του επιπεφυκότα	
617910		Conjunctival melanoma		Μελάνωμα του επιπεφυκότα
617916	Diffuse idiopathic pulmonary neuroendocrine cell hyperplasia		Διάχυτη ιδιοπαθής υπερπλασία των πνευμονικών νευροενδοκρινικών κυττάρων	
617919	F12-associated cold autoinflammatory syndrome		F12-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο ψύχους	
617919		FACAS		FACAS
617930	Hemophilia B Leyden		Αιμορροφιλία B Leyden	
617930		F9 deficiency, Leyden type		Ανεπάρκεια F9, τύπου Leyden
617930		Factor IX deficiency, Leyden type		Ανεπάρκεια παράγοντα IX, τύπου Leyden
618891	Chronic neurovisceral acid sphingomyelinase deficiency		Χρόνια ανεπάρκεια της όξινης σφιγγομυελινάσης του νευρικού συστήματος και των σπλάγχων	
618891		Chronic neurovisceral ASMD		Χρόνια νευροσπλαχνική ASMD
618891		Niemann-Pick disease type A/B		Νόσος Niemann-Pick τύπου A/B
618891		NPD-A/B		NPD-A/B
618899	Acid sphingomyelinase deficiency		Ανεπάρκεια της όξινης σφιγγομυελινάσης	
618899		ASMD		ASMD
619233	Hereditary persistence of fetal hemoglobin-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο κληρονομικής παραμονής της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης-νοητικής υστέρησης	
619233		Dias-Logan syndrome		Σύνδρομο Dias-Logan
619238	Rare hereditary autoinflammatory disease		Σπάνιο κληρονομικό αυτοφλεγμονώδες νόσημα	
619249	Rare hereditary connective tissue disease		Σπάνιο κληρονομικό νόσημα του συνδετικού ιστού	
619284	Narcolepsy		Ναρκοληψία	
619284		Narcolepsy with or without cataplexy		Ναρκοληψία με ή χωρίς καταπληξία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
619340	Inherited hematologic cancer-predisposing syndrome		Κληρονομικό σύνδρομο προδιάθεσης σε αιματολογικό καρκίνο	
619360	NON RARE IN EUROPE: Isolated hereditary persistence of fetal hemoglobin		Μεμονωμένη κληρονομική παραμονή της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης	
619363	NOCARH syndrome		Σύνδρομο NOCARH	
619363		Neonatal-onset cytopenia-autoinflammation-rash episodes of hemophagocytic lymphohistiocytosis syndrome		Σύνδρομο νεογνικής έναρξης κυτταροπενίας-αυτοφλεγμονής-εξανθήματος-επεισοδίων αιμοφαγοκυτταρικής λεμφοϊστοκυττάρωσης
619363		Neonatal-onset cytopenia-autoinflammation-rash episodes of HLH syndrome		Σύνδρομο νεογνικής έναρξης κυτταροπενίας-αυτοφλεγμονής-εξανθήματος-επεισοδίων HLH
619367	SAMD9L-associated autoinflammatory syndrome		SAMD9L-σχετιζόμενο αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο	
619367		SAMD9L-SAAD		SAMD9L-SAAD
619941	Congenital neutropenia-combined immunodeficiency due to MKL1 deficiency		Συγγενής ουδετεροπενία-συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας MKL1	
619941		Congenital neutropenia-CID due to MKL1 deficiency		Συγγενής ουδετεροπενία-CID λόγω ανεπάρκειας MKL1
619941		Congenital neutropenia-combined immunodeficiency due to Megakaryoblastic leukemia 1 deficiency		Συγγενής ουδετεροπενία-συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας Μεγακαρυοβλαστικής λευχαιμίας 1
619941		MKL1-related neutrophil motility defect		Σχετιζόμενο με MKL1 έλλειμμα κινητικότητας ουδετερόφιλων
619948	Early-onset autoimmunity-autoinflammation-immunodeficiency syndrome due to SOCS1 haploinsufficiency		Πρώιμης έναρξης σύνδρομο αυτοανοσίας-αυτοφλεγμονής-ανοσοανεπάρκειας λόγω απλοανεπάρκειας SOCS1	
619948		Early-onset autoimmunity-autoinflammation-immunodeficiency syndrome due to suppressor of cytokine signaling 1 haploinsufficiency		Πρώιμης έναρξης σύνδρομο αυτοανοσίας-αυτοφλεγμονής-ανοσοανεπάρκειας λόγω απλοανεπάρκειας του καταστολέα 1 σηματοδότησης κυτταροκινών
619948		SOCS1-related autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο που σχετίζεται με το SOCS1
619953	Familial hyperinflammatory lymphoproliferative immunodeficiency		Οικογενής υπερφλεγμονώδης λεμφοϋπερπλαστική ανοσοανεπάρκεια	
619953		HEM1 deficiency syndrome		Σύνδρομο ανεπάρκειας HEM1
619953		NCKAP1L-associated hyperinflammatory disorder		Υπερφλεγμονώδης διαταραχή που σχετίζεται με το NCKAP1L
619972	CADINS disease		Νόσος CADINS	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
619972		CARD11-associated atopy with dominant interference of NF-kB signaling syndrome		Σύνδρομο CARD11-σχετιζόμενης ατοπίας με επικρατούσα παρεμβολή της σηματοδότησης NF-kB
619979	Developmental delay-immunodeficiency-leukoencephalopathy-hypohomocysteinemia syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-ανοσοανεπάρκειας-λευκοεγκεφαλοπάθειας-υπομοκυστεϊναιμίας	
620096	Non-syndromic unisutural craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνostέωση μονής ραφής	
620096		Isolated unisutural craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνostέωση μονής ραφής
620096		Non-syndromic single suture synostosis		Μη συνδρομική συνostέωση μονής ραφής
620102	Non-syndromic unicoronal craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνostέωση μονής στεφανιαίας ραφής	
620102		Isolated frontal plagiocephaly		Μεμονωμένη μετωπιαία πλαγιοκεφαλία
620102		Isolated unicoronal craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνostέωση μονής στεφανιαίας ραφής
620102		Non-syndromic anterior synostotic plagiocephaly		Μη συνδρομική πρόσθια συνostωτική πλαγιοκεφαλία
620102		Non-syndromic frontoparietal craniosynostosis		Μη συνδρομική μετωποβρεγματική κρανιοσυνostέωση
620102		Non-syndromic hemicoronal craniosynostosis		Μη συνδρομική ημιστεφανιαία κρανιοσυνostέωση
620102		Non-syndromic unilateral coronal synostosis		Μη συνδρομική συνostέωση μονής στεφανιαίας ραφής
620113	Non-syndromic unilambdoid craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνostέωση μονής λαμδοειδούς ραφής	
620113		Isolated occipital plagiocephaly		Μεμονωμένη ινιακή πλαγιοκεφαλία
620113		Isolated unilamboid craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνostέωση μονής λαμδοειδούς ραφής
620113		Non-syndromic posterior synostotic plagiocephaly		Μη συνδρομική οπίσθια συνostωτική πλαγιοκεφαλία
620113		Non-syndromic unilateral lambdoid synostosis		Μη συνδρομική συνostέωση μονής λαμδοειδούς ραφής
620139	Non-syndromic unifrontosphenoidal craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνostέωση μονής μετωποσφηνοειδούς ραφής	
620139		Isolated unifrontosphenoidal craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνostέωση μονής μετωποσφηνοειδούς ραφής
620139		Isolated unilateral sphenofrontal suture synostosis		Μεμονωμένη συνostέωση μονής μετωποσφηνοειδούς ραφής



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
620139		Non-syndromic unilateral frontosphenoidal suture synostosis		Μη συνδρομική συνοστέωση μονής μετωποσφηνοειδούς ραφής
620146	Non-syndromic unisquamosal craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνοστέωση μονής λεπιδοειδούς ραφής	
620146		Isolated unisquamosal craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνοστέωση μονής λεπιδοειδούς ραφής
620146		Non-syndromic unilateral squamosal suture synostosis		Μη συνδρομική συνοστέωση μονής λεπιδοειδούς ραφής
620152	Non-syndromic multisutural craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνοστέωση πολλαπλών ραφών	
620152		Isolated multisutural craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνοστέωση πολλαπλών ραφών
620152		Non-syndromic multiple suture synostosis		Μη συνδρομική συνοστέωση πολλαπλών ραφών
620158	Non-syndromic non-specific multisutural craniosynostosis		Μη συνδρομική μη ειδική κρανιοσυνοστέωση πολλαπλών ραφών	
620158		Isolated non-specific multisutural craniosynostosis		Μεμονωμένη ειδική κρανιοσυνοστέωση πολλαπλών ραφών
620158		Non-syndromic non-specific multiple suture synostosis		Μη συνδρομική μη ειδική συνοστέωση πολλαπλών ραφών
620178	Non-syndromic bilambdoid craniosynostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη κρανιοσυνοστέωση λαμδοειδούς ραφής	
620178		Isolated bilambdoid craniosynostosis		Μεμονωμένη αμφοτερόπλευρη κρανιοσυνοστέωση λαμδοειδούς ραφής
620178		Isolated pachycephaly		Μεμονωμένη παχυκεφαλία
620178		Non-syndromic bilateral lambdoid synostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη συνοστέωση λαμδοειδούς ραφής
620186	Non-syndromic unicoronal and sagittal craniosynostosis		Μη συνδρομική κρανιοσυνοστέωση μονής στεφανιαίας και οβελιαίας ραφής	
620186		Isolated unicoronal and sagittal craniosynostosis		Μεμονωμένη κρανιοσυνοστέωση μονής στεφανιαίας και οβελιαίας ραφής
620186		Non-syndromic unilateral coronal and sagittal suture synostosis		Μη συνδρομική συνοστέωση μονής στεφανιαίας και οβελιαίας ραφής
620192	Non-syndromic metopic and sagittal craniosynostosis		Μη συνδρομική μετωπιαία και οβελιαία κρανιοσυνοστέωση	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
620192		Isolated metopic and sagittal craniosynostosis		Μεμονωμένη μετωπιαία και οβελιαία κρανιοσυνostέωση
620192		Non-syndromic metopic and sagittal suture synostosis		Μη συνδρομική μετωπιαία και οβελιαία συνostέωση
620198	Non-syndromic bicoronal and metopic craniosynostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και μετωπιαία κρανιοσυνostέωση	
620198		Isolated bicoronal and metopic craniosynostosis		Μεμονωμένη αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και μετωπιαία κρανιοσυνostέωση
620198		Non-syndromic bilateral coronal and metopic suture synostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και μετωπιαία συνostέωση
620205	Non-syndromic bicoronal and sagittal craniosynostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και οβελιαία κρανιοσυνostέωση	
620205		Isolated bicoronal and sagittal craniosynostosis		Μεμονωμένη αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και οβελιαία κρανιοσυνostέωση
620205		Non-syndromic sagittal and bilateral coronal synostosis		Μη συνδρομική αμφοτερόπλευρη στεφανιαία και οβελιαία συνostέωση
620212	Non-syndromic pansynostosis		Μη συνδρομική πανσυνostέωση	
620212		Isolated pansynostosis		Μεμονωμένη πανσυνostέωση
620212		Non-syndromic synostosis of all cranial vault sutures		Μη συνδρομική συνostέωση όλων των κρανιακών ραφών
620217	Bartter syndrome type 1		Σύνδρομο Bartter τύπου 1	
620217		Bartter syndrome type I		Σύνδρομο Bartter τύπου I
620220	Bartter syndrome type 2		Σύνδρομο Bartter τύπου 2	
620220		Bartter syndrome type II		Σύνδρομο Bartter τύπου II
620363	Primary hypomagnesemia-generalized seizures-intellectual disability-obesity syndrome		Σύνδρομο πρωτοπαθούς υπομαγνησισμίας-γενικευμένων σπασμών-νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας	
620368	EGF-related primary hypomagnesemia with intellectual disability		EGF-σχετιζόμενη πρωτοπαθής υπομαγνησισμία με νοητική υστέρηση	
620371	Gitelman-like kidney tubulopathy due to mitochondrial DNA mutation		Νεφρική σωληναριοπάθεια τύπου Gitelman λόγω μετάλλαξης του μιτοχονδριακού DNA	
620371		Gitelman-like kidney tubulopathy due to mtDNA mutation		Νεφρική σωληναριοπάθεια τύπου Gitelman λόγω μετάλλαξης του mtDNA
621758	Fibrosis-neurodegeneration-cerebral angiomas syndrome		Σύνδρομο ίνωσης-νευροεκφύλισης-εγκεφαλικής αγγειωμάτωσης	
621758		FINCA		FINCA



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
621758		Interstitial lung fibrosis-neurodegeneration-cerebral angiomas syndrome		Σύνδρομο διάμεσης πνευμονικής ίνωσης-νευροεκφύλισης-εγκεφαλικής αγγειωμάτωσης
622014	Autoimmune encephalitis		Αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα	
622014		AE		AE
622014		AIE		AIE
622099	Superior mesenteric artery syndrome		Σύνδρομο άνω μεσεντερίου αρτηρίας	
622099		SMAS		SMAS
622099		Wilkie syndrome		Σύνδρομο Wilkie
622720	Genetic autoinflammatory syndrome with skin involvement		Γενετικό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με συμμετοχή του δέρματος	
622914	Rare genetic nevus		Σπάνιος γενετικός σπίλος	
622925	X-linked severe syndromic thoracic aortic aneurysm and dissection		Φυλοσύνδετο βαρύ συνδρομικό ανεύρυσμα και διαχωρισμός της θωρακικής αορτής	
622925		Meester-Loeys syndrome		Σύνδρομο Meester-Loeys
622925		X-linked severe syndromic TAAD		Φυλοσύνδετο βαρύ συνδρομικό TAAD
622934	SBDS-related severe neonatal spondylometaphyseal dysplasia		SBDS-σχετιζόμενη βαρεία νεογνική σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία	
622934		SBDS-related severe neonatal SMD		Βαρεία νεογνική SMD σχετιζόμενη με SBDS
622934		Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian-like type		Σπονδυλομεταφυσική δυσπλασία, τύπου Sedaghatian
623615	Autoimmune limbic encephalitis		Αυτοάνοση μεταιχμιακή εγκεφαλίτιδα	
623615		ALE		ALE
623626	Paraneoplastic cerebellar degeneration		Παρανεοπλασματική εκφύλιση της παρεγκεφαλίδας	
623626		Paraneoplastic cerebellar ataxia		Παρανεοπλασματική παρεγκεφαλδική αταξία
623626		PCD		PCD
623626		Rapidly progressive cerebellar syndrome		Ταχέως εξελισσόμενο παρεγκεφαλδικό σύνδρομο
623626		Subacute cerebellar degeneration		Υποξεία παρεγκεφαλδική εκφύλιση
623638	Immune-mediated cerebellar ataxia		Ανοσομεσολαβούμενη παρεγκεφαλδική αταξία	
623638		Autoimmune cerebellitis		Αυτοάνοση παρεγκεφαλίτιδα
623638		IMCA		IMCA
623695	MIR140-related spondyloepiphyseal dysplasia		MIR140-σχετιζόμενη σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία	
623695		MIR140-related SED		MIR140-σχετιζόμενη SED
623695		Spondyloepiphyseal dysplasia with severe brachydactyly-cone-shaped epiphyses		Σπονδυλοεπιφυσική δυσπλασία με βαρεία βραχυδακτυλία-κωνοειδείς επιφύσεις
623789	Body integrity dysphoria		Δυσφορία σωματικής ακεραιότητας	
623789		BID		BID
623789		BIID		BIID



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
623789		Body integrity identity disorder		Διαταραχή ταυτότητας σωματικής ακεραιότητας
623801	Acute flaccid myelitis		Οξεία χαλαρή μυελίτιδα	
624166	Non-specific autoimmune supratentorial encephalitis with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση υπερσκοηνιδιακή εγκεφαλίτιδα με χαρακτηριστικά αντισώματα	
624166		Non-specific supratentorial AE with characteristic antibodies		Μη ειδική υπερσκοηνιδιακή ΑΕ με χαρακτηριστικά αντισώματα
624178	Non-specific autoimmune supratentorial encephalitis without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση υπερσκοηνιδιακή εγκεφαλίτιδα χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα	
624178		Non-specific supratentorial AE without characteristic antibodies		Μη ειδική υπερσκοηνιδιακή ΑΕ χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα
624190	Paraneoplastic isolated brainstem encephalitis		Παρανεοπλασματική μεμονωμένη εγκεφαλίτιδα του στελέχους	
624190		Paraneoplastic isolated rhombencephalitis		Παρανεοπλασματική μεμονωμένη ρομβεγκεφαλίτιδα
624190		Paraneoplastic isolated rhomboencephalitis		Παρανεοπλασματική μεμονωμένη ρομβεγκεφαλίτιδα
624199	Non-specific autoimmune brainstem encephalitis with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα του στελέχους με χαρακτηριστικά αντισώματα	
624199		Non-specific autoimmune rhombencephalitis with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση ρομβεγκεφαλίτιδα με χαρακτηριστικά αντισώματα
624199		Non-specific autoimmune rhomboencephalitis with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση ρομβεγκεφαλίτιδα με χαρακτηριστικά αντισώματα
624216	Non-specific autoimmune brainstem encephalitis without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση εγκεφαλίτιδα του στελέχους χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα	
624216		Non-specific autoimmune rhombencephalitis without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση ρομβεγκεφαλίτιδα χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα
624216		Non-specific autoimmune rhomboencephalitis without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση ρομβεγκεφαλίτιδα χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα
624244	Postinfectious cerebellitis		Μεταλοιμώδης παρεγκεφαλίτιδα	
624244		ACA		ACA
624244		Acute cerebellar ataxia		Οξεία παρεγκεφαλική αταξία
624244		Acute postinfectious cerebellar ataxia		Οξεία μεταλοιμώδης παρεγκεφαλική αταξία
624244		APCA		APCA
624244		Para-infectious cerebellitis		Παραλοιμώδης παρεγκεφαλίτιδα
624244		PIC		PIC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
624259	Non-specific autoimmune cerebellar ataxia with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση παρεγκεφαλιδική αταξία με χαρακτηριστικά αντισώματα	
624259		Non-specific autoimmune CA with characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση CA με χαρακτηριστικά αντισώματα
624268	Non-specific autoimmune cerebellar ataxia without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση παρεγκεφαλιδική αταξία χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα	
624268		Non-specific autoimmune CA without characteristic antibodies		Μη ειδική αυτοάνοση CA χωρίς χαρακτηριστικά αντισώματα
624268		PACA		PACA
624268		Primary Autoimmune Cerebellar Ataxia		Πρωτοπαθής Αυτοάνοση Παρεγκεφαλιδική Αταξία
626609	Rare andrological tumor		Σπάνιος ανδρολογικός όγκος	
631068	Autosomal dominant spastic paraplegia type 80		Αυτοσωμική επικρατής σπαστική παραπληγία τύπου 80	
631073	Autosomal recessive spastic paraplegia type 82		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 82	
631076	Autosomal recessive spastic paraplegia type 83		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 83	
631079	Autosomal recessive spastic paraplegia type 84		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 84	
631082	Autosomal recessive spastic paraplegia type 85		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 85	
631085	Autosomal recessive spastic paraplegia type 86		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 86	
631088	Autosomal recessive spastic paraplegia type 87		Αυτοσωμική υπολειπόμενη σπαστική παραπληγία τύπου 87	
631095	Spinocerebellar ataxia type 44		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 44	
631103	Spinocerebellar ataxia type 48		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 48	
631106	Spinocerebellar ataxia type 49		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 49	
631248	Mitchell Syndrome		Σύνδρομο Mitchell	
631251	Cancer of unknown primary site		Καρκίνος αγνώστου πρωτοπαθούς εστίας	
631251		Carcinoma of unknown primary		Καρκίνωμα άγνωστης πρωτοπαθούς εστίας
631251		Carcinoma of unknown primary origin		Καρκίνωμα άγνωστης πρωτοπαθούς προέλευσης
631251		CUP		CUP
631251		Metastases without primary tumor		Μεταστάσεις χωρίς πρωτοπαθή όγκο
632603	Mesomelic dysplasia-digital anomalies-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μεσομελικής δυσπλασίας-δακτυλικών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης	
633004	KDM3B-related intellectual disability-facial dysmorphism-short stature syndrome		KDM3B-σχετιζόμενο σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-χαμηλού αναστήματος	
633004		Diets-Jongmans Syndrome		Σύνδρομο Diets-Jongmans
633014	SLC12A2-related developmental delay-intellectual disability-sensorineural deafness syndrome		SLC12A2-σχετιζόμενο σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-νευροασθητηρίας κώφωσης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
633021	SLC12A2-related autosomal recessive neonatal-developmental delay-intellectual disability-feeding difficulty-sensorineural deafness syndrome		SLC12A2-σχετιζόμενο αυτοσωμικό υπολειπόμενο νεογνικό σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-δυσχέρειας σίτισης-νευροαισθητήριας κώφωσης	
633021		Kilquist syndrome		Σύνδρομο Kilquist
633024	SLC12A2-related autosomal dominant infantile-developmental delay-intellectual disability-sensorineural deafness syndrome		SLC12A2-σχετιζόμενο αυτοσωμικό επικρατές βρεφικό σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-νευροαισθητήριας κώφωσης	
633024		Delpire-McNeill syndrome		Σύνδρομο Delpire-McNeill
633028	CPE-related Prader-Willi-like syndrome		CPE-σχετιζόμενο σύνδρομο τύπου Prader-Willi	
633028		BDV syndrome		Σύνδρομο BDV
633028		Blakemore-Durmaz-Vasileiou syndrome		Σύνδρομο Blakemore-Durmaz-Vasileiou
633035	Intellectual disability-early-onset cataract-microcephaly syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-πρώιμης έναρξης καταρράκτη-μικροκεφαλίας	
633035		Baralle-Macken syndrome		Σύνδρομο Baralle-Macken
633076	Split cord malformation, composite type		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, σύνθετου τύπου	
633076		Split cord malformation type 1.5		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού τύπου 1.5
633076		Split cord malformation, intermediate type		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, ενδιάμεσου τύπου
633076		Split cord malformation, mixed type		Δυσπλασία διαχωρισμού του νωτιαίου μυελού, σύνθετου τύπου
633099	PAICS deficiency		Ανεπάρκεια PAICS	
633099		Phosphoribosylaminoimidazole carboxylase deficiency		Ανεπάρκεια της φωσφοριβοζυλαμινοϊμιδαζολικής καρβοξυλάσης
633124	Invasive scopolariopsis infection		Δεισδυτική λοίμωξη από scopolariopsis	
633211	Preaxial digit brachydactyly-webbed fingers		Προαξονική βραχυδακτυλία-μεμβράνες δακτύλων χεριών	
633211		Preaxial brachydactyly, PAX3 type		Προαξονική βραχυδακτυλία, τύπου PAX3
633228	Isolated proximal femoral focal deficiency		Μεμονωμένη εστιακή έλλειψη του εγγύς μηριαίου οστού	
633228		CPFD		CPFD
633228		Isolated congenital proximal femoral deficiency		Μεμονωμένη συγγενής ανεπάρκεια του εγγύς μηριαίου οστού
633228		PFFD		PFFD
634461	Mosaic neurofibromatosis type 1		Μωσαϊκή νευροϊνωμάτωση τύπου 1	
634461		MNF1		MNF1
634461		Mosaic NF1		Μωσαϊκή NF1
634475	Mosaic NF2-related schwannomatosis		Μωσαϊκή NF2-σχετιζόμενη σβαννωμάτωση	
634475		MNF2		MNF2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
634475		Mosaic neurofibromatosis type 2		Μωσαϊκή νευροϊνωμάτωση τύπου 2
634475		Mosaic NF2		Μωσαϊκή NF2
634492	Mosaic schwannomatosis		Μωσαϊκή σβαννωμάτωση	
634492		MNF3		MNF3
634492		Mosaic neurilemmomatosis		Μωσαϊκή νευριλημωμάτωση
634492		Mosaic neurofibromatosis type 3		Μωσαϊκή νευροϊνωμάτωση τύπου 3
634492		Mosaic SWN		Μωσαϊκή SWN
634511	Mosaic Legius syndrome		Μωσαϊκό σύνδρομο Legius	
634511		Mosaic neurofibromatosis 1-like syndrome		Σύνδρομο μωσαϊκού τύπου νευροϊνωμάτωσης τύπου 1
634511		Mosaic NF1-like syndrome		Μωσαϊκό σύνδρομο τύπου NF1
634518	Neurofibromatosis/schwannomatosis		Νευροϊνωμάτωση/σβαννωμάτωση	
634518		NF/SWN		NF/SWN
636941	Vascular Ehlers-Danlos-polymicrogyria syndrome		Σύνδρομο αγγειακού Ehlers-Danlos-πολυμικρογυρίας	
636941		Vascular EDS with polymicrogyria		Αγγειακό EDS με πολυμικρογυρία
636945	Invasive candidiasis		Διεισδυτική καντιντίαση	
636945		Disseminated candidiasis		Διάχυτη καντιντίαση
636945		Systemic candidiasis		Συστηματική καντιντίαση
636950	Glaucomatocyclitic crisis disease		Νόσος γλαυκωματοκυκλικής κρίσης	
636950		Posner-Schlossman syndrome		Σύνδρομο Posner-Schlossman
636955	Endemic pemphigus foliaceus		Ενδημική φυλλώδης πέμφιγα	
636955		Fogo selvagem		Ενδημική φυλλώδης πέμφιγα
636965	Autosomal dominant myosin storage myopathy		Αυτοσωμική επικρατής μυοπάθεια αποθήκευσης μυοσίνης	
636965		MSMA		MSMA
636970	Autosomal recessive myosin storage myopathy		Αυτοσωμική υπολειπόμενη μυοπάθεια αποθήκευσης μυοσίνης	
636970		MSMB		MSMB
637013	SMARCA2-related blepharophimosis-intellectual disability syndrome		SMARCA2-σχετιζόμενο σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης	
637051	Borna virus encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό Borna	
637051		Bornavirus encephalitis		Εγκεφαλίτιδα από ιό Borna
637061	Isolated optic nerve hypoplasia		Μεμονωμένη υποπλασία του οπτικού νεύρου	
637064	Isolated optic nerve aplasia		Μεμονωμένη απλασία του οπτικού νεύρου	
641343	Imprinting disorders		Διαταραχές αποτύπωσης	
641350	Immunotherapy induced hypophysitis		Υποφυσίτιδα επαγόμενη από ανοσοθεραπεία	
641353	Infantile neurodegeneration-progressive spasticity-intellectual disability-white matter lesions syndrome		Σύνδρομο βρεφικής νευροεκφύλισης-προοδευτικής σπαστικότητας-νοητικής υστέρησης-βλαβών λευκής ουσίας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
641353		HPDL-related infantile neurodegeneration-progressive spasticity-intellectual disability-white matter lesions syndrome		Σύνδρομο νευροεκφυλισμού βρεφικής ηλικίας σχετιζόμενου με HPDL-προοδευτικής σπαστικότητας-νοητικής υστέρησης-βλαβών λευκής ουσίας
641353		HPDL-related Leigh-like encephalopathy		Εγκεφαλοπάθεια τύπου Leigh που σχετίζεται με HPDL
641361	Neurodevelopmental delay-hypotonia-cerebellar ataxia-cardiac conduction defects syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-παρεγκεφαλικής αταξίας-ελλειμμάτων καρδιακής αγωγιμότητας	
641361		Cerebellar ataxia-brain abnormalities-cardiac conduction defects syndrome		Σύνδρομο παρεγκεφαλιδικής αταξίας-εγκεφαλικών ανωμαλιών-ελλειμμάτων καρδιακής αγωγιμότητας
641361		Neurodevelopmental delay-hypotonia-cerebellar atrophy-cardiac conduction defects syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-παρεγκεφαλιδικής ατροφίας-ελλειμμάτων καρδιακής αγωγιμότητας
641368	Autosomal recessive hyper-IgE syndrome due to ZNF341 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο υπερ-IgE σύνδρομο λόγω ανεπάρκειας ZNF341	
641368		AR-HIES due to ZNF341 deficiency		AR-HIES λόγω ανεπάρκειας ZNF341
641368		Autosomal recessive HIES due to ZNF341 deficiency		Αυτοσωμικό υπολειπόμενο HIES λόγω ανεπάρκειας ZNF341
641368		Autosomal recessive hyperimmunoglobulin E syndrome due to zinc finger protein 341 deficiency		Σύνδρομο αυτοσωμικού υπολειπόμενου υπερανοσοσφαιρίνης E λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης 341 του δακτύλου ψευδαργύρου
641372	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(7;9)(q11.2;p13.2)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(7;9)(q11.2;p13.2)	
641375	B-lymphoblastic leukemia/lymphoma with t(17;19)		Β-λεμφοβλαστική λευχαιμία/λέμφωμα με t(17;19)	
641380	PAPASH syndrome		Σύνδρομο PAPASH	
641380		Pyogenic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne-hidradenitis suppurativa syndrome		Σύνδρομο πυογόνου αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής-υδραδενίτιδας
641385	PASS syndrome		Σύνδρομο PASS	
641385		Pyoderma gangrenosum-acne-hidradenitis suppurativa-ankylosing spondylitis syndrome		Σύνδρομο γαγγραινώδους πυοδέρματος-ακμής-υδραδενίτιδας-αγκυλοποιητικής σπονδυλίτιδας



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
641390	PsAPASH syndrome		Σύνδρομο PsAPASH	
641390		Psoriatic arthritis-pyoderma gangrenosum-acne-hidradenitis suppurativa syndrome		Σύνδρομο ψωριασικής αρθρίτιδας-γαγγραινώδους πυοδερμίας-ακμής-υδραδενίτιδας
641396	Central nervous system tuberculosis		Φυματίωση του κεντρικού νευρικού συστήματος	
641396		CNS tuberculosis		Φυματίωση του CNS
641496	Childhood-onset schizophrenia		Σχιζοφρένεια με έναρξη στην παιδική ηλικία	
641496		COS		COS
641496		VEOS		VEOS
641496		Very early-onset schizophrenia		Σχιζοφρένεια πολύ πρώιμης έναρξης
641613	Endogenous Cushing syndrome		Ενδογενές σύνδρομο Cushing	
641613		Endogenous CS		Ενδογενής CS
641829	Neonatal compartment syndrome		Νεογνικό σύνδρομο διαμερίσματος	
641829		Congenital Volkmann ischemic contracture syndrome		Συγγενές σύνδρομο ισχαιμικής σύσπασης Volkmann
641829		CVIC		CVIC
641829		NCS		NCS
641829		Neonatal Volkmann ischemic contracture syndrome		Νεογνικό σύνδρομο ισχαιμικής σύσπασης Volkmann
641829		Syndrome de Volkmann congénital		Συγγενές σύνδρομο Volkmann
642013	OBSOLETE: Adrenal Cushing syndrome due to isolated adrenocortical benign tumor		Επινεφριδιακό σύνδρομο Cushing λόγω μεμονωμένου καλοήθους φλοιοεπινεφριδιακού όγκου	
642013		OBSOLETE: Adrenal CS due to isolated adrenocortical benign tumor		Επινεφριδιακό CS λόγω μεμονωμένου καλοήθους φλοιοεπινεφριδιακού όγκου
642071	Primary pulmonary vein stenosis		Πρωτοπαθής στένωση της πνευμονικής φλέβας	
642071		Congenital pulmonary vein stenosis		Συγγενής στένωση πνευμονικής φλέβας
642071		PPVS		PPVS
642085	EXOC6B-related spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity		EXOC6B-σχετιζόμενη σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων	
642085		EXOC6B-SEMD-JL		EXOC6B-SEMD-JL
642085		SEMDJL3		SEMDJL3
642085		SEMD-JL3		SEMD-JL3
642085		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 3		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα αρθρώσεων τύπου 3
642099	Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity, Beighton type		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα των αρθρώσεων, τύπου Beighton	
642099		SEMDJL1		SEMDJL1
642099		SEMD-JL1		SEMD-JL1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
642099		Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 1		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με χαλαρότητα αρθρώσεων τύπου 1
642671	Familial hyperaldosteronism type IV		Οικογενής υπεραλδοστερονισμός τύπου IV	
642671		FH4		FH4
642675	CHD8 overgrowth syndrome		CHDB σύνδρομο υπερανάπτυξης	
642675		CHD8-related intellectual disability-autism-macrocephaly-tall stature syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης σχετιζόμενης με CHD8-αυτισμό-μακροκεφαλία-ψηλό ανάστημα
642675		Chromodomain helicase DNA binding protein 8 overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης της DNA δεσμευτικής πρωτεΐνης 8 της χρωμοπεριοχής της ελικάσης
642691	Fragile X-associated primary ovarian insufficiency		Πρωτοπαθής ωοθηκική ανεπάρκεια σχετιζόμενη με το εύθραυστο X	
642691		Fragile X-associated POF		POF σχετιζόμενη με το εύθραυστο X
642691		Fragile X-associated POI		POI σχετιζόμενη με το εύθραυστο X
642691		Fragile X-associated premature ovarian failure		Πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια σχετιζόμενη με το εύθραυστο X
642691		FXPOI		FXPOI
642691		POF associated with fragile X premutation		POF σχετιζόμενη με την προμετάλλαξη του εύθραυστου X
642691		POI associated with fragile X premutation		POI σχετιζόμενη με την προμετάλλαξη του εύθραυστου X
642691		Premature ovarian failure associated with fragile X premutation		Πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια σχετιζόμενη με την προμετάλλαξη του εύθραυστου X
642691		Primary ovarian insufficiency associated with fragile X premutation		Πρωτοπαθής ωοθηκική ανεπάρκεια σχετιζόμενη με το εύθραυστο X
642737	OBSOLETE: Spondyloepimetaphyseal dysplasia with severe short stature		Σπονδυλοεπιμεταφυσική δυσπλασία με εξαιρετικά χαμηλό ανάστημα	
642747	PUM1-related cerebellar ataxia		PUM1-σχετιζόμενη παρεγκεφαλική αταξία	
642747		Adult-onset SCA47		SCA47 με έναρξη στην ενήλικη ζωή
642747		Adult-onset spinocerebellar ataxia type 47		Σπινοπαρεγκεφαλική αταξία τύπου 47 με έναρξη στην ενήλικη ζωή
642763	Autosomal dominant intellectual disability-craniofacial dysmorphism-macrocephaly-hypotonia syndrome due to H1-4 mutation		Αυτοσωμικό επικρατές σύνδρομο νοητικής υστέρησης-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας-μακροκεφαλίας-υποτονίας λόγω μετάλλαξης στο H1-4	
642763		H1-4-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με H1-4



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
642763		Rahman syndrome		Σύνδρομο Rahman
642788	Cushing syndrome due to cortisol-producing adrenocortical adenoma		Σύνδρομο Cushing λόγω φλοιοεπινεφριδιακού αδενώματος που παράγει κορτιζόλη	
642788		CS due to cortisol-producing adrenocortical adenoma		CS λόγω φλοιοεπινεφριδιακού αδενώματος που παράγει κορτιζόλη
642945	Perrault syndrome type 1		Σύνδρομο Perrault τύπου 1	
642945		XX gonadal dysgenesis-deafness syndrome-without neurological manifestations		Σύνδρομο XX γοναδικής δυσγενεσίας-κώφωσης χωρίς νευρολογικές εκδηλώσεις
642954	Autosomal recessive ataxia due to PEX16 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας PEX16	
642954		Mild peroxisomal disorder due to PEX16 deficiency		Ήπια υπεροξειδισωματική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας PEX16
642965	Autosomal recessive ataxia due to PEX2 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη αταξία λόγω ανεπάρκειας PEX2	
642965		Mild peroxisomal disorder due to PEX2 deficiency		Ήπια υπεροξειδισωματική διαταραχή λόγω ανεπάρκειας PEX2
642976	Perrault syndrome type 2		Σύνδρομο Perrault τύπου 2	
642976		XX gonadal dysgenesis-deafness syndrome-progressive neurological manifestations		Σύνδρομο XX γοναδικής δυσγενεσίας-κώφωσης με προοδευτικές νευρολογικές εκδηλώσεις
643503	Marfanoid habitus-facial dysmorphism-skeletal abnormality-heart defect syndrome		Σύνδρομο μαρφανοειδούς σωματότυπου-δυσμορφίας προσώπου-σκελετικής ανωμαλίας-καρδιακών βλαβών	
643538	Hao-Fountain syndrome due to USP7 mutation		Σύνδρομο Hao-Fountain λόγω μετάλλαξης USP7	
643538		HAFOUS due to USP7 mutation		HAFOUS λόγω μετάλλαξης USP7
643549	Hao-Fountain syndrome		Σύνδρομο Hao-Fountain	
643549		HAFOUS		HAFOUS
645188	Spinal dermal sinus		Νωτιαιοδερματικό συρίγγιο	
645188		Dermal sinus tract		Δερματικός κόλπος
645193	Dysraphism with stalk		Δυσραφισμός με μίσχο	
645196	Limited dorsal myeloschisis		Περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση	
645196		LDM		LDM
645202	Closed spinal dysraphism		Κλειστός νωτιαίος δυσραφισμός	
645202		Closed spina bifida		Κλειστή δισχιδής ράχη
645202		Occult spina bifida		Κρυφή δισχιδής ράχη
645202		Spina bifida occulta		Δισχιδής ράχη
645270	Open spinal dysraphism with a posterior meningocele		Ανοιχτός νωτιαίος δυσραφισμός με οπίσθια μηνιγγοκήλη	
645273	Dysraphic spinal cord lipoma		Δυσραφικό λίπωμα του νωτιαίου μυελού	
645276	Spinal cord lipoma		Λίπωμα του νωτιαίου μυελού	
645279	Fibrolipomatous filum anomaly		Ινολιπωματώδης ανωμαλία του νηματίου	
645282	Anomaly of the filum		Ανωμαλία του νηματίου	
645285	Chaotic conus spinal cord lipoma		Χαστικό λίπωμα του μυελικού κώνου	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
645288	Terminal extramedullary conus spinal cord lipoma		Τελικό εξωμυελικό λίπωμα του μυελικού κώνου	
645291	Transitional extramedullary conus spinal cord lipoma		Μεταβατικό εξωμυελικό λίπωμα του μυελικού κώνου	
645294	Posterior extramedullary conus spinal cord lipoma		Οπίσθιο εξωμυελικό λίπωμα του μυελικού κώνου	
645297	Extramedullary conus spinal cord lipoma		Εξωμυελικό λίπωμα του μυελικού κώνου	
645300	Lipomatous non-saccular limited dorsal myeloschisis		Λιτωματώδης μη σακκοειδής περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση	
645300		Lipomatous flat LDM		Λιτωματώδης επίπεδη LDM
645300		Lipomatous flat limited dorsal myeloschisis		Λιτωματώδης επίπεδη περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση
645300		Lipomatous non-saccular LDM		Λιτωματώδης μη σακκοειδής LDM
645310	Fibroneural non-saccular limited dorsal myeloschisis		Ινονευρική μη σακκοειδής περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση	
645310		Fibroneural flat LDM		Ινονευρική επίπεδη LDM
645310		Fibroneural flat limited dorsal myeloschisis		Ινονευρική επίπεδη περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση
645310		Fibroneural non-saccular LDM		Ινονευρική μη σακκοειδής LDM
645319	Saccular spinal dysraphism with a stalk to the dome		Σακκοειδής νωτιαίος δυσραφισμός με μίσχο προς το θόλο	
645322	Isolated transitional filum lipoma		Μεμονωμένο μεταβατικό λίπωμα του νηματίου	
645325	Isolated filum lipoma		Μεμονωμένο λίπωμα του νηματίου	
645325		Lipoma of the filum terminale		Λίπωμα του τελικού νηματίου
645334	Retained medullary cord		Διατηρημένος νωτιαίος μυελός μετά το μυελικό κώνο	
645337	Terminal myelocystocele		Τελική μυελοκυστοκήλη	
645340	Non-terminal myelocystocele		Μη τελική μυελοκυστοκήλη	
645343	Non-saccular limited dorsal myeloschisis		Μη σακκοειδής περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση	
645343		Flat LDM		Επίπεδη LDM
645343		Non-saccular LDM		Μη σακκοειδής LDM
645350	Segmental arterial mediolysis		Τμηματική λύση του αρτηριακού μέσου χιτώνα	
645354	Saccular limited dorsal myeloschisis		Σακκοειδής περιορισμένη ραχιαία μυελόσχιση	
645354		Saccular LDM		Σακκοειδής LDM
645359	Intramedullary non-dysraphic spinal cord lipoma		Ενδομυελικό μη δυσραφικό λίπωμα νωτιαίου μυελού	
645362	Dorsal spinal cord lipoma		Ραχιαίο λίπωμα του νωτιαίου μυελού	
645362		Conus sparing spinal cord lipoma		Λίπωμα νωτιαίου μυελού με διατήρηση του κώνου
645367	Conus spinal cord lipoma		Λίπωμα του μυελικού κώνου	
645378	Myelic limited dorsal malformation		Μυελική περιορισμένη ραχιαία δυσπλασία	
645378		MyeLDM		MyeLDM
645383	True myelomeningocele		Αληθής μυελομηνιγγοκήλη	
645383		True MMC		Αληθής MMC



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
645388	Hemi-myelomeningocele		Ημι-μυελομνιγγοκήλη	
645388		Open split-cord malformation		Ανοιχτή δυσπλασία του νωτιαίου μυελού
645393	Hemi-myeloschisis		Ημι-μυελόσχιση	
645393		Split cord malformation associated with myeloschisis		Δυσπλασία του νωτιαίου μυελού που σχετίζεται με μυελόσχιση
645398	Myeloschisis		Μυελόσχιση	
645401	True myeloschisis		Αληθής μυελόσχιση	
645613	Classical dermatomyositis		Κλασική δερματομυοσίτιδα	
645617	Amyopathic dermatomyositis		Αμυοπαθητική δερματομυοσίτιδα	
645617		Dermatomyositis sine myositis		Δερματομυοσίτιδα χωρίς μυοσίτιδα
645626	Adermatopathic dermatomyositis		Δερματομυοσίτιδα χωρίς δερματοπάθεια	
645626		Dermatomyositis sine dermatitis		Δερματομυοσίτιδα χωρίς δερματίτιδα
645749	Congenital esophageal stenosis		Συγγενής οισοφαγική στένωση	
645749		CES		CES
645749		Congenital oesophageal stenosis		Συγγενής στένωση οισοφάγου
645793	Spontaneous intestinal perforation		Αυτόματη διάτρηση του εντέρου	
645793		FIP		FIP
645793		Focal intestinal perforation		Εστιακή εντερική διάτρηση
645793		Isolated perforation		Μεμονωμένη διάτρηση
645793		Neonatal focal intestinal perforation		Νεογνική εστιακή εντερική διάτρηση
645793		SIP		SIP
645807	Primary tuberculous lymphadenitis		Πρωτοπαθής φυματιώδης λεμφαδενίτιδα	
645807		Primary tuberculous lymphadenopathy		Πρωτοπαθής φυματιώδης λεμφαδενοπάθεια
645814	Primary pulmonary tuberculosis		Πρωτοπαθής πνευμονική φυματίωση	
645814		Tuberculosis of respiratory system		Φυματίωση του αναπνευστικού συστήματος
645822	Primary bone and joint tuberculosis		Πρωτοπαθής φυματίωση οστών και αρθρώσεων	
645822		Primary musculoskeletal tuberculosis		Πρωτοπαθής μυοσκελετική φυματίωση
645849	Primary cutaneous tuberculosis		Πρωτοπαθής δερματική φυματίωση	
645849		Primary skin tuberculosis		Πρωτοπαθής φυματίωση του δέρματος
645854	Multifocal tuberculosis		Πολυεστιακή φυματίωση	
645859	Primary tuberculosis of the digestive system		Πρωτοπαθής φυματίωση του πεπτικού συστήματος	
645874	Primary genito-urinary tuberculosis		Πρωτοπαθής φυματίωση του ουρογεννητικού συστήματος	
645874		Urogenital tuberculosis		Ουρογεννητική φυματίωση
646098	Collagen VI-related congenital muscular dystrophy		Συγγενής μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το κολλαγόνο VI	
646098		COL6-RD		COL6-RD
646113	Intermediate collagen VI-related muscular dystrophy		Ενδιάμεση μυϊκή δυστροφία που σχετίζεται με το κολλαγόνο VI	
646113		Intermediate COL6-RD		Ενδιάμεση COL6-RD



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
646136	Dysplastic cortical hyperostosis, Al-Gazali type		Δυσπλαστική φλοιώδης υπερόστωση, τύπος Al-Gazali	
646139	Dysplastic cortical hyperostosis		Δυσπλαστική φλοιώδης υπερόστωση	
646278	CDK13-related developmental delay-intellectual disability-facial dysmorphism-congenital heart defects syndrome		Σύνδρομο CDK13-σχετιζόμενης αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-συγγενών καρδιακών ανωμαλιών	
646278		CDK13-related disorder		Διαταραχή σχετιζόμενη με CDK13
647667	Mandibuloacral dysplasia associated to MTX2		Γναθομελική δυσπλασία σχετιζόμενη με το MTX2	
647667		MADaM		MADaM
647667		Mandibuloacral dysplasia progeroid syndrome		Σύνδρομο προγεροειδούς δυσπλασίας κάτω γνάθου
647667		MDPS		MDPS
647676	Multiple epiphyseal dysplasia type 7		Πολλαπλή επιφυσιική δυσπλασία τύπου 7	
647676		CANT1-related multiple epiphyseal dysplasia		Πολλαπλή επιφυσιική δυσπλασία που σχετίζεται με το CANT1
647676		EDM7		EDM7
647676		MED7		MED7
647681	Craniosynostosis-facial dysmorphism-Chiari-1 malformation-developmental and language delay syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνόστεωσης-δυσμορφίας προσώπου-δυσπλασίας Chiari-1-καθυστέρησης ανάπτυξης και ομιλίας	
647681		ERF-related syndromic craniosynostosis		Συδρομική κρανιοσυνόστεωση σχετιζόμενη με ERF
647758	Adrenal Cushing syndrome		Επινεφριδιακό σύνδρομο Cushing	
647758		Adrenal CS		Επινεφριδιακό CS
647768	Rare adrenocortical nodular disease with Cushing syndrome as a major feature		Σπάνια φλοιοεπινεφριδιακή οζώδης νόσος με σύνδρομο Cushing ως μείζον χαρακτηριστικό	
647772	Isolated primary pigmented nodular adrenocortical disease		Μεμονωμένη πρωτοπαθής μελαγχρωματική φλοιοεπινεφριδιακή οζώδης νόσος	
647772		i-PPNAD		i-PPNAD
647772		Isolated PPNAD		Μεμονωμένη PPNAD
647782	Isolated micronodular adrenocortical disease		Μεμονωμένη μικροοζώδης φλοιοεπινεφριδιακή νόσος	
647782		i-MAD		i-MAD
647788	Neurodevelopmental delay-intellectual disability-ataxia-feeding difficulty syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-αταξίας-δυσχέρειας σίτισης	
647788		DHX30-related neurodevelopmental delay-intellectual disability-ataxia-feeding difficulty syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-αταξίας-δυσκολίας σίτισης που σχετίζεται με DHX30
647788		DHX30-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το DHX30



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
647794	Isolated persistent urogenital sinus		Μεμονωμένη παραμονή του ουρογεννητικού κόλπου	
647794		Isolated PUGS		Μεμονωμένη PUG
647799	MYT1L-related developmental delay-intellectual disability-obesity syndrome		Σύνδρομο MYT1L-σχετιζόμενης αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-παχυσαρκίας	
647799		MYT1L-associated neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με MYT1L
647804	Combined immunodeficiency due to FCHO1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας FCHO1	
647811	Cardiac-urogenital syndrome		Καρδιακο-ουρογεννητικό σύνδρομο	
647811		MYRF-related cardiac urogenital syndrome		Καρδιακό ουρογεννητικό σύνδρομο που σχετίζεται με MYRF
647815	Keratitis fugax hereditaria		Κληρονομική παροδική κερατίτιδα	
647815		Keratoendotheliitis fugax hereditaria		Κληρονομική παροδική κερατοενδοθηλίτιδα
647815		KFH		KFH
647823	Idiopathic pregnancy-associated osteoporosis		Ιδιοπαθής οστεοπόρωση σχετιζόμενη με την κύηση	
647823		Idiopathic premenopausal osteoporosis associated with pregnancy		Ιδιοπαθής προεμμηνοπαυσιακή οστεοπόρωση που σχετίζεται με την εγκυμοσύνη
647823		Osteoporosis of pregnancy		Οστεοπόρωση της εγκυμοσύνης
647823		PAO		PAO
647823		PLO		PLO
647823		Pregnancy and lactation-associated osteoporosis		Οστεοπόρωση που σχετίζεται με την εγκυμοσύνη και τη γαλουχία
647823		Pregnancy induced osteoporosis		Οστεοπόρωση που προκαλείται από την εγκυμοσύνη
647834	SLC40A1-related hemochromatosis		SLC40A1-σχετιζόμενη αιμοχρωμάτωση	
647916	Conjoined twins		Συνενωμένα δίδυμα	
647916		Siamese twins		Δίδυμοι σιαμαίοι
648559	Rare scleritis		Σπάνια σκληρίτιδα	
648562	Ferroportin disease		Νόσος φεροπορίνης	
648569	Non-HFE-related hemochromatosis		Αιμοχρωμάτωση μη σχετιζόμενη με το HFE	
648581	Digenic hemochromatosis		Διγονιδιακή αιμοχρωμάτωση	
648665	Infectious scleritis		Λοιμώδης σκληρίτιδα	
648675	Idiopathic scleritis		Ιδιοπαθής σκληρίτιδα	
648681	Immune-mediated scleritis		Ανοσομεσολαβούμενη σκληρίτιδα	
648684	Central retinal artery occlusion		Απόφραξη της κεντρικής αρτηρίας του αμφιβληστροειδούς	
648684		CRAO		CRAO
648919	Idiopathic catatonia		Ιδιοπαθής κατατονία	
648919		Idiopathic catatonic syndrome		Ιδιοπαθές κατατονικό σύνδρομο
648919		Isolated catatonia		Μεμονωμένη κατατονία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
648919		Isolated catatonic syndrome		Μεμονωμένο κατατονικό σύνδρομο
648992	Non-syndromic bridging bronchus		Μη συνδρομικός γεφυροποιός βρόγχος	
649010	Non-syndromic congenital bronchial atresia		Μη συνδρομική συγγενής ατρησία βρόγχων	
649010		Non-syndromic CBA		Μη συνδρομική CBA
649014	Bronchial malformation		Συγγενής ανωμαλία των βρόγχων	
649017	Rare adrenocortical nodular disease		Σπάνια φλοιοεπινεφριδιακή οζώδης νόσος	
649029	Isolated left bronchial isomerism		Μεμονωμένος αριστερός βρογχικός ισομερισμός	
649029		Left bronchial isomerism without heterotaxy		Αριστερός βρογχικός ισομερισμός χωρίς ετεροταξία
649929	Central precocious puberty in male		Κεντρική πρόωμη ήβη των αρρένων	
649929		Central precocious puberty in boy		Κεντρική πρόωμη εφηβεία σε αγόρια
649929		CPP in boy		CPP σε αγόρια
649929		CPP in male		CPP σε άνδρες
650063	Rare central precocious puberty		Σπάνια κεντρική πρόωμη ήβη	
650063		Gonadotropin-dependant precocious puberty		Πρόωμη εφηβεία που εξαρτάται από τις γοναδοτροπίνες
650063		Rare CPP		Σπάνιο CPP
650070	Rare central precocious puberty in female		Σπάνια κεντρική πρόωμη ήβη των θηλέων	
650070		Rare central precocious puberty in girl		Σπάνια κεντρική πρόωμη εφηβεία σε κορίτσια
650070		Rare CPP in female		Σπάνια CPP σε γυναίκες
650077	Genetic central precocious puberty in female		Γενετική κεντρική πρόωμη ήβη των θηλέων	
650077		Genetic central precocious puberty in girl		Γενετική κεντρική πρόωμη εφηβεία σε κορίτσια
650077		Genetic CPP in female		Γενετική CPP σε γυναίκες
650077		Genetic CPP in girl		Γενετική CPP σε κορίτσια
650082	Secondary central precocious puberty in female		Δευτεροπαθής κεντρική πρόωμη ήβη των θηλέων	
650082		Secondary central precocious puberty in girl		Δευτεροπαθής κεντρική πρόωμη εφηβεία σε κορίτσια
650082		Secondary CPP in female		Δευτεροπαθής CPP σε γυναίκες
650082		Secondary CPP in girl		Δευτεροπαθής CPP σε κορίτσια
650087	Primary central precocious puberty in male		Πρωτοπαθής κεντρική πρόωμη ήβη των αρρένων	
650087		Primary central precocious puberty in boy		Πρωτοπαθής κεντρική πρόωμη εφηβεία σε αγόρια
650087		Primary CPP in boy		Πρωτοπαθής CPP σε αγόρια
650087		Primary CPP in male		Πρωτοπαθής CPP σε άνδρες
650092	Secondary central precocious puberty in male		Δευτεροπαθής κεντρική πρόωμη ήβη των αρρένων	
650092		Secondary central precocious puberty in boy		Δευτεροπαθής κεντρική πρόωμη εφηβεία σε αγόρια



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
650092		Secondary CPP in boy		Δευτεροπαθής CPP σε αγόρια
650092		Secondary CPP in male		Δευτεροπαθής CPP σε άνδρες
650097	Genetic central precocious puberty in male		Γενετική κεντρική πρόωμη ήβη των αρρένων	
650097		Genetic central precocious puberty in boy		Γενετική κεντρική πρόωμη εφηβεία σε αγόρια
650097		Genetic CPP in boy		Γενετική CPP σε αγόρι
650097		Genetic CPP in male		Γενετική CPP σε άνδρες
650102	Non-genetic central precocious puberty in male		Μη γενετική κεντρική πρόωμη ήβη των αρρένων	
650102		Non-genetic central precocious puberty in boy		Μη γενετική κεντρική πρόωμη εφηβεία σε αγόρια
650102		Non-genetic CPP in boy		Μη γενετική CPP σε αγόρια
650102		Non-genetic CPP in male		Μη γενετική CPP σε άνδρες
650182	Genetic central precocious puberty		Γενετική κεντρική πρόωμη ήβη	
650182		Genetic CPP		Γενετική CPP
650187	Rare peripheral precocious puberty in female		Σπάνια περιφερική πρόωμη ήβη των θηλέων	
652487	Developmental delay-overweight-facial dysmorphism-behavioral abnormalities syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-αυξημένου βάρους-δυσμορφίας προσώπου-ανωμαλιών συμπεριφοράς	
652510	Genetic autoinflammatory syndrome with acne and/or hidradenitis suppurativa		Γενετικό αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με ακμή και/ή διαπυητική ιδραδενίτιδα	
652514	Cleft palate-congenital heart defect-intellectual disability syndrome due to MEIS2 mutation		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-συγγενών καρδιακών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης λόγω μετάλλαξης του MEIS2	
652519	Cleft palate-congenital heart defect-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο υπερωισχιστίας-συγγενών καρδιακών ανωμαλιών-νοητικής υστέρησης	
652522	Periodic fever-immunodeficiency-thrombocytopenia syndrome		Σύνδρομο περιοδικού πυρετού-ανοσοανεπάρκειας-θρομβοκυτταροπενίας	
652522		PFITS		PFITS
652528	Non-syndromic supernumerary kidneys		Μη συνδρομικοί υπεράριθμοι νεφροί	
652528		Non-syndromic accessory kidneys		Μη συνδρομικοί επικουρικοί νεφροί
652528		Non-syndromic accessory kidney		Μη συνδρομικός επικουρικός νεφρός
652528		Non-syndromic supernumerary kidney		Μη συνδρομικός υπεράριθμος νεφρός
652532	Adult-onset progressive leukoencephalopathy-early-onset deafness		Προοδευτική λευκοεγκεφαλοπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή-κώφωση πρόωμης έναρξης	
652532		Adult-onset progressive leukoencephalopathy-early-onset hearing loss		Προοδευτική λευκοεγκεφαλοπάθεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή-απώλεια ακοής πρόωμης έναρξης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
652650	Nodal T-follicular helper cell lymphoma, follicular type		Λεμφαδενικό λέμφωμα από θυλακιώδη Τ-βοηθητικά κύτταρα, θυλακιώδους τύπου	
652650		Follicular helper T-cell lymphoma, follicular type		Λέμφωμα από θυλακιώδη Τ-βοηθητικά κύτταρα, θυλακιώδους τύπου
652650		Follicular T-cell Lymphoma		Λέμφωμα από θυλακιώδη Τ κύτταρα
652650		Nodal T-cell lymphoma with TFH phenotype		Λεμφαδενικό λέμφωμα από θυλακιώδη Τ-κύτταρα με φαινότυπο TFH
652650		Nodal TFH lymphoma, follicular type		Λεμφαδενικό λέμφωμα TFH λεμφαδένων, θυλακιώδους τύπου
652650		nTFHL-F		nTFHL-F
652658	Monomorphic epitheliotropic intestinal T-cell lymphoma		Μονόμορφο επιθηλιότροπικό εντερικό Τ-κυτταρικό λέμφωμα	
652658		Enteropathy-associated T-cell lymphoma type 2		Λέμφωμα Τ-κυττάρων τύπου 2 που σχετίζεται με εντεροπάθεια
652658		MEITL		MEITL
652668	Primary superior vena cava aneurysm		Πρωτοπαθές ανεύρυσμα της άνω κοίλης φλέβας	
652668		SVCA		SVCA
652678	Primary inferior vena cava aneurysm		Πρωτοπαθές ανεύρυσμα της κάτω κοίλης φλέβας	
652681	Idiopathic subglottic stenosis		Ιδιοπαθής υπογλωττιδική στένωση	
652681		iSGS		iSGS
653434	Autoinflammatory syndrome with acne and/or hidradenitis suppurativa		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο με ακμή και/ή διαφυσητική ιδραδενίτιδα	
653698	Lymphocytic mastitis		Λεμφοκυτταρική μαστίτιδα	
653698		Lymphocytic mastopathy		Λεμφοκυτταρική μαστοπάθεια
653698		Sclerosing lymphocytic lobulitis		Σκληρυντική λεμφοκυτταρική μαστίτιδα
653709	Cone rod dystrophy-short stature syndrome		Σύνδρομο δυστροφίας κωνίων ραβδίων-χαμηλού αναστήματος	
653712	CHD4-related neurodevelopmental disorder		CHD4-σχετιζόμενη νευροαναπτυξιακή διαταραχή	
653712		CHD4-related neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο που σχετίζεται με την CHD4
653712		Sifrim-Hitz-Weiss syndrome		Σύνδρομο Sifrim-Hitz-Weiss
653722	Digenic Alport syndrome		Διγονιδιακό σύνδρομο Alport	
653725	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy, type 28		Αυτοσωμική υπολειπόμενη ζωνιαία μυϊκή δυστροφία, τύπου 28	
653725		LGMD, type 28		LGMD, τύπος 28
653725		LGMDR28		LGMDR28
653725		Limb-girdle, type 28R		Ζωνιαία δυστροφία, τύπου 28R
653728	Congenital insensitivity to pain syndrome, Marsili type		Σύνδρομο συγγενούς αναισθησίας στον πόνο, τύπος Marsili	
653728		Marsili syndrome		Σύνδρομο Marsili



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
653751	X-linked combined immunodeficiency due to SASH3 deficiency		Φυλοσύνδετη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας του SASH3	
653751		X-linked CID due to SASH3 deficiency		Φυλοσύνδετη CID λόγω ανεπάρκειας SASH3
653767	Jansen-de Vries syndrome		Σύνδρομο Jansen-de Vries	
653767		Developmental delay-behavioral problems-small hands and feet-cyclic vomiting-dysmorphic features syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-προβλημάτων συμπεριφοράς-μικρών άκρων χειρών και ποδιών-κυκλικών έμετων-δυσμορφικών χαρακτηριστικών
653767		JDVS		JDVS
653880	Mitochondrial short-chain enoyl-CoA hydratase 1 deficiency		Ανεπάρκεια της μιτοχονδριακής βραχείας αλύσου υδρατάσης 1 του ενούλο-CoA	
653880		Crotonase deficiency		Ανεπάρκεια κροτονάσης
653880		ECHS1D		ECHS1D
656071	Atrophic papulosis		Ατροφική βλατίδωση	
656071		Degos disease		Νόσος Degos
656071		Köhlmeier-Degos disease		Νόσος Köhlmeier-Degos
656085	Benign atrophic papulosis		Καλοήγησ ατροφική βλατίδωση	
656085		BAP		BAP
656126	Segmental spinal dysgenesis		Τμηματική δυσγενεσία της σπονδυλικής στήλης	
656126		SSD		SSD
656130	PBX1-related congenital anomalies of kidney-urinary tract syndrome		PBX1-σχετιζόμενο σύνδρομο συγγενών ανωμαλιών των νεφρών-ουροφόρων οδών	
656130		PBX1-related syndromic CAKUT		Συνδρομικό CAKUT σχετιζόμενο με PBX1
656135	Intellectual disability-cupped ears syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-κυπελλοειδών ωτών	
656135		Snijders Blok-Fisher syndrome		Σύνδρομο Snijders Blok-Fisher
656273	OBSOLETE: Hypotonia-hypoventilation-intellectual disability-dysautonomia-epilepsy-eye abnormalities syndrome		Σύνδρομο υποτονίας-υποαερισμού-νοητικής υστέρησης-δυσαυτονομίας-επιληψίας-οφθαλμικών ανωμαλιών	
656279	1p36.33 duplication syndrome		Σύνδρομο διπλασιασμού 1p36.33	
656283	Autosomal recessive combined immunodeficiency due to complete IL6ST deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους έλλειψης IL6ST	
656283		AR CID due to complete GP130 deficiency		AR CID λόγω πλήρους ανεπάρκειας GP130
656283		AR CID due to complete IL6ST deficiency		AR CID λόγω πλήρους ανεπάρκειας IL6ST
656283		Autosomal recessive combined immunodeficiency due to complete glycoprotein 130 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης 130



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
656283		Autosomal recessive combined immunodeficiency due to complete IL6 signal transducer protein deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω πλήρους έλλειψης της πρωτεΐνης μεταγωγής σήματος της IL6
656283		Stüve-Wiedemann syndrome type 2		Σύνδρομο Stüve-Wiedemann τύπου 2
656300	Autosomal recessive combined immunodeficiency due to partial IL6ST deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής έλλειψης IL6ST	
656300		AR CID due to partial GP130 deficiency		AR CID λόγω μερικής ανεπάρκειας GP130
656300		AR CID due to partial IL6ST deficiency		AR CID λόγω μερικής ανεπάρκειας IL6ST
656300		Autosomal recessive combined immunodeficiency due to partial glycoprotein 130 deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης 130
656300		Autosomal recessive combined immunodeficiency due to partial IL6 signal transducer protein deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής έλλειψης της πρωτεΐνης μεταγωγής σήματος της IL6
656313	Autosomal dominant combined immunodeficiency due to partial IL6ST deficiency		Αυτοσωμική επικρατής συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής έλλειψης IL6ST	
656313		AD CID due to partial GP130 deficiency		AD CID λόγω μερικής ανεπάρκειας GP130
656313		AD CID due to partial IL6ST deficiency		AD CID λόγω μερικής ανεπάρκειας IL6ST
656313		Autosomal dominant combined immunodeficiency due to partial glycoprotein 130 deficiency		Αυτοσωμική επικρατής συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής ανεπάρκειας γλυκοπρωτεΐνης 130
656313		Autosomal dominant combined immunodeficiency due to partial interleukin 6 signal transducer protein deficiency		Αυτοσωμική επικρατής συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής έλλειψης της πρωτεΐνης μεταγωγής σήματος της ιντερλευκίνης 6
656326	Autosomal recessive combined immunodeficiency due to IL6R deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης IL6R	
656326		AR CID due to IL6R deficiency		AR CID λόγω ανεπάρκειας IL6R
656326		Autosomal recessive combined immunodeficiency due to IL6 receptor protein deficiency		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης υποδοχέα IL6
656417	Embryonal tumor with multilayered rosettes		Εμβρυϊκός όγκος με πολύστιβες ροζέτες	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
656417		ETMR		Αυτοσωμική υπολειπόμενη συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης υποδοχέα IL6
656912	Autosomal dominant combined immunodeficiency due to ERBIN deficiency		Αυτοσωμική επικρατής συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης ERBIN	
656912		AD-CID due to ERBIN deficiency		AD-CID λόγω ανεπάρκειας ERBIN
656912		Autosomal dominant combined immunodeficiency due to erbb2 interacting protein deficiency		Αυτοσωμική επικρατής συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μερικής έλλειψης της πρωτεΐνης αλληλεπίδρασης erbb2
658540	16q22 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 16q22	
658549	Idiopathic small fibers neuropathy		Ιδιοπαθής νευροπάθεια μικρών ινών	
658549		Idiopathic-SFN		Ιδιοπαθής-SFN
658574	Isolated pulmonary artery sling		Μεμονωμένη πνευμονική αρτηρία δίκην σφενδόνης	
658574		Isolated anomalous left pulmonary artery		Μεμονωμένη ανώμαλη αριστερή πνευμονική αρτηρία
658574		Isolated left pulmonary artery sling		Μεμονωμένη αριστερή πνευμονική αρτηρία δίκην σφενδόνης
658574		LPA		LPA
658574		PAS		PAS
658584	Rowell syndrome		Σύνδρομο Rowell	
658590	Eyelid sebaceous carcinoma		Σμηγματογόνο καρκίνωμα βλεφάρων	
658595	DNMT3A-related microcephalic dwarfism		DNMT3A-σχετιζόμενος μικροκεφαλικός νανισμός	
658595		HESJAS		HESJAS
658595		Heyn-Sproul-Jackson syndrome		Σύνδρομο Heyn-Sproul-Jackson
658595		Microcephaly-short stature-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-βραχέος αναστήματος-νοητικής υστέρησης
658602	Transplant-related bronchiolitis obliterans		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα σχετιζόμενη με μόσχευμα	
658602		BOS		BOS
658602		Bronchiolitis obliterans syndrome		Σύνδρομο αποφρακτικής βρογχιολίτιδας
658612	Non-transplant-related bronchiolitis obliterans		Αποφρακτική βρογχιολίτιδα μη σχετιζόμενη με μόσχευμα	
658778	COQ7-related distal hereditary motor neuropathy		COQ7-σχετιζόμενη περιφερική κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
658805	Greig cephalopolysyndactyly-contiguous gene syndrome		Σύνδρομο κεφαλοπολυσυνδακτυλίας Greig-γειτονικών γονιδίων	
658805		GCP-CGS		GCP-CGS
658810	Atrophoderma of Pasini and Pierini		Ατροφόδερμα των Pasini και Pierini	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
658813	Combined immunodeficiency-megaloblastic anemia due to methylenetetrahydrofolate dehydrogenase 1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια-μεγαλοβλαστική αναιμία λόγω ανεπάρκειας της αφυδρογονάσης 1 του μεθυλενοτετραϋδροφυλλικού	
658813		CIMAH		CIMAH
658813		Combined immunodeficiency-megaloblastic anemia with or without hyperhomocysteinemia		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια-μεγαλοβλαστική αναιμία με ή χωρίς υπερομοκυστεϊναιμία
658813		Methylenetetrahydrofolate dehydrogenase 1 deficiency		Ανεπάρκεια μεθυλενοτετραϋδροφυλλικής αφυδρογονάσης 1
658843	Developmental delay-ataxia-hypotonia-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-αταξίας-υποτονίας-δυσμορφίας προσώπου	
658909	Fasciolopsiasis		Φασιολοψίαση	
658913	Paragonimiasis		Παραγονιμίαση	
658917	Clonorchiasis		Κλωνορχίαση	
658946	Early-onset immune dysregulation with autoimmunity due to DOCK11 partial deficiency		Πρώιμης έναρξης ανοσολογική απορρύθμιση με αυτοανοσία λόγω μερικής έλλειψης DOCK11	
658946		Early-onset immune dysregulation with autoimmunity due to partial dedicator of cytokinesis 11 protein deficiency		Πρώιμης έναρξης ανοσολογική δυσρύθμιση με αυτοανοσία λόγω μερικής έλλειψης της πρωτεΐνης 11 που αφιερώνεται στην κυτταροκίνηση
658951	Early-onset immune dysregulation due to DOCK11 complete deficiency		Πρώιμης έναρξης ανοσολογική απορρύθμιση λόγω πλήρους έλλειψης DOCK11	
658951		Early-onset immune dysregulation due to dedicator of cytokinesis 11 protein complete deficiency		Πρώιμης έναρξης ανοσολογική δυσρύθμιση λόγω πλήρους έλλειψης της πρωτεΐνης 11 που αφιερώνεται στην κυτταροκίνηση
659387	PRC-2 complex-related overgrowth spectrum		Φάσμα υπερανάπτυξης που σχετίζεται με το σύμπλεγμα PRC-2	
659396	Cohen-Gibson syndrome		Σύνδρομο Cohen-Gibson	
659396		EED-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης που σχετίζεται με την EED
659463	Imagawa-Matsumoto syndrome		Σύνδρομο Imagawa-Matsumoto	
659463		SUZ12-related overgrowth syndrome		Σύνδρομο υπερανάπτυξης που σχετίζεται με το SUZ12
659609	Facial dysmorphism-global developmental delay-hypotonia-polymicrogyria syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου-καθολικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-πολυμικροgyρίας	
659609		RAC3-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με RAC3
659626	Single isolated optic neuritis		Μονήρες επεισόδιο μεμονωμένης οπτικής νευρίτιδας	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
659626		Isolated single optic neuritis		Μεμονωμένη μονήρης οπτική νευρίτιδα
659626		SION		SION
659634	Relapsing isolated optic neuritis		Υποτροπιάζουσα μεμονωμένη οπτική νευρίτιδα	
659634		Isolated relapsing optic neuritis		Μεμονωμένη υποτροπιάζουσα οπτική νευρίτιδα
659634		Isolated relapsing optic neuropathy		Μεμονωμένη υποτροπιάζουσα οπτική νευροπάθεια
659634		RION		RION
659642	Rauch-Steindl syndrome		Σύνδρομο Rauch-Steindl	
659642		NSD2-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με NSD2
659672	Harderoporphyria		Χαρντεροπορφυρία	
659681	Erythropoietic porphyria		Ερυθροποιητική πορφυρία	
659681		EPP		EPP
659694	Hepatic porphyria		Ηπατική πορφυρία	
659698	Hepatic cutaneous porphyria		Ηπατική δερματική πορφυρία	
659702	Intrauterine growth retardation-micrognathia-short stature-facial dysmorphism-rhizomelic shortening syndrome		Σύνδρομο ενδομήτριας καθυστέρησης ανάπτυξης-μικρογναθίας-χαμηλού αναστήματος-δυσμορφίας προσώπου-ριζομελικής βράχυνσης	
659702		ARC1-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με ARC1
659707	Yersinia pseudotuberculosis infection		Λοίμωξη από Yersinia pseudotuberculosis	
659707		Y. pseudotuberculosis infection		Λοίμωξη από Y. pseudotuberculosis
659712	Rare yersiniosis		Σπάνια υερσινίωση	
659744	Ocular surface squamous neoplasia		Νεοπλασία πλακώδους επιθηλίου της οφθαλμικής επιφάνειας	
659744		OSSN		OSSN
659756	Oroya fever		Πυρετός Oroya	
659759	Verruga peruana		Περουβιανή ακροχορδόνωση	
659759		Peruvian warts		Περουβιανές μυρμηκίες
659873	Wormian bones-micrognathia-abnormal dentition-progeroid syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο βορμιανών οσταρίων-μικρογναθίας-ανώμαλης οδοντοφυΐας	
659873		LEMD2-associated nuclear envelopathy with early progeroid appearance		LEMD2-σχετιζόμενη πυρηνική φακελοπάθεια με πρώιμη προγηροειδή εμφάνιση
659873		Marbach-Rustad progeroid syndrome		Σύνδρομο προγηροειδούς Marbach-Rustad
659904	Multiple congenital anomalies-neurodevelopmental delay-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών-νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-οφθαλμικών ανωμαλιών	
659904		PRR12-related neuroocular syndrome		Νευροοφθαλμικό σύνδρομο που σχετίζεται με το PRR12
659908	Glanders		Μάλη	
659908		Burkholderia mallei infection		Λοίμωξη από Burkholderia mallei
659908		Equinia		Μάλη των ίππων



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
659908		Malleus		Μάλη
659975	Sensorineural hearing loss-spastic quadriplegia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλειας ακοής-σπαστικής τετραπληγίας-νοητικής υστέρησης	
659975		Neurodevelopmental disorder with hearing loss and spastic quadriplegia		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή με απώλεια ακοής και σπαστική τετραπληγία
659975		Sensorineural deafness-spastic quadriplegia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας κώφωσης-σπαστικής τετραπληγίας-νοητικής υστέρησης
659975		Sensorineural hearing loss-spastic tetraplegia-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαισθητήριας απώλεια ακοής-σπαστικής τετραπληγίας-νοητικής υστέρησης
660012	Developmental delay-language impairment-dopa responsive dystonia-parkinsonism syndrome due to a NR4A2 point mutation		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-διαταραχής ομιλίας-δυστονίας-παρκινσονισμού με ανταπόκριση στη dopa λόγω σημειακής μετάλλαξης στο NR4A2	
660012		NR4A2-related neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο που σχετίζεται με το NR4A2
660017	Developmental delay-language impairment-dopa responsive dystonia-parkinsonism syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-διαταραχής ομιλίας-δυστονίας-παρκινσονισμού με ανταπόκριση στη dopa	
660021	Orofacial clefting-cardiac anomalies-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο στοματοπροσωπικών σχιστιών-καρδιακών ανωμαλιών-δυσμορφίας προσώπου	
660021		AMOTL1-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με AMOTL1
660053	Psittacosis		Ψιττάκωση	
660053		Ornithosis		Ορνίθωση
660053		Parrot disease		Νόσος των παπαγάλων
660053		Parrot fever		Πυρετός των παπαγάλων
661412	Megaloblastic anemia-immunodeficiency due to folate transporter 1 deficiency		Μεγαλοβλαστική αναιμία-ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας του μεταφορέα 1 του φυλλικού	
661526	MBD4-related tumor predisposition syndrome		MBD4-σχετιζόμενο σύνδρομο προδιάθεσης σε όγκους	
662169	Phelan-McDermid syndrome due to 22q13.3 deletion		Σύνδρομο Phelan-McDermid λόγω έλλειψης 22q13.3	
662169		22q13.3 deletion		Έλλειψη 22q13.3
662169		Chromosome 22q13.3 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης χρωμοσώματος 22q13.3
662172	Phelan-McDermid syndrome due to SHANK3 mutation		Σύνδρομο Phelan-McDermid λόγω μετάλλαξης SHANK3	
662175	Macrocephaly-congenital heart disease-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μακροκεφαλίας-συγγενούς καρδιοπάθειας-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης	
662175		Nabais Sa-de Vries type 2 syndrome		Σύνδρομο Nabais Sa-de Vries τύπου 2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
662179	Microcephaly-hearing loss-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-απώλειας ακοής-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης	
662179		Microcephaly-deafness-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-κώφωσης-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης
662179		Nabais Sa-de Vries type 1 syndrome		Σύνδρομο Nabais Sa-de Vries τύπου 1
662184	Congenital muscular dystrophy-cataract-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο συγγενούς μυϊκής δυστροφίας-καταρράκτη-νοητικής υστέρησης	
662184		INPP5K-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με INPP5K
662189	Neurodevelopmental disorder-brain malformation-facial dysmorphism-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-συγγενών ανωμαλιών εγκεφάλου-δυσμορφίας προσώπου-βραχυδακτυλίας	
662189		HNRNPR-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με HNRNPR
662198	Neurodevelopmental delay-intellectual disability-skeletal defects syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-νοητικής υστέρησης-σκελετικών βλαβών	
662198		HNRNPH2-Related Neurodevelopmental Disorder		Νευροαναπτυξιακή Διαταραχή Σχετιζόμενη με HNRNPH2
662207	Neurodevelopmental delay-brain malformations-skeletal defects-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-συγγενών ανωμαλιών εγκεφάλου-σκελετικών βλαβών-νοητικής υστέρησης	
662207		HNRPH1-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με HNRPH1
662207		Neurodevelopmental disorder with craniofacial dysmorphism and skeletal defects		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή με κρανιοπροσωπική δυσμορφία και σκελετικές βλάβες
662216	Mucopolysaccharidosis type 10		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου 10	
662216		MPS10		MPS10
662216		MSP type X		MSP τύπου X
662216		Mucopolysaccharidosis due to ARSK deficiency		Βλεννοπολυσακχαρίδωση λόγω ανεπάρκειας ARSK
662216		Mucopolysaccharidosis type X		Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου X
662229	Episodic memory defect leukoencephalopathy		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με διαταραχή της επεισοδιακής μνήμης	
662229		Hippocampal memory defect leukoencephalopathy		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με διαταραχή της υποκαμπικής μνήμης
662229		White matter hyperintensities-episodic memory defect leukoencephalopathy		Λευκοεγκεφαλοπάθεια με αυξημένη ένταση σήματος λευκής ουσίας-διαταραχή της επεισοδιακής μνήμης



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
662234	Neurodevelopmental delay-congenital heart defects-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης-συγγενών καρδιακών βλαβών-νοητικής υστέρησης	
662234		Radio-Tartaglia syndrome		Σύνδρομο Radio-Tartaglia
662234		SPEN-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το SPEN
662240	Frey syndrome		Σύνδρομο Frey	
662240		Auriculotemporal syndrome		Ωτοκροταφικό σύνδρομο
662240		Auriculo-temporal syndrome		Ωταιο-κροταφικό σύνδρομο
662240		Baillarger syndrome		Σύνδρομο Baillarger
662240		Dupuy syndrome		Σύνδρομο Dupuy
662240		Gustatory hyperhidrosis		Γευστική υπεριδρωσία
662255	Grisel syndrome		Σύνδρομο Grisel	
662255		Atlantoaxial non-traumatic subluxation		Ατλαντοαξονικό μη τραυματικό υπεξάρθρημα
662367	NESCAV syndrome		Σύνδρομο NESCAV	
662367		Neurodegeneration-spasticity-cerebellar atrophy-cortical visual impairment syndrome		Σύνδρομο νευροεκφυλισμού-σπαστικότητας-παρεγκεφαλδικής ατροφίας-φλοιώδους οπτικής βλάβης
662376	Isolated gastric duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του στομάχου	
662376		Isolated stomach duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του στομάχου
662388	Isolated gallbladder duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός της χοληδόχου κύστης	
662392	Isolated colonic duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του παχέος εντέρου	
662392		Isolated duplication of the colon		Μεμονωμένος διπλασιασμός του παχέος εντέρου
662405	Isolated pyloric duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του πυλωρού	
662405		Congenital isolated double pylorus		Μεμονωμένος διπλασιασμός του πυλωρού
662405		Isolated duplication cyst of the pyloric canal		Μεμονωμένος διπλασιασμός του πυλωρού
662405		Isolated duplication cyst of the pylorus		Μεμονωμένος διπλασιασμός του πυλωρού
662456	Isolated small intestine duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του λεπτού εντέρου	
662473	Isolated duodenal duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του δωδεκαδακτύλου	
662473		Isolated duplication of the duodenum		Μεμονωμένος διπλασιασμός του δωδεκαδακτύλου
662480	Isolated jejuno-ileal duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός της νήστιδας-ειλεού	
662480		Isolated duplication of the jejunum and ileum		Μεμονωμένος διπλασιασμός της νήστιδας-ειλεού



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
662721	Placenta accreta spectrum disorder		Διαταραχή φάσματος συμφυτικού πλακούντα	
662721		Abnormally invasive placenta		Ασυνήθιστα επεμβατικός πλακούντας
662721		AIP		AIP
662721		PAI		PAI
662721		PAS		PAS
662721		Placenta accreta spectrum		Φάσμα συμφυτικού πλακούντα
662762	Motor delay-microcephaly-speech impairment-ocular abnormalities syndrome		Σύνδρομο κινητικής καθυστέρησης-μικροκεφαλίας-διαταραχής του λόγου-οφθαλμικών ανωμαλιών	
662762		ARPC4-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με ARPC4
662786	Vasa previa		Προδρομικά αγγεία	
662829	Intellectual disability-speech delay-dysmorphic features-T cell abnormalities syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-καθυστέρησης του λόγου-δυσμορφικών χαρακτηριστικών-ανωμαλιών των T-κυττάρων	
662934	Acute megakaryoblastic leukemia in adult		Οξεία μεγακαρυοβλαστική λευχαιμία σε ενήλικες	
662934		Acute megakaryocytic leukemia in adult		Οξεία μεγακαρυοκυτταρική λευχαιμία σε ενήλικες
662934		Acute myeloid leukemia M7 in adult		Οξεία μυελογενής λευχαιμία M7 σε ενήλικες
662934		AMKL in adult		AMKL σε ενήλικες
662934		AML M7 in adult		AML M7 σε ενήλικες
664372	Soft and hard cleft palate		Υπερωισχιστία μαλακής και σκληρής υπερώας	
664372		Combined form of soft and hard cleft palate		Συνδυασμένη μορφή σχιστίδας μαλακής και σκληρής υπερώας
664372		Isolated cleft of the soft and hard palate		Μεμονωμένη σχιστία μαλακής και σκληρής υπερώας
664377	MGP-related spondyloepiphyseal dysplasia		MGP-σχετιζόμενη σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία	
664377		MGP-related SED		SED που σχετίζεται με το MGP
664377		Spondyloepiphyseal dysplasia-platyspondyly-brachytelephalangism syndrome		Σύνδρομο σπονδυλοεπιφυσαϊκής δυσπλασίας-πλατυσπονδυλίας-βραχυτηλεφαλαγγισμού
664401	Cardiac anomalies-short stature-joint hypermobility-facial dysmorphism syndrome due to TAB2 mutation		Σύνδρομο καρδιακών ανωμαλιών-χαμηλού αναστήματος-υπερκινητικότητας αρθρώσεων-δυσμορφίας προσώπου λόγω μετάλλαξης στο TAB2	
664404	6q25.1 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 6q25.1	
664410	Brain abnormalities-severe developmental delay-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο εγκεφαλικών ανωμαλιών-βαρείας αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης	
664410		MEF2C-related syndrome		Σύνδρομο σχετιζόμενο με MEF2C



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
664410		Neurodevelopmental disorder-hypotonia-stereotypic hand movements-impaired language		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή-υποτονία-στερεότυπες κινήσεις άκρων χειρών-διαταραγμένου λόγου
664416	Brain abnormalities-severe developmental delay-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome due to MEF2C mutation		Σύνδρομο εγκεφαλικών ανωμαλιών-βαρείας αναπτυξιακής καθυστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης λόγω μετάλλαξης του MEF2C	
664430	Neurodevelopmental disorder-slit-like lateral ventricles-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-σχισμοειδών πλάγιων κοιλιών-νοητικής υστέρησης	
664430		SLC4A10-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με SLC4A10
664438	Gingival fibromatosis-aortic root dilatation-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο ινωμάτωσης των ούλων-διάτασης της αορτικής ρίζας-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης	
664438		Liang-Wang syndrome		Σύνδρομο Liang-Wang
664450	Inherited cancer-predisposing lymphoproliferative syndrome		Κληρονομικό λεμφοϋπερπλαστικό σύνδρομο με προδιάθεση για καρκίνο	
664456	Immune dysregulation disease with immunodeficiency associated with EBV susceptibility		Νόσος ανοσολογικής απορρύθμισης με ανοσοανεπάρκεια σχετιζόμενη με ευαισθησία στον EBV	
664456		Immune dysregulation disease with immunodeficiency associated with Epstein-Barr virus susceptibility		Νόσος ανοσολογικής δυσλειτουργίας με ανοσοανεπάρκεια που σχετίζεται με ευαισθησία στον ιό Epstein-Barr
664482	Primary hemophagocytic lymphohistiocytosis without hypopigmentation		Πρωτοπαθής αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση χωρίς υπομελάγχρωση	
664482		Genetic hemophagocytic lymphohistiocytosis without hypopigmentation		Γενετική αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση χωρίς υπομελάγχρωση
664482		Genetic HLH without hypopigmentation		Γενετική HLH χωρίς υπομελάγχρωση
664482		Primary HLH without hypopigmentation		Πρωτοπαθής HLH χωρίς υπομελάγχρωση
664500	Hermansky-Pudlak syndrome due to AP3B1 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας AP3B1	
664500		Hermansky-Pudlak syndrome due to adaptator related protein complex 3 subunit beta1 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας β1 του συμπλέγματος πρωτεΐνης προσαρμογέα 3
664500		Hermansky-Pudlak syndrome type 2		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak τύπου 2
664500		Hermansky-Pudlak syndrome with neutropenia due to AP3B1 deficiency		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak με ουδετεροπενία λόγω ανεπάρκειας AP3B1
664500		HPS2		HPS2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
664511	Early-onset severe Hermansky-Pudlak syndrome with hearing loss, due to AP3D1 deficiency		Πρώιμης έναρξης βαρύ σύνδρομο Hermansky-Pudlak με απώλεια ακοής, λόγω ανεπάρκειας AP3D1	
664511		Early-onset severe Hermansky-Pudlak syndrome with deafness		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak με πρώιμη έναρξη και κώφωση
664511		Early-onset severe Hermansky-Pudlak syndrome with hearing loss due to adaptator related protein complex 3 subunit delta 1 deficiency		Πρώιμης έναρξης βαρύ σύνδρομο Hermansky-Pudlak με απώλεια ακοής, λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας δ1 του συμπλέγματος πρωτεΐνης προσαρμογέα 3
664511		Early-onset severe Hermansky-Pudlak syndrome with neutropenia and hearing loss due to AP3D1 deficiency		Πρώιμη έναρξη σοβαρού συνδρόμου Hermansky-Pudlak με ουδετεροπενία και απώλεια ακοής λόγω ανεπάρκειας AP3D1
664511		Hermansky-Pudlak syndrome type 10		Σύνδρομο Hermansky-Pudlak τύπου 10
664511		HPS10		HPS10
664699	EBV-induced lymphoproliferative disease due to RASGRP1 deficiency		EBV-επαγόμενο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας RASGRP1	
664699		Epstein-Barr virus-induced lymphoproliferative disease due to Ras guanyl nucleotide-releasing protein 1 deficiency		Λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα επαγόμενο από τον ιό Epstein-Barr λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης απελευθέρωσης γουανυλικών νουκλεοτιδίων 1 του Ras
664711	EBV-induced lymphoproliferative disease due to PRKCD deficiency		EBV-επαγόμενο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας PRKCD	
664711		EBV-induced lymphoproliferative disease due to protein kinase C delta deficiency		Λεμφοϋπερπλαστική νόσος που προκαλείται από EBV λόγω ανεπάρκειας δέλτα πρωτεϊνικής κινάσης C
664726	EBV-induced lymphoproliferative disease due to CD137 deficiency		EBV-επαγόμενο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας CD137	
664726		Epstein-Barr virus-induced lymphoproliferative disease due to Cell differentiation 137 protein deficiency		Λεμφοϋπερπλαστική νόσος που προκαλείται από τον ιό Epstein-Barr λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης κυτταρικής διαφοροποίησης 137
664729	EBV-induced lymphoproliferative disease due to TET2 deficiency		EBV-επαγόμενο λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα λόγω ανεπάρκειας TET2	
664729		Epstein-Barr virus-induced lymphoproliferative disease due to tet methylcytosine dioxygenase 2 deficiency		Λεμφοϋπερπλαστικό νόσημα επαγόμενο από τον ιό Epstein-Barr λόγω ανεπάρκειας της μεθυλοκυτοσινικής διοξυγενάσης 2 του tet



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
664734	EBV susceptibility with hemophagocytic lymphohistiocytosis as a major feature		Ευαισθησία στον EBV με αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση ως μείζον χαρακτηριστικό	
664734		Epstein-Barr virus susceptibility with hemophagocytic lymphohistiocytosis as a major feature		Ευαισθησία στον ιό Epstein-Barr με κύριο χαρακτηριστικό την αιμοφαγοκυτταρική λεμφοϊστοκυττάρωση
664787	Nicolau syndrome		Σύνδρομο Nicolau	
664787		Embolia cutis medicamentosa		Φαρμακευτική δερματική εμβολή
664787		Livedo-like dermatitis		Δερματίτιδα τύπου Livedo
664901	Trigeminal trophic syndrome		Τροφικό σύνδρομο του τριδύμου	
664901		Trigeminal neuropathy with nasal ulceration		Νευροπάθεια του τριδύμου με ρινική εξέλκωση
664901		Trigeminal neurotrophic ulceration		Τριδυμική νευροτροφική εξέλκωση
664901		Trophic ulceration of the ala nasi		Τροφική εξέλκωση των ρινικών πτερυγίων
664901		TTS		TTS
664912	Neonatal renal venous thrombosis		Νεογνική θρόμβωση της νεφρικής φλέβας	
664912		Neonatal RVT		Νεογνική RVT
664912		NRVT		NRVT
664923	Congenital arthrogryposis-microcephaly-facial dysmorphism-severe neurodevelopmental delay syndrome		Σύνδρομο συγγενούς αρθρογρύπωσης-μικροκεφαλίας-δυσμορφίας προσώπου-βαρείας νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης	
664923		NEDMABA disorder		Διαταραχή NEDMABA
664923		Neurodevelopmental disorder-microcephaly-arthrogryposis-structural brain anomalies		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή-μικροκεφαλία-αρθρογρίπωση-δομικές ανωμαλίες του εγκεφάλου
665044	Common arterial trunk with aortic dominance		Κοινός αρτηριακός κορμός με αορτική επικράτηση	
665058	Common arterial trunk with pulmonary dominance and interrupted aortic arch		Κοινός αρτηριακός κορμός με επικράτηση της πνευμονικής και διακοπτόμενο αορτικό τόξο	
667589	Isolated congenital femoral bifurcation		Μεμονωμένος συγγενής μηριαίος διχασμός	
667589		Isolated congenital distal femoral duplication		Μεμονωμένη συγγενής περιφερικός μηριαίος διπλασιασμός
667662	Breast implant-associated anaplastic large cell lymphoma		Αναπλαστικό λέμφωμα από μεγάλα κύτταρα που σχετίζεται με εμφυτεύματα μαστών	
667662		Breast implant-associated ALCL		ALCL που σχετίζεται με εμφυτεύματα μαστών
667662		Seroma-associated ALCL		ALCL που σχετίζεται με όρωμα
667678	Intraoral basal cell carcinoma		Ενδοστοματικό βασικοκυτταρικό καρκίνωμα	
667678		Basal cell carcinoma of the buccal mucosa		Βασικοκυτταρικό καρκίνωμα του στοματικού βλεννογόνου



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
667678		Basal cell carcinoma of the oral cavity		Βασικοκυτταρικό καρκίνωμα της στοματικής κοιλότητας
667678		IOBCC intramucosal basal cell carcinoma		Ενδοβλεννογονικό βασικοκυτταρικό καρκίνωμα IOBCC
672979	Craniosynostosis-facial dysmorphism-brachydactyly syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστέωσης-δυσμορφίας προσώπου-βραχυδακτυλίας	
672979		TCF12-related syndromic craniosynostosis		Συνδρομική κρανιοσυνοστέωση σχετιζόμενη με TCF12
672985	Craniosynostosis-skeletal and cerebellar anomalies-learning disabilities syndrome		Σύνδρομο κρανιοσυνοστέωσης-ανωμαλιών σκελετού και παρεγκεφαλίδας-μαθησιακών δυσκολιών	
672985		ZIC1-related syndromic craniosynostosis		Συνδρομική κρανιοσυνοστέωση σχετιζόμενη με ZIC1
673466	Malignant vascular tumor		Κακοήθης όγκος των αγγείων	
673466		Metastatic vascular neoplasm		Μεταστατικό αγγειακό νεόπλασμα
673470	Benign vascular tumor		Καλοήθης όγκος των αγγείων	
673473	Borderline vascular tumor		Οριακής κακοήθειας όγκος των αγγείων	
673473		Borderline vascular neoplasm		Οριακής κακοήθειας αγγειακό νεόπλασμα
673473		Vascular intermediate tumors		Αγγειακοί ενδιάμεσοι όγκοι
673473		Vascular locally aggressive tumors		Αγγειακοί τοπικά επιθετικοί όγκοι
673525	Intravascular papillary endothelial hyperplasia		Ενδαγγειακή θηλώδης υπερπλασία του ενδοθηλίου	
673525		IPEH		IPEH
673525		Masson's hemangioma		Αιμαγγείωμα Masson
673525		Masson's tumor		Όγκος Masson
673525		Masson's vegetant intravascular hemangi endothelioma		Εκπλασθητικό ενδαγγειακό αιμαγγειοενδοθηλίωμα του Masson
673525		Reactive papillary endothelial hyperplasia		Αντιδραστική βλατιδώδης ενδοθηλιακή υπερπλασία
673525		Vegetant intravascular hemangi endothelioma		Εκπλασθητικό ενδαγγειακό αιμαγγειοενδοθηλίωμα
673538	Littoral cell hemangioma of the spleen		Αιμαγγείωμα σπληνός από παράλια κύτταρα [Littoral cell hemangioma]	
673538		LCA		LCA
673538		Littoral cell angioma		Αγγείωμα από παραλιακά κυττάρα
673543	Papillary hemangioma		Θηλώδες αιμαγγείωμα	
673543		Papillary capillary hemangioma		Θηλώδες τριχοειδές αιμαγγείωμα
673556	Pseudomyogenic hemangi endothelioma		Ψευδομυογενές αιμαγγειοενδοθηλίωμα	
673556		Epithelioid sarcoma-like haemangi endothelioma		Επιθηλιοειδές αιμαγγειοενδοθηλίωμα που μοιάζει με σάρκωμα



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
673556		Fibroma-like variant of epithelioid sarcoma		Ινωματοειδής παραλλαγή του επιθηλιοειδούς σαρκώματος
673568	Eccrine angiomatous hamartoma		Εκκρινικό αγγειωματώδες αμάρτωμα	
673568		EAH		EAH
673568		Eccrine angiomatous nevus		Εκκρινής αγγειωματώδης σπίλος
673574	Reactive angioendotheliomatosis		Αντιδραστική αγγειοενδοθηλιωμάτωση	
673574		Cutaneous reactive dermatoses		Δερματικές αντιδραστικές δερματοπάθειες
673574		RA		RA
673574		RAE		RAE
673580	Classic pilocytic astrocytoma		Κλασικό πιλοκυτταρικό αστροκύτωμα	
673580		Juvenile pilocytic astrocytoma		Νεανικό πιλοκυτταρικό αστροκύτωμα
673585	Pilocytic astrocytoma with histological features of anaplasia		Πιλοκυτταρικό αστροκύτωμα με αναπλαστικά ιστολογικά χαρακτηριστικά	
673585		Anaplastic pilocytic astrocytoma		Αναπλαστικό πιλοκυτταρικό αστροκύτωμα
674499	Proteoglycan-related bone disorder		Οστική διαταραχή σχετιζόμενη με τις πρωτεογλυκάνες	
674648	Syndrome with congenital phagocyte functional defect as a major feature		Σύνδρομο με συγγενή διαταραχή της λειτουργίας των φαγοκυττάρων ως μείζον χαρακτηριστικό	
674648		Syndrome with congenital functional defect of phagocyte as a major feature		Σύνδρομο με συγγενές ελάττωμα της λειτουργίας των φαγοκυττάρων ως μείζον χαρακτηριστικό
674648		Syndrome with constitutional functional phagocyte defect as a major feature		Σύνδρομο με ιδιοσυστατικό ελάττωμα της λειτουργίας των φαγοκυττάρων ως μείζον χαρακτηριστικό
674653	Actinomyopathy-associated syndromic thrombocytopenia		Συνδρομική θρομβοκυτταροπενία σχετιζόμενη με μυοπάθεια ακτίνης	
674653		ACTB-AST		ACTB-AST
674762	Early-onset autoinflammatory syndrome due to A20 haploinsufficiency		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο πρώιμης έναρξης λόγω απλοανεπάρκειας A20	
674762		Early-onset AID due to HA20		AID πρώιμης έναρξης λόγω HA20
674762		Early-onset autoinflammatory disorder due to HA20		Αυτοφλεγμονώδης διαταραχή πρώιμης έναρξης λόγω HA20
674762		Early-onset autoinflammatory syndrome associated with TNFAIP3		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο πρώιμης έναρξης που σχετίζεται με το TNFAIP3
674762		HA20-related monogenic Behcet-like disease		Μονογενής νόσος τύπου Behcet που σχετίζεται με το HA20



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
674896	Non-syndromic congenital phagocyte functional defect		Μη συνδρομική συγγενής διαταραχή της λειτουργίας των φαγοκυττάρων	
674896		Non-syndromic congenital functional defect of phagocytes		Μη συνδρομικό συγγενές λειτουργικό ελάττωμα των φαγοκυττάρων
674896		Non-syndromic constitutional functional phagocyte defect		Μη συνδρομικό ιδιοσυστατικό λειτουργικό φαγοκυττάριο ελάττωμα
674924	Isolated retinal racemose hemangioma		Μεμονωμένο βοτρυοειδές αιμαγγείωμα του αμφιβληστροειδούς	
674924		Isolated retinal arteriovenous aneurysm 3		Μεμονωμένο αρτηριοφλεβικό ανεύρυσμα αμφιβληστροειδούς 3
674924		RRH		RRH
674930	Perifoveal exudative vascular anomalous complex		Εξιδρωματικό ανώμαλο αγγειακό σύμπλεγμα γύρω από το κεντρικό βοθρίο	
674930		PEVAC		PEVAC
674935	Torpedo Maculopathy		Ωχροπάθεια δίκην τορπίλης	
674935		Atypical macular coloboma		Άτυπο κολόβωμα της ωχράς κηλίδας
674935		Congenital hypomelanotic freckle		Συγγενής υπομελανωτική φακίδα
674935		Paramacular albinotic spot syndrome		Σύνδρομο παραωχρικού αλμπινικού σημείου
674935		Solitary hypopigmented nevus of the retinal pigment epithelium		Μονήρης υπομελαγχρωστικός σπίλος του αμφιβληστροειδικού μελαγχρόου επιθηλίου
674935		TM		TM
674943	Isolated angioid streaks		Μεμονωμένες αγγειοειδείς ταινίες	
674947	Diffuse unilateral subacute neuroretinitis		Διάχυτη ετερόπλευρη υποξεία νευροαμφιβληστροειδίτιδα	
674947		DUSN		DUSN
674947		Unilateral wipe-out syndrome		Σύνδρομο ετερόπλευρης εξάλειψης
674953	Multiple evanescent white dot syndrome		Σύνδρομο πολλαπλών εφήμερων λευκών κηλίδων	
674953		MEWDS		MEWDS
674958	Stellate multiform amelanotic choroidopathy		Αστεροειδής πολύμορφη αμελανωτική χοριοειδοπάθεια	
674958		Serous maculopathy due to aspecific choroidopathy		Ορώδης ωχροπάθεια λόγω μη ειδικής χοριοειδοπάθειας
674958		SMACH		SMACH
674965	Choroidal osteoma		Χοριοειδικό οστέωμα	
674968	Bilateral diffuse uveal melanocytic proliferation disease		Αμφοτερόπλευρη διάχυτη υπερπλαστική νόσος των μελανοκυττάρων του ραγοειδούς χιτώνα	
674968		BDUMP		BDUMP
674968		Paraneoplastic uveal melanocytic hyperplasia		Παρανεοπλασματική μελανοκυτταρική υπερπλασία του ραγοειδούς



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
675216	Spinocerebellar ataxia type 27B		Νωτιαιοπαρεγκεφαλιδική αταξία τύπου 27B	
675359	Anastomosing haemangioma		Αναστομωτικό αιμαγγείωμα	
675362	Hobnail hemangioma		Αιμαγγείωμα τύπου καρφιού υποδημάτων	
675362		HH		HH
675362		Targetoid hemosiderotic hemangioma		Στοχοειδές αιμοσιδηρωτικό αιμαγγείωμα
675362		THH		THH
675369	Microvenular haemangioma		Μικροφλεβικό αιμαγγείωμα	
675369		MVH		MVH
675380	Isolated segmental infantile hemangioma		Μεμονωμένο τμηματικό βρεφικό αιμαγγείωμα	
675380		Large segmental hemangioma		Μεγάλο τμηματικό αιμαγγείωμα
675380		Segmental hemangioma of infancy		Τμηματικό βρεφικό αιμαγγείωμα
675396	Epithelioid hemangioma		Επιθηλιοειδές αιμαγγείωμα	
675396		ALHE		ALHE
675396		Angiolymphoid hyperplasia with eosinophilia		Αγγειολεμφοειδής υπερπλασία με ηωσινοφιλία
675396		EH		EH
675404	May-Thurner syndrome		Σύνδρομο May-Thurner	
675404		Cockett syndrome		Σύνδρομο Cockett
675404		MTS		MTS
675597	Acquired elastotic haemangioma		Επίκτητο ελαστωτικό αιμαγγείωμα	
675628	TLR8-related inflammation-severe neutropenia-bone marrow failure-lymphoproliferation syndrome		TLR8-σχετιζόμενο σύνδρομο φλεγμονής-βαρείας ουδετεροπενίας-ανεπάρκειας μυελού οστών-λεμφοϋπερπλασίας	
675628		INFLTR8		INFLTR8
675628		Toll-like receptor 8-associated inflammation-severe neutropenia-bone marrow failure-lymphoproliferation syndrome		TLR8-σχετιζόμενο σύνδρομο φλεγμονής-βαρείας ουδετεροπενίας-ανεπάρκειας μυελού οστών-λεμφοϋπερπλασίας
675767	Severe congenital neutropenia-developmental delay syndrome due to SRP54 deficiency		Σύνδρομο βαρείας συγγενούς ουδετεροπενίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης λόγω ανεπάρκειας SRP54	
675767		SCN-developmental delay syndrome due to SRP54 deficiency		Σύνδρομο SCN-αναπτυξιακής καθυστέρησης λόγω ανεπάρκειας SRP54
675767		Severe congenital neutropenia-developmental delay syndrome due to signal recognition protein 54 deficiency		Σύνδρομο βαρείας νεογνικής ουδετεροπενίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης αναγνώρισης σήματος 54



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
675775	Severe congenital myelofibrosis-pancytopenia-intellectual disability-neurologic and ophthalmic abnormalities syndrome		Σύνδρομο βαρείας συγγενούς μυελοϊνώσεως-πανκυτταροπενίας-νοητικής υστέρησης-νευρολογικών και οφθαλμικών ανωμαλιών	
675782	Progressive hypotonia-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome due to FYVE-defective RBSN		Σύνδρομο προοδευτικής υποτονίας-νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου λόγω FYVE-ελαττωματικού RBSN	
675782		Progressive hypotonia-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome due to FYVE-defective Rabenosyn-5		Σύνδρομο προοδευτικής υποτονίας-νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου λόγω ελαττωματικού FYVE Rabenosyn-5
675814	Adenomatoid tumour of the pleura		Αδενωματοειδής όγκος του υπεζωκότα	
675822	Well-differentiated papillary mesothelial tumour of the pleura		Καλά διαφοροποιημένος θηλώδης μεσοθηλιακός όγκος του υπεζωκότα	
675833	Localized pleural mesothelioma		Εντοπισμένο υπεζωκοτικό μεσοθελίωμα	
675837	Diffused pleural mesothelioma		Διάχυτο υπεζωκοτικό μεσοθελίωμα	
675841	Pleural mesothelioma in situ		Υπεζωκοτικό μεσοθελίωμα in situ	
675976	Adenomatoid tumour of the peritoneum		Αδενωματοειδής όγκος του περιτοναίου	
676030	Primary benign peritoneal tumor		Πρωτοπαθής καλοήγητος περιτοναϊκός όγκος	
676033	Well-differentiated papillary mesothelial tumour of the peritoneum		Καλά διαφοροποιημένος θηλώδης μεσοθηλιακός όγκος του περιτοναίου	
676036	Peritoneal mesothelioma in situ		Περιτοναϊκό μεσοθελίωμα in situ	
676039	Combined immunodeficiency due to FOXN1 haploinsufficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω απλοανεπάρκειας FOXN1	
676125	X-linked immune dysregulation with inflammatory bowel disease due to ELF4 deficiency		Φυλοσύνδετη ανοσολογική απορρύθμιση με φλεγμονώδη νόσο του εντέρου λόγω ανεπάρκειας ELF4	
676125		Deficiency in ELF4, X-linked		Ανεπάρκεια στο ELF4, φυλοσύνδετη
676125		DEX		DEX
676125		X-AIDE		X-AIDE
676125		X-linked autoinflammatory and immunodeficiency disease associated with ELF4		Φυλοσύνδετη αυτοφλεγμονώδης και ανοσοανεπαρκής νόσος που σχετίζεται με ELF4
676125		X-linked immune dysregulation with inflammatory bowel disease due to E74 like ETS transcription factor 4 deficiency		Φυλοσύνδετη ανοσολογική απορρύθμιση με φλεγμονώδη νόσο του εντέρου λόγω του παράγοντα μεταγραφής 4 του ETS τύπου E74
684216	Intellectual disability-facial dysmorphism-joint hypermobility-hearing loss syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-υπερκινητικότητας αρθρώσεων-απώλειας ακοής	
684216		Beck-Fahrner syndrome		Σύνδρομο Beck-Fahrner
684216		BEFAHRS		BEFAHRS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
684216		Intellectual disability-facial dysmorphism-joint hypermobility-deafness syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-υπερκινητικότητας αρθρώσεων-κώφωσης
684216		TET3 deficiency		Ανεπάρκεια TET3
684216		TET3-related Beck-Fahrner syndrome		Σύνδρομο Beck-Fahrner που σχετίζεται με το TET3
684226	Intellectual disability-hypotonia-facial dysmorphism-macrocephaly syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-υποτονίας-δυσμορφίας προσώπου-μακροκεφαλίας	
684226		KMT5B haploinsufficiency neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή απλοανεπάρκειας KMT5B
684232	Intellectual disability-épilepsy-dental anomalies-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-επιληψίας-οδοντικών ανωμαλιών-δυσμορφίας προσώπου	
684232		Den Hoed-De Boer-Voisin syndrome		Σύνδρομο Den Hoed-De Boer-Voisin
684240	Neurodevelopmental disorder-spasticity-movement disorder-epileptic syndrome		Σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-σπαστικότητας-διαταραχής των κινήσεων-επιληψίας	
684240		KABAMAS		KABAMAS
684240		Kaya-Barakat-Masson syndrome		Σύνδρομο Kaya-Barakat-Masson
684247	Isolated growth hormone deficiency type IV		Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης τύπου IV	
684290	Hypertrophic olivary degeneration		Υπερτροφική εκφύλιση της ελαίας	
684290		HOD		HOD
684305	Neurooculocardiogenitourinary syndrome		Νευροοφθαλμικοκαρδιοουρογεννητικό σύνδρομο	
684305		Neuro-oculo-cardio-genito-urinary syndrome		Νευρο-οφθαλμο-καρδιο-ουρογεννητικό σύνδρομο
684305		NOCGUS		NOCGUS
684742	2q13 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 2q13	
684742		del2q13 syndrome		Σύνδρομο del2q13
684752	Isolated anal canal duplication		Μεμονωμένος διπλασιασμός του πρωκτικού σωλήνα	
684752		ACD		ACD
684757	Malformation of the anal canal and the rectum		Δυσπλασία του πρωκτικού σωλήνα και του ορθού	
685004	Primary pericardial mesothelioma		Πρωτοπαθές μεσοθηλίωμα του περικαρδίου	
685004		PPM		PPM
685004		Primary malignant pericardial mesothelioma		Πρωτοπαθές κακόηθες περικαρδιακό μεσοθηλίωμα
685010	Mesothelioma of the tunica vaginalis		Μεσοθηλίωμα του ελυτροειδούς χιτώνα	
685010		Malignant mesothelioma of the tunica vaginalis		Κακόηθες μεσοθηλίωμα του κοιλιακού χιτώνα
685017	Combined immunodeficiency due to TBX1 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας TBX1	
685067	Hypodontia-scalp hypotrichosis-facial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο υποδοντίας-υποτρίχωσης του κρανίου-δυσμορφίας προσώπου	
685067		ARED14		ARED14



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
685067		Autosomal recessive ectodermal dysplasia 14		Αυτοσωμική υπολειπόμενη εξωδερμική δυσπλασία 14
685082	Pediatric acute respiratory distress syndrome		Παιδιατρικό σύνδρομο οξείας αναπνευστικής δυσχέρειας	
685082		PARDS		PARDS
685082		Pediatric ARDS		Παιδιατρικό ARDS
686447	OBSOLETE: IFNG-responsive severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους με ανταπόκριση στην IFNG	
686447		OBSOLETE: IFNG-responsive severe MSMD		Βαρεία MSMD που ανταποκρίνεται στην IFNG
686447		OBSOLETE: Interferon gamma-responsive severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους με ανταπόκριση στην ιντερφερόνη γάμμα
686462	Non-fibrotic hypersensitivity pneumonitis		Μη ινωτική πνευμονίτιδα από υπερευαισθησία	
686465	Fibrotic hypersensitivity pneumonitis		Ινωτική πνευμονίτιδα από υπερευαισθησία	
686468	Post 5-alpha-reductase inhibitors treatment syndrome		Σύνδρομο μετά από θεραπεία με αναστολείς της 5-α-αναγωγής	
686475	Post-selective serotonin reuptake inhibitor sexual dysfunction		Σεξουαλική δυσλειτουργία μετά από θεραπεία με εκλεκτικούς αναστολείς επαναπρόσληψης σεροτονίνης	
686475		Post-SSRI sexual dysfunction		Σεξουαλική δυσλειτουργία μετά από SSRI
686475		PSSD		PSSD
686482	BPTF-related intellectual disability-facial dysmorphism-skeletal anomalies syndrome		BPTF-σχετιζόμενο σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-σκελετικών ανωμαλιών	
686482		BPTF-related NEDDFL		NEDDFL που σχετίζεται με το BPTF
686482		BPTF-related Neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies and distal limb anomalies		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με BPTF με δυσμορφικά πρόσωπα και ανωμαλίες των περιφερικών άκρων
686488	RNU4-2-related neurodevelopmental disorder-facial dysmorphism-white matter abnormalities-short stature syndrome		RNU4-2-σχετιζόμενο σύνδρομο νευροαναπτυξιακής διαταραχής-δυσμορφίας προσώπου-ανωμαλιών λευκής ουσίας-χαμηλού αναστήματος	
686488		ReNU syndrome		Σύνδρομο ReNU
686488		RNU4-2-related neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο σχετιζόμενο με RNU4-2
686495	MADD-related developmental delay-endocrine dysfunction-hypohemoglobinemia syndrome		MADD-σχετιζόμενο σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-ενδοκρινικής δυσλειτουργίας-υποαιμοσφαιριναιμίας	
686556	Isolated congenital cholesteatoma of the middle ear		Μεμονωμένο συγγενές χολοστεάτωμα του μέσου ωτός	
686556		CCME		CCME
686556		CMEC		CMEC
686556		Congenital middle ear cholesteatoma		Συγγενές χολοστεάτωμα μέσου ωτός



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
686999	Lipodystrophy-demyelinating peripheral sensory-motor neuropathy syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας-περιφερικής απομυελινωτικής αισθητικοκινητικής νευροπάθειας	
686999		PLAAT3-related lipodystrophy syndrome		Σύνδρομο λιποδυστροφίας σχετιζόμενο με PLAAT3
687424	ZMYND11-related developmental delay-speech delay-seizures-behavioral abnormalities-craniofacial dysmorphism syndrome due to 10p15.3 microdeletion		ZMYND11-σχετιζόμενο σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-καθυστέρησης του λόγου-σπασμών-συμπεριφορικών ανωμαλιών-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας λόγω μικροέλλειψης 10p15.3	
687424		10p15.3 microdeletion syndrome		Σύνδρομο μικροέλλειψης 10p15.3
687424		Del(10)(p15.3)		Del(10)(p15.3)
687424		Deletion 10p15.3		Έλλειψη 10p15.3
687695	10p13-p14 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 10p13-p14	
687695		Del(10)(p13p14)		Del(10)(p13p14)
687695		Deletion 10p13-p14		Έλλειψη 10p13-p14
687730	Unifocal Langerhans cell histiocytosis		Μονοεστιακή ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
687730		Unifocal histiocytosis X		Μονοεστιακή ιστοκυττάρωση X
687730		Unifocal Langerhans cell granulomatosis		Μονοεστιακή κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
687733	Pulmonary Langerhans cell histiocytosis		Πνευμονική ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
687733		PLCH		PLCH
687733		Single-system Langerhans cell granulomatosis		Μονοσυστηματική κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
687733		Single-system pulmonary histiocytosis X		Μονοσυστηματική πνευμονική ιστοκυττάρωση X
687733		Single-system pulmonary Langerhans cell histiocytosis		Μονοσυστηματική πνευμονική ιστοκυττάρωση από κύτταρα Langerhans
687738	Single-system multifocal Langerhans cell histiocytosis		Πολυεστιακή μονοσυστηματική ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
687738		Single-system multifocal histiocytosis X		Πολυεστιακή μονοσυστηματική ιστοκυττάρωση X
687738		Single-system multifocal Langerhans cell granulomatosis		Πολυεστιακή μονοσυστηματική κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
687741	Multisystem Langerhans cell histiocytosis		Πολυεστιακή ιστοκυττάρωση κυττάρων Langerhans	
687741		Multisystem histiocytosis X		Πολυσυστηματική ιστοκυττάρωση X
687741		Multisystem Langerhans cell granulomatosis		Πολυσυστηματική κοκκιωμάτωση κυττάρων Langerhans
688523	Splenic venous malformation		Σπληνική φλεβική δυσπλασία	
688523		Splenic cavernous malformation		Σπληνική σπηλαιώδης δυσπλασία



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
688523		Splenic slow flow venous malformation		Σπληνική φλεβική δυσπλασία βραδείας ροής
688523		Venous malformation of the spleen		Φλεβική δυσπλασία του σπλήνα
688543	Reticular dysgenesis-like severe combined immunodeficiency		Βαρεία συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια τύπου δικτυωτής δυσγενεσίας	
688543		Activated Rac2 defect		Ενεργοποιημένη έλλειψη Rac2
688543		Activated RAC2-associated severe combined immunodeficiency		Ενεργοποιημένη σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια που σχετίζεται με το RAC2
688543		Non-syndromic reticular dysgenesis		Μη συνδρομική δικτυωτή δυσγένεση
688543		Reticular dysgenesis-like SCID		SCID τύπου δικτυωτής δυσγενεσίας
688563	Combined immunodeficiency with normal Ig and poor specific antibody response		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με φυσιολογικές Ig και πτωχή ειδική ανοσολογική απόκριση	
688563		CID with normal Ig and poor specific antibody response		CID με φυσιολογική Ig και πτωχή ειδική ανοσολογική απόκριση
688563		Combined immunodeficiency with normal immunoglobulins and poor specific antibody response		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με φυσιολογικές ανοσοσφαιρίνες και πτωχή ειδική ανοσολογική απόκριση
688571	Combined immunodeficiency with low immunoglobulins		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλές ανοσοσφαιρίνες	
688571		CID with low Ig		CID με χαμηλές Ig
688571		Combined immunodeficiency low Ig		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλές Ig
688581	Midface hypoplasia-hearing impairment-elliptocytosis-nephrocalcinosis syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας μέσου προσώπου-βλάβης της ακοής-ελλειπτοκυττάρωσης-νεφρασβέστωσης	
688581		MFHIEN		MFHIEN
688581		Midface hypoplasia-hearing loss-elliptocytosis-nephrocalcinosis syndrome		Σύνδρομο υποπλασίας μέσου προσώπου-απώλεια της ακοής-ελλειπτοκυττάρωσης-νεφρασβέστωσης
688594	Combined immunodeficiency due to RELB deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας RELB	
688594		CID due to RELB deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας RELB
688594		Combined immunodeficiency due to RELB proto-oncogene NF-kB subunit deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας NF-kB του πρωτοογκογονιδίου RELB
688642	Turnpenny-Fry syndrome		Σύνδρομο Turnpenny-Fry	
688642		PCGF2-related disorder		Διαταραχή σχετιζόμενη με PCGF2
688642		TPFS		TPFS
688649	Isolated adrenal medullary hyperplasia		Μεμονωμένη υπερπλασία του μυελού των επινεφριδίων	
688649		Isolated AMH		Μεμονωμένη AMH



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
688995	Scarlet fever		Οστρακιά	
688995		Scarlatina		Οστρακιά
689001	Isolated spontaneous cervical artery dissection		Μεμονωμένος αυτόματος διαχωρισμός των αρτηριών του τραχήλου	
689001		CeAD		CeAD
689021	Asymptomatic hyperCKemia-myalgia-rhabdomyolysis syndrome		Σύνδρομο ασυμπτωματικής αυξημένης CK-μυαλγίας-ραβδομυόλυσης	
689021		Anoctamin-5-related myopathy pseudometabolic phenotype		Μυοπάθεια σχετιζόμενη με την ανοκταμίνη-5 ψευδομεταβολικού φαινοτύπου
689231	IFIH1-related hereditary spastic paraplegia		Κληρονομική σπαστική παραπληγία σχετιζόμενη με το IFIH1	
689234	RNASEH2B-related hereditary spastic paraplegia		Κληρονομική σπαστική παραπληγία σχετιζόμενη με το RNASEH2B	
689397	Poirier-Bienvenu neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο Poirier-Bienvenu	
689401	Acquired hypothalamic obesity		Επίκτητη υποθαλαμική παχυσαρκία	
689408	Shashi-Pena syndrome		Σύνδρομο Shashi-Pena	
689422	Okur-Chung neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο Okur-Chung	
689430	Adenoid ameloblastoma		Αδενοειδές αδαμαντινοβλάστωμα	
689430		AA		AA
689822	Structural heart defects-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο δομικών καρδιακών βλαβών-νεφρικών ανωμαλιών	
689822		Severe congenital heart defects-renal anomalies syndrome		Σύνδρομο σοβαρών συγγενών καρδιακών ανωμαλιών - νεφρικών ανωμαλιών
689822		SHDRA syndrome		Σύνδρομο SHDRA
689829	Microphthalmia-motor delay-language delay-brain anomalies-diaphragmatic hernia syndrome		Σύνδρομο μικροφθάλμιας-κινητικής καθυστέρησης-καθυστέρησης του λόγου-ανωμαλιών εγκεφάλου-διαφραγματοκήλης	
692173	Marbach-Schaaf neurodevelopmental syndrome		Νευροαναπτυξιακό σύνδρομο Marbach-Schaaf	
692173		Global developmental delay-hypotonia-high pain tolerance syndrome		Σύνδρομο παγκόσμιας αναπτυξιακής καθυστέρησης-υποτονίας-υψηλής ανοχής στον πόνο
692173		MASNS		MASNS
692193	CHAMP1-related intellectual disability-facial dysmorphism-behavioral abnormalities syndrome		CHAMP1-σχετιζόμενο σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-συμπεριφορικών ανωμαλιών	
692256	Isolated anogenital granulomatosis		Μεμονωμένη πρωκτογεννητική κοκκιωμάτωση	
692256		AGG		AGG
692271	Cerebral proliferative angiopathy		Εγκεφαλική υπερπλαστική αγγειοπάθεια	
692271		CPA		CPA



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
692271		Diffuse nidus arteriovenous malformation		Διάχυτη εστιακή αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία
692271		Holohemispheric giant cerebral arteriovenous malformation		Ολοημισφαίρια γιγαντιαία αρτηριοφλεβώδης εγκεφαλική δυσπλασία
692271		Proliferative angiopathy		Υπερπλαστική αγγειοπάθεια
692296	Idiopathic triglyceride deposit cardiomyovascuopathy		Ιδιοπαθής μυοκαρδιοαγγειοπάθεια από εναπόθεση τριγλυκεριδίων	
692296		Idiopathic neutral lipid storage disease with severe cardiovascular involvement		Ιδιοπαθής νόσος ουδέτερης αποθήκευσης λιπιδίων με βαρεία καρδιαγγειακή εμπλοκή
692296		I-TGCV		I-TGCV
692305	Triglyceride deposit cardiomyovascuopathy		Μυοκαρδιοαγγειοπάθεια από εναπόθεση τριγλυκεριδίων	
692305		Neutral lipid storage disease with severe cardiovascular involvement		Νόσος ουδέτερης αποθήκευσης λιπιδίων με βαρεία καρδιαγγειακή εμπλοκή
692305		TGCV		TGCV
692790	ATP6AP1-CDG		ATP6AP1-CDG	
692790		ATP6AP1-congenital disorder of glycosylation		ATP6AP1-συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης
692790		ATPase H ⁺ transporting accessory protein 1-congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης της επικουρικής πρωτεΐνης 1 της ATPάσης που μεταφέρει H ⁺
692790		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome due to ATP6AP1		Σύνδρομο γλυκοπρωτεΐνης με ανεπάρκεια υδατανθράκων λόγω ATP6AP1
692790		CDG-hepatoopathy-hypogammaglobulinemia-metabolic cutis laxa syndrome		Σύνδρομο CDG-ηπατοπάθειας-υπογαμμασφαιριναιμίας-μεταβολικού cutis laxa
692812	RAC2-related combined immunodeficiency-bronchiectasis-cancer-predisposing syndrome		RAC2-σχετιζόμενο σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-βρογχεκτασιών-προδιάθεσης σε καρκίνο	
692812		Combined immunodeficiency-bronchiectasis-cancer-predisposing syndrome related to Rac family small GTPase 2		Συνδυασμένο σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-βρογχεκτασίας-προδιάθεσης για καρκίνο που σχετίζεται με τη μικρή GTPάση 2 της οικογένειας Rac
692812		RAC2-related CID		CID που σχετίζεται με RAC2
693549	Facial dysmorphism-Intellectual disability-rhombencephalosynapsis syndrome		Σύνδρομο δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης-ρομβγκεφαλοσύναψης	
693549		CEBALID		CEBALID



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
693549		Craniofacial defects-dysmorphic ears-brain abnormalities-language delay-intellectual disability		Κρανιοπροσωπικά ελαττώματα-δυσμορφικά αυτιά-εγκεφαλικές ανωμαλίες-γλωσσική καθυστέρηση-νοητική υστέρηση
693549		MCTT		MCTT
693549		MN1 C-terminal truncation syndrome		Σύνδρομο C-τελικής αποκοπής του MN1
693627	Agammaglobulinemia-skin involvement-failure to thrive syndrome		Σύνδρομο αγαμμασφαιριναιμίας-δερματικής συμμετοχής-αδυναμίας ανάπτυξης	
693627		Hypogammaglobulinemia-skin involvement-failure to thrive syndrome		Σύνδρομο υπογαμμασφαιριναιμίας-δερματικής συμμετοχής-αδυναμίας ανάπτυξης
693627		Syndromic agammaglobulinemia due to ZIP7 deficiency		Συνδρομική αγαμμασφαιριναιμία λόγω ανεπάρκειας ZIP7
693647	Agammaglobulinemia-early-onset hypertrophic cardiomyopathy-neutropenia syndrome		Σύνδρομο αγαμμασφαιριναιμίας-πρώιμης έναρξης υπερτροφικής μυοκαρδιοπάθειας-ουδετεροπενίας	
693647		Syndromic agammaglobulinemia due to FNIP1 deficiency		Συνδρομική αγαμμασφαιριναιμία λόγω ανεπάρκειας FNIP1
693647		Syndromic hypogammaglobulinemia due to FNIP1 deficiency		Συνδρομική υπογαμμασφαιριναιμία λόγω ανεπάρκειας FNIP1
693661	Activated PI3K-delta syndrome 1		Σύνδρομο 1 ενεργοποιημένου PI3K-δ	
693661		Activated p110delta syndrome, type 1		Σύνδρομο ενεργοποιημένου p110δέλτα, τύπου 1
693661		Activated phosphoinositide 3-kinase delta syndrome-1		Σύνδρομο ενεργοποιημένης φωσφοϊνositίδης 3-κινάσης δέλτα-1
693661		APDS type 1		APDS τύπου 1
693661		APDS1		APDS1
693661		PASLI-CD		PASLI-CD
693661		Senescent T-cells-lymphadenopathy-immunodeficiency syndrome due to p110delta activating mutations, type 1		Σύνδρομο γηρασμένων Τ κύτταρων-λεμφαδενοπάθειας-ανοσοανεπάρκειας λόγω ενεργοποιητικών μεταλλάξεων του p110δ, τύπου 1
693681	Activated PI3K-delta syndrome 2		Σύνδρομο 2 ενεργοποιημένου PI3K-δ	
693681		Activated p110delta syndrome, type 2		Σύνδρομο ενεργοποιημένου p110δέλτα, τύπου 2
693681		Activated phosphoinositide 3-kinase delta syndrome type 2		Σύνδρομο ενεργοποιημένης φωσφοϊνositίδης 3-κινάσης δέλτα τύπου 2
693681		APDS type 2		APDS τύπου 2
693681		APDS2		APDS2



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
693681		PASLI-R1		PASLI-R1
693681		Senescent T-cells-lymphadenopathy-immunodeficiency syndrome due to p110delta-activating mutations, type 2		Σύνδρομο γηρασμένων Τ κύτταρων-λεμφαδενοπάθειας-ανοσοανεπάρκειας λόγω ενεργοποιητικών μεταλλάξεων του p110δ, τύπου 2
693802	Neonatal-infantile onset epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας με έναρξη στη νεογνική-βρεφική ηλικία	
693815	Uterine arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία της μήτρας	
693815		Arteriovenous malformation of the uterus		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της μήτρας
693815		UAVM		UAVM
693815		Uterine vascular malformation		Αγγειακή δυσπλασία της μήτρας
693815		UVM		UVM
693826	Pancreatic arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία του παγκρέατος	
693826		Arteriovenous malformation of the pancreas		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του παγκρέατος
693832	Gastrointestinal tract arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία της γαστρεντερικής οδού	
693832		Angiodysplasia of the GI tract		Αγγειοδυσπλασία του GI
693832		GI arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του GI
693839	Renal arteriovenous malformation		Νεφρική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693839		Arteriovenous malformation of the kidney		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του νεφρού
693839		rAVM		rAVM
693846	Hepatic arteriovenous malformation		Ηπατική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693846		Arteriovenous malformation of the liver		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του ήπατος
693846		Congenital hepatic arteriovenous malformation		Συγγενής ηπατική αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία
693846		HAVM		HAVM
693855	Visceral arteriovenous malformation		Σπλαγχνική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693855		Arteriovenous malformation of internal organs		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία των εσωτερικών οργάνων
693863	Splenic arteriovenous malformation		Σπληνική αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693863		Arteriovenous malformation of the spleen		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του σπλήνα
693869	Gallbladder arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία της χοληδόχου κύστης	
693869		Arteriovenous malformation of gallbladder		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία της χοληδόχου κύστης
693872	Urinary tract arteriovenous malformation		Αρτηριοφλεβική δυσπλασία των ουροφόρων οδών	
693872		Arteriovenous malformation of the urinary tract		Αρτηριοφλεβώδης δυσπλασία του ουροποιητικού συστήματος



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
693907	RASA1-related capillary malformation-arteriovenous malformation		RASA1-σχετιζόμενη τριχοειδική δυσπλασία-αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693907		CM-AVM1		CM-AVM1
693912	EPHB4-related capillary malformation-arteriovenous malformation		EPHB4-σχετιζόμενη τριχοειδική δυσπλασία-αρτηριοφλεβική δυσπλασία	
693912		CM-AVM2		CM-AVM2
694228	Congenital intrahepatic arterioportal fistula		Συγγενές ενδοηπατικό αρτηριοπυλαίο συρίγγιο	
694228		IAPF		IAPF
694304	ZMYND11-related developmental delay-speech delay-seizures-behavioral abnormalities-craniofacial dysmorphism syndrome		ZMYND11-σχετιζόμενο σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-καθυστέρησης του λόγου-σπασμών-συμπεριφορικών ανωμαλιών-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας	
694308	ZMYND11-related developmental delay-speech delay-seizures-behavioral abnormalities-craniofacial dysmorphism syndrome due to a point mutation		ZMYND11-σχετιζόμενο σύνδρομο αναπτυξιακής καθυστέρησης-καθυστέρησης του λόγου-σπασμών-συμπεριφορικών ανωμαλιών-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας λόγω σημειακής μετάλλαξης	
694356	ADAR-related hereditary spastic paraplegia		Κληρονομική σπαστική παραπληγία σχετιζόμενη με το ADAR	
694356		ADAR1-related hereditary spastic paraplegia		Κληρονομική σπαστική παραπληγία που σχετίζεται με το ADAR1
694922	Childhood-onset stress-induced neurodegenerative ataxia-seizure syndrome		Σύνδρομο επαγόμενων από stress νευροεκφυλιστικής αταξίας-σπασμών με έναρξη στην παιδική ηλικία	
694922		CONDSIAS		CONDSIAS
694937	Intellectual disability-peripheral neuropathy-corpus callosum abnormalities syndrome due to nudix hydrolase 2 deficiency		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-περιφερικής νευροπάθειας-ανωμαλιών του μεσολοβίου λόγω ανεπάρκειας της υδρολάσης nudix 2	
694946	Alazami-Yuan syndrome		Σύνδρομο Alazami-Yuan	
694946		ALYUS		ALYUS
694946		Developmental delay-facial dysmorphism-hirsutism syndrome		Σύνδρομο αναπτυξιακής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-υπερτρίχωσης
694956	Intellectual disability-lymphoid hypertrophy-macrocephaly syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-λεμφικής υπερτροφίας-μακροκεφαλίας	
694963	Inflammatory breast cancer		Φλεγμονώδης καρκίνος του μαστού	
694963		IBC		IBC
694963		ICB		ICB
694963		Inflammatory carcinoma of the breast		Φλεγμονώδες καρκίνωμα του μαστού
694963		Mastitis carcinomatosa		Καρκινωμάτωσης μαστίτιδα
695020	Urachal carcinoma		Καρκίνωμα του ουραχού	
695023	Pure squamous carcinoma of the urothelial tract		Αμιγρές καρκίνωμα εκ πλακωδών κυττάρων της ουροθηλιακής οδού	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
695032	Giant omphalocele		Γιγαντιαία συγγενής ομφαλοκήλη	
695032		Major omphalocele		Μείζων ομφαλοκήλη
695038	Small omphalocele		Μικρή συγγενής ομφαλοκήλη	
695038		Minor omphalocele		Μικρή ομφαλοκήλη
695110	MAN2B2-CDG		MAN2B2-CDG	
695110		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome due to MAN2B2		Σύνδρομο γλυκοπρωτεΐνης με ανεπάρκεια υδατανθράκων λόγω MAN2B2
695110		MAN2B2-congenital disorder of glycosylation		MAN2B2-συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης
695110		Mannosidase alpha class 2B member 2-congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή της γλυκοζυλίωσης του μέλους 2 της α-μαννοσιδάσης τάξης 2B
695131	Acinar cystic transformation of the pancreas		Λοβιακός κυστικός μετασχηματισμός του παγκρέατος	
695131		Acinar cell cystadnoma		Κυσταδένωμα εκ κυψελιδικών κυττάρων
695131		Pancreatic acinar cystic transformation		Κυστικός μετασχηματισμός των κυψελιδικών κυττάρων του παγκρέατος
695131		Transformation kystique des acini pancréatiques		Κυστικός μετασχηματισμός των κυψελιδικών κυττάρων του παγκρέατος
695136	Infant-type hemispheric glioma		Γλοίωμα των ημισφαιρίων βρεφικού τύπου	
695136		IHG		IHG
695140	Sickle cell-beta zero-thalassemia		Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία β ⁰	
695140		HbS-beta zero-thalassemia		HbS-βήτα μηδενική θαλασσαιμία
695140		HbS-beta0 thalassemia		HbS-βήτα0 θαλασσαιμία
695147	Sickle cell-beta plus-thalassemia		Μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία β ⁺	
695147		HbS-beta plus-thalassemia		HbS-βήτα συν θαλασσαιμία
695147		HbS-beta+ thalassemia		HbS-βήτα+ θαλασσαιμία
695164	Combined immunodeficiency with low B cells		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλά Β κύτταρα	
695164		CID with low B cells		CID με χαμηλά Β κύτταρα
695172	Combined immunodeficiency due to dimerization defective IKAROS mutation		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μετάλλαξης ελαττωματικού διμερισμού του IKAROS	
695172		CID due to IKAROS dimerization defective mutation		CID λόγω μετάλλαξης ελαττωματικού διμερισμού IKAROS
695172		Combined immunodeficiency due to dimerization defective IKZF1 mutation		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μετάλλαξης IKZF1 με ελαττωματικό διμερισμό
695183	Late-onset combined immunodeficiency due to ICOS deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια όψιμης έναρξης λόγω ανεπάρκειας ICOS	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
695183		Late-onset CID due to ICOS deficiency		CID όψιμης έναρξης λόγω ανεπάρκειας ICOS
695183		Late-onset combined immunodeficiency due to inducible T-cell costimulator protein deficiency		Όψιμης έναρξης ανοσοανεπάρκεια λόγω επαγόμενης έλλειψης της πρωτεΐνης συνδιέγερσης των T-κυττάρων
695191	Late-onset combined immunodeficiency due to ICOSL deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια όψιμης έναρξης λόγω ανεπάρκειας ICOSL	
695191		Late-onset CID due to ICOSL deficiency		CID όψιμης έναρξης λόγω ανεπάρκειας ICOSL
695191		Late-onset combined immunodeficiency due to inducible T cell costimulator ligand protein deficiency		Όψιμης έναρξης ανοσοανεπάρκεια λόγω επαγόμενης έλλειψης της συνδετικής πρωτεΐνης συνδιέγερσης των T-κυττάρων
695611	3q26q28 deletion syndrome		Σύνδρομο έλλειψης 3q26q28	
695611		Del(3)(q26q28)		Del(3)(q26q28)
695611		Monosomy 3q26q28 syndrome		Σύνδρομο μονοσωμίας 3q26q28
695631	Primary vitreoretinal large B-cell lymphoma		Πρωτοπαθές υαλοειδοαμφιβληστροειδικό λέμφωμα από μεγάλα B-κύτταρα	
695631		Primary diffuse large B-cell lymphoma of the vitreoretina		Πρωτοπαθές διάχυτο λέμφωμα από μεγάλα B-κύτταρα της υαλοειδοαμφιβληστροειδίτιδας
695631		PVLR		PVLR
695631		PVR-LBCL		PVR-LBCL
695783	EDEM3-CDG		EDEM3-CDG	
695783		Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome type IIv		Σύνδρομο ελλειμματικής σε υδατάνθρακες γλυκοπρωτεΐνης τύπου IIv
695783		CDG syndrome type IIv		Σύνδρομο CDG τύπου IIv
695783		CDG2V		CDG2V
695783		CDG-IIv		CDG-IIv
695783		Congenital disorder of glycosylation type 2v		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου 2v
695783		Congenital disorder of glycosylation type IIv		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIv
695807	Immunodeficiency-systemic inflammation-lymphoma predisposition syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-συστηματικής φλεγμονής-προδιάθεσης σε λέμφωμα	
695807		Immunodeficiency-multi-organ inflammation-lymphoma predisposition syndrome		Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας-πολυοργανικής φλεγμονής-προδιάθεσης σε λέμφωμα
696063	PLIN4-related distal myopathy		PLIN4-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια	
696063		MRUPAV		MRUPAV
696063		Myopathy with rimmed ubiquitin-positive autophagic vacuolation		Μυοπάθεια με αυτοφαγική κενωτοπίωση με περιγράμμα θετικό στην ουμπικιτίνη
696078	Central Giant Cell Granuloma		Κεντρικό γιγαντοκυτταρικό κοκκίωμα	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
696175	Encapsulating peritoneal sclerosis		Εγκυστωτική περιτοναϊκή σκλήρυνση	
696175		Abdominal cocoon syndrome		Σύνδρομο κοιλιακού κουκουλιού
696175		EPS		EPS
696175		Sclerosing encapsulating peritonitis		Σκληρυντική ενθυλακωτική περιτονίτιδα
696189	Congenital generalized lipodystrophy type 1		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία τύπου 1	
696189		Berardinelli-Seip syndrome type 1		Σύνδρομο Berardinelli-Seip τύπου 1
696189		BSCL type 1		BSCL τύπου 1
696189		CGL1		CGL1
696206	Congenital generalized lipodystrophy type 3		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία τύπου 3	
696206		Berardinelli-Seip syndrome type 3		Σύνδρομο Berardinelli-Seip τύπου 3
696206		BSCL type 3		BSCL τύπου 3
696206		CGL3		CGL3
696242	PPARG-associated congenital generalized lipodystrophy		PPARG-σχετιζόμενη συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία	
696242		Berardinelli-Seip syndrome associated to PPARG		Σύνδρομο Berardinelli-Seip που σχετίζεται με την PPARG
696289	Congenital generalized lipodystrophy type 2		Συγγενής γενικευμένη λιποδυστροφία τύπου 2	
696289		Berardinelli-Seip syndrome type 2		Σύνδρομο Berardinelli-Seip τύπου 2
696289		BSCL type 2		BSCL τύπου 2
696289		CGL2		CGL2
696830	Female adnexal tumor of probable Wolffian origin		Όγκος των γυναικείων εξαρτημάτων πιθανής βολφιανής αρχής	
696830		FATWO		FATWO
696851	Common variable immunodeficiency and related disorders		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια και σχετιζόμενες διαταραχές	
696851		CVID and related disorders		CVID και σχετιζόμενες διαταραχές
696857	Common variable immunodeficiency phenotype due to germinal digenic/polygenic mutations		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω γαμετικών διγονιδιακών/πολυγονιδιακών μεταλλάξεων	
696857		CVID phenotype due to germinal digenic/polygenic mutations		Φαινότυπος CVID λόγω γαμετικών διγονιδιακών/πολυγονιδιακών μεταλλάξεων
696863	Common variable immunodeficiency phenotype due to somatic mutations		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω σωματικών μεταλλάξεων	
696863		CVID phenotype due to somatic mutations		Φαινότυπος CVID λόγω σωματικών μεταλλάξεων
696870	Common variable immunodeficiency phenotype due to germinal monogenic mutation		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω γαμετικής μονογονιδιακής μετάλλαξης	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
696870		CVID phenotype due to germinal monogenic mutation		Φαινότυπος CVID λόγω γαμετικής μονογονιδιακής μετάλλαξης
696870		Monogenic common variable immunodeficiency phenotype		Μονογονιδιακός φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας
696870		Monogenic CVID phenotype		Μονογονιδιακός φαινότυπος CVID
696874	NFKB1-related immune dysregulation		NFKB1-σχετιζόμενη ανοσολογική απορρύθμιση	
696874		Nuclear factor kappa B subunit 1-related immune dysregulation		Ανοσολογική δυσρύθμιση σχετιζόμενη με την υπομονάδα 1 του πυρηνικού παράγοντα κΒ
696881	Common variable immunodeficiency phenotype due to CD19/CD81 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας CD19/CD81	
696881		CD19 deficiency		Ανεπάρκεια CD19
696881		Common variable immunodeficiency phenotype due to cluster of differentiation 19/cluster of differentiation 81 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας συστάδας διαφοροποίησης 19/συστάδας ή διαφοροποίησης 81
696881		CVID phenotype due to CD19/CD81 deficiency		Φαινότυπος CVID λόγω ανεπάρκειας CD19/CD81
696894	Common variable immunodeficiency phenotype due to CD21 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας CD21	
696894		Common variable immunodeficiency phenotype due to cluster of differentiation 21 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας συστάδας διαφοροποίησης 21
696894		CVID phenotype due to CD21 deficiency		Φαινότυπος CVID λόγω ανεπάρκειας CD21
696897	Congenital megaprepuce		Συγγενής μεγαπόσθη	
696897		Isolated congenital buried penis		Μεμονωμένη συγγενής μεγαπόσθη
696904	Common variable immunodeficiency phenotype due to IRF2BP2 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω έλλειψης IRF2BP2	
696904		Common variable immunodeficiency phenotype due to IFN regulatory factor-2 binding protein 2 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας πρωτεΐνης δέσμευσης 2 του ρυθμιστικού παράγοντα IFN-2
696904		CVID phenotype due to IRF2BP2 deficiency		Φαινότυπος CVID λόγω ανεπάρκειας IRF2BP2
696907	Common variable immunodeficiency phenotype due to homozygous TACI deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ομόζυγης έλλειψης TACI	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
696907		Common variable immunodeficiency phenotype due to homozygous TNFRSF13B deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ομόζυγης ανεπάρκειας TNFRSF13B
696907		Common variable immunodeficiency phenotype due to homozygous transmembrane activator and CAML interactor deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ομόζυγης ανεπάρκειας του διαμεμβρανικού ενεργοποιητή που αλληλεπιδρά με το CAML
696907		CVID phenotype due to homozygous TACI deficiency		Φαινότυπος CVID λόγω ομόζυγης ανεπάρκειας TACI
696925	Adult-onset common variable immunodeficiency due to BAFF-receptor deficiency		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην ενήλικη ζωή λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα BAFF	
696925		Adult-onset common variable immunodeficiency phenotype due to B-cell activating factor receptor deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας με έναρξη στην ενήλικη ζωή λόγω ανεπάρκειας του υποδοχέα παράγοντα ενεργοποίησης B-κυττάρων
696925		Adult-onset CVID phenotype due to BAFF-receptor deficiency		Φαινότυπος CVID με έναρξη στην ενήλικη ζωή λόγω ανεπάρκειας υποδοχέα BAFF
696931	Common variable immunodeficiency phenotype due to TWEAK deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω έλλειψης TWEAK	
696931		Common variable immunodeficiency phenotype due to TNF-related weak inducer of apoptosis		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ασθενή επαγωγέα απόπτωσης που σχετίζεται με τον TNF
696931		CVID phenotype due to TWEAK deficiency		Φαινότυπος CVID λόγω ανεπάρκειας TWEAK
696942	Childhood-onset common variable immunodeficiency due to ARHGEF1 deficiency		Κοινή ποικίλη ανοσοανεπάρκεια με έναρξη στην παιδική ηλικία λόγω έλλειψης ARHGEF1	
696942		Childhood-onset common variable immunodeficiency phenotype due to Rho guanine nucleotide exchange factor 1 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας με έναρξη στην παιδική ηλικία λόγω ανεπάρκειας του παράγοντα ανταλλαγής νουκλεοτιδίων γουανίνης Rho 1
696942		Childhood-onset CVID phenotype due to ARHGEF1 deficiency		Φαινότυπος CVID με έναρξη στην παιδική ηλικία λόγω ανεπάρκειας ARHGEF1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
696945	X-linked common variable immunodeficiency phenotype due to SH3KBP1 deficiency		Φαινότυπος φυλοσύνδετης κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω έλλειψης SH3KBP1	
696945		X-linked common variable immunodeficiency phenotype due to SH3-domain kinase-binding protein 1 deficiency		Φαινότυπος φυλοσύνδετης κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας της πρωτεΐνης 1 που συνδέεται με κινάση SH3-τομέα
696945		X-linked CVID phenotype due to SH3KBP1 deficiency		Φαινότυπος φυλοσύνδετης CVID λόγω ανεπάρκειας SH3KBP1
697053	Talaromycosis		Ταλαρομυκητίαση	
697053		Penicilliosis		Πενικιλίωση
697053		Talaromyces marneffeii infection		Λοίμωξη από Talaromyces marneffeii
697067	Global developmental delay-intellectual disability-microcephaly-short stature-brain iron accumulation syndrome		Σύνδρομο καθολικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-μικροκεφαλίας-χαμηλού αναστήματος-εγκεφαλικής συσσώρευσης σιδήρου	
697067		BCAS3-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το BCAS3
697067		Hengel-Marooftian-Schols syndrome		Σύνδρομο Hengel-Marooftian-Schols
697091	Emergomycosis		Εμεργομυκητίαση	
697091		Emergomycetes infection		Λοίμωξη από Emergomycetes
697096	Cryptosporidiosis		Κρυπτοσποριδίωση	
697096		Cryptosporidium infection		Λοίμωξη από κρυπτοσπορίδιο
697101	Fontaine progeroid syndrome		Προγηροειδές σύνδρομο Fontaine	
697132	Lymphoepithelial cyst of the pancreas		Παγκρεατική λεμφοεπιθηλιακή κύστη	
697132		Pancreatic lymphoepithelial cyst		Παγκρεατική λεμφοεπιθηλιακή κύστη
697160	Infantile epileptic spasms syndrome		Σύνδρομο βρεφικών επιληπτικών σπασμών	
697160		IESS		IESS
697356	Congenital scalp aplasia cutis-enamel hypoplasia-developmental delay-intellectual disability syndrome		Συγγενές σύνδρομο απλασίας τριχωτού της κεφαλής-υποπλασίας σμάλτου-αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης	
697356		FOSL2-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το FOSL2
697385	Combined immunodeficiency-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-προδιάθεσης σε καρκίνο λόγω έλλειψης AIOLOS	
697385		CID-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		Σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο CID λόγω ανεπάρκειας AIOLOS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
697385		CID-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		Σύνδρομο προδιάθεσης για καρκίνο CID λόγω ανεπάρκειας IKZF3
697385		Combined immunodeficiency-cancer predisposing syndrome due to IKAROS family zinc finger 3 deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-προδιάθεσης καρκίνου λόγω ανεπάρκειας δακτύλου ψευδαργύρου 3 της οικογένειας IKAROS
697385		Combined immunodeficiency-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-προδιάθεσης σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας IKZF3
697389	Combined immunodeficiency due to HELIOS deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης HELIOS	
697389		CID due to HELIOS deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας HELIOS
697389		Combined immunodeficiency due to IKAROS family zinc finger 2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας δακτύλου ψευδαργύρου 2 της οικογένειας IKAROS
697389		Combined immunodeficiency due to IKZF2 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω ανεπάρκειας IKZF2
697394	Combined immunodeficiency due to c-REL deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης c-REL	
697394		CID due to c-REL deficiency		CID λόγω ανεπάρκειας c-REL
697394		Combined immunodeficiency due to cellular homolog of v-Rel deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω κυτταρικού ομολόγου της ανεπάρκειας v-Rel
697403	Combined immunodeficiency-hypogammaglobulinemia-skeletal anomalies syndrome due to IKBKA deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-υπογαμμασφαιριναϊμίας-σκελετικών ανωμαλιών λόγω έλλειψης IKBKA	
697403		CID-hypogammaglobulinemia-skeletal anomalies syndrome due to IKBKA deficiency		Σύνδρομο CID-υπογαμμασφαιριναϊμίας-σκελετικών ανωμαλιών λόγω ανεπάρκειας IKBKA
697403		Combined immunodeficiency-hypogammaglobulinemia-skeletal anomalies syndrome due to IkappaB kinase alpha deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-υπογαμμασφαιριναϊμίας-σκελετικών ανωμαλιών λόγω ανεπάρκειας κινάσης άλφα IkappaB
697414	Early-onset combined immunodeficiency with low Ig due to dominant negative IKAROS mutation		Πρώιμης έναρξης συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλές Ig λόγω επικρατούς αρνητικής μετάλλαξης στο IKAROS	
697414		Early-onset CID with low Ig due to dominant-negative IKAROS mutation		Πρώιμης έναρξης CID με χαμηλές Ig λόγω επικρατούς αρνητικής μετάλλαξης στο IKAROS
697414		Early-onset CID with low Ig due to dominant-negative IKZF1 mutation		Πρώιμης έναρξης CID με χαμηλές Ig λόγω επικρατούς αρνητικής μετάλλαξης IKZF1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
697417	Common variable immunodeficiency phenotype due to SEC61A1 deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω έλλειψης SEC61A1	
697417		Common variable immunodeficiency phenotype due to SEC61 complex, alpha-1 subunit deficiency		Φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας λόγω ανεπάρκειας της υπομονάδας άλφα-1 του συμπλέγματος SEC61
697417		CVID due to SEC61A1 deficiency		CVID λόγω ανεπάρκειας SEC61A1
697734	ST3GAL3-CDG		ST3GAL3-CDG	
697734		ST3GAL3-related carbohydrate deficient glycoprotein syndrome		Σύνδρομο γλυκοπρωτεΐνης με έλλειψη υδατανθράκων που σχετίζεται με ST3GAL3
697734		ST3GAL3-related congenital disorder of glycosylation		Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης που σχετίζεται με ST3GAL3
697760	Intellectual disability-nasal speech-craniofacial dysmorphism syndrome		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-ρινολαλίας-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας	
697764	Intellectual disability-nasal speech-craniofacial dysmorphism syndrome due to CNOT2 mutation		Σύνδρομο νοητικής υστέρησης-ρινολαλίας-κρανιοπροσωπικής δυσμορφίας λόγω μετάλλαξης CNOT2	
697986	Congenital peritoneal encapsulation		Συγγενής περιτοναϊκή εγκύστωση	
697986		CPE		CPE
697986		Peritoneal encapsulation syndrome		Σύνδρομο περιτοναϊκής εγκύστωσης
698005	Epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone		Επιληψία αποκλειστικά με γενικευμένες τονικο-κλονικές κρίσεις	
698005		EGTCS		EGTCS
698005		Epilepsy with grand mal seizures on awakening		Επιληψία με επιληπτικές κρίσεις grand mal κατά την αφύπνιση
698005		GTCA		GTCA
698012	Fibromuscular dysplasia		Ινομυϊκή δυσπλασία	
698012		FMD		FMD
698036	Fibromuscular dysplasia of the cervical and intracranial arteries		Ινομυϊκή δυσπλασία των τραχηλικών και ενδοκρανιακών αρτηριών	
698036		Cephalocervical FMD		Κεφαλοτραχηλική FMD
698036		Cerebrovascular fibromuscular dysplasia		Ινομυϊκή εγκεφαλοαγγειακή δυσπλασία
698036		Cerebrovascular FMD		Εγκεφαλοαγγειακή FMD
698043	Fibromuscular dysplasia of the renal arteries		Ινομυϊκή δυσπλασία των νεφρικών αρτηριών	
698043		Renal artery fibromuscular dysplasia		Ινομυϊκή δυσπλασία νεφρικής αρτηρίας
698043		Renal FMD		Νεφρική FMD
698059	Fibromuscular dysplasia of the coronary arteries		Ινομυϊκή δυσπλασία των στεφανιαίων αρτηριών	
698059		Epicardial coronary artery fibromuscular dysplasia		Ινομυϊκή δυσπλασία επικαρδιακής στεφανιαίας αρτηρίας
698063	Fibromuscular dysplasia of the visceral arteries		Ινομυϊκή δυσπλασία των σπλαγχνικών αρτηριών	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
698063		Visceral fibromuscular dysplasia		Ινοµυϊκή σπλαχνική δυσπλασία
698069	Fibromuscular dysplasia of the arteries of the extremities		Ινοµυϊκή δυσπλασία των αρτηριών των άκρων	
698069		Extremity fibromuscular dysplasia		Ινοµυϊκή δυσπλασία των άκρων
698069		Fibromuscular dysplasia of the arteries of the limbs		Ινοµυϊκή δυσπλασία των αρτηριών των άκρων
698069		Limb fibromuscular dysplasia		Ινοµυϊκή δυσπλασία άκρων
698085	Global developmental delay-intellectual disability-facial dysmorphism-pseudo-Pelger-Huët anomaly syndrome		Σύνδρομο καθολικής αναπτυξιακής καθυστέρησης-νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-ψευδοανωµαλίας Pelger-Huët	
698085		TMEM147-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το TMEM147
698090	Ophthalmological abnormalities-facial dysmorphism-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο οφθαλμολογικών ανωµαλιών-δυσμορφίας προσώπου-νοητικής υστέρησης	
698090		BRPF1-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόµενη με BRPF1
698260	Carotid web		Καρωτιδική µεµβράνη	
698260		AFMD		AFMD
698260		Atypical fibromuscular dysplasia		Άτυπη ινοµυϊκή δυσπλασία
698260		Atypical FMD		Άτυπη FMD
698260		Carotid diaphragm		Καρωτιδικό διάφραγμα
698260		CaW		CaW
698914	Platelet-activating anti-platelet factor 4 disorder		Διαταραχή ενεργοποίησης των αιμοπεταλίων λόγω αντισωμάτων έναντι του αιμοπεταλιακού παράγοντα 4	
698914		Anti-PF4 disorder		Διαταραχή έναντι του PF4
698914		Anti-platelet factor 4 disorder		Διαταραχή του αντιαιμοπεταλιακού παράγοντα 4
698945	Autoimmune heparin-induced thrombocytopenia		Αυτοάνοση θρομβοκυτταροπενία επαγόμενη από ηπαρίνη	
698945		aHIT		aHIT
698945		Autoimmune HIT		Αυτοάνοση HIT
699021	Spontaneous heparin-induced thrombocytopenia		Αυτόματη θρομβοκυτταροπενία επαγόμενη από ηπαρίνη	
699021		Spontaneous HIT		Αυτόματη HIT
699029	Vaccine-induced immune thrombotic thrombocytopenia		Άνοση θρομβωτική θρομβοκυτταροπενία επαγόμενη από εμβόλιο	
699029		VITT		VITT
699057	Annular erythema of infancy		Δακτυλιοειδές ερύθημα της βρεφικής ηλικίας	
699068	Fontan-associated liver disease		Ηπατική νόσος που σχετίζεται με επέμβαση Fontan	
699068		FALD		FALD
699578	Combined immunodeficiency with low Ig due to BCL10 deficiency		Συνδυασµένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλές Ig λόγω έλλειψης BCL10	
699578		CID with low Ig due to BCL10 deficiency		CID με χαμηλές Ig λόγω ανεπάρκειας BCL10



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
699578		Combined immunodeficiency with low Ig due to B-cell lymphoma 10 immune signaling adaptor deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια με χαμηλές ανοσοσφαιρίνες λόγω έλλειψης του προσαρμογέα ανοσολογικής σηματοδότησης του λεμφώματος από B-κύτταρα 10
699590	Immune dysregulation with immunodeficiency due to AIOLOS haploinsufficiency		Ανοσολογική απορρύθμιση με ανοσοανεπάρκεια λόγω απλοανεπάρκειας AIOLOS	
699593	Combined immunodeficiency-lymphopenia-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-λεμφοπενίας-προδιάθεσης σε καρκίνο λόγω έλλειψης AIOLOS	
699593		CID-lymphopenia-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		CID-λεμφοπενία-προδιάθεση σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας AIOLOS
699593		CID-lymphopenia-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		CID-λεμφοπενία-προδιάθεση σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας IKZF3
699593		Combined immunodeficiency-lymphopenia-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια-λεμφοπενία-προδιάθεση σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας IKZF3
699596	Combined immunodeficiency-hypogammaglobulinemia-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-υπογαμμασφαιριναιμίας-προδιάθεσης σε καρκίνο λόγω έλλειψης AIOLOS	
699596		CID-hypogammaglobulinemia-cancer predisposing syndrome due to AIOLOS deficiency		CID-υπογαμμασφαιριναιμία-προδιάθεση σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας AIOLOS
699596		CID-hypogammaglobulinemia-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		CID-υπογαμμασφαιριναιμία-προδιάθεση σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας IKZF3
699596		Combined immunodeficiency-hypogammaglobulinemia-cancer predisposing syndrome due to IKZF3 deficiency		Σύνδρομο συνδυασμένης ανοσοανεπάρκειας-υπογαμμασφαιριναιμίας-προδιάθεσης σε καρκίνο λόγω ανεπάρκειας IKZF3
699599	ICHAD syndrome		Σύνδρομο ICHAD	
699599		Immune dysregulation-craniofacial anomalies-hearing impairment-athelia-developmental delay syndrome		Σύνδρομο ανοσολογικής δυσρύθμισης-κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών-διαταραχής της ακοής-αθηλίας-αναπτυξιακής καθυστέρησης
699605	NEMO deleted exon 5 autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο λόγω έλλειψης του εξονίου 5 του NEMO	
699605		NDAS		NDAS



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
699605		NEMO-NDAS		NEMO-NDAS
699605		NF-kappa-B essential modulator deleted exon 5 autoinflammatory syndrome		Αυτοφλεγμονώδες σύνδρομο έλλειψης του εξονίου 5 του βασικού ρυθμιστή του NF-κ-B
699605		SAID due to NEMO exon 5 deletion		SAID λόγω έλλειψης του εξονίου 5 του NEMO
699605		Systemic autoinflammatory disease due to NEMO exon 5 deletion		Συστηματικό αυτοφλεγμονώδες νόσημα λόγω έλλειψης του εξονίου 5 του NEMO
699615	Severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IRF1 deficiency		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους έλλειψης IRF1	
699615		Severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon regulatory factor 1 deficiency		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους ανεπάρκειας του ρυθμιστικού παράγοντα 1 της ιντερφερόνης
699615		Severe MSMD due to complete IRF1 deficiency		Βαρεία MSMD λόγω πλήρους έλλειψης IRF1
699618	Severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IFNG deficiency		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους έλλειψης IFNG	
699618		Severe mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete interferon gamma deficiency		Βαρεία μενδελιανή ευαισθησία σε μυκοβακτηριδιακές νόσους λόγω πλήρους ανεπάρκειας ιντερφερόνης γάμμα
699618		Severe MSMD due to complete IFNG deficiency		Βαρεία MSMD λόγω πλήρους έλλειψης IFNG
699645	Variable age-onset epilepsy syndrome		Σύνδρομο επιληψίας με έναρξη σε ποικίλη ηλικία	
699678	Necrotizing cellulitis		Νεκρωτική κυτταρίτιδα	
699683	Fibro-adipose vascular anomaly		Ινολιπώδης αγγειακή ανωμαλία	
699683		FAVA		FAVA
699683		Fibroadipose vascular anomaly		Ινολιπώδης αγγειακή ανωμαλία
699683		Fibro-fatty vascular anomaly		Ινο-λιπώδης αγγειακή ανωμαλία
699697	Necrotizing fasciitis		Νεκρωτική απονευρωσίτιδα	
699702	Necrotizing myositis		Νεκρωτική μυοσίτιδα	
699708	CLN14 disease		Νόσος CLN14	
699708		NCL14		NCL14
699708		Neuronal ceroid lipofuscinosis type 14		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 14
699718	Infantile CLN1 disease		Βρεφική νόσος CLN1	
699718		Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 1		Βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 1
699734	Late infantile CLN1 disease		Όψιμη βρεφική νόσος CLN1	
699734		Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 1		Όψιμη βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 1
699739	Juvenile CLN1 disease		Νεανική νόσος CLN1	
699739		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 1		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 1



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
699745	Adult CLN1 disease		Νόσος CLN1 των ενηλίκων	
699745		Adult neuronal ceroid lipofuscinosis type 1		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων τύπου 1
699745		Céroïde lipofuscinose neuronale adulte type 1		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων τύπου 1
699751	Infantile CLN2 disease		Βρεφική νόσος CLN2	
699751		Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2		Βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 2
699761	Late infantile CLN2 disease		Όψιμη βρεφική νόσος CLN2	
699761		Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2		Βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 2
699769	Juvenile CLN2 disease		Νεανική νόσος CLN2	
699769		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 2
699780	Juvenile CLN3 disease		Νεανική νόσος CLN3	
699780		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 3		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 3
699796	Protracted juvenile CLN3 disease		Παρατεινόμενη νεανική νόσος CLN3	
699796		Protacted neuronal ceroid lipofuscinosis type 3		Παρατεινόμενη νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 3
699802	Late infantile CLN5 disease		Όψιμη βρεφική νόσος CLN5	
699802		Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 5		Όψιμη βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 5
699807	Juvenile CLN5 disease		Νεανική νόσος CLN5	
699807		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 5		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 5
699812	Adult CLN5 disease		Νόσος CLN5 των ενηλίκων	
699812		Adult neuronal ceroid lipofuscinosis type 5		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων τύπου 5
699822	Sickle cell S-Lepore disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-Lepore	
699822		HbS-Lepore disease		Νόσος HbS-Lepore
699822		Hemoglobin S-Lepore disease		Νόσος αιμοσφαιρίνης S-Lepore
699835	Cataract-combined malonic and methylmalonic aciduria-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο καταρράκτη-συνδυασμένης μαλονικής και μεθυλμαλονικής οξουρίας-νοητικής υστέρησης	
699835		ZBTB11-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή σχετιζόμενη με το ZBTB11
699844	Microcephaly-corpor callosum hypoplasia-simplified gyral pattern-intellectual disability syndrome		Σύνδρομο μικροκεφαλίας-υποπλασίας του μεσολοβίου-απλοποιημένης διάταξης των εγκεφαλικών ελίκων-νοητικής υστέρησης	
699844		DYNC112-related neurodevelopmental disorder		Νευροαναπτυξιακή διαταραχή που σχετίζεται με το DYNC112



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
699850	2p25.3 microduplication syndrome		Σύνδρομο μικροδιπλασιασμού 2p25.3	
699850		Dup(2)(p25.3)		Dup(2)(p25.3)
699850		Trisomy 2p25.3 syndrome		Σύνδρομο τρισωμίας 2p25.3
700085	Sickle cell disease due to hemoglobin S and a non-S/non-C hemoglobin variant		Δρεπανοκυτταρική νόσος λόγω αιμοσφαιρίνης S και παραλλαγής αιμοσφαιρίνης μη-S/μη-C	
700085		Sickle cell disease due to HbS and a non-HbS/non-HbC variant		Δρεπανοκυτταρική αναμία λόγω HbS και μιας παραλλαγής μη-HbS/μη-HbC
700090	Sickle cell S-O Arab disease		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-O Αραβική	
700090		HbS-O Arab disease		Αραβική νόσος HbS-O
700090		Hemoglobin S-O Arab disease		Αιμοσφαιρίνη S-O Αραβική νόσος
700107	Sickle cell S-other specified hemoglobin variant		Δρεπανοκυτταρική νόσος S-άλλης καθορισμένης παραλλαγής αιμοσφαιρίνης	
700107		HbS-other specified hemoglobin variant disease		HbS-άλλης καθορισμένης παραλλαγής αιμοσφαιρίνης
700111	Homozygous hemoglobin O Arab disease		Ομόζυγη νόσος Αραβικής αιμοσφαιρίνης O	
700111		Homozygous O Arab hemoglobinopathy		Ομόζυγη O Αραβική αιμοσφαιρινοπάθεια
700124	Autosomal recessive hereditary chronic pancreatitis		Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομική χρόνια παγκρεατίτιδα	
700133	Idiopathic chronic pancreatitis		Ιδιοπαθής χρόνια παγκρεατίτιδα	
700136	Early-onset idiopathic chronic pancreatitis		Πρώιμης έναρξης ιδιοπαθής χρόνια παγκρεατίτιδα	
700139	Late-onset idiopathic chronic pancreatitis		Όψιμης έναρξης ιδιοπαθής χρόνια παγκρεατίτιδα	
700143	X-linked distal myopathy		Φυλοσύνδετη περιφερική μυοπάθεια	
700154	TARDBP-related predominantly upper-limb distal myopathy		TARDBP-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια καθ' υπεροχήν των άνω άκρων	
700160	ADNP-related blepharophimosis-intellectual disability syndrome		ADNP-σχετιζόμενο σύνδρομο βλεφαροφίμωσης-νοητικής υστέρησης	
700163	SMPX-related distal myopathy		SMPX-σχετιζόμενη περιφερική μυοπάθεια	
700170	Asymetric thumb-handgrip weakness-distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια με ασύμμετρη αδυναμία αντιχειρών-σφιζιματος άκρας χειρός	
700170		DNAJB4-related distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια σχετιζόμενη με DNAJB4
700188	Calf-predominant weakness-gastrocnemius medialis atrophy-distal myopathy		Περιφερική μυοπάθεια με καθ' υπεροχήν αδυναμία των κνημών-ατροφίας του έσω γαστροκνήμιου	
700188		Mild calf-predominant myopathy		Ήπια κνημιαία καθ' υπεροχήν μυοπάθεια
700205	Combined immunodeficiency due to IKKB gain-of-function mutation		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μετάλλαξης αύξησης λειτουργικότητας του IKKB	



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
700205		CID due to IKKBK GOF mutation		CID λόγω μετάλλαξης IKKBK GOF
700205		Combined immunodeficiency due to inhibitor of nuclear factor kappa B kinase subunit beta gain-of-function mutation		Συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια λόγω μετάλλαξης αύξησης λειτουργικότητας της υπομονάδας β του αναστολέα της κίνησης του πυρηνικού παράγοντα κΒ
700286	Congenital high airway obstruction syndrome		Σύνδρομο συγγενούς υψηλής απόφραξης των αεραγωγών	
700286		CHAOS		CHAOS
700325	NKAP-related intellectual disability-facial dysmorphism-marfanoid habitus-scoliosis syndrome		NKAP-σχετιζόμενο σύνδρομο νοητικής υστέρησης-δυσμορφίας προσώπου-μαρφανοειδούς σωματότυπου-σκολίωσης	
700325		X-linked syndromic intellectual developmental disorder, Hackmann-Di Donato type		Φυλοσύνδετη συνδρομική νοητική αναπτυξιακή διαταραχή, τύπου Hackmann-Di Donato
700333	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome due to UNC80 deficiency		Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής του λόγου-βαρείας γνωσιακής καθυστέρησης λόγω έλλειψης UNC80	
700336	Hypotonia-speech impairment-severe cognitive delay syndrome due to NALCN deficiency		Σύνδρομο υποτονίας-διαταραχής του λόγου-βαρείας γνωσιακής καθυστέρησης λόγω έλλειψης NALCN	
700467	Late infantile CLN6 disease		Ώψιμη βρεφική νόσος CLN6	
700467		Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 6		Ώψιμη βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 6
700472	Juvenile CLN6 disease		Νεανική νόσος CLN6	
700472		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 6		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 6
700477	Adult CLN6 disease		Νόσος CLN6 των ενηλίκων	
700477		Adult neuronal ceroid lipofuscinosis type 6		Νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση ενηλίκων τύπου 6
700484	Late infantile CLN8 disease		Ώψιμη βρεφική νόσος CLN8	
700484		Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 8		Ώψιμη βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 8
700487	Congenital CLN10 disease		Συγγενής νόσος CLN10	
700487		CNCL		CNCL
700487		Congenital neuronal ceroid lipofuscinosis type 10		Συγγενής νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 10
700492	Late infantile CLN10 disease		Ώψιμη βρεφική νόσος CLN10	
700492		Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 10		Ώψιμη βρεφική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 10
700497	Juvenile CLN10 disease		Νεανική νόσος CLN10	
700497		Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis type 10		Νεανική νευρωνική κεροειδής λιποφουσκίνωση τύπου 10



ORPHA codes	PreferredTerm	Synonyms	Greek_Descr	Synonyms_Greek_Descr
700508	Distal muscle weakness-foot deformity-elevated sorbitol level-hereditary motor neuropathy		Περιφερική μυϊκή αδυναμία-παραμόρφωση άκρου ποδός-αυξημένα επίπεδα σορβιτόλης-κληρονομική κινητική νευροπάθεια	
700508		Sorbitol dehydrogenase deficiency		Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης σορβιτόλης
700746	OBSOLETE: Genetic common variable immunodeficiency phenotype and related disorders		Γενετικός φαινότυπος κοινής ποικίλης ανοσοανεπάρκειας και σχετιζόμενες διαταραχές	
700746		OBSOLETE: Genetic CVID phenotype and related disorders		Γενετικός CVID και σχετιζόμενες διαταραχές

Η απόφαση αυτή να δημοσιευθεί στην Εφημερίδα της Κυβερνήσεως.

Αθήνα, 23 Ιουνίου 2026

Ο Υφυπουργός

ΜΑΡΙΟΣ ΘΕΜΙΣΤΟΚΛΕΟΥΣ



ΕΘΝΙΚΟ ΤΥΠΟΓΡΑΦΕΙΟ

Το Εθνικό Τυπογραφείο αποτελεί δημόσια υπηρεσία υπαγόμενη στην Προεδρία της Κυβέρνησης και έχει την ευθύνη τόσο για τη σύνταξη, διαχείριση, εκτύπωση και κυκλοφορία των Φύλλων της Εφημερίδας της Κυβερνήσεως (ΦΕΚ), όσο και για την κάλυψη των εκτυπωτικών - εκδοτικών αναγκών του δημοσίου και του ευρύτερου δημόσιου τομέα (ν. 3469/2006/Α' 131 και π.δ. 29/2018/Α' 58).

1. ΦΥΛΛΟ ΤΗΣ ΕΦΗΜΕΡΙΔΑΣ ΤΗΣ ΚΥΒΕΡΝΗΣΕΩΣ (ΦΕΚ)

- Τα **ΦΕΚ σε ηλεκτρονική μορφή** διατίθενται δωρεάν στο **www.et.gr**, την επίσημη ιστοσελίδα του Εθνικού Τυπογραφείου. Όσα ΦΕΚ δεν έχουν ψηφιοποιηθεί και καταχωριστεί στην ανωτέρω ιστοσελίδα, ψηφιοποιούνται και αποστέλλονται επίσης δωρεάν με την υποβολή αιτήματος στην ηλεκτρονική διεύθυνση **feksales@et.gr**.
- Τα **ΦΕΚ σε έντυπη μορφή** διατίθενται σε μεμονωμένα φύλλα είτε απευθείας από το Τμήμα Πωλήσεων και Συνδρομητών, είτε ταχυδρομικά με την αποστολή αιτήματος παραγγελίας στην ηλεκτρονική διεύθυνση **feksales@et.gr**.
 - Το κόστος ενός ασπρόμαυρου ΦΕΚ από 1 έως 16 σελίδες είναι 1,00 €, αλλά για κάθε επιπλέον οκτασέλιδο (ή μέρος αυτού) προσauξάνεται κατά 0,20 €. Το κόστος ενός έγχρωμου ΦΕΚ από 1 έως 16 σελίδες είναι 1,50 €, αλλά για κάθε επιπλέον οκτασέλιδο (ή μέρος αυτού) προσauξάνεται κατά 0,30 €.
 - Το τεύχος Α.Σ.Ε.Π. διατίθεται δωρεάν.
 - Υπάρχει δυνατότητα ετήσιας συνδρομής οποιουδήποτε τεύχους σε έντυπη μορφή μέσω του Τμήματος Πωλήσεων και Συνδρομητών.

• Τρόποι αποστολής κειμένων προς δημοσίευση:

- A.** Αποστολή των εγγράφων προς δημοσίευση στο ΦΕΚ στην ηλεκτρονική διεύθυνση **https://eservices.et.gr**. Σχετικές εγκύκλιοι και οδηγίες στην ηλεκτρονική διεύθυνση του Εθνικού Τυπογραφείου (**www.et.gr**) στη διαδρομή **Ανακοινώσεις → Εγκύκλιοι**.
- B.** Κατ' εξαίρεση, όσοι πολίτες δεν διαθέτουν προηγμένη ψηφιακή υπογραφή μπορούν είτε να αποστέλλουν ταχυδρομικά, είτε να καταθέτουν με εκπρόσωπό τους κείμενα προς δημοσίευση εκτυπωμένα σε χαρτί στο Τμήμα Παραλαβής και Καταχώρισης Δημοσιευμάτων.

• Πληροφορίες, σχετικά με την αποστολή/κατάθεση εγγράφων προς δημοσίευση, την ημερήσια κυκλοφορία των Φ.Ε.Κ., με την πώληση των τευχών και με τους ισχύοντες τιμοκαταλόγους για όλες τις υπηρεσίες μας, περιλαμβάνονται στον ιστότοπο (**www.et.gr**). Επίσης μέσω του ιστότοπου δίδονται πληροφορίες σχετικά με την πορεία δημοσίευσης των εγγράφων, με βάση τον Κωδικό Αριθμό Δημοσιεύματος (ΚΑΔ). Πρόκειται για τον αριθμό που εκδίδει το Εθνικό Τυπογραφείο για όλα τα κείμενα που πληρούν τις προϋποθέσεις δημοσίευσης.

2. ΕΚΤΥΠΩΤΙΚΕΣ - ΕΚΔΟΤΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΤΟΥ ΔΗΜΟΣΙΟΥ

Το Εθνικό Τυπογραφείο ανταποκρινόμενο σε αιτήματα υπηρεσιών και φορέων του δημοσίου αναλαμβάνει να σχεδιάσει και να εκτυπώσει έντυπα, φυλλάδια, βιβλία, αφίσες, μπλοκ, μηχανογραφικά έντυπα, φακέλους για κάθε χρήση, κ.ά.

Επίσης σχεδιάζει ψηφιακές εκδόσεις, λογότυπα και παράγει οπτικοακουστικό υλικό.

Ταχυδρομική Διεύθυνση: **Καποδιστρίου 34, 10432 Αθήνα**

ΤΗΛΕΦΩΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ: 210 5279000

Ιστότοπος: **www.et.gr**

Πληροφορίες σχετικά με την λειτουργία του ιστότοπου: **helpdesk.et@et.gr**

Αποστολή εγγράφων προς δημοσίευση στο ΦΕΚ στην ηλεκτρονική διεύθυνση
https://eservices.et.gr

ΕΞΥΠΗΡΕΤΗΣΗ ΚΟΙΝΟΥ

Πωλήσεις - Συνδρομές: (Ισόγειο, τηλ. 210 5279178 - 180)

Πληροφορίες: (Ισόγειο, Γραφείο 3 και τηλεφ. κέντρο 210 5279000)

Παραλαβή Δημοσιευτέας Ύλης: (Ισόγειο, τηλ. 210 5279139)

Ωράριο για το κοινό: Δευτέρα έως και Παρασκευή: 8:00 - 13:30

