

## MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

## RESOLUCIONES

### RESOLUCIÓN NÚMERO 002048 DE 2015

(junio 9)

por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

El Ministro de Salud y Protección Social, en ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por los artículos 2° del Decreto-ley 4107 de 2011 y 2 de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011 y

## CONSIDERANDO:

Que el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010, por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el hoy Ministerio de Salud y Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años.

Que los artículos 112, 114 y 116 de la Ley 1438 de 2011 establecieron que el Ministerio de Salud y Protección Social articulará el manejo y será responsable de la administración de la información, a través del Sistema Integrado de Información de la Protección Social (Sispro) y que las entidades promotoras de salud, los prestadores de servicios de salud, las direcciones territoriales de salud, las empresas farmacéuticas, las cajas de compensación, las administradoras de riesgos laborales y los demás agentes del sistema, están obligados a proveer la información solicitada de forma confiable, oportuna y clara dentro de los plazos establecidos, so pena de ser reportadas ante las autoridades competentes para la aplicación de las sanciones correspondientes.

Que el artículo 4° del Decreto 1954 de 2012, "por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas" establece un reporte inicial y por única vez de los datos del censo de pacientes con enfermedades huérfanas a la Cuenta de Alto Costo y determina que el reporte posterior al censo de los nuevos pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas se efectuará a este Ministerio a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública, Sivigila, de acuerdo a las fichas de notificación y protocolos establecidos para tal fin.

Que el artículo 3° ibidem, establece que las Entidades Promotoras de Salud (EPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y las direcciones departamentales, distritales y municipales de Salud deberán presentar la información bajo los procedimientos que para tal efecto defina el Ministerio.

Que para dar cumplimiento a lo ordenado en la Ley 1392 de 2010, este Ministerio organizó una mesa de trabajo creada con el fin de actualizar el listado de enfermedades huérfanas, definido en primera oportunidad, con la Resolución 430 de 2013, integrada por las asociaciones de pacientes, la academia y las sociedades científicas.

Que la mesa de trabajo de Enfermedades Huérfanas participó activamente en el componente científico de la definición del listado anexo, realizando la revisión una a una de las enfermedades huérfanas identificadas con el objeto de determinar si cumplen o no los criterios definidos en la precitada ley.

Que la Dirección de Epidemiología y Demografía de este Ministerio, mediante memorando 201522000107503 de 24 abril de 2015, aprobó el listado de enfermedades huérfanas contenido en el anexo de la presente resolución.

Que con el fin de facilitar el adecuado manejo de la información y la identificación de las enfermedades reportadas, se requiere incluir en el listado de enfermedades huérfanas, el número con el cual se identificarán y se reportarán los pacientes nuevos con dichas enfermedades, en el Sistema de Vigilancia en Salud Pública, Sivigila.

En mérito de lo expuesto,

## RESUELVE:

Artículo 1°. *Objeto.* La presente resolución tiene por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas y establecer el número con el cual se identifica cada enfermedad incluida en el Anexo Técnico que forma parte integral del presente acto.

Artículo 2°. *Ámbito de aplicación y obligatoriedad.* Esta resolución aplica a las Entidades Promotoras de Salud - EPS, las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud, las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) quienes deberán incluir el listado de enfermedades huérfanas en sus sistemas de información y reportes respectivos.

Artículo 3°. *Asignación del número con el cual se identifica cada enfermedad huérfana.* Una vez incluida una enfermedad huérfana en el listado de enfermedades huérfanas, se asignará el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido.

Parágrafo. En caso de que una enfermedad huérfana con número asignado sea excluida del listado, este número no podrá ser asignado a ninguna otra.

Artículo 4°. *Publicación del listado actualizado de enfermedades huérfanas.* Una vez publicado el anexo técnico que hace parte de la presente resolución, los sinónimos de las enfermedades huérfanas serán publicados en la página web del Ministerio de Salud y Protección Social con el respectivo versionamiento.

Artículo 5°. *Vigencia y derogatoria.* La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga la Resolución 430 de 2013.

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D. C., a 9 de junio de 2015.

El Ministro de Salud y Protección Social,

Alejandro Gaviria Uribe.

## ANEXO TÉCNICO

Listado de enfermedades huérfanas (Versión 2.0)

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	71	Agnatia holoprosencefalia situs inversus
2	3-metilcrotonil glicinuria	72	Albinismo con sordera
3	Ablefaron macrostomia	73	Albinismo cutáneo fenotipo Hermine
4	Abscesos asepticos sensibles a corticosteroides	74	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo
5	Acalasia microcefalia	75	Albinismo ocular sordera sensorial tardia
6	Acalasia primaria	76	Albinismo oculo-cutaneo
7	Acatlasemia	77	Alcaptonuria
8	Aceruloplasminemia	78	Alfa talasemia - deficit intelectual ligado al cromosoma X
9	Acidemia 3-OH-3ME-glutarica	79	Alfa-manosidosis
10	Acidemia butirica	80	ALPS-CASP10
11	Acidemia cadena media	81	ALPS-FASLG

### LA IMPRENTA NACIONAL DE COLOMBIA

Informa que como lo dispone el Decreto número 53 de enero 13 de 2012, artículo 3°, del Departamento Nacional de Planeación, a partir del 1° de junio de 2012 los contratos estatales no requieren publicación ante la desaparición del Diario Único de Contratación Pública.

**DIARIO OFICIAL**

Fundado el 30 de abril de 1864  
Por el Presidente **Manuel Murillo Toro**  
Tarifa postal reducida No. 56

DIRECTOR: **DIOSELINA PARRA DE RINCÓN**

MINISTERIO DEL INTERIOR  
IMPRESA NACIONAL DE COLOMBIA

**DIOSELINA PARRA DE RINCÓN**  
Gerente General

Carrera 66 N° 24-09 (Av. Esperanza-Av. 68) Bogotá, D. C. Colombia  
Conmutador: PBX 4578000.

e-mail: [correspondencia@imprensa.gov.co](mailto:correspondencia@imprensa.gov.co)

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
12	Acidemia glutarica I	82	Amaurosis - hipertriosis
13	Acidemia glutarica II	83	Amaurosis congenita de Leber
14	Acidemia isovalerica	84	Amebiasis por amebas salvajes
15	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl C	85	Amelia, autosómica recesiva
16	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl D	86	Amiloidosis secundaria
17	Acidemia metilmalonica - homocistinuria, tipo cbl F	87	Amioplastia congenita
18	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible, tipo cbl A	88	Anadislipia metafisaria
19	Acidemia organica no especificada	89	Analbuminemia congenita
20	Acidemia piroglutamica	90	Anemia de cuerpos de Heinz
21	Acidemia propionica	91	Anemia de Fanconi
22	Acidemia succinica	92	Anemia diseritropoyetica, congenita
23	Acidosis lactica	93	Anemia hemolitica debido a deficit de piruvato quinasa de los globulos rojos
24	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	94	Anemia hemolitica letal anomalias genitales
25	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 3	95	Anemia hemolitica por deficit de adenilato quinasa
26	Aciduria 4 hidroxibutirica	96	Anemia hemolitica por deficit de glucosa fosfato isomerasa
27	Aciduria argininosuccinica	97	Anemia hemolitica por deficit de glutatión reductasa
28	Aciduria fumarica	98	Anemia hemolitica, no esferocitica, por deficit de hexoquinasa
29	Aciduria malonica	99	Anemia microcitica con sobrecarga hepatica de hierro
30	Aciduria metilmalonica con homocistinuria	100	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X
31	Aciduria metilmalonica microcefalia cataratas	101	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X con ataxia
32	Aciduria mevalonica	102	Anencefalia/exencefalia aislada
33	Aciduria no especificada	103	Anestesia corneal anomalias retinianas sordera
34	Aciduria orotica hereditaria	104	Angioedema adquirido
35	Acondrogenesis	105	Angioedema hereditario
36	Acondroplasia	106	Angioma en racimo
37	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	107	Angiomatosis cutánea y digestiva
38	Acortamiento congenito de ligamento costocoracoide	108	Angiomatosis neurocutanea hereditaria
39	Acrania	109	Angiomatosis quística de hueso, difusa
40	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	110	Aniridia
41	Acrocraneofacial disostosis	111	Aniridia agenesia renal retraso psicomotor
42	Acrodermatitis enteropatica	112	Aniridia ausencia de rotula
43	Acroesquifodisplasia metafisaria	113	Aniridia ptosis retraso mental obesidad

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
44	Acromatopsia	114	Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental
45	Acromegalia	115	Anisakiasis
46	Acromegalia cutis gyrata	116	Anoftalmia - insuficiencia hipotalamo-pituitaria
47	Acromegaloide, facies	117	Anoftalmia - megalocornea - cardiopatia - anomalías esqueléticas
48	Acromelanosis	118	Anoftalmia - microftalmia, aislada
49	Acroosteolisis tipo dominante	119	Anoftalmia - microftalmia, atresia esofágica
50	Adamantinoma	120	Anomalia acro-pecto-renal
51	AD-DKC (Mutacion en TERC)	121	Anomalia de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal
52	AD-DKC (Mutacion en TERT)	122	Anomalia de Duane - miopatia - escoliosis
53	AD-DKC (Mutacion en TINF2)	123	Anomalia de Poland
54	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	124	Anomalia de Uhl
55	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	125	Anomalias auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
56	Afalangia hemivertebras	126	Anomalias auriculo-oculares, fisura labial
57	Afalangia sindactilia microcefalia	127	Anomalias cardiacas - heterotaxia
58	Afasia progresiva no fluida	128	Anomalias craneo digitales retraso mental
59	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	129	Anomalias de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental
60	Agamaglobulinemia (XLA)-Deficiencia BTK	130	Anomalias de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor
61	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	131	Anomalias del arco aórtico - dismorfismo - déficit intelectual
62	Agammaglobulinemia ligada a X	132	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
63	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatia	133	Anoniquia microcefalia
64	Agenesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X, con mutación en el gen Alfa 4	134	Anosmia congenita aislada
65	Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja	135	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal
66	Agenesia gonadal	136	Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental
67	Agenesia parcial de páncreas	137	Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos
68	Agenesia renal bilateral	138	Anquilosis glosopalatina
69	Agenesia traqueal	139	APECED (APS-1)
70	Aglosia adactilia	140	Aplasia cutis - miopía
141	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal	211	Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante
142	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	212	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1
143	Aplasia de perone ectrodactilia	213	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2
144	Aplasia medular idiopática	214	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3
145	Aplasia tibial - ectrodactilia	215	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4
146	Apnea de la prematuridad (AOP)	216	Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante
147	Apraxia ocular tipo Cogan	217	Atrofia óptica
148	Aqueiropodia	218	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas
149	Aracnodactilia osificación anormal retraso mental	219	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
150	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	220	Atrofoderma lineal de Moulin
151	Arañazo de gato, enfermedad del	221	Auriculo-osteo-displasia
152	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	222	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
153	AR-DKC (Mutación en NOLA3 )	223	Autismo, mancha en vino de Oporto
154	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	224	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia
155	Argininemia	225	Bandas amnióticas familiares
156	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	226	Beta-manosidosis
157	Arrinia	227	Beta-talasemia
158	Arrinia atresia de coanas microftalmia	228	Blefarochalasia labio doble
159	Arteritis temporal juvenil	229	Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactiliaestatura baja
160	Arteritis de células gigantes	230	Blefaroptosis miopía ectopia lentis
161	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	231	Bradiopsia
162	Artritis relacionada con entesitis	232	Braquicefalia aislada
163	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	233	Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar
164	Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal	234	Braquidactilia de Hirschsprung
165	Artrogriposis distal tipo 6	235	Braquidactilia hipertension arterial
166	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	236	Braquidactilia no especificada
167	Artrogriposis no especificado	237	Braquidactilia preaxial hallux varus
168	Asociación MURCS	238	Braquidactilia tipo A5
169	Asplenia congénita aislada (Mutación in RPSA)	239	Braquidactilia tipo A6 (síndrome de Osebold-Remondini)
170	Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al cromosoma X	240	Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)
171	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	241	Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann
172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	242	Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel
173	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera	243	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
174	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	244	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
175	Ataxia de Friedreich	245	Calcificaciones de plexos coroides, forma infantil
176	Ataxia de Harding	246	Calcificaciones talámicas simétricas
177	Ataxia episódica tipo 3	247	Calcinosis bilateral estriato-palidodentada
178	Ataxia episódica tipo 4	248	Campomelia tipo Cumming
179	Ataxia episódica tipo 5	249	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)
180	Ataxia episódica tipo 6	250	Camptobraquidactilia
181	Ataxia episódica tipo 7	251	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
182	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	252	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición
183	Ataxia espinocerebelosa infantil	253	Camptodactilia no especificada
184	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X, de tipo 3	254	Camptodactilia taurinuria
185	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	255	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
186	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	256	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
187	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	257	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con el síndrome de APECED)
188	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	258	CANDLE (mutación en PSMB8)
189	Ataxia espinocerebelosa tipo 30	259	CARD11 mutación con ganancia de función
190	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	260	Cardiomiopatía - anomalías renales

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
191	Ataxia telangiectasia	261	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicogeno en musculo y corazon
192	Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce	262	Cardiomiopatía amiloidótica familiar relacionado con Transtirretina
193	Atelosteogenesis I	263	Cardiopatía congénita - miembros cortos
194	Atelosteogenesis II	264	Carnosinemia
195	Atelosteogenesis III	265	CASPASE 8 DEFECT
196	Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3	266	Cataratas ataxia sordera
197	Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía	267	Cataratas microcornea
198	Atireosis	268	Cataratas miocardiopatía
199	Atransferrinemia	269	Cataratas nefropatía encefalopatía
200	Atresia biliar	270	Cataratas retraso mental hipogonadismo
201	Atresia de coanas	271	Cataratas-glaucoma
202	Atresia de coanas - sordera - cardiopatía	272	Ceguera - escoliosis- aracnodactilia
203	Atresia de intestino delgado	273	Ceguera cortical retraso mental polidactilia
204	Atresia duodenal	274	Celiaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales
205	Atresia tricuspide	275	Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotiolasa
206	Atrofia dentato-rubro-palidoluisiana	276	Cirrosis biliar primaria
207	Atrofia multisistémica	277	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte
208	Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes	278	Cistationinuria
209	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas	279	Cistinosis
210	Atrofia muscular espinal proximal	280	Cistinuria
281	Citrulinemia	351	Deficiencia de UNC119
282	Coartación atípica de aorta	352	Deficiencia de $\gamma$ c
283	Colangitis esclerosante	353	Deficiencia de 10R $\beta$
284	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	354	Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa
285	Colestasis linfedema	355	Deficiencia de ACT1
286	Colitis colagenosa	356	Deficiencia de ADAR1 (AGS6)
287	Colitis epitelio-exfoliativa - sordera	357	Deficiencia de AD-IRF8
288	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	358	Deficiencia de AID
289	Coloboma fisura labiopalatina retraso mental	359	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)
290	Coloboma macular tipo b braquidactilia	360	Deficiencia de AR-IRF8
291	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	361	Deficiencia de Artemis (DHL-REIC)
292	Coloboma ocular	362	Deficiencia de BLNK
293	Complejo de Carney	363	Deficiencia de C1 inhibidor
294	Complejo femur-peronecubito	364	Deficiencia de C1qA
295	Complejo miembros-pared abdominal	365	Deficiencia de C1qB
296	Comunicación interauricular con defecto de conducción	366	Deficiencia de C1qC
297	Condrosplasia - trastorno del desarrollo sexual	367	Deficiencia de C1r
298	Condrosplasia metafisaria - retinitis pigmentosa	368	Deficiencia de C1s
299	Condrosplasia metafisaria tipo Jansen	369	Deficiencia de C2
300	Condrosplasia metafisaria tipo Kaitila	370	Deficiencia de C3
301	Condrosplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	371	Deficiencia de C4a
302	Condrosplasia punctata, tipo rizomelico	372	Deficiencia de C4b

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
303	Condrosplasia recesiva letal	373	Deficiencia de C5	349	Deficiencia de MCM4	419	Deficiencia de HOIL-1
304	Condrosplasia tipo Blomstrand	374	Deficiencia de C6	350	Deficiencia de OX40	420	Deficiencia de ICF1
305	Conjuntivitis leñosa	375	Deficiencia de C7	421	Deficiencia de ICF2	491	Deficiencia en el receptor del complemento 3 CR3
306	Conodisplasia craneofacial	376	Deficiencia de C8a	422	Deficiencia de ICOS	492	Deficiencia selectiva de IgA
307	Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina	377	Deficiencia de C8b	423	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	493	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia
308	Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria	378	Deficiencia de cadena pesada $\mu$	424	Deficiencia de Ig $\alpha$	494	Déficit combinado de los factores V y VIII
309	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	379	Deficiencia de cadena $\kappa$	425	Deficiencia de Ig $\beta$	495	Déficit congénito de fibrinogeno
310	Cordoma	380	Deficiencia de CARD11	426	Deficiencia de IKAROS	496	Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos
311	Coroidea atrofia alopecia	381	Deficiencia de CARD9	427	Deficiencia de IKKB	497	Déficit congénito de proteína C
312	Coroideremia	382	Deficiencia de CD16	428	Deficiencia de IL-10	498	Déficit congénito de proteína S
313	Coroideremia - obesidad - sordera	383	Deficiencia de CD19	429	Deficiencia de IL-10R $\alpha$	499	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa
314	Cráneo ectodérmica displasia	384	Deficiencia de CD20	430	Deficiencia de IL-21R	500	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4
315	Cráneo-osteo-artropatia	385	Deficiencia de CD21	431	Deficiencia de IL-7R $\alpha$	501	Déficit congénito del factor II
316	Craneoraquisquisis	386	Deficiencia de CD25	432	Deficiencia de ITCH	502	Déficit congénito del factor IX
317	Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual	387	Deficiencia de CD27	433	Deficiencia de ITK	503	Déficit congénito del factor V
318	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	388	Deficiencia de CD3 $\gamma$ (Gamma)	434	Deficiencia de JAK3	504	Déficit congénito del factor VII
319	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	389	Deficiencia de CD3 $\delta$ (Delta)	435	Deficiencia de la hélice alada (Desnudo)	505	Déficit congénito del factor VIII
320	Craneosinostosis aplasia de perone	390	Deficiencia de CD3 $\epsilon$ (Epsilon)	436	Deficiencia de LCK	506	Déficit congénito del factor X
321	Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi	391	Deficiencia de CD3 $\zeta$ (dseta)	437	Deficiencia de Lipasa Acida	507	Déficit congénito del factor XI
322	Craneosinostosis braquidactilia	392	Deficiencia de CD40	438	Deficiencia de LRBA	508	Déficit congénito del factor XIII
323	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	393	Deficiencia de CD40 ligando	439	Deficiencia de Macrofago GP91 Phox	509	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
324	Craneosinostosis tipo Boston	394	Deficiencia de CD45	440	Deficiencia de MAGT1	510	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena larga
325	Craneosinostosis tipo Philadelphia	395	Deficiencia de CD46	441	Deficiencia de MALT1	511	Déficit de 5-oxoprolinasa
326	Craniorrinia	396	Deficiencia de CD59	442	Deficiencia de MASP1	512	Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa
327	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	397	Deficiencia de CD8	443	Deficiencia de MASP2	513	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de acidos grasos de cadena media
328	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	398	Deficiencia de CD81	444	Deficiencia de MBL	514	Déficit de aconitasa
329	Crioglobulinemia mixta	399	Deficiencia de CD9	445	Deficiencia de MCM4	515	Déficit de adenilsuccinato liasa
330	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	400	Deficiencia de CGD, p22	446	Deficiencia de MST1/STK4	516	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa
331	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	401	Deficiencia de CGD, p40	447	Deficiencia de MTHFD1	517	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I
332	Cromosoma 1 en anillo	402	Deficiencia de CGD, p47	448	Deficiencia de Munc13-4 (FHL3)	518	Déficit de adhesión leucocitaria tipo II
333	Cromosoma 10 en anillo	403	Deficiencia de CGD, p67	449	Deficiencia de Munc18-2 (FHL5)	519	Déficit de adhesión leucocitaria tipo III
334	Cromosoma 14 en anillo	404	Deficiencia de CGD, XL	450	Deficiencia de MyD88	520	Déficit de aromatasa
335	Cromosoma 17 en anillo	405	Deficiencia de CMC-IL-17F	451	Deficiencia de NFkB2	521	Déficit de beta-ureidopropionasa
336	Cromosoma 18 en anillo	406	Deficiencia de CMC-IL-17RA	452	Deficiencia de NK cell	522	Déficit de biotinidasa
337	Cromosoma 20 en anillo	407	Deficiencia de CMH clase II	453	Deficiencia de ORAL-1	523	Déficit de carbamil-fosfato sintetasa
338	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	408	Deficiencia de coronin-1A	454	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	524	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
339	Cutis laxa	409	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	455	Deficiencia de P14	525	Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa
340	Cutis marmorata telangiectasia congenita	410	Deficiencia de Dock 8	456	Deficiencia de perforina, FHL2	526	Déficit de deshidratasa
341	Cutis verticis gyrata - deficit mental	411	Deficiencia de Factor B	457	Deficiencia de PI3 kinasa	527	Déficit de Dihidropteridina reductasa
342	Dacriocistitis osteopoiquiosis	412	Deficiencia de Factor D	458	Deficiencia de PI3 $\delta$ kinasa, activación (mutación en PIK3CD, PI3K-D)	528	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa
343	Dandy Walker polidactilia postaxial	413	Deficiencia de Factor de transcripción E47	459	Deficiencia de PKcs DNA	529	Déficit de enzima ramificante del glucogeno
344	Defecto de rayo cubital / peroneo, con braquidactilia	414	Deficiencia de Factor H	460	Deficiencia de PMS2	530	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
345	Defecto en la activación K-Ras	415	Deficiencia de Factor I	461	Deficiencia de PNP	531	Déficit de fosfofructoquinasa muscular
346	Defecto en la activación N-Ras	416	Deficiencia de FADD	462	Deficiencia de properdin	532	Déficit de fosfoglicerato quinasa
347	Defectos del ciclo de Krebs	417	Deficiencia de Ficolin 3	463	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	533	Déficit de fructosa-1,6 difosfatasa
348	Deficiencia aislada de subclases de IgG	418	Deficiencia de granulos específicos	464	Deficiencia de Rac2	534	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
465	Deficiencia de RAG1	535	Déficit de gamma-glutamyl transpeptidasa
466	Deficiencia de RAG2	536	Déficit de gamma-glutamylcisteina sintetasa
467	Deficiencia de Receptor BAFF	537	Déficit de glucogeno sintasa hepática
468	Deficiencia de RhoH	538	Déficit de glutathion sintetasa
469	Deficiencia de RNF168	539	Déficit de GTP-ciclohidrolasa I
470	Deficiencia de SAMHD1 (AGS5)	540	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa
471	Deficiencia de SLC46A1	541	Déficit de LCAT
472	Deficiencia de STAT2	542	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E
473	Deficiencia de STAT5b	543	Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G
474	Deficiencia de STIM-1	544	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa
475	Deficiencia de StX11 (FHL4)	545	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
476	Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa	546	Déficit de ornitina carbamil transferasa
477	Deficiencia de TAC1 (mutacion TNFRSF13B)	547	Déficit de prolidasa
478	Deficiencia de TAP1/TAP2/Tapasin	548	Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa
479	Deficiencia de TBK1	549	Déficit de transaldolasa
480	Deficiencia de TCN2	550	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X
481	Deficiencia de trombomodulin	551	Déficit familiar aislado de glucocorticoides
482	Deficiencia de TyK2	552	Déficit intelectual tipo Birk-Barel
483	Deficiencia de UNG	553	Déficit intelectual tipo Kahrizi
484	Deficiencia de WIPF1	554	Degeneración cortico-basal
485	Deficiencia de XLP1, SH-2D1A	555	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana
486	Deficiencia de XLP2, XIAP	556	Degeneración macular juvenil hipotriquia
487	Deficiencia de ZAP-70	557	Degeneración retiniana microftalmia glaucoma
488	Deficiencia de $\beta$ -Actin	558	Delecion 22q13
489	Deficiencia de $\lambda$ 5	559	Delecion 5q35
490	Deficiencia en el receptor del complemento 2 CR2 (CD21)	560	Delecion 8p
561	Delecion terminal 6q	631	Displasia acropectovertebral
562	Demencia frontotemporal	632	Displasia alveolo-capilar congénita
563	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	633	Displasia broncopulmonar
564	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	634	Displasia campomelica
565	Dentinogenesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental	635	Displasia checa, tipo metatarsal
566	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	636	Displasia craneo fronto nasal.
567	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	637	Displasia craneodiafisaria
568	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	638	Displasia craneolenticulosutural
569	Dermato osteolisis tipo Kirghize	639	Displasia cráneo-metafisaria
570	Dermatoleucodistrofia	640	Displasia de Astley-Kendall
571	Dermatomiositis	641	Displasia de Boomerang
572	Dermatosis pustulosa subcornea	642	Displasia de Greenberg
573	Dermo odonto displasia	643	Displasia de Pacman
574	Dermoide anular de la cornea	644	Displasia de Singleton-Merten
575	Dermóptica restrictiva letal	645	Displasia de timo - riñon - ano - pulmon
576	Desmielinizacion cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	646	Displasia del iris - hipertelorismo - sordera
577	Desmosterolosis	647	Displasia dermo facial focal
578	Desorden del metabolismo de los metales no especificados	648	Displasia ectodermica - con inmunodeficit anhidrotico

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
579	Desordenes de la purinas y pirimidinas no especificados	649	Displasia ectodermica - sindrome de fragilidad de la piel
580	Desordenes de los lípidos no especificados	650	Displasia ectodémica "pura" tipo cabello-uña
581	Desordenes del sistema inmune no especificados	651	Displasia ectodémica ceguera
582	Desordenes del tejido conectivo no especificados	652	Displasia ectodémica hidrotica tipo Christianson Fourie
583	Desordenes lisosomales no especificados	653	Displasia ectodémica hidrotica tipo Halal
584	Desordenes peroxisomales no especificados	654	Displasia ectodémica hipohidrosis grupo hipotiroidismo
585	Despigmentacion aguda bilateral del iris	655	Displasia ectodémica hipohidrotica, forma dominante
586	Desprendimiento de retina regmatogeno autosomico dominante	656	Displasia ectodémica no especificada
587	Diabetes insipida nefrogenica	657	Displasia ectodermica odonto microniquial
588	Diabetes mellitus neonatal	658	Displasia ectodermica tipo Berlin
589	Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreatica y cerebelosa	659	Displasia epifisaria multiple
590	Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congenito - glaucoma congenito - fibrosis hepatica - riñones poliquisticos	660	Displasia epifisaria-falangica en foma de ángel
591	Diabetes-sordera de transmision materna	661	Displasia espondilo encondral
592	Diafano-espondilodisostosis	662	Displasia espondiloepifisaria congenita
593	Diarrea congenita con malabsorcion debido a insuficiencia de celulas enteroendocrinas	663	Displasia espondiloepifisaria tardia
594	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalias en los ojos	664	Displasia espondiloepifisaria tardia tipo Kohn
595	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	665	Displasia espondiloepifisaria tipo Byers
596	Dihidropirimidinuria	666	Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu
597	Dilatacion aortica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	667	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot
598	DIRA (IL1RN)	668	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura
599	Dirofilariasis	669	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon
600	Disautonomia familiar	670	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial
601	Discondrosteosis nefropatia	671	Displasia espondiloepimetafisaria - denticion anormal
602	Disecion arterial con lentiginosis	672	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis
603	Disfasia congenita familiar	673	Displasia espondiloepimetafisaria axial
604	Disfuncion inmune - poliendocrinopatia - enteropatia ligada al cromosoma X	674	Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4
605	Disgenesia caudal familiar	675	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski
606	Disgenesia cerebral congenita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	676	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve
607	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	677	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden
608	Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatia motora y sensorial	678	Displasia espondilometafisaria
609	Disgenesia gonadal anomalias múltiples	679	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
610	Disgenesia gonadal, tipo XX	680	Displasia espondilometafisaria -distrofia de conosbastones

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
611	Disgenesia reticular (Deficiencia de AK2)	681	Displasia espondilometafisaria tipo Agrecan	719	Distrofia macular de Carolina del Norte	789	Enfermedad de almacenamiento de glucogeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular
612	Disinostosis craneofacial	682	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	720	Distrofia miotónica de Steinert	790	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana
613	Dismorfia digitotalar	683	Displasia esquelética no especificada	721	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa	791	Enfermedad de Behçet
614	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	684	Displasia frontometafisaria	722	Distrofia muscular congénita	792	Enfermedad de Best
615	Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo	685	Displasia geolefísica	723	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	793	Enfermedad de Blackfan-Diamond
616	Disostosis acro fronto facio nasal	686	Displasia inmuno osea de Schimke	724	Distrofia muscular congénita de Ullrich	794	Enfermedad de Buerger
617	Disostosis acrofacial autosómica recesiva	687	Displasia Kniest-like letal	725	Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C	795	Enfermedad de Canavan
618	Disostosis acrofacial forma catania	688	Displasia letal osteosclerótica de hueso	726	Distrofia muscular congénita tipo 1A	796	Enfermedad de Caroli
619	Disostosis acrofacial no especificada	689	Displasia mandibuloacra	727	Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama	797	Enfermedad de Castleman
620	Disostosis acrofacial postaxial	690	Displasia mesomelica hoyuelos cutaneos	728	Distrofia muscular de cinturas	798	Enfermedad de Coats
621	Disostosis acrofacial tipo Nager	691	Displasia microcefalica osteodisplasia de tipo Saul Wilson	729	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	799	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
622	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	692	Displasia oculodentodigital	730	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D	800	Enfermedad de Crohn
623	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	693	Displasia oculo-oto-facial	731	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E	801	Enfermedad de Crouzon
624	Disostosis faciocraniana hipomandibular	694	Displasia odontomaxilar segmentaria	732	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F	802	Enfermedad de Cushing
625	Disostosis humero espinal	695	Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell	733	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G	803	Enfermedad de Darier
626	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	696	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	734	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	804	Enfermedad de Dent
627	Displasia acromesomelica tipo Brahimí Bacha	697	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	735	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	805	Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2
628	Displasia acromesomelica tipo Hunter - Thompson	698	Displasia pseudodistrofica	736	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	806	Enfermedad de depósito lisosomal no especificada
629	Displasia acromesomelica tipo Maroteaux	699	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	737	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	807	Enfermedad de Devic
630	Displasia acromicrica	700	Displasia trico odonto oniquial	738	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F	808	Enfermedad de Elejalde
701	Disqueratosis congénita	771	Enanismo tanatofórico	739	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	809	Enfermedad de Erdheim-Chester
702	Disquinesia ciliar primaria	772	Encefalitis focal de Rasmussen	740	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	810	Enfermedad de Fabry
703	Disquinesia paroxística no cinesigenica (PNKD)	773	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	741	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	811	Enfermedad de Gaucher
704	Distonia 16	774	Encefalopatía aguda necrosante familiar	742	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	812	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejia - calcificación cardiovascular
705	Distonia de torsión de aparición temprana	775	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	743	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	813	Enfermedad de Gaucher tipo 1
706	Distonia dopa-sensible	776	Encefalopatía debida a déficit de GLUT1	744	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	814	Enfermedad de Gaucher tipo 2
707	Distonia focal	777	Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina	745	Distrofia muscular no especificada	815	Enfermedad de Gaucher tipo 3
708	Distonia mioclonica 15	778	Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa	746	Distrofia muscular oculo gastrointestinal	816	Enfermedad de Griselli
709	Distonia no especificada	779	Encefalopatía debido a la hidroxiquinurenina	747	Distrofia muscular oculo-faringea	817	Enfermedad de Grösbeck-Imerslund
710	Distonia-parkinsonismo de inicio rapido	780	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	748	Distrofia muscular tipo Duchenne	818	Enfermedad de Hirschsprung
711	Distonias mixtas	781	Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante	749	Distrofia neuroaxonal infantil	819	Enfermedad de Huntington
712	Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular	782	Encefalopatía mioclonica temprana	750	DITRA (deficiencia de antagonista del receptor de IL-36)	820	Enfermedad de jarabe de arce
713	Distrofia coroidal, areolar central	783	Encefalopatía provocada por deficit de sulfito oxidasa	751	Drepanocitosis	821	Enfermedad de Kennedy
714	Distrofia de conos con respuesta escotopica supranormal	784	Encefalopatía, etilmalonica	752	Duplicación 12p	822	Enfermedad de Kimura
715	Distrofia de conos y bastones	785	Encefalopatías espongiiformes transmisibles (termino genérico)	753	Duplicación 6p	823	Enfermedad de Krabbe
716	Distrofia de córnea - sordera de percepción	786	Encondromatosis	754	Duplicación de cejas - sindactilia	824	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis
717	Distrofia facioescapulohumeral	787	Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1	755	Duplicación de la pierna y del pie en espejo	825	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia
718	Distrofia macular cistoide	788	Enfermedad de Alexander	756	Ectopia de cristalino coriorretiniana distrofia miopia	826	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
757	Ectopia de cristalino forma familiar	827	Enfermedad de Letterer-Siwe
758	Ectopia tiroidea	828	Enfermedad de Lhermitte-Duclos
759	Ectrodactilia displasia ectodérmica	829	Enfermedad de McCardle
760	Embriopatía por aminopterina	830	Enfermedad de Moya-Moya
761	Embriopatía por antitiroideos	831	Enfermedad de Netherton
762	Embriopatía por talidomida	832	Enfermedad de Niemann-Pick
763	Embriopatía por virus de la varicela	833	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
764	Enanismo de MULIBREY	834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
765	Enanismo diastrófico	835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
766	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	836	Enfermedad de Norrie
767	Enanismo metatropico	837	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce
768	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial	838	Enfermedad de Paget juvenil
769	Enanismo osteocondrodíplasio - sordera - retinitis pigmentosa	839	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
770	Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labio-palatina	840	Enfermedad de Pompe
841	Enfermedad de Pyle	911	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña
842	Enfermedad de Refsum	912	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
843	Enfermedad de Refsum, forma infantil	913	Estenosis pulmonar valvular
844	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	914	Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de
845	Enfermedad de Sandhoff	915	Estioneuroblastoma
846	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	916	Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratadas
847	Enfermedad de Stargardt	917	Fallo autonómico puro
848	Enfermedad de Still del adulto	918	Fascitis eosinofílica
849	Enfermedad de Takayasu	919	Femur bifido ectrodactilia monodactilia
850	Enfermedad de Tangier	920	Fenilcetonuria
851	Enfermedad de Tay-Sachs	921	Feocromocitoma, secretante
852	Enfermedad de Thomsen y Becker	922	Fibrocondrogenesis
853	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	923	Fibrodíplasia osificante progresiva
854	Enfermedad de Upington	924	Fibrofoliculomas múltiples familiares
855	Enfermedad de von Hippel-Lindau	925	Fibromatosis gingival - sordera
856	Enfermedad de Von Willebrand	926	Fibromatosis gingival- anomalías dentales
857	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	927	Fibromatosis hialina juvenil
858	Enfermedad de Wegener	928	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea
859	Enfermedad de Whipple	929	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal
860	Enfermedad de Wilson	930	Fibrosis pulmonar idiopática
861	Enfermedad de Wolman	931	Fibrosis quística
862	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	932	Fiebre botonosa
863	Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva	933	Fiebre mediterránea familiar
864	Enfermedad granulomatosa crónica	934	Fiebre reumática
865	Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	935	Fistula arteriovenosa cerebral
866	Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia	936	Fistula broncobiliar congénita

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
867	Enfermedad leuco-proliferativa autoinmune asociada RAS (RALD)	937	Fisura labial - retinopatía
868	Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada	938	Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía
869	Enfermedad mitocondrial no especificada	939	Fisura media del labio inferior
870	Enfermedad mixta del tejido conectivo	940	Fisura palatina anomalías carpometacarpales oligodoncia
871	Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas	941	Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia
872	Enfermedad por almacenamiento de esteroides de colesterol	942	Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de
873	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	943	Fisura palatina talla baja vertebras anomalías
874	Enfermedad quística medular autosómica dominante	944	Foramina parietal
875	Enfermedad veno-oclusiva hepática	945	Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher
876	Enfermedades hematológicas no especificadas	946	Formas letales del síndrome de Pterigium
877	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	947	Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de
878	Enfisema lobar congénito	948	Fotosensibilidad cutánea colitis letal
879	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	949	Fragilidad ósea contracturas articulares
880	Epidermolisis ampollar adquirida	950	Fructosuria
881	Epidermolisis ampollosa distrofica	951	Fucosidosis
882	Epidermolisis ampollosa epidermolítica	952	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
883	Epidermolisis ampollosa hereditaria	953	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
884	Epidermolisis ampollosa juntural	954	Galactosemia
885	Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante	955	Gangliosidosis tipo 1
886	Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta	956	Gangliosidosis tipo 2
887	Epilepsia microcefalia displasia esquelética	957	Gangliosidosis tipo 3
888	Epilepsia mioclónica de la infancia	958	Gastroenteritis eosinofílica
889	Eritermalgia, primaria	959	Gastrosquisis
890	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	960	Gerodermia osteodisplástica
891	Eritrodermia congénita letal	961	Gigantismo cerebral quistes maxilares
892	Eritroqueratodermia ataxia	962	Glaucoma - apnea del sueño
893	Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa	963	Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja
894	Erliquiosis	964	Glomerulopatía hipotriquiá telangiectasias
895	Escafocefalia aislada	965	Glucogenosis de Bickel-Fanconi
896	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	966	Glucogenosis tipo 1
897	Esclerosis lateral amiotrofica	967	Glucogenosis tipo 2
898	Esclerosis lateral primaria	968	Granuloma chalazodérmico
899	Esclerosis Múltiple	969	Granulomatosis autoinflamatoria infantil
900	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	970	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón
901	Esclerosis sistémica cutánea difusa	971	Hemangiomatosis neonatal difusa
902	Esclerosis sistémica cutánea limitada	972	Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas
903	Esclerosis tuberosa	973	Hemicrania paroxística
904	Esferocitosis hereditaria	974	Hemimelia fibular

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
905	Espasticidad - deficit intelectual - epilepsia, ligado al cromosoma X	975	Hemimelia tibial
906	Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal	976	Hemimelia tibial fisura labiopalatina
907	Espondyloenchondro-displasia con desregulación inmune (SPENCD)	977	Hemiplejia alternante familiar nocturna benigna infantil
908	Esquisencefalia	978	Hemocromatosis neonatal
909	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	979	Hemoglobinuria paroxística nocturna
910	Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco	980	Hendidura de narinas telecanthus
981	Hendidura esternal	1051	Hipotermia periódica espontánea
982	Hendidura laringotraqueoesofágica	1052	Hipotonia - síndrome de cistinuria
983	Hepatitis crónica autoinmune	1053	Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia
984	Hermafroditismo verdadero XX	1054	Hipotricosis - linfedema - telangiectasia
985	Hernia diafragmática	1055	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna
986	Hernia diafragmática anomalía de miembros	1056	Hipotricosis retraso mental tipo Lopes
987	Heterotaxia	1057	Hipotricosis simple
988	Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel	1058	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia
989	Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules	1059	Hirschsprung polidactilia sordera
990	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	1060	Histidinemia
991	Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa	1061	Histiocitosis azul marino
992	Hiperargininemia	1062	Histiocitosis de células de Langerhans
993	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	1063	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria
994	Hipercolesterolemia familiar homocigota	1064	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva
995	Hiperkplexia - epilepsia	1065	Holoprosencefalia
996	Hiperfenilalaninemia	1066	Homocarnosinosis
997	Hiperfenilalaninemia materna	1067	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa
998	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	1068	Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa
999	Hiperглиcinemia no cetósica	1069	Ictiosis alopecia ectropion retraso mental
1000	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	1070	Ictiosis ampollosa de Siemens
1001	Hiperlipoproteinemia no especificada	1071	Ictiosis atresia biliar
1002	Hiperlipoproteinemia tipo 1	1072	Ictiosis congénita microcefalia cuádruplejia
1003	Hiperlipoproteinemia tipo 3	1073	Ictiosis congénita tipo feto Arlequín
1004	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	1074	Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media
1005	Hiperoxaluria	1075	Ictiosis lamelar
1006	Hiperoxaluria primaria de tipo 1	1076	Ictiosis ligada al cromosoma X
1007	Hiperplasia regenerativa nodular	1077	Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante
1008	Hiperplasia suprarrenal congénita	1078	Ictiosis no especificada
1009	Hiperqueratosis palmoplantar - cancer de esófago	1079	Iminoglicinuria
1010	Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica	1080	Incontinentia pigmenti
1011	Hiperqueratosis palmoplantar sordera	1081	Inmunodeficiencia combinada severa ligada a déficit de adenosina desaminasa
1012	Hipersomnia idiopática	1082	Inmunodeficiencia comienzo adulto
1013	Hipertelorismo, tipo Teebi	1083	Inmunodeficiencia común variable

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1014	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	1084	Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer
1015	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	1085	Inmunodeficiencia con múltiples atresias intestinales (Mutación en TTC7A)
1016	Hipertricosis cervical anterior aislada	1086	Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25
1017	Hipertricosis cervical neuropatía	1087	Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
1018	Hipertricosis cubital talla baja	1088	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos
1019	Hipertricosis lanuginosa adquirida	1089	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
1020	Hipertricosis lanuginosa congénita	1090	Inmunodeficiencia primaria no especificada
1021	Hipo crónico	1091	Insensibilidad congénita al dolor
1022	Hipocondroplasia	1092	Insomnio fatal familiar
1023	Hipofosfatasa	1093	Interrupción del arco aórtico
1024	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	1094	Intolerancia a la fructosa
1025	Hipogamaglobulinemia inespecífica	1095	IPEX (X-LINKED)
1026	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	1096	IRAK4 (IL-1 Receptor asociado a quinasa 4)
1027	Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria	1097	Ivic, síndrome de 4 familias Miopatía con inclusiones reductoras
1028	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito	1098	Keratosis tipo Nagashima
1029	Hipomagnesemia aislada dominante	1099	Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux
1030	Hipomagnesemia con normocalciuria	1100	Latosterolosis
1031	Hipomielinización - catarata congénita	1101	Leiomioma orbital
1032	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	1102	Leprechaunismo
1033	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	1103	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal
1034	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	1104	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea
1035	Hipoparatiroidismo familiar aislado	1105	Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía
1036	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	1106	Leucodistrofia metacromática
1037	Hiperperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	1107	leucodistrofia no especificada
1038	Hipopituitarismo microftalmia	1108	Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización
1039	Hipopituitarismo polidactilia postaxial	1109	Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria
1040	Hipoplasia cartilago cabello	1110	Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
1041	Hipoplasia dérmica focal	1111	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encefalo y a la médula espinal - elevación del lactato
1042	Hipoplasia foveal catarata presenil	1112	Leucoencefalopatía cavitada progresiva
1043	Hipoplasia olivopontocerebelosa letal	1113	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal
1044	Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía	1114	Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar
1045	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	1115	Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
1046	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5	1116	Linfangiectasias quísticas pulmonares
1047	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	1117	Linfangioliomiomatosis
1048	Hipoplasia tiroidea	1118	Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1049	Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar	1119	Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales
1050	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	1120	Linfedema congénito
1121	Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPAR $\gamma$	1191	Miocardopatía restrictiva aislada familiar
1122	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	1192	Mioclona ataxia cerebelosa sordera
1123	Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling	1193	Mioclona atrofia muscular distal
1124	Lipodistrofia generalizada adquirida	1194	Mioclona perioral con ausencias
1125	Lipodistrofia no especificada	1195	Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal
1126	Lipodistrofia parcial adquirida	1196	Miofascitis macrofágica
1127	Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan	1197	Miopatía con autofagia excesiva
1128	Lipodistrofia, tipo Berardinelli	1198	Miopatía con capuchón
1129	Lipofuscinosis neuronal ceroid de tardía infantil	1199	Miopatía congénita letal tipo Compton-North
1130	Lipofuscinosis neuronal ceroida juvenil	1200	Miopatía distal con afectación respiratoria precoz
1131	Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto	1201	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales
1132	Lipomatosis encefalocraneocutánea	1202	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
1133	Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe	1203	Miopatía distal, tipo Nonaka
1134	Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A	1204	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz
1135	Lisencefalia tipo 2	1205	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejia
1136	Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana	1206	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural
1137	Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar	1207	Miopatía miotónica proximal
1138	Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva	1208	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica
1139	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	1209	Miopatía nemalínica
1140	Macrocefalia - malformación capilar	1210	Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1
1141	Macrocefalia - talla baja - paraplejia	1211	Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores
1142	Macrogiro central bilateral	1212	Miopatía tibial de Udd
1143	Macroglobulinemia de Waldenström	1213	Miopatía tipo Bethlem
1144	Macrostomía - papiloma preauricular - oftalmoplejia externa	1214	Miositis esporádica con cuerpos de inclusión
1145	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante	1215	Miositis focal
1146	Malabsorción de folato, hereditaria	1216	Monosomía 18p
1147	Malabsorción de glucosagalactosa	1217	Monosomía 22q11
1148	Malacoplasiya	1218	Monosomía 5p
1149	Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita	1219	Monosomía distal 10q
1150	Malformación de Ebstein	1220	MSMD (Deficiencia IFN- $\gamma$ R1)
1151	Malformación linfática	1221	MSMD (Deficiencia IFN- $\gamma$ R2)
1152	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	1222	MSMD (Deficiencia STAT1)
1153	Mano hendida - pie hendido	1223	MSMD (IL-12p40)
1154	Mano hendida urinarias anomalías espina bifida anomalía de diafragma	1224	MSMD (IL12RB)
1155	Mano hendida, pie hendido, sordera	1225	Mucopolisacaridosis no especificada
1156	Mastocitosis	1226	Mucopolisacaridosis tipo 2

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1157	Mastocitosis cutánea	1227	Mucopolisacaridosis tipo 4
1158	Mastocitosis no especificada	1228	Mucopolisacaridosis no especificada
1159	Mastocitosis sistémica	1229	Mucopolisacaridosis tipo 2
1160	Mastocitosis sistémica agresiva	1230	Mucopolisacaridosis tipo 3
1161	Mastocitosis sistémica indolente	1231	Mucopolisacaridosis tipo 4
1162	Megacalicosis, congénita	1232	Mucopolisacaridosis tipo 6
1163	Megalencefalia - polimicrogiro - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1233	Mucopolisacaridosis tipo 7
1164	Melorreostosis	1234	Mucosulfatidosis
1165	Metacondromatosis	1235	Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos
1166	Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2	1236	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1
1167	Miastenia grave	1237	Mutación EDA-ID, AD (NFKBIA)
1168	Microbraquicefalia ptosis fisura labial	1238	Mutación EDA-ID, XL (Deficiencia NEMO)
1169	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	1239	Mutación en el gen de la subunidad TCR $\alpha$ Constante (TRAC)
1170	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	1240	Mutación en Gata-2
1171	Microcefalia - polimicrogiro - agenesia del cuerpo calloso	1241	Mutación en PRKCD (Proteína C Kinasa $\delta$ )
1172	Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis	1242	Mutación IRF-8
1173	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	1243	Mutación y deleción de la cadena pesada de ig
1174	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de	1244	Mutación, SLC29A3
1175	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquisia	1245	Nail Patella like enfermedad renal
1176	Microcefalia miocardopatía	1246	Nefronftis familiar del adulto quadriparesia espástica
1177	Microdeleción 9q22.3	1247	Nefropatía sordera hiperparatiroidismo
1178	Microftalmia - atrofia cerebral	1248	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
1179	Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos	1249	Neuropatía aguda idiopática eosinofílica
1180	Microftalmia con anomalías de las extremidades	1250	Neuro muscular esquelético síndrome tipo chipriota
1181	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	1251	Neuroaxonal distrofia acidosis tubular
1182	Microgastria anomalía de miembros	1252	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa
1183	Microtia	1253	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro
1184	Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal	1254	Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa
1185	Microtia anomalías esqueléticas talla baja	1255	Neurofibromatosis
1186	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	1256	Neurofibromatosis tipo 2
1187	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	1257	Neurofibromatosis tipo familiar espinal
1188	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	1258	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2
1189	Migraña hemiplejica familiar o esporádica	1259	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva
1190	Miocardopatía cataratas anomalías espondilopélicas	1260	Neuropatía axonal motora aguda
1261	Neuropatía con discapacidad auditiva	1331	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
1262	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	1332	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados
1263	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	1333	Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción
1264	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	1334	Pancreatitis aguda recurrente

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1265	Neuropatía periférica, tipo Fiskstrand	1335	Pancreatitis crónica hereditaria	1301	Osteocraneoostenosis	1371	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28
1266	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global	1336	Pancreatoblastoma	1302	Osteodisplasia poliquistica lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	1372	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30
1267	Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma x	1337	Panencefalitis por rubeola	1303	Osteodistrofia hereditaria de Albright	1373	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 39
1268	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	1338	Paniculitis, histiocítica citofágica	1304	Osteogenesis imperfecta	1374	Paraplejía espástica familiar
1269	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	1339	Papulosis atrofiante maligna de Degos	1305	Osteogenesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual	1375	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 2
1270	Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple	1340	Paquidermoperiostosis	1306	Osteogenesis imperfecta microcefalia cataratas	1376	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 16
1271	Neutropenia cíclica	1341	Paquioniquia congénita	1307	Osteolisis del talón, rotula y escafoides, síndrome de	1377	Paraplejía espástica ligada al cromosoma X tipo 34
1272	Neutropenia congénita benigna	1342	Parálisis bulbar progresiva de la niñez	1308	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	1378	Paraplejía espástica nefropatía sordera
1273	Neutropenia congénita grave	1343	Parálisis laringea retraso mental	1309	Osteopatía estriada esclerosis craneana	1379	Paraplejía espástica no especificada
1274	Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante	1344	Parálisis periódica hipercálemica	1310	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	1380	Paraplejía-braquidactilia-epifisis en cono
1275	Neutropenia congénita severa, bases desconocidas	1345	Parálisis periódica hipocálemica	1311	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	1381	Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis
1276	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	1346	Parálisis periódica no especificada	1312	Osteopetrosis dominante de tipo 1	1382	Paresia espástica glaucoma pubertad precoz
1277	Neutropenia, congénita grave, ligada al cromosoma X	1347	Parálisis periódica normocálemica	1313	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	1383	Pelo lanoso - queratoderma palmo-plantar - miocardiopatía dilatada
1278	Nevus melanocítico congénito grande	1348	Parálisis periódica tirotóxica	1314	Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia	1384	Penfigo foliaceo
1279	Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dermíco ecinos	1349	Parálisis supranuclear progresiva	1315	Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea	1385	Penfigo vulgar
1280	NOMID or CINCA	1350	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	1316	Osteoporosis pseudoglioma síndrome	1386	Penfigoide buloso
1281	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	1351	Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual	1317	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro	1387	Penfigoide paraneoplásico
1282	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	1352	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	1318	Oto dental displasia	1388	Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial
1283	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	1353	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	1319	Otras Acromegalias No especificadas	1389	Periartritis nodosa
1284	Obesidad por déficit de proopiomelanocortin	1354	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	1320	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	1390	Pericarditis artritis camptodactilia
1285	Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman	1355	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	1321	Otras ataxias episódicas	1391	Periodontitis juvenil localizada
1286	Oculo dental síndrome tipo Rutherford	1356	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	1322	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	1392	PI3Kδ Activado
1287	Oculo trico displasia	1357	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	1323	Otras ataxias hereditarias no especificadas	1393	Picnocondrogenesis
1288	Odonto onico dermica displasia	1358	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17	1324	Otras atelosteogenesis no especificadas	1394	Picnodisostosis
1289	Odonto tricómica hipohidrotica displasia	1359	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	1325	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	1395	Piebaldismo
1290	Odontodisplasia regional	1360	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 32	1326	Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos	1396	Pili Torti onicodisplasia
1291	Odontoleucodistrofia	1361	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 35	1327	Otros trastornos del ciclo de la urea no especificados	1397	Pilo dental displasia
1292	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso	1362	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 37	1328	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	1398	Pityriasis rubra pilaris
1293	Omodisplasia	1363	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 38	1329	Otros trastornos del metabolismo de las pirimidinas no especificados	1399	Plagiocefalia aislada
1294	Onfalocele	1364	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	1330	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	1400	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X
1295	Onicotricodisplasia y neutropenia	1365	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	1401	PLAID (mutación en PICG22, Hipogamaglobulinemia, urticaria por frío)	1471	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus
1296	Opsismodisplasia	1366	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18	1402	Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielo-genica aguda, síndrome	1472	Retraso mental hipotriquia braquidactilia
1297	Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles	1367	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23	1403	Pneumonia intersticial aguda	1473	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad
1298	Osteocondrodisplasia hipertriosis	1368	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24	1404	Poiquidermia con neutropenia	1474	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal
1299	Osteocondromas múltiples	1369	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25				
1300	Osteocondromatosis carpotarsiana	1370	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26				

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1405	Poiquilodermia de Kindler	1475	Retraso mental ligado al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico
1406	Poliartritis, factor reumatoide negativo	1476	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico
1407	Poliartritis, factor reumatoide positivo	1477	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo
1408	Policondritis atrofiante	1478	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura
1409	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	1479	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo
1410	Polineuropatía amiloide familiar	1480	Retraso mental ligado al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo
1411	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	1481	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones
1412	Poliomiositis	1482	Retraso mental ligado al cromosoma X - pubertad precoz - obesidad
1413	Poliposis adenomatosa familiar	1483	Retraso mental ligado al cromosoma X epilepsia psoriasis
1414	Poliposis con capuchón	1484	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado
1415	Poliposis juvenil de la infancia	1485	Retraso mental ligado al cromosoma X psicosis macroorquidismo
1416	Poliquistosis renal, autosómica y recesiva	1486	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Abidi
1417	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	1487	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Armfield
1418	Polisindactilia - malformación cardíaca	1488	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Cantagrel
1419	Porfiria aguda intermitente	1489	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Miles-Carpenter
1420	Porfiria cutánea tarda (PCT)	1490	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Pai
1421	Porfiria eritropoyética congénita	1491	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Reish
1422	Porfiria hepática crónica	1492	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Schimke
1423	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	1493	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Seemanova
1424	Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas	1494	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shashi
1425	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	1495	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Shrimpton
1426	Progeria	1496	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Siderius
1427	Progeria talla baja nevi pigmentados	1497	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Snyder
1428	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	1498	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stevenson
1429	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	1499	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stocco Dos Santos
1430	Protoporfiria eritropoyética	1500	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Stoll
1431	Pseudocondroplasia	1501	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo sudafricano
1432	Pseudoartrosis congénita de clavícula	1502	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Vitale
1433	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	1503	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wilson
1434	Pseudomixoma peritoneal	1504	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Wittwer
1435	Pseudoprogeria	1505	Retraso mental ligado al cromosoma X, de tipo Zorick
1436	Pseudotumor inflamatorio del hígado	1506	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico 7

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1437	Pseudoxantoma elástico	1507	Retraso mental ligado al cromosoma X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C
1438	Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales	1508	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales
1439	Ptoxis - estrabismo - pupilas ectópicas	1509	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson
1440	Pulgar trifalangico - braquiectrodactilia	1510	Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina
1441	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	1511	Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa
1442	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian	1512	Reumatismo psoriasisico
1443	Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder	1513	RNASEH2A (AGS4)
1444	Purpura de Henoch-Schoenlein	1514	RNASEH2B (AGS2)
1445	Quadriparemia retraso mental retinitis pigmentaria	1515	RNASEH2C (AGS3)
1446	Queratitis estromal	1516	Romboencefalosinapsis
1447	Queratoconjuntivitis atópica	1517	Sarcoidosis
1448	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	1518	Sarcosinemia
1449	Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral	1519	SCN1 (Deficiencia de ELANE)
1450	Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas	1520	SCN2 (Deficiencia GF11)
1451	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	1521	SCN3 (Deficiencia HAX1)
1452	Queratoderma hipotricosis leuconiquia	1522	SCN4, todas las otras
1453	Queratoderma palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante	1523	SCN5 (Mutación en VSP45)
1454	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	1524	Sialidosis tipo 1
1455	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	1525	Sialidosis tipo 2
1456	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	1526	Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales
1457	Querubismo (mutación en SH3BP2)	1527	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges
1458	Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina	1528	Sindactilia no especificada
1459	Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de	1529	Sindactilia tipo Cenani Lenz
1460	Resistencia periférica a las hormonas tiroideas	1530	Síndrome "cat-eye"
1461	Reticulohistiocitosis multicéntrica	1531	Síndrome 3C
1462	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	1532	Síndrome 3M
1463	Retino hepato endocrinológico síndrome	1533	Síndrome acrocalloso
1464	Retinopatía hereditaria vascular	1534	Síndrome acromegaloide hipertricosis
1465	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	1535	Síndrome acro-pectoral
1466	Retraso del desarrollo debido al déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa	1536	Síndrome acrorenal recesivo
1467	Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1	1537	Síndrome acrorenomandibular
1468	Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand	1538	Síndrome acro-reno-ocular
1469	Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico	1539	Síndrome ADULT

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1470	Retraso mental - cataratas - cefosis	1540	Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligado al cromosoma X	1587	Síndrome de aneurisma aortico de tipo Loeys-Dietz
1541	Síndrome ANE	1611	Síndrome de Bazex-Dupre-Christol	1588	Síndrome de Angelman
1542	Síndrome angio-osteo-hipertrofico	1612	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	1589	Síndrome de aniridia - retraso mental
1543	Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteracion de la esteroidogenesis	1613	Síndrome de Beemer Ertbruggen	1590	Síndrome de anoftalmia plus
1544	Síndrome AREDYLD	1614	Síndrome de Bencze	1591	Síndrome de antisintetasas
1545	Síndrome autoinflamatorio familiar por frio	1615	Síndrome de Berant	1592	Síndrome de Antley-Bixler
1546	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	1616	Síndrome de Bernard-Soulier	1593	Síndrome de Apert
1547	Síndrome blefaro facio esqueletico	1617	Síndrome de Birt-Hogg-Dube	1594	Síndrome de aspiración de meconio
1548	Síndrome blefaro queilo odontico	1618	Síndrome de Björnstadt	1595	Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental
1549	Síndrome blefaro-naso-facial	1619	Síndrome de Bloom	1596	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith
1550	Síndrome BOR	1620	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	1597	Síndrome de autismo y macrocefalia
1551	Síndrome branquio-esqueletogenital	1621	Síndrome de Book	1598	Síndrome de Axenfeld-Rieger
1552	Síndrome branquio-oculo-facial	1622	Síndrome de Bork-Stender-Schmidt	1599	Síndrome de Ballard (Braquidactilia tipo B y C combinadas)
1553	Síndrome CACH	1623	Síndrome de Borrone di Rocco Crovato	1600	Síndrome de Bamforth
1554	Síndrome CAMOS	1624	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	1601	Síndrome de Bangstad
1555	Síndrome CDG tipo Ia	1625	Síndrome de Bowen-Conradi	1602	Síndrome de Banki
1556	Síndrome CDG tipo Ib	1626	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disalangismo	1603	Síndrome de Baraitser Brett Piesowicz
1557	Síndrome CDG tipo Ic	1627	Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere	1604	Síndrome de Barber Say
1558	Síndrome CDG tipo Iih	1628	Síndrome de Brugada	1605	Síndrome de Bardet-Biedl
1559	Síndrome CEDNIK	1629	Síndrome de Budd-Chiari	1606	Síndrome de Barth
1560	Síndrome cerebro costo mandibular	1630	Síndrome de Buschke-Ollendorff	1607	Síndrome de Bartsocas-Papas
1561	Síndrome cerebro-oculo-nasal	1631	Síndrome de Cabezas	1608	Síndrome de Bartter
1562	Síndrome cerebro-pulmon-tiroides	1632	Síndrome de Camurati Engelmann	1609	Síndrome de Basan
1563	Síndrome CHANDS	1633	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	1610	Síndrome de Bazex
1564	Síndrome CHARGE	1634	Síndrome de Cantu	1681	Síndrome de delecion 6q16
1565	Síndrome CINCA	1635	Síndrome de Cantu Sanchez Corona Fragoso	1682	Síndrome de Denys-Drash
1566	Síndrome CLAPO	1636	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	1683	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopatica con aciduria metilmalonica
1567	Síndrome Cleidromelico	1637	Síndrome de Carnevale	1684	Síndrome de Desbuquois
1568	Síndrome CODAS	1638	Síndrome de Carpenter	1685	Síndrome de Dincsoy Salih Patel
1569	Síndrome COFS	1639	Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)	1686	Síndrome de Donnai-Barrow
1570	Síndrome craneofacial-sordera-mano	1640	Síndrome de Catel-Manzke	1687	Síndrome de Duane
1571	Síndrome CREST	1641	Síndrome de CDG	1688	Síndrome de Dubowitz
1572	Síndrome de Aarskog-Scott	1642	Síndrome de CDG tipo Id	1689	Síndrome de Dursun
1573	Síndrome de Aase-Smith	1643	Síndrome de CDG tipo Ie	1690	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
1574	Síndrome de Abruzzo Erickson	1644	Síndrome de CDG tipo If	1691	Síndrome de EEM
1575	Síndrome de Ackerman	1645	Síndrome de CDG tipo Ig	1692	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular
1576	Síndrome de Aicardi	1646	Síndrome de CDG tipo Ih	1693	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia - TIPO VII
1577	Síndrome de Aicardi-Goutieres	1647	Síndrome de CDG tipo Iia	1694	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis - TIPO VI
1578	Síndrome de Alagille	1648	Síndrome de CDG tipo Iie	1695	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clasico - TIPO I Y II
1579	Síndrome de Al-Gazali-Dattani	1649	Síndrome de CDG tipo Ik	1696	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis - TIPO VII C
1580	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1650	Síndrome de CDG tipo IL	1697	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud - TIPO III
1581	Síndrome de Alpers	1651	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	1698	Síndrome de Eiken
1582	Síndrome de Alport	1652	Síndrome de Char	1699	Síndrome de Ellis-Van Creveld
1583	Síndrome de Alstrom	1653	Síndrome de Chediak-Higashi	1700	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal
1584	Síndrome de Ambras	1654	Síndrome de CHILD	1701	Síndrome de Eng Strom
1585	Síndrome de anemia megaloblastica sensible a tiamina	1655	Síndrome de Christian de Myer Franken		
1586	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	1656	Síndrome de Christ-Siemens-Touraine	1657	Síndrome de Churg-Strauss
				1658	Síndrome de Clouston
				1659	Síndrome de CLOVE's
				1660	Síndrome de Cobb
				1661	Síndrome de Cockayne
				1662	Síndrome de Coffin Siris
				1663	Síndrome de Coffin-Lowry
				1664	Síndrome de Cogan
				1665	Síndrome de Cohen
				1666	Síndrome de Cole-Carpenter
				1667	Síndrome de Cooks
				1668	Síndrome de Cooper-Jabs
				1669	Síndrome de Cornelia de Lange
				1670	Síndrome de Costello
				1671	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra
				1672	Síndrome de Cowden
				1673	Síndrome de Coxo auricular
				1674	Síndrome de Crigler-Najjar
				1675	Síndrome de Crisponi
				1676	Síndrome de Cronkhitte-Canada
				1677	Síndrome de Curry Jones
				1678	Síndrome de Cushing
				1679	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH
				1680	Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer
				1751	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14
				1752	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
				1753	Síndrome de intestino corto
				1754	Síndrome de isotretinoina like
				1755	Síndrome de Jackson-Weiss
				1756	Síndrome de Jacobsen
				1757	Síndrome de Jalili
				1758	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
				1759	Síndrome de Jeune
				1760	Síndrome de Johanson Blizzard
				1761	Síndrome de Johnson Mcmillin
				1762	Síndrome de Joubert
				1763	Síndrome de Joubert con defecto hepático
				1764	Síndrome de Joubert con defecto orofaciocigital
				1765	Síndrome de Juberg Hayward
				1766	Síndrome de Kabuki make up
				1767	Síndrome de Kaler Garrity Stern
				1768	Síndrome de Kallmann
				1769	Síndrome de Kallmann cardiopatía
				1770	Síndrome de Kapur-Toriello
				1771	Síndrome de Kasabach-Merritt

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1702	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	1772	Síndrome de Kearns-Sayre
1703	Síndrome de Evans	1773	Síndrome de Klippel-Feil aislado
1704	Síndrome de exoftalmos benigno	1774	Síndrome de Kozlowski Brown Hardwick
1705	Síndrome de extravasación capilar	1775	Síndrome de Kumar Levick
1706	Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal	1776	Síndrome de la cimitarra
1707	Síndrome de Filippi	1777	Síndrome de la persona rígida
1708	Síndrome de Fine Lubinsky	1778	Síndrome de la piel rizada
1709	Síndrome de Finlay Markes	1779	Síndrome de la triple H (HHH)
1710	Síndrome de Floating-Harbor	1780	Síndrome de Laron
1711	Síndrome de Flynn Aird	1781	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
1712	Síndrome de Fountain	1782	Síndrome de Larsen
1713	Síndrome de Frank-Ter Haar	1783	Síndrome de Larsen like forma letal
1714	Síndrome de Fraser	1784	Síndrome de Leigh
1715	Síndrome de Frasier	1785	Síndrome de Lelis
1716	Síndrome de Freeman-Sheldon	1786	Síndrome de Lemierre
1717	Síndrome de Fried	1787	Síndrome de Lennox-Gastaut
1718	Síndrome de Fryns	1788	Síndrome de Lesch-Nyhan
1719	Síndrome de Fuhrmann	1789	Síndrome de Lewis Pashayan
1720	Síndrome de Fuqua Berkovitz	1790	Síndrome de Lewis-Summer
1721	Síndrome de Galloway	1791	Síndrome de Lichtenstein
1722	Síndrome de German	1792	Síndrome de Liddle
1723	Síndrome de Gitelman	1793	Síndrome de Li-Fraumeni
1724	Síndrome de Goldblatt	1794	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera
1725	Síndrome de Goldenhar	1795	Síndrome de Lowry-Wood
1726	Síndrome de Goldmann-Favre	1796	Síndrome de Maffucci
1727	Síndrome de Goodman	1797	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)
1728	Síndrome de Gorham Stout	1798	Síndrome de Marden-Walker
1729	Síndrome de Gorlin	1799	Síndrome de Marfan
1730	Síndrome de Gorlin Chaudry Moss	1800	Síndrome de Marinesco-Sjogren
1731	Síndrome de Grange	1801	Síndrome de Marshall con fiebre periódica
1732	Síndrome de Guillain-Barre	1802	Síndrome de Marshall-Smith
1733	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	1803	Síndrome de Martinez-Frias
1734	Síndrome de Hartnup	1804	Síndrome de Matthew-Wood
1735	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	1805	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
1736	Síndrome de Hennekam	1806	Síndrome de Mazabraud
1737	Síndrome de Hennekam Beemer	1807	Síndrome de McCune-Albright
1738	Síndrome de Hermansky-Pudlak	1808	Síndrome de Meacham
1739	Síndrome de HERNS	1809	Síndrome de Meckel
1740	Síndrome de Hiper igD	1810	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen
1741	Síndrome de Hiper IgM	1811	Síndrome de MEHMO
1742	Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol	1812	Síndrome de Michels
1743	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	1813	Síndrome de microdeleción 12q14
1744	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemeni	1814	Síndrome de microdeleción 15q24
1745	Síndrome de Holt-Oram	1815	Síndrome de microdeleción 2p21
1746	Síndrome de Houlston Iraggori Murday	1816	Síndrome de microdeleción 2q24
1747	Síndrome de Hurler	1817	Síndrome de microdeleción 2q37
1748	Síndrome de Hurler-Scheie	1818	Síndrome de microdeleción 8q22.1
1749	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	1819	Síndrome de microlisencefalia - micromelia
1750	Síndrome de IMAGE	1820	Síndrome de miembros y mamas
1821	Síndrome de Miller Dieker	1891	Síndrome de rotula parva

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1822	Síndrome de Milroy	1892	Síndrome de rotura de Nijmegen
1823	Síndrome de Moebius	1893	Síndrome de rubeola congénita
1824	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	1894	Síndrome de Rubinstein-Taybi
1825	Síndrome de Mononen Karnes Senac	1895	Síndrome de Rudiger Schmidt Loose
1826	Síndrome de Moore Federman	1896	Síndrome de Saethre-Chotzen
1827	Síndrome de Mowat-Wilson	1897	Síndrome de Sakati Nyhan,
1828	Síndrome de Muckle-Wells	1898	Síndrome de Saldino-Mainzer
1829	Síndrome de Muenke	1899	Síndrome de Sanfilippo tipo A
1830	Síndrome de Muir-Torre	1900	Síndrome de Say Barber Miller
1831	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	1901	Síndrome de Scarf
1832	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	1902	Síndrome de Scheie
1833	Síndrome de Nance-Horan	1903	Síndrome de Schilbach-Rott
1834	Síndrome de Neu-Laxova	1904	Síndrome de Schinzel-Giedion
1835	Síndrome de neurocantocitosis de Mc. Leod	1905	Síndrome de Schnitzler
1836	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Hamel	1906	Síndrome de Schopf-Schulz-Passarge
1837	Síndrome de Nevo	1907	Síndrome de Schwartz-Jampel
1838	Síndrome de Nevus epidérmico	1908	Síndrome de Sebastián
1839	Síndrome de Nijmegen Breakage	1909	Síndrome de Seckel
1840	Síndrome de Noonan	1910	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética
1841	Síndrome de Ochoa	1911	Síndrome de Senior-Loken
1842	Síndrome de Okamoto Sato-mura	1912	Síndrome de sensibilidad a UV
1843	Síndrome de Olmsted	1913	Síndrome de SERKAL
1844	Síndrome de Omenn	1914	Síndrome de Sezary
1845	Síndrome de Ondine	1915	Síndrome de Shock estafilocócico tóxico
1846	Síndrome de Opitz ligado al cromosoma X	1916	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
1847	Síndrome de Pai	1917	Síndrome de Shwachman-Diamond
1848	Síndrome de Pallister-Hall	1918	Síndrome de Siegler Brewer Carey
1849	Síndrome de Papillon-Lefèvre	1919	Síndrome de Sillence
1850	Síndrome de Parkes Weber	1920	Síndrome de Silver-Russell
1851	Síndrome de Parsonage-Turner	1921	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
1852	Síndrome de Partington	1922	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel tipo 2
1853	Síndrome de Pearson	1923	Síndrome de Sjögren-Larsson
1854	Síndrome de Pendred	1924	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
1855	Síndrome de Perlman	1925	Síndrome de Smith-Magenis
1856	Síndrome de Perrault	1926	Síndrome de sordera branquiogénica
1857	Síndrome de Perry	1927	Síndrome de sordera e infertilidad
1858	Síndrome de Peters-Plus	1928	Síndrome de Sotos
1859	Síndrome de Peutz-Jeghers	1929	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie
1860	Síndrome de Pfeiffer	1930	Síndrome de Stickler
1861	Síndrome de PIBIDS	1931	Síndrome de Stimmler
1862	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	1932	Síndrome de Stoll Alembik Finck
1863	Síndrome de Pierre Robin aislado	1933	Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet
1864	Síndrome de Pierson	1934	Síndrome de Sturge Weber
1865	Síndrome de Pitt Hopkins	1935	Síndrome de Suarez-Stickler
1866	Síndrome de Plummer-Vinson	1936	Síndrome de sudoración inducida por frío
1867	Síndrome de Poland	1937	Síndrome de Summit
1868	Síndrome de Pollit	1938	Síndrome de Susac
1869	Síndrome de Potocki-Shaffer	1939	Síndrome de Teebi Shaltout
1870	Síndrome de Prader-Willi	1940	Síndrome de Temtamy
1871	Síndrome de Prieto Badia Mulas	1941	Síndrome de Tietz
1872	Síndrome de Proteus	1942	Síndrome de Tome Brune Fardeau
1873	Síndrome de pseudo-Zellweger	1943	Síndrome de Torg-Winchester

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
1874	Síndrome de pterigion múltiple autosómico dominante	1944	Síndrome de Toriello Carey	1993	Síndrome GAPO
1875	Síndrome de Pterigium antecubital	1945	Síndrome de Toriello Lacassie Droste	1994	Síndrome Genitopatelar
1876	Síndrome de Pterigium popliteo autosómico dominante	1946	Síndrome de tortuosidad arterial	1995	Síndrome GRACILE
1877	Síndrome de pulgar largo braquidactilia	1947	Síndrome de Tourette	1996	Síndrome H
1878	Síndrome de Qazi Markouizos	1948	Síndrome de Townes-Brocks	1997	Síndrome HEC
1879	Síndrome de Rambaud Gallian Touchard	1949	Síndrome de Treacher-Collins	1998	Síndrome hemolítico urémico atípico
1880	Síndrome de Rapp Hodgkin	1950	Síndrome de Treft Sanborn Carey	1999	Síndrome hipereosinofílico idiopático
1881	Síndrome de Renpenning	1951	Síndrome de Turner	2000	Síndrome hydrolethalus
1882	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tiro-tropina	1952	Síndrome de Ulbright-Hodes	2001	Síndrome IBIDS
1883	Síndrome de Rett	1953	Síndrome de Usher	2002	Síndrome ICF
1884	Síndrome de Rett atípico	1954	Síndrome de Usher no especificado	2003	Síndrome IRIDA
1885	Síndrome de Riddle	1955	Síndrome de Usher tipo 1	2004	Síndrome IRVAN
1886	Síndrome de Roberts	1956	Síndrome de Usher tipo 2	2005	Síndrome KBG
1887	Síndrome de Robinow	1957	Síndrome de Van der Bosch	2006	Síndrome KID
1888	Síndrome de Robinow like	1958	Síndrome de Van Der Woude	2007	Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital
1889	Síndrome de Roifman	1959	Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	2008	Síndrome LEOPARD
1890	Síndrome de Rothmund-Thomson	1960	Síndrome de Vici	2009	Síndrome letal onfalocela fisura palatina
1961	Síndrome de Waardenburg (termino genérico)	2031	Síndrome odonto-trico-onico-digito-palmar	2010	Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPES-SFAS)
1962	Síndrome de Waardenburg-Shah	2032	Síndrome oral-facial-digital	2011	Síndrome Maroteaux Lamy
1963	Síndrome de Walker-Warburg	2033	Síndrome oral-facial-digital no especificado	2012	Síndrome MASA
1964	Síndrome de Weaver	2034	Síndrome oral-facial-digital tipo 1	2013	Síndrome MEDNIK
1965	Síndrome de Weaver Williams	2035	Síndrome oral-facial-digital tipo 3	2014	Síndrome MELAS
1966	Síndrome de Weill Marchesani	2036	Síndrome oral-facial-digital tipo 4	2015	Síndrome MERRF
1967	Síndrome de Wells	2037	Síndrome oral-facial-digital tipo 5	2016	Síndrome miastenico de Lambert-Eaton
1968	Síndrome de Werner	2038	Síndrome oral-facial-digital tipo 8	2017	Síndrome Micro
1969	Síndrome de West	2039	Síndrome oto-palato-digital	2018	Síndrome MIDAS
1970	Síndrome de WHIM	2040	Síndrome PAGOD	2019	Síndrome N
1971	Síndrome de Wieacker-Wolff	2041	Síndrome PARC	2020	Síndrome NARP
1972	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	2042	Síndrome PELVIS	2021	Síndrome nefrotico idiopático sensible a esteroides
1973	Síndrome de Williams	2043	Síndrome PFAPA	2022	Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell
1974	Síndrome de Wilson Turner	2044	Síndrome PHACE	2023	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X, de tipo Bertini
1975	Síndrome de Wiskott-Aldrich	2045	Síndrome pneumo-renal de Goodpasture	2024	Síndrome neuroectodermico-endocrino
1976	Síndrome de Wolcott-Rallison	2046	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	2025	Síndrome neuroleptico maligno
1977	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	2047	Síndrome RAPADILINO	2026	Síndrome oculo osteo cutáneo
1978	Síndrome de Wolfram	2048	Síndrome RHYNS	2027	Síndrome oculo-cerebro-cutáneo
1979	Síndrome de Worster-Drought	2049	Síndrome SHORT	2028	Síndrome oculo-cerebro-renal
1980	Síndrome de Zellweger	2050	Síndrome tipo IPEX	2029	Síndrome oculo-digito-esofagico-duodenal (ODED)
1981	Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas	2051	Síndrome trico dental	2030	Síndrome oculopalatocerebral
1982	Síndrome de Zollinger-Ellison	2052	Síndrome trico dento oseó tipo 1	2101	Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal
1983	Síndrome de Zurich-Kaye	2053	Síndrome tricorinofalangico, tipo 1 y 3	2102	Trastorno del dolor extremo paroxístico
1984	Síndrome del cráneo en trebol aislado	2054	Síndrome triple A	2103	Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1
1985	Síndrome del injerto contra huesped	2055	Síndrome ulnar-mamario	2104	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado
1986	Síndrome del metilmercurio fetal	2056	Síndrome uña-rotula		
1987	Síndrome DEND	2057	Síndrome vulvovaginal-gingival	2063	Sinespondilismo congénito
1988	Síndrome digito reno cerebral	2058	Síndrome W	2064	Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies
1989	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	2059	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	2065	Sinfalangismo distal
1990	Síndrome DOOR	2060	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	2066	Singnata anomalías múltiples
1991	Síndrome facio-cardio-melico	2061	Síndromes hipereosinofílicos	2067	Sinostosis humero - cubital
1992	Síndrome FILS (mutación en POLE1)	2062	Síndromes miasténicos congénitos	2068	Sinostosis humeroradial aislada
				2069	Sinostosis humeroradiocubital
				2070	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica
				2071	Sirenomelia
				2072	Siringomelia
				2073	Sitosterolemia
				2074	Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpias y metatarsianos
				2075	Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst
				2076	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalía en las uñas
				2077	Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial
				2078	Sordera - vitiligo - acalasia
				2079	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
				2080	Sordera linfedema leucemia
				2081	Sordera valvula mitral esqueleticas anomalías
				2082	SPG27
				2083	Talla baja tipo Bruselas
				2084	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto
				2085	Taquicardia ventricular polimorfa catecolinérgica
				2086	Telangiectasia epiléptica
				2087	Tetraplejia espástica congénita
				2088	Timoma con inmunodeficiencia
				2089	Tiro cerebral renal síndrome
				2090	Tirosinemia tipo 1
				2091	Tirosinemia tipo 2
				2092	Tirosinemia transitoria
				2093	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS
				2094	Toraco pelvica disostosis
				2095	Torticosis paroxístico benigno de la infancia
				2096	Torticosis queloides criptorquidismo
				2097	Tortuosidad de las arterias retinianas
				2098	Traqueobroncomegalia
				2099	Trastorno de la fosforilacion oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear
				2100	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental
				2126	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento
				2127	Triosa fosfato-isomerasa, déficit de
				2128	Trisomia 13
				2129	Trisomia 18

Número	Enfermedad Huérfana	Número	Enfermedad Huérfana
2105	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	2130	Trisomía 8q
2106	Trastorno desintegrativo de la infancia	2131	Trisomía terminal 10q
2107	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	2132	Tritanopia
2108	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	2133	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin
2109	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	2134	Ulceración umbilical atresia intestinal
2110	Trastornos del ciclo de la urea	2135	Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina
2111	Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas	2136	Urticaria familiar por frío
2112	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	2137	Urticaria solar
2113	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas	2138	Útero doble-hemivagina-agenesia renal
2114	Trastornos del metabolismo de las purinas	2139	VACTERL hidrocefalia
2115	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	2140	Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah
2116	Trastornos hormonales no especificados	2141	Vasculitis
2117	Triada de Carney	2142	Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica
2118	Triada de Currarino	2143	Vasculopatía cerebrotiniana
2119	Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta	2144	Xantínuria, hereditaria aislada
2120	Tricomegalia cataratas esferocitosis	2145	Xantomatosis cerebrotendinosa
2121	Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento	2146	Xeroderma pigmentoso
2122	Tricromasia de oligoconos	2147	Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de
2123	Trigonocefalia - pulgares ensanchados	2148	Xk aprosencefalia
2124	Trigonocefalia aislada	2149	XL-DKC
2125	Trigonocefalia nariz bifida anomalías de extremidades		

(C. F.).

Circulares

**CIRCULAR NÚMERO 0000024 DE 2015**

(junio 9)

Bogotá D. C.

**PARA:** Entidades Promotoras de Salud (EPS);  
Administradoras de los regímenes especiales y de excepción;  
Administradoras de Riesgos Laborales (ARL);  
Compañías de seguros que expiden pólizas que cubren accidentes de tránsito, hospitalización y cirugía o cualquier otra protección en salud;  
Direcciones departamentales, distritales y locales de salud;  
Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS)  
Fondo de Solidaridad y Garantía de la Salud (Fosyga)

**DE:** Ministro de Salud y Protección Social

**ASUNTO:** Actualización de los lineamientos técnicos para el reporte de los RIPS y de sus herramientas técnicas.

**FECHA:** 9 de junio de 2015

Conforme con la Resolución 3374 de 2000 modificada por la Resolución 1531 de 2014, constituye una fuente de datos prioritaria para los procesos de dirección, regulación y control del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS), la información del Registro Individual de Prestaciones de Salud (RIPS) que deben reportar las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) a las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB) y estas a este Ministerio a través del Sistema Integrado de Información de la Protección Social (Sispro).

Para el efecto y con el fin de fortalecer la calidad del reporte de los datos del RIPS y para apoyar los procesos informáticos en la generación de la información básica sobre la prestación de servicios de salud, es fundamental que los sujetos a los que va dirigida esta instrucción incorporen los presentes lineamientos en sus procesos y herramientas informáticas, para asegurar el registro y envío de los datos a este Ministerio.

Los siguientes son los lineamientos dispuestos para el diligenciamiento de los Registros Individuales de Atención (RIPS):

i) Lineamiento técnico para la transferencia de los datos del Registro Individual de Prestaciones de Salud (RIPS) desde las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB) al Ministerio de Salud y Protección Social.

ii) Lineamiento técnico para el registro y envío de los datos del Registro Individual de Prestaciones de Salud (RIPS), desde las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud a las EAPB.

Las herramientas técnicas que apoyan el registro, envío y transferencia de datos de RIPS son:

i) Validador RIPS (estructura y contenido) para las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS).

ii) Validador RIPS (estructura y contenido) para las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB).

iii) Actualización del catálogo de codificación de patologías para el manejo de RIPS.

**Tratamiento de la información**

Se recuerda a las entidades que realizan el reporte que son responsables del cumplimiento del régimen de protección de datos y demás aspectos relacionados con el tratamiento de información, en el marco de las Leyes 1581 de 2012 y 1712 de 2014, el Decreto 1377 de 2013 y las normas que las modifiquen, reglamenten o sustituyan, en virtud de lo cual se hacen responsables de la privacidad, seguridad, confidencialidad y veracidad de la información suministrada y sobre los datos a los cuales tienen acceso.

**Mecanismo de publicación**

La actualización y la publicación de dichos instrumentos se realizarán anualmente en el Repositorio Institucional Digital (RID) del Portal web del Ministerio de Salud y Protección Social, en la siguiente URL: <http://goo.gl/hQP21W>

**Mesa de ayuda**

Con el propósito de brindar ayuda técnica para el reporte de los archivos, transporte de datos y demás temas relacionados, el Ministerio de Salud y Protección Social tiene dispuesta una mesa de ayuda. Los datos de contacto se encuentran en el siguiente enlace: [http://www.sispro.gov.co/recursosapp/Pages/Mesa\\_Ayudas.aspx](http://www.sispro.gov.co/recursosapp/Pages/Mesa_Ayudas.aspx).

Publíquese y cúmplase.

El Ministro de Salud y Protección Social,

*Alejandro Gaviria Uribe.*

(C. F.).

**MINISTERIO DE MINAS Y ENERGÍA**

**RESOLUCIONES**

**RESOLUCIÓN NÚMERO 4 0659 DE 2015**

(junio 10)

*por la cual se define el esquema de incentivos por el aprovechamiento y la explotación integral de los recursos naturales no renovables y se establece la metodología para su aplicación y asignación, para la vigencia 2015.*

El Ministro de Minas y Energía, en uso de las facultades legales conferidas en el artículo 38 de la Ley 1744 de 2014, y

**CONSIDERANDO:**

Que de conformidad con el artículo 311 de la Constitución Política corresponde a los municipios como entidad fundamental de la división político-administrativa del Estado prestar los servicios públicos que determine la ley, construir las obras que demande el progreso local, ordenar el desarrollo de su territorio, promover la participación comunitaria, el mejoramiento social y cultural de sus habitantes y cumplir las demás funciones que le asignen la Constitución y las leyes.

Que el 18 de julio de 2011, fue sancionado el Acto Legislativo 05 de 2011, “por el cual se constituye el Sistema General de Regalías, se modifican los artículos 360 y 361 de la Constitución Política y se dictan otras disposiciones sobre el régimen de regalías y compensaciones”, el cual fue reglamentado mediante la Ley 1530 de 2012.

Que de conformidad con lo establecido en el numeral 8 del artículo 2° de la Ley 1530 de 2012, mediante la cual se regula la organización y el funcionamiento del Sistema General de Regalías, uno de los fines y objetivos del Sistema General de Regalías es: “incentivar o propiciar la inversión en la restauración social y económica de los territorios donde se desarrollen actividades de exploración y explotación de recursos naturales no renovables, así como en la protección y recuperación ambiental, sin perjuicio de la responsabilidad ambiental que le asiste a las empresas que adelanten dichas actividades, en virtud de la cual deben adelantar acciones de conservación y recuperación ambiental en los territorios en los que se lleven a cabo tales actividades”.

Que en cumplimiento de lo dispuesto por el inciso tercero del párrafo 3° del artículo 361 de la Constitución Política, el artículo 11 de la Ley 1530 de 2012 asignó hasta el 2% anual de los recursos del Sistema General de Regalías para su funcionamiento, señalando que corresponde a la Comisión Rectora administrar dicho porcentaje.

Que el artículo 32 de la Ley 1744 de 2014, en relación con la planeación de la inversión en las regiones a través de las decisiones de los Órganos Colegiados de Administración y Decisión tendrá en cuenta la apropiación vigente y el recaudo efectivo generado por la explotación de recursos naturales no renovables.