

RESOLUCIÓN 430 DE 2013

(febrero 20)

Diario Oficial No. 48.715 de 25 de febrero de 2013

MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

<NOTA DE VIGENCIA: Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015>

Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas.

Resumen de Notas de Vigencia

NOTAS DE VIGENCIA:

- Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015, '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', publicada en el Diario Oficial No. 49.541 de 12 de junio de 2015.

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL,

en ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por el artículo [2o](#) del Decreto-ley 4107 de 2011 y el artículo [2o](#) de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo [140](#) de la Ley 1438 de 2011, y

CONSIDERANDO:

Que el artículo [2o](#) 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 el Ministerio de Salud y Protección Social debe emitir y actualizar la lista de enfermedades huérfanas cada dos años a través de acuerdos con la Comisión Regulación en Salud (CRES), para aquellas enfermedades que sean crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas;

Que, para dar cumplimiento a lo ordenado por la Ley [1392](#) de 2010, el Ministerio de Salud y Protección Social organizó una mesa de trabajo creada con el fin de elaborar la reglamentación de la citada ley, integrada, entre otros, por los pacientes representados por las agremiaciones Fecoer, Acopel, Fundación Fibrosis Quística, Liga contra la Hemofilia así como la Academia con la participación de Cendex y las Sociedades Científicas, a través de la Asociación Colombiana de Genética Humana y la Asociación Colombiana de Neuropediatría;

Que en esa mesa de trabajo se realizó la revisión, una a una, de las enfermedades huérfanas que han sido identificadas en el mundo y se encuentran listadas en Orphanet, labor que requirió por parte de este Ministerio de una revisión sistemática de la literatura y análisis de evidencias para calificar cada

una de las enfermedades con el objeto de determinar si cumplen o no los criterios definidos en la precitada ley;

Que mediante Oficio número 135538 del 28 de julio de 2012, el Ministerio de Salud y Protección Social, a través del Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios, remitió a la UAE-CRES, el mencionado trabajo;

Que dicha Unidad, mediante Oficio número 201242302570822 de 12 de diciembre de 2012, informó sobre las actividades desarrolladas en el marco de sus competencias para la definición del listado de Enfermedades Huérfanas;

Que mediante el Decreto número [2560](#) de 2012, el Gobierno Nacional ordenó suprimir y liquidar la Comisión de Regulación en Salud (CRES), trasladando sus funciones al Ministerio de Salud y Protección Social;

Que el artículo [2o](#) del Decreto número 2562 de 2012 modificó el artículo [2o](#) del Decreto-ley 4107 de 2012, adicionando las funciones del Ministerio de Salud y Protección Social, señalando, entre otras, la siguiente: “38. Las demás que por disposición legal se haya asignado a la Comisión de Regulación en Salud”;

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

ARTÍCULO 1o. OBJETO. <Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015> La presente resolución tiene por objeto definir el listado de Enfermedades Huérfanas, contenido en el Anexo Técnico de la presente resolución, el cual forma parte integral de la misma.



ARTÍCULO 2o. ACTUALIZACIÓN DE LA LISTA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS. <Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015> El Ministerio de Salud y Protección Social actualizará la lista de enfermedades huérfanas cada dos (2) años, en cumplimiento del artículo [2o](#) de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo [140](#) de la Ley 1438 de 2011. No obstante y en cualquier momento, cuando exista evidencia científica, este Ministerio podrá realizar modificaciones a dicha lista.



ARTÍCULO 3o. OBLIGATORIEDAD. <Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015> La lista de Enfermedades Huérfanas a que alude el artículo [1o](#) de la presente resolución, será de uso obligatorio por parte de todos los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS).



ARTÍCULO 4o. VIGENCIA Y DEROGATORIAS. <Resolución derogada por el artículo [5](#) de la Resolución 2048 de 2015> La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

Publíquese y cúmplase.

Dada en Bogotá, D. C., a 20 de febrero de 2013.

El Ministro de Salud y Protección Social,

ALEJANDRO GAVIRIA URIBE.

ANEXO TÉCNICO.

LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS.

3-metilcrotonil glicinuria

Abléfaron macrostomía

Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides

Acalasia microcefalia

Acalasia primaria

Acatalasemia

Aceruloplasminemia

Acidemia 3-OH-3ME-glutárica

Acidemia Butírica

Acidemia Cadena media

Acidemia Glutárica I

Acidemia Glutárica II

Acidemia glutárica tipo 1

Acidemia Isovalérica

Acidemia isovalérica

Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C

Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D

Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F

Acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A

Acidemia Orgánica No especificada

Acidemia Piroglutámica

Acidemia Propiónica

Acidemia propiónica

Acidemia succínica

Acidosis Láctica

Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1

Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3

Aciduria 4 hidroxibutírica

Aciduria argininosuccínica

Aciduria fumárica

Aciduria malónica

Aciduria metilmalónica con homocistinuria

Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas

Aciduria mevalónica

Aciduria No especificada

Aciduria orótica hereditaria

Acondrogénesis

Acondroplasia

Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans

Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide

Acrania

Acrocefalosindactilia (término genérico)

Acrocraneofacial disostosis

Acrodermatitis enteropática

Acroesquifodisplasia metafisaria

Acromatopsia

Acromegalia

Acromegalia cutis gyrata

Acromegaloide, facies

Acromelanosis

Acroosteolisis tipo dominante

Adamantinoma

Adrenoleucodistrofia ligada al X

Afalangia hemivértebras

Afalangia sindactilia microcefalia

Afasia progresiva no fluida

Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa

Agammaglobulinemia ligada a X

Agnesia de cuerpo calloso - neuropatía

Agnesia de cuerpo calloso ligada al X, con mutación en el gen Alfa 4

Agnesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja

Agnesia gonadal

Agnesia parcial de páncreas

Agnesia renal bilateral

Agnesia traqueal

Aglosia adactilia

Agnatia holoprosencefalia situs inversus

Albinismo con sordera

Albinismo cutáneo fenotipo Hermine

Albinismo ocular ligado al X recesivo

Albinismo ocular sordera sensorial tardía

Albinismo óculo-cutáneo

Alcaptonuria

Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al X

Alfa-manosidosis

Amaurosis - hipertrichosis

Amaurosis congénita de Leber

Amebiasis por amebas salvajes

Amelia, autosómica recesiva

Amiloidosis secundaria

Amioplastia congénita

Anadisplasia metafisaria

Analbuminemia congénita

Anemia de cuerpos de Heinz

Anemia de Fanconi

Anemia diseritropoyética, congénita

Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos

Anemia hemolítica letal anomalías genitales

Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa

Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa

Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa

Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa

Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro

Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X

Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia

Anencefalia/exencefalia aislada

Anestesia corneal anomalías retinianas sordera

Angioedema hereditario

Angioma en racimo

Angiomatosis cutánea y digestiva

Angiomatosis neurocutánea hereditaria

Angiomatosis quística de hueso, difusa

Aniridia

Aniridia agenesia renal retraso psicomotor

Aniridia ausencia de rótula

Aniridia ptosis retraso mental obesidad

Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental

Anisakiasis

Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria

Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas

Anoftalmia - microftalmia, aislada

Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica

Anomalía acro-pecto-renal

Anomalía de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal

Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis

Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares

Anomalías aurículo-oculares, fisura labial

Anomalías cardíacas - heterotaxia

Anomalías cráneo digitales retraso mental

Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental

Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor

Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual

Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión

Anoniquia microcefalia

Anosmia congénita aislada

Anquilobléfaron filiforme - imperforación anal

Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental

Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos

Anquilosis glosopalatina

Aplasia cutis - miopía

Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal

Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva

Aplasia de peroné ectrodactilia

Aplasia medular idiopática

Aplasia tibial - ectrodactilia

Apnea de la prematuridad (AOP)

Apraxia ocular tipo Cogan

Aqueiropodia

Aracnodactilia osificación anormal retraso mental

Aracnodactilia retraso mental dismorfia

arañazo de gato, enfermedad del

Argininemia

Arrinia

Arrinia atresia de coanas microftalmia

Arteriris temporal juvenil

Arteritis de células gigantes

Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico

Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné

Artritis relacionada con entesitis

Artrogriposis - disfunción renal - colestasis

Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal

Artrogriposis distal tipo 6

Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido

Artrogriposis no especificada

Asociación MURCS

Astley-Kendall, displasia de

Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al X

Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial

Ataxia cerebelosa autosómica recesiva

Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera

Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica

Ataxia de Friedreich

Ataxia de Harding

Ataxia episódica tipo 5

Ataxia episódica tipo 6

Ataxia episódica tipo 7

Ataxia episódica, tipo 3

Ataxia episódica, tipo 4

Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante

Ataxia espinocerebelosa infantil

Ataxia espinocerebelosa ligada al X, de tipo 3

Ataxia espinocerebelosa tipo 1

Ataxia espinocerebelosa tipo 2

Ataxia espinocerebelosa tipo 29

Ataxia espinocerebelosa tipo 3

Ataxia espinocerebelosa tipo 30

Ataxia letal con sordera y atrofia óptica

Ataxia telangiectasia

Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce

Atelosteogénesis II

Atelosteogénesis III

Atelosteogénesis tipo 1

Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3

Ateroesclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía

Atireosis

Atransferrinemia

Atresia biliar

Atresia de coanas

Atresia de coanas - sordera - cardiopatía

Atresia de intestino delgado

Atresia duodenal

Atresia tricúspide

Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana

Atrofia multisistémica

Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes

Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas

Atrofia muscular espinal proximal

Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante

Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1

Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2

Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3

Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4

Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante

Atrofia óptica

Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas

Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina

Atrofoderma lineal de Moulin

Aurículo-osteo-displasia

Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar

Autismo, mancha en vino de Oporto

Babesiosis

Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia

Ballard síndrome (Braquidactilia tipo B y C combinadas)

Bandas amnióticas familiares

Beta-manosidosis

Beta-talasemia

Blefarofacio esquelético, síndrome

Blefarochalasia labio doble

Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactiliaestatura baja

Blefaroptosis miopía ectopia lentis

Botulismo

Bradiopsia

Braquicefalia aislada

Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar

Braquidactilia A6 (síndrome de Osebold-Remondini)

Braquidactilia hipertensión arterial

Braquidactilia no especificada

Braquidactilia preaxial hallux varus

Braquidactilia tipo A5

Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)

Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann

Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodoncia - anomalías de la piel

Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes

Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia

Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil

Calcificaciones talámicas simétricas

Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada

Campomelia tipo Cumming

Camptobraquidactilia

Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética

Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición

Camptodactilia no especificada

Camptodactilia taurinúria

Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1

Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2

Cardiomiopatía - anomalías renales

Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón

Cardiopatía congénita miembros cortos

Carnosinemia

Cataratas ataxia sordera

Cataratas microcórnea

Cataratas miocardiopatía

Cataratas nefropatía encefalopatía

Cataratas retraso mental hipogonadismo

Cataratas-glaucoma

Ceguera - escoliosis- aracnodactilia

Ceguera cortical retraso mental polidactilia

Celíaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales

Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotilasa

Chediak-Higashi, síndrome de

CHILD, síndrome

Christian de Myer Franken, síndrome de

Cirrosis biliar primaria

Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte

Cistationinuria

Cistinosis

Cistinuria

Citrulinemia

Cleidorizomélico, síndrome

Coartación atípica de aorta

Colangitis esclerosante

Colchicina, intoxicación por

Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina

Colestasis linfedema

Colitis colagenosa

Colitis epitelio-exfoliativa - sordera

Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual

Coloboma fisura labiopalatina retraso mental

Coloboma macular tipo b braquidactilia

Coloboma microftalmia cardiopatía sordera

Coloboma ocular

Complejo de Carney

Complejo fémur-peroné-cúbito

Complejo miembros-pared abdominal

Comunicación interauricular con defecto de conducción

Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual

Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa

Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila
Condrodisplasia punctata ligada al X dominante
Condrodisplasia punctata, tipo rizomérico
Condrodisplasia recesiva letal
Condrodisplasia tipo Blomstrand
Conjuntivitis leñosa
Conodisplasia craneofacial
Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina
Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria
Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas
Cooper-Jabs, síndrome de
Cordoma
Coroidea atrofia alopecia
Coroideremia
Coroideremia - obesidad - sordera
Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de
Coxo auricular, síndrome
Cráneo ectodérmica displasia
Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de
Craneodiafisaria, displasia
Cráneo-oste-artropatía
Craneoraquisquisis
Craneosinostosis - enfermedad cardiaca congénita - déficit intelectual
Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar
Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal

Craneosinostosis aplasia de peroné

Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi

Craneosinostosis braquidactilia

Craneosinostosis calcificaciones intracraneales

Craneosinostosis tipo Philadelphia

Craneosinostosis, tipo Boston

Craniorrinia

Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia

Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje

Crioglobulinemia mixta

Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida

Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos

Crisponi, síndrome de

Cromosoma 1 en anillo

Cromosoma 10 en anillo

Cromosoma 14 en anillo

Cromosoma 17 en anillo

Cromosoma 18 en anillo

Cromosoma 20 en anillo

Curry Jones, síndrome de

Cushing dependiente de ACTH, síndrome de

Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis

Cutis laxa

Cutis marmorata telangiectasia congénita

Cutis verticis gyrata - déficit mental

Dacriocistitis osteopoiquiosis

Dandy Walker polidactilia postaxial

Defecto de rayo cubital / peronéo, con braquidactilia

Defectos del ciclo de Krebs

Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa

Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa

Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa

Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa

Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatía

Déficit combinado de los factores V y VIII

Déficit congénito de fibrinógeno

Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos

Déficit congénito de proteína C

Déficit congénito de proteína S

Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa

Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4

Déficit congénito del Factor II

Déficit congénito del Factor IX

Déficit congénito del Factor V

Déficit congénito del Factor VII

Déficit congénito del Factor VIII

Déficit congénito del Factor X

Déficit congénito del Factor XI

Déficit congénito del Factor XIII

Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa

Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga

Déficit de 5-oxoprolinasa

Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintasa

Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media

Déficit de Aconitasa

Déficit de adenilsuccinato liasa

Déficit de adenosina monofosfato deaminasa

Déficit de adhesión leucocitaria

Déficit de adhesión leucocitaria tipo II

Déficit de adhesión leucocitaria tipo III

Déficit de aromatasa

Déficit de beta-ureidopropionasa

Déficit de biotinidasa

Déficit de carbamil-fosfato sintetasa

Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II

Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa

Déficit de deshidratasa

Déficit de Dihidropteridina reductasa

Déficit de dopamina beta-hidroxilasa

Déficit de enzima ramificante del glucógeno

Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa

Déficit de fosfofructoquinasa muscular

Déficit de fosfoglicerato quinasa

Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa

Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa

Déficit de gamma-glutamil transpeptidasa

Déficit de gamma-glutamilcisteína sintetasa

Déficit de glucógeno sintasa hepática

Déficit de glutatión sintetasa

Déficit de GTP-ciclohidrolasa I

Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa

Déficit de LCAT

Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E

Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G

Déficit de N5-metilhomocisteína transferasa

Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa

Déficit de ornitina carbamil transferasa

Déficit de transaldolasa

Déficit de transportador de creatina ligado al X

Déficit familiar aislado de glucocorticoides

Déficit intelectual tipo Birk-Barel

Déficit intelectual tipo Kahrizi

Degeneración cortico-basal

Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana, degeneración

Degeneración macular juvenil hipotriquia

Degeneración retiniana microftalmia glaucoma

Delección 22q13

Delección 5q35

Delección 8p

Delección terminal 6q

Demencia fronto-temporal

Demencia frontotemporal con inclusiones Tau

Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17

Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental

Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia

Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis

Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes

Dermato osteolisis tipo Kirghize

Dermatoleucodistrofia

Dermatomiositis

Dermatosis pustulosa subcórnea

Dermo odontodisplasia

Dermoide anular de la córnea

Dermopatía restrictiva letal

Desbuquois, síndrome de

Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa

Desmosterolosis

Desorden del metabolismo de los metales No Especificados

Desordenes de las purinas y pirimidinas no especificados

Desordenes de los lípidos no especificados

Desordenes del sistema inmune no especificados

Desordenes del tejido conectivo no especificados

Desordenes lisosomales no especificados

Desordenes peroxisomales no especificados

Despigmentación aguda bilateral del iris

Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante

Diabetes insípida nefrogénica

Diabetes mellitus neonatal

Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa

Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos

Diabetes-sordera de transmisión materna

Diáfano-espondilodisostosis

Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas

Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos

Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno

Digito rojo cerebral síndrome

Dihidropirimidinuria

Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial

Dinsoy Salih Patel, síndrome de

Dirofilariasis

Disautonomía familiar

Discondrosteosis nefropatía

Disección arterial con lentiginosis

Disfasia congénita familiar

Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X

Disgenesia caudal familiar

Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de Glutamina sintetasa

Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X

Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial

Disgenesia gonadal anomalías múltiples

Disgenesia gonadal, tipo XX

Disinostosis craneofacial

Dismorfia digitotalar

Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker

Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo

Disostosis acro fronto facio nasal

Disostosis acrofacial autosómica recesiva

Disostosis acrofacial forma catania

Disostosis acrofacial no especificada

Disostosis acrofacial postaxial

Disostosis acrofacial tipo Nager

Disostosis acrofacial tipo Palagonia

Disostosis acrofacial tipo Rodríguez

Disostosis faciocraniana hipomandibular

Disostosis humero espinal

Disostosis mandibulofacial ligada al X

Displasia acromesomélica tipo Brahimi Bacha

Displasia acromesomélica tipo Hunter - Thompson

Displasia acromesomélica tipo Maroteaux

Displasia acromiocraniana

Displasia acropectovertebral

Displasia alveolo-capilar congénita

Displasia broncopulmonar

Displasia campomélica

Displasia checa, tipo metatarsal

Displasia craneolenticulosutural

Displasia cráneo-metafisaria

Displasia de Boomerang

Displasia de Greenberg

Displasia de Pacman

Displasia de timo - riñón - ano - pulmón

Displasia del iris - hipertelorismo - sordera

Displasia dermo facial focal

Displasia ectodérmica - con inmunodéficit anhidrótico

Displasia ectodérmica - síndrome de fragilidad de la piel

Displasia ectodérmica “pura” tipo cabello-uña

Displasia ectodérmica ceguera

Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie

Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal

Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo

Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante

Displasia ectodérmica no especificada

Displasia ectodérmica odontomicroniquial

Displasia ectodérmica tipo Berlin

Displasia epifisaria múltiple

Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel

Displasia espondilo encondral

Displasia espondiloepifisaria congénita

Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn

Displasia espondiloepifisaria tardía

Displasia espondiloepifisaria tipo Byers

Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu

Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot

Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura

Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon

Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial

Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal

Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis

Displasia espondiloepimetafisaria axial

Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4

Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski

Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve

Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden
Displasia espondilo-metafisaria
Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
Displasia espondilometafisaria -distrofia de conosbastones
Displasia espondilometafisaria tipo agregán
Displasia espondilo-metafisaria tipo Kozlowski
Displasia Esquelética no especificada
Displasia frontometafisaria
Displasia geleofísica
Displasia inmuno ósea de Schimke
Displasia Kniest-like letal
Displasia letal osteosclerótica de hueso
Displasia mandíbuloacra
Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos
Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson
Displasia oculodentodigital
Displasia óculo-oto-facial
Displasia odontomaxilar segmentaria
Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell
Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios
Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
Displasia pseudodistrófica
Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker
Disqueratosis congénita
Disquinesia ciliar primaria
Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)

Distonía 16

Distonía de torsión de aparición temprana

Distonía dopa-sensible

Distonía focal

Distonía mioclónica 15

Distonía no especificada

Distonia-parkinsonismo de inicio rápido

Distonías mixtas

Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular

Distrofia coroidal, areolar central

Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal

Distrofia de conos y bastones

Distrofia de córnea - sordera de percepción

Distrofia facioescapulohumeral

Distrofia macular cistoide

Distrofia macular de Carolina del Norte

Distrofia miotónica de Steinert

Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa

Distrofia muscular congénita

Distrofia muscular congénita con déficit de integrina

Distrofia muscular congénita de Ullrich

Distrofia muscular congénita por déficit de láminas A/C

Distrofia muscular congénita tipo 1A

Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama

Distrofia muscular de cinturas

Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A

Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E

Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F

Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G

Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M

Distrofia muscular de Duchenne y Becker

Distrofia muscular de Emery Dreifuss

Distrofia muscular no especificada

Distrofia muscular óculo gastrointestinal

Distrofia muscular oculofaríngea

Distrofia muscular tipo Duchenne

Distrofia neuroaxonal infantil

Drepanocitosis

Dubowitz, síndrome de

Duplicación 12p

Duplicación 6p

Duplicación de cejas - sindactilia

Duplicación de la pierna y del pie en espejo

Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía

Ectopia de cristalino forma familiar

Ectopia tiroidea

Ectrodactilia displasia ectodérmica

EEM, síndrome

Embriopatía por aminopterina

Embriopatía por antitiroideos

Embriopatía por talidomida

Embriopatía por virus de la varicela

Enanismo de Mulibrey

Enanismo diastrófico

Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski

Enanismo metatrópico

Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial

Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa

Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina

Enanismo tanatofórico

Encefalitis equina oriental

Encefalitis focal de Rasmussen

Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2

Encefalopatía aguda necrosante familiar

Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar

Encefalopatía debida a déficit de GLUT1

Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina

Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa

Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena

Encefalopatía epiléptica infantil temprana

Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante

Encefalopatía mioclónica temprana

Encefalopatía provocada por déficit de sulfito oxidasa

Encefalopatía, etilmalónica

Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)

Encondromatosis

Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1

Enfermedad de Alexander

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular

Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana

Enfermedad de Behçet

Enfermedad de Best

Enfermedad de Blackfan-Diamond

Enfermedad de Buerger

Enfermedad de Canavan

Enfermedad de Canavan

Enfermedad de Caroli

Enfermedad de Castleman

Enfermedad de Coats

Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob

Enfermedad de Crohn

Enfermedad de Crouzon

Enfermedad de Cushing

Enfermedad de Darier

Enfermedad de Dent

Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2

Enfermedad de Depósito Lisosomal no especificada

Enfermedad de Devic

Enfermedad de Elejalde

Enfermedad de Fabry

Enfermedad de Gaucher

Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular

Enfermedad de Gaucher de tipo 2

Enfermedad de Gaucher de tipo 3

Enfermedad de Gaucher tipo 1

Enfermedad de Grösbeck-Imerslund

Enfermedad de Hirschsprung

Enfermedad de Huntington

Enfermedad de jarabe de arce

Enfermedad de Kennedy

Enfermedad de Krabbe

Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis

Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia

Enfermedad de Letterer-Siwe

Enfermedad de Lhermitte-Duclos

Enfermedad de McCardle

Enfermedad de Netherton

Enfermedad de Niemann-Pick

Enfermedad de Niemann-Pick tipo A

Enfermedad de Niemann-Pick tipo B

Enfermedad de Niemann-Pick tipo C

Enfermedad de Norrie

Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce

Enfermedad de Paget juvenil

Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher

Enfermedad de Pompe

Enfermedad de Pyle

Enfermedad de Refsum

Enfermedad de Refsum, forma infantil.

Enfermedad de Rendu-Osler-Weber

Enfermedad de Sandhoff

Enfermedad de Stargardt

Enfermedad de Still del adulto

Enfermedad de Tangier

Enfermedad de Tay-Sachs

Enfermedad de Thomsen y Becker

Enfermedad de Unverricht-Lundborg

Enfermedad de von Hippel-Lindau

Enfermedad de Von Willebrand

Enfermedad de Von Willebrand adquirida

Enfermedad de Whipple

Enfermedad de Wilson

Enfermedad de Wolman

Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa

Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva

Enfermedad granulomatosa crónica

Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina

Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia

Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada

Enfermedad mitocondrial no especificada

Enfermedad mixta del tejido conectivo

Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas

Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol

Enfermedad por depósito de lípidos neutros

Enfermedad quística medular autosómica dominante

Enfermedad veno-oclusiva hepática

Enfermedades hematológicas no especificadas

Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía

Enfisema lobar congénito

Eng Strom, síndrome de

Epidermolisis ampollar adquirida

Epidermolisis ampollosa distrófica

Epidermolisis ampollosa epidermolítica

Epidermolisis ampollosa hereditaria

Epidermolisis ampollosa juntural

Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante

Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta

Epilepsia microcefalia displasia esquelética

Epilepsia mioclónica de la infancia

Equinococosis alveolar

Erdheim-Chester, enfermedad de

Eritermalgia, primaria

Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa

Eritrodermia congénita letal

Eritroqueratodermia ataxia

Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa

Erliquiosis

Escafocefalia aislada

Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar

Esclerosis lateral amiotrófica

Esclerosis lateral primaria

Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII

Esclerosis sistémica cutánea difusa

Esclerosis sistémica cutánea limitada

Esclerosis tuberosa

Esferocitosis hereditaria

Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligada al X

Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal

Esporotricosis

Esquisencefalia

Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis

Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardiaco

Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña

Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento

Estenosis pulmonar valvular

Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de

Estesioneuroblastoma

Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados

Evans, síndrome de

Fallo autonómico puro

Fascitis eosinofílica

Femur bífido ectrodactilia monodactilia

Fenilcetonuria

Feocromocitoma, secretante

Fibrocondrogenesis

Fibrodisplasia osificante progresiva

Fibrofolliculomas múltiples familiares

Fibromatosis gingival - sordera

Fibromatosis gingival- anomalías dentales

Fibromatosis hialina juvenil

Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea

Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal

Fibrosis pulmonar idiopática

Fibrosis quística

Fiebre botonosa

Fiebre reumática

Fine Lubinsky, síndrome de

Finlay Markes, síndrome de

Fístula arteriovenosa cerebral

Fístula broncobiliar congénita

Fisura labial - retinopatía

Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía

Fisura media del labio inferior

Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodoncia

Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia

Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de

Fisura palatina talla baja vértebras anomalías

Foramina parietal

Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher

Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de

Fotosensibilidad cutánea colitis letal
Fragilidad ósea contracturas articulares
Fried, síndrome de
Fructosuria
Fryns, síndrome de
Fucosidosis
Fuhrmann, Síndrome de
Fuqua Berkovitz, Síndrome de
Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
Galactosemia
Gangliosidosis tipo 1
Gangliosidosis tipo 2
Gangliosidosis tipo 3
Gastroenteritis eosinofílica
Gastrosquisis
Genitopatelar, síndrome
German, síndrome de
Gerodermia osteodisplástica
Gigantismo cerebral quistes maxilares
Glaucoma - apnea del sueño
Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja
Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias
Glucogenosis de Bickel-Fanconi
Glucogenosis tipo 1
Glucogenosis tipo 2

Glucosa-galactosa, malabsorción de

Goldenhar, síndrome de

Goodpasture, síndrome pneumo-renal de

Gorlin Chaudry Moss, síndrome de

Granuloma chalazodérmico

Granulomatosis autoinflamatoria infantil

Griscelli, enfermedad de

Hallermann Streiff Francois, síndrome de

Hamartomatosis quística de pulmón y riñón

Hartsfield Bixler Demyer, síndrome de

HEC, síndrome

Hemangiomatosis neonatal difusa

Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas

Hemicrania paroxística

Hemimelia fibular

Hemimelia tibial

Hemimelia tibial fisura labiopalatina

Hemiplejia alternante familiar nocturna benigna infantil

Hemocromatosis neonatal

Hemoglobinuria paroxística nocturna

Hendidura de narinas telecanthus

Hendidura esternal

Hendidura laringotraqueoesofágica

Hennekam Beemer, síndrome de

Hennekam, síndrome de

Hepatitis crónica autoinmune

Hermafroditismo verdadero XX

Hernia diafragmática

Hernia diafragmática anomalía de miembros

Heterotaxia

Hidrocefalia - displasia costovertebral - anomalía de Sprengel

Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules

Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud

Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa

Hiperargininemia

Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa

Hipercolesterolemia familiar homocigota

Hiperekplexia - epilepsia

Hipereosinofílico idiopático, síndrome

Hiperfenilalaninemia

Hiperfenilalaninemia materna

Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas

Hiperglicinemia no cetósica

Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente

Hiperlipoproteinemia No Especificada

Hiperlipoproteinemia tipo 1

Hiperlipoproteinemia tipo 3

Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis

Hiperoxaluria

Hiperoxaluria primaria de tipo 1

Hiperplasia regenerativa nodular

Hiperplasia suprarrenal congénita

Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago

Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica
Hiperqueratosis palmoplantar sordera
Hipersomnia idiopática
Hipertelorismo, tipo Teebi
Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar
Hipertermia maligna artrogriposis tortícolis
Hipertrichosis cervical anterior aislada
Hipertrichosis cervical neuropatía
Hipertrichosis cubital talla baja
Hipertrichosis lanuginosa adquirida
Hipertrichosis lanuginosa congénita
Hipo crónico
Hipocondroplasia
Hipofosfatasa
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia
Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria
Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito
Hipomagnesemia aislada dominante
Hipomagnesemia con normocalciúria
Hipomielinización - catarata congénita
Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia
Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo
Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal
Hipoparatiroidismo familiar aislado
Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea
Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis
Hipopituitarismo microftalmia

Hipopituitarismo polidactilia postaxial

Hipoplasia dérmica focal

Hipoplasia foveal catarata presenil

Hipoplasia olivopontocerebelosa letal

Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía

Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4

Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5

Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6

Hipoplasia tiroidea

Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar

Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera

Hipotermia periódica espontánea

Hipotonía - síndrome de cistinuria

Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia

Hipotricosis - linfedema - telangiectasia

Hipotricosis hereditaria de Marie Unna

Hipotricosis retraso mental tipo Lopes

Hipotricosis simple

Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia

Hirschsprung polidactilia sordera

Hirschsprung, braquidactilia de

Histidinemia

Histiocitosis azul marino

Histiocitosis de células de Langerhans

Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria

Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva

Holoprosencefalia

Homocarnosinosis

Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa

Houlston Iraggori Murday, síndrome de

ICF síndrome

Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa

Ictiosis alopecia ectropion retraso mental

Ictiosis ampollosa de Siemens

Ictiosis atresia biliar

Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejia

Ictiosis congénita tipo feto Arlequín

Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media

Ictiosis lamelar

Ictiosis ligada a X

Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante

Ictiosis No especificada

Ictiosis y nacimiento prematuro, síndrome de

IMAGE, síndrome

Iminoglicinuria

Incontinentia pigmenti

Inmunodeficiencia combinada severa ligada a déficit de adenosina desaminasa

Inmunodeficiencia común variable

Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer

Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25

Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado alreceptor de interleuquina-1

Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos

Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2

Inmunodeficiencia primaria no especificada

Insensibilidad congénita al dolor

Insomnio fatal familiar

Interrupción del arco aóptico

Intolerancia a la fructosa

Isotretinoína like, síndrome

Ivic, síndrome de 4 familias Miopatía con inclusiones reductoras

Jackson-Weiss, síndrome de

Jeune, síndrome de

Johanson Blizzard, síndrome de

Johnson Mcmillin, síndrome de

Juberg Hayward, síndrome de

Kabuki make up, síndrome de

Kaler Garrity Stern, síndrome de

Kallmann cardiopatía, síndrome de

Kasabach-Merritt, síndrome de

Keratosis tipo Nagashima

Kimura, enfermedad de

Kozlowski Brown Hardwick, síndrome de

Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux

Larsen like forma letal, síndrome de

Latosterolosis

Leiomioma orbital

Leprechaunismo

Leptospirosis

Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal

Lesiones “Donut” de la calvaria - fragilidad ósea'

Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía

Leucodistrofia metacromática

leucodistrofia no especificada

Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización

Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria

Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora

Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato

Leucoencefalopatía cavitada progresiva

Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal

Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar

Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal

Lewis Pashayan, síndrome de

Lichtenstein, síndrome de

Linfangiectasias quísticas pulmonares

Linfangioliomiomatosis

Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral

Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales

Linfedema congénito

Lipodistrofia - retraso mental - sordera, síndrome de

Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG

Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2

Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling

Lipodistrofia generalizada adquirida

Lipodistrofia No especificada

Lipodistrofia No Especificada

Lipodistrofia parcial adquirida

Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan

Lipodistrofia, tipo Berardinelli

Lipofuscinosis neuronal ceroida tardía infantil

Lipofuscinosis neuronal ceroidea juvenil

Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto

Lipomatosis encefalocraneocutánea

Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe

Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A

Lisencefalia tipo 2

Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana

Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar

Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva

Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia

Macrocefalia - malformación capilar

Macrocefalia - talla baja - paraplejía

Macrogiria central bilateral

Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa

Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante

Malabsorción de folato, hereditaria

Malacoplasia

Malaria

Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita

Malformación de Ebstein

Malformación linfática

Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía

Mano hendida - pie hendido

Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma

Mano hendida, pie hendido, sordera

Marshall-Smith, síndrome de

Mastocitosis

Mastocitosis cutánea

Mastocitosis No especificada

Mastocitosis sistémica

Mastocitosis sistémica agresiva

Mastocitosis sistémica indolente

Mazabraud, síndrome de

Megacalicosis, congénita

Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia

MEHMO, síndrome

Melorreostosis

Meningitis meningocócica

Metacondromatosis

Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2

Miastenia grave

Microbraquicefalia ptosis fisura labial

Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual

Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas

Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso

Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis

Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía

Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de

Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia

Microcefalia miocardiopatía

Microdelección 9q22.3

Microftalmia - atrofia cerebral

Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos

Microftalmia con anomalías de las extremidades

Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2

Microgastria anomalía de miembros

Microtia

Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal

Microtia anomalías esqueléticas talla baja

Microtia bilateral - sordera - paladar hendido

Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide

Migraña hemipléjica familiar o esporádica

Miocardopatía cataratas anomalías espondilopélvicas

Miocardopatía restrictiva aislada familiar

Mioclonia ataxia cerebelosa sordera

Mioclonia perioral con ausencias

Mioclonia atrofia muscular distal

Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal

Miofascitis macrofágica

Miopatía con autofagia excesiva

Miopatía con capuchón

Miopatía congénita letal tipo Compton-North

Miopatía distal con afectación respiratoria precoz

Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales

Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco

Miopatía distal, tipo Nonaka

Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz

Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegía

Miopatía ligada a X con atrofia del músculo postural

Miopatía miotónica proximal

Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica

Miopatía nemalínica

Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1

Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores

Miopatía tibial de Udd

Miopatía tipo Bethlem

Miositis esporádica con cuerpos de inclusión

Miositis focal

Monosomía 18p

Monosomía 22q11

Monosomía 22q11

Monosomía 5p

Monosomía 5p

Monosomía distal 10q

Moore Federman, síndrome de

Moya-Moya, enfermedad de

Mucopolipidosis no especificada

Mucopolipidosis tipo 2

Mucopolipidosis tipo 4

Mucopolisacaridosis de tipo 3

Mucopolisacaridosis de tipo 4

Mucopolisacaridosis de tipo 6

Mucopolisacaridosis no especificada

Mucopolisacaridosis tipo 2

Mucopolisacaridosis tipo 7

Mucosulfatidosis

Muenke, síndrome de

Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos

Myhre Ruvalcaba Graham, síndrome de

Nail Patella like enfermedad renal

Nefronoftisis familiar del adulto quadriparesia espástica

Nefropatía sordera hiperparatiroidismo

Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales

Neu-Laxova, Síndrome de

Neumonía causada por Pseudomonas aeruginosa serotipo 01

Neumopatía aguda idiopática eosinofílica

Neuro músculo esquelético síndrome tipo chipriota

Neuroaxonal distrofia acidosis tubular

Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa

Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro

Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa

Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Bertini, Síndrome

Neurodegerativo ligado al X, de tipo Hamel, síndrome

Neuroléptico maligno, síndrome

Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2

Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva

Neuropatía axonal motora aguda

Neuropatía con discapacidad auditiva

Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión

Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción

Neuropatía óptica hereditaria de Leber

Neuropatía periférica, tipo Fiskerstrand

Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global

Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma X

Neuropatía sensorial y motora de inicio facial

Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo

Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple

Neutropenia cíclica

Neutropenia congénita grave

Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante

Neutropenia, congénita grave, ligada al X

Nevo, síndrome de

Nevus epidérmico, síndrome de

Nevus melanocítico congénito grande

Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos

Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo

Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I

Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina

Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin

Óculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman

Óculo dental síndrome tipo Rutherford

Óculo osteocutáneo síndrome

Óculo trico displasia

Odonto ónico dérmica displasia

Odonto tricomélica hipohidrótica displasia

Odontodisplasia regional

Odontoleucodistrofia

Okamoto Satomura, síndrome de

Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso

Olmsted, síndrome de

Omodisplasia

Onfalocele

Onicotricodisplasia y neutropenia

Opsismodisplasia

Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles

Osteocondrodisplasia hipertricosis

Osteocondromas múltiples

Osteocondromatosis carpotarsiana

Osteocraneoostenosis

Osteodisplasia poliquistica lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante

Osteodistrofia hereditaria de Albright

Osteogénesis imperfecta

Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual

Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas

Osteolisis del talón, rótula y escafoides, síndrome de

Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil

Osteopatía estriada esclerosis craneana

Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia

Osteopetrosis de Albers-Schönberg

Osteopetrosis dominante de tipo 1

Osteopetrosis maligna autosómica recesiva

Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia

Osteoporosis hipopigmentación óculo cutánea

Osteoporosis pseudoglioma síndrome

Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro

Oto dental displasia

Otras Acromegalias No especificadas

Otras alteraciones cromosómicas no especificadas

Otras Ataxias Episódicas

Otras Ataxias Espinocerebelosas no especificadas

Otras Ataxias Hereditarias no especificadas

Otras Atelostogénesis no especificadas

Otras Atrofias Musculares Espinales no especificadas

Otros Trastorno del metabolismo de los Carbohidratos no especificados

Otros trastornos de la oxidación de los ácidos grasos

Otros Trastornos del Ciclo de la Urea no especificados

Otros trastornos del Metabolismo de la Pirimidinas no especificados

Otros Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados

Otros Trastornos del Metabolismo de las purinas no especificados

Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción

Pancreatitis aguda recurrente

Pancreatitis crónica hereditaria

Pancreatoblastoma

Panencefalitis por rubéola

Paniculitis, histiocítica citofágica

Papulosis atrofiante maligna de Degos

Paquidermoperiostosis

Paquioniquia congénita

Parálisis bulbar progresiva de la niñez

Parálisis laríngea retraso mental

Parálisis periódica hipercalémica

Parálisis periódica hipocaliémica

Parálisis periódica no especificada

Parálisis periódica normocalemica

Parálisis periódica tirotóxica

Parálisis supranuclear progresiva

Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal

Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 32

Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 35

Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 37

Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 37

Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 38

Paraplegia espástica ligada al X tipo 34

Paraplegia espástica ligada al X tipo 34

Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual

Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9

Paraplejía espástica autosómica recesiva de tipo 39

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28

Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30

Paraplejia espástica familiar

Paraplejía espástica ligada a X tipo 16

Paraplejía espástica ligada a X tipo 2

Paraplejia espástica nefropatía sordera

Paraplejia espástica No especificada

Paraplejia-braquidactilia-epíffisis en cono

Paraplejia-retraso mental-hiperqueratosis

PARC síndrome

Paresia espástica glaucoma pubertad precoz

Patrón Madras de enfermedad de las neuronas motoras

Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada

Pénfigo foliáceo

Pénfigo vulgar

Penfigoide bulloso

Penfigoide paraneoplásico

Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial

Periarteritis nodosa

Pericarditis artritis camptodactilia

Perlman, síndrome de

PIBIDS síndrome

Picnocondrogénesis

Picnodisostosis

Piebaldismo

Pili Torti onicodisplasia

Pilo dental displasia

Pityriasis rubra pilaris

Plagiocefalia aislada

Plagiocefalia retraso mental ligado al X

Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, síndrome

Pneumonía intersticial aguda

Poiquilodermia de Kindler

Poland, síndrome de

Poliartritis, factor reumatoide negativo

Poliartritis, factor reumatoide positivo

Policondritis atrofiante

Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros

Polineuropatía amiloide familiar

Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica

Poliomiositis

Poliposis adenomatosa familiar

Poliposis con capuchón

Poliposis juvenil de la infancia

Poliquistosis renal, autosómica y recesiva

Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda

Polisindactilia - malformación cardíaca

Pollit, síndrome de

Porfiria aguda intermitente

Porfiria Cutánea Tarda (PCT)

Porfiria eritropoyética congénita

Porfiria hepática crónica

Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux

Potocki-Shaffer, síndrome de

Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas

Prieto Badia Mulas, síndrome de

Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo

Progeria

Progeria talla baja nevi pigmentados

Prolidasa, déficit de

Proteinosis alveolar pulmonar idiopática

Protoporfiria eritropoyética

Pseudocondroplasia

Pseudoartrosis congénita de clavícula

Pseudohipoaldosteronismo tipo 1

Pseudomixoma peritoneal

Pseudoprogeria

Pseudotumor inflamatorio del hígado

Pseudoxantoma elástico

Pterigium, formas letales del síndrome de

Pterigium poplíteo autosómico dominante, síndrome de

Pterygium antecubital síndrome de

Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales

Ptoxis - estrabismo - pupilas ectópicas

Pulgar largo braquidactilia síndrome

Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia

Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia

Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian

Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder

Púrpura de Henoch-Schoenlein

Qazi Markouizos, síndrome de

Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria

Queratitis estromal

Queratitis por acantoamoeba

Queratoconjuntivitis atópica

Queratoderma palmoplantar - amiotrofia

Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral

Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas

Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis

Queratodermia hipotricosis leuconiquia

Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante

Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral

Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia

Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis

Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina

Rambaud Gallian Touchard, síndrome de

Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de

Renpenning, síndrome de

Resistencia periférica a las hormonas tiroideas

Reticulohistiocitosis multicéntrica

Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo

Retino hepato endocrinológico síndrome

Retinopatía hereditaria vascular

Retinosquiasis ligada a X

Retraso del desarrollo debido al déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa

Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1

Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand

Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico

Retraso mental - cataratas - cifosis

Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus

Retraso mental hipotriquia braquidactilia

Retraso mental ligado a X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones

Retraso mental ligado al X - acromegalia - hiperactividad

Retraso mental ligado al X - coreoatetosis - comportamiento anormal

Retraso mental ligado al X - cubitus valgus - rostro típico

Retraso mental ligado al X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico

Retraso mental ligado al X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo

Retraso mental ligado al X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura

Retraso mental ligado al X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo

Retraso mental ligado al X - macrocefalia - macroorquidismo

Retraso mental ligado al X - pubertad precoz - obesidad

Retraso mental ligado al X epilepsia psoriasis

Retraso mental ligado al X no especificado

Retraso mental ligado al X psicosis macroorquidismo

Retraso mental ligado al X, de tipo Abidi

Retraso mental ligado al X, de tipo Armfield

Retraso mental ligado al X, de tipo Cantagrel

Retraso mental ligado al X, de tipo Miles-Carpenter

Retraso mental ligado al X, de tipo Pai

Retraso mental ligado al X, de tipo Reish

Retraso mental ligado al X, de tipo Schimke

Retraso mental ligado al X, de tipo Seemanova

Retraso mental ligado al X, de tipo Shashi

Retraso mental ligado al X, de tipo Shrimpton

Retraso mental ligado al X, de tipo Siderius

Retraso mental ligado al X, de tipo Stevenson

Retraso mental ligado al X, de tipo Stocco Dos Santos

Retraso mental ligado al X, de tipo Stoll

Retraso mental ligado al X, de tipo sudafricano

Retraso mental ligado al X, de tipo Vitale

Retraso mental ligado al X, de tipo Wilson

Retraso mental ligado al X, de tipo Wittwer

Retraso mental ligado al X, de tipo Zorick

Retraso mental ligado al X, sindrómico 7

Retraso mental ligado al X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C

Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales

Retraso mental severo ligado al X tipo Gustavson

Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina

Retraso mental, ligado al X, de tipo Snyder

Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa

Reumatismo psoriásico

Rickettsiosis exantemática

Robinow like, síndrome de

Romboencefalosinapsis

Rótula parva, Síndrome de

Rudiger Schmidt Loose, síndrome de

Sakati Nyhan, síndrome de

Sarcoidosis

Sarcosinemia

Say Barber Miller, síndrome de

Scarf, síndrome de

Schinzl-Giedion, síndrome de

Schopf-Schulz-Passarge, síndrome de

Sebastian, síndrome de

Secreción inapropiada de hormona antidiurética, síndrome de

Shock estafilocócico tóxico, síndrome del

SHORT síndrome

Sialidosis tipo 1

Sialidosis tipo 2

Siegler Brewer Carey, síndrome de

Simpson-Golabi-Behmel

Simpson-Golabi-Behmel tipo 2, síndrome de

Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales

Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges

Sindactilia no especificada

Sindactilia tipo Cenani Lenz

Síndrome “cat-eye”

Síndrome 3C

Síndrome 3M

Síndrome acrocalloso

Síndrome acromegaloide hipertricosis

Síndrome acro-pectoral

Síndrome acrorenal recesivo

Síndrome acrorenomandibular

Síndrome acro-reno-ocular

Síndrome Adult

Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X

Síndrome ANE

Síndrome angio-osteo-hipertrófico

Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogénesis

Síndrome Aredyld

Síndrome blefaro queilo odóntico

Síndrome blefaro-naso-facial

Síndrome BOR

Síndrome branquio-esqueleto-genital

Síndrome branquio-óculo-facial

Síndrome CACH

Síndrome CADASIL

Síndrome CAMOS

Síndrome CDG tipo Ia

Síndrome CDG tipo Ib

Síndrome CDG tipo Ic

Síndrome CDG tipo IIIh

Síndrome CEDNIK

Síndrome cerebro costo mandibular

Síndrome cerebro-óculo-nasal

Síndrome cerebro-pulmón-tiroides

Síndrome CHANDS

Síndrome CHARGE

Síndrome CINCA

Síndrome CLAPO

Síndrome CODAS

Síndrome COFS

Síndrome craneofacial-sordera-mano

Síndrome CREST

Síndrome de Aarskog-Scott

Síndrome de Aase-Smith

Síndrome de Abruzzo Erickson

Síndrome de Ackerman

Síndrome de Aicardi

Síndrome de Aicardi-Goutieres

Síndrome de Alagille

Síndrome de Al-Gazali-Dattani

Síndrome de Allan-Herndon-Dudley

Síndrome de Alpers

Síndrome de Alport

Síndrome de Alstrom

Síndrome de Ambras

Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina

Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada
Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz
Síndrome de Angelman
Síndrome de aniridia - retraso mental
Síndrome de anoftalmía plus
Síndrome de antisintetasas
Síndrome de Antley-Bixler
Síndrome de Apert
Síndrome de aspiración de meconio
Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental
Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith
Síndrome de autismo y macrocefalia
Síndrome de Axenfeld-Rieger
Síndrome de Bamforth
Síndrome de Bangstad
Síndrome de Banki
Síndrome de Baraitser Brett Piesowicz
Síndrome de Barber Say
Síndrome de Bardet-Biedl
Síndrome de Barth
Síndrome de Bartsocas-Papas
Síndrome de Bartter
Síndrome de Basan
Síndrome de Bazex
Síndrome de Bazex-Dupre-Christol
Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Síndrome de Beemer Ertbruggen

Síndrome de Bencze

Síndrome de Berant

Síndrome de Bernard-Soulier

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Síndrome de Björnstadt

Síndrome de Bloom

Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich

Síndrome de Book

Síndrome de Bork-Stender-Schmidt

Síndrome de Borrone di Rocco Crovato

Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy

Síndrome de Bowen-Conradi

Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo

Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere

Síndrome de Brugada

Síndrome de Budd-Chiari

Síndrome de Buschke-Ollendorff

Síndrome de Cabezas

Síndrome de Camurati Engelmann

Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch

Síndrome de Cantu

Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso

Síndrome de Carey-Fineman-Ziter

Síndrome de Carnevale

Síndrome de Carpenter

Síndrome de Cataratas Congénitas, Dismorfia Facial, y Neuropatía (CCFDN)

Síndrome de Catel-Manzke

Síndrome de CDG

Síndrome de CDG tipo Id

Síndrome de CDG tipo Ie

Síndrome de CDG tipo If

Síndrome de CDG tipo Ig

Síndrome de CDG tipo Ih

Síndrome de CDG tipo IIa

Síndrome de CDG tipo IIe

Síndrome de CDG tipo Ik

Síndrome de CDG tipo IL

Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig

Síndrome de Char

Síndrome de Christ-Siemens-Touraine

Síndrome de Churg-Strauss

Síndrome de Clouston

Síndrome de Cobb

Síndrome de Cockayne

Síndrome de Coffin Siris

Síndrome de Coffin-Lowry

Síndrome de Cogan

Síndrome de Cohen

Síndrome de Cole-Carpenter

Síndrome de Cooks

Síndrome de Cornelia de Lange

Síndrome de Costello

Síndrome de Cowden

Síndrome de Crigler-Najjar

Síndrome de Cronkhite-Canada

Síndrome de Cushing

Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer

Síndrome de delección 6q16

Síndrome de Denys-Drash

Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica

Síndrome de Donnai-Barrow

Síndrome de Duane

Síndrome de Dursun

Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen

Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular

Síndrome de Eiken

Síndrome de Ellis-Van Creveld

Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal

Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray

Síndrome de exoftalmos benigno

Síndrome de extravasación capilar

Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal

Síndrome de Filippi

Síndrome de Floating-Harbor

Síndrome de Flynn Aird

Síndrome de Fountain

Síndrome de Frank-Ter Haar

Síndrome de Fraser

Síndrome de Frasier

Síndrome de Freeman-Sheldon

Síndrome de Galloway

Síndrome de Gitelman

Síndrome de Goldblatt

Síndrome de Goldmann-Favre

Síndrome de Goodman

Síndrome de Gorlin

Síndrome de Grange

Síndrome de Guillain-Barré

Síndrome de Hartnup

Síndrome de Hermansky-Pudlak

Síndrome de HERNS

Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol

Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante

Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení

Síndrome de Holt-Oram

Síndrome de Hurler

Síndrome de Hurler-Scheie

Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14

Síndrome de insensibilidad a los andrógenos

Síndrome de intestino corto

Síndrome de Jacobsen

Síndrome de Jalili

Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen

Síndrome de Joubert

Síndrome de Joubert con defecto hepático

Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital

Síndrome de Kallmann
Síndrome de Kapur-Toriello
Síndrome de Kearns-Sayre
Síndrome de Klippel-Feil aislado
Síndrome de Kumar Levick
Síndrome de la Cimitarra
Síndrome de la persona rígida
Síndrome de la piel rizada
Síndrome de la triple H (HHH)
Síndrome de Laron
Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
Síndrome de Larsen
Síndrome de Leigh
Síndrome de Lelis
Síndrome de Lemierre
Síndrome de Lennox-Gastaut
Síndrome de Lesch-Nyhan
Síndrome de Lewis-Summer
Síndrome de Liddle
Síndrome de Li-Fraumeni
Síndrome de Lowry-Wood
Síndrome de Maffucci
Síndrome de Marden-Walker
Síndrome de Marfan
Síndrome de Marinesco-Sjogren
Síndrome de Marshall con fiebre periódica

Síndrome de Martínez-Frías

Síndrome de Matthew-Wood

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser

Síndrome de McCune-Albright

Síndrome de Meacham

Síndrome de Meckel

Síndrome de Megacolon de Goldberg-Shprintzen

Síndrome de Michels

Síndrome de microdelección 12q14

Síndrome de microdelección 15q24

Síndrome de microdelección 2p21

Síndrome de microdelección 2q24

Síndrome de microdelección 2q37

Síndrome de microdelección 8q22.1

Síndrome de microlisencefalia - micromelia

Síndrome de miembros y mamas

Síndrome de Miller Dieker

Síndrome de Moebius

Síndrome de Mohr-Tranebjaerg

Síndrome de Mononen Karnes Senac

Síndrome de Mowat-Wilson

Síndrome de Muir-Torre

Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn

Síndrome de Nance-Horan

Síndrome de neurocantocitosis de Mc. Leod

Síndrome de Noonan

Síndrome de Ochoa

Síndrome de Ondine

Síndrome de Opitz ligado al X

Síndrome de Pai

Síndrome de Pallister-Hall

Síndrome de Papillon-Lefèvre

Síndrome de Parsonage-Turner

Síndrome de Partington

Síndrome de Pearson

Síndrome de Pendred

Síndrome de Perrault

Síndrome de Perry

Síndrome de Peters-Plus

Síndrome de Peutz-Jeghers

Síndrome de Pfeiffer

Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital

Síndrome de Pierre Robin aislado

Síndrome de Pierson

Síndrome de Pitt Hopkins

Síndrome de Plummer-Vinson

Síndrome de Prader-Willi

Síndrome de Proteus

Síndrome de pseudo-Zellweger

Síndrome de pterigión múltiple autosómico dominante

Síndrome de Rapp Hodgkin

Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina

Síndrome de Rett

Síndrome de Rett atípico
Síndrome de Roberts
Síndrome de Robinow
Síndrome de Rothmund-Thomson
Síndrome de rotura de Nijmegen
Síndrome de rubéola congénita
Síndrome de Rubinstein-Taybi
Síndrome de Saethre-Chotzen
Síndrome de Saldino-Mainzer
Síndrome de Sanfilippo tipo A
Síndrome de Scheie
Síndrome de Schilbach-Rott
Síndrome de Schnitzler
Síndrome de Schwartz-Jampel
Síndrome de Seckel
Síndrome de Senior-Loken
Síndrome de sensibilidad a UV
Síndrome de SERKAL
Síndrome de Sezary
Síndrome de Shprintzen-Goldberg
Síndrome de Shwachman-Diamond
Síndrome de Sillence
Síndrome de Silver-Russell
Síndrome de Sjögren-Larsson
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Smith-Magenis
Síndrome de sordera branquiogénica

Síndrome de Sotos

Síndrome de Stickler

Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet

Síndrome de Suarez-Stickler

Síndrome de sudoración inducida por frío

Síndrome de Temtamy

Síndrome de Tietz

Síndrome de Torg-Winchester

Síndrome de Toriello Carey

Síndrome de tortuosidad arterial

Síndrome de Tourette

Síndrome de Treacher-Collins

Síndrome de Treft Sanborn Carey

Síndrome de Turner

Síndrome de Ulbright-Hodes

Síndrome de Usher

Síndrome de Usher no especificado

Síndrome de Usher tipo 1

Síndrome de Usher tipo 2

Síndrome de Van Der Woude

Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento

Síndrome de Vici

Síndrome de Waardenburg-Shah

Síndrome de Walker-Warburg

Síndrome de Weaver Williams

Síndrome de Werner

Síndrome de West

Síndrome de Wieacker-Wolff

Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch

Síndrome de Williams

Síndrome de Wiskott-Aldrich

Síndrome de Wolcott-Rallison

Síndrome de Wolf-Hirschhorn

Síndrome de Wolfram

Síndrome de Worster-Drought

Síndrome de Zellweger

Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas

Síndrome de Zollinger-Ellison

Síndrome del cráneo en trébol aislado

Síndrome del injerto contra huesped

Síndrome del metilmercurio fetal

Síndrome DEND

Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan

Síndrome DOOR

Síndrome facio-cardio-mélico

Síndrome GAPO

Síndrome GRACILE

Síndrome H

Síndrome hemolítico urémico atípico

Síndrome Hurler

Síndrome hydrolethalus

Síndrome IBIDS

Síndrome IRIDA

Síndrome IRVAN

Síndrome KBG

Síndrome KID

Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital

Síndrome LEOPARD

Síndrome letal onfalocele fisura palatina

Síndrome linfoproliferativo autoinmune

Síndrome Maroteaux Lamy

Síndrome MASA

Síndrome MEDNIK

Síndrome MELAS

Síndrome MERRF

Síndrome miasténico de Lambert-Eaton

Síndrome Micro

Síndrome MIDAS

Síndrome N

Síndrome NARP

Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides

Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell

Síndrome neuroectodérmico-endocrino

Síndrome óculo-cerebro-cutáneo

Síndrome óculo-cerebro-renal

Síndrome Óculo-Digito-Esofágico-Duodenal (ODED)

Síndrome oculopalatocerebral

Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar

Síndrome oral-facial-digital tipo 3

Síndrome oral-facial-digital tipo 5
síndrome orofaciodigital
Síndrome orofaciodigital No Especificado
Síndrome orofaciodigital tipo 1
Síndrome orofaciodigital tipo 4
Síndrome orofaciodigital tipo 8
Síndrome oto-palato-digital
Síndrome PAGOD
Síndrome PELVIS
Síndrome PHACE
Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel
Síndrome RAPADILINO
Síndrome RHYNS
Síndrome tricorriofalángico, tipo 1 y 3
Síndrome triple A
Síndrome ulnar-mamario
Síndrome uña-rótula
Síndrome vulvo vaginal-gingival
Síndromes hipereosinofílicos
Síndromes miasténicos congénitos
Sinespondilismo congénito
Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies
Sinfalangismo distal
Singleton-Merten, displasia de
Singnatia anomalías múltiples
Sinostosis húmero-cubital

Sinostosis humeroradial aislada

Sinostosis humeroradiocubital

Sinostosis radio-ulnar-trombocitopenia amegakaryocítica

Síntesis de ácidos biliares, enfermedad de

Sirenomelia

Siringomielia

Sitosterolemia

Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos

Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst

Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial

Sordera - vitiligo - acalasia

Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia

Sordera e infertilidad, síndrome de

Sordera esmalte hipoplasia de uñas anomalía de

Sordera linfedema leucemia

Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías

SPG27

Stern Lubinsky Durrie, síndrome de

Stimmler, síndrome de

Stoll Alembik Finck, síndrome de

Succinil-CoA acetoacetato transferasa, déficit de

Summit, síndrome de

Susac, síndrome de

Takayasu enfermedad de

Talla baja tipo Bruselas

Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto

Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica

Teebi Shaltout, síndrome de

Telangiectasia epiléptica

Tetraplejia espástica congénita

Tiro cerebro renal síndrome

Tirosinemia tipo 1

Tirosinemia tipo 2

Tirosinemia transitoria

Tome Brune Fardeau, síndrome de

Toraco pélvica disostosis

Toriello Lacassie Droste, síndrome de

Tortícolis paroxístico benigno de la infancia

Tortícolis queloides criptorquidismo

Tortuosidad de las arterias retinianas

Townes-Brocks, síndrome de

Traqueobroncomegalia

Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear

Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental

Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal

Trastorno del dolor extremo paroxístico

Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1

Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado

Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado

Trastorno desintegrativo de la infancia

Trastorno inmunoneurológico ligado al X

Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina

Trastornos de la oxidación de ácidos grasos

Trastornos del ciclo de la Urea

Trastornos del desarrollo sexual 46, XX - anomalías esqueléticas

Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46, XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa

Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas

Trastornos del metabolismo de las purinas

Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Trastornos Hormonales no especificados

Tríada de Carney

Tríada de Currarino

Trico dental síndrome

Trico dento óseo síndrome tipo 1

Trico odonto oniquial displasia

Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta

Tricomegalia cataratas esferocitosis

Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento

Tricromasia de oligoconos

Trigonocefalia - pulgares ensanchados

Trigonocefalia aislada

Trigonocefalia nariz bífida anomalías de extremidades

Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento

Triosa fosfato-isomerasa, déficit de

Trisomía 13

Trisomía 18

Trisomía 8q

Trisomía terminal 10q

Tritanopía

Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin

Uhl anomalía de

Ulceración umbilical atresia intestinal

Upington, enfermedad de

Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina

Urticaria familiar por frío

Urticaria solar

Útero doble-hemivagina-agenesia renal

VACTERL hidrocefalia

Van der Bosch, síndrome de

Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah

Vasculitis

Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica

Vasculopatía cerebrorretiniana

W síndrome

Waardenburg síndrome (término genérico)

Waldenström, macroglobulinemia de

Weaver síndrome de

Wegener, enfermedad de

Weill Marchesani, síndrome de

Wells, síndrome de

WHIM síndrome

Wilson Turner, síndrome de

Xantinuria, hereditaria aislada

Xantomatosis cerebrotendinosa

Xeroderma pigmentoso

Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de

Xk aprosencefalia

Zunich-Kaye, síndrome de



Disposiciones analizadas por Avance Jurídico Casa Editorial Ltda.
Compilación de disposiciones aplicables al MUNICIPIO DE MEDELLÍN
n.d.
Última actualización: 10 de agosto de 2021



Alcaldía de Medellín
Cuenta con vos
