EAE-KO PAZIENTEETAN ERREGISTRATUTAKO ORPHA ENTITATEEN ZERRENDA. 2015-2024 ALDIA.
LISTADO DE ENTIDADES ORPHA REGISTRADAS EN PACIENTES DE LA CAPV. PERIODO 2015-2024.

EAEn bizi diren pertsonen kasu erregistratuak dira, eta ez dago jasota hil direnik 2024/12/31ra arte.

Se trata de casos registrados en personas con residencia en la CAPV en las que no hay constancia de su fallecimiento a fecha 31/12/2024.

ORPHA	ENTIDAD ORPHA	CASOS
636	Neurofibromatosis tipo 1	443
791	Retinosis pigmentaria	411
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	364
273	Distrofia miotónica de Steinert	351
589	Miastenia grave	349
186	Colangitis biliar primaria	267
117	Enfermedad de Behçet	197
217604	Miocardiopatía dilatada	179
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	160
98878	Hemofilia A	120
963	Acromegalia	118
269	Distrofia facioescapulohumeral	118
63	Síndrome de Alport	118
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	117
85410	Artritis idiopática juvenil oligoarticular	115
930	Acalasia idiopática	114
730	Poliquistosis renal autosómica dominante	108
827	Enfermedad de Stargardt	103
330001	Amiloidosis ATTR tipo salvaje	99
805	Complejo esclerosis tuberosa	93
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	93
2932	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	92
101081	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	91
2103	Síndrome de Guillain-Barré	90
2137	Hepatitis autoinmune	84
2331	Enfermedad de Kawasaki	82
1572	Inmunodeficiencia común variable	82
271861	Amiloidosis ATTR hereditaria	81
3002	Púrpura trombocitopénica inmune	79
3303	Tetralogía de Fallot	79
908	Síndrome de X frágil	76
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	73
3280	Siringomielia	70
399	Enfermedad de Huntington	68
101330	Porfiria cutánea tarda	65

567	Síndrome de deleción 22q11.2	61
768	Síndrome de QT largo familiar	61
2942	Síndrome post-poliomielitis	61
85138	Enfermedad de Addison	60
886	Síndrome de Usher	59
648	Síndrome de Noonan	58
666	Osteogénesis imperfecta	57
558	Síndrome de Marfan	54
586	Fibrosis quística	52
90291	Esclerodermia sistémica	51
232	Anemia falciforme	50
905	Enfermedad de Wilson	50
2924	Enfermedad poliquística hepática aislada	47
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	46
685	Paraparesia espástica hereditaria	46
98496	Neuropatía periférica rara	43
36258	Enfermedad de Buerger	41
803	Esclerosis lateral amiotrófica	40
99856	Siringomielia primaria	39
267	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	37
388	Enfermedad de Hirschsprung	37
733	Poliposis adenomatosa familiar	37
95712	Ectopia tiroidea	35
276621	Feocromocitoma esporádico/paraganglioma secretor	34
130	Síndrome de Brugada	34
218	Enfermedad de Darier	33
100985	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 4	33
87884	Sordera genética no-sindrómica	33
98918	Neuropatía axonal motora aguda	32
1199	Atresia de esófago	31
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico	31
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	31
683	Parálisis supranuclear progresiva	31
716	Fenilcetonuria	30
821	Síndrome de Sotos	30
101016	Síndrome de Romano-Ward	29
98895	Distrofia muscular tipo Becker	27
54260	No compactación del ventrículo izquierdo	27
15	Acondroplasia	26
704	Pénfigo vulgar	26
3143	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2	26
504476	Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	26

136	CADASIL	25
324	Enfermedad de Fabry	25
829	Enfermedad de Still del adulto	25
3287	Enfermedad de Takayasu	25
95455	Espectro del síndrome Stevens-Hohnson/necrólisis epidérmica tóxica	25
828	Síndrome de Stickler	25
881	Síndrome de Turner	25
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	25
573163	Feocromocitoma-paraganglioma	24
100998	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	24
767	Poliarteritis nodosa	24
418	Hiperplasia suprarrenal congénita	23
98919	Síndrome de Miller-Fisher	23
95	Ataxia de Friedreich	22
102002	Ataxia rara	22
96253	Enfermedad de Cushing	22
892	Enfermedad de Von Hippel-Lindau	22
442	Hipotiroidismo congénito	22
98848	Mastocitosis sistémica indolente	22
2073	Narcolepsia tipo 1	22
99013	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 7	22
270	Distrofia muscular oculofaríngea	21
342	Fiebre mediterránea familiar	21
208984	Ganglionopatía sensitiva adquirida	21
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangitis	21
394	Homocistinuria clásica	21
183675	Infecciones recurrentes asociadas a una deficiencia rara de isotipos de inmunoglobulinas	21
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria	21
759	Pubertad precoz central	21
739	Síndrome de Prader-Willi	21
137914	Atresia de coanas	20
112	Síndrome de Bartter	20
778	Síndrome de Rett	20
30391	Atresia biliar	19
1872	Distrofia de conos y bastones	19
97245	Miopatía congénita	19
206650	Miopatía distal autosómica dominante	19
552	MODY	19
98917	Neuropatía sensitivo motora axonal aguda	19
727	Poliangeítis microscópica	19
70	Atrofia muscular espinal proximal	18
98896	Distrofia muscular de Duchenne	18
101075	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	18

98503	Enfermedad de las motoneuronas	18
903	Enfermedad de Von Willebrand	18
809	Enfermedad mixta del tejido conectivo	18
98879	Hemofilia B	18
357502	Síndrome nefrótico idiopático	18
250923	Aniridia aislada	17
214	Cistinuria	17
459353	Deficiencia de C1 inhibidor	17
223	Diabetes insípida nefrogénica	17
182086	Neuropatía periférica adquirida	17
321	Osteocondromas múltiples	17
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	17
85438	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis	16
171	Colangitis esclerosante primaria	16
870	Síndrome de Down	16
43	Adrenoleucodistrofia ligada al X	15
1330	Canal atrioventricular parcial	15
206647	Distrofia miotónica	15
389	Histiocitosis de células de Langerhans	15
461	Ictiosis recesiva ligada al X	15
93552	Lupus eritematoso sistémico pediátrico	15
599	Miopatía distal	15
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	15
377	Síndrome de Gorlin	15
2332	Síndrome KBG	15
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	14
528084	Discapacidad intelectual sindrómica sin especificar	14
206599	Elevación aislada asintomática de creatinfosfoquinasa	14
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	14
641	Neuropatía motora multifocal	14
94080	Paraganglioma no funcionante	14
732	Polimiositis	14
797	Sarcoidosis	14
2346	Síndrome angio-osteo-hipertrófico	14
3205	Síndrome de Sturge-Weber	14
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico	14
99857	Siringomielia secundaria	14
2901	Amiotrofia neurálgica	13
98127	Anomalía autosómica	13
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	13
178029	Diabetes insípida central	13
101685	Discapacidad intelectual rara no sindrómica	13
166	Enfermedad de Charcot-Marie-tooth/Neuropatía hereditaria sensitivo-motora	13
900	Granulomatosis con poliangeítis	13

538	Linfangioleiomiomatosis	13
206569	Miopatía necrotizante inmunomediada	13
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	13
475	Síndrome de Joubert	13
590	Síndrome miasténico congénito	13
761	Vasculitis por inmunoglobulina A	13
97	Ataxia paroxística familiar	12
1329	Canal atrioventricular completo	12
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica	12
93587	Enfermedad renal quística genética	12
35689	Esclerosis lateral primaria	12
217656	Miocardiopatía arritmogénica aislada hereditaria	12
606	Miopatía miotónica proximal	12
72	Síndrome de Angelman	12
1465	Síndrome de Coffin-Siris	12
819	Síndrome de Smith-Magenis	12
904	Síndrome de Williams	12
98672	Atrofia óptica autosómica dominante	11
180	Coroideremia	11
622014	Encefalitis autoinmune	11
610	Miopatía de Bethlem	11
639	Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG	11
285	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil	11
238510	Síndrome linfoproliferativo	11
85443	Amiloidosis AL	10
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	10
102	Atrofia multisistémica	10
322	Complejo extrofia-epispadias	10
98473	Distrofia muscular	10
495274	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	10
99948	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A	10
68381	Enfermedad neuromuscular	10
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna	10
95714	Hipotiroidismo congénito primario sin anomalía del desarrollo del tiroides	10
268882	Malformación de Arnold-Chiari tipo I	10
83465	Narcolepsia tipo 2	10
792	Retinosquisis ligada al X	10
637	Schwannomatosis completa asociada a NF2	10
454887	Síndrome corticobasal	10
52	Síndrome de Alagille	10
131	Síndrome de Budd-Chiari	10
98249	Síndrome de Ehlers-Danlos	10
287	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico	10

286	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular	10
261197	Síndrome de microdeleción 16p11.2 proximal	10
813	Síndrome de Silver-Russell	10
882	Tirosinemia tipo 1	10
717	Tumor secretor de catecolaminas	10
35	Acidemia propiónica	9
49382	Acromatopsia	9
69	Amiloidosis	9
183518	Ataxia hereditaria rara	9
95713	Atireosis	9
183763	Discapacidad intelectual rara genética sindrómica	9
97242	Distrofia muscular congénita	9
355	Enfermedad de Gaucher	9
614	Enfermedad de Thomsen y Becker	9
206634	Enfermedad muscular esquelética genética	9
101958	Insuficiencia suprarrenal primaria	9
597	Miopatía congénita central core	9
655	Nefronoptisis	9
758	Pseudoxantoma elástico	9
201	Síndrome de Cowden	9
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	9
528623	Angioedema hereditario con deficiencia de C1Inh	8
1037	Artrogriposis múltiple congénita	8
244	Discinesia ciliar primaria	8
264	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1B	8
268	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B	8
1243	Distrofia viteliforme macular de Best	8
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	8
99947	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A2	8
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil	8
731	Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva	8
596448	Enfermedad sistémica asociada a IgG4	8
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	8
423	Hipertermia maligna de la anestesia	8
89936	Hipofosfatemia ligada al X	8
95720	Hipoplasia tiroidea	8
137667	Malformación capilar - malformación arteriovenosa	8
79276	Porfiria aguda intermitente	8
94089	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B	8
358	Síndrome de Gitelman	8
2322	Síndrome de Kabuki	8
199318	Síndrome de microdeleción 15q13.3	8
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13	8

1727	Síndrome de microduplicación 22q11.2	8
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	7
99	Ataxia cerebelosa autosómica dominante	7
675216	Ataxia espinocerebelosa tipo 27B	7
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	7
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	7
225	Diabetes de herencia materna y sordera	7
240	Discondrosteosis de Léri-Weill	7
206549	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	7
64746	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2	7
1652	Enfermedad de Dent	7
379	Enfermedad granulomatosa crónica	7
98486	Enfermedad metabólica del músculo	7
34149	Enfermedad renal tubulointersticial autosómica dominante	7
141132	Espectro óculo-aurículo-vertebral	7
544	Linfoma difuso de células B grandes	7
550	MELAS	7
59135	Miopatía distal de inicio temprano de Laing	7
48652	Monosomía 22q13	7
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	7
100984	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 3	7
2822	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 11	7
282196	Poliendocrinopatía autoinmune	7
54057	Púrpura trombocitopénica trombótica	7
199	Síndrome de Cornelia de Lange	7
718	Síndrome de Pierre Robin aislado	7
2896	Síndrome de Pitt Hopkins	7
216675	Transposición de las grandes arterias	7
860	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias	7
891	Vitreorretinopatía exudativa familiar	7
209053	Anomalías cualitativas o cuantitativas de titina	6
247234	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida	6
848	Beta-talasemia	6
1320	Camptocormia idiopática	6
132	Deficiencia de butiril-colinesterasa	6
258	Distrofia muscular congénita tipo 1A	6
263	Distrofia muscular de cinturas	6
353	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C	6
609	Distrofia muscular tibial	6
442835	Encefalopatía epiléptica de inicio temprano indeterminada	6
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	6
207	Enfermedad de Crouzon	6

35687	Enfermedad de Erdheim-Chester	6
182070	Enfermedad neurodegenerativa rara	6
226292	Hipotiroidismo congénito permanente	6
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	6
100991	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	6
206594	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda	6
110	Síndrome de Bardet-Biedl	6
1606	Síndrome de deleción 1p36	6
33069	Síndrome de Dravet	6
60030	Síndrome de Loeys-Dietz	6
2526	Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía	6
250989	Síndrome de microdeleción 1q21.1	6
314795	Talla baja asociada a SHOX	6
910	Xeroderma pigmentoso	6
33	Acidemia isovalérica	5
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	5
65	Amaurosis congénita de Leber	5
91378	Angioedema hereditario	5
399096	Anoctaminopatía distal	5
85408	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo	5
454706	Atrofia muscular progresiva	5
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	5
1478	Comunicación interauricular	5
331235	Deficiencia de IgM selectiva	5
262101	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 13	5
93672	Dermatomiositis juvenil	5
99000	Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto	5
262	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	5
1871	Distrofia progresiva de conos	5
65753	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1	5
182095	Enfermedad pulmonar intersticial	5
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	5
823	Espina bífida aislada	5
79239	Galactosemia clásica	5
95719	Hemiagenesia tiroidea	5
68356	Leucodistrofia	5
2467	Mastocitosis sistémica	5
206966	Miopatía mitocondrial	5
206973	Miotonía congénita	5
329284	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	5
93921	Neurofibromatosis tipo 3	5
90695	Panhipopituitarismo	5
684	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	5
208974	Polineuropatía desmielinizante crónica adquirida	5
79443	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A	5

650070	Pubertad precoz central rara en la mujer	5
97927	Resistencia periférica a la hormona tiroidea	5
138	Síndrome CHARGE	5
93256	Síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil	5
374	Síndrome de Goldenhar	5
137605	Síndrome de Legius	5
284993	Síndrome de Marfan y trastornos relacionados	5
289390	Síndrome de Sjögren primario	5
861	Síndrome de Treacher-Collins	5
3440	Síndrome de Waardenburg	5
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	5
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	5
84271	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides esporádico	5
27	Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12	4
229717	Agammaglobulinemia aislada	4
98722	Anomalía del canal atrioventricular	4
85435	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo	4
1172	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	4
37612	Ataxia episódica tipo 1	4
64753	Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2	4
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	4
98758	Ataxia espinocerebelosa tipo 6	4
98742	Canalopatía neurológica muscular debida a un defecto genético del receptor de rianodina	4
91492	Catarata sindrómica de inicio precoz	4
261866	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 2	4
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	4
519302	Distrofia macular aislada	4
157973	Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA	4
206644	Distrofia muscular progresiva	4
3312	Embriopatía por talidomida	4
481	Enfermedad de Kennedy	4
77293	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	4
98472	Enfermedad del músculo esquelético	4
93548	Enfermedad glomerular	4
101046	Epilepsia autosómica dominante con afectación auditiva	4
1942	Epilepsia mioclónica astática	4
822	Esferocitosis hereditaria	4
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	4
436	Hipofosfatasia	4
95717	Hipotiroidismo congénito idiopático	4
226295	Hipotiroidismo primario congénito	4
523	Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales	4

67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	4
512	Leucodistrofia metacromática	4
88991	Malformación cardíaca rara congénita no sindrómica	4
79457	Mastocitosis cutánea maculopapular	4
154	Miocardiopatía dilatada familiar aislada	4
98482	Miopatía inflamatoria idiopática	4
96148	Monosomía distal 10q	4
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	4
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	4
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	4
476109	Neuropatía axonal hereditaria sensitivo-motora	4
209010	Neuropatía periférica asociada con gammopatía monoclonal	4
729	Policitemia vera	4
220460	Poliposis adenomatosa familiar atenuada	4
97593	Pseudohipoparatiroidismo	4
263708	Reordenamiento cromosómico complejo	4
51	Síndrome de Aicardi-Goutières	4
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	4
127	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	4
193	Síndrome de Cohen	4
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak	4
392	Síndrome de Holt-Oram	4
96169	Síndrome de Koolen-De Vries	4
506	Síndrome de Leigh	4
562	Síndrome de McCune-Albright	4
261183	Síndrome de microdeleción 15q11.2	4
1001	Síndrome de microdeleción 2q37	4
370079	Síndrome de microduplicación 16p11.2 proximal	4
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2	4
261272	Síndrome de microduplicación 17q12	4
2152	Síndrome de Mowat-Wilson	4
3095	Síndrome de Rett atípico	4
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	4
3463	Síndrome de Wolfram	4
598363	Síndrome inflamatorio multisistémico en la infancia y la edad adulta	4
2614	Síndrome uña-rótula	4
3384	Truncus arteriosus	4
55	Albinismo oculo-cutáneo	3
352731	Albinismo oculocutáneo tipo 1	3
91387	Aneurisma aórtico torácico familiar	3
611327	Anomalías congénitas múltiples genéticas/síndrome dismórfico-discapacidad intelectual	3
209185	Anomalías cualitativas o cuantitativas de la cadena pesada de la beta-miosina (MYH7)	3

92	Artritis idiopática juvenil	3
247242	Ataxia adquirida	3
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual	3
100	Ataxia-telangiectasia	3
1208	Atresia pulmonar septo interventricular íntegro	3
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva	3
98738	Canalopatía neurológica muscular debida a un defecto genético de los canales de sodio	3
1464	Corazón univentricular	3
976	Deficiencia de adenina fosforibosiltransferasa	3
466026	Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa clase I	3
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	3
91496	Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve	3
261875	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 3	3
262146	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 18	3
262056	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 7	3
282	Demencia frontotemporal	3
98909	Desminopatía	3
87277	Discapacidad intelectual rara	3
102369	Discapacidad intelectual rara sindrómica	3
93307	Displasia epifisaria múltiple tipo 4	3
166100	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria autosómica dominante	3
420485	Distonía craneocervical con afectación laríngea y de las extremidades superiores	3
1866	Distonía focal, segmentaria o multifocal	3
98964	Distrofia corneal reticular tipo I	3
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	3
71862	Distrofia retiniana	3
623615	Encefalitis límbica autoinmune	3
71277	Encefalopatía por deficiencia de GLUT1	3
58	Enfermedad de Alexander	3
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	3
411602	Enfermedad de Parkinson hereditaria de inicio tardío	3
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	3
182064	Enfermedad neuroinmunológica o neuroinflamatoria rara	3
79400	Epidermólisis ampollosa simple localizada	3
307	Epilepsia mioclónica juvenil	3
90289	Esclerodermia localizada	3
206546	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras	3
208999	Ganglionopatía sensitiva paraneoplásica	3
2149	Heterotopia nodular hereditaria	3
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	3

169147	Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente de la vía clásica del complemento	3
2398	Lipomatosis simétrica múltiple	3
217629	Miocardiopatía dilatada no familiar	3
247	Miocardiopatía ventricular derecha arritmogénica	3
169189	Miopatía centronuclear autosómica dominante	3
98912	Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	3
593	Miopatía miofibrilar	3
607	Miopatía nemalínica	3
206656	Miopatía no distrófica	3
206662	Miopatía por cuerpos de inclusión	3
611	Miositis por cuerpos de inclusión	3
1598	Monosomía 18p	3
1642	Monosomía distal 9p	3
98852	Neumonía intersticial descamativa	3
98300	Neumonía intersticial idiopática	3
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	3
306577	Neuropatía de fibras pequeñas ligada a canalopatías de sodio	3
139536	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5	3
98267	Obesidad genética no sindrómica	3
320342	Paraparesia espástica autosómica dominante pura o compleja	3
488594	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76	3
101010	Paraparesia espástica autosómica tipo 30	3
207038	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria aguda y subaguda	3
208978	Polirradiculoneuropatía crónica	3
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	3
157215	Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria	3
8	Síndrome 47,XYY	3
457193	Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual - anomalías craneofaciales - defectos cardíacos	3
107	Síndrome BOR	3
284984	Síndrome de aneurisma-osteoartritis	3
1215	Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante	3
352577	Síndrome de Bainbridge-Ropers	3
436151	Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfia facial	3
404440	Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	3
466943	Síndrome de dismorfia facial - retraso del desarrollo - alteraciones de la conducta asociado a WAC	3
331223	Síndrome de hiper IgE	3
3306	Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15	3
2308	Síndrome de Jacobsen	3
261494	Síndrome de Kleefstra	3
90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay	3

530983	Síndrome de Lamb-Shaffer	3
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2	3
261236	Síndrome de microdeleción 16p13.11	3
250994	Síndrome de microduplicación 1q21.1	3
96121	Síndrome de microduplicación 7q11.23	3
2588	Síndrome de Myhre	3
500	Síndrome de Noonan con léntigos múltiples	3
888	Síndrome de Van Der Woude	3
98258	Síndrome epiléptico de la infancia	3
656	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides familiar	3
69061	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	3
2905	Síndrome POEMS	3
411590	Síndrome similar a Wolfram	3
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	3
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	3
519306	Trastorno retiniano hereditario progresivo aislado	3
2701	Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco	3
3318	Trombocitemia esencial	3
909	Xantomatosis cerebrotendinosa	3
293355	Acidemia metilmalónica	2
20	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica	2
284804	Albinismo ocular	2
54	Albinismo ocular recesivo ligado al X	2
84	Anemia de Fanconi	2
77	Aniridia	2
68335	Anomalía cromosómica	2
397	Arteritis de células gigantes	2
97120	Artrogriposis distal	2
887	Asociación VACTERL/VATER	2
1168	Ataxia - apraxia oculomotora tipo 1	2
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce	2
94145	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I	2
94148	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo III	2
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E	2
316226	Ataxia espástica	2
98	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	2
199627	Autismo atípico	2
126	Blefarofimosis - ptosis - epicanto inverso	2
1334	Candidiasis crónica familiar	2
187	Citrulinemia	2
576242	Comunicación auriculoventricular intermedia	2
1429	Corea benigna hereditaria	2
79301	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 1	2
335	Deficiencia congénita de fibrinógeno	2

329	Deficiencia congénita del factor XI	2
447737	Deficiencia de DOCK2	2
79237	Deficiencia de galactoquinasa	2
746	Deficiencia de proteina trifuncional mitocondrial	2
309031	Deficiencia de triacilglicerol-lipasa pancreática	2
95494	Deficiencias combinadas de hormonas hipofisarias de causas genéticas	2
261974	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 18	2
183757	Discapacidad intelectual rara de origen genético	2
1452	Disostosis cleidocraneal	2
969	Displasia acromícrica	2
63454	Displasia en patrón del epitelio pigmentario de la retina	2
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	2
249	Displasia fibrosa de hueso	2
2632	Displasia mesomélica de Langer	2
2710	Displasia oculodentodigital	2
1775	Disqueratosis congénita	2
256	Distonía generalizada de inicio temprano de las extremidades	2
34533	Distrofia corneal	2
98954	Distrofia corneal de Meesmann	2
75377	Distrofia coroidea areolar central	2
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de bastones	2
266	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	2
140922	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2J	2
280333	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2P	2
236	Duplicación 9p parcial	2
262803	Duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 17	2
262833	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 1	2
217253	Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor NMDA	2
505652	Encefalopatía epiléptica asociada a CDKL5	2
1934	Encefalopatía epiléptica de la niñez temprana	2
366	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno	2
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo C	2
64747	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X	2
228174	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N	2
99950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	2
98505	Enfermedad de las células del cuerno anterior, autosómica dominante o recesiva	2
71	Enfermedad de retención de quilomicrones	2
79173	Enfermedad del ciclo de la metionina y del metabolismo de los aminoácidos del azufre	2
68380	Enfermedad mitocondrial	2
206575	Enfermedad muscular ondulante asociada a miastenia gravis	2

280270	Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher	2
271870	Enfermedades raras genéticas sistémicas	2
303	Epidermólisis ampollosa distrófica	2
98259	Epilepsia de inicio en la infancia	2
98820	Epilepsia focal familiar con focos variables	2
36387	Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus	2
35093	Escafocefalia aislada	2
801	Esclerodermia	2
799	Esquizencefalia	2
227796	Fundus albipunctatus	2
352	Galactosemia	2
99725	Gigantismo hipofisario	2
440727	Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano	2
2131	Hemiplejía alternante de la infancia	2
416	Hiperoxaluria primaria	2
238666	Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito aislado	2
139441	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	2
395	Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa	2
312	Ictiosis epidermolítica autosómica dominante	2
313	Ictiosis lamelar	2
464	Incontinencia pigmentaria	2
331240	Inmunodeficiencia con reducción grave de IgG e IgA en suero con IgM normal/elevado y número normal de células B	2
101977	Inmunodeficiencia por deficiencia de producción de anticuerpos	2
169150	Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento	2
95409	Insuficiencia suprarrenal aguda	2
306640	Intoxicación rara por productos médicos	2
97548	Isomerismo auricular derecho	2
98301	Laminopatía	2
300912	Linfoma de la zona marginal	2
66646	Mastocitosis cutánea	2
39044	Melanoma uveal	2
2495	Meningioma	2
29073	Mieloma múltiple	2
93969	Mielomeningocele	2
569	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	2
167848	Miocardiopatía	2
217632	Miocardiopatía restrictiva	2
53347	Miopatía de Brody	2
206653	Miopatía distal autosómica recesiva	2

98911	Miotilinopatía distal	2
281	Monosomía 5p	2
262083	Monosomía parcial del brazo largo del cromosoma 10	2
91364	Neumonía intersticial no específica	2
634518	Neurofibromatosis/schwannomatosis	2
140456	Neuropatía axonal hereditaria sensitivo-motora autosómica dominante	2
53739	Neuropatía motora distal hereditaria	2
140465	Neuropatía motora distal hereditaria autosómica dominante	2
98497	Neuropatía periférica genética	2
99798	Oligodoncia	2
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana / Osteomielitis crónica multifocal recurrente	2
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1	2
2788	Osteoporosis - pseudoglioma	2
2309	Paquioniquia congénita	2
100994	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13	2
102012	Paraparesia espástica hereditaria pura	2
86855	Plasmacitoma	2
209004	Polineuropatía axonal asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM	2
79473	Porfiria variegata	2
79445	Pseudopseudohipoparatiroidismo	2
289157	Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D	2
1851	Riñón displásico multiquístico	2
634475	Schwannomatosis en mosaico asociada al gen NF2	2
10	Síndrome 48,XXYY	2
71279	Síndrome CANOMAD	2
300564	Síndrome combinado enfisema-fibrosis pulmonar	2
915	Síndrome de Aarskog-Scott	2
64	Síndrome de Alström	2
664410	Síndrome de anomalías cerebrales-retraso grave del desarrollo-dismorfia facial-discapacidad intelectual	2
87	Síndrome de Apert	2
401777	Síndrome de atrofia óptica - discapacidad intelectual	2
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	2
123	Síndrome de Björnstadt	2
1552	Síndrome de Currarino	2
443287	Síndrome de Cushing independiente de ACTH por un tumor suprarrenal productor de cortisol	2
391372	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del habla grave - dismorfia leve	2
500163	Síndrome de discapacidad intelectual asociado a SIN3A	2
404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave - diplejía espástica progresiva	2

580940	Síndrome de discapacidad intelectual-condrodisplasia asociado al gen QRICH1	2
369939	Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía	2
36899	Síndrome de distonía-mioclonía	2
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	2
220493	Síndrome de Joubert con defecto ocular	2
480	Síndrome de Kearns-Sayre	2
99741	Síndrome de King-Denborough	2
3198	Síndrome de la persona rígida y síndromes relacionados	2
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	2
524	Síndrome de Li-Fraumeni	2
144	Síndrome de Lynch	2
500150	Síndrome de malformación cerebral - anomalías musculoesqueléticas - dismorfia facial - discapacidad intelectual	2
457284	Síndrome de microcefalia - hipoplasia del cuerpo calloso - discapacidad intelectual - dismorfia facial	2
251071	Síndrome de microdeleción 8p23.1	2
495818	Síndrome de microdeleción 9q33.3q34.11	2
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3	2
293939	Síndrome de microduplicación Xq28 distal	2
98733	Síndrome de Noonan y síndromes tipo Noonan	2
2745	Síndrome de Opitz G/BBB	2
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre	2
488613	Síndrome de retraso global del desarrollo - anomalías neuro-oftalmológicas - convulsiones - discapacidad intelectual	2
779	Síndrome de Reynolds	2
254516	Síndrome de Temple	2
2363	Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital	2
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	2
438213	Síndrome neonatal de hipotonía-convulsiones-encefalopatía grave asociado a PURA	2
36388	Síndrome neurológico paraneoplásico	2
458803	Spinocerebellar ataxia 42	2
352490	Trastorno del espectro autista por deficiencia de AUTS2	2
468726	Trimetilaminuria primaria grave	2
3375	Trisomía X	2
1762	Trisomía Xq28	2
391651	Tumor del glomus	2
179	"Coriorretinopatía ""birdshot"""	1
18	Acidosis tubular renal distal	1
356978	Aciduria D,L-2-hidroxiglutárica	1
30	Aciduria orótica hereditaria	1
37	Acrodermatitis enteropática	1

91348	Adenoma gonadotrófico funcionante	1
250831	Afasia logopénica progresiva	1
982	Agenesia de válvula pulmonar	1
251359	Anemia falciforme - beta-talasemia	1
766	Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	1
86839	Anemia refractaria con exceso de blastos	1
91385	Angioedema adquirido	1
528663	Angioedema adquirido con deficiencia de C1Inh	1
474347	Anomalía congénita rara del septo ventricular	1
261736	Anomalía del cromosoma 13	1
261754	Anomalía del cromosoma 19	1
139030	Anomalía rara del desarrollo con afectación del tejido conectivo	1
68341	Anomalías congénitas múltiples/síndrome dismórfico	1
183533	Anomalías congénitas múltiples/síndrome dismórfico de origen genético	1
1071	Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	1
115	Aracnodactilia congénita contractural	1
404580	Artritis idiopática juvenil poliarticular	1
93	Aspartilglucosaminuria	1
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona	1
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto	1
98095	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva	1
98099	Ataxia cerebelosa sindrómica autosómica recesiva	1
211062	Ataxia episódica hereditaria	1
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	1
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	1
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	1
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	1
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	1
631103	Ataxia espinocerebelosa tipo 48	1
94147	Ataxia espinocerebelosa tipo 7	1
98760	Ataxia espinocerebelosa tipo 8	1
101	Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana	1
414	Atrofia girata de la coroides y la retina	1
1214	Atrofia hemifacial progresiva	1
206701	Atrofia muscular bulboespinal	1
431255	Atrofia muscular espinal escapuloperoneal	1
211037	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante	1
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en la infancia	1
93964	Blefarospasmo - distonía oromandibular	1
170	Cabello lanoso	1
280062	Calcifilaxis	1

53715	Calcinosis tumoral familiar	1
352298	Canalopatía muscular genética	1
98739	Canalopatía neurológica muscular debida a un defecto genético del canal de cloruro	1
215	Ceguera nocturna estacionaria congénita	1
156168	Ciliopatía retinal debida a una mutación en el gen de la retinosis pigmentaria-1	1
213	Cistinosis	1
247525	Citrulinemia tipo I	1
447774	Colangitis esclerosante secundaria	1
174	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid	1
293181	Convulsiones parciales migratorias malignas de la infancia	1
139390	Craneosionostosis aislada	1
139393	Craneosionostosis sindrómica	1
209	Cutis laxa	1
183530	Defecto raro del desarrollo embrionario de origen genético	1
183681	Defectos funcionales de los neutrófilos	1
1460	Deficiencia aislada del complejo III	1
331	Deficiencia congénita del factor XIII	1
35701	Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	1
26793	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	1
309025	Deficiencia de mevalonato quinasa	1
52503	Deficiencia de transportador de creatina ligada al X	1
101957	Deficiencia hipofisaria	1
91354	Deficiencia hipofisaria por el síndrome de la silla turca vacía	1
178493	Degeneración macular miópica	1
1636	Deleción 7q3	1
261938	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 10	1
261893	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 5	1
261929	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 9	1
261821	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 12	1
262110	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 14	1
262119	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 15	1
262128	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 16	1
262137	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 17	1
262010	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 2	1
262038	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 5	1
262047	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 6	1
263756	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma X	1
1620	Deleción terminal 3p	1
221	Dermatomiositis	1
3042	Discapacidad intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía	1
3051	Discapacidad intelectual - hipotriquia - braquidactilia	1
163956	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Nascimento	1

85287	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Siderius	1
85328	Discapacidad intelectual ligada al X tipo Turner	1
137831	Discapacidad intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelosa	1
611314	Discapacidad intelectual sindrómica rara sin anomalías congénitas múltiples/síndrome dismórfico	1
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial	1
98809	Discinesia paroxística cinesigénica	1
98811	Discinesia paroxística inducida por esfuerzo	1
1772	Disgenesia gonadal mixta 45,X/46,XY	1
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	1
2311	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva	1
140	Displasia campomélica	1
268950	Displasia cortical cerebral	1
1520	Displasia craneofrontonasal	1
485	Displasia de Kniest	1
93308	Displasia epifisaria múltiple tipo 1	1
93429	Displasia epifisaria múltiple y pseudoacondroplasia	1
253	Displasia espondiloepifisaria y displasia espondiloepimetafisaria	1
263463	Displasia esquelética asociada a CHST3	1
364526	Displasia ósea primaria	1
2655	Displasia tanatofórica	1
645202	Disrafismo espinal cerrado	1
589618	Distonía 28	1
376724	Distonía generalizada aislada	1
68363	Distonía rara	1
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	1
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers	1
98626	Distrofia corneal estromal	1
98962	Distrofia corneal granular tipo I	1
98625	Distrofia corneal superficial	1
1490	Distrofia de córnea - sordera de percepción	1
99003	Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus	1
319640	Distrofia macular de la retina tipo 2	1
98664	Distrofia macular genética	1
646098	Distrofia muscular congénita asociada al colágeno VI	1
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B	1
62	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D	1
34514	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G	1
34515	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	1
206559	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N	1
369840	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2S	1
437572	Distrofia muscular escapuloperoneal de inicio tardío asociada a MYH7	1

59181	Distrofia pseudoinflamatoria de Sorsby del fondo de ojo	1
99075	Doble arco aórtico circular	1
3426	Doble salida ventricular derecha	1
1715	Duplicación 18p	1
262707	Duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 3	1
262941	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 14	1
262968	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 17	1
262842	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 2	1
263004	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 22	1
262887	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 7	1
263783	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma X	1
262638	Duplicación parcial del cromosoma 8	1
624178	Encefalitis autoinmune supratentorial inespecífica sin anticuerpos característicos	1
163892	Encefalitis límbica	1
439218	Encefalopatía epiléptica asociada a KCNQ2	1
544254	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1	1
296	Encondromatosis	1
284264	Enfermedad asociada a IgG4	1
182228	Enfermedad autoinmune sistémica	1
477759	Enfermedad cerebral de pequeños vasos asociada a COL4A1 o COL4A2	1
482077	Enfermedad cerebral de pequeños vasos asociada a HTRA1 autosómica dominante	1
1020	Enfermedad de Alzheimer de inicio temprano autosómica dominante	1
124	Enfermedad de Blackfan-Diamond	1
1310	Enfermedad de Caffey	1
141	Enfermedad de Canavan	1
497757	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 asociada a MME	1
99940	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F	1
99942	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2I	1
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K	1
228179	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M	1
284232	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2O	1
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2X	1
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A	1

93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo E	1
101078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 4	1
476394	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada a PMP2	1
101082	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B	1
101085	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1F	1
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	1
99956	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2	1
99954	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	1
190	Enfermedad de Coats	1
73	Enfermedad de Gorham-Stout	1
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa	1
544590	Enfermedad de la membrana basal glomerular asociada al colágeno	1
158014	Enfermedad de Rosaï-Dorfman	1
845	Enfermedad de Tay-Sachs	1
308	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	1
3437	Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada	1
898	Enfermedad de Wagner	1
88924	Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante tipo 1 y con esclerosis tuberosa	1
79353	Enfermedad epidérmica	1
178396	Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	1
209007	Enfermedad inflamatoria sistémica asociada con una neuropatía periférica adquirida	1
538931	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de SH2D1A	1
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante	1
225703	Enfermedad mitocondrial con neuropatía periférica	1
166472	Enfermedad monogénica con epilepsia	1
217610	Enfermedad neuromuscular con miocardiopatía dilatada	1
183497	Enfermedad neuromuscular genética	1
264745	Enfermedad pulmonar intersticial secundaria específica de la edad adulta	1
181387	Enfermedad rara con hipogonadismo hipogonadotrópico	1
138044	Enfermedad rara con síndrome de Pierre Robin	1
101937	Enfermedad rara del páncreas	1
101941	Enfermedad rara del tracto biliar	1
93603	Enfermedad renal tubular rara	1
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva generalizada grave	1
89842	Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva generalizada intermedia	1
79361	Epidermólisis ampollosa hereditaria	1

89840	Epidermólisis ampollosa juntural tipo no Herlitz	1
79396	Epidermólisis ampollosa simple generalizada grave	1
2076	Epilepsia - discapacidad intelectual ligada al X	1
86911	Epilepsia con ausencias mioclónicas	1
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina	1
352587	Epilepsia focal - discapacidad intelectual - malformación cerebro-cerebelosa	1
183512	Epilepsia genética rara	1
306	Epilepsia infantil familiar benigna	1
98261	Epilepsia mioclónica progresiva	1
101998	Epilepsia rara	1
502499	Eritema multiforme mayor	1
139402	Erupción con eosinofilia y síntomas sistémicos causada por medicamentos	1
592564	Espectro de trastornos del movimiento-crisis-retraso del desarrollo asociado al gen GNAO1	1
1855	Espondiloencondrodisplasia	1
2875	Facomatosis pigmentovascular	1
334	Fibrilación auricular familiar	1
91546	Fiebre de Lyme	1
449291	Forma sintomática del síndrome de X frágil en mujeres portadoras	1
53372	Geniospasmo o espasmo mandibular	1
91137	Glomerulopatía inmunotactoide o fibrilar	1
206959	Glucogenosis muscular	1
386	Hamartoma quístico hepático	1
450	Heterotaxia	1
99796	Heterotopia subcortical en banda	1
403	Hiperaldosteronismo familiar tipo I	1
405	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar	1
657	Hiperinsulinismo congénito aislado	1
276598	Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por deficiencia de SUR1	1
3416	Hiperostosis cortical generalizada	1
79375	Hiperpigmentación	1
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa	1
466650	Hipertermia maligna inducida por el ejercicio	1
31154	Hipobetalipoproteinemia	1
429	Hipocondroplasia	1
443095	Hipoglucemia hiperinsulinémica	1
306516	Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis	1
95702	Hipoplasia adrenal congénita citomegálica	1
2092	Hipoplasia dérmica focal	1

519398	Hipoplasia foveal aislada	1
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	1
226298	Hipotiroidismo congénito central	1
95711	Hipotiroidismo congénito por anomalía del desarrollo	1
226313	Hipotiroidismo congénito por la ingesta materna de medicamentos antitiroideos	1
178045	Hipotiroidismo congénito transitorio	1
181396	Hipotiroidismo raro	1
157987	Histiocitosis de células no Langerhans	1
2162	Holoprosencefalia	1
280200	Holoprosencefalia microforma	1
281097	Ictiosis congénita autosómica recesiva	1
281090	Ictiosis ligada al X sindrómico	1
276	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma	1
35078	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de JAK3	1
101997	Inmunodeficiencia primaria	1
88642	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía	1
466	Insomnio familiar fatal	1
656135	Intellectual disability-cupped ears syndrome	1
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa	1
2302	Intoxicación por amianto	1
536545	Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos syndrome	1
548	Lepra	1
86872	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	1
519	Leucemia mieloide aguda	1
521	Leucemia mieloide crónica	1
86829	Leucemia neutrofílica crónica	1
289494	Leucodistrofia 4H	1
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	1
36383	Leucoencefalopatía vascular familiar asociada a COL4A1	1
33001	Linfedema - distiquiasis	1
568044	Linfedema primario con afectación sistémica o visceral	1
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	1
480541	Linfoma de células B de alto grado con reordenamientos de MYC y BCL2 y/o BCL6	1
52416	Linfoma de células del manto	1
98293	Linfoma de Hodgkin	1
391	Linfoma de Hodgkin clásico	1
86854	Linfoma de la zona marginal esplénico	1
86867	Linfoma nodal de zona marginal de células B	1
79087	Lipodistrofia parcial adquirida	1
79263	Lipofuscinosis ceroide neuronal infantil	1

168491	Lipofuscinosis ceroide neuronal infantil tardía	1
95232	Lisencefalia debida a mutaciones en LIS1	1
2148	Lisencefalia tipo 1 por mutación en el gen de la doblecortina	1
171680	Lisencefalia debida a mutaciones en TUBA1A	1
535	Lupus eritematoso cutáneo raro	1
536	Lupus eritematoso sistémico	1
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	1
279894	Maculopatía tóxica por antimaláricos	1
87503	Mal de Meleda	1
1053	Malformación aneurismática de la vena de Galeno	1
163209	Malformación cerebral no sindrómica por migración neuronal anómala	1
2444	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares	1
1136	Malformación de Arnold-Chiari tipo II	1
182061	Malformación del cerebelo	1
79489	Malformación linfática macroquística	1
140436	Malformación venosa intraósea primaria	1
468631	Malformaciones corticales microcefálicas-talla baja por deficiencia de RTTN	1
551	MERRF	1
2499	Metacondromatosis	1
217607	Miocardiopatía dilatada familiar	1
300751	Miocardiopatía dilatada familiar con defectos de la conducción por mutación en LMNA	1
217569	Miocardiopatía hipertrófica	1
75249	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	1
217720	Miocardiopatía restrictiva no familiar	1
171889	Miopatía con estructura tubular hexagonal	1
172976	Miopatía congénita con cores	1
45448	Miopatía de Miyoshi	1
178400	Miopatía distal de inicio en músculo tibial anterior	1
329478	Miopatía distal del adulto por mutación VCP	1
600	Miopatía distal faríngea y de cuerdas vocales	1
602	Miopatía GNE	1
79091	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía	1
254788	Miopatía mitocondrial asociada al ADN mitocondrial	1
254864	Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de citocromo C oxidasa	1
598	Miopatía multiminicore	1
52430	Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal	1
48918	Miositis focal	1
206991	Miositis viral	1
573	Monilethrix	1

228423	Monocitopenia con susceptibilidad a infecciones	1
16	Monocromatismo de conos azules	1
96168	Monosomía 13q34	1
1580	Monosomía distal 10p	1
36367	Monosomía distal 1q	1
98142	Monosomía parcial de los autosomas	1
35612	Nanoftalmia	1
276161	Neoplasia endocrina múltiple	1
653	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	1
182101	Neumonía eosinofílica idiopática	1
329308	Neurodegeneración asociada a hidroxilasa de ácidos grasos	1
231466	Neuropatía atáxica sensitiva aguda	1
90118	Neuropatía axonal grave de inicio temprano por deficiencia de MFN2	1
91024	Neuropatía axonal hereditaria sensitivo-motora autosómica recesiva	1
140468	Neuropatía motora distal hereditaria autosómica recesiva	1
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2	1
642	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 4	1
231450	Neuropatía sensitiva pura aguda	1
2686	Neutropenia cíclica	1
486	Neutropenia congénita grave autosómica dominante	1
294057	Nevo raro	1
254886	Oftalmoplejía externa progresiva autosómica recesiva	1
2733	Omodisplasia	1
251262	Osteocondritis disecante familiar	1
2781	Osteopetrosis	1
90077	Otras enfermedades dermatológicas adquiridas	1
269531	Otro síndrome con una malformación del sistema nervioso central como característica principal	1
676	Pancreatitis crónica hereditaria	1
206976	Parálisis periódica	1
681	Parálisis periódica hipocalémica	1
101011	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 31	1
320346	Paraparesia espástica autosómica recesiva pura o compleja	1
101000	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20	1
447760	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B	1
100979	Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante complicada	1
100980	Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante pura	1
100982	Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva pura	1
102013	Paraparesia espástica hereditaria compleja	1
320360	Paraplegía espástica mitocondrial asociada a MT-ATP6	1
79481	Pénfigo foliáceo	1
46486	Penfigoide de la membrana mucosa	1

763	Picnodisostosis	1
79318	PMM2-CDG	1
728	Policondritis recidivante	1
93335	Polidactilia postaxial tipo B	1
93568	Polimiositis juvenil	1
79277	Porfiria eritropoyética congénita	1
756	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	1
94090	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2	1
649929	Pubertad precoz central en el varón	1
435561	Pubertad precoz rara en la mujer	1
207073	Qualitative or quantitative defects of dysferlin	1
207085	Qualitative or quantitative defects of dystrophin	1
50942	Queratodermia palmoplantar estriada	1
437	Raquitismo hipofosfatémico	1
536391	RASopathy	1
790	Retinoblastoma	1
73273	Retraso en el crecimiento por resistencia al factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1	1
252164	Schwannoma benigno	1
812	Sialidosis tipo 1	1
2616	Síndrome 3M	1
404448	Síndrome ADNP	1
80	Síndrome antifosfolípido	1
135	Síndrome CACH	1
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo	1
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	1
140944	Síndrome CLOVE	1
50	Síndrome de Aicardi	1
404454	Síndrome de alacrimia - coreoatetosis - disfunción hepática	1
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma 16	1
847	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al X	1
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1
37553	Síndrome de Andersen-Tawil	1
109007	Síndrome de artrogriposis	1
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler	1
85293	Síndrome de Cabezas	1
1517	Síndrome de Cantú	1
480520	Síndrome de Caroli	1
380	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	1
85278	Síndrome de Christianson	1
294965	Síndrome de contractura congénita letal	1
2962	Síndrome de De Barsy	1
64748	Síndrome de Dejerine-Sottas	1

171829	Síndrome de deleción 6q16	1
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática	1
1766	Síndrome de desequilibrio	1
444077	Síndrome de deterioro cognitivo - facies tosca - defectos cardíacos - obesidad - afectación pulmonar - talla baja - displasia esquelética	1
363611	Síndrome de discapacidad intelectual - dificultades en la alimentación - retraso del desarrollo - microcefalia	1
457279	Síndrome de discapacidad intelectual - macrocefalia - hipotonía - alteraciones de la conducta	1
3454	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del desarrollo - contracturas	1
457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X - hipotonía - trastorno del movimiento	1
401869	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1	1
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia	1
459061	Síndrome de displasia craneofacial - talla baja - anomalías ectodérmicas - discapacidad intelectual	1
457395	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria - talla baja - cuartos metatarsianos cortos - discapacidad intelectual progresivo	1
83452	Síndrome de dolor regional complejo	1
251076	Síndrome de duplicación 8p23.1	1
536471	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico	1
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	1
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	1
391487	Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas	1
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica	1
1305	Síndrome de Feingold	1
53540	Síndrome de Goldmann-Favre	1
381	Síndrome de Griscelli	1
415	Síndrome de hiperornitinemia - hiperamonemia - homocitrulinuria	1
163690	Síndrome de hipotonía - cistinuria	1
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	1
84142	Síndrome de Isaac	1
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	1
2318	Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal	1
140874	Síndrome de Joubert y trastornos relacionados	1
98818	Síndrome de Landau-Kleffner	1
633	Síndrome de Laron	1
255210	Síndrome de Leigh asociado al ADN mitocondrial	1
255241	Síndrome de Leigh con leucodistrofia	1
510	Síndrome de Lesch-Nyhan	1
776	Síndrome de Lujan-Fryns	1

210548	Síndrome de macrocefalia - discapacidad intelectual - autismo	1
60040	Síndrome de megalencefalia - malformación capilar - polimicrogiria	1
2483	Síndrome de Melkersson-Rosenthal	1
592574	Síndrome de Menke-Hennekam	1
238769	Síndrome de microdeleción 1q44	1
313781	Síndrome de microdeleción 20p13	1
261311	Síndrome de microdeleción 20q13.33	1
65286	Síndrome de microdeleción 3q29	1
531151	Síndrome de microdeleción 9q21.13	1
401923	Síndrome de microdeleción 9q31.1q31.3	1
261243	Síndrome de microduplicación 16p13.11	1
447980	Síndrome de microduplicación 19p13.3	1
228415	Síndrome de microduplicación 5q35	1
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23	1
476126	Síndrome de micrognatia - infecciones recurrentes - alteraciones de la conducta - discapacidad intelectual leve	1
531	Síndrome de Miller-Dieker	1
570	Síndrome de Moebius	1
91500	Síndrome de nefritis tubulointersticial y uveitis	1
59306	Síndrome de neurocantocitosis de McLeod	1
494344	Sindrome de neurodesarrollo asociado a RERE	1
652519	Síndrome de paladar hendido-defecto cardíaco congénito-discapacidad intelectual	1
90307	Síndrome de Parkes Weber	1
699	Síndrome de Pearson	1
2855	Síndrome de Perrault	1
138047	Síndrome de Pierre Robin asociado con anomalía cromosómica	1
2911	Síndrome de Poland	1
93271	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff	1
140162	Síndrome de predisposición heredada al cáncer	1
744	Síndrome de Proteus	1
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	1
647799	Síndrome de retraso del desarrollo-discapacidad intelectual-obesidad asociado al gen MYT1L	1
369891	Síndrome de retraso del desarrollo-dismorfia facial, por defecto en el gen MED13L	1
97360	Síndrome de Robinow	1
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	1
37748	Síndrome de Schnitzler	1
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	1
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	1
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	1
820	Síndrome de Sneddon	1

642675	Síndrome de sobrecrecimiento CHD8	1
420179	Síndrome de sobrecrecimiento de Malan	1
477831	Síndrome de sobrecrecimiento esquelético - dismorfia craneofacial - piel hiperelástica - lesiones en la sustancia blanca	1
562639	Síndrome de solapamiento de colangitis biliar primaria/colangitis esclerosante primaria y hepatitis autoinmune	1
404443	Síndrome de talla alta - discapacidad intelectual - dismorfia facial	1
435804	Síndrome de talla baja - edad ósea avanzada - osteoartirits de inicio temprano	1
1777	Síndrome de Temtamy	1
370943	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis	1
897	Síndrome de Waardenburg-Shah	1
3447	Síndrome de Weaver	1
79474	Síndrome de Werner atípico	1
3451	Síndrome de West	1
468678	Síndrome de White-Sutton	1
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner	1
2970	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	1
64755	Síndrome del nevo de Becker	1
64754	Síndrome del nevus comedonicus	1
195	Síndrome del ojo de gato	1
1896	Síndrome EEC	1
3260	Síndrome hipereosinofílico idiopático	1
447881	Síndrome idiopático de cabeza caída	1
477	Síndrome KID	1
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por una haploinsuficiencia CTLA4	1
139042	Síndrome malformativo con componente odontal y/o peridontal	1
52688	Síndrome mielodisplásico	1
420611	Síndrome mieloproliferativo transitorio	1
644	Síndrome NARP	1
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental	1
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	1
171695	Síndrome parkinsoniano piramidal	1
306666	Síndrome parkinsoniano raro por una enfermedad neurodegenerativa	1
42775	Síndrome PHACE	1
71273	Síndrome renal del cascanueces	1
1475	Síndrome renal-coloboma	1
3163	Síndrome SHORT	1

324764	Síndrome trico-rino-falángico	1
77258	Síndrome trico-rino-falángico tipos 1 y 3	1
869	Síndrome triple A	1
893	Síndrome WAGR	1
2882	Sitosterolemia	1
884	Tetrasomía 12p	1
9	Tetrasomía X	1
28378	Tirosinemia tipo 2	1
137	Trastorno congénito de la glicosilación	1
519309	Trastorno coroideo raro	1
488642	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado a TELO2	1
79189	Trastorno de la biogénesis peroxisomal	1
752	Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	1
285657	Trastorno del metabolismo y transporte del folato	1
653712	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen CHD4	1
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	1
519315	Trastorno retiniano raro	1
3386	Tripanosomiasis americana	1
171929	Trisomia 10p	1
1699	Trisomía 12p	1
3378	Trisomía 13	1
99776	Trisomía 9 en mosaico	1
262905	Trisomía parcial del brazo largo del cromosoma 9	1
96069	Trisomía terminal 1p36	1
96096	Trisomía terminal 4q	1
96101	Trisomía terminal 9q	1
849	Trombastenia de Glanzmann	1
217454	Trombofilia hereditaria rara	1
873	Tumor desmoide	1
44890	Tumor estromal gastrointestinal	1
98057	Tumor raro	1
98715	Uveítis	1
156152	Vasculitis asociada a anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo	1
156146	Vasculitis de vasos pequeños predominantemente	1
496924	Vasculopatía no inflamatoria	1
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante	1