

ORPHACODE / NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

- 14** Abetalipoproteinemia
- 54251** Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
- 929** Acalasia - microcefalia
- 930** Acalasia idiopática
- 945** Acalvaria
- 926** Acatalasemia
- 439175** Accidente cerebrovascular isquémico pediátrico
- 48818** Aceruloplasminemia
- 33** Acidemia isovalérica
- 289504** Acidemia malónica y metilmalónica combinada
- 26** Acidemia metilmalónica con homocistinuria
- 308425** Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa
- 27** Acidemia metilmalónica resistente a vitamina B12
- 28** Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12
- 35** Acidemia propiónica
- 70472** Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean
- 17** Acidosis láctica infantil letal con aciduria metilmalónica
- 397593** Acidosis láctica neonatal grave por deficiencia del complejo NFS1-ISD11
- 18** Acidosis tubular renal distal
- 89939** Acidosis tubular renal hipercaliémica
- 47159** Acidosis tubular renal proximal
- 79154** Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica
- 939** Aciduria 3 hidroxí-isobutírica
- 20** Aciduria 3-hidroxí-3-metilglutárica
- 67046** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1
- 67047** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3
- 67048** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 4
- 445038** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 7
- 505208** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 8
- 505216** Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9
- 23** Aciduria argininosuccínica
- 356978** Aciduria D,L-2-hidroxíglutárica
- 79315** Aciduria D-2-hidroxíglutárica
- 941** Aciduria D-glicérica
- 51208** Aciduria formiminoglutámica
- 24** Aciduria fumárica
- 35706** Aciduria glutárica tipo 3
- 79314** Aciduria L-2-hidroxíglutárica
- 943** Aciduria malónica
- 280183** Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina
- 29** Aciduria mevalónica
- 30** Aciduria orótica hereditaria
- 31** Aciduria oxoglutárica
- 210128** Aciduria urocánica

**922** Acilia nasal familiar  
**932** Acondrogénesis  
**15** Acondroplasia  
**85165** Acondroplasia grave - retraso del desarrollo - acantosis nigricans  
**2391** Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide  
**221054** Acrocefalopolidactilia/Síndrome de Elejalde  
**163931** Acrodermatitis continua supurativa de Hallopeau  
**37** Acrodermatitis enteropática  
**950** Acrodisostosis  
**280651** Acrodisostosis con resistencia múltiple a hormonas  
**1240** Acroesquifodisplasia metafisaria  
**2500** Acrogeria  
**49382** Acromatopsia  
**963** Acromegalia  
**39** Acromelanosis  
**444316** Acro-osteólisis falángica idiopática  
**955** Acroosteolisis tipo dominante  
**178307** Acropigmentación reticulada de Kitamura  
**38** Acroqueratoelastoidosis de Costa  
**79151** Acroqueratosis verruciforme de Hopf  
**457095** Actinomicosis  
**972** Actividad continua de la fibra muscular hereditaria  
**55881** Adamantinoma  
**398971** Adenocarcinoma de células claras de ovario  
**213772** Adenocarcinoma de cuello de útero  
**99976** Adenocarcinoma de esófago  
**424943** Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas  
**104075** Adenocarcinoma de intestino delgado  
**415268** Adenocarcinoma de pulmón  
**424991** Adenocarcinoma de vesícula y vías biliares extrahepáticas  
**424016** Adenocarcinoma del canal anal  
**464463** Adenocarcinoma del estómago  
**213504** Adenocarcinoma del ovario  
**398053** Adenocarcinoma del pene  
**314022** Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago  
**398961** Adenocarcinoma mucinoso de ovario  
**391723** Adenocarcinoma mucinoso del apéndice  
**363478** Adenocarcinoma paratesticular  
**284395** Adenocarcinoma pulmonar fetal bien diferenciado  
**213528** Adenocarcinoma raro de mama  
**95512** Adenohipofisitis  
**99888** Adenoma adrenocortical  
**93292** Adenoma de páncreas  
**91348** Adenoma gonadotrófico funcionante  
**54272** Adenoma hepatocelular

**314777** Adenoma hipofisario aislado familiar  
**91349** Adenoma hipofisario no secretor  
**91347** Adenoma hipofisario secretor de TSH  
**99877** Adenoma paratiroideo familiar  
**85142** Adenoma productor de aldosterona  
**213792** Adenosarcoma de cuello de útero  
**213600** Adenosarcoma de cuerpo uterino  
**289465** Adermatoglifia congénita aislada  
**36397** Adiposis dolorosa  
    **43** Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X  
    **44** Adrenoleucodistrofia neonatal  
    **1113** Afalangia sindactilia microcefalia  
**83461** Afaquia primaria congénita  
**250831** Afasia logopénica progresiva  
**100070** Afasia progresiva no fluente  
**137754** Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1  
**229717** Agammaglobulinemia aislada  
**440987** Agenesia aislada de la vesícula biliar  
    **200** Agenesia aislada del cuerpo calloso  
**269203** Agenesia aislada del vermis cerebeloso  
    **1398** Agenesia cerebelosa aislada  
**99129** Agenesia completa de pericardio congénita  
**324353** Agenesia congénita de quiasma  
**495879** Agenesia congénita del escroto  
    **1495** Agenesia de cuerpo calloso - microcefalia - talla baja  
    **1496** Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía  
    **981** Agenesia de la carótida interna  
**99062** Agenesia de la válvula mitral  
**95457** Agenesia de la válvula tricúspide  
**99114** Agenesia de la vena cava superior  
    **980** Agenesia de una arteria pulmonar  
    **49** Agenesia del pene  
    **2805** Agenesia pancreática parcial  
**99130** Agenesia parcial de pericardio congénita  
    **984** Agenesia pulmonar  
**411709** Agenesia renal  
**325124** Agenesia testicular  
    **3346** Agenesia traqueal  
**96269** Agenesia vaginal parcial aislada  
    **1987** Agenesia/hipoplasia femoral  
**294973** Agenesia/hipoplasia humeral  
    **990** Agnatia - holoprosencefalia - situs inversus  
**250977** AICA ribosiduria  
**91416** Alacrima congénita aislada  
    **998** Albinismo con sordera

**999** Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine  
**352740** Albinismo ocular con sordera neurosensorial congénita  
**1000** Albinismo ocular con sordera sensorial tardía  
**54** Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X  
**352731** Albinismo oculocutáneo tipo 1  
**79432** Albinismo oculocutáneo tipo 2  
**79433** Albinismo oculocutáneo tipo 3  
**79435** Albinismo oculocutáneo tipo 4  
**370091** Albinismo oculocutáneo tipo 5  
**370097** Albinismo oculocutáneo tipo 6  
**352745** Albinismo oculocutáneo tipo 7  
**56** Alcaptonuria  
**846** Alfa talasemia  
**61** Alfa-manosidosis  
**231401** Alfa-talasemia - síndrome mielodisplásico  
**280071** ALG11-CDG  
**79324** ALG12-CDG  
**324422** ALG13-CDG  
**79327** ALG1-CDG  
**79326** ALG2-CDG  
**79321** ALG3-CDG  
**79320** ALG6-CDG  
**79325** ALG8-CDG  
**79328** ALG9-CDG  
**254492** Alopecia frontal fibrosante  
**700** Alopecia total  
**701** Alopecia universal  
**99907** Alveolitis alérgica doméstica  
**65** Amaurosis congénita de Leber  
**68** Amebiasis por amebas salvajes  
**67** Amebiasis por Entamoeba histolytica  
**294969** Amelia de las extremidades inferiores  
**294967** Amelia de las extremidades superiores  
**314419** Ameloblastoma  
**88661** Amelogénesis imperfecta  
**268868** Amielia aislada  
**85445** Amiloidosis AA  
**439232** Amiloidosis AApoAIV  
**85446** Amiloidosis ABeta2M tipo salvaje  
**85448** Amiloidosis AGel  
**442582** Amiloidosis AH  
**85443** Amiloidosis AL  
**439224** Amiloidosis ALECT2  
**330001** Amiloidosis ATTR tipo salvaje  
**85451** Amiloidosis ATTRV122I

**85447** Amiloidosis ATTRV30M  
**319635** Amiloidosis cutánea discrómica  
**137810** Amiloidosis cutánea nodular  
**353220** Amiloidosis cutánea primaria familiar localizada  
**85450** Amiloidosis hereditaria con afectación renal primaria  
**439254** Amiloidosis ITM2B  
**49804** Amiloidosis liquenoide  
**137814** Amiloidosis macular  
**397606** Amiloidosis sistémica PrP  
**314652** Amiloidosis variante ABeta2M  
**1032** Aminoaciduria hiperdibásica tipo 1  
**488586** Amioplastia congénita  
**2901** Amiotrofia neurálgica  
**1040** Anadisplasia metafisaria  
**86816** Analbuminemia congénita  
**397692** Anemia aplásica aislada hereditaria  
**88** Anemia aplásica idiopática  
**101096** Anemia arregenerativa  
**90033** Anemia autoinmune hemolítica tipo caliente  
**300298** Anemia congénita hipocrómica grave con sideroblastos en anillo  
**84** Anemia de Fanconi  
**98869** Anemia diseritropoyética congénita tipo I  
**98873** Anemia diseritropoyética congénita tipo II  
**98870** Anemia diseritropoyética congénita tipo III  
**293825** Anemia diseritropoyética congénita tipo IV  
**363727** Anemia diseritropoyética ligada al cromosoma X con plaquetas anómalas y neutropenia  
**251359** Anemia falciforme - beta-talasemia  
**90037** Anemia hemolítica autoinmune inducida por medicamentos  
**398109** Anemia hemolítica autoinmune neonatal  
**90036** Anemia hemolítica autoinmune tipo mixto  
**1046** Anemia hemolítica letal anomalías genitales  
**90031** Anemia hemolítica no esferocítica por deficiencia de hexoquinasa  
**86817** Anemia hemolítica por deficiencia de adenilato quinasa  
**714** Anemia hemolítica por deficiencia de difosfoglicerato mutasa  
**712** Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa  
**90030** Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa  
**35120** Anemia hemolítica por deficiencia de pirimidina 5' nucleotidasa  
**766** Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos  
**99138** Anemia hemolítica por sobreproducción de adenosina deaminasa en eritrocitos  
**319651** Anemia megaloblástica constitucional con enfermedad neurológica grave  
**83642** Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro  
**120** Anemia perniciosa  
**98826** Anemia refractaria  
**86839** Anemia refractaria con exceso de blastos  
**168960** Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación

**260305** Anemia sideroblástica autosómica recesiva  
**255132** Anemia sideroblástica autosómica recesiva de inicio en el adulto  
**75564** Anemia sideroblástica idiopática adquirida  
**75563** Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X  
**2802** Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa  
**1048** Anencefalia/exencefalia aislada  
**83620** Anendocrinosis entérica  
**231013** Anestesia congénita del nervio trigémino  
**228277** Anetodermia familiar  
**228272** Anetodermia primaria  
**91387** Aneurisma aórtico torácico familiar  
**231160** Aneurisma cerebral sacular familiar  
**95491** Aneurisma congénito de la arteria coronaria  
**99072** Aneurisma congénito del ductus arterioso persistente  
**86** Aneurisma de la aorta abdominal, forma familiar  
**494424** Aneurisma de la arteria carótida extracraneal  
**1054** Aneurisma de senos de Valsalva  
**99107** Aneurisma del septo auricular  
**99092** Aneurisma del septo interventricular  
**1055** Aneurisma fetal ventricular izquierdo  
**95484** Aneurisma o dilatación de la aorta ascendente  
**528663** Angioedema adquirido con deficiencia de C1Inh  
**528647** Angioedema hereditario con C1Inh normal  
**528623** Angioedema hereditario con deficiencia de C1Inh  
**493348** Angioedema vibratorio  
**458768** Angioendotelioma intralinfático primario  
**289596** Angiofibroma nasofaríngeo juvenil  
**199279** Angiolipomatosis familiar  
**1063** Angioma en racimo  
**137935** Angioma laringotraqueal  
**95429** Angioma serpiginoso  
**263413** Angiosarcoma  
**74** Angiostrongilosis  
**468666** Anhidrosis generalizada aislada con glándulas sudoríparas normales  
**99059** Anillo supravalvular mitral congénito  
**99075** Anillo vascular por doble arco aórtico  
**250923** Aniridia aislada  
**1070** Anisakiosis  
**399096** Anoctaminopatía distal  
**99797** Anodoncia  
**1101** Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas  
**77298** Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica  
**464760** Anomalía cavitaria familiar del disco óptico  
**99055** Anomalía congénita de las cuerdas de la válvula tricúspide  
**99124** Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar parcial

**99125** Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total  
**98978** Anomalía de Axenfeld  
**50817** Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis  
**99078** Anomalía de Neuhauser  
**708** Anomalía de Peters  
**91483** Anomalía de Rieger  
**3181** Anomalía de Sprengel  
**3403** Anomalía de Uhl  
**101932** Anomalía del aparato subvalvular mitral  
**35737** Anomalía del disco óptico "morning glory"  
**2725** Anomalía ocular - arcnodactilia - cardiopatía  
**77300** Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares  
**73230** Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo psicomotor  
**2491** Anomalías en los conductos mullerianos - anomalías de las extremidades  
**3324** Anomalías familiares de la trombomodulina  
**1094** Anoniquia - microcefalia  
**79143** Anoniquia congénita aislada  
**525738** Anorexia nerviosa prepuberal  
**88620** Anosmia congénita aislada  
**93976** Anotia  
**1071** Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina  
**91397** Anquilobléfaron filiforme ad natum aislado  
**210576** Anquilosis congénita de la articulación temporomandibular  
**140917** Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos  
**1077** Anquilosis dental  
**141163** Anquilosis glosopalatina  
**78** Anquilostomiasis  
**449400** Aortitis asociada a IgG4  
**1117** Aplasia cutis - miopía  
**1114** Aplasia cutis congénita  
**1116** Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal  
**1115** Aplasia cutis congénita de las extremidades forma recesiva  
**86815** Aplasia de glándulas lagrimales y salivares  
**1118** Aplasia de peroné - ectrodactilia  
**141074** Aplasia del canal auditivo externo  
**2639** Aplasia del peroné - braquidactilia compleja  
**247768** Aplasia mulleriana e hiperandrogenismo  
**98872** Aplasia pura de glóbulos rojos del adulto  
**3329** Aplasia tibial - ectrodactilia  
**314399** Aplasia y mielodisplasia autosómicas dominantes  
**86789** Aplasia/hipoplasia de rótula  
**180188** Aplasia/hipoplasia mamaria congénita aislada  
**294986** Apodia  
**95613** Apoplejía hipofisaria  
**1125** Apraxia ocular tipo Cogan

**314566** Apraxia progresiva primaria del habla  
**1126** Aprosencefalia disgenesia cerebelosa  
**931** Aqueiropodia  
**294983** Aquiria  
**1129** Aracnodactilia - osificación anómala - discapacidad intelectual  
**115** Aracnodactilia congénita contractural  
**137817** Aracnoiditis  
**99079** Arco aórtico cervical  
**99081** Arco aórtico derecho  
**90** Argininemia  
**268936** Arrinencefalia aislada  
**1135** Arrinia - atresia de coanas - microftalmia  
**1134** Arrinia aislada  
**99049** Arteria pulmonar procedente de ductus arterioso patente  
**99050** Arteria pulmonar procedente de la aorta  
**397** Arteritis de células gigantes  
**26137** Arteritis temporal juvenil  
**85438** Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis  
**85436** Artritis idiopática juvenil asociada a psoriasis  
**85414** Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico  
**85408** Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo  
**91140** Artritis idiopática juvenil inespecífica  
**85410** Artritis idiopática juvenil oligoarticular  
**85435** Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo  
**69126** Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné  
**40050** Artritis psoriásica  
**29207** Artritis reactiva  
**2697** Artrogriposis - disfunción renal - colestasis  
**65720** Artrogriposis - escoliosis grave  
**251515** Artrogriposis distal tipo 10  
**329457** Artrogriposis distal tipo 5D  
**53696** Artrogriposis letal con alteración celular de las astas medulares anteriores  
**1150** Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido  
**319332** Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva  
**1143** Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico  
**85169** Artropatía digital - braquidactilia familiar  
**1159** Artropatía pseudorreumatoide progresiva infantil  
**1160** Ascitis quilosa  
**1167** Asimetría facial epilepsia temporal  
**63862** Asociación esquisis  
**887** Asociación VACTERL/VATER  
**93** Aspartilglucosaminuria  
**1163** Aspergilosis  
**1164** Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica  
**101351** Asplenia congénita aislada familiar



**364198** Astrágalo bipartito  
**178382** Astrágalo vertical congénito  
**251679** Astroblastoma  
**251589** Astrocitoma anaplásico  
**251595** Astrocitoma difuso  
**251612** Astrocitoma pilocítico  
**251618** Astrocitoma subependimario de células gigantes  
**251940** Astrocitoma/ganglioglioma desmoplásico infantil  
**1168** Ataxia - apraxia oculomotora tipo 1  
**459033** Ataxia - apraxia oculomotora tipo 4  
**247815** Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de PEX10  
**139485** Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona  
**88644** Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce  
**1171** Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial  
**95434** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica  
**352403** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina  
**352641** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de inicio tardío  
**284289** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto  
**284332** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva no progresiva y de inicio en la lactancia  
**453521** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1  
**412057** Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de STUB1  
**512260** Ataxia cerebelosa congénita por mutación en RNU12  
**1177** Ataxia cerebelosa de inicio temprano con preservación de reflejos tendinosos  
**1174** Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica  
**314647** Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual  
**314978** Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al cromosoma X  
**1175** Ataxia cerebelosa progresiva ligada al cromosoma X  
**94122** Ataxia cerebelosa tipo Cayman  
**96** Ataxia con deficiencia de vitamina E  
**95** Ataxia de Friedreich  
**401953** Ataxia episódica con trastornos del habla  
**37612** Ataxia episódica tipo 1  
**79135** Ataxia episódica tipo 3  
**79136** Ataxia episódica tipo 4  
**211067** Ataxia episódica tipo 5  
**209967** Ataxia episódica tipo 6  
**209970** Ataxia episódica tipo 7  
**251282** Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1  
**254343** Ataxia espástica autosómica recesiva - atrofia óptica - disartria  
**314603** Ataxia espástica autosómica recesiva con leucoencefalopatía  
**98** Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay  
**1182** Ataxia espástica con miosis congénita  
**284324** Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva de progresión lenta e inicio en la infancia  
**254881** Ataxia espinocerebelosa con epilepsia  
**94124** Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1

**64753** Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 2  
**1186** Ataxia espinocerebelosa de inicio en la lactancia  
**85297** Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 3  
**85292** Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 4  
**98755** Ataxia espinocerebelosa tipo 1  
**98761** Ataxia espinocerebelosa tipo 10  
**98767** Ataxia espinocerebelosa tipo 11  
**98762** Ataxia espinocerebelosa tipo 12  
**98768** Ataxia espinocerebelosa tipo 13  
**98763** Ataxia espinocerebelosa tipo 14  
**98769** Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16  
**98759** Ataxia espinocerebelosa tipo 17  
**98771** Ataxia espinocerebelosa tipo 18  
**98772** Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22  
**98756** Ataxia espinocerebelosa tipo 2  
**98773** Ataxia espinocerebelosa tipo 21  
**98764** Ataxia espinocerebelosa tipo 27  
**208513** Ataxia espinocerebelosa tipo 29  
**98757** Ataxia espinocerebelosa tipo 3  
**217012** Ataxia espinocerebelosa tipo 31  
**276183** Ataxia espinocerebelosa tipo 32  
**1955** Ataxia espinocerebelosa tipo 34  
**276193** Ataxia espinocerebelosa tipo 35  
**276198** Ataxia espinocerebelosa tipo 36  
**363710** Ataxia espinocerebelosa tipo 37  
**423296** Ataxia espinocerebelosa tipo 38  
**98765** Ataxia espinocerebelosa tipo 4  
**423275** Ataxia espinocerebelosa tipo 40  
**458798** Ataxia espinocerebelosa tipo 41  
**458803** Ataxia espinocerebelosa tipo 42  
**497764** Ataxia espinocerebelosa tipo 43  
**98766** Ataxia espinocerebelosa tipo 5  
**98758** Ataxia espinocerebelosa tipo 6  
**94147** Ataxia espinocerebelosa tipo 7  
**98760** Ataxia espinocerebelosa tipo 8  
**101110** Ataxia espinocerebelosa tipo 20  
**101108** Ataxia espinocerebelosa tipo 23  
**101111** Ataxia espinocerebelosa tipo 25  
**101112** Ataxia espinocerebelosa tipo 26  
**101109** Ataxia espinocerebelosa tipo 28  
**211017** Ataxia espinocerebelosa tipo 30  
**247234** Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida  
**1187** Ataxia letal con sordera y atrofia óptica  
**97** Ataxia paroxística familiar  
**100** Ataxia-telangiectasia

**1190** Atelosteogénesis tipo I  
**56304** Atelosteogénesis tipo II  
**56305** Atelosteogénesis tipo III  
**95713** Atireosis  
**1195** Atransferrinemia congénita  
**30391** Atresia biliar  
**244283** Atresia biliar con síndrome de malformación esplénica  
**1198** Atresia de colon  
**1199** Atresia de esófago  
**105** Atresia de la uretra  
**1202** Atresia de laringe  
**1201** Atresia del intestino delgado  
**99118** Atresia del seno coronario  
**1203** Atresia duodenal  
**2300** Atresia intestinal múltiple  
**1205** Atresia mitral  
**99087** Atresia o estenosis congénita del ostium coronario  
**99141** Atresia posterior de coanas - síndrome de linfedema  
**1207** Atresia pulmonar con comunicación interventricular  
**1208** Atresia pulmonar septo interventricular íntegro  
**1209** Atresia tricúspide  
**65681** Atresia vaginal  
**86819** Atriquia con lesiones papulares  
**363969** Atrofia cerebral autosómica recesiva  
**402364** Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia progresiva postnatal  
**247198** Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva  
**251295** Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa  
**1433** Atrofia coroidea - alopecia  
**101** Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana  
**414** Atrofia girata de la coroides y la retina  
**1214** Atrofia hemifacial progresiva  
**221142** Atrofia macular en confetti  
**65684** Atrofia monomérica  
**102** Atrofia multisistémica  
**2579** Atrofia muscular - ataxia - retinosis pigmentaria - diabetes  
**73245** Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas  
**1216** Atrofia muscular espinal benigna congénita autosómica dominante  
**98920** Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 1  
**404521** Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2  
**1145** Atrofia muscular espinal de inicio en la lactancia ligada al cromosoma X  
**486811** Atrofia muscular espinal de inicio prenatal con fracturas óseas congénitas  
**139557** Atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3  
**139547** Atrofia muscular espinal distal tipo 3  
**431255** Atrofia muscular espinal escapuloperoneal  
**70** Atrofia muscular espinal proximal

**209335** Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en el adulto  
**363447** Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en la infancia  
**454706** Atrofia muscular progresiva  
    **2732** Atrofia olivo ponto cerebelosa sordera  
**98673** Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico  
**67036** Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas  
**250932** Atrofia óptica autosómica dominante y neuropatía periférica  
**98676** Atrofia óptica autosómica recesiva aislada  
**227976** Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7  
**98890** Atrofia óptica ligada al cromosoma X de inicio temprano  
**543470** Atrofia óptica-ataxia-neuropatía periférica-síndrome de retraso del desarrollo global  
**75373** Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina  
**140933** Atrofoderma lineal de Moulin  
**79100** Atrofodermia vermiculada  
    **48** Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes  
**294979** Ausencia congénita de antebrazo y mano  
    **1658** Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar  
**99112** Ausencia de vena innominada  
**294988** Ausencia/hipoplasia congénita del pulgar  
    **973** Ausencia/hipoplasia congénita unilateral de los dedos de la mano a excepción del pulgar  
**137911** Autismo - mancha en vino de Oporto  
**199627** Autismo atípico  
**324530** Autoinflamación - deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 - disregulación inmunológica  
**100046** Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type D  
**324585** Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease with neuropathic pain  
**79332** B4GALT1-CDG  
    **108** Babesiosis  
    **1223** Balantidiasis  
**281122** Bebé colodión autorresolutivo  
**281127** Bebé colodión autorresolutivo acral  
**166302** Benign partial epilepsy with secondarily generalized seizures in infancy  
**139455** Bestrofinopatía autosómica recesiva  
    **118** Beta-manosidosis  
    **848** Beta-talasemia  
**231393** Beta-talasemia - trombocitopenia ligada al cromosoma X  
    **1244** Bicúspide valvular aórtica  
**64742** Blastoma pleuropulmonar  
**64741** Blastoma pulmonar  
**519390** Blefarocalasia aislada  
    **126** Blefarofimosis - ptosis - epicanto inverso  
**93964** Blefarospasmo - distonía oromandibular  
**60041** Bloqueo cardíaco congénito  
    **1260** Bloqueo sino-auricular familiar  
    **2091** Bocio multinodular - riñón quístico - polidactilia  
**276399** Bocio multinodular familiar

**1267** Botulismo  
**75374** Bradiopsia  
**35099** Braquicefalia aislada/Sinostosis Bicoronar  
**1277** Braquidactilia - mesomelia - discapacidad intelectual - malformaciones cardíacas  
**93382** Braquidactilia A6  
**2150** Braquidactilia de Hirschsprung  
**93388** Braquidactilia tipo A1  
**93396** Braquidactilia tipo A2  
**93394** Braquidactilia tipo A4  
**93389** Braquidactilia tipo A5  
**93397** Braquidactilia tipo A7  
**93383** Braquidactilia tipo B  
**140908** Braquidactilia tipo B2  
**93384** Braquidactilia tipo C  
**93387** Braquidactilia tipo E  
**93409** Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao  
**2899** Braquiolmia - amelogénesis imperfecta  
**448242** Braquiolmia autosómica recesiva  
**93304** Braquiolmia tipo 3  
**60033** Bronquiectasia idiopática  
**1303** Bronquiolitis obliterante con enfermedad pulmonar obstructiva  
**439881** Bronquitis plástica  
**439881** Bronquitis plástica  
**79127** Bronquitis respiratoria - enfermedad pulmonar intersticial  
**1304** Brucelosis  
**95461** Cabalgamiento o superposición de la válvula tricúspide  
**170** Cabello lanoso  
**1409** Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes  
**136** CADASIL  
**448010** CAD-CDG  
**369942** CADDs  
**51608** Calcificación arterial generalizada de la infancia  
**178506** Calcificación cerebral tipo Rajab  
**1314** Calcificaciones talámicas simétricas  
**280062** Calcifilaxis  
**1980** Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada  
**53715** Calcinosis tumoral familiar  
**79141** Callosidades dolorosas hereditarias  
**1318** Campomelia tipo Cumming  
**1320** Camptocormia idiopática  
**1323** Camptodactilia - contracturas articulares - anomalías faciales esqueléticas  
**1321** Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética  
**295016** Camptodactilia de los dedos de la mano  
**1327** Camptodactilia Guadalajara tipo 1  
**1329** Canal atrioventricular completo

**1330** Canal atrioventricular parcial  
**142** Cáncer anaplásico de tiroides  
**440437** Cáncer colorrectal familiar tipo X  
**227535** Cáncer de mama hereditario  
**213557** Cáncer de mama tipo glándula salivar  
**143** Cáncer de paratiroides  
**1331** Cáncer de próstata, forma familiar  
**488201** Cáncer de pulmón de células no pequeñas  
**70573** Cáncer de pulmón de células pequeñas  
**157980** Cáncer de vejiga  
**26106** Cáncer gástrico difuso hereditario  
**1333** Cáncer pancreático familiar  
**1334** Candidiasis crónica familiar  
**264691** Capilaritis pulmonar aislada  
**199354** CARASIL  
**213605** Carcinofibroma de cuerpo de útero  
**213828** Carcinoma adenoide basal de cuello de útero  
**213823** Carcinoma adenoide quístico de cuello de útero  
**213741** Carcinoma adenoide quístico de cuerpo de útero  
**1501** Carcinoma adrenocortical  
**314422** Carcinoma ameloblástico  
**231625** Carcinoma corticosuprarrenal con hipersecreción pura de aldosterona  
**424046** Carcinoma de células acinares de páncreas  
**213833** Carcinoma de células en vidrio esmerilado de cuello de útero  
**423994** Carcinoma de células escamosas de colon  
**213716** Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero  
**99977** Carcinoma de células escamosas de esófago  
**424975** Carcinoma de células escamosas de hígado y vías biliares intrahepáticas  
**423968** Carcinoma de células escamosas de intestino delgado  
**500464** Carcinoma de células escamosas de la cavidad nasal y senos paranasales  
**502363** Carcinoma de células escamosas de la cavidad oral  
**494547** Carcinoma de células escamosas de la hipofaringe  
**494550** Carcinoma de células escamosas de la laringe  
**500478** Carcinoma de células escamosas de la orofaringe  
**424039** Carcinoma de células escamosas de páncreas  
**424002** Carcinoma de células escamosas de recto  
**424996** Carcinoma de células escamosas de vesícula y vías biliares extrahepáticas  
**424019** Carcinoma de células escamosas del canal anal  
**418959** Carcinoma de células escamosas del estómago  
**502366** Carcinoma de células escamosas del labio  
**398058** Carcinoma de células escamosas del pene  
**284400** Carcinoma de células pequeñas de vejiga  
**370396** Carcinoma de células pequeñas del ovario  
**404514** Carcinoma de células renales adquirido asociado con una enfermedad quística  
**319308** Carcinoma de células renales con translocación de la familia MiT

**319303** Carcinoma de células renales cromóforo  
**213746** Carcinoma de células transicionales de cuerpo de útero  
**418945** Carcinoma de esófago tipo glándulas salivales  
**423781** Carcinoma de estómago tipo glándulas salivales  
**300557** Carcinoma de la ampolla de Vater  
**443167** Carcinoma de la línea media NUT  
**247203** Carcinoma de los túbulos colectores  
**180247** Carcinoma de vagina  
**251899** Carcinoma del plexo coroideo  
**180226** Carcinoma embrionario  
**454723** Carcinoma endometriode de ovario  
**313920** Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr  
**210159** Carcinoma hepatocelular del adulto  
**401920** Carcinoma hepatocelular fibrolamelar  
**33402** Carcinoma hepatocelular pediátrico  
**529852** Carcinoma hepatocelular y colangiocarcinoma combinado  
**300385** Carcinoma hipofisario  
**213721** Carcinoma indiferenciado de cuerpo uterino  
**418951** Carcinoma indiferenciado de esófago  
**423786** Carcinoma indiferenciado de estómago  
**424970** Carcinoma indiferenciado de hígado y vías biliares intrahepáticas  
**424058** Carcinoma intraductal papilar mucinoso de páncreas  
**1332** Carcinoma medular de tiroides  
**319319** Carcinoma medular renal  
**213531** Carcinoma metaplásico de mama  
**150** Carcinoma nasofaríngeo  
**79140** Carcinoma neuroendocrino cutáneo  
**213736** Carcinoma neuroendocrino de bajo grado del cuerpo uterino  
**213777** Carcinoma neuroendocrino de cuello uterino de alto grado  
**506098** Carcinoma neuroendocrino de páncreas  
**213731** Carcinoma neuroendocrino del cuerpo uterino de alto grado  
**100085** Carcinoma neuroendocrino hepático primario  
**99869** Carcinoma neuroendocrino tímico  
**263331** Carcinoma neuroendocrino tímico bien diferenciado  
**263335** Carcinoma neuroendocrino tímico moderadamente diferenciado  
**263339** Carcinoma neuroendocrino tímico pobremente diferenciado  
**209989** Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga  
**319298** Carcinoma papilar de células renales  
**213817** Carcinoma papilar de cuello de útero  
**213726** Carcinoma papilar de cuerpo de útero  
**47044** Carcinoma papilar hereditario de células renales  
**319487** Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides  
**398980** Carcinoma papilar/seroso peritoneal primario  
**499182** Carcinoma pilomatricial  
**168829** Carcinoma primario peritoneal

**213767** Carcinoma raro de células escamosas de cuello de útero  
**319276** Carcinoma renal de células claras  
**422526** Carcinoma renal hereditario de células claras  
**319322** Carcinoma renal mucinoso tubular y de células fusiformes  
**319325** Carcinoma renal túbulo-quístico  
**289682** Carcinoma similar al linfoepitelial  
**424065** Carcinoma sólido pseudopapilar de páncreas  
**99868** Carcinoma tímico  
**146** Carcinoma tiroideo diferenciado  
**97290** Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar  
**494418** Carcinoma vulvar  
**213787** Carcinosarcoma del cuello uterino  
**213610** Carcinosarcoma del cuerpo uterino  
**1381** Catarata - discapacidad intelectual - atresia anal - uropatía  
**1387** Catarata - discapacidad intelectual - hipogonadismo  
**1373** Catarata - frenillo bucal - retraso del crecimiento  
**1375** Catarata - hipertrichosis - discapacidad intelectual  
**289499** Catarata congénita con microcórnea y opacidad corneal  
**247794** Catarata juvenil - microcórnea - glucosuria renal  
**91492** Catarata no sindrómica de inicio temprano  
**468684** CCDC115-CDG  
**276429** Cefalea hípica  
**171844** Ceguera - escoliosis - aracnodactilia  
**215** Ceguera nocturna estacionaria congénita  
**319698** Ceguera parcial para los colores tipo deutan  
**319691** Ceguera parcial para los colores tipo protan  
**93942** Celosomía superior  
**216** Ceroidlipofuscinosis neuronal  
**168486** Ceroidlipofuscinosis neuronal congénita  
**79262** Ceroidlipofuscinosis neuronal del adulto  
**79264** Ceroidlipofuscinosis neuronal juvenil  
**438075** Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1  
**324625** Chikungunya  
**210** Ciclosporosis  
**95486** Cierre prematuro del conducto arterial  
**209919** Cirrosis idiopática asociada al cobre  
**212** Cistationinuria  
**1560** Cisticercosis  
**213** Cistinosis  
**214** Cistinuria  
**37202** Cistitis intersticial  
**424982** Cistoadenocarcinoma biliar  
**424053** Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas  
**424073** Cistoadenocarcinoma seroso de páncreas  
**206470** Cistoadenoma seroso o mucinoso de la infancia



**247525** Citrulinemia tipo I  
**247585** Citrulinemia tipo II  
**284448** CLIPPERS  
**391320** Coagulopatía del este de Texas  
    **1457** Coartación ístmica  
**228123** Coccidioidomycosis  
**263508** COG1-CDG  
**435934** COG2-CDG  
**263501** COG4-CDG  
**263487** COG5-CDG  
**464443** COG6-CDG  
**79333** COG7-CDG  
**95428** COG8-CDG  
**53296** Colagenoma cutáneo familiar  
**79147** Colagenosis perforante reactiva familiar  
**70567** Colangiocarcinoma  
    **186** Colangitis biliar primaria  
**447764** Colangitis esclerosante asociada a IgG4  
**480556** Colangitis esclerosante neonatal aislada  
    **171** Colangitis esclerosante primaria  
**447774** Colangitis esclerosante secundaria  
**300552** Colangitis folicular y pancreatitis  
**69663** Colelitiasis asociada a fosfolípidos bajos  
    **173** Cólera  
    **1415** Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina  
**69665** Colestasis intrahepática del embarazo  
    **172** Colestasis intrahepática familiar progresiva  
**247598** Colestasis intrahepática neonatal por deficiencia de citrina  
**65682** Colestasis intrahepática recurrente benigna  
**402035** Colitis eosinofílica  
**103920** Colitis indeterminada  
    **771** Colitis Ulcerosa  
    **1473** Coloboma - fisura labiopalatina - discapacidad intelectual  
**98942** Coloboma corio-retiniano  
**98943** Coloboma de cristalino  
**98944** Coloboma de iris  
**98946** Coloboma de párpado  
**98947** Coloboma del disco óptico  
**155889** Coloboma del párpado inferior  
**155884** Coloboma del párpado superior  
**98945** Coloboma macular  
    **1471** Coloboma macular - braquidactilia tipo b  
    **1359** Complejo de Carney  
    **3304** Complejo de Fallot - discapacidad intelectual - retraso del crecimiento  
    **1986** Complejo de Gollop-Wolfgang

**99063** Complejo de Shone  
**90020** Complejo esclerosis lateral amiotrófica - parkinsonismo - demencia  
**805** Complejo esclerosis tuberosa  
**2369** Complejo extremidad-pared abdominal  
**322** Complejo extrofia-epispiadas  
**2019** Complejo fémur-peroné-cúbito  
**220295** Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne  
**353334** Comunicación arteriovenosa retiniana congénita  
**1479** Comunicación interauricular con defecto de conducción  
**280586** Condrodisplasia con luxaciones articulares, tipo gPAPP  
**163966** Condrodisplasia dominante ligada al cromosoma X tipo Chassaing-Lacombe  
**33067** Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen  
**174** Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid  
**2501** Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr  
**79345** Condrodisplasia punctata braquitelefalángica  
**35173** Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X  
**177** Condrodisplasia punctata rizomélica  
**79346** Condrodisplasia punctata tipo húmero-metacarpiana  
**79347** Condrodisplasia punctata tipo Toriello  
**50945** Condrodisplasia tipo Blomstrand  
**99646** Condromatosis metafisaria con aciduria D-2-hidroxiglutárica  
**55880** Condrosarcoma  
**209916** Condrosarcoma mixoide extraesquelético  
**95487** Conducto arterial atípico  
**75567** Congelación progresiva y primaria de la marcha  
**1482** Conjuntivitis gonocócica  
**97231** Conjuntivitis leñosa  
**85168** Conodisplasia craneofacial  
**99121** Continuación ácigos de la vena cava inferior  
**79142** Contractura familiar de Dupuytren  
**1484** Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina  
**31709** Convulsiones infantiles y coreoatetosis  
**64545** Convulsiones neonatales idiopáticas benignas  
**140927** Convulsiones neonatales-infantiles benignas familiares  
**293181** Convulsiones parciales migratorias malignas de la infancia  
**79097** Convulsiones sensibles al ácido folínico  
**79096** Convulsiones sensibles al piridoxal fosfato  
**79273** Coproporfiria hereditaria  
**99098** Cor triatriatum dexter  
**99099** Cor triatriatum sinister  
**1461** Corazón en criss-cross  
**1464** Corazón univentricular  
**178** Cordoma  
**494541** Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal  
**1429** Corea benigna hereditaria

**306731** Corea de Sydenham  
**2388** Coreoacantocitosis  
**53583** Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad  
**252015** Coriocarcinoma del sistema nervioso central  
**99926** Coriocarcinoma gestacional  
**289356** Coriocarcinoma primario no gestacional de ovario  
**179** Coriorretinopatía "birdshot"  
**443079** Coriorretinopatía serosa central  
**53691** Córnea plana congénita  
**180** Coroideremia  
**35686** Coroiditis serpigínea  
**93267** Cráneo en hoja de trébol - anomalías congénitas múltiples  
**54595** Craneofaringioma  
**1525** Cráneo-osteo-artropatía  
**63260** Craneorraquisquisis  
**85199** Craneosinostosis - anomalías anales - poroqueratosis  
**52054** Craneosinostosis - calcificaciones intracraneales  
**171839** Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari 1 - sinostosis radioulnar  
**1538** Craneosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia  
**97340** Craneosinostosis de Hunter-McAlpine  
**1541** Craneosinostosis tipo Boston  
**1527** Craneosinostosis tipo Filadelfia  
**284149** Craneosinostosis y anomalías dentales  
**91139** Crioglobulinemia simple  
**398088** Criohidrocitosis hereditaria con estomatina normal  
**168577** Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida  
**1546** Criptococosis  
**91396** Criptoftalmia aislada  
**1547** Criptomicrotia - braquidactilia - exceso de arco de la yema del dedo  
**1549** Criptosporidiosis  
**166415** Crisis epilépticas audiógenas  
**166421** Crisis epilépticas inducidas por el orgasmo  
**166424** Crisis epilépticas inducidas por el pensamiento  
**166430** Crisis epilépticas inducidas por la micción  
**166305** Crisis infantiles benignas asociadas con gastroenteritis leve  
**166433** Crisis por lectura  
**182** Cromomicosis  
**357175** Cúbito corto - dismorfia - hipotonía - discapacidad intelectual  
**99113** Curso subaórtico de la vena innominada  
**1555** Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis  
**228285** Cutis laxa adquirido  
**90348** Cutis laxa autosómica dominante  
**90349** Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1  
**357058** Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2A  
**357064** Cutis laxa autosómica recesiva tipo 2B

**221145** Cutis laxa con anomalías urinarias, gastrointestinales y pulmonares graves  
**1556** Cutis marmorata telangiectasia congénita  
**357220** Cutis verticis gyrata primaria esencial  
**357225** Cutis verticis gyrata primaria no esencial  
**79078** Dacrioadenitis y sialoadenitis asociada a IgG4  
**300536** DDOST-CDG  
**324535** Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 11  
**369913** Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 17  
**477774** Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 27  
**478029** Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 29  
**478042** Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 30  
**99095** Defecto congénito de Gerbode  
**79301** Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 1  
**79303** Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 2  
**79302** Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 3  
**79095** Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4  
Defecto de COPA  
**52056** Defecto de rayo cubital/peroneo - braquidactilia  
**2216** Defectos de nacimiento inducidos por hipertermia materna  
**26348** Deficiencia adquirida de factor II  
**26349** Deficiencia adquirida de proteína S  
**254913** Deficiencia aislada de ATP sintasa  
**254905** Deficiencia aislada de citocromo C oxidasa  
**408** Deficiencia aislada de glicerol quinasa  
**52901** Deficiencia aislada de hormona estimulante folicular (FSH)  
**238670** Deficiencia aislada de hormona liberadora de tirotrópina  
**90674** Deficiencia aislada de la hormona estimulante de la tiroides  
**440713** Deficiencia aislada de sedoheptulosa  
Deficiencia aislada de subclases de IgG  
**3208** Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa  
**2609** Deficiencia aislada del complejo I  
**1460** Deficiencia aislada del complejo III  
**631** Deficiencia aislada no adquirida de la hormona de crecimiento  
**444458** Deficiencia combinada de fosforilación oxidativa tipo 24  
**319514** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13  
**319519** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 14  
**319524** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15  
**254920** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2  
**420728** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20  
**420733** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 21  
**444013** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 23  
**447954** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 25  
**477684** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 26  
**254925** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 4  
**254930** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 7

- 319504** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8
- 319509** Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 9
- 35909** Deficiencia combinada de los factores V y VIII
- 98434** Deficiencia combinada hereditaria de factores de la coagulación vitamina K dependientes
- 209893** Deficiencia congénita aislada de la globulina de unión a la tiroxina
  - 79** Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina
- 168612** Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína
  - 332** Deficiencia congénita de factor intrínseco
  - 330** Deficiencia congénita de factor XII
  - 335** Deficiencia congénita de fibrinógeno
- 103910** Deficiencia congénita de heparan-sulfato en los enterocitos
- 53690** Deficiencia congénita de lactasa
  - 749** Deficiencia congénita de precalicreína
  - 483** Deficiencia congénita de quininógeno de alto peso molecular
- 35122** Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa
  - 325** Deficiencia congénita del factor II
  - 326** Deficiencia congénita del factor V
  - 327** Deficiencia congénita del factor VII
  - 328** Deficiencia congénita del factor X
  - 329** Deficiencia congénita del factor XI
  - 331** Deficiencia congénita del factor XIII
  - 465** Deficiencia congénita del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1
- 79157** Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
- 79351** Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil
- 79350** Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa
- 35701** Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
  - 5** Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
  - 6** Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
- 33572** Deficiencia de 5-oxoprolinasa
- 99135** Deficiencia de 6-fosfogluconato deshidrogenasa
- 276066** Deficiencia de ácido biliar CoA ligasa y amidación defectuosa
  - 2066** Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa
- 401859** Deficiencia de ácido lipoico sintasa
  - 2971** Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal
- 99901** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9
- 26792** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
- 99900** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
  - 42** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- 26793** Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- 199299** Deficiencia de ACTH aislada de inicio tardío
- 199296** Deficiencia de ACTH congénita aislada
  - 46** Deficiencia de adenilsuccinato liasa
  - 976** Deficiencia de adenina fosforibosiltransferasa
  - 45** Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa
- 2968** Deficiencia de adhesión leucocitaria

- 60 Deficiencia de alfa-1 antitripsina
- 300359 Deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 y disregulación inmunológica
- 425 Deficiencia de apolipoproteína A-I
- 91 Deficiencia de aromatasas
  - Deficiencia de BCL10
- 134 Deficiencia de beta-cetotiolasa
- 65287 Deficiencia de beta-ureidopropionasa
- 79241 Deficiencia de biotinidasa
- 132 Deficiencia de butiril-colinesterasa
- 459353 Deficiencia de C1 inhibidor
- 169110 Deficiencia de cadenas pesadas de inmunoglobulinas
  - 147 Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1
  - 156 Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A
  - 157 Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
  - 159 Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa
- 1361 Deficiencia de carnosinasa
- 171673 Deficiencia de células madre limbares
- 397959 Deficiencia de células T TCR-alfa-beta positivas
- 502444 Deficiencia de ceramidasa alcalina 3
- 169079 Deficiencia de cernunnos-XLF
  - 1675 Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa
- 243343 Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa
- 447737 Deficiencia de DOCK2
  - 230 Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa
  - 300 Deficiencia de enzima bifuncional
    - Deficiencia de FACTOR REGLAMENTARIO DE INTERFERON 7 - IRF7
- 2880 Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
- 284417 Deficiencia de fosfoserina aminotransferasa
  - 348 Deficiencia de fructosa-1,6 bifosfatasa
- 79237 Deficiencia de galactoquinasa
- 79238 Deficiencia de galactosa epimerasa
- 33573 Deficiencia de gamma-glutamil transpeptidasa
- 199247 Deficiencia de globulina de unión a corticosteroide
  - 361 Deficiencia de glucocorticoides familiar
- 466026 Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa clase I
  - 362 Deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa
- 33574 Deficiencia de glutamato-cisteína ligasa
  - 25 Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa
  - 32 Deficiencia de glutation sintetasa
  - 734 Deficiencia de gránulos alfa y delta
  - 382 Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa
- 67041 Deficiencia de hialuronidasa
- 79242 Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
- 331235 Deficiencia de IgM selectiva
  - Deficiencia de Igα

Deficiencia de IL-10

Deficiencia de IL-17RC

- 69127** Deficiencia de inmunoglobulina A
- 319684** Deficiencia de inosina trifosfatasa
- 79159** Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa
- 35708** Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa
- 35704** Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa
- 650** Deficiencia de LCAT
- 440731** Deficiencia de L-ferritina
- 401862** Deficiencia de lipoil transferasa 1
- 447795** Deficiencia de lipoil transferasa 2
- 2587** Deficiencia de mieloperoxidasa
- 3057** Deficiencia de monoamina oxidasa A
- 3137** Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
- 447731** Deficiencia de NIK
- 664** Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
- 3008** Deficiencia de piruvato carboxilasa
- 765** Deficiencia de piruvato deshidrogenasa
- 742** Deficiencia de prolidasa
- 2966** Deficiencia de properdina
- 79506** Deficiencia de proteína colesterol ester transferasa
- 746** Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
- 760** Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa
- 411712** Deficiencia de riboflavina materna
- 440706** Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa
- 22** Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa
- 832** Deficiencia de succinil-CoA: 3 cetoácido CoA transferasa
- Deficiencia de TBK1
- 3315** Deficiencia de tiopurina S-metiltransferasa
- 101028** Deficiencia de transaldolasa
- 488618** Deficiencia de transcetolasa
- 859** Deficiencia de transcobalamina
- 2967** Deficiencia de transcobalamina I
- 52503** Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X
- 103909** Deficiencia de trehalasa
- 309031** Deficiencia de triacilglicerol-lipasa pancreática
- 868** Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa
- Deficiencia de TWEAK
- 481665** Deficiencia de UPS18
- 280133** Deficiencia del componente 3 del complemento
- Deficiencia del factor de transcripción E47
- 502318** Deficiencia del nervio coclear
- Deficiencia del receptor del complemento 3
- 97229** Deficiencia del transportador de riboflavina
- 447784** Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato

**101957** Deficiencia hipofisaria  
**95619** Deficiencia hipofisaria iatrogénica o traumática  
**91354** Deficiencia hipofisaria por el síndrome de la silla turca vacía  
**91350** Deficiencia hipofisaria por quistes de la bolsa de Rathke  
**1561** Deficiencia infantil fatal de citocromo C oxidasa  
**26791** Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa  
**585** Deficiencia múltiple de sulfatasas  
**329942** Deficiencia neonatal transitoria múltiple de acil-CoA deshidrogenasa  
**169464** Deficiencia primaria de CD59  
**158** Deficiencia sistémica primaria de carnitina  
**95494** Deficiencias combinadas de hormonas hipofisarias de causas genéticas  
**35688** Deformidad de Madelung  
**313850** Degeneración cerebelosa-retiniana infantil  
**3233** Degeneración cocleosacular - catarata  
**86813** Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana  
**1573** Degeneración macular juvenil con hipotricosis  
**178493** Degeneración macular miópica  
**519410** Degeneración marginal de Terrien  
**137672** Degeneración marginal pelúcida  
**1574** Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma  
**67042** Degeneración retiniana de inicio tardío  
**91496** Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve  
**1627** Deleción 5q35  
**1636** Deleción 7q3  
**1646** Deleción parcial del cromosoma Y  
**231237** Delta-beta-talasemia  
**275872** Demencia frontotemporal con enfermedad de la motoneurona  
**293848** Demencia frontotemporal, variante con atrofia temporal derecha  
**412066** Demencia neurodegenerativa asociada a PRKAR1B con filamentos intermedios  
**1648** Demencia por cuerpos de Lewy  
**97353** Demencia pugilística  
**100069** Demencia semántica  
**283** Demodicidosis  
**49042** Dentinogénesis imperfecta  
**71267** Dentinogénesis imperfecta - talla baja - sordera - discapacidad intelectual  
**1416** Deposición familiar de pirofosfatos de calcio  
**1655** Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia  
**330064** Dermatitis actínica crónica  
**79099** Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis  
**1656** Dermatitis herpetiforme  
**289347** Dermatitis infecciosa asociada al HTLV-1  
**168606** Dermatitis tipo seborreica con elementos psoriasiformes  
**31112** Dermatofibrosarcoma protuberante  
**397587** Dermatofitosis profunda  
**221** Dermatomiositis



**93672** Dermatomiositis juvenil  
**398117** Dermatomiositis neonatal  
**86920** Dermatopatía pigmentosa reticularis  
**46488** Dermatosi IgA linear  
    **222** Dermatosi pustulosa erosiva de cuero cabelludo  
**48377** Dermatosi pustulosa subcórnea  
**231573** Dermatosi vesicular y erosiva congénita  
**91481** Dermoide anular de la córnea  
    **1661** Dermoide corneal ligado al cromosoma X  
**79411** Dermólisis ampollosa transitoria del recién nacido  
    **1662** Dermopatía restrictiva  
**168598** Desmielinización cerebral por deficiencia de metionina adenosiltransferasa  
**98909** Desminopatía  
**35107** Desmosterolosis  
**69736** Despigmntación aguda bilateral del iris  
**209867** Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante  
    **1179** Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia  
    **1666** Dextrocardia  
    **225** Diabetes de herencia materna y sordera  
**178029** Diabetes insípida central  
    **223** Diabetes insípida nefrogénica  
**99885** Diabetes mellitus neonatal permanente  
**65288** Diabetes mellitus neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa  
**99886** Diabetes mellitus neonatal transitoria  
**79118** Diabetes neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos  
**66637** Diáfano-espondilodisostosis  
**53689** Diarrea congénita de cloruros  
    **1670** Diarrea crónica con atrofia villositaria  
**329242** Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas  
**314373** Diarrea crónica infantil por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C  
**103907** Diarrea crónica por deficiencia de glucoamilasa  
**137622** Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos  
**84064** Diarrea sindrómica  
**103908** Diarrea sódica congénita  
    **1671** Diastematomielia  
**220443** Diátesis hemorrágica por deficiencia de síntesis de tromboxano  
**73271** Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno  
**370046** Didimosis aplasticosebácea  
    **227** Difalia  
**352577** Dificultades graves en la alimentación - fallo de medro - microcefalia por deficiencia de ASXL3  
    **128** Difilobotriasis  
    **1679** Difteria  
**38874** Dihidropirimidinuria  
    **1676** Dilatación idiopática de la arteria pulmonar  
    **1677** Dilatación idiopática de la aurícula derecha

**480701** Diplejía facial con parestesias  
**1681** Diprosopus/subtipo de Siameses  
**166291** Dirofilariasis  
**1764** Disautonomía familiar  
**412** Disbetalipoproteinemia  
**3041** Discapacidad intelectual - calvicie - luxación de rótula - acromicria  
**171860** Discapacidad intelectual - catarata - cifosis  
**3042** Discapacidad intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía  
**3051** Discapacidad intelectual - hipotriquia - braquidactilia  
**100973** Discapacidad intelectual FRAXE  
**94066** Discapacidad intelectual grave - epilepsia - anomalías anales - hipoplasia de las falanges distales  
**280763** Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva  
**85327** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad  
**85330** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - agenesia del corpus callosum - cuadriparesia espástica  
**85280** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - cubitus valgus - rostro típico  
**2958** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - dismorfia - atrofia cerebral  
**85319** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico  
**85317** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo  
**137831** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa  
**85320** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - macrocefalia - macroorquidismo  
**3077** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - psicosis - macroorquidismo  
**3077** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - psicosis - macroorquidismo  
**776** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X con hábito marfanoide  
**364028** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X por mutaciones en GRIA3  
**85279** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica por mutación en JARID1C  
**85274** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica tipo 7  
**85273** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Abidi  
**85276** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Armfield  
**3056** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Brooks  
**85277** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cantagrel  
**163971** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cilliers  
**93952** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Hedera  
**85283** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Miles-Carpenter  
**163937** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Najm  
**163956** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Nascimento  
**85322** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Pai  
**85285** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Schimke  
**85323** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Seemanova  
**85286** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shashi  
**85324** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shrimpton  
**85287** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Siderius  
**3063** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder  
**85325** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stevenson  
**85288** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stocco Dos Santos  
**85326** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stoll

**85328** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Turner  
**163976** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Van Esch  
**85290** Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Wilson  
**101685** Discapacidad intelectual rara no sindrómica  
**528084** Discapacidad intelectual sindrómica sin especificar  
**166108** Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel  
**3079** Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires  
**3080** Discapacidad intelectual tipo Wolff  
**447788** Discapacidad visual cerebral  
**244** Discinesia ciliar primaria  
**247522** Discinesia ciliar primaria - retinosis pigmentaria  
**324588** Discinesia familiar y mioquimia facial  
**494526** Discinesia generalizada con afectación orofacial de inicio en la lactancia  
**98809** Discinesia paroxística cinesigénica  
**98811** Discinesia paroxística inducida por esfuerzo  
**98810** Discinesia paroxística no cinesigénica  
**240** Discondrosteosis de Léry-Weill  
**1765** Discondrosteosis nefropatía  
**41** Discromatosis simétrica hereditaria  
**241** Discromatosis universal hereditaria  
**229** Disección aórtica familiar  
**1682** Disección arterial con lentiginosis  
**458718** Disección coronaria espontánea idiopática  
**85198** Disespondiloencondromatosis  
**99082** Disfagia lusoria  
**1799** Disfasia congénita familiar  
**324321** Disfunción del nodo sinusal y sordera  
**1768** Disgenesia caudal familiar  
**71278** Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa  
**300570** Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por mutación en TUBB3  
**519388** Disgenesia del segmento anterior autosómica recesiva  
**168563** Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía sensitivo-motora  
**243** Disgenesia gonadal 46,XX  
**242** Disgenesia gonadal completa 46,XY  
**1772** Disgenesia gonadal mixta 45,X/46,XY  
**251510** Disgenesia gonadal parcial 46,XY  
**169095** Disgenesia quística alinfoide del timo  
**33355** Disgenesia reticular  
**3033** Disgenesia tubular renal  
**467166** Disgiria asociada a una tubulinopatía  
**95716** Dishormonogénesis tiroidea familiar  
**1516** Disinostosis craneofacial  
**1146** Dismorfia digitotalar  
**480880** Dismorfia facial restringida a mujeres ligada al cromosoma X - talla baja - atresia de coanas - discapacidad intelectual  
**251009** Disomía uniparental materna del cromosoma 1

**97678** Disomía uniparental materna del cromosoma 13  
**96185** Disomía uniparental materna del cromosoma 16  
**96179** Disomía uniparental materna del cromosoma 2  
**96186** Disomía uniparental materna del cromosoma 20  
**96187** Disomía uniparental materna del cromosoma 21  
**96188** Disomía uniparental materna del cromosoma 22  
**96180** Disomía uniparental materna del cromosoma 4  
**96181** Disomía uniparental materna del cromosoma 6  
**96183** Disomía uniparental materna del cromosoma 9  
**261519** Disomía uniparental materna del cromosoma X  
**329813** Disomía uniparental paterna de genoma completo en mosaico  
**251004** Disomía uniparental paterna del cromosoma 1  
**99324** Disomía uniparental paterna del cromosoma 13  
**96194** Disomía uniparental paterna del cromosoma 20  
**96195** Disomía uniparental paterna del cromosoma 21  
**96190** Disomía uniparental paterna del cromosoma 5  
**96191** Disomía uniparental paterna del cromosoma 6  
**96192** Disomía uniparental paterna del cromosoma 7  
**261524** Disomía uniparental paterna del cromosoma X  
**1782** Disosteosclerosis  
**1786** Disostosis acrofacial forma catania  
**246** Disostosis acrofacial postaxial  
**64542** Disostosis acrofacial tipo Kennedy-Teebi  
**1787** Disostosis acrofacial tipo Palagonia  
**1788** Disostosis acrofacial tipo Rodríguez  
**952** Disostosis acrofacial tipo Weyers  
**1784** Disostosis acro-fronto-facio-nasal  
**1452** Disostosis cleidocraneal  
**329252** Disostosis espondilocostal - hipospadias - discapacidad intelectual  
**2311** Disostosis espondilocostal autosómica recesiva  
**1797** Disostosis espondilocostal forma dominante  
**1790** Disostosis faciocraniana hipomandibular  
**357158** Disostosis mandibulofacial - macrobléfaron - macrostomía  
**443995** Disostosis mandibulofacial con alopecia  
**1131** Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X  
**1794** Disostosis oculo-maxilo-facial  
**1798** Disostosis tipo Stanescu  
**63446** Displasia acrocapitofemoral  
**2098** Displasia acromesomélica tipo Grebe  
**968** Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson  
**40** Displasia acromesomélica tipo Maroteaux  
**969** Displasia acromítrica  
**957** Displasia acropectorovertebral  
**210122** Displasia alveolo-capilar congénita  
**93347** Displasia anauxética

**70589** Displasia broncopulmonar  
**140** Displasia campomélica  
**83451** Displasia cemento-ósea florida  
**1394** Displasia cerebro-facio-torácica  
**137678** Displasia checa tipo metatarsal  
**1801** Displasia cifomélica  
**502305** Displasia cocleovestibular  
**313855** Displasia con huesos incurvados asociada a FGFR2  
**319195** Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna  
**420794** Displasia cono-espondilar  
**65683** Displasia cortical focal aislada  
**1513** Displasia craneodiafisaria  
**1515** Displasia cráneo-ectodérmica  
**1520** Displasia craneofrontonasal  
**50814** Displasia craneolenticulosutural  
**85184** Displasia craneometadiafisaria, tipo hueso wormiano  
**1522** Displasia craneometafisaria  
**85175** Displasia de Astley-Kendall  
**2114** Displasia de cadera tipo Beukes  
**1426** Displasia de Greenberg  
**2839** Displasia de hombro y pelvis  
**485** Displasia de Kniest  
**168621** Displasia de la cabeza femoral tipo Meyer  
**1653** Displasia de la dentina  
**2840** Displasia de la pelvis - pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores  
**319192** Displasia de la unión diencéfalo-mesencéfalo  
**1952** Displasia de Pacman  
**3144** Displasia de Schneckbecken  
**85191** Displasia de Singleton-Merten  
**178355** Displasia de Smith-McCort  
**3326** Displasia de timo - riñón - ano - pulmón  
**398166** Displasia dérmica facial focal  
**1802** Displasia diafisaria - anemia  
**628** Displasia diastrófica/Enanismo diastrófico  
**156731** Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois  
**1865** Displasia disegmentaria tipo Silverman-Handmaker  
**1812** Displasia ectodérmica - discapacidad intelectual - malformación del sistema nervioso central  
**247827** Displasia ectodérmica - sindactilia cutánea  
**1806** Displasia ectodérmica ceguera  
**189** Displasia ectodérmica hidrótica  
**1808** Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie  
**1809** Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal  
**238468** Displasia ectodérmica hipohidrótica  
**69084** Displasia ectodérmica pura de cabello-uña  
**1818** Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniquial

**1263** Displasia en boomerang  
**1822** Displasia epifisaria hemimélica  
**166029** Displasia epifisaria múltiple con displasia grave femoral proximal  
**166032** Displasia epifisaria múltiple con miniepíffisis  
**166002** Displasia epifisaria múltiple por anomalía del colágeno 9  
**93308** Displasia epifisaria múltiple tipo 1  
**93307** Displasia epifisaria múltiple tipo 4  
**93311** Displasia epifisaria múltiple tipo 5  
**166024** Displasia epifisaria múltiple tipo Al-Gazali  
**166011** Displasia epifisaria múltiple tipo Beighton  
**166016** Displasia epifisaria múltiple tipo Lowry  
**63442** Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel  
**1856** Displasia espondilo periférica cúbito corto  
**94068** Displasia espondiloepifisaria congénita  
**93284** Displasia espondiloepifisaria tardía  
**163654** Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu  
**93283** Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley  
**263482** Displasia espondiloepifisaria tipo Maroteaux  
**163649** Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura  
**93282** Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní  
**459051** Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu  
**168451** Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anómala  
**93359** Displasia espondiloepimetafisaria con articulaciones laxas  
**93360** Displasia espondiloepimetafisaria con múltiples luxaciones  
**93349** Displasia espondiloepimetafisaria ligada al cromosoma X  
**168448** Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski  
**93358** Displasia espondiloepimetafisaria tipo extremidades cortas - anomalías de calcificación  
**99642** Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu  
**156728** Displasia espondiloepimetafisaria tipo matrilina-3  
**93356** Displasia espondiloepimetafisaria tipo Missouri  
**93352** Displasia espondiloepimetafisaria tipo Shohat  
**93346** Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick  
**168454** Displasia espondiloepimetafisaria, tipo Geneviève  
**370015** Displasia espondiloepimetafisaria, tipo Isidor  
**228387** Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria  
**85167** Displasia espondilometafisaria - distrofia de conos-bastones  
**401979** Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva, tipo Mégarbané  
**168549** Displasia espondilometafisaria axial  
**448267** Displasia espondilometafisaria regresiva  
**168555** Displasia espondilometafisaria tipo A4  
**171866** Displasia espondilometafisaria tipo agrecán  
**370019** Displasia espondilometafisaria tipo Czarny-Ratajczak  
**93315** Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'  
**93314** Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski  
**93316** Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt

**93317** Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian  
**263463** Displasia esquelética asociada a CHST3  
**166277** Displasia esquelética con huesos wormianos - fracturas múltiples - dentinogénesis imperfecta  
**935** Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave  
**464366** Displasia esquelética letal asociada a NEK9  
**336** Displasia fibromuscular arterial  
**249** Displasia fibrosa de hueso  
**1791** Displasia frontofacionasal  
**1826** Displasia frontometafisaria  
**1827** Displasia frontonasal acromélica  
**488437** Displasia frontonasal asociada a SIX2  
**2623** Displasia geleofísica  
**53697** Displasia gnatodiafisaria  
**1830** Displasia inmuno-ósea de Schimke  
**1832** Displasia letal osteosclerótica de hueso  
**2457** Displasia mandíbuloacra  
**1834** Displasia mesodérmica axial  
**2497** Displasia mesomélica aislada del antebrazo  
**2632** Displasia mesomélica de Langer  
**1836** Displasia mesomélica tipo Kantaputra  
**2633** Displasia mesomélica tipo Nievergelt  
**2634** Displasia mesomélica tipo Reinhardt-Pfeiffer/Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer  
**85170** Displasia mesomélica tipo Savarirayan  
**2504** Displasia metafisaria - hipoplasia maxilar - braquidactilia  
**1837** Displasia metafisaria cubital  
**500548** Displasia metafisaria osteoesclerótica  
**85188** Displasia metafisaria tipo Braun-Tinschert  
**2635** Displasia metatrópica  
**85172** Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson  
**1839** Displasia mucoepitelial hereditaria  
**2705** Displasia oculocerebral  
**2710** Displasia oculodentodigital  
**67039** Displasia odontomaxilar segmentaria  
**1811** Displasia odontomicroniquial  
**2721** Displasia odonto-ónico-dérmica  
**2723** Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica  
**2741** Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica  
**88630** Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios  
**488265** Displasia osteofibrosa  
**2645** Displasia osteoglofónica  
**1427** Displasia oto-espondilo-megaepifisaria  
**2646** Displasia parastremática/Enanismo parastremático  
**85166** Displasia platispondílica tipo Torrance  
**269229** Displasia pontino-tegmental cap  
**85174** Displasia pseudodiastrófica

**93108** Displasia renal  
**294415** Displasia renal-hepática-pancreática  
**1852** Displasia retiniana ligada a X  
**2831** Displasia rizomélica de Patterson-Lowry  
**93357** Displasia SPONASTRIME  
**466695** Displasia supra-apical  
**2655** Displasia tanatofórica  
**3317** Displasia toraco-laringo-pélvica  
**1863** Displasia troclear  
**79153** Displasia ungueal  
**280654** Displasia ungueal autosómica recesiva  
**1864** Displasia valvular del niño  
**217656** Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada  
**69745** Disqueratoma verrugoso  
**1775** Disqueratosis congénita  
**352657** Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria  
**399103** Distal nebulin myopathy  
**99177** Distiquiasis aislada  
**1685** Distomatosis  
**210571** Distonía 16  
**254851** Distonía asociada al ADN mitocondrial  
**420492** Distonía cervical de inicio en el adulto tipo DYT23  
**420485** Distonía craneocervical con afectación laríngea y de las extremidades superiores  
**98805** Distonía de torsión idiopática no-DYT1  
**98808** Distonía dopa-sensible autosómica dominante  
**101150** Distonía dopa-sensible autosómica recesiva  
**70594** Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa  
**329466** Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25  
**256** Distonía generalizada de inicio temprano de las extremidades  
**93958** Distonía oromandibular  
**98807** Distonía primaria tipo DYT13  
**370103** Distonía primaria tipo DYT17  
**99657** Distonía primaria tipo DYT2  
**306734** Distonía primaria tipo DYT21  
**464440** Distonía primaria tipo DYT27  
**98806** Distonía primaria tipo DYT6  
**199351** Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto  
**71517** Distonía-parkinsonismo de inicio rápido  
**238455** Distonía-parkinsonismo infantil  
**53351** Distonía-parkinsonismo ligada al cromosoma X  
**217563** Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B  
**217566** Distrés respiratorio crónico con deficiencia de metabolismo del surfactante  
**98967** Distrofia corneal cristalina de Schnyder  
**293375** Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt  
**98954** Distrofia corneal de Meesmann



**98961** Distrofia corneal de Reis-Bücklers  
**98960** Distrofia corneal de Thiel-Behnke  
**98974** Distrofia corneal endotelial de Fuchs  
**293621** Distrofia corneal endotelial ligada al cromosoma X  
**98955** Distrofia corneal epitelial de Lisch  
**101068** Distrofia corneal estromal congénita  
**98957** Distrofia corneal gelatinosa en forma de gotas  
**98963** Distrofia corneal granular tipo 2  
**98962** Distrofia corneal granular tipo I  
**98969** Distrofia corneal macular  
**98970** Distrofia corneal moteada  
**98959** Distrofia corneal mucinosa subepitelial  
**98973** Distrofia corneal polimorfa posterior  
**98971** Distrofia corneal posterior amorfa  
**293462** Distrofia corneal predescemética  
**98964** Distrofia corneal reticular tipo I  
**75377** Distrofia corioidea areolar central  
**41751** Distrofia cristalina de Bietti  
**209932** Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal  
**1872** Distrofia de conos y bastones  
**1490** Distrofia de córnea - sordera de percepción  
**98956** Distrofia de la membrana basal epitelial  
**85128** Distrofia de retina de Bothnia  
**79149** Distrofia dermo-condro-corneal  
**99003** Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus  
**98975** Distrofia endotelial hereditaria congénita I  
**293603** Distrofia endotelial hereditaria congénita II  
**269** Distrofia facioescapulohumeral  
**99000** Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto  
**251287** Distrofia macular anular concéntrica benigna  
**75381** Distrofia macular cistoide  
**75327** Distrofia macular de Carolina del Norte  
**247834** Distrofia macular oculta  
**319640** Distrofia macular retiniana tipo 2  
**273** Distrofia miotónica de Steinert  
**370959** Distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa  
**34520** Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7  
**370968** Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual  
**329178** Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave  
**371007** Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud  
**75840** Distrofia muscular congénita de Ullrich  
**280671** Distrofia muscular congénita megaconial  
**157973** Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA  
**370980** Distrofia muscular congénita sin discapacidad intelectual  
**258** Distrofia muscular congénita tipo 1A

**98893** Distrofia muscular congénita tipo 1B  
**272** Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama  
**266** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A  
**264** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1B  
**265** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1C  
**34516** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D  
**34517** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E  
**55595** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F  
**55596** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G  
**238755** Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1H  
**363543** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de desmina  
**352479** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de ISPD  
**267** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A  
**268** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B  
**353** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C  
**62** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D  
**119** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E  
**219** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F  
**34514** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G  
**1878** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2H  
**34515** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I  
**140922** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2J  
**86812** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2K  
**206549** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L  
**206554** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M  
**206559** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N  
**206564** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2O  
**280333** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2P  
**254361** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Q  
**369840** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2S  
**363623** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2T  
**466801** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2W  
**476084** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X  
**424261** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y  
**480682** Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Z  
**445110** Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK  
**98896** Distrofia muscular de Duchenne  
**261** Distrofia muscular de Emery-Dreifuss  
**437572** Distrofia muscular escapuloperoneal de inicio tardío asociada a MYH7  
**431272** Distrofia muscular escapuloperoneal ligada al cromosoma X  
**270** Distrofia muscular oculofaríngea  
**1876** Distrofia muscular óculo-gastrointestinal  
**609** Distrofia muscular tibial  
**98895** Distrofia muscular tipo Becker  
**199340** Distrofia muscular tipo Selcen

**98972** Distrofia nebulosa central de François  
**35069** Distrofia neuroaxonal infantil  
**324364** Distrofia ósea esclerosante mixta con manifestaciones extraesqueléticas  
**99001** Distrofia pigmentada en forma de mariposa  
**293381** Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes  
**1871** Distrofia progresiva de conos  
**59181** Distrofia pseudoinflamatoria de Sorsby del fondo de ojo  
**99002** Distrofia reticular del epitelio pigmentario de la retina  
**397758** Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares  
**364055** Distrofia retiniana grave de inicio en la infancia temprana  
**352718** Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol  
**1243** Distrofia viteliforme macular de Best  
**404546** DITRA  
**1686** Divertículo cardíaco  
**99077** Divertículo de Kommerell  
**91358** Divertículo esofágico congénito  
**431347** Divertículo uracal  
**91131** DK1-CDG  
**3426** Doble salida ventricular derecha  
**3427** Doble salida ventricular izquierda  
**1002** Dolor de cabeza en racimo  
**398147** Dolor facial idiopático persistente  
**86309** DPAGT1-CDG  
**79322** DPM1-CDG  
**263494** DPM3-CDG  
**231** Dracunculiasis  
**232** Drepanocitosis  
**251365** Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina C  
**251370** Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina D  
**251375** Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina E  
**75376** Drusen familiar  
**480512** Ductopenia idiopática  
**228190** Ductus arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos  
**466729** Ductus arterioso persistente familiar  
**1756** Duplicación caudal  
**314621** Duplicación de la glándula hipofisaria  
**1757** Duplicación de la pierna y del pie en espejo  
**237** Duplicación de la uretra  
**238** Duplicación entérica  
**1759** Duplicación entérica toraco abdominal  
**100048** Duplicación tubular del esófago  
**3306** Duplicación/inversión 15q11  
**99101** Ectasia del apéndice auricular derecho  
**99102** Ectasia del apéndice auricular izquierdo  
**448270** Ectopia cordis

**1884** Ectopia de cristalino - distrofia corioretinana - miopía  
**1885** Ectopia del cristalino aislada  
**95712** Ectopia tiroidea  
**1894** Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía  
**1891** Ectrodactilia - paraparesia espástica - discapacidad intelectual  
**99171** Ectropión congénito aislado  
**519386** Ectropión congénito aislado  
**91491** Ectropión uveal congénito  
**228240** Elastodermia  
**228243** Elastofibroma dorsal  
**228299** Elastolisis de la dermis media  
**228293** Elastolisis dérmica papilar similar a pseudoxantoma elástico  
**228254** Elastoma  
**228264** Elastorrexis papular  
**228227** Elastosis dérmica focal de inicio tardío  
**228236** Elastosis focal lineal  
**79148** Elastosis perforans serpiginosa  
**206599** Elevación aislada asintomática de creatinfosfoquinasa  
**288** Eliptocitosis hereditaria  
**40366** Embriofetopatía por acitretina/etretinato  
**1908** Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato  
**1914** Embriofetopatía por antagonistas de la vitamina K  
**1923** Embriofetopatía por metimazol  
**485358** Embriofetopatía por propiltiouracilo  
**1915** Embriopatía alcohólica  
**1926** Embriopatía diabética  
**1911** Embriopatía por cocaína  
**1919** Embriopatía por fenobarbital  
**1909** Embriopatía por indometacina  
**268249** Embriopatía por micofenolato mofetilo  
**1918** Embriopatía por minoxidil  
**3312** Embriopatía por talidomida  
**1920** Embriopatía por tolueno  
**2658** Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski  
**83482** Encefalitis causada por Mycoplasma  
**83483** Encefalitis de La Crosse  
**83484** Encefalitis de St. Louis  
**83476** Encefalitis del Nilo occidental  
**83593** Encefalitis equina occidental  
**83594** Encefalitis equina oriental  
**1929** Encefalitis focal de Rasmussen  
**79139** Encefalitis japonesa  
**83600** Encefalitis letárgica  
**163924** Encefalitis límbica aguda no herpética  
**276402** Encefalitis límbica con anticuerpos anti-caspr2

**329341** Encefalitis límbica con anticuerpos anti-DPP6  
**163908** Encefalitis límbica con anticuerpos anti-LGI1  
**217253** Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor NMDA  
**163898** Encefalitis límbica paraneoplásica clásica  
**498700** Encefalitis límbica por anticuerpos anti-neurexina-3  
    **297** Encefalitis por garrapatas  
**79138** Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff  
    **1194** Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial asociada a TMEM70  
**199647** Encefalocele aislado  
**83597** Encefalomiелitis diseminada aguda  
**238329** Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al cromosoma X  
**166105** Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2  
    **298** Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial  
**319678** Encefalopatía - miocardiopatía hipertrófica - enfermedad tubular renal  
**363549** Encefalopatía aguda con convulsiones bifásicas y difusión reducida tardía  
**88619** Encefalopatía aguda necrosante familiar  
**529799** Encefalopatía aguda por bilirrubina  
**457375** Encefalopatía asociada a ITPA  
**420789** Encefalopatía autoinmune con parasomnia y apnea obstructiva del sueño  
**85110** Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar  
**289290** Encefalopatía con hipermetioninemia por deficiencia de adenosina quinasa  
**529808** Encefalopatía crónica por bilirrubina  
    **97354** Encefalopatía de Wernicke  
**505652** Encefalopatía epiléptica asociada a CDKL5  
**439218** Encefalopatía epiléptica asociada a KCNQ2  
**353217** Encefalopatía epiléptica con desmielinización cerebral global  
**442835** Encefalopatía epiléptica de inicio temprano indeterminada  
**289266** Encefalopatía epiléptica de inicio temprano y discapacidad intelectual por mutación en GRIN2A  
    **1934** Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana  
**544503** Encefalopatía epiléptica grave de inicio temprano relacionada con RNF13  
**544254** Encefalopatía epiléptica y del desarrollo relacionada con SYNGAP1  
**364063** Encefalopatía epiléptica-discinética infantil  
    **51188** Encefalopatía etilmalónica  
**209370** Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia  
**401948** Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA  
**293955** Encefalopatía infantil por deficiencia de tiamina pirofosfoquinasa  
    **1935** Encefalopatía mioclónica temprana  
**263524** Encefalopatía necrotizante aguda de la infancia  
    **71277** Encefalopatía por deficiencia de GLUT1  
**139406** Encefalopatía por deficiencia de prosaposina  
    **833** Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa  
    **407** Encefalopatía por glicina  
**527276** Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal  
**431361** Encefalopatía progresiva con leucodistrofia por deficiencia de DECR  
**83601** Encefalopatía sensible a esteroides asociada a tiroiditis autoinmune

**199348** Encefalopatía sensible a la tiamina  
**75566** Endocarditis de Loeffler  
**199323** Endoftalmitis  
**137820** Endometriosis extrapélvica  
**137602** Endotelitis  
**189439** Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria  
**182050** Enfermedad asociada a MYH9  
**438159** Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio temprano asociada a STAT3  
**228426** Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch  
**464336** Enfermedad BENTA  
**398063** Enfermedad celíaca refractaria  
**482077** Enfermedad cerebral de pequeños vasos asociada a HTRA1 autosómica dominante  
    **133** Enfermedad crónica por berilio  
**85138** Enfermedad de Addison  
    **58** Enfermedad de Alexander  
**263297** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina  
    **57** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de aldolasa A  
**99849** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular  
    **366** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno  
    **367** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno  
    **371** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular  
**97234** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa  
    **713** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1  
**264580** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática  
**79240** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular  
    **715** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular  
    **369** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática  
    **368** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular  
**137625** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón  
    **2089** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática  
    **364** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa  
    **2088** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de GLUT2  
    **2364** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de lactato deshidrogenasa  
**34587** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2  
    **365** Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida  
**98907** Enfermedad de almacenamiento de lípidos con ictiosis  
    **1020** Enfermedad de Alzheimer de inicio temprano autosómica dominante  
**88628** Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria  
    **117** Enfermedad de Behçet  
**34145** Enfermedad de Berger  
    **124** Enfermedad de Blackfan-Diamond  
**2768** Enfermedad de Blount  
**36258** Enfermedad de Buerger  
**1310** Enfermedad de Caffey  
**141** Enfermedad de Canavan

**53035** Enfermedad de Caroli  
**160** Enfermedad de Castleman  
**497757** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 asociada a MME  
**401964** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes  
**324611** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación en KIF5A  
**435819** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por mutación TFG  
**487814** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en DGAT2  
**99946** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A1  
**99947** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A2  
**99936** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2B  
**99937** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2C  
**99938** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D  
**521414** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2DD  
**99939** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2E  
**99940** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F  
**99941** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G  
**99942** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2I  
**99943** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2J  
**99944** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K  
**99945** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L  
**228179** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M  
**284232** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2O  
**329258** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q  
**397735** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2U  
**447964** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2V  
**488333** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2W  
**435387** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Y  
**466768** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Z  
**101097** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva con ronquera  
**466775** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2X  
**521411** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva por un defecto del metabolismo del cobre  
**100043** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A  
**100044** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo B  
**100045** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo C  
**93114** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo E  
**352670** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo F  
**217055** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo A  
**254334** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo B  
**369867** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo C  
**435998** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo D  
**101075** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 1  
**101076** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 2  
**101077** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 3  
**101078** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 4  
**99014** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5

**352675** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 6  
**476394** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada a PMP2  
**101081** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A  
**101082** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B  
**101083** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C  
**101084** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D  
**90658** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E  
**101085** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1F  
**98856** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1  
**101101** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2  
**228374** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5  
**101102** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H  
**228174** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N  
**300319** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P  
**397968** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R  
**443073** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S  
**443950** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T  
**495274** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T  
**391351** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada a SURF1  
**99948** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A  
**99955** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1  
**99956** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2  
**363981** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3  
**99949** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C  
**99950** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D  
**99951** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4E  
**99952** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4F  
**99953** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4G  
**99954** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H  
**139515** Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J  
**190** Enfermedad de Coats  
**436242** Enfermedad de conducción cardiaca infrahisiana - taquiarritmia auricular familiar  
**454700** Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob adquirida  
**204** Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica  
**282166** Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob heredada  
**206** Enfermedad de Crohn  
**207** Enfermedad de Crouzon  
**324290** Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio temprano  
**96253** Enfermedad de Cushing  
**218** Enfermedad de Darier  
**1652** Enfermedad de Dent  
**834** Enfermedad de depósito de ácido siálico libre  
**71211** Enfermedad de Devic  
**79145** Enfermedad de Dowling-Degos  
**40923** Enfermedad de Eales



**35687** Enfermedad de Erdheim-Chester  
**324** Enfermedad de Fabry  
**355** Enfermedad de Gaucher  
**73** Enfermedad de Gorham-Stout  
**525731** Enfermedad de Graves de inicio pediátrico  
**99873** Enfermedad de Hand-Schüller-Christian  
**388** Enfermedad de Hirschsprung  
**2151** Enfermedad de Hirschsprung - ganglioneuroma  
**2155** Enfermedad de Hirschsprung - polidactilia - sordera  
**391417** Enfermedad de HSD10  
**399** Enfermedad de Huntington  
**248111** Enfermedad de Huntington juvenil  
**2290** Enfermedad de inclusión microvellosa  
**2289** Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales  
**39812** Enfermedad de injerto contra huésped  
Enfermedad de Kaschin-Beck  
**2331** Enfermedad de Kawasaki  
**481** Enfermedad de Kennedy  
**97332** Enfermedad de Kienbock  
**50918** Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto  
**482** Enfermedad de Kimura  
**487** Enfermedad de Krabbe  
**449432** Enfermedad de la glándula submandibular asociada a IgG4  
**90039** Enfermedad de la hemoglobina D  
**99139** Enfermedad de la hemoglobina inestable  
**330041** Enfermedad de la hemoglobina M  
**206580** Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia  
**511** Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce  
**319254** Enfermedad de la selva de Kyasanur  
**501** Enfermedad de Lafora  
**86864** Enfermedad de las cadenas pesadas  
**56425** Enfermedad de las crioaglutininas  
**137867** Enfermedad de las motoneuronas de Madras  
**99718** Enfermedad de Leber 'plus'  
**199251** Enfermedad de Ledderhose  
**2380** Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes  
**99870** Enfermedad de Letterer-Siwe  
**65285** Enfermedad de Lhermitte-Duclos  
**65284** Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina-tiamina  
**248340** Enfermedad de los reservorios delta aislada  
**221074** Enfermedad de Marchiafava-Bignami  
**90186** Enfermedad de Meige  
**2494** Enfermedad de Ménétrier  
**45360** Enfermedad de Menière  
**565** Enfermedad de Menkes

**79452** Enfermedad de Milroy  
**2573** Enfermedad de Moyamoya  
**401945** Enfermedad de Moyamoya con acalasia de inicio temprano  
**588** Enfermedad de músculo-ojo-cerebro  
**370997** Enfermedad de músculo-ojo-cerebro con leucodistrofia multiquística bilateral  
**2770** Enfermedad de Nasu-Hakola  
**34217** Enfermedad de Naxos  
**77292** Enfermedad de Niemann-Pick tipo A  
**77293** Enfermedad de Niemann-Pick tipo B  
**646** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C  
**216978** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía  
**216986** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto  
**216975** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia  
**216981** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil  
**216972** Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave  
**99022** Enfermedad de Niemann-Pick tipo E  
**649** Enfermedad de Norrie  
**261501** Enfermedad de Norrie atípica por monosomía Xp11.3  
**75382** Enfermedad de Oguchi  
**296** Enfermedad de Ollier  
**97335** Enfermedad de Osgood-Schlatter  
**180275** Enfermedad de Paget del pezón  
**2800** Enfermedad de Paget extramamaria  
**2801** Enfermedad de Paget juvenil  
**97336** Enfermedad de Panner  
**2828** Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil  
**411602** Enfermedad de Parkinson hereditaria de inicio tardío  
**702** Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher  
**52530** Enfermedad de pseudo-Von Willebrand  
**3005** Enfermedad de Pyle  
**773** Enfermedad de Refsum  
**772** Enfermedad de Refsum infantil  
**71** Enfermedad de retención de quilomicrones  
**158014** Enfermedad de Rosai-Dorfman  
**796** Enfermedad de Sandhoff  
**59298** Enfermedad de Schilder  
**97337** Enfermedad de Sinding-Larsen-Johansson  
**827** Enfermedad de Stargardt  
**829** Enfermedad de Still del adulto  
**3287** Enfermedad de Takayasu  
**31150** Enfermedad de Tangier  
**845** Enfermedad de Tay-Sachs  
**3314** Enfermedad de Thiemann familiar  
**614** Enfermedad de Thomsen y Becker  
**308** Enfermedad de Unverricht-Lundborg

**3437** Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada  
**892** Enfermedad de Von Hippel-Lindau  
**903** Enfermedad de Von Willebrand  
**99147** Enfermedad de Von Willebrand adquirida  
**898** Enfermedad de Wagner  
**3452** Enfermedad de Whipple  
**905** Enfermedad de Wilson  
**169** Enfermedad del cabello ensortijado  
**210272** Enfermedad del desembarco  
**99906** Enfermedad del pulmón de granjero  
**88924** Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante tipo 1 y con esclerosis tuberosa  
**485418** Enfermedad del tejido conectivo asociada a EMILIN-1  
**300284** Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de lisil hidroxilasa-3  
**352649** Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina  
**3135** Enfermedad familiar de Scheuermann  
**379** Enfermedad granulomatosa crónica  
**275944** Enfermedad hemolítica del recién nacido con aloinmunización Kell  
**178396** Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina  
**79124** Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia  
**456312** Enfermedad infantil mutisistémica neurológica-endocrina-pancreática  
**477661** Enfermedad inflamatoria intestinal infantil asociada a IL21  
**294023** Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea  
**268114** Enfermedad leucoproliferativa autoinmune asociada a RAS  
**275523** Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Dianzani  
**238505** Enfermedad linfoproliferativa autosómica recesiva  
**538931** Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de SH2D1A  
**538934** Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de XIAP  
**70568** Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante  
**364033** Enfermedad linfoproliferativa sistémica de células T asociada al virus Epstein-Barr  
**98825** Enfermedad mielodisplásica/mieloproliferativa inclasificable  
**86830** Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable  
**168566** Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3  
**809** Enfermedad mixta del tejido conectivo  
**97238** Enfermedad muscular ondulante  
**206575** Enfermedad muscular ondulante asociada a miastenia gravis  
**33445** Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal  
**178333** Enfermedad ocular de las islas Åland  
**449563** Enfermedad oftalmológica asociada a IgG4  
**280110** Enfermedad ósea de Paget  
**476102** Enfermedad pediátrica hereditaria similar a Behçet  
**220436** Enfermedad plaquetaria de Quebec  
**2924** Enfermedad poliquística hepática aislada  
**375** Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular  
**50839** Enfermedad por arañazo de gato  
**86861** Enfermedad por depósito no amiloides de inmunoglobulinas monoclonales

**99825** Enfermedad por el virus de Nipah  
**448237** Enfermedad por el virus de Zika  
**247257** Enfermedad por inhalación de ántrax  
**280397** Enfermedad priónica familiar similar a Alzheimer  
**440402** Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3  
**440392** Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de SP-C  
**449395** Enfermedad renal asociada a IgG4  
    **731** Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva  
    **2613** Enfermedad renal similar al síndrome uña-rótula  
**34149** Enfermedad renal tubulointersticial autosómica dominante  
**157941** Enfermedad similar a Huntington, tipo 1  
**98934** Enfermedad similar a Huntington, tipo 2  
**157946** Enfermedad similar a Huntington, tipo 3  
**280270** Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher  
**64744** Enfermedad tiroidea asociada a IgG4  
    **890** Enfermedad veno-oclusiva hepática  
**31837** Enfermedad veno-oclusiva pulmonar  
**73224** Enfermedad tubular renal - miocardiopatía  
    **1928** Enfisema lobar congénito  
**468635** Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica  
**391673** Enterocolitis necrotizante  
**522037** Enteropatía autoinmune primaria  
    **92050** Enteropatía congénita en penacho  
**168601** Enteropatía congénita por deficiencia de enteropeptidasa  
**468641** Enteropatía crónica asociada al gen SLCO2A1  
**263665** Enteropatía de células NK  
    **35889** Envenenamiento agudo por opioides  
**466677** Envenenamiento por escorpión  
    **31826** Envenenamiento por etilenglicol  
**306682** Envenenamiento por manganeso  
**330021** Envenenamiento por mercurio  
    **31825** Envenenamiento por metanol  
    **31827** Envenenamiento por paraquat  
**330015** Envenenamiento por plomo  
**411696** Eosinofilia esofágica con respuesta a inhibidores de la bomba de protones  
**251880** Ependimoblastoma  
**251636** Ependimoma  
    **251646** Ependimoma anaplásico  
**530792** Ependimoma con fusión positiva del gen RELA  
**251643** Ependimoma mixopapilar  
**99169** Epiblefaron  
    **302** Epidermodisplasia verruciforme  
**158687** Epidermólisis ampollosa acantolítica letal  
**46487** Epidermólisis ampollosa adquirida  
**158673** Epidermólisis ampollosa distrófica acral

**89841** Epidermólisis ampollosa distrófica centrípeta recesiva  
**231568** Epidermólisis ampollosa distrófica dominante generalizada  
**79409** Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva  
**79410** Epidermólisis ampollosa distrófica pretibial  
**89843** Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa  
**79408** Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva generalizada grave  
**89842** Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva generalizada intermedia  
**158676** Epidermólisis ampollosa dominante con distrofia ungueal solo  
**305** Epidermólisis ampollosa juntural  
**79403** Epidermólisis ampollosa juntural - atresia pilórica  
**306504** Epidermólisis ampollosa juntural con afectación respiratoria y renal  
**79406** Epidermólisis ampollosa juntural de inicio tardío  
**79404** Epidermólisis ampollosa juntural generalizada grave  
**79405** Epidermólisis ampollosa juntural inversa  
**89840** Epidermólisis ampollosa juntural tipo no Herlitz  
**89838** Epidermólisis ampollosa simple autosómica recesiva K14  
**2325** Epidermólisis ampollosa simple con anodoncia/hipodoncia  
**158684** Epidermólisis ampollosa simple con atresia pilórica  
**257** Epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular  
**158681** Epidermólisis ampollosa simple con eritema migratorio circinado  
**79397** Epidermólisis ampollosa simple con pigmentación moteada  
**508529** Epidermólisis ampollosa simple generalizada basal con atrofia de la piel, cicatrización y pérdida de cabello  
**79396** Epidermólisis ampollosa simple generalizada grave  
**79399** Epidermólisis ampollosa simple generalizada intermedia  
**79400** Epidermólisis ampollosa simple localizada  
**412181** Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de BP230  
**412189** Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de exofilina 5  
**158668** Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de placofilina  
**89839** Epidermólisis ampollosa simple superficial  
**79401** Epidermólisis ampollosa simple tipo Ogna  
**399329** Epifisiolisis de cadera  
**101046** Epilepsia autosómica dominante con afectación auditiva  
**163717** Epilepsia benigna del lóbulo temporal mesial familiar  
**86911** Epilepsia con ausencias mioclónicas  
**64280** Epilepsia de ausencia infantil  
**1941** Epilepsia de ausencia juvenil  
**98784** Epilepsia del lóbulo frontal nocturna autosómica dominante  
**99701** Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo  
**391316** Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en la lactancia con regresión cognitiva grave  
**166427** Epilepsia del sobresalto  
**1946** Epilepsia demencia amelogénesis imperfecta  
**3006** Epilepsia dependiente de piridoxina  
**98819** Epilepsia familiar del lóbulo temporal  
**165805** Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles  
**352587** Epilepsia focal - discapacidad intelectual - malformación cerebro-cerebelosa

**166308** Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño  
**98820** Epilepsia focal familiar con focos variables  
**166409** Epilepsia fotosensitiva  
**79137** Epilepsia generalizada - discinesia paroxística  
**36387** Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus  
**306** Epilepsia infantil familiar benigna  
**85294** Epilepsia ligada al cromosoma X - problemas de aprendizaje - trastornos conductuales  
**1942** Epilepsia mioclónica astática  
**86814** Epilepsia mioclónica benigna familiar del adulto  
**86909** Epilepsia mioclónica de la infancia  
**86913** Epilepsia mioclónica en encefalopatías no progresivas  
**352582** Epilepsia mioclónica infantil familiar  
**307** Epilepsia mioclónica juvenil  
**352596** Epilepsia mioclónica progresiva con distonía  
**402082** Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5  
**280620** Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6  
**435438** Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7  
**424027** Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8  
**457265** Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9  
**1949** Epilepsia neonatal benigna familiar  
**25968** Epilepsia occipital benigna  
**166299** Epilepsia parcial benigna de la infancia con crisis parciales complejas  
**1947** Epilepsia progresiva - discapacidad intelectual, tipo finlandés  
**166418** Epilepsia refleja a la ingesta de alimentos  
**166412** Epilepsia refleja por agua caliente  
**101039** Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual  
**1945** Epilepsia rolándica  
**163727** Epilepsia rolándica - distonía paroxística inducida por ejercicio - calambre del escritor  
**163721** Epilepsia rolándica con dispraxia del habla  
**65748** Epitelioma escamoso autocurativo múltiple  
**466718** Epiteliopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica  
**157826** Epulis congénito  
**284** Equinococosis alveolar  
**90000** Eritema elevado persistente  
**502499** Eritema multiforme mayor  
**439196** Eritema necrolítico acral con respuesta al cinc  
**231031** Eritema palmar hereditario  
**50943** Eritema queratolítico de invierno  
**98871** Eritroblastopenia transitoria de la infancia  
**238557** Eritrocitosis de Chuvash  
**1954** Eritrodermia congénita letal  
**314** Eritrodermia descamativa de Leiner-Moussous  
**79394** Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa  
**281190** Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita  
**90026** Eritromelalgia primaria

**529864** Eritromelalgia secundaria  
**315** Eritroqueratodermia en escarapela de Degos  
**316** Eritroqueratodermia simétrica progresiva  
**317** Eritroqueratodermia variable  
**1902** Erliquiosis  
**139402** Erupción con eosinofilia y síntomas sistémicos causada por medicamentos  
**293812** Erupción fija medicamentosa  
**35093** Escafocefalia aislada  
**449280** Escedosporiosis  
**352763** Escleredema  
**91490** Esclerocórnea aislada congénita  
**398127** Escleroderma neonatal  
**90289** Esclerodermia localizada  
**90291** Esclerodermia sistémica  
**167635** Escleromixedema  
**228165** Esclerosis concéntrica de Baló  
**85186** Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar  
**64743** Esclerosis hepatoportal  
**803** Esclerosis lateral amiotrófica  
**300605** Esclerosis lateral amiotrófica juvenil  
**357043** Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4  
**35689** Esclerosis lateral primaria  
**247604** Esclerosis lateral primaria juvenil  
**802** Esclerosis Múltiple  
**228157** Esclerosis múltiple aguda de Marburg  
**477738** Esclerosis múltiple pediátrica  
**3152** Esclerosteosis  
**822** Esferocitosis hereditaria  
**73247** Esofagitis eosinofílica  
**1232** Esófago de Barrett  
**221083** Espasmo hemifacial  
**279882** Espasmo nutans  
**163708** Espasmos epilépticos criptogénicos de inicio tardío  
**263410** Espasmos infantiles - retraso psicomotor - atrofia cerebral progresiva - enfermedad de los ganglios basales  
**401866** Espasticidad de inicio en la infancia con hiperglicinemia  
**436252** Espectro de inmunodeficiencia combinada - enteropatía  
**3157** Espectro de la displasia septo-óptica  
**95455** Espectro del síndrome Stevens-Hohnson/necrólisis epidérmica tóxica  
**2549** Espectro oculoauriculovertebral con anomalias radiales  
**371428** Espectro osteólisis multicéntrica-nodulosis-artropatía  
**268369** Espina bifida abierta/DCTN  
**3176** Espina bífida con hipospadias  
**825** Espondiloartritis anquilosante  
**1855** Espondiloencondrodisplasia  
**826** Esporotricosis

**1247** Esquistosomiasis  
**799** Esquizencefalia  
**96369** Esquizofrenia de inicio temprano  
**3140** Esquizofrenia, formas genéticas  
**519400** Estafiloma peripapilar  
**363558** Estatus epiléptico refractario de nueva aparición  
**3184** Esteatocistoma múltiple - dientes neonatales  
**162516** Estenosis aislada congénita de la apertura piriforme nasal  
**3093** Estenosis aórtica valvular del niño  
**97598** Estenosis arterial renal congénita  
**831** Estenosis congénita de canal espinal cervical  
**99122** Estenosis congénita de la vena cava inferior  
**99117** Estenosis del seno coronario  
**85182** Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea  
**99057** Estenosis mitral congénita  
**3188** Estenosis o atresia congénita de las venas pulmonares  
**99084** Estenosis pulmonar periférica  
**3189** Estenosis pulmonar valvular  
**3092** Estenosis subaórtica fija  
**141121** Estenosis subglótica congénita  
**3193** Estenosis supravalvular aórtica  
**141127** Estenosis traqueal congénita  
**95459** Estenosis tricuspídea congénita  
**1957** Estesioneuroblastoma  
**3203** Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados  
**3202** Estomatocitosis hereditaria deshidratada  
**76** Estrongiloidiasis  
**830** Estucoqueratosis  
**276174** Estupor recurrente idiopático  
**320** Exceso aparente de mineralocorticoides  
**238688** Exposición neonatal al yodo  
**3201** Extrasístoles ventriculares con episodios sincopales - perodactilia - secuencia de Robin  
**965** Facies acromegaloide  
**2874** Facomatosis pigmento queratótica  
**2875** Facomatosis pigmentovascular  
**441** Fallo autonómico puro  
**619** Fallo ovárico primario  
**3165** Fascitis eosinofílica  
**477742** Fascitis nodular  
**716** Fenilcetonuria  
**2209** Fenilcetonuria materna  
**276621** Feocromocitoma esporádico/paraganglioma secretor  
**29072** Feocromocitoma-paraganglioma hereditario  
**334** Fibrilación auricular familiar  
**228140** Fibrilación ventricular idiopática tipo no Brugada



**50920** Fibroadenoma de mama múltiple  
**180267** Fibroadenoma gigante de mama  
**2021** Fibrocondrogenesis  
**141067** Fibrocondroma cervicofacial  
**337** Fibrodisplasia osificante progresiva  
**2022** Fibroelastosis endocárdica  
**494428** Fibroelastosis pleuroparenquimatosa idiopática  
**199260** Fibroma aponeurótico calcificado  
**404507** Fibroma condromixoide  
**435329** Fibroma osificante familiar  
**314473** Fibroma ovárico  
**538756** Fibromas discoides múltiples familiares  
**199267** Fibromatosis digital infantil  
**2027** Fibromatosis gingival - sordera  
**2024** Fibromatosis gingival hereditaria  
**2030** Fibrosarcoma  
**449566** Fibrosis angiocéntrica eosinofílica  
**45358** Fibrosis congénita de músculos extraoculares  
**75565** Fibrosis endomiocárdica tropical  
**485426** Fibrosis hepática congénita aislada  
**2033** Fibrosis muscular multifocal - vasos obstruidos  
**210136** Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea  
**137631** Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal  
**2032** Fibrosis pulmonar idiopática  
**586** Fibrosis quística  
**49041** Fibrosis retroperitoneal asociada a IgG4  
**137617** Fibrosis sistémica nefrogénica  
**357154** Fibrosis submucosa oral  
**314478** Fibrotecoma ovárico  
**99829** Fiebre amarilla  
**83313** Fiebre botonosa  
**31205** Fiebre causada por mordeduras de rata  
**64694** Fiebre de las trincheras  
**99824** Fiebre de Lassa  
**91546** Fiebre de Lyme  
**64692** Fiebre de Oroya  
**319251** Fiebre del valle del Rift  
**319229** Fiebre hemorrágica boliviana  
**319239** Fiebre hemorrágica brasileña  
**340** Fiebre hemorrágica con síndrome renal  
**319223** Fiebre hemorrágica de Argentina  
**99827** Fiebre hemorrágica de Crimea-Congo  
**99826** Fiebre hemorrágica de Marburg  
**319266** Fiebre hemorrágica de Omsk  
**319244** Fiebre hemorrágica del virus Chapare

**319218** Fiebre hemorrágica del virus Ébola  
**319213** Fiebre hemorrágica del virus Lujo  
**319234** Fiebre hemorrágica venezolana  
**251332** Fiebre inexplicada de larga duración/síndrome inflamatorio  
**83311** Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas  
**342** Fiebre mediterránea familiar  
**443227** Fiebre paratifoidea  
**498251** Fiebre periódica dependiente del ciclo menstrual  
**83595** Fiebre por garrapata de Colorado  
**781** Fiebre Q  
**91547** Fiebre recurrente  
**3099** Fiebre reumática  
**99745** Fiebre tifoidea  
**171445** Filaminopatía  
**2035** Filariasis linfática  
**2040** Fístula broncobiliar congénita  
**141219** Fístula dorso nasal  
**454750** Fístula traqueoesofágica aislada  
**101023** Fisura del paladar duro  
**2001** Fisura labiopalatina - malrotación - cardiopatía  
**2003** Fisura labiopalatina - sordera - lipoma sacro  
**401942** Fisura media del labio superior e inferior familiar  
**2006** Fisura mediana del labio inferior  
**2010** Fisura palatina - anomalías carpotarsales - oligodoncia  
**2013** Fisura palatina - orejas grandes - talla baja  
**2015** Fisura palatina - talla baja - anomalías de las vértebras  
**45452** Flutter auricular neonatal idiopático  
**2878** Focomelia - ectrodactilia - sordera - arritmia sinusal  
**2879** Focomelia tipo Schinzel  
**346** Foliculitis decalvante de Quinquaud  
**345** Foliculitis disecante de cuero cabelludo  
**60015** Foramina parietal ampliada  
**251290** Foramina parietal con hipoplasia clavicular  
**206546** Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras  
**465508** Forma sintomática de la hemocromatosis tipo 1  
**276630** Forma sintomática del síndrome de Coffin-Lowry en mujeres portadoras  
**449291** Forma sintomática del síndrome de X frágil en mujeres portadoras  
**519404** Fosa del disco óptico  
**2881** Fotosensibilidad cutánea - colitis letal  
**412206** Fracaso primario de la erupción dentaria  
**391474** Frontorria  
**2056** Fructosuria esencial  
**349** Fucosidosis  
**227796** Fundus albipunctatus  
**99004** Fundus pulverulentus

**228119** Fusariosis  
**2287** Fusión de incisivos mandibulares  
**457083** Fusión esplenogonadal aislada  
**2064** Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis  
**2062** Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa  
**79239** Galactosemia clásica  
**351** Galactosialidosis  
**251937** Gangliocitoma  
**251949** Ganglioglioma  
**251957** Ganglioglioma anaplásico  
**251877** Ganglioneuroblastoma  
**251992** Ganglioneuroma  
**354** Gangliosidosis GM1  
**309246** Gangliosidosis GM2, variante AB  
**487809** Gastritis colagenosa pediátrica  
**2070** Gastroenteritis eosinofílica  
**329883** Gastropatía hipertrófica no hipoproteínica  
**2368** Gastrosquisis  
**79330** GCS1-CDG  
**Q89.4** Gemelos Siameses / Gemelos unidos  
**53372** Geniospasma o espasmo mandibular  
**85197** Genocondromatosis tipo 1  
**93398** Genocondromatosis tipo 2  
**182127** Germinoma extragonadal  
**2078** Gerodermia osteodisplástica  
**99725** Gigantismo hipofisario  
**300373** Gigantismo infantil familiar  
**99914** Ginandroblastoma  
**2085** Glaucoma - apnea del sueño  
**98976** Glaucoma congénito  
**98977** Glaucoma juvenil  
**94058** Glaucoma neovascular  
**94058** Glaucoma neovascular  
**353225** Glaucoma primario de ángulo abierto del adulto  
**238763** Glaucoma secundario a esferofaquia / ectopia lentis y megalocórnea  
**360** Glioblastoma  
**251671** Glioma angiocéntrico  
**251674** Glioma cordoide  
**2086** Glioma de vías ópticas  
**497188** Glioma pontino intrínseco difuso  
**251582** Gliomatosis cerebri  
**54370** Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria  
**97560** Glomerulonefritis membranosa primaria  
**93126** Glomerulonefritis paucimune  
**280569** Glomerulonefritis rápidamente progresiva

**97566** Glomerulopatía fibrilar no amiloide  
**97567** Glomerulopatía inmunotactoide  
**84087** Glomerulopatía por colágeno tipo III  
**84090** Glomerulopatía por fibronectina  
**329481** Glomerulopatía por lipoproteínas  
**97280** Glucagonoma  
**217557** Glucogenosis pulmonar intersticial  
**69076** Glucosuria renal familiar  
**206484** Gonadoblastoma  
**33111** Granuloma chalazodérmico  
**99871** Granuloma eosinofílico  
**900** Granulomatosis con poliangéitis  
**183** Granulomatosis eosinofílica con poliangitis  
**86869** Granulomatosis linfomatoide  
**97261** GRFoma  
**454836** Gripe aviaria  
**314041** Hábito marfanoide - hernia inguinal - edad ósea avanzada  
**440727** Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano  
**263435** Hamartoma congénito de músculo liso  
**386** Hamartoma quístico hepático  
**86906** Hamartomas hipotalámicos con crisis gelásticas  
**2118** Hawkinsinuria  
**252054** Hemangioblastoma  
**458758** Hemangioendotelioma compuesto  
**157791** Hemangioendotelioma epitelioide  
**2122** Hemangioendotelioma kaposiforme  
**458763** Hemangioendotelioma retiforme  
**458785** Hemangioma congénito de involución parcial  
**141179** Hemangioma congénito no involutivo  
**141184** Hemangioma congénito rápidamente involutivo  
**210584** Hemangioma de célula fusiforme  
**464318** Hemangioma verrugoso  
**2124** Hemangiomas faciales - pseudocicatriz supraumbilical  
**199241** Hemangiomatosis capilar pulmonar  
**2123** Hemangiomatosis neonatal difusa  
**97562** Hematuria familiar benigna  
**95719** Hemiagenesia tiroidea  
**443070** Hemicránea continua  
**157835** Hemicrania paroxística  
**2128** Hemihiperplasia aislada  
**93320** Hemimelia cubital  
**93323** Hemimelia fibular  
**93321** Hemimelia radial  
**93322** Hemimelia tibial  
**2131** Hemiplejía alternante de la infancia

**209973** Hemiplejía alternante nocturna benigna de la infancia  
**446** Hemocromatosis neonatal  
**139498** Hemocromatosis tipo 1  
**79230** Hemocromatosis tipo 2  
**225123** Hemocromatosis tipo 3  
**139491** Hemocromatosis tipo 4  
**447792** Hemocromatosis tipo 5  
**98878** Hemofilia A  
**73274** Hemofilia adquirida  
**98879** Hemofilia B  
**231242** Hemoglobina C - beta-talasemia  
**231249** Hemoglobina E - beta-talasemia  
**330032** Hemoglobina Lepore - beta-talasemia  
**280615** Hemoglobinopatía Toms River  
**2132** Hemoglobinosis C  
**2133** Hemoglobinosis E  
**447** Hemoglobinuria paroxística nocturna  
**90035** Hemoglobinuria paroxística por frío  
**90060** Hemorragia alveolar difusa  
**90060** Hemorragia alveolar difusa  
**85458** Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis  
**90065** Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida  
**90065** Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida  
**99931** Hemosiderosis pulmonar idiopática  
**99930** Hemosiderosis pulmonar secundaria  
**141288** Hendidura cervical de la línea media  
**141258** Hendidura facial número 4 de Tessier  
**141261** Hendidura facial número 5 de Tessier  
**141265** Hendidura facial número 6 de Tessier  
**141276** Hendidura facial número 7 de Tessier  
**2004** Hendidura laringotraqueoesofágica  
**141239** Hendidura mediana en labio superior y maxila  
**141242** Hendidura nasal paramediana  
**155878** Hendidura submucosa del paladar  
**2137** Hepatitis autoinmune  
**402823** Hepatitis delta  
**35063** Hepatitis viral fulminante  
**449** Hepatoblastoma  
**137681** Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1  
**95159** Hepatoerythropoietic porphyria  
**90003** Hepatopatía asociada a IgG4  
**2140** Hernia diafragmática congénita  
**35061** Herpes cutáneo recidivante e incapacitante idiopático  
**2762** Heteroplasia ósea progresiva  
**101063** Heterotaxia visceró-atrinal

**141112** Heterotopia glial nasal  
**2149** Heterotopia nodular hereditaria  
**99796** Heterotopia subcortical en banda  
**400** Hidatidosis  
**2177** Hidranencefalia  
**329967** Hidrartrosis intermitente  
**330058** Hidroa vacciniforme  
**2180** Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel  
**2183** Hidrocefalia - obesidad - hipogonadismo  
**2184** Hidrocefalia - ombligo de inserción baja  
**2185** Hidrocefalia congénita  
**314928** Hidrocefalia de presión normal  
**2190** Hidronefrosis congénita  
**1041** Hidropesía fetal  
**79155** Hidroxiquinureninuria  
**243367** Hígado graso agudo del embarazo  
**401** Himenolepiasis  
**280628** Hiper e hipopigmentación progresiva familiar  
**3222** Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa  
**403** Hiperaldosteronismo familiar tipo I  
**404** Hiperaldosteronismo familiar tipo II  
**251274** Hiperaldosteronismo familiar tipo III  
**2195** Hiperaminoaciduria dicarboxílica  
**927** Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa  
**289877** Hiperamonemia transitoria del recién nacido  
**168588** Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa  
**2312** Hiperbilirrubinemia neonatal transitoria  
**276405** Hiperbiliverdinemia  
**300547** Hipercalcemia del lactante autosómica recesiva  
**405** Hipercalcemia hipocalciúrica familiar  
**2197** Hipercalciuria idiopática  
**199285** Hipercarotinemias hereditarias y deficiencia de vitamina A  
**251523** Hiperincemia e hiperprotectinemia  
**542657** Hiperclorhidrosis aislada  
**238475** Hipercolanemia familiar  
**391665** Hipercolesterolemia familiar homocigota  
**209902** Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa  
**163985** Hiperekplexia - epilepsia  
**306776** Hiperekplexia esporádica  
**3197** Hiperekplexia hereditaria  
**295002** Hiperfalangia  
**508523** Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12  
**238583** Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina  
**254704** Hiperferritinemia genética sin sobrecarga de hierro  
**438274** Hiperglucagonemia asociada a GCGR

**2194** Hiperinmunización anti-HLA  
**343** Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica  
**276580** Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de Kir6.2  
**276575** Hiperinsulinismo autosómico dominante por deficiencia de SUR1  
**79644** Hiperinsulinismo autosómico recesivo por deficiencia de Kir6.2  
**79643** Hiperinsulinismo autosómico recesivo por deficiencia de SUR1  
**276603** Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por deficiencia de Kir6.2  
**276598** Hiperinsulinismo focal resistente al diazóxido por deficiencia de SUR1  
**165991** Hiperinsulinismo inducido por ejercicio  
**71212** Hiperinsulinismo por deficiencia de 3-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta  
**79299** Hiperinsulinismo por deficiencia de glucoquinasa  
**324575** Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A  
**263455** Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF4A  
**263458** Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR  
**276556** Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2  
**91135** Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por deficiencia de factor de coagulación dependiente de vitamina K  
**140905** Hiperlipidemia por deficiencia de triacilglicerol lipasa hepática  
**413** Hiperlipoproteinemia tipo 4  
**2203** Hiperlisinemia  
**79150** Hipermelanosis nevoide lineal y en espiral  
**289891** Hipermetioninemia por deficiencia de glicina N-metiltransferasa  
**2204** Hiperostosis cortical displásica  
**3416** Hiperostosis cortical generalizada  
**443098** Hiperostosis craneal interna  
**2790** Hiperostosis endostal tipo Worth  
**178311** Hiperostosis esternocostoclavicular aislada  
**416** Hiperoxaluria primaria  
**99880** Hiperparatiroidismo - síndrome de tumor de mandíbula  
**99879** Hiperparatiroidismo aislado familiar  
**417** Hiperparatiroidismo primario neonatal grave  
**79146** Hiperpigmentación familiar progresiva  
**477781** Hiperplasia condilar primaria  
**217560** Hiperplasia de células neuroendocrinas de la infancia  
**141145** Hiperplasia hemifacial  
**60026** Hiperplasia linfoide nodular y pulmonar  
**99878** Hiperplasia paratiroidea primaria  
**48372** Hiperplasia regenerativa nodular  
**90794** Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa  
**90790** Hiperplasia suprarrenal congénita lipoide por deficiencia de STAR  
**95698** Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por deficiencia de 21 hidroxilasa  
**90795** Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa  
**90793** Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa  
**90791** Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa  
**95699** Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo P450 oxidoreductasa  
**189427** Hiperplasia suprarrenal macronodular debida al síndrome de Cushing

**231580** Hiperplasia suprarrenal unilateral primaria  
**397685** Hiperprolactinemia familiar  
    **419** Hiperprolinemia tipo 1  
**79101** Hiperprolinemia tipo 2  
**308013** Hiperqueratosis acral focal  
    **409** Hiperqueratosis lenticularis persistans  
**33208** Hipersomnia idiopática  
    **1519** Hipertelorismo tipo Teebi  
    **422** Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar  
**238624** Hipertensión intracraneal idiopática  
**88660** Hipertension por mutaciones con ganancia de función del receptor mineralocorticoide  
**494348** Hipertensión portal no cirrótica familiar de inicio temprano  
    Hipertensión pulmonar segmentaria  
**70591** Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica  
    **423** Hipertermia maligna de la anestesia  
**466650** Hipertermia maligna inducida por el ejercicio  
**99819** Hipertiroidismo familiar gestacional  
    **424** Hipertiroidismo familiar por mutaciones de receptor de TSH  
**276271** Hipertiroxinemia disalbuminémica familiar  
**3387** Hipertricosis cervical anterior aislada  
**2218** Hipertricosis cervical neuropatía  
**2220** Hipertricosis cubital  
**2221** Hipertricosis lanuginosa adquirida  
**2222** Hipertricosis lanuginosa congénita  
**300293** Hipertrigliceridemia y esteatosis hepática infantil transitoria  
    **2224** Hipertriptofanemia familiar  
**324416** Hipertrofia muscular - hepatomegalia - polihidramnios  
**275534** Hipertrofia muscular asociada a la miostatina  
    **396** Hipo crónico  
**141152** Hipoaglosia/aglosia aislada congénita  
    **427** Hipoaldosteronismo familiar  
    **426** Hipobetalipoproteinemia familiar  
    **429** Hipocondroplasia  
**217059** Hipocratismo digital aislado congénito  
    **2227** Hipodoncia  
    **2228** Hipodoncia - disgenesia ungueal  
    **436** Hipofosfatasa  
**244305** Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis  
**89936** Hipofosfatemia ligada al cromosoma X  
**169139** Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia  
**276608** Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente sin insulinoma de inicio en el adulto  
**293964** Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia corporal  
    **2233** Hipogonadismo - prolapso de válvula mitral - discapacidad intelectual  
    **2410** Hipogonadismo hipergonadotrópico - cataratas  
    **2232** Hipogonadismo hipergonadotrópico primario - alopecia parcial



- 432** Hipogonadismo hipogonadotropo normosómico congénito
- 199326** Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glaudemans
- 31043** Hipomagnesemia familiar primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave
- 34528** Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria
- 30924** Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria
- 2196** Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave
- 34527** Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia
- 435** Hipomelanosis de Ito
- 363412** Hipomielinización con afectación del tronco cerebral y de la médula espinal y espasticidad de los miembros inferiores
- 139441** Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo
- 2238** Hipoparatiroidismo aislado familiar
- 36913** Hipoparatiroidismo autoinmune
- 140286** Hipoparatiroidismo secundario debido a una secreción deficiente de paratohormona
- 95702** Hipoplasia adrenal congénita citomegálica
- 269218** Hipoplasia aislada unilateral de los hemisferios cerebelosos
- 99083** Hipoplasia arterial pulmonar
- 269221** Hipoplasia bilateral de los hemisferios cerebelosos aislada
- 2246** Hipoplasia cerebelosa - degeneración tapetoretiniana
- 175** Hipoplasia de cartílago-cabello
- 755** Hipoplasia de células de Leydig
- 3332** Hipoplasia de la tibia - polidactilia postaxial
- 2256** Hipoplasia de peroné y cúbito - anomalías renales
- 99058** Hipoplasia del anillo de la válvula mitral
- 199630** Hipoplasia del vermis cerebeloso aislada
- 2092** Hipoplasia dérmica focal
- 2253** Hipoplasia foveal - catarata presenil
- 519398** Hipoplasia foveal aislada
- 2255** Hipoplasia pancreática - diabetes - cardiopatía congénita
- 2254** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1
- 411493** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10
- 2524** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2
- 97249** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3
- 166063** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4
- 166068** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5
- 166073** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
- 284339** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7
- 324569** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8
- 369920** Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9
- 2257** Hipoplasia pulmonar primaria
- 2258** Hipoplasia pulmonar unilateral congénita
- 2252** Hipoplasia radial - pulgares trifalángicos - hipospadias - diastema maxilar
- 93101** Hipoplasia renal
- 95720** Hipoplasia tiroidea
- 1166** Hipoplasia unilateral congénita del músculo depresor del ángulo de la boca
- 180139** Hipoplasia uterina

439 Hipoplasia ventricular derecha aislada  
137902 Hipoplasia/aplasia aislada del nervio óptico  
722 Hipoplasminogenemia  
69744 Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar  
2261 Hipospadias - discapacidad intelectual tipo Goldblatt  
95706 Hipospadias posteriores  
440 Hipospadias, forma familiar  
443180 Hipotensión intracraneal espontánea  
29822 Hipotermia periódica espontánea  
329235 Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío  
226316 Hipotiroidismo congénito genético transitorio  
95717 Hipotiroidismo congénito idiopático  
95715 Hipotiroidismo congénito por el paso transplacentario de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH  
226313 Hipotiroidismo congénito por la ingesta materna de medicamentos antitiroideos  
226307 Hipotiroidismo debido a factores de transcripción deficientes implicados en el desarrollo o función de la hipófisis  
90673 Hipotiroidismo debido a mutaciones en el receptor de la TSH  
137908 Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia  
69735 Hipotricosis - linfedema - telangiectasia  
217407 Hipotricosis hereditaria con vesículas cutáneas recurrentes  
444 Hipotricosis hereditaria de Marie Unna  
55654 Hipotricosis simple  
90368 Hipotricosis simple del cuero cabelludo  
94088 Hipouricemia renal hereditaria  
2158 Histidinuria renal  
2023 Histiocitoma fibroso maligno  
158029 Histiocitosis azul marino  
157997 Histiocitosis cefálica benigna  
158019 Histiocitosis de células indeterminadas  
157991 Histiocitosis eruptiva generalizada  
158022 Histiocitosis nodular progresiva  
158025 Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria  
99874 Histiocitosis pulmonar de células de Langerhans en el adulto  
390 Histoplasmosis  
2162 Holoprosencefalia  
3186 Holoprosencefalia - anomalías radiales, cardíacas y renales  
280200 Holoprosencefalia microforma  
2166 Holoprosencephaly-postaxial polydactyly syndrome  
394 Homocistinuria clásica  
395 Homocistinuria por deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa  
622 Homocistinuria sin aciduria metilmalónica  
454 Ictiosis adquirida  
457 Ictiosis arlequín  
100976 Ictiosis del área del traje de baño  
281139 Ictiosis epidermolítica anular  
312 Ictiosis epidermolítica autosómica dominante

**512103** Ictiosis epidermolítica autosómica recesiva  
**455** Ictiosis epidermolítica superficial  
**289586** Ictiosis exfoliante  
**2273** Ictiosis folicular - alopecia - fotofobia  
**79503** Ictiosis histrix de Curth-Macklin  
**313** Ictiosis lamelar  
**281090** Ictiosis ligada al cromosoma X sindrómico  
**461** Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X  
**462** Ictiosis vulgar con transmisión autosómica dominante  
**42062** Iminoglicinuria  
**36237** Impétigo bulloso  
**2291** Incompetencia velofaríngea congénita  
**464** Incontinencia pigmentaria  
**324307** Incurvación lateral grave de la tibia con talla baja  
**293** Infección congénita por el virus del herpes simple  
**292** Infección congénita por enterovirus  
**70596** Infección congénita por virus Epstein-Barr  
**438279** Infección humana por orthopoxvirus  
**35062** Infección idiopática diseminada por citomegalovirus  
**440368** Infección necrosante de tejidos blandos  
**324632** Infección por el virus Hendra  
**314946** Infección por Mycobacterium xenopi  
**411703** Infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas  
**140896** Infección respiratoria aguda por coronavirus  
**183713** Infecciones bacterianas piógenas por deficiencia de MyD88  
**183675** Infecciones recurrentes asociadas a una deficiencia rara de isotipos de inmunoglobulinas  
**169467** Infecciones recurrentes de Neisseria por deficiencia de factor D  
**169142** Infecciones recurrentes por deficiencia de gránulos específicos  
**488191** Infertilidad femenina por arresto meiótico del ovocito  
**404466** Infertilidad femenina por un defecto de la zona pelúcida  
**399805** Infertilidad masculina con azoospermia o oligozoospermia por una única mutación genética  
**399808** Infertilidad masculina con teratozoospermia por una única mutación genética  
**98345** Infertilidad masculina idiopática rara  
**276234** Infertilidad masculina no sindrómica por un trastorno de motilidad del espermatozoide  
**33314** Infiltración linfocítica cutánea de Jessner  
**238305** Infundíbulo-neurohipofisitis  
**63259** Iniencefalia  
**306550** Inmunodeficiencia asociada a FADD  
**221139** Inmunodeficiencia combinada con anomalías facio-óculo-esqueléticas  
**157949** Inmunodeficiencia combinada con granulomatosis  
**538963** Inmunodeficiencia combinada debido a deficiencia de ITK  
**331206** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2  
**277** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa  
**357237** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CARD11  
**228003** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A

- 275** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
- 317425** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs
- 505227** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de GINS1
- 397787** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2
- 504523** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LAT
- 280142** Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK
- 420573** Inmunodeficiencia combinada grave por una deficiencia en CTPS1
- 169160** Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
- 276** Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma
- 169157** Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45
- 169154** Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha
- 35078** Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de JAK3
- 169082** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD3gamma
- 217390** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8
- 357329** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R
- 445018** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA
- 397964** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1
- 504530** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de moesina
- 431149** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40
- 314689** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4
- 476113** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de TFRC
- 911** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ZAP70
- 231154** Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1
- 169090** Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC
- 542301** Inmunodeficiencia combinada severa debido a deficiencia de CARMIL2
- 538958** Inmunodeficiencia combinada severa debido a deficiencia de CD70
- 1572** Inmunodeficiencia común variable
- 200418** Inmunodeficiencia con anomalía del factor I
- 324294** Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme
- 306431** Inmunodeficiencia de inicio en el adulto con autoanticuerpos anti-interferón-gamma
- 317476** Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con defectos del magnesio, infección por virus de Epstein-Barr y neoplasia
- 83471** Inmunodeficiencia por ausencia de timo
- 169100** Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25
- 331190** Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3
- 331187** Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2
- 70592** Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
- 169147** Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente de la vía clásica del complemento
- 169150** Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento
- 200421** Inmunodeficiencia por deficiencia del factor H
- 70593** Inmunodeficiencia por deficiencia selectiva de anticuerpos anti-polisacáridos
- 34592** Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 1
- 572** Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
- 437552** Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer
- 75391** Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal
- 431166** Inmunodeficiencia primaria con infección viral post- vacunación sarampión-paperas-rubéola

**88642** Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía  
**453510** Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave  
**217399** Insensibilidad congénita al dolor con hiperhidrosis  
**466** Insomnio familiar fatal  
**466784** Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial  
**443084** Insuficiencia del reflejo barorreceptor  
**217371** Insuficiencia hepática infantil aguda debida a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt  
**294422** Insuficiencia intestinal crónica  
**199337** Insuficiencia pancreática - anemia - hiperostosis  
**439167** Insuficiencia placentaria  
**95409** Insuficiencia suprarrenal aguda  
**289548** Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por deficiencia de CYP11A1  
**97279** Insulinoma  
**397973** Intellectual disability-obesity-prognathism-eye and skin anomalies syndrome  
**2299** Interrupción del arco aóptico  
**99123** Interrupción IVC  
**469** Intolerancia hereditaria a la fructosa  
**73423** Intoxicación aguda por fruto de ackee  
**247165** Intoxicación infantil por mercurio  
**2302** Intoxicación por amianto  
**90069** Intoxicación sistémica por monocloroacetato  
**2285** Invaginación basilar primaria  
**263479** Iridociclitis heterocrómica de Fuchs  
**519392** Iridosquiasis aislada  
**98797** Isocromosoma Yp  
**98798** Isocromosoma Yq  
**472** Isosporosis  
**454745** Kuru  
**199302** Labio leporino aislado  
**280365** Laminopatía lipodistrófica grave autosómica semidominante  
**2372** Laringocele  
**2373** Laringomalacia dominante congénita  
**423717** Larva migrans cutáneo  
**46059** Latosterolosis  
**549** Legionelosis  
**52994** Leiomioma orbital  
**523** Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales  
**71274** Leiomiomatosis peritoneal diseminada  
**64720** Leiomiosarcoma  
**213807** Leiomiosarcoma de cuello de útero  
**213625** Leiomiosarcoma de cuerpo de útero  
**104076** Leiomiosarcoma de intestino delgado  
**507** Leishmaniasis  
**231040** Lentiginosis generalizada familiar  
**548** Lepra

508 Leprechaunismo

268838 Leptomiolipoma

509 Leptospirosis

439202 Lesión del plexo braquial obstétrica sin recuperación

85192 Lesiones en anillo del cuero cabelludo - fragilidad ósea

86873 Leucemia agresiva de células NK

530995 Leucemia aguda de fenotipo mixto

98835 Leucemia aguda indiferenciada

86849 Leucemia basofílica aguda

300878 Leucemia de células peludas variante

58017 Leucemia de células pilosas clásica

454714 Leucemia de células plasmáticas

168940 Leucemia eosinofílica crónica

318 Leucemia eritroide aguda

99860 Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B

99861 Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células T

67038 Leucemia linfocítica crónica de células B

86872 Leucemia linfocítica granular de células T grandes

158799 Leucemia mastocitaria aleucémica

158796 Leucemia mastocitaria clásica

518 Leucemia megacarioblástica aguda

98834 Leucemia mieloblástica aguda con maduración

98833 Leucemia mieloblástica aguda sin maduración

98831 Leucemia mieloide aguda con anomalías 11q23

86845 Leucemia mieloide aguda con características relacionadas con la mielodisplasia

98829 Leucemia mieloide aguda con eosinófilos anómalos en la médula ósea con inv(16)(p13q22) o t(16;16)(p13;q22)

402020 Leucemia mieloide aguda con inv3(q21;q26.2) o t(3;3)(q21;q26.2)

98832 Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación

319480 Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas de CEBPA

402026 Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas en NPM1

402014 Leucemia mieloide aguda con t(6;9)(p23;q34)

402017 Leucemia mieloide aguda con t(9;11)(p22;q23)

370026 Leucemia mieloide aguda con translocación t(8;16)(p11;p13)

102724 Leucemia mieloide aguda con traslocación t(8;21)(q22;q22)

319465 Leucemia mieloide aguda hereditaria

402023 Leucemia mieloide aguda megacarioblástica con t(1;22)(p13;q13)

102379 Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con agentes alquilantes

164726 Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la radiación

102381 Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la topoisomerasa tipo 2 inhibidora

521 Leucemia mieloide crónica

98824 Leucemia mieloide crónica atípica

517 Leucemia mielomonocítica aguda

98823 Leucemia mielomonocítica crónica

86834 Leucemia mielomonocítica juvenil

514 Leucemia monoblástica aguda

**86829** Leucemia neutrofílica crónica

**86852** Leucemia prolinfocítica de células B

**86871** Leucemia prolinfocítica de células T

**520** Leucemia promielocítica aguda

**86875** Leucemia/linfoma de células T del adulto

**99027** Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto  
Leucodistrofia con ataxia progresiva, sordera y cardiomiopatía

**495844** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a C11ORF73

**527497** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a NKX6-2

**438114** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a RARS

**466934** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a VPS11

**289494** Leucodistrofia hipomielinizante con o sin oligodontia y/o hipogonadismo

**512** Leucodistrofia metacromática

**2806** Leucoencefalitis esclerosante subaguda

**83629** Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria

**163684** Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora

**436271** Leucoencefalopatía cavitada predominantemente posterior no progresiva con neuropatía periférica

**139447** Leucoencefalopatía cavitada progresiva

**363540** Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca

**542310** Leucoencefalopatía con calcificaciones y quistes

**139444** Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal

**313808** Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas

**2478** Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales

**217260** Leucoencefalopatía multifocal progresiva

**481152** Leucoencefalopatía progresiva - microcefalia asociada a PYCR2

**85136** Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia

**36383** Leucoencefalopatía vascular familiar asociada a COL4A1

**2387** Leuconiquia total

**90362** Linfangiectasia intestinal primaria

**90363** Linfangiectasia intestinal secundaria

**2414** Linfangiectasias quísticas pulmonares

**538** Linfangioleiomiomatosis

**137926** Linfangioma primario de laringe

**464329** Linfangiomatosis kaposiforme

**33001** Linfedema - distiquiasis

**228000** Linfocitopenia CD4 idiopática

**300324** Linfocitosis policlonal de células B persistente

**158057** Linfocitosis hemofagocítica adquirida asociada a enfermedad maligna

**540** Linfocitosis hemofagocítica familiar

**98841** Linfoma anaplásico de células grandes

**86886** Linfoma angioinmunoblástico de células T

**364043** Linfoma B de células grandes ALK-positivo

**98839** Linfoma B intravascular de células grandes

**168966** Linfoma compuesto

**300865** Linfoma cutáneo primario anaplásico de células grandes

**178536** Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal  
**178533** Linfoma cutáneo primario de células T gamma/delta  
**86885** Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no especificado  
**178540** Linfoma cutáneo primario del centro folicular  
**178522** Linfoma cutáneo primario pleomórfico de células pequeñas/medianas T CD4+  
**543** Linfoma de Burkitt  
**480541** Linfoma de células B de alto grado con reordenamientos de MYC y BCL2 y/o BCL6  
**300857** Linfoma de células B rico en células -T / histiocitos  
**52416** Linfoma de células del manto  
**86880** Linfoma de células T asociado a una enteropatía  
**391** Linfoma de Hodgkin clásico  
**98843** Linfoma de Hodgkin clásico con esclerosis nodular  
**98844** Linfoma de Hodgkin clásico de naturaleza celular mixta  
**98845** Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos  
**98846** Linfoma de Hodgkin clásico tipo depleción linfocítica  
**86893** Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares  
**86854** Linfoma de la zona marginal esplénico  
**178544** Linfoma difuso cutáneo primario de células B grandes tipo pierna  
**300888** Linfoma difuso de células B grandes con inflamación crónica  
**300849** Linfoma difuso de células B grandes del sistema nervioso central  
**289661** Linfoma difuso de células B grandes positivo al virus de Epstein-Barr en ancianos  
**300869** Linfoma esplénico de células B con infiltración difusa de la pulpa roja  
**86879** Linfoma extranodal nasal de células NK/T  
**545** Linfoma folicular  
**86882** Linfoma hepatoesplénico de células T  
**279904** Linfoma intraocular primario  
**443159** Linfoma linfoplasmacítico sin producción de IgM  
**52417** Linfoma MALT  
**98838** Linfoma mediastínico primario de células B grandes  
**86867** Linfoma nodal de zona marginal de células B  
**279897** Linfoma oculocerebral primario  
**289666** Linfoma plasmablastico  
**178528** Linfoma primario cutáneo agresivo epidermotrópico de células T CD8+  
**48686** Linfoma primario de cavidades  
**319667** Linfoma primario de la conjuntiva  
**46135** Linfoma primario del sistema nervioso central  
**314684** Linfoma primario óseo  
**2420** Linfoma pulmonar primario  
**364039** Linfoma similar a hidroa vacciniforme  
**86884** Linfoma subcutáneo de células T similar a paniculitis  
**97285** Linfoma tiroideo  
**36273** Linitis plástica gástrica  
**77243** Lipedema  
**156156** Lipoatrofia con diabetes, pápulas leucomelanodérmicas, esteatosis hepática y miocardiopatía hipertrófica  
**90160** Lipoatrofia localizada inducida por presión



**247762** Lipoblastoma

**231742** Lipodermoide epibulbar- apéndice preauricular - politelia

**90156** Lipodistrofia centrífuga

**528** Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip

**79085** Lipodistrofia familiar parcial asociada a AKT2

**435651** Lipodistrofia familiar parcial asociada a CIDEA

**435660** Lipodistrofia familiar parcial asociada a LIPE

**79083** Lipodistrofia familiar parcial asociada a PPARG

**2348** Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan

**79084** Lipodistrofia familiar parcial tipo Köbberling

**79086** Lipodistrofia generalizada adquirida

**90158** Lipodistrofia idiopática localizada

**90157** Lipodistrofia localizada inducida por fármacos

**90159** Lipodistrofia localizada inducida por paniculitis

**79087** Lipodistrofia parcial adquirida

**280356** Lipodistrofia parcial familiar asociada a PLIN1

**1979** Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos

**79263** Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil

**168491** Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil tardía

**314632** Lipofuscinosis cerioide neuronal juvenil asociada a ATP13A2

**333** Lipogranulomatosis de Farber

**2396** Lipomatosis encefalocraneocutánea

**199276** Lipomatosis familiar múltiple

**529** Lipomatosis mesosomática de Roch-Leri

**2398** Lipomatosis simétrica múltiple

**268835** Lipomielenoencefaloma

**251931** Liponeurocitoma cerebeloso

**69078** Liposarcoma

**31142** Liqueen erosivo bucal

**33409** Liqueen escleroso

**86797** Liqueen mixedematoso atípico

**90393** Liqueen mixedematoso nodular

**90394** Liqueen mixedematoso papular discreto

**254395** Liqueen plano actínico

**33408** Liqueen plano ampollar

**254424** Liqueen plano anular

**254411** Liqueen plano anular atrófico

**254449** Liqueen plano atrófico

**254379** Liqueen plano lineal

**254478** Liqueen plano penfigoide

**254463** Liqueen plano pigmentoso

**525** Liqueen plano pilar

**101356** Lisencefalia - neuropatía por desmielinización axonal

**1084** Lisencefalia aislada tipo 1 sin anomalías genéticas conocidas

**100011** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo A

**100012** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B  
**100013** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo C  
**100014** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo D  
**100015** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo E  
**100016** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo F  
**95232** Lisencefalia debida a mutaciones en LIS1  
**352682** Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular u ocular  
    **452** Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales  
    **2148** Lisencefalia tipo 1 por mutación en el gen de la doblecortina  
**86822** Lisencefalia tipo 3 - displasia ósea metacarpiana  
**86821** Lisencefalia tipo 3 - secuencia de aquinesia fetal familiar  
**171680** Lisencefalia debida a mutaciones en TUBA1A  
    **470** Lisinuria con intolerancia a proteínas  
    **533** Listeriosis  
**480506** Litiasis intrahepática primaria  
    **2405** Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva  
    **2404** Loiasis  
**163525** Lupus eritematoso cutáneo subagudo  
**90281** Lupus eritematoso discoide  
**90282** Lupus eritematoso hipertrófico o verrugoso  
**231111** Lupus eritematoso inducido por medicamentos  
**90285** Lupus eritematoso paniculitis  
    **536** Lupus eritematoso sistémico  
**300345** Lupus eritematoso sistémico autosómico  
**93552** Lupus eritematoso sistémico pediátrico  
**90283** Lupus eritematoso túmido  
**398124** Lupus eritomatoso neonatal  
**481662** Lupus pernio familiar  
    **90280** Lupus sabañón  
**295032** Luxación congénita aislada de la cabeza radial  
**295034** Luxación congénita de la rodilla  
**295036** Luxación congénita de la rótula  
**295030** Luxación congénita verdadera del hombro  
    **2412** Luxación de cadera - dismorfia  
**284247** Macroaneurisma arterial retiniano familiar  
**295044** Macrodactilia de los dedos de la mano  
**295047** Macrodactilia de los dedos del pie  
    **2431** Macrogiuria central bilateral  
**33226** Macroglobulinemia de Waldenström  
    **2430** Macroglosia dominante  
**83619** Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa  
**140957** Macrotrombocitopenia autosómica dominante  
**220448** Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral  
**438207** Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva  
**97341** Maculopatía placoidea persistente

**279894** Maculopatía tóxica por antimaláricos  
**87503** Mal de Meleda  
**84065** Malabsorción idiopática por defectos de la síntesis de ácidos biliares  
**35710** Malabsorción de glucosa-galactosa  
**90045** Malabsorción hereditaria de folato  
**449262** Malabsorción primaria de ácidos biliares  
    **556** Malacoplaquia  
    **673** Malaria  
**75389** Malfomación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial  
**97339** Malfomación craneal del seno dural  
    **2440** Malformación aislada de mano hendida - pie hendido  
    **1053** Malformación aneurismática de la vena de Galeno  
    **557** Malformación anorrectal aislada  
**46724** Malformación arteriovenosa cerebral  
**141174** Malformación arteriovenosa mandibular  
    **2038** Malformación arterio-venosa pulmonar  
    **71213** Malformación capilar de la retina  
**221061** Malformación cavernosa cerebral hereditaria  
**162526** Malformación congénita aislada de los osículos auditivos  
    **2444** Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares  
**268882** Malformación de Arnold-Chiari tipo I  
    **1136** Malformación de Arnold-Chiari tipo II  
    **217** Malformación de Dandy-Walker aislada  
    **1880** Malformación de Ebstein  
**83454** Malformación glomuvenosa  
**141209** Malformación linfática difusa  
    **79489** Malformación linfática macroquística  
    **79490** Malformación linfática microquística  
**458792** Malformación linfática quística mixta  
**140436** Malformación venosa intraósea primaria  
    **164** Malformaciones cavernosas cerebrales  
    **79107** Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía  
    **2451** Malformaciones venosas mucocutáneas  
**99090** Malposición del ostium coronario  
**508410** Malrotación intestinal familiar  
**397941** MAN1B1-CDG  
**436274** Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria  
    **71271** Mano hendida - pie hendido - sordera  
    **2459** Mansonelosis  
**64722** Mastitis granulomatosa  
**79455** Mastocitoma cutáneo  
**66662** Mastocitoma extracutáneo  
**79456** Mastocitosis cutánea difusa  
**79457** Mastocitosis cutánea maculopapular  
**98850** Mastocitosis sistémica agresiva

**98849** Mastocitosis sistémica con enfermedad hematológica clonal asociada de estirpe no mastocitaria  
**98848** Mastocitosis sistémica indolente  
**300504** Matricoma onicocítico  
**63999** Mediastinitis asociada a IgG4  
**616** Meduloblastoma  
**251883** Meduloepitelioma del sistema nervioso central  
**268139** Meduloepitelioma intraocular  
**93109** Megacalicosis congénita  
**97252** Megacisterna magna  
**2477** Megalencefalia  
**83473** Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia  
**99802** Megalencefalia unilateral  
**91489** Megalocórnea aislada congénita  
**519402** Megalopapila aislada  
**617** Megauréter primario congénito  
**252046** Melanocitoma meníngeo  
**252031** Melanocitosis leptomeníngea difusa  
**2481** Melanocitosis neurocutánea  
**411533** Melanoma  
**97338** Melanoma de partes blandas  
**618** Melanoma familiar  
**168999** Melanoma maligno mucoso  
**252050** Melanoma primario del sistema nervioso central  
**39044** Melanoma uveal  
**550** MELAS  
**31202** Melioidosis  
**2485** Melorreostosis  
**1879** Melorreostosis con osteopoiquilia  
**2374** Membrana laríngea congénita  
**2495** Meningioma  
**263662** Meningioma familiar múltiple  
**329998** Meningitis linfomatosa  
**329998** Meningitis linfomatosa  
**33475** Meningitis meningocócica  
**55655** Meningitis neumocócica  
**499004** Meningitis tuberculosa  
**499004** Meningitis tuberculosa  
**268820** Meningocele craneal  
**268820** Meningocele craneal  
**268810** Meningocele posterior  
**268810** Meningocele posterior  
**551** MERRF  
**620** Mesenterio común  
**238593** Mesenteritis asociada a IgG4  
**95443** Mesocardia

**168811** Mesotelioma peritoneal maligno  
**168816** Mesotelioma peritoneal quístico  
**50251** Mesotelioma pleural  
**2499** Metacondromatosis  
**464453** Metahemoglobinemia adquirida  
**621** Metahemoglobinemia hereditaria  
**79329** MGAT2-CDG  
**165958** Miasis cavitaria  
**591** Miasis forunculosa  
**504** Miasis progresiva  
**589** Miastenia grave  
**2583** Micetoma  
**2584** Micosis fungoide  
**178512** Micosis fungoide foliculotropa  
**477749** Microangiopatía pontina autosómica dominante con leucoencefalopatía  
**244275** Microangiopatía trombótica de novo tras trasplante renal  
**2511** Microbraquicefalia - ptosis - fisura labial  
**2513** Microcefalia - albinismo - anomalías digitales  
**2522** Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales  
**3433** Microcefalia - braquidactilia - cifoescoliosis  
**2516** Microcefalia - cardiopatía - malsegmentación pulmonar  
**2515** Microcefalia - miocardiopatía  
**217026** Microcefalia - síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic  
**2533** Microcefalia - sordera - discapacidad intelectual  
**99742** Microcefalia letal de Amish  
**397951** Microcephaly-thin corpus callosum-intellectual disability syndrome  
**566** Microcoria congénita  
**231736** Microcórnea - megalolenticonus posterior - persistencia de la vasculatura fetal - coloboma  
**2551** Microesferofaquia - displasia metafisaria  
**519396** Microesferofaquia aislada  
**519394** Microfaquia aislada  
**85275** Microftalmia - anquilobléfaron - discapacidad intelectual  
**77299** Microftalmia - atrofia cerebral  
**2547** Microftalmia - microtia - aquinesia fetal  
**98938** Microftalmia colobomatosa  
**139471** Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos  
**1106** Microftalmia con anomalías de las extremidades  
**178364** Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2  
**568** Microftalmia tipo Lenz  
**199293** Microgastria congénita  
**443162** Microhidranencefalia asociada a NDE1  
**1083** Microlisencefalia  
**60025** Microlitiasis alvéolo-pulmonar  
**95707** Micropene idiopático aislado  
**141136** Microsomía hemifacial

**2552** Microsporidiosis  
**83463** Microtia  
**2554** Microtia - anomalías esqueléticas - talla baja  
**140963** Microtia bilateral - sordera - paladar hendido  
**289522** Microtriplicación 11q24.1  
**440724** Mielinización extensa de fibras nerviosas peripapilares  
**90021** Mielitis por radiación  
**139417** Mielitis transversa aguda  
**268813** Mielocistocele  
**824** Mielofibrosis primaria  
**29073** Mieloma múltiple  
**93969** Mielomeningocele  
**569** Migraña hemipléjica familiar o esporádica  
**90022** Miocardiopatía - anomalías renales  
**57777** Miocardiopatía cirrótica  
**66529** Miocardiopatía de Tako-Tsubo  
**2229** Miocardiopatía dilatada - hipogonadismo hipergonadotrófico  
**66634** Miocardiopatía dilatada con ataxia  
**154** Miocardiopatía dilatada familiar aislada  
**300751** Miocardiopatía dilatada familiar con defecto de conducción debido a mutación en LMNA  
**155** Miocardiopatía hipertrófica familiar aislada  
**439854** Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno  
**352563** Miocardiopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44  
**314637** Miocardiopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1  
**217601** Miocardiopatía hipertrófica por entrenamiento atlético intensivo  
**324525** Miocardiopatía hipertrófica y enfermedad renal tubular por mutaciones en el ADN mitocondrial  
**137675** Miocardiopatía histiocitoide  
**563** Miocardiopatía periparto  
**75249** Miocardiopatía restrictiva aislada familiar  
**1349** Miocardiopatía y pérdida auditiva asociada al ADN mitocondrial  
**329874** Miocarditis idiopática de células gigantes  
**319189** Mioclonía cortical familiar  
**139426** Mioclonía perioral con ausencias  
**289380** Mioesclerosis  
**306553** Mioesferulosis  
**592** Miofascitis macrofágica  
**2591** Miofibromatosis infantil  
**99846** Mioglobinuria autosómica dominante  
**99845** Mioglobinuria recurrente genética  
**141148** Miohiperplasia hemifacial  
**2601** Miopatía - retraso de crecimiento - discapacidad intelectual - hipospadias  
**84132** Miopatía asociada a la desmina con inclusiones tipo cuerpos de Mallory  
**363677** Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa  
**169189** Miopatía centronuclear autosómica dominante  
**169186** Miopatía centronuclear autosómica recesiva

**596** Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X

**2593** Miopatía con agregados tubulares

**25980** Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X

**171881** Miopatía con capuchón

**456369** Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2

**2596** Miopatía con diabetes mellitus

**171886** Miopatía con espirales cilíndricas

**171889** Miopatía con estructura tubular hexagonal

**97232** Miopatía con inclusiones en huella dactilar

**97240** Miopatía con inclusiones en zebra

**97239** Miopatía con inclusiones reductoras

**324581** Miopatía congénita benigna del samaritano

**597** Miopatía congénita central core

**98904** Miopatía congénita con exceso de filamentos delgados

**544602** Miopatía congénita con fibras musculares tipo 2 reducidas

**424107** Miopatía congénita con inicio similar al miasténico

**319160** Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos

**210163** Miopatía congénita letal tipo Compton-North

**2020** Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra

**199329** Miopatía congénita tipo Paradas

**610** Miopatía de Bethlem

**53347** Miopatía de Brody

**53698** Miopatía de cuerpos hialinos

**399058** Miopatía de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina

**289377** Miopatía de inicio temprano con miocardiopatía letal

**168572** Miopatía de los nativos amerindios

**45448** Miopatía de Miyoshi

**482601** Miopatía distal asociada a adenilosuccinato sintetasa de tipo 1

**63273** Miopatía distal con afectación de los músculos posteriores de la pierna y de los músculos anteriores de la mano

**178400** Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior

**98912** Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs

**399081** Miopatía distal de inicio temprano asociada a KLHL9

**59135** Miopatía distal de inicio temprano de Laing

**329478** Miopatía distal del adulto por mutación VCP

**600** Miopatía distal faríngea y de cuerdas vocales

**399086** Miopatía distal finlandesa de aparición en las extremidades superiores

**488650** Miopatía distal tipo Tateyama

**603** Miopatía distal tipo Welander

**447977** Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva

**602** Miopatía GNE

**43115** Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU

**178464** Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana

**79091** Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía

**324381** Miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 4

**247718** Miopatía inflamatoria con abundancia de macrófagos

**178461** Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia de la musculatura postural  
**171690** Miopatía metabólica debida al defecto en el transportador de lactato  
**280553** Miopatía miofibrilar hipertónica infantil letal  
    **606** Miopatía miotónica proximal  
**457050** Miopatía mitocondrial autosómica dominante con intolerancia al ejercicio  
**254864** Miopatía mitocondrial con deficiencia reversible de citocromo C oxidasa  
**254857** Miopatía mitocondrial letal infantil  
**254854** Miopatía mitocondrial pura  
    **2598** Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica  
    **598** Miopatía multiminicore  
**206569** Miopatía necrotizante inmunomediada  
**171430** Miopatía nemalínica congénita grave  
**171442** Miopatía nemalínica de inicio en el adulto  
**171439** Miopatía nemalínica de inicio en la infancia  
**171436** Miopatía nemalínica típica  
    **98902** Miopatía nemalínica tipo Amish  
**171433** Miopatía nemalínica intermedia  
    **98897** Miopatía oculofaringodistal  
    **98908** Miopatía por acúmulo de lípidos neutros  
    **52430** Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal  
**397937** Miopatía por cuerpos de poliglucosano tipo 1  
**268129** Miopatía por cuerpos esferoides  
**521305** Miopatía proximal con depleción focal de la mitocondria  
**401768** Miopatía proximal con signos extrapiramidales  
    **88635** Miopatía vacuolar con agregación de proteínas del retículo sarcoplásmico  
    **2604** Miopatía visceral familiar  
**289685** Miopericitoma  
    **98619** Miopía aislada rara  
**221106** Mioquimia facial aislada  
**206994** Miositis bacteriana  
**206572** Miositis de solapamiento  
**329894** Miositis de solapamiento juvenil  
**247724** Miositis eosinofílica idiopática  
    **48918** Miositis focal  
**207000** Miositis fúngica  
    **611** Miositis por cuerpos de inclusión  
**206991** Miositis viral  
    **98911** Miotilinopatía distal  
    **99734** Miotonía fluctuante  
    **99735** Miotonía permanente  
    **99736** Miotonía sensible a la acetazolamida  
**79105** Mixofibrosarcoma  
    **615** Mixoma auricular familiar  
    **552** MODY  
**99927** Mola hidatiforme



**99925** Mola invasiva  
**573** Monilethrix  
**228423** Monocitopenia con susceptibilidad a infecciones  
**16** Monocromatismo de conos azules  
**1587** Monosomía 13q14  
**96168** Monosomía 13q34  
**1598** Monosomía 18p  
**1600** Monosomía 18q  
**574** Monosomía 21  
**96123** Monosomía 22  
**48652** Monosomía 22q13  
**281** Monosomía 5p  
**261112** Monosomía 9p  
**77301** Monosomía 9q22.3  
**1581** Monosomía intersticial 10q  
**96160** Monosomía intersticial 12q  
**96164** Monosomía intersticial 20q  
**96136** Monosomía intersticial 7p  
**1580** Monosomía terminal 10p  
**96148** Monosomía terminal 10q  
**280325** Monosomía terminal 12p  
**96149** Monosomía terminal 12q  
**1590** Monosomía terminal 13q  
**96150** Monosomía terminal 14q  
**1596** Monosomía terminal 15q  
**1597** Monosomía terminal 17q  
**96129** Monosomía terminal 19p13.3  
**36367** Monosomía terminal 1q  
**96152** Monosomía terminal 20q  
**1620** Monosomía terminal 3p  
**96145** Monosomía terminal 4q  
**96125** Monosomía terminal 6p  
**96126** Monosomía terminal 7p  
**1642** Monosomía terminal 9p  
**2636** MOPD tipo 1-3 / Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipos I y III  
**2637** MOPD tipo 2 / Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II  
**238722** Movimientos en espejo congénitos familiares  
**79323** MPDU1-CDG  
**79319** MPI-CDG  
**90396** Mucinosi papular acra persistente  
**90395** Mucinosi papular de la infancia  
**90397** Mucinosi papular de resolución espontánea  
**576** Mucopolidosis tipo II  
**577** Mucopolidosis tipo III  
**578** Mucopolidosis tipo IV

**579** Mucopolisacaridosis tipo 1  
**580** Mucopolisacaridosis tipo 2  
**581** Mucopolisacaridosis tipo 3  
**582** Mucopolisacaridosis tipo 4  
**583** Mucopolisacaridosis tipo 6  
**584** Mucopolisacaridosis tipo 7  
**168593** Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos  
Mutaciones y deleciones de cadena pesada de IgG  
**35612** Nanoftalmia  
**2073** Narcolepsia tipo 1  
**83465** Narcolepsia tipo 2  
**2695** Nariz bífida  
**542592** Necrobiosis lipoídica  
**86820** Necrosis avascular de la cabeza femoral, forma familiar  
**399307** Necrosis avascular idiopática  
**399180** Necrosis avascular no traumática secundaria  
**399175** Necrosis avascular traumática  
**225147** Necrosis estriatal bilateral infantil esporádica  
**225154** Necrosis estriatal bilateral infantil familiar  
**401996** Nefritis intersticial cariomegálica  
**654** Nefroblastoma  
**2665** Nefroma mesoblástico congénito  
**655** Nefronoptisis  
**2666** Nefronoptisis familiar del adulto - quadriparesia espástica  
**209886** Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar tipo 1  
**69063** Nefropatía membranosa congénita debida a aloinmunización por endopeptidasa anti-neutral fetomaterna  
**88659** Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante  
**652** Neoplasia endocrina múltiple tipo 1  
**653** Neoplasia endocrina múltiple tipo 2  
**276152** Neoplasia endocrina múltiple tipo 4  
**86870** Neoplasia hematodérmica CD4+/CD56+  
**168953** Neoplasia mieloide/linfoide asociada a un reordenamiento de FGFR1  
**168947** Neoplasia mieloide/linfoide asociada a un reordenamiento de PDGFRA  
**168950** Neoplasia mieloide/linfoide asociada a un reordenamiento de PDGFRB  
**506112** Neoplasia mixta neuroendocrina y no neuroendocrina de páncreas  
**100079** Neoplasia neuroendocrina de apéndice  
**506136** Neoplasia neuroendocrina del esófago  
**137583** Neoplasia vulvar intraepitelial  
**723** Neumocistosis  
**35065** Neumococcemia grave idiopática  
**1302** Neumonía con organización criptogénica  
**2902** Neumonía eosinofílica crónica idiopática  
**724** Neumonía eosinofílica idiopática aguda  
**79126** Neumonía intersticial aguda  
**98852** Neumonía intersticial descamativa

**91364** Neumonía intersticial no específica  
**79128** Neumonía linfoide intersticial  
**36238** Neumonía necrotizante estafilocócica  
**91359** Neumonitis crónica de la infancia  
**2903** Neumotórax espontáneo familiar  
**60039** Neuralgia del nervio pudendo  
**221098** Neuralgia glossofaríngea  
**466673** Neuralgia postherpética  
**221091** Neuralgia trigeminal  
**499096** Neuritis óptica aislada  
**635** Neuroblastoma  
**73256** Neurocitoma central  
**251927** Neurocitoma extraventricular  
**329308** Neurodegeneración asociada a hidroxilasa de ácidos grasos  
**329284** Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller  
**157850** Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa  
**289560** Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial  
**397725** Neurodegeneración asociada con la proteína COASY  
**228169** Neurodegeneración estriatal autosómica dominante  
**88639** Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutil-CoA-hidrolasa  
**2677** Neuroepitelioma  
**157846** Neuroferritinopatía  
**252183** Neurofibroma  
**638** Neurofibromatosis - síndrome de Noonan  
**636** Neurofibromatosis tipo 1  
**637** Neurofibromatosis tipo 2  
**93921** Neurofibromatosis tipo 3  
**2678** Neurofibromatosis tipo 6  
**255229** Neurohepatopatía tipo Navajo  
**206586** Neurolinfomatosis  
**70595** Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía  
**231466** Neuropatía atáxica sensitiva aguda  
**324442** Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía  
**538101** Neuropatía axonal congénita con encefalopatía.  
**643** Neuropatía axonal gigante  
**90118** Neuropatía axonal grave de inicio temprano por deficiencia de MFN2  
**98918** Neuropatía axonal motora aguda  
**139512** Neuropatía con discapacidad auditiva  
**306577** Neuropatía de fibras finas ligada a canalopatías de sodio  
**640** Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión  
**90119** Neuropatía hereditaria sensitivo-motora con acrodistrofia  
**64751** Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 5  
**90120** Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 6  
**90117** Neuropatía hereditaria sensitivo-motora, tipo Okinawa  
**314485** Neuropatía motora distal hereditaria de inicio en el adulto joven

**139518** Neuropatía motora distal hereditaria tipo 1  
**139525** Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2  
**139536** Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5  
**139589** Neuropatía motora distal hereditaria tipo 7  
**139552** Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash  
**641** Neuropatía motora multifocal  
**104** Neuropatía óptica hereditaria de Leber  
**499085** Neuropatía óptica inflamatoria recurrente crónica  
**415300** Neuropatía óptica isquémica anterior no arterítica  
**85162** Neuropatía sensitiva autonómica de inicio facial  
**139573** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con sordera y retraso global  
**139583** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria ligada al cromosoma X con sordera  
**36386** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1  
**139564** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1B  
**970** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 2  
**642** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 4  
**64752** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 5  
**314381** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 6  
**391397** Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 7  
**139578** Neuropatía sensitiva hereditaria mutilante con paraparesia espástica  
**231450** Neuropatía sensitiva pura aguda  
**320385** Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria por mutación en TECPR2  
**98917** Neuropatía sensitivo motora axonal aguda  
**280598** Neuropatía sensitivo-motora hereditaria con piel hiperelástica  
**84093** Neuropatía termosensible hereditaria  
**499103** Neurorretinitis idiopática recurrente  
**488239** Neurorretinopatía macular aguda  
**279943** Neutrofilia hereditaria  
**464370** Neutropenia aloinmune neonatal  
**2686** Neutropenia cíclica  
**486** Neutropenia congénita grave autosómica dominante  
**331176** Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3  
**420702** Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R  
**420699** Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CXCR2  
**423384** Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1  
**86788** Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X  
**2688** Neutropenia idiopática del adulto  
**1059** Nevo azul en tetina de goma  
**171723** Nevo blanco esponjoso  
**79414** Nevo de cabello lanoso  
**263432** Nevo de Ito  
**263425** Nevo de Ota  
**370039** Nevo de pelo de Angora  
**497737** Nevo epidermolítico  
**626** Nevo melanocítico congénito de gran tamaño

**139414** Nevo panfolicular congénito  
**166286** Nevo poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos  
**624** Nevus flammeus múltiple familiar  
**651** Nistagmo infantil idiopático  
**54260** No compactación del ventrículo izquierdo  
**319681** No persistencia de la lactasa en la edad adulta  
**31204** Nocardiosis  
**2699** Nódulo mediano del labio superior  
**100035** Nódulo necrótico solitario del hígado  
**2700** Noma  
**99089** Número anómalo de los ostium coronarios  
**88643** Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardiaca - retraso del desarrollo  
**98267** Obesidad genética no sindrómica  
**217031** Obesidad por deficiencia de MC3R  
**451612** Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal  
**314376** Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclase 2C  
**2718** Oculotricodisplasia  
**83450** Odontodisplasia regional  
**77295** Odontoleucodistrofia  
**2724** Odontomatosis aórtica y esofágica - estenosis  
**79098** Oftalmia simpática  
**352447** Oftalmoplejía externa progresiva - miopatía - emaciación  
**663** Oftalmoplejía externa progresiva asociada al ADN mitocondrial  
**254892** Oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante  
**254886** Oftalmoplejía externa progresiva autosómica recesiva  
**329336** Oftalmoplejía externa progresiva crónica del adulto con miopatía mitocondrial  
**519384** Ojo quístico congénito  
**251656** Oligoastrocitoma  
**251663** Oligoastrocitoma anaplásico  
**251627** Oligodendroglioma  
**251630** Oligodendroglioma anaplásico  
**99798** Oligodoncia  
**300576** Oligodoncia - síndrome de predisposición al cáncer  
**2731** Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso  
**2260** Oligomeganefronia  
**2733** Omodisplasia  
**2737** Oncocercosis  
**660** Onfalocele  
**79144** Onicodisplasia congénita aislada  
**300512** Onicomatricoma  
**2746** Opsismodisplasia  
**466682** Orbitopatía eutiroides de Graves  
**99060** Orificio mitral desprotegido congénito  
**541507** Origen anómalo de la arteria coronaria de la arteria pulmonar.  
**541454** Origen aórtico anómalo de la arteria coronaria derecha

**541443** Origen aórtico anómalo de la arteria coronaria izquierda.  
**57194** Osteitis aséptica  
**57196** Osteitis condensante medial de la clavícula  
**93279** Osteoartritis de inicio temprano con displasia espondiloepifisaria leve por la mutación en COL2A1  
**58040** Osteoblastoma  
**2054** Osteocondritis de hueso tarsiano/metatarsiano  
**2764** Osteocondritis desecante  
**251262** Osteocondritis disecante familiar  
**1517** Osteocondrodisplasia hipertriccótica tipo Cantu  
**457378** Osteocondrodisplasia letal compleja  
**321** Osteocondromas múltiples  
**2767** Osteocondromatosis carpotarsiana  
**2763** Osteocraneoostenosis  
**666** Osteogénesis imperfecta  
**314029** Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea  
**85195** Osteólisis expansiva familiar  
**2774** Osteólisis multicéntrica carpotarsal con o sin nefropatía  
**352540** Osteomalacia oncogénica  
**2777** Osteomesopiconosis  
**324964** Osteomielitis crónica no bacteriana / Osteomielitis crónica multifocal recurrente  
**210115** Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis  
**399293** Osteonecrosis de la mandíbula  
**2780** Osteopatía estriada - esclerosis craneal  
**2779** Osteopatía estriada - hiperpigmentación - mechón blanco  
**2785** Osteopetrosis con acidosis tubular renal  
**85179** Osteopetrosis con displasia neuroaxonal, forma infantil  
**53** Osteopetrosis de Albers-Schönberg  
**2783** Osteopetrosis dominante tipo 1  
**210110** Osteopetrosis intermedia  
**667** Osteopetrosis maligna autosómica recesiva  
**166119** Osteopoiquiosis aislada  
**2788** Osteoporosis - pseudoglioma  
**85193** Osteoporosis juvenil idiopática  
**391330** Osteoporosis ligada al cromosoma X con fracturas  
**498481** Osteoporosis primaria asociada a LRP5  
**521127** Osteorradionecrosis de la mandíbula  
**668** Osteosarcoma  
**75325** Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro  
**2794** Otoespongiosis, forma familiar  
**98868** Ovalocitosis del sudeste asiático  
**2795** Ovarios poliquísticos - disfunción del esfínter uretral  
**63440** Oxicefalia aislada  
**324601** Paladar hendido y anquiloglosia ligados al X  
**171700** Panbronquiolitis difusa  
**317473** Pancitopenia por mutaciones en IKZF1

**674** Páncreas accesorio  
**675** Páncreas anular  
**64740** Pancreatitis aguda recurrente  
**103919** Pancreatitis autoinmune  
**676** Pancreatitis crónica hereditaria  
**103918** Pancreatitis tropical  
**677** Pancreatoblastoma  
**99654** Pancreopatía fibrocalculosa  
**66624** PANDAS  
**231457** Pandisautonomía aguda  
**83616** Panencefalitis por rubéola  
**95513** Panhipofisitis  
**90695** Panhipopituitarismo  
**251304** Paniculitis de inicio en la lactancia con uveitis y granulomatosis sistémica  
**94087** Paniculitis histiocítica citofágica  
**33577** Paniculitis nodular no supurativa  
**86843** Panmielosis aguda con mielofibrosis  
**280921** Panuveítis idiopática  
**279925** Panuveítis infecciosa  
**251902** Papiloma atípico del plexo coroideo  
**2807** Papiloma del plexo coroideo  
**60032** Papilomatosis respiratoria recurrente  
**64745** Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo  
**679** Papulosis atrófica maligna  
**228290** Papulosis fibrosa blanca del cuello  
**98842** Papulosis linfomatoide  
**2796** Paquidermoperiostosis  
**329329** Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva  
**449427** Paquimeningitis asociada a IgG4  
**2309** Paquioniquia congénita  
**73260** Paracoccidiomicosis  
**94080** Paraganlioma no funcionante  
**137932** Parálisis congénita de la laringe  
**440233** Parálisis congénita del nervio abducens  
**440221** Parálisis congénita del nervio motor ocular  
**98686** Parálisis congénita del nervio troclear  
**91498** Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar  
**2744** Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva  
**2808** Parálisis de músculos de laringe  
**293168** Parálisis espástica hereditaria ascendente de inicio en la lactancia  
**306527** Parálisis facial hereditaria congénita aislada  
**2809** Parálisis facial periférica familiar recurrente  
**2375** Parálisis laríngea - discapacidad intelectual  
**397750** Parálisis periódica con neuropatía motora distal de inicio tardío  
**397755** Parálisis periódica con síndrome similar al compartimental transitorio

**682** Parálisis periódica hipercalémica  
**681** Parálisis periódica hipocalémica  
**79102** Parálisis periódica tirotóxica  
**683** Parálisis supranuclear progresiva  
**684** Paramiotonía congénita de Von Eulenburg  
**2824** Paraparesia - discapacidad intelectual - hiperqueratosis  
**329475** Paraparesia espástica - enfermedad ósea de Paget  
**2815** Paraparesia espástica - sordera  
**100991** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10  
**100993** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 12  
**100994** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13  
**100998** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17  
**100999** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 19  
**101009** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 29  
**100984** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 3  
**101011** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 31  
**171622** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 32  
**320365** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 36  
**171612** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 37  
**171617** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 38  
**100985** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 4  
**320355** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 41  
**171863** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 42  
**100988** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 6  
**444099** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 73  
**100989** Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8  
**2822** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 11  
**100995** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 14  
**100996** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15  
**209951** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 18  
**101000** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20  
**101001** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 21  
**101003** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 23  
**101004** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 24  
**101005** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 25  
**101006** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 26  
**101008** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 28  
**171629** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35  
**139480** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 39  
**320370** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 43  
**320401** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 44  
**320396** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 45  
**320391** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 46  
**306511** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 48  
**319199** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 53



**320380** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54  
**320375** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 55  
**320411** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56  
**431329** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 57  
**401795** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 59  
**100986** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 5A  
**401800** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 60  
**401780** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 61  
**401785** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 62  
**401805** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 63  
**401810** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 64  
**401815** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 66  
**401820** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 67  
**401830** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 69  
**99013** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 7  
**401835** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 70  
**401840** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 71  
**468661** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 74  
**459056** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 75  
**488594** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76  
**466722** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 77  
**513436** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 78  
**447760** Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B  
**101007** Paraparesia espástica autosómica recesiva, tipo 27  
**101010** Paraparesia espástica autosómica tipo 30  
**401849** Paraparesia espástica autosómica tipo 72  
**506353** Paraparesia espástica compleja autosómica recesiva por disfunción de la vía de Kennedy  
**100997** Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 16  
**171607** Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 34  
**320360** Paraparesia espástica mitocondrial asociada a MT-ATP6  
**99015** Paraparesia espástica tipo 2  
**289326** Paraparesia espástica tropical  
**397946** Paraplejía espástica autosómica tipo 58  
**97355** Parkinsonismo caribeño  
**2379** Parkinsonismo de inicio temprano - discapacidad intelectual  
**306692** Parkinsonismo inducido por cianuro  
**306686** Parkinsonismo inducido por monóxido de carbono  
**391411** Parkinsonismo juvenil atípico  
**97349** Parkinsonismo postencefálico  
**1344** Paro sinusal  
**2832** Párpado superior anómalo - ausencia de pestañas  
**97352** Pelagra  
**480524** Peliosis hepática idiopática  
**2841** Pénfigo benigno crónico familiar  
**79480** Pénfigo eritematoso

**79481** Pénfigo foliáceo  
**208524** Pénfigo herpetiforme  
    **704** Pénfigo vulgar  
    **703** Penfigoide ampoloso  
**454710** Penfigoide anti-p200  
**46486** Penfigoide de la membrana mucosa  
**63275** Penfigoide gestationis  
**99922** Penfigoide ocular cicatricial  
**63455** Penfigoide paraneoplásico  
    **1335** Pentalogía de Cantrell  
    **11** Pentasomía X  
    **2843** Pentosuria  
**96201** Pequeño cromosoma X en anillo  
**228012** Pérdida auditiva neurosensorial progresiva - miocardiopatía hipertrófica  
**251307** Pericarditis recurrente idiopática  
**100002** Perineurioma extraneural  
**100003** Perineurioma intraneural  
**499107** Perineuritis óptica idiopática  
**163746** Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg syndrome-Hirschsprung dis  
**99120** Persistencia de la válvula de Eustaquio  
**99076** Persistencia del quinto arco aórtico  
**168615** Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína  
**46532** Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal - beta-talasemia  
**251380** Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal - anemia falciforme  
    **707** Peste  
    **2456** Pezones supernumerarios familiares  
**319646** PGM1-CDG  
**443811** PGM3-CDG  
    **763** Picnodisostosis  
    **2884** Piebaldismo  
    **720** Pili bifurcati  
**79492** Pili gemini  
    **2889** Pili torti  
    **2891** Pili torti - retraso del desarrollo - neuropatía  
**91414** Pilomatrixoma  
**251909** Pineoblastoma  
**251912** Pineocitoma  
    **48104** Pioderma gangrenoso  
**289478** Pioderma gangrenoso - acné - hidradenitis supurativa  
    **764** Piomiositis  
**251623** Pituicitoma  
    **2897** Pityriasis rubra pilaris  
**35098** Plagiocefalia aislada  
**86855** Plasmacitoma  
**451602** Plasmocitosis cutánea primaria

**2900** Pleonosteosis

**521123** Plexopatía inducida por radiación

**2505** Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades

**79318** PMM2-CDG

**221046** Poiquilodermia con neutropenia

**221039** Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary

**727** Poliangeítis microscópica

**767** Poliarteritis nodosa

**90042** Policitemia primaria familiar

**247511** Policitemia secundaria autosómica dominante

**247378** Policitemia secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL

**729** Policitemia vera

**728** Policondritis recidivante

**295004** Polidactilia central

**498494** Polidactilia de imagen especular

**93339** Polidactilia de pulgar bifalángico

**93337** Polidactilia del dedo índice

**93336** Polidactilia del pulgar trifalángico

**3004** Polidactilia en espejo - segmentación vertebral - anomalías de las extremidades

**93334** Polidactilia postaxial tipo A

**93335** Polidactilia postaxial tipo B

**180229** Poliembrioma

**3453** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1

**3143** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2

**227982** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 3

**227990** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 4

**93569** Polimialgia reumática

**268940** Polimicrogria bilateral

**250972** Polimicrogria con hipoplasia del nervio óptico

**300573** Polimicrogria por mutación en TUBB2B

**268943** Polimicrogria unilateral

**280640** Polimicrogria y paquigria occipital

**732** Polimiositis

**93568** Polimiositis juvenil

**171848** Polineuropatía - pérdida auditiva - ataxia - retinosis pigmentaria - cataratas

**639** Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG

**209004** Polineuropatía axonal asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM

**2932** Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica

**206594** Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda

**538096** Polineuropatía motora sensorial axonal neonatal letal autosómica recesiva

**217396** Polineuropatía progresiva con necrosis estriatal bilateral

**2912** Poliomieltis

**733** Poliposis adenomatosa familiar

**220460** Poliposis adenomatosa familiar atenuada

**160148** Poliposis con capuchón

**2929** Poliposis gastrointestinal juvenil  
**730** Poliquistosis renal autosómica dominante  
**208981** Polirradiculoneuropatía asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM sin anticuerpos conocidos  
**98916** Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda  
**141091** Polirrinia  
**93338** Polisindactilia  
**2935** Polisindactilia cruzada  
**2940** Porencefalia  
**79276** Porfiria aguda intermitente  
**101330** Porfiria cutánea tarda  
**79277** Porfiria eritropoyética congénita  
**100924** Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa  
**79473** Porfiria variegata  
**79152** Poroqueratosis actínica superficial diseminada  
**735** Poroqueratosis de Mibelli  
**737** Poroqueratosis palmar, plantar y diseminada

**217067** Pouchitis  
**97278** PPoma  
**457088** Predisposición a una enfermedad fúngica invasora por deficiencia de CARD9  
**454742** Prionopatía variable sensible a proteasas  
**141099** Proboscis lateralis  
**70475** Proctitis por radiación  
**2959** Progeria - talla baja - nevos pigmentados  
**2964** Prognatismo autosómico dominante  
**2965** Prolactinoma  
**95458** Prolapso de la válvula tricúspide  
**741** Prolapso valvular mitral familiar  
**747** Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune  
**440427** Proteinosis alveolar pulmonar grave de inicio en el adulto por una deficiencia de MARS  
**264675** Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria  
**420259** Proteinosis alveolar pulmonar secundaria  
**530** Proteinosis lipoidea  
**97557** Proteinuria crónica con hialinosis focal y segmentaria  
**79278** Protoporfiria eritropoyética autosómica  
**443197** Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X  
**330061** Prúrigo actínico  
**750** Pseudocondroplasia  
**2972** Pseudoanodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum  
**157808** Pseudoartritis de las extremidades congénita  
**66630** Pseudoartrosis congénita de clavícula  
**751** Pseudo-deficiencia de arilsulfatasa A  
**90044** Pseudohiperpotasemia familiar  
**2349** Pseudohipertrofia muscular - hipotiroidismo  
**756** Pseudohipoaldosteronismo tipo 1

**757** Pseudohipoaldosteronismo tipo 2  
**93164** Pseudohipoaldosteronismo transitorio  
**457059** Pseudohipoparatiroidismo  
**79443** Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A  
**94089** Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B  
**79444** Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C  
**94090** Pseudohipoparatiroidismo tipo 2  
**451607** Pseudolinfoma cutáneo  
**26790** Pseudomixoma peritoneal  
**2978** Pseudoobstrucción intestinal crónica  
**129** Pseudopelada de Brocq  
**79445** Pseudopseudohipoparatiroidismo  
**83316** Pseudotifus de California  
**758** Pseudoxantoma elástico  
**228247** Pseudoxantoma elástico adquirido  
**247353** Psoriasis pustulosa generalizada  
**2989** Pterigión de la conjuntiva familiar  
**228396** Ptosis - movimiento ocular limitado hacia arriba - ausencia del punto lagrimal  
**91411** Ptosis congénita  
**759** Pubertad precoz central  
**3000** Pubertad precoz familiar limitada al varón  
**2947** Pulgar trifalángico - braquielectrodactilia  
**99908** Pulmón del criador de pájaros  
**725** Puntas y ondas continuas durante el sueño  
**49566** Púrpura fulminante adquirido  
**3002** Púrpura trombocitopénica inmunitaria  
**54057** Púrpura trombocitopénica trombótica  
**293173** Pustulosis exantemática generalizada aguda  
**163927** Pustulosis palmar y plantar  
**2334** Queratitis autosómica dominante  
**137593** Queratitis epitelial infecciosa  
**137599** Queratitis estromal  
**519930** Queratitis fúngica  
**314017** Queratitis intersticial lineal idiopática  
**67043** Queratitis por acantoamoeba  
**411777** Queratoacantoma eruptivo generalizado  
**493** Queratoacantoma familiar  
**163934** Queratoconjuntivitis atópica  
**88633** Queratoconjuntivitis límbica superior  
**70476** Queratoconjuntivitis primaveral  
**2335** Queratocono aislado  
**530838** Queratodermia difusa no epidermolítica asociada a KRT1  
**494** Queratodermia hereditaria mutilante  
**79395** Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis  
**85112** Queratodermia palmoplantar - inversión de sexo XX - predisposición a carcinoma de células escamosas

**498359** Queratodermia palmoplantar acuagénica  
**1010** Queratodermia palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita  
**1366** Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita  
**369999** Queratodermia palmoplantar difusa con fisuras dolorosas  
**2199** Queratodermia palmoplantar epidermolítica  
**50942** Queratodermia palmoplantar estriada  
**370002** Queratodermia palmoplantar focal con queratosis en las articulaciones  
**402003** Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares  
**2200** Queratodermia palmoplantar focal y gingival  
**86923** Queratodermia palmoplantar hereditaria tipo Gamborg-Nielsen  
**659** Queratodermia palmoplantar mutilante con placas queratóticas periorificiales  
**2337** Queratodermia palmoplantar no epidermolítica  
**448264** Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada  
**79501** Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1  
**79502** Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2  
**140966** Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima  
**495** Queratodermia palmoplantar transgrediens y progrediens  
**98958** Queratopatía climática en gotas  
**137596** Queratopatía neurotrófica  
**519406** Queratopatía punteada superficial de Thygeson  
**2340** Queratosis folicular espinulosa decalvante  
**281201** Queratosis linear - ictiosis congénita - queratodermia esclerosante  
**86919** Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia  
**499** Querión de Celso  
**184** Querubismo  
**264688** Quilotórax congénito  
**199310** Quimerismo tetragamético  
**66518** Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina  
**99647** Quiro-espondiloencondromatosis  
**2356** Quiste aracnoideo  
**2357** Quiste broncogénico  
**480501** Quiste de colédoco  
**93953** Quiste de conducto tirogloso forma familiar  
**141071** Quiste de duplicación en lengua  
**100047** Quiste de duplicación esofágica  
**98922** Quiste de la bolsa de Blake  
**489** Quiste de tracto tirogloso  
**141083** Quiste del conducto nasolagrimal  
**141046** Quiste dermoide cervical  
**141051** Quiste dermoide facial  
**141103** Quiste dermoide nasal  
**530033** Quiste dermoide o epidermoide del sistema nervioso central  
**269197** Quiste gliodependimario/ependimario  
**141124** Quiste laríngeo congénito  
**268865** Quiste neuroentérico

**155838** Quiste o fístula auricular  
**490** Quiste onfalo-mesentérico  
**480553** Quiste óseo aneurismático  
**313906** Quiste pancreático congénito  
**65250** Quiste perineural  
**99131** Quiste pleuropericárdico  
**97366** Quiste renal múltiple  
**97365** Quiste renal solitario  
**492** Quiste triquilemal proliferante  
**488** Quiste uracal  
**91351** Quistes hipofisarios dermoides y epidermoides  
**780** Rabdomiosarcoma  
**213802** Rabdomiosarcoma de cuello de útero  
**213615** Rabdomiosarcoma de cuerpo de útero  
**206492** Rabdomiosarcoma vulvovaginal  
**770** Rabia  
**293987** Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome  
**289157** Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D  
**93160** Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D  
**89937** Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante  
**289176** Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo  
**157215** Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria  
**171220** Rectal duplication  
**289365** Reflujo vesicoureteral familiar  
**364195** Resistencia a bleomicina en el tratamiento del cáncer testicular  
**786** Resistencia a glucocorticoides  
**529825** Resistencia a la colchicina  
**3221** Resistencia generalizada a la hormona tiroidea  
**165994** Resistencia hipofisaria a la hormona tiroidea  
**97927** Resistencia periférica a la hormona tiroidea  
**284102** Respuesta al tratamiento antiviral en la hepatitis C  
**139436** Reticulohistiocitosis multicéntrica  
**178517** Reticulosis pagetoide localizada  
**99179** Retina moteada de Kandori  
**363989** Retina moteada familiar benigna  
**52427** Retinitis punctata albescens  
**3087** Retino hepato endocrinológico síndrome  
**790** Retinoblastoma  
**3086** Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante  
**284454** Retinopatía aguda zonal oculta externa  
**71505** Retinopatía asociada a cancer  
**284460** Retinopatía externa anular aguda  
**791** Retinosis pigmentaria  
**792** Retinosquiasis ligada al cromosoma X  
**3035** Retraso de crecimiento - hidrocefalia - hipoplasia pulmonar

**3034** Retraso de la osificación craneal membranosa  
**329195** Retraso del desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha  
**289307** Retraso del desarrollo por deficiencia de metilmalonato semialdehído deshidrogenasa  
**3038** Retraso del habla - asimetría facial - estrabismo - incisura de lóbulo auditivo  
**73272** Retraso en el crecimiento por deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1  
**73273** Retraso en el crecimiento por resistencia al factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1  
**73223** Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico  
**88618** Retraso psicomotor por deficiencia de S-adenosil homocisteina hidrolasa  
**477650** Reumatismo fibroblástico  
**244310** RFT1-CDG  
**83312** Rickettsiosis exantemática  
**1851** Riñón displásico multiquístico  
**3029** Riñón en herradura  
**1309** Riñón esponjoso medular  
**59315** Romboencefalosinapsis  
**3124** Sacaropinuria  
**324648** Salmonelosis invasiva no tifoidea  
**54368** Sarcocistosis  
**797** Sarcoidosis  
**163699** Sarcoma alveolar de tejidos blandos  
**457246** Sarcoma de células claras del riñón  
**86897** Sarcoma de células de Langerhans  
**86902** Sarcoma de células dendríticas foliculares  
**86900** Sarcoma de células dendríticas interdigitante  
**86903** Sárcoma de células dendríticas, sin especificar  
**319** Sarcoma de Ewing  
**370334** Sarcoma de Ewing extraesquelético  
**33276** Sarcoma de Kaposi  
**66661** Sarcoma de mastocitos  
**466962** Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4  
**213711** Sarcoma del estroma endometrial  
**178315** Sarcoma embrionario hepático indiferenciado  
**293202** Sarcoma epitelióide  
**86896** Sarcoma histiocítico  
**86850** Sarcoma mieloide  
**3273** Sarcoma sinovial  
**3129** Sarcosinemia  
**252164** Schwannoma benigno  
**841** Sebocistomatosis  
**3027** Secuencia de regresión caudal  
**994** Secuencia deformante de aquinesia fetal  
**1665** Secuencia disruptiva del cerebro fetal esporádica  
**3161** Secuestro pulmonar congénito  
**99865** Seminoma espermatocítico  
**431344** Seno uracal



**480531** Shunt portosistémico congénito  
**812** Sialidosis tipo 1  
**87876** Sialidosis tipo 2  
**3166** Sialuria  
**247245** Siderosis superficial  
**2489** Síndrome de defecto de las extremidades superiores - anomalías en ojos y orejas  
**141214** Signatia congénita aislada  
**1570** Simbraquidactilia de manos y pies  
**357332** Sindactilia - camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano - dedos de los pies bífidos  
**140952** Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales  
**157801** Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges  
**93402** Sindactilia tipo 1  
**93403** Sindactilia tipo 2  
**93404** Sindactilia tipo 3  
**93405** Sindactilia tipo 4  
**93406** Sindactilia tipo 5  
**295012** Sindactilia tipo 6  
**2498** Sindactilia tipo 8  
**7** Síndrome 3C  
**2616** Síndrome 3M  
**293843** Síndrome 3MC  
**8** Síndrome 47,XXY  
**96263** Síndrome 48,XXXY  
**10** Síndrome 48,XXYY  
**99329** Síndrome 48,YYYY  
**96264** Síndrome 49,XXXXY  
**261534** Síndrome 49,XXXYY  
**99330** Síndrome 49,YYYYY  
**36** Síndrome acrocalloso  
**2008** Síndrome acro-cardio-facial  
**2980** Síndrome acro-oto-ocular  
**85203** Síndrome acro-pectoral  
**958** Síndrome acrorenomandibular  
**959** Síndrome acro-reno-ocular  
**971** Síndrome acrorrenal  
**404448** Síndrome ADNP  
**978** Síndrome ADULT  
**157954** Síndrome ANE  
**2346** Síndrome angio-osteo-hipertrófico  
**75508** Síndrome angio-osteo-hipotrófico  
**80** Síndrome antifosfolípido  
**464343** Síndrome antifosfolípido catastrófico  
**398097** Síndrome antifosfolípidos neonatal  
**1133** Síndrome AREDYLD  
**53721** Síndrome arteriovenoso metamérico espinal

**137888** Síndrome aurículo-condilar  
**436166** Síndrome autoinflamatorio - fiebre periódica - enterocolitis infantil  
**329173** Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y amilopectinosis  
**411593** Síndrome autoinmune por insulina  
**314404** Síndrome autosómico dominante de ataxia cerebelosa - sordera - narcolepsia  
**457193** Síndrome autosómico dominante de discapacidad intelectual - anomalías craneofaciales - defectos cardíacos  
**1997** Síndrome blefaro-queilo-odóntico  
**217266** Síndrome BNAR  
**107** Síndrome BOR  
**1299** Síndrome branquio-esqueleto-genital  
**1297** Síndrome branquio-oculo-facial  
**52429** Síndrome branquio-ótico  
**85284** Síndrome BRESEK  
**1308** Síndrome C  
**135** Síndrome CACH  
**83472** Síndrome CAMOS  
**71279** Síndrome CANOMAD  
**100093** Síndrome carcinoide  
**2872** Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer  
**3238** Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial  
**1340** Síndrome cardio-facio-cutáneo  
**1377** Síndrome cataratas - microcórnea  
**66631** Síndrome CEDNIK  
**444072** Síndrome cerebeloso-facial-dental  
**163961** Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligado al cromosoma X  
**1393** Síndrome cerebrocostomandibular  
**314679** Síndrome cerebro-facio-articular  
**2995** Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter  
**66625** Síndrome cerebro-óculo-nasal  
**209905** Síndrome cerebro-pulmón-tiroides  
**1401** Síndrome CHANDS  
**138** Síndrome CHARGE  
**139** Síndrome CHILD  
**3474** Síndrome CHIME  
**1451** Síndrome CINCA  
**251383** Síndrome CK  
**168984** Síndrome CLAPO  
**140944** Síndrome CLOVE  
**1458** Síndrome CODAS  
**468672** Síndrome colobomatoso de macroftalmia - microcórnea  
**300564** Síndrome combinado enfisema-fibrosis pulmonar  
**1412** Síndrome con coalición tarso-carpal  
**495875** Síndrome congénito de agenesia labioescrotal - malformación cerebelosa - distrofia corneal - dismorfia facial  
**521438** Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiaco-renales  
**514352** Síndrome congénito de braquiesófago - estómago intratorácico - anomalías vertebrales

- 1355** Síndrome congénito de cardiopatía - cara redonda - retraso del desarrollo
- 521432** Síndrome congénito de cataratas - hepatopatía neonatal grave - retraso global del desarrollo
- 508542** Síndrome congénito de insuficiencia medular progresiva - inmunodeficiencia de células B - displasia esquelética
- 508512** Síndrome congénito de múltiples máculas café con leche - elevada tasa de intercambio entre cromátidas hermanas
- 1350** Síndrome corazón-mano tipo 2
- 168796** Síndrome corazón-mano tipo esloveno
- 454887** Síndrome corticobasal
- 1514** Síndrome craneodigital - discapacidad intelectual
- 3241** Síndrome cráneo-facial - sordera
- 1529** Síndrome craneofacial-sordera-mano
- 363705** Síndrome craneofaciofrontodigital
- 1524** Síndrome cráneo-micromélico
- 915** Síndrome de Aarskog-Scott
- 916** Síndrome de Aase-Smith
- 920** Síndrome de abléfaron - macrostomía
- 921** Síndrome de Abruzzo-Erickson
- 90301** Síndrome de acantosis nigricans - resistencia a la insulina - calambres musculares - agrandamiento acral
- 363409** Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas
- 363665** Síndrome de acro-osteólisis - envejecimiento prematuro - lesiones tipo queiloide
- 158061** Síndrome de activación macrofágica
- 529468** Síndrome de activación mastocitaria monoclonal
- 974** Síndrome de Adams-Oliver
- 324540** Síndrome de afonía - sordera - distrofia retiniana - hallux bífido - discapacidad intelectual
- 83617** Síndrome de agammaglobulinemia-microcefalia-craneosinostosis-dermatitis grave
- 99048** Síndrome de agenesia de válvula pulmonar - septo interventricular íntegro - ductus arterioso persistente
- 2508** Síndrome de agenesia del cuerpo calloso - anomalías genitales
- 459074** Síndrome de agenesia del cuerpo calloso - macrocefalia - hipertelorismo
- 52055** Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia
- 401959** Síndrome de agenesia parcial del cuerpo calloso - hipoplasia del vermis cerebeloso con quistes de la fosa posterior
- 1120** Síndrome de agenesia pulmonar - defecto cardíaco - anomalías del pulgar
- 397927** Síndrome de agenesia sacra - osificación anómala de los cuerpos vertebrales - canal notocordal persistente
- 101206** Síndrome de agenesia válvular pulmonar - tetralogía de Fallot - ausencia de ductus arterioso
- 439897** Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrorenogenitourinaria fetal letal
- 50** Síndrome de Aicardi
- 51** Síndrome de Aicardi-Goutières
- 404454** Síndrome de alacrimia - coreoatetosis - disfunción hepática
- 52** Síndrome de Alagille
- 319671** Síndrome de Alazami / Enanismo primordial microcefálico tipo Alazami
- 98791** Síndrome de alfa talasemia - discapacidad intelectual ligado al cromosoma 16
- 847** Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X
- 59** Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
- 2850** Síndrome de alopecia - discapacidad intelectual
- 1005** Síndrome de alopecia-contracturas-talla baja-discapacidad intelectual/Síndrome de alopecia - contracturas - enanismo
- 1014** Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual-hipogonadismo hipergonadotrópico
- 1008** Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual

**726** Síndrome de Alpers-Huttenlocher  
**63** Síndrome de Alport  
**86818** Síndrome de Alport - discapacidad intelectual - hipoplasia del tercio medio facial - eliptocitosis  
**64** Síndrome de Alström  
**37553** Síndrome de Andersen-Tawil  
**49827** Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina  
**369861** Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso del desarrollo  
**1052** Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada  
**284984** Síndrome de aneurisma-osteoartritis  
**72** Síndrome de Angelman  
**280679** Síndrome de angiopatía de Moyamoya - talla baja - dismorfia facial - hipogonadismo hipergonadotrópico  
**295000** Síndrome de anillos de constricción  
**1065** Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual  
**1069** Síndrome de aniridia-ausencia de rótula  
**1104** Síndrome de anoftalmía plus  
**447974** Síndrome de anomalía de Klippel-Feil - miopatía - dismorfia facial  
**300496** Síndrome de anomalías congénitas múltiples - hipotonía - convulsiones tipo 2  
**280633** Síndrome de anomalías congénitas múltiples - hipotonía - epilepsia  
**1144** Síndrome de anomalías de la mano similar a artrogriposis - sordera neurosensorial  
**1408** Síndrome de anomalías del cabello - fotosensibilidad - discapacidad intelectual  
**423454** Síndrome de anomalías en uñas y dientes - queratodermia palmoplantar marginal - hiperpigmentación oral  
**477993** Síndrome de anomalías palatales - dientes ampliamente espaciados - dismorfia facial - retraso del desarrollo  
**81** Síndrome de antisintetasas  
**83** Síndrome de Antley-Bixler  
**87** Síndrome de Apert  
**314718** Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4  
**1154** Síndrome de artrogriposis - limitaciones óculo-motoras - anomalías electro-retinianas  
**498693** Síndrome de artrogriposis múltiple congénita no letal autosómica recesiva asociada a MYBPC1  
**1253** Síndrome de Ascher  
**137686** Síndrome de Asherman  
**300382** Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide - lipodistrofia  
**1162** Síndrome de Asperger  
**70588** Síndrome de aspiración de meconio  
**1180** Síndrome de ataxia - hipogonadismo - distrofia coroidea  
**2585** Síndrome de ataxia - pancitopenia  
**1188** Síndrome de ataxia - sordera - discapacidad intelectual  
**1173** Síndrome de ataxia cerebelosa - hipogonadismo  
**404499** Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de RUBCN  
**404493** Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de TUD  
**284282** Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - epilepsia - discapacidad intelectual por deficiencia de WWOX  
**284271** Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva - retraso psicomotor  
**363429** Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nistagmo - apraxia oculomotora  
**504476** Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral  
**95433** Síndrome de ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera  
**94125** Síndrome de ataxia mitocondrial recesiva

- 448251** Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo
- 93256** Síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil
- 370022** Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos
  - 1193** Síndrome de Atkin-Flaitz
  - 1200** Síndrome de atresia coanal - pérdida auditiva - defectos cardíacos - dismorfia craneofacial
- 500188** Síndrome de atresia del canal auditivo externo - canal auditivo interno dilatado - dismorfia facial ligado al cromosoma X
  - 3023** Síndrome de atresia del conducto auditivo externo - talud vertical - hipertelorismo
- 496641** Síndrome de atrofia cerebral difusa progresiva de inicio temprano - microcefalia - debilidad muscular - atrofia óptica
- 404437** Síndrome de atrofia cerebral y cerebelosa difusa - convulsiones intratables - microcefalia progresiva
  - 2590** Síndrome de atrofia muscular espinal - epilepsia mioclónica progresiva
- 401777** Síndrome de atrofia óptica - discapacidad intelectual
- 496790** Síndrome de atrofia óptica - neuropatía periférica - retraso del desarrollo
  - 1215** Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante
- 308410** Síndrome de autismo - epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada
  - 782** Síndrome de Axenfeld-Rieger
  - 1221** Síndrome de Baelz
- 363746** Síndrome de Balint
- 93395** Síndrome de Ballard
  - 1225** Síndrome de Baller-Gerold
  - 1226** Síndrome de Bamforth
  - 1227** Síndrome de Bangstad
  - 109** Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
  - 1231** Síndrome de Barber-Say
  - 110** Síndrome de Bardet-Biedl
  - 111** Síndrome de Barth
  - 1234** Síndrome de Bartsocas-Papas
  - 112** Síndrome de Bartter
- 166113** Síndrome de Bazex
  - 113** Síndrome de Bazex-Dupré-Christol
  - 116** Síndrome de Beckwith-Wiedemann
  - 274** Síndrome de Bernard-Soulier
- 141333** Síndrome de Biemond tipo 2
  - 1248** Síndrome de Binder
  - 122** Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
  - 123** Síndrome de Björnstad
- 90340** Síndrome de Blau
- 293707** Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo MKB
  - 2728** Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo Ohdo
  - 3047** Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo SBBYS
- 293725** Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo Verloes
  - 2057** Síndrome de blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia - talla baja
  - 125** Síndrome de Bloom
- 353253** Síndrome de boca ardiente
- 217008** Síndrome de Bockenheimer
- 97297** Síndrome de Bohring-Opitz

**1262** Síndrome de Böök  
**127** Síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann  
**69737** Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy  
**1270** Síndrome de Bowen-Conradi  
**52047** Síndrome de Braddock  
**1275** Síndrome de braquidactilia - displasia de codos y muñecas  
**1276** Síndrome de braquidactilia - hipertensión arterial  
**166035** Síndrome de braquidactilia - talla baja - retinosis pigmentaria  
**363417** Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy  
**1292** Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo  
**79493** Síndrome de Brooke-Spiegler  
**2771** Síndrome de Bruck  
**130** Síndrome de Brugada  
**131** Síndrome de Budd-Chiari  
**1306** Síndrome de Buschke-Ollendorff  
**37559** Síndrome de cabello erizado adquirido  
**79132** Síndrome de cabello escaso - talla baja - anomalías de la piel  
**420686** Síndrome de cabello lanoso - queratodermia palmoplantar  
**307766** Síndrome de cabello rizado - queratodermia acral - caries  
**85293** Síndrome de Cabezas  
**289601** Síndrome de calcificación arterial y articular múltiple hereditaria  
**85164** Síndrome de camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida auditiva  
**3292** Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer  
**488434** Síndrome de camptodactilia Guadalajara tipo 3  
**2848** Síndrome de camptodactilia-artropatía-coxa vara-pericarditis  
**1328** Síndrome de Camurati-Engelmann  
**145** Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario  
**213524** Síndrome de cáncer de ovario hereditario de localización específica  
**1338** Síndrome de cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia  
**1358** Síndrome de Carey-Fineman-Ziter  
**97286** Síndrome de Carney-Stratakis  
**480520** Síndrome de Caroli  
**65759** Síndrome de Carpenter  
**93973** Síndrome de Carpenter-Waziri  
**65282** Síndrome de Carvajal  
**1383** Síndrome de catarata - sordera - hipogonadismo  
**48431** Síndrome de catarata congénita - dismorfia facial - neuropatía  
**330054** Síndrome de catarata congénita - hipotonía muscular progresiva - pérdida auditiva - retraso del desarrollo  
**464738** Síndrome de catarata congénita - microcefalia - nevo flamígero simple - discapacidad intelectual grave  
**1369** Síndrome de catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial  
**436174** Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-pérdida auditiva neurosensorial-disp  
**162** Síndrome de catarata-glaucoma  
**300313** Síndrome de cataratas congénitas - pérdida auditiva - retraso grave del desarrollo  
**314993** Síndrome de cataratas-enfermedad cardíaca congénita-defectos del tubo neural  
**1388** Síndrome de Catel-Manzke

**380** Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig  
**3258** Síndrome de Cenani-Lenz  
**46627** Síndrome de Char  
**90103** Síndrome de Charcot-Marie-Tooth-sordera-discapacidad intelectual  
**167** Síndrome de Chédiak-Higashi  
**352723** Síndrome de Chédiak-Higashi atenuado  
**85278** Síndrome de Christianson  
**93971** Síndrome de Chudley-Lowry-Hoar  
**314597** Síndrome de Chudley-McCullough  
**73267** Síndrome de ciclo vigilia-sueño diferente a 24 horas  
**496686** Síndrome de cifoescoliosis - atrofia lateral de la lengua - miopatía miofibrilar  
**496689** Síndrome de cifoescoliosis - atrofia lateral de la lengua - paraparesia espástica hereditaria  
**309854** Síndrome de cirrosis - distonía - policitemia - hipermanganesemia  
**313838** Síndrome de Coats plus  
**191** Síndrome de Cockayne  
**192** Síndrome de Coffin-Lowry  
**1465** Síndrome de Coffin-Siris  
**1467** Síndrome de Cogan  
**193** Síndrome de Cohen  
**2050** Síndrome de Cole-Carpenter  
**1414** Síndrome de colestasis - linfedema  
**91494** Síndrome de coloboma macular - paladar hendido - hallux valgus  
**97244** Síndrome de columna rígida  
**293208** Síndrome de compresión de la arteria celíaca  
**1422** Síndrome de condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual  
**137776** Síndrome de contractura letal congénita tipo 2  
**137783** Síndrome de contractura letal congénita tipo 3  
**314002** Síndrome de contracturas - cuello palmeado - micrognatia - pezones hipoplásicos  
**1486** Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1  
**466921** Síndrome de contracturas progresivas - debilidad de cinturas - distrofia muscular de inicio en la infancia  
**466926** Síndrome de convulsiones - escoliosis - macrocefalia  
**1487** Síndrome de Cooks  
**1342** Síndrome de corazón-mano tipo 3  
**2518** Síndrome de coriorretinopatía - microcefalia autosómica recesiva  
**90354** Síndrome de córnea frágil  
**199** Síndrome de Cornelia de Lange  
**3071** Síndrome de Costello  
**93333** Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra  
**201** Síndrome de Cowden  
**202** Síndrome de Crandall  
**1512** Síndrome de Crane Heise  
**502430** Síndrome de cresta metópica - ptosis - dismorfia facial  
**205** Síndrome de Crigler-Najjar  
**480864** Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes - rabdomiólisis - arritmia cardíaca - discapacidad intelectual  
**1545** Síndrome de Crisponi

**2930** Síndrome de Cronkhite-Canada  
**93262** Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans  
**2036** Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezón  
**1552** Síndrome de Currarino  
**1553** Síndrome de Curry-Jones  
**99889** Síndrome de Cushing por secreción ectópica de ACTH  
**1563** Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer  
**2962** Síndrome de De Barsy  
**1352** Síndrome de defecto atrioventricular-blefarofimosis-defecto radial y anal  
**2141** Síndrome de defecto diafragmático - anomalía de las extremidades - defecto craneal  
**447961** Síndrome de defectos de la pigmentación - queratodermia palmoplantar - carcinoma cutáneo  
**252202** Síndrome de deficiencia constitucional de la reparación de errores de apareamiento  
Síndrome de deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida - pérdida de audición neurosensorial - anorxia  
**231720** vertebral  
**71275** Síndrome de deficiencia de Rh  
**488627** Síndrome de deficiencia grave del crecimiento - estrabismo - melanocitosis dérmica extensa - discapacidad intelectual  
**1307** Síndrome de deficiencias en las extremidades distales - micrognatía  
**497906** Síndrome de degeneración de los ganglios basales de inicio en la infancia  
**420402** Síndrome de dehiscencia del canal semicircular  
**64748** Síndrome de Dejerine-Sottas  
**1606** Síndrome de delección 1p36  
**567** Síndrome de delección 22q11.2  
**251066** Síndrome de delección 8p11.2  
**508488** Síndrome de delección 8q24.3  
**352470** Síndrome de delección del ADN mitocondrial asociado a DNA2  
**329314** Síndrome de delección múltiple del ADN mitocondrial de inicio en el adulto por deficiencia de DGUOK  
**502437** Síndrome de delección proximal 4q25  
**75857** Síndrome de delección terminal 6q  
**220** Síndrome de Denys-Drash  
**1933** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica  
**369897** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables  
**255235** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal  
**279934** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK  
**363534** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal  
**254875** Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática  
**369992** Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico  
**1425** Síndrome de Desbuquois  
**263534** Síndrome de descamación cutánea acral  
**263543** Síndrome de descamación cutánea generalizada  
**444138** Síndrome de descamación de la piel - leuconiquia - queratosis punctata acral - queilitis - almohadillas de los nudillos  
**1766** Síndrome de desequilibrio  
**1664** Síndrome de desorganización embrionaria  
**444077** Síndrome de deterioro cognitivo - facies tosca - defectos cardíacos - obesidad - afectación pulmonar - talla baja - displasia  
**445062** Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil - neurodegeneración central y periférica  
**436151** Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfia facial  
**466688** Síndrome de discapacidad intelectual - agenesia del cuerpo caloso - dismorfia facial - ataxia cerebelosa grave



**289483** Síndrome de discapacidad intelectual - alacrimia - acalasia

**508498** Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías cardíacas - talla baja - laxitud articular

**163979** Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías craneofacioesqueléticas ligado al X

**412069** Síndrome de discapacidad intelectual - apnea obstructiva del sueño - dismorfia leve por mutaciones en AHDC1

**529965** Síndrome de discapacidad intelectual - autismo - apraxia del habla - dismorfia craneofacial

**397709** Síndrome de discapacidad intelectual - cara tosca - macrocefalia - hipotrofia cerebelosa

**369837** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - hipofosfatasa - anomalías oftalmológicas y esqueléticas

**369950** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - macrocefalia - obesidad

**513456** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - trastornos de la marcha - dismorfia facial

**457365** Síndrome de discapacidad intelectual - debilidad muscular - talla baja - dismorfia facial

**363611** Síndrome de discapacidad intelectual - dificultades en la alimentación - retraso del desarrollo - microcefalia

**329224** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia craneofacial - criptorquidia

**370010** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial - anomalías en las manos

**502434** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial - reflujo gastroesofágico asociado a STAG1

**404440** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5

**363528** Síndrome de discapacidad intelectual - estrabismo

**457279** Síndrome de discapacidad intelectual - macrocefalia - hipotonía - alteraciones de la conducta

**468678** Síndrome de discapacidad intelectual - microcefalia - estrabismo - alteraciones de la conducta

**352530** Síndrome de discapacidad intelectual - obesidad - malformaciones cerebrales - dismorfia facial

**3082** Síndrome de discapacidad intelectual - polidactilia - cabellos impenables

**3454** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del desarrollo - contracturas

**391372** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del habla grave - dismorfia leve

**480907** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso global del desarrollo - dismorfia facial - remanente caudal del sacro ligado

**457240** Síndrome de discapacidad intelectual - talla baja - sobrepeso ligado al cromosoma X

**391307** Síndrome de discapacidad intelectual - talla baja - trastornos de conducta - dismorfia facial

**356996** Síndrome de discapacidad intelectual - trastorno del sueño asociado a ANK3

**488632** Síndrome de discapacidad intelectual asociada a TBCK

**464306** Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A

**500163** Síndrome de discapacidad intelectual asociado a SIN3A

**404473** Síndrome de discapacidad intelectual grave - diplejía espástica progresiva

**438178** Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de acil-CoA reductasa grasa

**436141** Síndrome de discapacidad intelectual grave - hipotonía - estrabismo - cara tosca - pies plano-valgos

**363686** Síndrome de discapacidad intelectual grave - lenguaje pobre - estrabismo - cara con muecas - dedos largos

**397933** Síndrome de discapacidad intelectual grave - microcefalia postnatal progresiva - movimientos estereotipados de las ma

**324410** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - cardiomegalia - insuficiencia cardíaca congestiva

**459070** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa - displasia espondiloepifisaria

**85329** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - dismorfia facial - comportamiento agresivo

**457260** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - trastorno del movimiento

**1568** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - malformación de Dandy-Walker - enfermedad de los gan

**85332** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - retinosis pigmentaria

**485350** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado a CLCN4

**423479** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-diab

**280384** Síndrome de discapacidad intelectual recesiva - disfunción motora - contracturas articulares múltiples

**542306** Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca debido a deficiencia de GNB5

**314575** Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia

**369847** Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hiperkinético-ataxia troncal  
**369939** Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía  
**324977** Síndrome de discapacidad por proteosoma  
**435930** Síndrome de disco óptico colobomatoso - atrofia macular - coriorretinopatía  
**90001** Síndrome de disfunción de los conos con miopía  
**221078** Síndrome de disfunción hiperactiva combinada de los nervios craneales  
**401869** Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1  
**401874** Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 2  
**363424** Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3  
**457406** Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4  
**444048** Síndrome de disgenesia ovárica 46,XX - talla baja  
**289553** Síndrome de dismorfia - pérdida de audición conductiva - defecto cardíaco  
**1778** Síndrome de dismorfia facial - escroto en alforja - hiperlaxitud ligamentaria  
**352712** Síndrome de dismorfia facial - inmunodeficiencia - livedo - talla baja  
**412022** Síndrome de dismorfia facial - luxación del cristalino - anomalías del segmento anterior - ampollas filtrantes espontáneas  
**466943** Síndrome de dismorfia facial - retraso del desarrollo - alteraciones de la conducta asociado a WAC  
**1779** Síndrome de dismorfia-fisura palatina-piel laxa  
**94095** Síndrome de disostosis espondilocostal - atresia anal - malformaciones genitourinarias  
**79113** Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia  
**163681** Síndrome de displasia cortical - epilepsia focal  
**459061** Síndrome de displasia craneofacial - talla baja - anomalías ectodérmicas - discapacidad intelectual  
**314555** Síndrome de displasia craneofacial-osteopenia  
**247820** Síndrome de displasia ectodérmica - sindactilia  
**69088** Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema  
**168552** Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria - antebrazos arqueados - dismorfia facial  
**457395** Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria - talla baja - cuartos metatarsianos cortos - discapacidad intelectual progresiva  
**1858** Síndrome de displasia esquelética - epilepsia - talla baja  
**508533** Síndrome de displasia esquelética - inmunodeficiencia de células T - retraso del desarrollo  
**228390** Síndrome de displasia frontonasal - alopecia - anomalías genitales  
**306542** Síndrome de displasia frontonasal - microftalmia grave - fisura facial grave  
**521308** Síndrome de displasia frontonasal - nariz bífida - anomalías de las extremidades superiores  
**2370** Síndrome de displasia ósea similar a Larsen - estatura baja  
**352662** Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal - hiperqueratosis palmoplantar - disqueratosis laríngea  
**2476** Síndrome de disrafismo - fisura labiopalatina - defectos por reducción de extremidades  
**238569** Síndrome de disregulación inmunológica - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes  
**529977** Síndrome de disregulación inmunológica - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes - linfoproliferación  
**435988** Síndrome de disritmia auricular e intestinal crónico  
**521406** Síndrome de distonía - parkinsonismo - hipermanganesemia  
**412217** Síndrome de distonía-afonía  
**36899** Síndrome de distonía-mioclonía  
**70578** Síndrome de distrés respiratorio agudo del adulto  
**70587** Síndrome de distrés respiratorio agudo infantil  
**1875** Síndrome de distrofia muscular congénita - catarata infantil - hipogonadismo  
**486815** Síndrome de distrofia muscular congénita - insuficiencia respiratoria - anomalías cutáneas - hiperlaxitud articular  
**488197** Síndrome de distrofia retiniana progresiva - coloboma de iris - catarata congénita familiar

**3262** Síndrome de Dobrow

**391384** Síndrome de dolor episódico familiar

**300501** Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos - hábito marfanoide

**83452** Síndrome de dolor regional complejo

**2143** Síndrome de Donnai-Barrow

**33069** Síndrome de Dravet

**234** Síndrome de Dubin-Johnson

**235** Síndrome de Dubowitz

**488280** Síndrome de duplicación 14q32

**251076** Síndrome de duplicación 8p23.1

**477817** Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1

**284180** Síndrome de duplicación Xp22.13p22.2

**314389** Síndrome de duplicación Xq12-q13.3

**261483** Síndrome de duplicación Xq27.3q28

**96092** Síndrome de duplicación/delección invertida 8p

**239** Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen

**313800** Síndrome de edema del nervio óptico-esplenomegalia

**209956** Síndrome de efusión uveal idiopático

**536545** Síndrome de Ehlers-Danlos cifoscoliótico

**536532** Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo clásico tipo 2

**536471** Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico

**75497** Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X

**536516** Síndrome de Ehlers-Danlos miopático

**230839** Síndrome de Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X

**1899** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalásico

**230851** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cardíaco valvular

**287** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico

**1901** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis

**285** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiper móvil

**2953** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculocontractural

**75392** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo periodontitis

**286** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular

**230857** Síndrome de Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta

**79106** Síndrome de Eiken

**97214** Síndrome de Eisenmenger

**289** Síndrome de Ellis-Van Creveld

**96170** Síndrome de Emanuel

**457185** Síndrome de encefalomiopatía - miocardiopatía - dificultad respiratoria neonatal

**411986** Síndrome de encefalopatía epiléptica - ceguera cortical - discapacidad intelectual - dismorfia facial de inicio temprano

**496756** Síndrome de encefalopatía progresiva - ataxia espástica - atrofia muscular espinal distal de inicio temprano

**500144** Síndrome de encefalopatía progresiva - pérdida auditiva - hipoplasia pontina - atrofia cerebral de inicio temprano

**2406** Síndrome de enclaustramiento

**1459** Síndrome de enfermedad celíaca - epilepsia - calcificación cerebral

**529980** Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal - infecciones sinopulmonares recurrentes

**279947** Síndrome de enfermedad postorgásmica

**444092** Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial autoinmune - artritis  
**391487** Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas  
**488635** Síndrome de epilepsia - discapacidad intelectual - anomalías cerebrales de inicio temprano  
**476096** Síndrome de eritroqueratodermia - miocardiopatía  
**168624** Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray  
**3175** Síndrome de espasticidad - discapacidad intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X  
**435845** Síndrome de espasticidad neonatal letal - encefalopatía epiléptica  
**1849** Síndrome de estenosis infundibulopélvica - riñón multiquístico  
**1959** Síndrome de Evans  
**444463** Síndrome de Evans asociado con inmunodeficiencia primaria  
**178345** Síndrome de exceso de aromatasa  
**529819** Síndrome de exfoliación  
**188** Síndrome de extravasación capilar sistémica  
**91136** Síndrome de Fanconi adquirido asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal  
**544628** Síndrome de Fanconi atípico-síndrome de hiperinsulinismo neonatal  
**3337** Síndrome de Fanconi primario  
**164736** Síndrome de fase avanzada del sueño familiar  
**1305** Síndrome de Feingold  
**47612** Síndrome de Felty  
**2025** Síndrome de fibromatosis gingival - dismorfia facial  
**2026** Síndrome de fibromatosis gingival - hipertriosis  
**498474** Síndrome de fibromatosis hialina  
**500062** Síndrome de fiebre periódica - paniculitis - dermatosis de inicio en la lactancia  
**247868** Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12  
**3255** Síndrome de Filippi  
**1272** Síndrome de Fine-Lubinsky  
**2016** Síndrome de fisura palatina - sinequias laterales  
**2044** Síndrome de Floating-Harbor  
**2047** Síndrome de Flynn-Aird  
**79093** Síndrome de Foix-Alajouanine  
**2048** Síndrome de Foix-Chavany-Marie  
**438134** Síndrome de fotosensibilidad neurodegenerativa progresiva asociado a PCNA  
**3219** Síndrome de Fountain  
**221126** Síndrome de Fowler  
**137834** Síndrome de Frank-Ter Haar  
**2052** Síndrome de Fraser  
**347** Síndrome de Frasier  
**2053** Síndrome de Freeman-Sheldon  
**85335** Síndrome de Fried  
**2059** Síndrome de Fryns  
**2854** Síndrome de Fuhrmann  
**2063** Síndrome de fusión esplenogonadal - anomalías en las extremidades - micrognatia  
**506358** Síndrome de Gabriele-de Vries  
**90041** Síndrome de Gaisböck  
**2065** Síndrome de Galloway

**221117** Síndrome de Gerstmann  
**356** Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker  
**357** Síndrome de Gilbert  
**358** Síndrome de Gitelman  
**2083** Síndrome de glabella prominente - microcefalia - hipogenitalismo  
**2084** Síndrome de glaucoma - ectopia lentis - microesferofaquia - rigidez articular - talla baja  
**166272** Síndrome de Goldblatt  
**374** Síndrome de Goldenhar  
**53540** Síndrome de Goldmann-Favre  
**1532** Síndrome de Gómez-López-Hernández  
**169105** Síndrome de Good  
**376** Síndrome de Gordon  
**377** Síndrome de Gorlin  
**2095** Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss  
**505** Síndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur  
**79094** Síndrome de Grange  
**381** Síndrome de Griscelli  
**2101** Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef  
**2957** Síndrome de Guttmacher  
**99803** Síndrome de Haddad  
**2342** Síndrome de Haim-Munk  
**2108** Síndrome de Hallermann-Streiff  
**2107** Síndrome de Hall-Riggs  
**168632** Síndrome de hamartoma folicular basaloide generalizado  
**2115** Síndrome de Harrod  
**2116** Síndrome de Hartnup  
**2117** Síndrome de Hartsfield  
**99872** Síndrome de Hashimoto-Pritzker  
**86908** Síndrome de hemiconvulsión-hemiplejía idiopática  
**276280** Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple  
**988** Síndrome de hemimelia tibial - polisindactilia - pulgar trifalángico  
**2136** Síndrome de Hennekam  
**2135** Síndrome de Hennekam-Beemer  
**79430** Síndrome de Hermansky-Pudlak  
**2139** Síndrome de Hernández-Aguirre Negrete  
**527468** Síndrome de hernia diafragmática - intestino corto - asplenia  
**314432** Síndrome de hernia Spiegeliana - criptorquidia  
**528091** Síndrome de hidropesía - acidosis láctica - anemia sideroblástica - fallo multisistémico  
**84085** Síndrome de Hinman  
**183663** Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas  
**183666** Síndrome de hiper IgM sin susceptibilidad a infecciones oportunistas  
**369929** Síndrome de hiperaldosteronismo primario - convulsiones - anomalías neurológicas  
**83639** Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol  
**64739** Síndrome de hiperestimulación ovárica  
**369979** Síndrome de hiperfalangia de los dedos - anomalías de los pies - pectus excavatum grave

**163** Síndrome de hiperferritinemia hereditaria - catarata  
**247262** Síndrome de hiperfosfatasa con discapacidad intelectual  
**2314** Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante  
**35878** Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia  
**2295** Síndrome de hiper movilidad articular familiar  
**443101** Síndrome de hipernatremia adipsica hipotalámica  
**415** Síndrome de hiperornitineia - hiperamoniemia - homocitrulinuria  
**1336** Síndrome de hiperqueratosis - hiperpigmentación  
**293958** Síndrome de hipertelorismo - senos preauriculares - obstrucción del conducto lagrimal - sordera  
**966** Síndrome de hipertricosis - apariencia facial acromegaloide  
**363694** Síndrome de hiperuricemia - hipertensión pulmonar - insuficiencia renal - alcalosis  
**450322** Síndrome de hiperviscosidad policlonal  
**989** Síndrome de hipoglosia-hipodactilia  
**2234** Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico masculino - discapacidad intelectual - anomalías esqueléticas  
**293967** Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico - microcefalia grave - pérdida auditiva neurosensorial - dismorfia  
**528105** Síndrome de hipohidrosis - desequilibrio electrolítico - disfunción de las glándulas lagrimales - ictiosis - xerostomía  
**363523** Síndrome de hipohidrosis - hipoplasia del esmalte - queratodermia palmoplantar - discapacidad intelectual  
**447893** Síndrome de hipomielinización - atrofia cerebelosa - hipoplasia del cuerpo calloso  
**85163** Síndrome de hipomielinización - catarata congénita  
**88637** Síndrome de hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodoncia  
**2237** Síndrome de hipoparatiroidismo - sordera neurosensorial - enfermedad renal  
**324561** Síndrome de hipopigmentación - queratodermia palmoplantar punctata  
**3214** Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení  
**2007** Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto  
**293864** Síndrome de hipoplasia del páncreas - atresia intestinal - hipoplasia de la vesícula biliar  
**397618** Síndrome de hipoplasia foveal - defecto de decusación del nervio óptico - disgenesia del segmento anterior  
**363649** Síndrome de hipoplasia mandibular - sordera - rasgos progeroides - lipodistrofia  
**2250** Síndrome de hiposmia - hipoplasia nasal y ocular - hipogonadismo hipogonadotrópico  
**163690** Síndrome de hipotonía - cistinuria  
**238523** Síndrome de hipotonía - cistinuria atípico  
**79507** Síndrome de hipotonía - falta de crecimiento - microcefalia  
**522077** Síndrome de hipotonía infantil - anomalías oculomotoras - movimientos hiperkinéticos - retraso del desarrollo  
**371364** Síndrome de hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave  
**307936** Síndrome de hipotricosis - osteólisis - periodontitis - queratodermia palmoplantar  
**330029** Síndrome de hipotricosis-sordera  
**454718** Síndrome de Holmes-Adie  
**93970** Síndrome de Holmes-Gang  
**2165** Síndrome de holoprosencefalia - disgenesia caudal  
**392** Síndrome de Holt-Oram  
**91413** Síndrome de Horner congénito  
**3322** Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson  
**228116** Síndrome de Hughes-Stovin  
**384** Síndrome de Huriez  
**740** Síndrome de Hutchinson-Gilford  
**352333** Síndrome de ictiosis congénita - discapacidad intelectual - cuadriplejía espástica

**363992** Síndrome de ictiosis - talla baja - braquidactilia - microesferofaquia  
**88621** Síndrome de ictiosis y prematuridad  
**35858** Síndrome de Imerslund-Gräsbeck  
**2566** Síndrome de infección crónica por virus de Epstein-Barr  
Síndrome de infiltración linfocitaria difusa  
**313772** Síndrome de inicio temprano de ataxia espástica - epilepsia mioclónica - neuropatía  
**505237** Síndrome de inicio temprano de convulsiones - anomalías de las extremidades distales - dismorfia facial - retraso general  
**183707** Síndrome de inmunodeficiencia de neutrófilos  
**90023** Síndrome de inmunodeficiencia primaria por deficiencia de p14  
**37042** Síndrome de inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X  
**99429** Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos  
**478664** Síndrome de insensibilidad congénita al dolor - hipohidrosis  
**90797** Síndrome de insensibilidad parcial a los andrógenos  
**293978** Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis - inmunodeficiencia variable  
**370088** Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil - afectación multisistémica  
**464724** Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre  
**466794** Síndrome de insuficiencia hepática infantil - ataxia cerebelosa - neuropatía periférica sensitivo-motora  
**95496** Síndrome de interrupción del tallo hipofisario  
**2301** Síndrome de intestino corto congénito  
**84142** Síndrome de Isaac  
**3018** Síndrome de isquemia retiniana - hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo - calcificaciones cerebrales difusas  
**97548** Síndrome de Ivemark  
**1540** Síndrome de Jackson-Weiss  
**2308** Síndrome de Jacobsen  
**1873** Síndrome de Jalili  
**313795** Síndrome de Jawad  
**139431** Síndrome de Jeavons  
**90647** Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen  
**474** Síndrome de Jeune  
**2315** Síndrome de Johanson-Blizzard  
**475** Síndrome de Joubert  
**1454** Síndrome de Joubert con defecto hepático  
**220493** Síndrome de Joubert con defecto ocular  
**2318** Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal  
**397715** Síndrome de Joubert con distrofia torácica asfixiante de Jeune  
**220497** Síndrome de Joubert con enfermedad renal  
**2319** Síndrome de Juberg-Hayward  
**93972** Síndrome de Juberg-Marsidi  
**2322** Síndrome de Kabuki  
**254519** Síndrome de Kagami-Ogata  
**478** Síndrome de Kallmann  
**2326** Síndrome de Kallmann - cardiopatía  
**2328** Síndrome de Kapur-Toriello  
**2329** Síndrome de Karsck-Neugebauer  
**2330** Síndrome de Kasabach-Merritt

**480** Síndrome de Kearns-Sayre  
**2662** Síndrome de Keipert  
**79233** Síndrome de Kelley-Seegmiller  
**2333** Síndrome de Kenny-Caffey  
**435628** Síndrome de Keppen-Lubinsky  
**85202** Síndrome de Keutel  
**2908** Síndrome de Kindler  
**99741** Síndrome de King-Denborough  
**261494** Síndrome de Kleefstra  
**33543** Síndrome de Kleine-Levin  
**2345** Síndrome de Klippel-Feil aislado  
**329324** Síndrome de Klippel-Trenaunay invertido  
**157823** Síndrome de Klüver-Bucy  
**1571** Síndrome de Knobloch  
**51890** Síndrome de Komar  
**96169** Síndrome de Koolen-De Vries  
**99749** Síndrome de Kostmann  
**2351** Síndrome de Kousseff  
**1149** Síndrome de Kuskokwim  
**185** Síndrome de la cimitarra  
**228410** Síndrome de la enfermedad cardíaca polivalvular  
**3198** Síndrome de la persona rígida y síndromes relacionados  
**2833** Síndrome de la piel apergaminada  
**36236** Síndrome de la piel escaldada por estafilococos  
**97330** Síndrome de la salida torácica  
**508476** Síndrome de labio leporino y paladar hendido - dismorfia craneofacial - defecto cardíaco congénito - pérdida auditiva  
**530983** Síndrome de Lamb-Shaffer  
**98818** Síndrome de Landau-Kleffner  
**633** Síndrome de Laron  
**220465** Síndrome de Laron con inmunodeficiencia  
**503** Síndrome de Larsen  
**69085** Síndrome de las extremidades y mamas  
**99094** Síndrome de Laubry-Pezzi  
**2377** Síndrome de Laurence-Moon  
**2378** Síndrome de Laurin-Sandrow  
**137605** Síndrome de Legius  
**255210** Síndrome de Leigh asociado al ADN mitocondrial  
**255241** Síndrome de Leigh con leucodistrofia  
**70474** Síndrome de Leigh con miocardiopatía  
**255249** Síndrome de Leigh con síndrome nefrótico  
**140936** Síndrome de Lelis  
**137839** Síndrome de Lemierre  
**2382** Síndrome de Lennox-Gastaut  
**510** Síndrome de Lesch-Nyhan  
**137639** Síndrome de leucodistrofia - hipodondia - ataxia - hipomielinización



- 314051** Síndrome de leucoencefalopatía - anomalías del tálamo y tallo cerebral - lactato elevado
- 2386** Síndrome de leucoencefalopatía - queratodermia palmoplantar
- 314572** Síndrome de leucoencefalopatía autosómico recesivo - accidente isquémico - retinosis pigmentaria
- 137898** Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal - lactato elevado
- 210133** Síndrome de leuconiquia total - lesiones tipo acantosis nigricans - cabello anómalo
- 542323** Síndrome de liberación de citocinas asociado a la terapia con células T CAR
- 542323** Síndrome de liberación de citocinas asociado a terapia celular CAR-T
- 526** Síndrome de Liddle
- 524** Síndrome de Li-Fraumeni
- 464321** Síndrome de linfangioendoteliomatosis multifocal - trombocitopenia
- 86914** Síndrome de linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral
- 86915** Síndrome de linfedema - comunicación interauricular - cambios faciales
- 50811** Síndrome de lipodistrofia - discapacidad intelectual - sordera
- 2399** Síndrome de lipoma nasopalpebral - coloboma
- 60030** Síndrome de Loeyes-Dietz
- 844** Síndrome de Lown-Ganong-Levine
- 2409** Síndrome de Lowry-MacLean
- 1824** Síndrome de Lowry-Wood
- 144** Síndrome de Lynch
- 210548** Síndrome de macrocefalia - discapacidad intelectual - autismo
- 466791** Síndrome de macrocefalia - discapacidad intelectual - no compactación del ventrículo izquierdo
- 2429** Síndrome de macrocefalia - paraparesia espástica - dismorfia
- 397612** Síndrome de macrocefalia - retraso del desarrollo
- 487796** Síndrome de macrotrombocitopenia - linfedema - retraso del desarrollo - dismorfia facial - camptodactilia
- 163634** Síndrome de Maffucci
- 77297** Síndrome de Majeed
- 1252** Síndrome de malformación blefaro-naso-facial
- 500150** Síndrome de malformación cerebral - anomalías musculoesqueléticas - dismorfia facial - discapacidad intelectual
- 444069** Síndrome de malformación cerebral fetal letal - atresia duodenal - hipoplasia renal bilateral
- 488232** Síndrome de malformación de pie hendido - polidactilia mesoaxial
- 91412** Síndrome de Marcus-Gunn invertido
- 2461** Síndrome de Marden-Walker
- 558** Síndrome de Marfan
- 284979** Síndrome de Marfan neonatal
- 559** Síndrome de Marinesco-Sjogren
- 560** Síndrome de Marshall
- 561** Síndrome de Marshall-Smith
- 2470** Síndrome de Matthew-Wood
- 3109** Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
- 57782** Síndrome de Mazabraud
- 562** Síndrome de McCune-Albright
- 2473** Síndrome de McKusick Kaufman
- 3097** Síndrome de Meacham
- 564** Síndrome de Meckel
- 268861** Síndrome de médula anclada primario

**66629** Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen  
**457359** Síndrome de megalencefalia - cifoscoliosis grave - sobrecrecimiento  
**60040** Síndrome de megalencefalia - malformación capilar - polimicrogiria  
**2479** Síndrome de megalocórnea - discapacidad intelectual  
**2241** Síndrome de megavejiga - microcolon - hipoperistaltismo intestinal  
**314451** Síndrome de Meigs  
**314466** Síndrome de Meigs atípico  
**2483** Síndrome de Melkersson-Rosenthal  
**2484** Síndrome de Melnick-Needles  
**2496** Síndrome de mesomelia - sinostosis  
**2582** Síndrome de mialgia - eosinofilia ligado al triptófano  
**488168** Síndrome de microcefalia - catarata congénita - dermatitis psoriasiforme  
**457351** Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - pérdida auditiva neurosensorial - epilepsia - tono muscular anómalo  
**457485** Síndrome de microcefalia - discapacidad intelectual - trastorno del neurodesarrollo - tórax pequeño  
**521445** Síndrome de microcefalia - dismorfia facial - anomalías oculares - anomalías congénitas múltiples  
**457284** Síndrome de microcefalia - hipoplasia del cuerpo caloso - discapacidad intelectual - dismorfia facial  
**500159** Síndrome de microcefalia - hipoplasia del cuerpo caloso y del vérmix cerebeloso - dismorfia facial - discapacidad intelectual  
**2526** Síndrome de microcefalia - linfedema - coriorretinopatía  
**294016** Síndrome de microcefalia - malformación capilar  
**423894** Síndrome de microcefalia - neuropatía axonal sensitivo-motora compleja  
**171703** Síndrome de microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso  
**435938** Síndrome de microcefalia - retraso del crecimiento - prognatismo - critorquidia ligado al cromosoma X  
**423306** Síndrome de microcefalia - talla baja - discapacidad intelectual - dismorfia facial  
**391376** Síndrome de microcefalia congénita - encefalopatía grave - atrofia cerebral progresiva  
**391408** Síndrome de microcefalia primaria - discapacidad intelectual leve - diabetes de inicio juvenil  
**306558** Síndrome de microcefalia primaria - epilepsia - diabetes neonatal permanente  
**477814** Síndrome de microcefalia progresiva - convulsiones - ceguera cortical - retraso del desarrollo  
**2528** Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova  
**369970** Síndrome de microcórnea - miopía con atrofia coriorretiniana - telecanto  
**276413** Síndrome de microdelección 10q22.3q23.3  
**444002** Síndrome de microdelección 11q22.2q22.3  
**94063** Síndrome de microdelección 12q14  
**289513** Síndrome de microdelección 12q15q21.1  
**412035** Síndrome de microdelección 13q12.3  
**261120** Síndrome de microdelección 14q11.2  
**261144** Síndrome de microdelección 14q12  
**264200** Síndrome de microdelección 14q22q23  
**401935** Síndrome de microdelección 14q24.1q24.3  
**261183** Síndrome de microdelección 15q11.2  
**199318** Síndrome de microdelección 15q13.3  
**261190** Síndrome de microdelección 15q14  
**261211** Síndrome de microdelección 16p11.2p12.2  
**261236** Síndrome de microdelección 16p13.11  
**500055** Síndrome de microdelección 16p13.2  
**352629** Síndrome de microdelección 16q24.1

**261250** Síndrome de microdelección 16q24.3  
**261265** Síndrome de microdelección 17q12  
**261279** Síndrome de microdelección 17q23.1q23.2  
**529962** Síndrome de microdelección 17q24.2  
**254346** Síndrome de microdelección 19p13.12  
**357001** Síndrome de microdelección 19p13.13  
**217346** Síndrome de microdelección 19q13.11  
**293948** Síndrome de microdelección 1p21.3  
**401986** Síndrome de microdelección 1p31p32  
**456298** Síndrome de microdelección 1p35.2  
**250989** Síndrome de microdelección 1q21.1  
**250999** Síndrome de microdelección 1q41q42  
**238769** Síndrome de microdelección 1q44  
**261295** Síndrome de microdelección 20p12.3  
**313781** Síndrome de microdelección 20p13  
**444051** Síndrome de microdelección 20q11.2  
**261311** Síndrome de microdelección 20q13.33  
**261323** Síndrome de microdelección 21q22.11q22.12  
**363680** Síndrome de microdelección 2p13.2  
**261349** Síndrome de microdelección 2p15p16.1  
**163693** Síndrome de microdelección 2p21  
**369881** Síndrome de microdelección 2p21 sin cistinuria  
**228402** Síndrome de microdelección 2q23.1  
**1617** Síndrome de microdelección 2q24  
**251014** Síndrome de microdelección 2q31.1  
**251019** Síndrome de microdelección 2q32q33  
**251028** Síndrome de microdelección 2q33.1  
**1001** Síndrome de microdelección 2q37  
**435638** Síndrome de microdelección 3p25.3  
**1621** Síndrome de microdelección 3q13  
**356947** Síndrome de microdelección 3q26q27  
**397695** Síndrome de microdelección 3q27.3  
**65286** Síndrome de microdelección 3q29  
**238750** Síndrome de microdelección 4q21  
**228384** Síndrome de microdelección 5q14.3  
**251046** Síndrome de microdelección 6p22  
**251056** Síndrome de microdelección 6q25  
**251061** Síndrome de microdelección 7q31  
**251071** Síndrome de microdelección 8p23.1  
**284160** Síndrome de microdelección 8q21.11  
**178303** Síndrome de microdelección 8q22.1  
**324313** Síndrome de microdelección 9p13  
**531151** Síndrome de microdelección 9q21.13  
**401923** Síndrome de microdelección 9q31.1q31.3  
**495818** Síndrome de microdelección 9q33.3q34.11

**261304** Síndrome de microdelección paterna 20q13  
**261197** Síndrome de microdelección proximal 16p11.2  
**261222** Síndrome de microdelección terminal 16p11.2  
**319171** Síndrome de microdelección terminal 17p13.1  
**261257** Síndrome de microdelección terminal 17p13.3  
**261330** Síndrome de microdelección terminal 22q11.2  
**254351** Síndrome de microdelección terminal 7q11.23  
**261476** Síndrome de microdelección Xp21  
**1643** Síndrome de microdelección Xp22.3  
**1435** Síndrome de microdelección Xq21  
**276422** Síndrome de microduplicación 10q22.3q23.3  
**300305** Síndrome de microduplicación 11p15.4  
**261229** Síndrome de microduplicación 14q11.2  
**238446** Síndrome de microduplicación 15q11q13  
**261204** Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2  
**261243** Síndrome de microduplicación 16p13.11  
**96078** Síndrome de microduplicación 16p13.3  
**1713** Síndrome de microduplicación 17p11.2  
**217385** Síndrome de microduplicación 17p13.3  
**139474** Síndrome de microduplicación 17q11.2  
**261272** Síndrome de microduplicación 17q12  
**217340** Síndrome de microduplicación 17q21.23  
**447980** Síndrome de microduplicación 19p13.3  
**250994** Síndrome de microduplicación 1q21.1  
**363659** Síndrome de microduplicación 20q11.2  
**1727** Síndrome de microduplicación 22q11.2  
**313947** Síndrome de microduplicación 2q23.1  
**96095** Síndrome de microduplicación 3q26  
**251038** Síndrome de microduplicación 3q29  
**96072** Síndrome de microduplicación 4p16.3  
**329802** Síndrome de microduplicación 5p13  
**228415** Síndrome de microduplicación 5q35  
**314034** Síndrome de microduplicación 7p22.1  
**96121** Síndrome de microduplicación 7q11.23  
**228399** Síndrome de microduplicación 8q12  
**370079** Síndrome de microduplicación proximal 16p11.2  
**261337** Síndrome de microduplicación terminal 22q11.2  
**261102** Síndrome de microduplicación terminal 7q11.23  
**217377** Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23  
**521258** Síndrome de microduplicación Xq25  
**293939** Síndrome de microduplicación Xq28 terminal  
**251279** Síndrome de microftalmia - retinosis pigmentaria - foveosquisis - drusas del disco óptico  
**431140** Síndrome de microftalmia colobomatosa - microcefalia - discapacidad intelectual - talla baja ligado al cromosoma X  
**363741** Síndrome de microftalmia colobomatosa - obesidad - hipogenitalismo - discapacidad intelectual  
**424099** Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica

**2556** Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales  
**2538** Síndrome de microgastria - anomalía de las extremidades  
**476126** Síndrome de micrognatia - infecciones recurrentes - alteraciones de la conducta - discapacidad intelectual leve  
**50810** Síndrome de microlisencefalia - micromelia  
**139450** Síndrome de microtia - coloboma del ojo - imperforación del conducto nasolagrimal  
**2557** Síndrome de Mietens  
**531** Síndrome de Miller-Dieker  
**98919** Síndrome de Miller-Fisher  
**94091** Síndrome de Mills  
**91130** Síndrome de miocardiopatía - hipotonía - acidosis láctica  
**163696** Síndrome de mioclonías de acción - insuficiencia renal  
**456328** Síndrome de miopatía miotubular - anomalías genitales ligado al X  
**502423** Síndrome de miopatía mitocondrial - ataxia cerebelosa - retinopatía pigmentaria  
**363396** Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial  
**440354** Síndrome de miopía autosómica dominante - retrusión del tercio medio facial - pérdida auditiva neurosensorial - displasia  
**439212** Síndrome de miopía de inicio temprano - arreflexia - dificultad respiratoria - disfagia  
**527450** Síndrome de miopía grave - laxitud articular generalizada - talla baja  
**521219** Síndrome de Mirizzi  
**570** Síndrome de Moebius  
**52368** Síndrome de Mohr-Tranebjaerg  
**77296** Síndrome de Morgnagni-Stewart-Morel  
**276435** Síndrome de motoneurona inferior con inicio tardío en el adulto  
**3347** Síndrome de Mounier-Kühn  
**83467** Síndrome de Movan  
**2152** Síndrome de Mowat-Wilson  
**2574** Síndrome de Moynahan  
**575** Síndrome de Muckle-Wells  
**53271** Síndrome de Muenke  
**587** Síndrome de Muir-Torre  
**2588** Síndrome de Myhre  
**69087** Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn  
**245** Síndrome de Nager  
**627** Síndrome de Nance-Horan  
**2663** Síndrome de Nathalie  
**91500** Síndrome de nefritis tubulointersticial y uveitis  
**2668** Síndrome de nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo  
**199244** Síndrome de Nelson  
**634** Síndrome de Netherton  
**2671** Síndrome de Neu-Laxova  
**59306** Síndrome de neurocantocitosis de McLeod  
**352654** Síndrome de neurodegeneración progresiva - ceguera - ataxia - espasticidad de inicio temprano  
**494344** Síndrome de neurodesarrollo asociado a RERE  
**500135** Síndrome de neuronas multinucleadas - anhidramnios - displasia renal - hipoplasia cerebelosa - hidranencefalia  
**542585** Síndrome de neuropatía auditiva-atrofia óptica  
**457205** Síndrome de neuropatía axonal sensitivo-sonora - atrofia óptica - deficiencia cognitiva de inicio en la lactancia

**476093** Síndrome de neuropatía motora distal axonal - miopatía miofibrilar autosómico dominante  
**538574** Síndrome de neuropatía motora y sensorial hereditaria queratodermia palmoplantar  
**397744** Síndrome de neuropatía periférica - miopatía - ronquera - pérdida auditiva  
**2680** Síndrome de neuropatía por hipomielinización - artrogriposis  
**73246** Síndrome de neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfia facial - retraso del desarrollo  
**369852** Síndrome de neutropenia congénita - mielofibrosis - nefromegalia  
**35125** Síndrome de nevo epidérmico  
**2611** Síndrome de nevo epidérmico verrugoso lineal  
**420556** Síndrome de nieve visual  
**2698** Síndrome de nódulos callosos - leuconiquia - sordera neurosensorial - hiperqueratosis palmoplantar  
**648** Síndrome de Noonan  
**500** Síndrome de Noonan con léntigos múltiples  
**2704** Síndrome de Ochoa  
**276432** Síndrome de Ogden  
**2729** Síndrome de Okamoto  
**93293** Síndrome de Okihiro  
**2920** Síndrome de Oliver  
**39041** Síndrome de Omenn  
**661** Síndrome de Ondine / Síndrome de hipoventilación congénita central  
**496693** Síndrome de onfalocelo - hernia diafragmática - anomalías cardiovasculares - defecto del rayo radial  
**280403** Síndrome de onfalocelo familiar con dismorfia facial  
**3164** Síndrome de onfalocelo, tipo Shprintzen-Goldberg  
**2745** Síndrome de Opitz G/BBB  
**1183** Síndrome de opsoclono-mioclono  
**178377** Síndrome de osteoesclerosis - retraso del desarrollo - craneosinostosis  
**50809** Síndrome de osteólisis del talón, rótula y escafoides  
**91133** Síndrome de osteopenia - miopía - pérdida auditiva - discapacidad intelectual - dismorfia facial  
**178389** Síndrome de osteopetrosis - hipogammaglobulinemia  
**2786** Síndrome de osteoporosis - hipopigmentación oculocutánea  
**1993** Síndrome de Pai  
**672** Síndrome de Pallister-Hall  
**401764** Síndrome de pancitopenia - retraso del desarrollo  
**94086** Síndrome de pañal azul  
**678** Síndrome de Papillon-Lefèvre  
**2798** Síndrome de paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia  
**306530** Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita - pérdida auditiva variable  
**320406** Síndrome de paraparesia espástica - atrofia óptica - neuropatía  
**521390** Síndrome de paraparesia espástica - discapacidad intelectual - nistagmo - obesidad  
**464282** Síndrome de paraparesia espástica - retraso grave del desarrollo - epilepsia  
**363654** Síndrome de parkinsonismo ligado al cromosoma X - espasticidad  
**94083** Síndrome de Partington  
**295** Síndrome de parvovirus fetal  
**2439** Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine  
**699** Síndrome de Pearson  
**705** Síndrome de Pendred

**3225** Síndrome de pérdida auditiva - insensibilidad a la aldosterona de la glándula salivar, familiar  
**66633** Síndrome de pérdida auditiva neurosensorial - aparición temprana de canas - temblor esencial  
**494444** Síndrome de pérdida de audición neurosensorial - trombocitopenia asociado a DIAPH1  
**2849** Síndrome de Perlman  
**2855** Síndrome de Perrault  
**178509** Síndrome de Perry  
**709** Síndrome de Peters plus  
**2869** Síndrome de Peutz-Jeghers  
**2870** Síndrome de Peyronie  
**710** Síndrome de Pfeiffer  
**397596** Síndrome de PI3K-delta activado  
**293165** Síndrome de piel frágil - cabello lanoso - queratodermia palmoplantar  
**487825** Síndrome de Pierpont  
**2888** Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital  
**436003** Síndrome de Pierre Robin - contracturas - retraso del desarrollo  
**364577** Síndrome de Pierre Robin - discapacidad intelectual - braquidactilia  
**718** Síndrome de Pierre Robin aislado  
**2670** Síndrome de Pierson  
**2896** Síndrome de Pitt Hopkins  
**370131** Síndrome de plaquetas blancas  
**370127** Síndrome de plaquetas gigantes de Medich  
**721** Síndrome de plaquetas grises  
**54028** Síndrome de Plummer-Vinson  
**221043** Síndrome de poiquilodermia fibrosante hereditaria - contracturas tendinosas - miopatía - fibrosis pulmonar  
**2911** Síndrome de Poland  
**498497** Síndrome de polidactilia - costillas cortas tipo 5  
**420584** Síndrome de polidactilia postaxial - anomalías de la hipofisaria anterior - dismorfia facial  
**476119** Síndrome de polidactilia preaxial - hipertricosis de la parte superior de la espalda autosómico dominante  
**93268** Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Beemer-Langer  
**93269** Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski  
**93270** Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Saldino-Noonan  
**93271** Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff  
**500533** Síndrome de polihidramnios - megalencefalia - epilepsia sintomática  
**157798** Síndrome de poliposis hiperplásica  
**157794** Síndrome de poliposis mixta hereditaria  
**306547** Síndrome de porencefalia - microcefalia - catarata congénita bilateral  
**2941** Síndrome de porencefalia-hipoplasia cerebelosa-malformaciones internas  
**52022** Síndrome de Potocki-Shaffer  
**739** Síndrome de Prader-Willi  
**488647** Síndrome de predisposición al cáncer hematológico asociado a DDX41  
**293822** Síndrome de predisposición al carcinoma de células renales y melanoma asociado a MITF  
**289539** Síndrome de predisposición tumoral asociada a BAP1  
**280576** Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo  
**744** Síndrome de Proteus  
**221120** Síndrome de pseudoaminopterina

**65743** Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante  
**2990** Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo  
**33108** Síndrome de pterigium múltiple letal  
**79447** Síndrome de pterigium múltiple letal ligado al cromosoma X  
**1300** Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante  
**2987** Síndrome de pterygium antecubital  
**2988** Síndrome de pterygium colli - discapacidad intelectual - anomalías digitales  
**2950** Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia  
**2952** Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian  
**51083** Síndrome de QT corto familiar  
**2198** Síndrome de queratodermia palmoplantar - carcinoma esofágico  
**2202** Síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera  
**86918** Síndrome de queratodermia palmoplantar difuso - acrocianosis  
**444490** Síndrome de quilomicronemia familiar  
**93111** Síndrome de quistes renales y diabetes  
**769** Síndrome de Rabson-Mendenhall  
**3019** Síndrome de Ramon  
**1051** Síndrome de Ramos-Arroyo  
**3020** Síndrome de Ramsay Hunt  
**435953** Síndrome de rasgos progeroides - predisposición al carcinoma hepatocelular  
**99852** Síndrome de Ravine  
**500180** Síndrome de regresión cognitiva y motora de inicio en la infancia con trastorno del movimiento extrapiramidal  
**505242** Síndrome de regresión psicomotor - apraxia oculomotora - trastornos del movimiento - nefropatía  
**983** Síndrome de regresión testicular  
**93975** Síndrome de Renier-Gabreels-Jasper  
**3242** Síndrome de Renpenning  
**785** Síndrome de resistencia a estrógenos  
**99832** Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina  
**2297** Síndrome de resistencia a la insulina tipo A  
**2298** Síndrome de resistencia a la insulina tipo B  
**436144** Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino - talla baja - diabetes de inicio temprano en el adulto  
**436245** Síndrome de retinosis pigmentaria - catarata juvenil - talla baja - discapacidad intelectual  
**3085** Síndrome de retinosis pigmentaria - discapacidad intelectual - sordera - hipogonadismo  
**494439** Síndrome de retinosis pigmentaria - pérdida auditiva - envejecimiento prematuro - talla baja - dismorfia facial  
**233** Síndrome de retracción de Duane  
**529574** Síndrome de retracción de Duane con sordera congénita  
**541423** Síndrome de retraso del crecimiento-discapacidad intelectual-hepatopatía  
**369891** Síndrome de retraso del desarrollo - dismorfia facial por deficiencia de MED13L  
**363444** Síndrome de retraso del desarrollo - microcefalia - dismorfia facial asociado a THOC6  
**404451** Síndrome de retraso del desarrollo asociado a FBLN1 - anomalía del sistema nervioso central - sindactilia  
**529665** Síndrome de retraso del neurodesarrollo - convulsiones - anomalías oftálmicas - osteopenia - atrofia cerebelosa  
**391366** Síndrome de retraso en el crecimiento - retraso del desarrollo leve - hepatitis crónica  
**391348** Síndrome de retraso en el crecimiento y el desarrollo - hipotonía - trastorno ocular - acidosis láctica  
**488613** Síndrome de retraso global del desarrollo - anomalías neuro-oftalmológicas - convulsiones - discapacidad intelectual  
**480898** Síndrome de retraso global del desarrollo - anomalías visuales - atrofia cerebelosa progresiva - hipotonía troncal



**404476** Síndrome de retraso global del desarrollo - quistes pulmonares - sobrecrecimiento - tumor de Wilms  
**778** Síndrome de Rett  
**3095** Síndrome de Rett atípico  
**3088** Síndrome de Revesz  
**3096** Síndrome de Reye  
**779** Síndrome de Reynolds  
**1399** Síndrome de Richards-Rundle  
**3102** Síndrome de Richieri Costa-Pereira  
**476406** Síndrome de rigidez muscular hipercontractil congénito generalizado  
**3103** Síndrome de Roberts  
**97360** Síndrome de Robinow  
**353298** Síndrome de Roifman  
**101016** Síndrome de Romano-Ward  
**3110** Síndrome de Rombo  
**2909** Síndrome de Rothmund-Thomson  
**3111** Síndrome de Rotor  
**280558** Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia  
**647** Síndrome de rotura de Nijmegen  
**3115** Síndrome de Roussy-Lévy  
Síndrome de Rowell  
**290** Síndrome de rubéola congénita  
**783** Síndrome de Rubinstein-Taybi  
**306674** Síndrome de Rufor-Rakeb  
**3121** Síndrome de Ruvalcaba  
**794** Síndrome de Saethre-Chotzen  
**300493** Síndrome de Sagliker  
**370938** Síndrome de sal y pimienta  
**140969** Síndrome de Saldino-Mainzer  
**71272** Síndrome de Sandifer  
**2323** Síndrome de Sanjad-Sakati  
**3130** Síndrome de Satoyoshi  
**3132** Síndrome de Say-Barber-Miller  
**2353** Síndrome de Schilbach-Rott  
**798** Síndrome de Schinzel-Giedion  
**37748** Síndrome de Schnitzler  
**3145** Síndrome de Schofer-Beetz-Bohl  
**50944** Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge  
**800** Síndrome de Schwartz-Jampel  
**806** Síndrome de Scott  
**808** Síndrome de Seckel  
**83449** Síndrome de secreción inapropiada de hormona antidiurética  
**84081** Síndrome de Senior-Boichis  
**3156** Síndrome de Senior-Loken  
**178338** Síndrome de sensibilidad a UV  
**324636** Síndrome de sensibilización autoeritrocitaria

**139466** Síndrome de SERKAL  
**3162** Síndrome de Sezary  
**91355** Síndrome de Sheehan  
**1147** Síndrome de Sheldon-Hall  
**36234** Síndrome de shock tóxico bacteriano  
**2462** Síndrome de Shprintzen-Goldberg  
**811** Síndrome de Shwachman-Diamond  
**813** Síndrome de Silver-Russell  
**373** Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel  
**294026** Síndrome de sindactilia - nistagmo por microduplicación 2q31.1  
**3237** Síndrome de sinostosis múltiple  
**3268** Síndrome de sinostosis radiocubital - microcefalia - escoliosis  
**3270** Síndrome de sinostosis radiocubital - retraso del desarrollo - hipotonía  
**289390** Síndrome de Sjögren primario  
**816** Síndrome de Sjögren-Larsson  
**93974** Síndrome de Smith-Fineman-Myers  
**818** Síndrome de Smith-Lemli-Opitz  
**819** Síndrome de Smith-Magenis  
**820** Síndrome de Sneddon  
**498485** Síndrome de sobrecrecimiento - defecto de modelado metafisario - displasia espondilar  
**137634** Síndrome de sobrecrecimiento - macrocefalia - dismorfia facial  
**314585** Síndrome de sobrecrecimiento 15q  
**498488** Síndrome de sobrecrecimiento con translocación 2q37  
**420179** Síndrome de sobrecrecimiento de Malan  
**477831** Síndrome de sobrecrecimiento esquelético - dismorfia craneofacial - piel hiperelástica - lesiones en la sustancia blanca  
**137608** Síndrome de sobrecrecimiento segmentario - lipomatosis - malformación arterio-venosa - nevos epidérmicos  
**314662** Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa  
**3226** Síndrome de sordera - linfedema - leucemia  
**79499** Síndrome de sordera - oncodistrofia autosómica dominante  
**50815** Síndrome de sordera branquiogénica  
**3216** Síndrome de sordera conductiva - anomalía del oído externo  
**94064** Síndrome de sordera e infertilidad  
**821** Síndrome de Sotos  
**438117** Síndrome de Steel  
**828** Síndrome de Stickler  
**166100** Síndrome de Stickler tipo 3  
**3204** Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet  
**506307** Síndrome de Stromme  
**3205** Síndrome de Sturge-Weber  
**3206** Síndrome de Stüve-Wiedemann  
**157820** Síndrome de sudoración inducida por frío  
Síndrome de superposición (hepatitis autoinmune más CBP)  
**838** Síndrome de Susac  
**3243** Síndrome de Sweet  
**500095** Síndrome de talla alta - discapacidad intelectual - anomalías renales

**404443** Síndrome de talla alta - discapacidad intelectual - dismorfia facial  
**329191** Síndrome de talla alta - escoliosis - macrodactilia de los dedos gordos del pie  
**2994** Síndrome de talla baja - anomalías craneofaciales - hipoplasia genital  
**397623** Síndrome de talla baja - atresia del conducto auditivo - hipoplasia mandibular - anomalías esqueléticas  
**391677** Síndrome de talla baja - atrofia óptica - anomalía de Pelger-Huët  
**464288** Síndrome de talla baja - braquidactilia - obesidad - retraso global del desarrollo  
**2865** Síndrome de talla baja - cuello ancho - trastorno cardiaco  
**85442** Síndrome de talla baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña  
**435804** Síndrome de talla baja - edad ósea avanzada - osteoartritis de inicio temprano  
**2863** Síndrome de talla baja - huesos wormianos - dextrocardia  
**314394** Síndrome de talla baja - oncodisplasia - dismorfia facial - hipotricosis  
**2866** síndrome de talla baja - sordera - disfunción neutrófila - dismorfia  
**2868** Síndrome de talla baja - valvulopatía cardíaca - facies característica  
**436182** Síndrome de talla baja primordial microcefálica-resistencia a la insulina/Síndrome de enanismo primordial microcefálico  
**443236** Síndrome de taquicardia ortostática postural por deficiencia de NET  
**3291** Síndrome de Teebi-Shaltout  
**313846** Síndrome de telangiectasia cutánea familiar y predisposición al cáncer orofaríngeo  
**447896** Síndrome de temblor - ataxia - hipomielinización central  
**254516** Síndrome de Temple  
**420561** Síndrome de Temple-Baraitser  
**1777** Síndrome de Temtamy  
**447997** Síndrome de tetraplejía espástica - cuerpo caloso delgado - microcefalia progresiva postnatal  
**3316** Síndrome de Thomas  
**42665** Síndrome de Tietz  
**65283** Síndrome de Timothy  
**64686** Síndrome de Tolosa-Hunt  
**3338** Síndrome de Toriello-Carey  
**3339** Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste  
**51084** Síndrome de torsade-de-pointes con intervalo de acoplamiento corto  
**3341** Síndrome de tortícolis - queloides - criptorquidia - displasia renal  
**3342** Síndrome de tortuosidad arterial  
**857** Síndrome de Townes-Brocks  
**95431** Síndrome de transfusión gemelo-gemelo  
**2983** Síndrome de trastorno del desarrollo sexual - discapacidad intelectual  
**2973** Síndrome de trastorno del desarrollo sexual 46,XX - anomalías anorrectales  
**370943** Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis  
**453499** Síndrome de trastorno del neurodesarrollo - dismorfia craneofacial - defecto cardíaco - anomalías esqueléticas  
**861** Síndrome de Treacher-Collins  
**485405** Síndrome de triplicación 16p12.1p12.3  
**71290** Síndrome de trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales - predisposición al cáncer hematológico  
**254902** Síndrome de tubulopatía renal - encefalopatía - insuficiencia hepática  
**881** Síndrome de Turner  
**3404** Síndrome de Ulbright-Hodes  
**209964** Síndrome de úlcera rectal solitaria  
**662** Síndrome de uñas amarillas

**3409** Síndrome de Urban-Rogers-Meyer  
**886** Síndrome de Usher  
**2460** Síndrome de Van den Ende-Gupta  
**888** Síndrome de Van Der Woude  
**3419** Síndrome de Van Regemorter-Pierquin-Vamos  
**291** Síndrome de varicela congénita  
**284388** Síndrome de vasoconstricción cerebral reversible  
**1493** Síndrome de Vici  
**3439** Síndrome de Von Voss-Cherstvoy  
**3440** Síndrome de Waardenburg  
**897** Síndrome de Waardenburg-Shah / Síndrome de Waardenburg tipo 4A  
**899** Síndrome de Walker-Warburg  
**3447** Síndrome de Weaver  
**3449** Síndrome de Weill-Marchesani  
**3344** Síndrome de Weismann-Netter  
**3450** Síndrome de Weissenbacher-Zweymuller  
**901** Síndrome de Wells  
**902** Síndrome de Werner  
**79474** Síndrome de Werner atípico  
**3451** Síndrome de West  
**3455** Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch  
**319182** Síndrome de Wiedemann-Steiner  
**3456** Síndrome de Wildervanck  
**904** Síndrome de Williams  
**411501** Síndrome de Williams-Campbell  
**3459** Síndrome de Wilson-Turner  
**906** Síndrome de Wiskott-Aldrich  
**1667** Síndrome de Wolcott-Rallison  
**907** Síndrome de Wolff-Parkinson-White  
**280** Síndrome de Wolf-Hirschhorn  
**3463** Síndrome de Wolfram  
**3464** Síndrome de Woodhouse-Sakati  
**3465** Síndrome de Worster-Drought  
**53719** Síndrome de Wyburn-Mason  
**908** Síndrome de X frágil  
**3469** Síndrome de XK aprosencefalia  
**3471** Síndrome de Young  
**3472** Síndrome de Yunis-Varon  
**217017** Síndrome de Zechi-Ceide  
**912** Síndrome de Zellweger  
**3473** Síndrome de Zimmermann-Laband  
**3253** Síndrome de Zlotogora-Ogur  
**913** Síndrome de Zollinger-Ellison  
**2970** Síndrome del abdomen en ciruela pasa  
**227972** Síndrome del aceite tóxico

**199282** Síndrome del arlequín  
**168** Síndrome del cabello anágeno suelto  
**1410** Síndrome del cabello impeinable  
**319340** Síndrome del complejo de Carney - trismo - pseudocamptodactilia  
**2856** Síndrome del conducto mülleriano persistente  
**2248** Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico  
**2343** Síndrome del cráneo en trébol aislado  
**1437** Síndrome del cromosoma 1 en anillo  
**1438** Síndrome del cromosoma 10 en anillo  
**96175** Síndrome del cromosoma 11 en anillo  
**1439** Síndrome del cromosoma 12 en anillo  
**96176** Síndrome del cromosoma 13 en anillo  
**1440** Síndrome del cromosoma 14 en anillo  
**96177** Síndrome del cromosoma 15 en anillo  
**96178** Síndrome del cromosoma 16 en anillo  
**1441** Síndrome del cromosoma 17 en anillo  
**1442** Síndrome del cromosoma 18 en anillo  
**1443** Síndrome del cromosoma 19 en anillo  
**96171** Síndrome del cromosoma 2 en anillo  
**1444** Síndrome del cromosoma 20 en anillo  
**1445** Síndrome del cromosoma 21 en anillo  
**1446** Síndrome del cromosoma 22 en anillo  
**96172** Síndrome del cromosoma 3 en anillo  
**1447** Síndrome del cromosoma 4 en anillo  
**251043** Síndrome del cromosoma 5 en anillo  
**1448** Síndrome del cromosoma 6 en anillo  
**1449** Síndrome del cromosoma 7 en anillo  
**1450** Síndrome del cromosoma 8 en anillo  
**96167** Síndrome del cromosoma 8 recombinante  
**96173** Síndrome del cromosoma 9 en anillo  
**261529** Síndrome del cromosoma Y en anillo  
**198** Síndrome del cuerno occipital / Ehler Danlos tipo IX  
**2789** Síndrome del meningocele lateral  
**1917** Síndrome del metilmercurio fetal  
**64755** Síndrome del nevo de Becker  
**2612** Síndrome del nevo sebáceo lineal  
**64754** Síndrome del nevus comedonicus  
**195** Síndrome del ojo de gato  
**71276** Síndrome del seno silente  
**99170** Síndrome del tarso torcido  
**314613** Síndrome del teratoma creciente  
**393** Síndrome del varón XX  
**79134** Síndrome DEND  
**1672** Síndrome diencefálico  
**99672** Síndrome diente-uña de Fried

**69739** Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan  
**79500** Síndrome DOORS  
**199343** Síndrome EAST  
**293936** Síndrome EDICT  
**1896** Síndrome EEC  
**1897** Síndrome EEM  
**465824** Síndrome encapsulante fetal  
**199332** Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico  
**64734** Síndrome endotelial iridocorneal  
**171714** Síndrome epiléptico infantil de los Amish  
**163703** Síndrome epiléptico por infección febril  
**85146** Síndrome escapulooperoneal neurogénico, tipo Kaeser  
**1031** Síndrome esmalte-renal  
**85194** Síndrome espondilo-ocular  
**496751** Síndrome EVEN-plus  
**468620** Síndrome extrapiramidal - discapacidad intelectual - epilepsia  
**1973** Síndrome faciocardiorrenal  
**1974** Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo  
**352636** Síndrome falángico microgeódico  
**404560** Síndrome familiar de melanoma y lunares múltiples atípicos  
**495930** Síndrome familiar de monosomía 7  
**166282** Síndrome familiar del seno enfermo  
**2492** Síndrome FATCO  
**1988** Síndrome femoral-facial  
**397922** Síndrome férrico-cerebro-cutáneo  
**370076** Síndrome fetal por carbamazepina  
**1912** Síndrome fetal por hidantoína  
**1913** Síndrome fetal por trimetadiona  
**1906** Síndrome fetal por valproato  
**93932** Síndrome FG tipo 1  
**2045** Síndrome FLOTCH  
**100974** Síndrome FRAXF  
**2067** Síndrome GAPO  
**85201** Síndrome genitopatelar  
**544488** Síndrome global de retraso del desarrollo, alopecia, macrocefalia, dismorfismo facial, síndrome de anomalías cerebrales  
**2090** Síndrome GMS  
**53693** Síndrome GRACILE  
**467176** Síndrome grave de hipotonía - retraso del desarrollo psicomotor - estrabismo - defecto septal cardíaco  
**168569** Síndrome H  
**34412** Síndrome HAIRAN  
**73229** Síndrome HANAC  
**244242** Síndrome HELLP  
**306741** Síndrome hemidistonia-hemiatrofia  
**306669** Síndrome hemiparkinsonianismo-hemiatrofia  
**2134** Síndrome hemolítico urémico atípico

**456318** Síndrome hereditario de neuropatía sensitiva-sordera-demencia  
**319462** Síndrome hereditario de predisposición al cáncer por mutaciones bialélicas en BRCA2  
**3260** Síndrome hipereosinofílico idiopático  
**314950** Síndrome hipereosinofílico primario  
**314962** Síndrome hipereosinofílico secundario  
**2211** Síndrome hipertelorismo - hipospadias - polisindactilia  
**2213** Síndrome hipertelorismo - microtia - hendidura facial  
**91132** Síndrome hipotricosis e ictiosis  
**2189** Síndrome hydrolethalus  
**2268** Síndrome ICF  
**447881** Síndrome idiopático de cabeza caída  
**85173** Síndrome IMAGE  
**90002** Síndrome indiferenciado del tejido conectivo  
**209981** Síndrome IRIDA  
**209943** Síndrome IRVAN  
**85200** Síndrome isquio-vertebral  
**2307** Síndrome IVIC  
**2332** Síndrome KBG  
**477** Síndrome KID  
**275543** Síndrome L1  
**2363** Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital  
**2570** Síndrome letal de contracturas congénito con malformaciones corticales y restricción del crecimiento intrauterino  
**293925** Síndrome letal de encefalocele occipital - displasia esquelética  
**480528** Síndrome letal de hidranencefalia - hernia diafragmática  
**478049** Síndrome letal de no compactación del ventrículo izquierdo - convulsiones - hipotonía - cataratas - retraso del desarrollo  
**2736** Síndrome letal onfalocele fisura palatina  
**99812** Síndrome LIG4  
**482606** Síndrome ligado al cromosoma X de cicatrización queiloide - movilidad articular reducida - aumento de la relación copa/  
**3261** Síndrome linfoproliferativo autoinmune  
**275517** Síndrome linfoproliferativo autoinmune con infecciones virales recurrentes  
**436159** Síndrome linfoproliferativo autoinmune debido a haploinsuficiencia CTLA4  
**2407** Síndrome LOC  
**83628** Síndrome LUMBAR  
**324972** Síndrome MAGIC  
**2438** Síndrome mano-pie-genital  
**171851** Síndrome MEDNIK  
**238637** Síndrome megavejiga-megauréter  
**352328** Síndrome MEGDEL  
**85282** Síndrome MEHMO  
**252206** Síndrome melanoma - tumor del sistema nervioso  
**401973** Síndrome MEND  
**508093** Síndrome MEPAN  
**141194** Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 1  
**141199** Síndrome metamérico arteriovenoso cerebrofacial tipo 3  
**590** Síndrome miasténico congénito

**43393** Síndrome miasténico de Lambert-Eaton  
**2510** Síndrome Micro  
**329332** Síndrome microcefalia - hipoplasia cerebelosa - trastorno de la conducción cardíaca  
**86841** Síndrome mielodisplásico asociado a una anomalía cromosómica aislada del(5q)  
**98827** Síndrome mielodisplásico inclasificable  
**420611** Síndrome mieloproliferativo transitorio  
**494433** Síndrome MIRAGE  
**3434** Síndrome MMEP  
**2563** Síndrome MOMO  
**75858** Síndrome MORM  
**263347** Síndrome MRCS  
**521450** Síndrome multisistémico asociado a LAMA5  
**404463** Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos  
**644** Síndrome NARP  
**93606** Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)  
**300333** Síndrome nefrótico - sordera - epidermólisis ampollosa pretibial  
**306507** Síndrome nefrótico asociado a LAMB2 de inicio en la infancia  
**839** Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés  
**280406** Síndrome nefrótico familiar resistente a esteroides con sordera neurosensorial  
**93221** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con cambios mínimos, forma esporádica  
**93216** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con cambios mínimos, forma familiar  
**93220** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con esclerosis mesangial difusa, forma esporádica  
**93217** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con esclerosis mesangial difusa, forma familiar  
**93218** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con hialinosis segmentaria focal, forma esporádica  
**93213** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con hialinosis segmentaria focal, forma familiar  
**93222** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con proliferación mesangial difusa, forma esporádica  
**93214** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides con proliferación mesangial difusa, forma familiar  
**84271** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides esporádico  
**97555** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides esporádico con glomerulopatía colapsante  
**656** Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides familiar  
**69061** Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides  
**93206** Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides con hialinosis focal  
**93209** Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides con proliferación mesangial difusa  
**93207** Síndrome nefrótico por cambios mínimos sensible a esteroides  
**506334** Síndrome nefrótico resistente a esteroides con insuficiencia suprarrenal familiar  
**438213** Síndrome neonatal de hipotonía-convulsiones-encefalopatía grave asociado a PURA  
**59303** Síndrome neonatal de ictiosis - colangitis esclerosante  
**363400** Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia  
**85334** Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Bertini  
**85336** Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Hamel  
**217382** Síndrome neurodegenerativo por deficiencia de transporte cerebral de folatos  
**2316** Síndrome neuroectodérmico de Johnson  
**2676** Síndrome neuroectodérmico-endocrino  
**94093** Síndrome neuroléptico maligno  
**544469** Síndrome neurológico relacionado con PRUNE1



**370059** Síndrome NEVADA  
**157962** Síndrome oculoauricular tipo Schorderet  
**398156** Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal  
**2719** Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross  
**2720** Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus  
**1647** Síndrome óculo-cerebro-cutáneo  
**2707** Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman  
**534** Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe  
**2709** Síndrome óculo-dental tipo Rutherford  
**2712** Síndrome óculo-facio-cardio-dental  
**2713** Síndrome óculo-ósteo-cutáneo  
**99806** Síndrome oculo-oto-dental  
**2714** Síndrome óculo-palato-cerebral  
**2715** Síndrome óculo-reno-cerebeloso  
**2717** Síndrome óculo-trico-anal  
**238744** Síndrome onico-dígito-mamario  
**508501** Síndrome orofaciodigital con talla baja y braquimesofalangia  
**2750** Síndrome orofaciodigital tipo 1  
**2756** Síndrome orofaciodigital tipo 10  
**141000** Síndrome orofaciodigital tipo 11  
**141327** Síndrome orofaciodigital tipo 12  
**141330** Síndrome orofaciodigital tipo 13  
**434179** Síndrome orofaciodigital tipo 14  
**2751** Síndrome orofaciodigital tipo 2  
**2752** Síndrome orofaciodigital tipo 3  
**2753** Síndrome orofaciodigital tipo 4  
**2919** Síndrome orofaciodigital tipo 5  
**2754** Síndrome orofaciodigital tipo 6  
**2755** Síndrome orofaciodigital tipo 8  
**141007** Síndrome orofaciodigital tipo 9  
**2791** Síndrome otodental  
**2792** Síndrome oto-facio-cervical  
**2793** Síndrome oto-onico-peroneal  
**991** Síndrome PAGOD  
**171695** Síndrome parkinsoniano piramidal  
**2836** Síndrome PEHO  
**313936** Síndrome PENS  
**32960** Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral  
**42642** Síndrome PFAPA  
**42775** Síndrome PHACE  
**2876** Síndrome PHAVER  
**2905** Síndrome POEMS  
**453533** Síndrome poliendocrino-polineuropatía  
**210144** Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel  
**1916** Síndrome por dietilestilbestrol

**1910** Síndrome por exposición fetal a la iodina  
**439822** Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D  
**2305** Síndrome por isotretinoína  
**477673** Síndrome postnatal de microcefalia - hipotonía infantil - diplejía espástica - disartria - discapacidad intelectual  
**2942** Síndrome post-poliomielitis  
**363618** Síndrome progeroide cardio-cutáneo asociado a LMNA  
**2963** Síndrome progeroide tipo Petty  
**457212** Síndrome progresivo de temblor esencial - trastorno del habla - dismorfia facial - discapacidad intelectual - conducta an  
**314459** Síndrome pseudo-Meigs  
**319247** Síndrome pulmonar por hantavirus  
**3021** Síndrome RAPADILINO  
**71273** Síndrome renal del cascanueces  
**1475** Síndrome renal-coloboma  
**140976** Síndrome RHYNS  
**420741** Síndrome RIDDLE  
**217335** Síndrome RIN2  
**1509** Síndrome rótula-parva  
**793** Síndrome SAPHO  
**370052** Síndrome SCALP  
**95427** Síndrome secundario del intestino corto  
**43116** Síndrome serotoninérgico  
**3163** Síndrome SHORT  
**2109** Síndrome similar a Hallermamm-Streiff  
**401901** Síndrome similar a la enfermedad de Huntington por expansiones de C9ORF72  
**1229** Síndrome similar a la infección intrauterina congénita  
**294049** Síndrome similar a Larsen de la isla de la Reunión  
**2371** Síndrome similar a Larsen letal  
**3032** Síndrome similar a Meckel asociado a NPHP3  
**505248** Síndrome similar a mucopolisacaridosis con defectos cardíacos congénitos y trastornos hematopoyéticos  
**221150** Síndrome similar a Pitt-Hopkins  
**398073** Síndrome similar a Prader-Willi  
**2969** Síndrome similar a Proteus  
**411590** Síndrome similar a Wolfram  
**50812** Síndrome similar a Zellweger sin anomalías peroxisomales  
**284139** Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3  
**2306** Síndrome similar al síndrome por isotretinoína  
**57145** Síndrome SUNCT  
**457077** Síndrome TAFRO  
**3320** Síndrome TAR  
**2886** Síndrome TARP  
**284227** Síndrome TEMPI  
**99807** Síndrome tipo PEHO  
**3351** Síndrome trico-dental  
**3352** Síndrome trico-dento-óseo  
**1264** Síndrome trico-retino-dento-digital

**502** Síndrome trico-rino-falángico tipo 2  
**77258** Síndrome trico-rino-falángico tipos 1 y 3  
**869** Síndrome triple A  
**3138** Síndrome ulnar-mamario  
**2614** Síndrome uña-rótula  
**357008** Síndrome urémico hemolítico atípico con deficiencia de DGKE  
**3424** Síndrome velo-facio-esquelético  
**83453** Síndrome vulvovaginal-gingival  
**2804** Síndrome W  
**893** Síndrome WAGR  
**51636** Síndrome WHIM  
**3248** Sinfalangismo distal  
**3250** Sinfalangismo tipo Cushing  
**3263** Singnata - fisura palatina  
**3275** Sinostosis espondilo-carpo-tarsal  
**94056** Sinostosis húmero-cubital  
**3265** Sinostosis húmero-radial  
**3266** Sinostosis húmero-radio-cubital  
**3267** Sinostosis lambdoidea familiar  
**3269** Sinostosis radiocubital congénita  
**71289** Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegacariocítica  
**295028** Sinostosis tibioperonea  
**66627** Sinovitis villonodular pigmentaria  
**3169** Sirenomelia  
**840** Siringocistoadenoma papilífero  
**99856** Siringomielia primaria  
**2882** Sitosterolemia  
**157769** Situs ambiguus  
**238459** SLC35A1-CDG  
**356961** SLC35A2-CDG  
**468699** SLC39A8-CDG  
**247790** Sobrecarga de hierro ligada a FTH1  
**139507** Sobrecarga de hierro tipo africano  
**314769** Somatomatotropinoma  
**97283** Somatostatina  
**3224** Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos  
**85321** Sordera - discapacidad intelectual, tipo Martin-Probst  
**3218** Sordera - displasia epifisaria - talla baja  
**254898** Sordera - encefaloneuropatía - obesidad - valvulopatía  
**90646** Sordera - hipogonadismo  
**3220** Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalías en las uñas  
**3232** Sordera - malformaciones del oído - parálisis facial  
**3230** Sordera - oligodoncia  
**90024** Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia  
**87884** Sordera genética no-sindrómica

**217622** Sordera neurosensorial con miocardiopatía dilatada  
**457223** Sordera neurosensorial sindrómica por una deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa  
**3235** Sordera progresiva con fijación del estribo  
**324737** SRD5A3-CDG  
**370927** SSR4-CDG  
**370921** STT3A-CDG  
**370924** STT3B-CDG  
**251639** Subependimoma  
**99666** Subluxación atlantoaxial  
**331226** Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2  
**169085** Susceptibilidad a infecciones respiratorias asociada con mutaciones en la cadena alpha de CD8  
**391311** Susceptibilidad a infecciones víricas y micobacterianas  
**447740** Susceptibilidad a la periodontitis juvenil localizada  
**449306** Susceptibilidad a las infecciones en pacientes inmunodeprimidos  
**284113** Susceptibilidad a los efectos secundarios del tratamiento con mercaptopurina  
**319605** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X  
**99898** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR1  
**319547** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR2  
**319558** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12B  
**319552** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1  
**319563** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15  
**319600** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89  
**319595** Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1  
**319581** Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1  
**319589** Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2  
**477857** Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor de IFNgammaR1  
**319569** Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1  
**319574** Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2  
**319269** Susceptibilidad/resistencia a la infección por el VIH  
**171706** Talla baja - retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas  
**314795** Talla baja asociada a SHOX  
**2619** Talla baja con braquidactilia tipo Mseleni/Enanismo braquidactilia tipo Mseleni  
**2653** Talla baja osteocondrodisplásica-sordera-retinosis pigmentaria/Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinosis pigmentaria  
**314811** Talla baja por deficiencia de GHSR  
**314802** Talla baja por deficiencia parcial de GHR  
**140941** Talla baja por deficiencia primaria de subunidad ácido-lábil  
**468631** Talla baja primordial microcefálica por deficiencia de RTTN/Enanismo primordial microcefálico por deficiencia de RTTN  
**329228** Talla baja primordial microcefálica por deficiencia de ZNF335/Enanismo primordial microcefálico por deficiencia de ZNF335  
**319675** Talla baja primordial microcefálica tipo Dauber/Enanismo primordial microcefálico tipo Dauber  
**2643** Talla primordial microcefálica tipo Toriello/Enanismo primordial osteodisplásico tipo Toriello  
**3282** Taquicardia auricular multifocal  
**3283** Taquicardia del haz de His  
**45453** Taquicardia ventricular incesante infantil  
**3286** Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica  
**99151** Taupatía del hipocampo en el envejecimiento cerebral

**3289** Taurodontismo  
**95462** Tejido accesorio de la válvula tricúspide  
**280774** Telangiectasia esencial generalizada  
    **774** Telangiectasia hemorrágica hereditaria  
**353344** Telangiectasia macular idiopática tipo 1  
**353351** Telangiectasia macular idiopática tipo 3  
**330006** Telangiectasia macular tipo 2  
    **862** Temblor esencial hereditario  
**238606** Temblor ortostático primario  
    **883** Teratoma extragonadal  
**398987** Teratoma maligno de ovario  
**363483** Teratoma testicular  
    **3299** Tétanos  
**294971** Tetra-amelia  
    **3301** Tetra-amelia - malformaciones múltiples  
    **3303** Tetralogía de Fallot  
**210141** Tetraplejía espástica congénita hereditaria  
    **3305** Tetraploidía  
    **884** Tetrasomía 12p  
    **3307** Tetrasomía 18p  
**96055** Tetrasomía 21  
    **3309** Tetrasomía 5p  
    **3310** Tetrasomía 9p  
    **9** Tetrasomía X  
**83317** Tifus de las malezas  
**83314** Tifus epidémico  
**101334** Tifus indio transmitido por garrapatas  
**83315** Tifus murino  
**99867** Timoma  
    **882** Tirosinemia tipo 1  
**28378** Tirosinemia tipo 2  
**69723** Tirosinemia tipo 3  
    **3402** Tirosinemia transitoria del recién nacido  
**314667** TMEM165-CDG  
**466703** TMEM199-CDG  
**71518** Torticolis paroxística benigna de la infancia  
**75326** Tortuosidad de las arterias retinianas  
    **1489** Tos ferina  
**284121** Toxicidad o falta de respuesta a la clozapina  
**216694** Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias  
    **860** Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias  
    **2842** Transposición penoescrotal  
    **3348** Traqueobroncopatía condro-osteoplástica  
**95430** Traqueomalacia congénita  
**90796** Trastorno 46,XY del desarrollo sexual por deficiencia aislada de 17,20-liasa

**1170** Trastorno cerebeloparenquimatoso autosómico recesivo tipo 3  
**488642** Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado a TELO2  
**436169** Trastorno de la coagulación asociado a la trombomodulina  
**477787** Trastorno de la coagulación asociado con una deficiencia de fosfolipasa A2 alfa citosólica  
**36355** Trastorno de la coagulación por defecto en P2Y12  
**420566** Trastorno de la coagulación por deficiencia de CalDAG-GEFI  
**2576** Trastorno del crecimiento MULIBREY/Enanismo MULIBREY  
**2138** Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular  
**168558** Trastorno del desarrollo sexual 46,XY - insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1  
**752** Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa  
**753** Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia de 5-alfa-reductasa 2  
**443087** Trastorno del desarrollo sexual 46,XY por una deficiencia testicular de 17,20-desmolasa  
**46348** Trastorno del dolor extremo paroxístico  
**352490** Trastorno del espectro autista por deficiencia de AUTS2  
**209908** Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1  
**521426** Trastorno del neurodesarrollo asociado a PLAA  
**168782** Trastorno desintegrativo de la infancia  
**500545** Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse - movimientos estereotipados de las manos - cat  
**2571** Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X  
**512017** Trastorno linfoproliferativo crónico de células natural killer  
**391343** Trastorno neurodegenerativo postviral letal  
**325345** Trastorno ovotesticular del desarrollo sexual 46,XY  
**85453** Trastorno pigmentario reticular ligado al cromosoma X  
**871** Trastorno progresivo familiar de conducción cardiaca  
**251347** Trastorno similar a ataxia-telangiectasia  
**2701** Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco  
**363972** Trastorno similar al síndrome de Noonan con leucemia mielomonocítica juvenil  
**240760** Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen  
**86904** Trastornos linfoproliferativos asociados al uso de metotrexato  
**71519** Trastornos psicógenos del movimiento  
**139411** Tríada de Carney  
**79129** Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta  
**228379** Tricodisplasia espinulosa asociada a virus  
**864** Tricofoliculoma  
**3363** Tricomegalia - degeneración retiniana - retraso de crecimiento  
**411788** Tricomegalia aislada familiar  
**33364** Tricotiodistrofia  
**75378** Tricromasia de oligoconos  
**3366** Trigonocefalia aislada  
**35056** Trimetilaminuria  
**468726** Trimetilaminuria primaria grave  
**3374** Triopía  
**3385** Tripanosomiasis africana  
**3376** Triploidia  
**863** Triquinelosis

**3377** Trismus - pseudocamptodactilia  
**1692** Trisomía 1 en mosaico  
**96063** Trisomía 10 en mosaico  
**171929** Trisomia 10p  
**1698** Trisomía 12 en mosaico  
**1699** Trisomía 12p  
**3378** Trisomía 13  
**1703** Trisomía 14 en mosaico  
**1706** Trisomía 15 en mosaico  
**1708** Trisomía 16 en mosaico  
**1711** Trisomía 17 en mosaico  
**261290** Trisomía 17p  
**3380** Trisomía 18  
**1715** Trisomía 18p  
**261344** Trisomía 1q  
**1723** Trisomía 2 en mosaico  
**1724** Trisomía 20 en mosaico  
**261318** Trisomía 20p  
**96068** Trisomía 22 en mosaico  
**100071** Trisomía 3 en mosaico  
**96059** Trisomía 4 en mosaico  
**1738** Trisomía 4p  
**96060** Trisomía 5 en mosaico  
**1742** Trisomía 5p  
**1747** Trisomía 7 en mosaico  
**96061** Trisomía 8 en mosaico  
**264450** Trisomía 8p  
**1752** Trisomía 8q  
**99776** Trisomía 9 en mosaico  
**236** Trisomía 9p  
**1695** Trisomía intersticial 10q  
**1702** Trisomía intersticial 13q  
**96112** Trisomía intersticial 9q  
**96102** Trisomía terminal 10q  
**96103** Trisomía terminal 11q  
**96105** Trisomía terminal 13q  
**1705** Trisomía terminal 14q  
**96106** Trisomía terminal 16q  
**3379** Trisomía terminal 17q  
**1716** Trisomía terminal 18q  
**1717** Trisomía terminal 19q  
**96069** Trisomía terminal 1p36  
**96107** Trisomía terminal 20q  
**96109** Trisomía terminal 22q  
**96070** Trisomía terminal 2p

**96094** Trisomía terminal 2q  
**96071** Trisomía terminal 3p  
**96096** Trisomía terminal 4q  
**96097** Trisomía terminal 5q  
**1745** Trisomía terminal 6p  
**96098** Trisomía terminal 6q  
**96074** Trisomía terminal 7p  
**96100** Trisomía terminal 8q  
**96101** Trisomía terminal 9q  
**3375** Trisomía X  
**1762** Trisomía Xq28  
**88629** Tritanopía  
**849** Trombastenia de Glanzmann  
**3318** Trombocitemia esencial  
**3319** Trombocitopenia amegacariocítica congénita  
**466806** Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria  
**67044** Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita  
**329319** Trombocitopenia con defectos en las extremidades distales  
**851** Trombocitopenia de Paris-Trousseau  
**480851** Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio temprano  
**268322** Trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales  
**3325** Trombocitopenia inducida por heparina  
**71493** Trombocitosis familiar  
**743** Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína S  
**82** Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina  
**217467** Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de glicoproteína rica en histidina (poli-L)  
**745** Trombofilia hereditaria rara por deficiencia congénita de proteína C  
**329217** Trombosis de los senos venosos cerebrales  
**854** Trombosis primitiva venosa portal  
**3384** Truncus arteriosus  
**3390** Tubulopatía proximal - diabetes mellitus - ataxia cerebelosa  
**3392** Tularemia  
**180237** Tumor benigno de la trompa de Falopio  
**180284** Tumor benigno ductal de la mama  
**874** Tumor cardíaco primario del adulto  
**875** Tumor cardíaco primario pediátrico  
**424080** Tumor de células gigantes osteoclasticas de páncreas  
**99978** Tumor de Klatskin  
**876** Tumor de saco vitelino  
**391651** Tumor del glomus  
**251919** Tumor del parénquima pineal de diferenciación intermedia  
**873** Tumor desmoide  
**83469** Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas  
**99912** Tumor disgerminomatoso maligno de células germinales de ovario  
**231632** Tumor ectópico productor de aldosterona



**276148** Tumor epitelial benigno de las glándulas salivales  
**276145** Tumor epitelial maligno de las glándulas salivales  
**44890** Tumor estromal gastrointestinal  
**2126** Tumor fibroso solitario  
**180261** Tumor filoide de la mama  
**498228** Tumor filoides de la próstata  
**251962** Tumor glioneural papilar  
**251975** Tumor glioneuronal formador de rosetas  
**99915** Tumor maligno de células de la granulosa de ovario  
**213837** Tumor maligno de células germinales de cuello de útero  
**213751** Tumor maligno de células germinales de cuerpo de útero  
**206489** Tumor maligno de células germinales de vagina  
**206538** Tumor maligno de células germinales no disgerminomatoso de ovario  
**3148** Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica  
**99916** Tumor maligno de las células de Sertoli-Leydig de ovario  
**99917** Tumor maligno de las células esteroideas del ovario, sin especificar  
**180242** Tumor maligno de las trompas de Falopio  
**464359** Tumor metanéfrico benigno  
**178342** Tumor miofibroblástico inflamatorio  
**180234** Tumor mixto de células germinales  
**213512** Tumor mülleriano mixto maligno de ovario  
**213812** Tumor neuroectodérmico primitivo del cuello uterino  
**213630** Tumor neuroectodérmico primitivo del cuerpo uterino  
**370348** Tumor neuroectodérmico primitivo periférico  
**97287** Tumor neuroendocrino bronquial  
**100080** Tumor neuroendocrino de colon  
**100075** Tumor neuroendocrino de estómago  
**100086** Tumor neuroendocrino de la vesícula biliar  
**100083** Tumor neuroendocrino de laringe  
**506075** Tumor neuroendocrino de páncreas no funcionante  
**506090** Tumor neuroendocrino de páncreas productor de serotonina  
**100081** Tumor neuroendocrino de recto  
**100082** Tumor neuroendocrino del canal anal  
**100084** Tumor neuroendocrino del oído medio  
**464756** Tumor neuroendocrino gástrico familiar tipo 1  
**456333** Tumor neuroendocrino hereditario del intestino delgado  
**100078** Tumor neuroendocrino ileal  
**97289** Tumor neuroendocrino tímico  
**251946** Tumor neuroepitelial disembrioplásico  
**447777** Tumor odontogénico queratoquístico  
**363976** Tumor óseo de células gigantes  
**206473** Tumor ovárico epitelial borderline  
**98593** Tumor palpebral neurogénico  
**251915** Tumor papilar de la región pineal  
**69077** Tumor rabdoide

**423668** Tumor suprarrenal productor de cortisol  
**842** Tumor testicular de células germinales seminomatoso  
**363489** Tumor testicular de los cordones sexuales  
**363494** Tumor testicular germinal no seminomatoso  
**99928** Tumor trofoblástico del sitio placentario  
**254698** Tumor trofoblástico epitelioides  
**353356** Tumor vasoproliferativo de la retina  
**3400** Túnel ventrículo izquierdo-aorta  
**879** Tungosis  
**519408** Úlcera de Mooren  
**3405** Ulceración del cordón umbilical - atresia intestinal  
**3406** Uleritema ofriogénesis  
**431341** Uraco permeable  
**280379** Uroporfiria eritropoyética asociada a neoplasias mieloides  
**47045** Urticaria familiar por frío  
**97230** Urticaria solar  
**493342** Urticaria vibratoria  
**180118** Útero cordiforme  
**180086** Útero didelfo  
**3411** Útero doble-hemivagina-agenesia renal  
**180079** Útero pseudo-unicorne  
**180126** Útero septado completo  
**180129** Útero septado parcial  
**180074** Útero unicorne verdadero  
**280914** Uveítis anterior idiopática  
**279922** Uveítis anterior infecciosa  
**209959** Uveítis facoanafiláctica  
**279914** Uveítis intermedia  
**279928** Uveítis paraneoplásica  
**280917** Uveítis posterior idiopática  
**279919** Uveítis posterior infecciosa  
**3412** VACTERL con hidrocefalia  
**180154** Vagina septada  
**402075** Válvula aórtica bicúspide familiar  
**542568** Válvula aórtica cuadrícuspide  
**95465** Válvula mitral hendida  
**99056** Válvula tricúspide en paracaídas  
**435372** Válvula uretral anterior  
**93110** Válvula uretral posterior  
**275864** Variante conductual de la demencia frontotemporal  
**370109** Variante de ataxia-telangiectasia  
**231426** Variante faríngea-cérvico-braquial del síndrome de Guillain-Barré  
**231445** Variante paraparética del síndrome de Guillain-Barré  
**213574** Variantes raras del adenocarcinoma de cuerpo de útero  
**91138** Vasculitis crioglobulinémica  
**889** Vasculitis cutánea de pequeño vaso  
**251325** Vasculitis inducida por medicamentos  
**251328** Vasculitis no clasificada

**404553** Vasculitis por deficiencia de ADA2  
**761** Vasculitis por inmunoglobulina A  
**48435** Vasculitis postinfecciosa  
**140989** Vasculitis primaria del sistema nervioso central  
**36412** Vasculitis urticarial hipocomplementémica  
**425120** Vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia  
**280779** Vasculopatía colágena cutánea  
**542643** Vasculopatía livedoide  
**247691** Vasculopatía retiniana con leucoencefalopatía cerebral y manifestaciones sistémicas  
**140481** Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante  
**99119** Vena cava inferior derecha conectada a la aurícula izquierda  
**99110** Vena cava superior derecha conectada a la aurícula izquierda  
**99111** Vena cava superior izquierda persistente a la aurícula izquierda  
**99109** Vena cava superior izquierda persistente conectada a la aurícula izquierda  
**2037** Ventana aortopulmonar congénita  
**141096** Ventana nasal supernumeraria  
**443988** Ventriculomegalia con enfermedad quística renal  
**171684** Vestibulopatía bilateral idopática  
**97282** VIPoma  
**3435** Vitíligo  
**91495** Vítreo primario hiperplásico persistente  
**98668** Vitreorretinopatía  
**891** Vitreorretinopatía exudativa familiar  
**329211** Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular autosómica dominante  
**98668** vitrorretinopatía  
**3467** Xantinuria hereditaria  
**251607** Xantoastrocitoma pleomórfico  
**158000** Xantogranuloma juvenil  
**158011** Xantogranuloma necrobiótico  
**158003** Xantoma diseminado  
**158008** Xantoma papular  
**909** Xantomatosis cerebrotendinosa  
**910** Xeroderma pigmentoso  
**90342** Xeroderma pigmentoso tipo variante  
**370930** XYLT1-CDG  
**99100** Yuxtaposición de los apéndices auriculares  
**73263** Zigomicosis



República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional  
2019 - Año de la Exportación

**Hoja Adicional de Firmas**  
**Anexo**

**Número:**

**Referencia:** ANEXO I- LISTADO DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

---

El documento fue importado por el sistema GEDO con un total de 131 pagina/s.