



Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras

ANÁLISIS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA

Grupo Investigador:

Carmen María Gómez Navarro

Dolores María Peñalver-García

Alicia María Males Henao

Juan Carrión Tudela



Secretaría General
Iberoamericana
Secretaria-Geral
Ibero-Americana



aecid



Red Iberoamericana
Rede Ibero-Americana

2025

ANÁLISIS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA

Carmen María Gómez Navarro

Universidad de Murcia

Dolores María Peñalver-García

Universidad de Murcia

Alicia María Males Henao

Directora Ejecutiva de ALIBER

Juan Carrión Tudela

Presidente de ALIBER





COLABORADORES

Información

Este informe ha sido editado por la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER, <http://aliber.org>).

La fecha de publicación es octubre de 2025.

El estudio se llevó a cabo entre abril de 2024 y febrero de 2025.

Ha contado con el apoyo de la Secretaría General Iberoamericana (SEGIB) y de la Agencia Española de Cooperación Internacional para el Desarrollo (AECID).

ISBN 978-84-09-77621-4

- › *María Muñoz Martínez*, Máster Universidad de Murcia
- › *Pilar Torres Cortes*, Trabajadora Social Universidad de Murcia
- › *Regina Próspero*, Vicepresidenta ALIBER, Instituto Vidas Raras, Brasil
- › *Jesús Navarro*, Vicepresidente ALIBER, Organización Mexicana de Enfermedades Raras – OMER
- › *Luz Victoria Salazar*, Vicepresidenta ALIBER, Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal – ACOPEL
- › *María Marta Bertone*, Vicepresidenta ALIBER, Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes - FADEPOF
- › *Fidela Mirón*, Tesorera ALIBER, Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER
- › *David Sánchez*, Secretario ALIBER, Retina Murcia, España
- › *Myriam Estivill*, Vocal ALIBER, Fundación Chilena de Pacientes de Enfermedades Lisosomales – FELCH
- › *Clarivel Castillo*, Vocal ALIBER, Rett Guatemala
- › *Andrea Falero*, Vocal ALIBER, Asociación Todos Unidos por las Enfermedades Raras Uruguay – ATUERU
- › *Erika Otero*, Vocal ALIBER, aYOUdas Panamá
- › *Yessenia Moreira Barboza*, Vocal ALIBER, Fundación Nuestro mundo Cornelia de Lange, Costa Rica
- › *Eliecer Quispe*, Vocal ALIBER, Fundación Ecuatoriana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal - FEPEL DASHA
- › *Karla Ruiz de Castilla Yábar*, Vocal ALIBER, ESPERANTRA, Perú
- › *Elvira Vacas*, Vocal ALIBER, Federación Española de Epilepsia - FEDE
- › *Deolinda Acosta*, Asociación Paraguaya de Esclerodermia y Enfermedades Autoinmunes – APEyEAPersonas con Enfermedades Raras y Representantes del Movimiento Asociativo en Latinoamérica.
- › *Alba Ancochea*, Ex-Directora Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER
- › *María Inés Fonseca*, Asociación Prader Willi del País, Uruguay

Créditos editoriales

Desarrollo de contenidos:

Carmen María Gómez Navarro
Dolores María Peñalver-García
Alicia María Males Henao
Juan Carrión Tudela

Edición de estilo:

Carmen María Gómez Navarro
Dolores María Peñalver-García
Juan Carrión Tudela

Maquetación / composición

tipográfica:
Antonia Cascales Martínez

ÍNDICE

PRÓLOGO	1
INTRODUCCIÓN	9
I. Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes y sus desafíos	11
II. Las Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en Latinoamérica	13
III. El Papel del Movimiento Asociativo	14
DISEÑO DE INVESTIGACIÓN.....	19
I. Objetivos y variables de estudio.....	21
II. Tipo de diseño.....	23
III. Población y Muestra	23
IV. Técnicas e instrumentos.....	24
V. Procedimiento	25
RESULTADOS.....	29
I. Datos Identificativos de las Organizaciones	30
a. Ubicación geográfica	30
b. Medio de comunicación habitualmente empleado en la organización.....	31
c. Relación de los fundadores con EERR.....	32
d. Legalidad de la organización.....	33
VI. Características de la Organización	33
a. Tipo de organización.....	33
b. Antigüedad de la organización	34
c. Ámbito de actuación (regional, nacional, internacional).....	34
d. Pertenencia a federaciones nacionales e internacionales.....	35
VII. Enfermedades Raras Atendidas, Servicios Prestados y Recursos Humanos	36
a. Número de enfermedades raras representadas	36
b. Tipos de servicios prestados (información, apoyo psicológico, jurídico, rehabilitación, etc.)	36
c. Tipos de personal contratado (trabajador social, psicólogo, administrativo, etc.)	37
VIII. Voluntariado y Prácticas	38
a. Participación de voluntarios (sí/no).....	38
b. Número de voluntarios.....	39
IX. Estrategias de Financiación	39
X. Opinión de los encuestados sobre las necesidades y planes de fortalecimiento.....	39
a. Resultados de encuestas sobre las prioridades formativas.....	39
b. Resultados de encuestas sobre necesidades.....	40
c. Propuestas de acciones para fortalecer el movimiento asociativo (formación, captación de recursos, incidencia política, etc.).....	41
XI. Comparación de características por país.....	42
a. Comparación de características por país y presencia.....	42
b. Comparación de su opinión sobre necesidades y planes de fortalecimiento por país en el movimiento asociativo de enfermedades raras.....	44
DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES	51

I. Recomendaciones para mejorar el funcionamiento del movimiento asociativo de enfermedades raras en Iberoamérica	54
II. Mapa del movimiento asociativo de enfermedades raras en Iberoamérica y Mapa de asociaciones representadas en ALIBER	55
III. Nivel de desarrollo en cada país en relación con el movimiento asociativo de las asociaciones	56
IV. Tipo de necesidades presentes	57
V. Aportaciones del movimiento asociativo a cada país	59
<i>BUENAS PRÁCTICAS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA</i>	63
<i>BIBLIOGRAFÍA</i>	69
<i>ANEXOS</i>	73



PRÓLOGO



Todavía recuerdo aquellos días del año 2013 donde fui invitado a Totana, Murcia, por D'GENES para hablar, supuestamente en una reunión de esta organización. Sin embargo, resultó que hablaría en una reunión, que en realidad sería un primer encuentro del movimiento asociativo a nivel iberoamericano, desembocando en la creación de ALIBER, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras.

Sin duda la visión futurista de Juan Carrión, entonces presidente de FEDER y D'GENES, de Naca, su mujer, y de su equipo de colaboradores, fueron claves para el desarrollo de un ALIBER, que pronto cobraría sentido, comenzaría a contar con los diferentes movimientos asociativos de los países de Iberoamérica y a desarrollar actividades de interés, como el estudio ENSERio LATAM (ALIBER, 2022), el Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (SIO ALIBER, 2020), o este mismo informe, entre muchas otras acciones y congresos nacionales e internacionales.

ALIBER cuenta hoy en día con más de 740 asociaciones y unos objetivos sintéticos pero consistentes y robustos, que se definen con tres verbos: Valorar, Representar y Fortalecer. Una valoración que conlleva poner a las enfermedades raras en el centro de la discusión sobre políticas de salud, políticas en educación y de empleo. Representar al movimiento asociativo en esa región del mundo antes las instituciones y, desarrollar acciones para fortalecer al movimiento asociativo y empoderar a sus miembros.

Todo esto no se construye sin un plan de acción basado en la profesionalización, la sostenibilidad económica, la comunicación y concienciación social, la defensa de los derechos de las familias, así como el poder contar con buenos instrumentos de información, como los que resultan de los datos del SIO, de los estudios ENSERio (para LATAM y para Centro América), así como el trabajo desarrollado para construir este informe, y su precedente de hace unos años.

Otro gran logro de ALIBER ha consistido en unirse a otras plataformas de pacientes a nivel internacional. Esta unión se ha visto fortalecida, a partir del rol jugado por el binomio FEDER-ALIBER en la consecución de la Resolución de Naciones Unidas sobre Enfermedades Raras.

He preferido insistir en cada uno de estos puntos al inicio de este prólogo, algo que el informe describe de manera más amplia en su primer capítulo. Las razones de ello son claras: Sin estos puntos, que definen toda una estrategia nacida

de esa visión del año 2013, no habría sido posible construir este estudio y desarrollar este informe.

El estudio, cuyos resultados se muestran en el informe, surge de una necesidad sentida, pero práctica y útil: Conocerse a sí mismo como organización para analizar fortalezas y debilidades, así como oportunidades y desafíos. Pocas organizaciones hacen un estudio analítico, de su estructura, sus objetivos y la concordancia de lo que se hace con la misión autoimpuesta y acordada por los socios. Es por eso, que el investigar, a través del paso del tiempo y su evolución, sobre el nivel de adherencia de la organización a los objetivos iniciales, así como observar la evolución y el crecimiento de la organización, partiendo de datos reales, es de suma importancia para el futuro en la toma de decisiones, partiendo de resaltar los éxitos, pero también las cosas a reconducir. No tener miedo a afrontar la comparabilidad entre asociaciones pertenecientes a diferentes países, es algo importante, que da calidad y validez al informe y permite defender lo hecho desde la realidad, así como evaluar lo que queda por hacer. Sin duda este informe fortalecerá a ALIBER de cara al futuro.

Los autores del estudio definen bien lo que persiguen (objetivos), pero también las variables a estudiar y cómo considerarlas (de forma cualitativa y también cuantitativa), el método de aproximación para obtener la información (diseño y procedimientos) y la planificación del análisis de resultados. Todo ello bien conducido y descrito en la metodología de investigación del estudio.

La respuesta de los participantes al estudio fue excelente. Un total de asociaciones, federaciones y fundaciones correspondientes a 22 países decidieron contribuir enviando datos y facilitando su información.

El prólogo no es el lugar para desengranar los datos, pero sí me voy a referir a algunos de ellos porque creo que resultan de interés. Como cualquier dato que hacer referencia a una frecuencia o porcentaje, se puede optar por tomar el nivel de información óptimo, que generalmente corresponde a la opinión mayoritaria y más acorde con el deseo que tenemos dentro de la organización, o por el contrario optar por mirar también a la opción menor representada. Desde mi punto de vista, la parte de menor frecuencia siempre nos enseña algo. Tomo como ejemplo la pregunta relativa a la “constitución oficial de las organizaciones”. Se puede uno fijar en el 76,03% que muestra el número de organizaciones que están oficialmente constituidas, o mirar el 23,97% que todavía no lo están. Creo que ambas cifras son interesantes, pero la última cifra encierra y lleva a la organización a hacerse preguntas y plantear acciones que solucionen el problema. Por ello, es importante ver en detalle las razones para no tener un estatus legal formalizado y cooperar con este grupo de asociaciones para que cuanto antes lo consigan. Este tipo de

cuestiones, son las más importantes en un informe de este tipo. Saber dónde están los problemas para poder corregirlos en un plazo temporal adecuado y con arreglo a las posibilidades nacionales y regionales. Seguramente parte de esta situación de ese 23,97% de asociaciones sin componente legal en su constitución tiene que ver con el dato de la juventud de parte de estas asociaciones, dado que un 46,37% tienen menos de 10 años de recorrido asociativo.

También sorprende la diferencia entre enfermedades atendidas en el conjunto de las asociaciones participantes en el estudio y las enfermedades que cubrirían las asociaciones socias de ALIBER. Este desbalance requiere atención detallada y un análisis de las razones de esta diferencia. Es posible que también sea un problema en la terminología a la hora de nombrar organizaciones clínicas y que las diferencias no se deban solamente a diferente tipo de composición entre asociaciones de ALIBER y asociaciones que participan, pero no pertenecen a ALIBER.

Parte de este amplio informe se orienta a los servicios prestados por las asociaciones. La lista de servicios es amplia y comprende la gran mayoría de las reivindicaciones de las familias, lo cual favorece la consolidación del movimiento asociativo como instrumento de representación, pero también de ese fortalecimiento de asociaciones, y sus componentes en última estancia: las personas con enfermedades raras y sus familias. Profundizar en lo que aportan y resuelven estos servicios a la vida diaria de estas familias, sería una manera concreta de certificar la bondad de los servicios, y también constituiría un gran reto de información, de cara al futuro del movimiento asociativo.

La profesionalidad de las asociaciones es algo en lo que se insiste y profundiza en este informe. Por eso incluye un capítulo a conocer cómo y cuántas personas se implican de manera profesional en la gestión, desarrollo y seguimiento de actividades, así como en la discusión del futuro de la organización. Obviamente, este tema está condicionado por la cantidad de fondos que se reciben en las asociaciones, pero no deja de ser un hecho clave en su desarrollo, ni por ello puede dejar de ser analizado y potenciado.

Junto al marco profesional, encontramos el tema de los voluntarios. Personas que contribuyen altruistamente al desarrollo de la idea y el bienestar de las familias de cada una de las asociaciones en las que trabajan. Los datos indican que casi un 45% no cuentan con este tipo de personal. Sin duda, no es un personal estable en el tiempo, pero su captación tiene mucho que ver con la presencia de las asociaciones en medios y redes sociales, mostrando sus datos, actividades y resultados y, al mismo tiempo, reclamando compromiso social a los ciudadanos.

El informe expone los problemas del movimiento asociativo en relación a la captación de recursos económicos. Un 32,5% de las asociaciones participantes declaran no contar con medios de financiación estables en el tiempo, lo que deja a la sostenibilidad de dichas asociaciones en una situación crítica para un desarrollo necesario de prestación de servicios, que las organizaciones públicas no siempre proveen de manera adecuada. La distribución de ingresos entre: cuotas de los socios, donaciones y el resultante de actividades desarrolladas, no suelen tener, por lo general, un gran impacto en la capacidad económica de las organizaciones. Seguramente aquí también hay un problema de la variabilidad de las diversas fuentes de financiación y su contribución porcentual, en función de los países.

Interesante también el capítulo dirigido a preguntar sobre los planes de fortalecimiento. En cada uno de ellos encontramos claves de interés tanto para ser analizadas en profundidad como para evaluar el valor añadido de lo que cada respuesta ofrece. Por ejemplo, destaca que en la parte formativa no se tenga tanto interés en la acción política como en la defensa de derechos, aunque ambos temas se dan la mano en algún momento. En el tema de financiación, las asociaciones echan en falta la escasa financiación pública, como una de los pilares importantes de su sostenibilidad, al igual que el alto interés en ganar en visibilidad como forma de fortalecer el movimiento asociativo.

6

La comparación siempre es importante y la comparación entre diferentes países también aporta comentarios. Desde mi punto de vista existen variables de confusión que permiten observar ciertas diferencias. Si bien, las diferencias observadas en algunas cuestiones pudiesen ser reales, quizás no lo serían tanto de haberse controlado esos factores, o al menos se habrían observado de manera más concreta y robusta. De los posibles factores de confusión destaco dos de importancia: a) países con más nivel socio-económico que otros; b) países con mayor número de habitantes que les da opción a contar con más enfermedades raras – y por lo tanto a mayor número de asociaciones, que otros países.

Sin embargo, en el campo de las prioridades y necesidades, esos factores no parecen tener influencias, porque los países se agrupan coincidiendo bastante entre ellos en lo que consideran necesidades prioritarias, lo cual da una idea de la uniformidad del grupo de participantes y del interés de las familias que lo componen.

Me queda poco por comentar, no porque el informe no ofrezca resultados de interés para hacerlo más en profundidad, si no, porque un prólogo no debe constituirse en un extracto de conclusiones. No obstante, he querido resaltar algunas de ellas, partiendo de los diferentes capítulos del informe, dejando las conclusiones y las deliberaciones finales para los autores, sin añadir nada a ese resumen de conclusiones finales, a los que los autores tienen todo el derecho.

Sólo me queda felicitar a ALIBER y a los autores del informe. Es el segundo informe sobre el movimiento asociativo en Iberoamérica. En esta ocasión con más del doble de participantes, y por lo tanto un conocimiento de la situación del movimiento asociativo en esta región mucho más profundo y más actualizado. Mi más sincera enhorabuena, y mis mejores deseos para el desarrollo del movimiento asociativo en Iberoamérica. De este tipo de acciones, que culminan en informes exhaustivos, surge una correcta toma de decisiones para ALIBER y el futuro de las asociaciones y organizaciones que componen esta organización.

No quisiera terminar sin resaltar la frase del filósofo español Fernando Savater, quien entre muchas de sus frases famosas dijo:

“Después de tantos años estudiando la ética, he llegado a la conclusión de que toda ella se resume en tres virtudes: coraje para vivir, generosidad para convivir, y prudencia para sobrevivir.”

Pues dado que las familias que constituyen ALIBER, tienen que hacer frente a problemas muy serios que cada día, yo les invito a desarrollar ese coraje para vivir, a esa generosidad y prudencia para seguir adelante y compartir experiencias con otros. Al final del camino, esas virtudes necesarias para afrontar problemas muy

serios constituyen la ética de las actuaciones en el marco del movimiento asociativo.

Gracias

Manuel Posada de la Paz

Profesor e Investigador. Doctor en Medicina
Coordinador de la Red Iberoamericana de Expertos en Salud de
Enfermedades Raras (RIBERSER)
Programa INTERCOONECTA-AECID



Capítulo 1

INTRODUCCIÓN



I. Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes y sus desafíos

Más de 300 millones de personas en todo el mundo viven con alguna de las más de 6.417 enfermedades raras identificadas hasta la fecha (Nguengang Wakap et al., 2020). Estas patologías afectan entre el 6 y el 8 % de la población mundial, lo que equivale a aproximadamente 30 millones de personas en Europa, 25 millones en Estados Unidos y 47 millones en Iberoamérica (Ferreira, 2019).

En la región iberoamericana se utilizan distintas denominaciones para denominar este tipo de enfermedades - como "raras", "huérfanas" o "poco frecuentes" - según el marco legal de cada país. En Colombia, por ejemplo, la Ley 1392 de 2010 utiliza el término "enfermedades huérfanas" mientras que en Argentina, la Ley 26.689 de 2011 las denomina enfermedades poco frecuentes. Conforme a esto, en adelante se utilizarán enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de manera indistinta.

Las enfermedades raras o poco frecuentes se caracterizan por su baja prevalencia, afectando a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes en Europa. Sin embargo, a pesar de su rareza individual, colectivamente impactan a millones de personas. Estas enfermedades suelen ser crónicas, degenerativas y altamente discapacitantes, con síntomas que varían considerablemente incluso dentro de una misma patología. Aproximadamente el 65 % de estas enfermedades son graves, y dos de cada tres aparecen antes del segundo año de vida (Ferreira, 2019).

Las enfermedades raras se caracterizan por un gran número y una amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no solo entre enfermedades, sino también dentro de la misma patología. Una misma enfermedad puede presentar manifestaciones diferentes en cada persona afectada. Para muchos desórdenes, existe una notable diversidad de subtipos. Actualmente, se han identificado 6.528 (Orphanet, 2025) enfermedades raras en Europa que tienen tratamiento, las cuales afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y cualidades sensoriales y de comportamiento. El verdadero reto de la investigación en enfermedades poco frecuentes es avanzar en el descubrimiento de tratamientos y en la detección de nuevas enfermedades. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan destacan la importancia de reconocer que una enfermedad rara puede afectar a cualquier persona en cualquier etapa de la vida.

Las enfermedades raras se identifican por su baja frecuencia en la población, aunque presentan una tasa de mortalidad elevada. Generalmente, implican una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras,

sensoriales y cognitivas, lo que dificulta su diagnóstico y reconocimiento (Decisión N° 1295/1999/EC; Posada et al., 2008).

Según Carrión Tudela y Mayoral Rivero (2017), la mayoría de las enfermedades raras son crónicas y degenerativas. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) define las características de estas enfermedades de la siguiente manera:

- › Dolores crónicos (1 de cada 5 casos).
- › La mitad de los casos desarrollan déficit motor, sensorial o intelectual, lo que conlleva una discapacidad en la autonomía de la persona y afecta significativamente su vida diaria (1 de cada 3 casos).
- › Comienzo precoz en la vida, con aparición a edades muy tempranas (2 de cada 3 casos aparecen antes de los dos años).
- › En aproximadamente el 50 % de los casos, el pronóstico vital se ve comprometido debido a enfermedades raras, que son responsables del 35 % de las muertes en el primer año, del 10 % entre el primer y quinto año, y del 12 % entre el quinto y décimo quinto año de vida.

En Iberoamérica, el acceso a un diagnóstico preciso y temprano es uno de los principales desafíos. Según el Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en América Latina - ENSERio LATAM (ALIBER, 2022), el tiempo medio para obtener un diagnóstico en la región es de nueve años. Esta demora puede derivar en diagnósticos erróneos y tratamientos inadecuados, afectando gravemente la salud y calidad de vida de los pacientes (Ferreira, 2019).

La falta de información sobre enfermedades raras en la región es un problema persistente. Muchos profesionales de la salud carecen de formación específica para reconocer estas patologías, lo que dificulta su identificación oportuna; además, las herramientas terapéuticas y los tratamientos disponibles son limitados, lo que deja a los pacientes con pocas opciones médicas.

El acceso a tratamientos en condiciones equitativas es otro obstáculo. Los medicamentos huérfanos, diseñados para tratar enfermedades raras, suelen ser costosos y no siempre están disponibles en los sistemas de salud pública de los países iberoamericanos (Nguengang Wakap et al., 2020). Muchas familias deben asumir estos gastos, lo que en algunos casos lleva al empobrecimiento y exclusión social.

Dentro de las enfermedades raras, las visuales presentan desafíos particulares. En España, el "Estudio descriptivo de las enfermedades raras visuales" resalta la necesidad de mejorar los registros y la identificación de estas

patologías, ya que muchas veces se encuentran subdiagnosticadas o mal categorizadas, lo que impide un adecuado abordaje terapéutico (Peñalver García, Gómez Navarro & García Recover, 2022).

Las asociaciones de pacientes han desempeñado un papel fundamental en la visibilización de las enfermedades raras y en la defensa de los derechos de los afectados. Su labor ha permitido mejorar el acceso a la información, promover la investigación y sensibilizar a los tomadores de decisiones en el ámbito sanitario y político (Carrión Tudela, Males, & Pino, 2018).

II. Las Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en Latinoamérica

En Iberoamérica existen alrededor de 47 millones de personas que conviven con una enfermedad rara. En muchos países de Iberoamérica, los recursos para llevar una atención médica integral y dar un diagnóstico correcto y claro conlleva un tiempo medio de 9 años, hecho que refleja la situación de profunda ineficiencia en los sistemas de salud de la zona, y especialmente en la formación a profesionales, la disponibilidad de centros especializados y el acceso a tecnologías diagnósticas. Por otra parte, la falta de concienciación y la dificultad de acceso a servicios especializados para el trato de estas patologías obstaculiza el poder satisfacer las necesidades de las personas que padecen la enfermedad y de sus familiares, además de dificultar la mejora de la calidad de vida (ALIBER, 2022).

La Ley 1392 de 2010 de Colombia define las enfermedades huérfanas como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y tienen una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas. Esta definición se encuentra en el Artículo 2º de la ley; sin embargo, en la página oficial del Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia, se menciona que las enfermedades huérfanas son aquellas que tienen una prevalencia igual o menor a 1 persona en cada 5.000.

El reconocimiento de las enfermedades raras como una prioridad sanitaria ha ido en aumento a nivel global. En diciembre de 2021, la Organización de las Naciones Unidas aprobó una resolución que busca garantizar la cobertura universal para las enfermedades raras, con el objetivo de no dejar a nadie atrás (United Nations, 2021). Este hito es resultado del trabajo de las asociaciones de pacientes, que han logrado visibilizar la realidad de estos colectivos y posicionar el tema en la agenda.

A nivel europeo, la Comisión Europea ha promovido políticas para mejorar la atención de enfermedades raras mediante la creación de redes de referencia y la

financiación de investigaciones (Nguengang Wakap et al., 2020). En América Latina, algunos países han avanzado en la implementación de leyes que garantizan el acceso a tratamientos y la protección de los pacientes, aunque persisten desigualdades en la región (ALIBER, 2022). Como caso a resaltar se encuentra el de Chile que en mayo de 2025 bajo la Ley N° 21.743, creó la Ley de Enfermedades Poco Frecuentes, Raras o Huérfanas, hito importante para la institucionalidad de las enfermedades raras o poco frecuentes en dicho país.

En Argentina la ley 26.689 define a las enfermedades poco frecuentes como aquellas enfermedades que tienen una prevalencia menor o igual a 1 persona de cada 2000.

III. El Papel del Movimiento Asociativo

Para poder combatir la multiplicidad de consecuencias que provoca padecer una enfermedad invisible para el gobierno, para el sistema de salud, para el sistema educativo y, en general, para la sociedad, fue crucial la unión de las personas para luchar por su interés y sus derechos. En el año 2013 se realizó el primer encuentro para formalizar la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) con el objetivo de promover el movimiento asociativo por todos los países que componen dicha alianza y, de esta manera, poder apoyar a los países más desfavorecidos en relación con las enfermedades raras.

Para la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER, como organización que agrupa 46 organizaciones en 19 países y que representa a más de 700 organizaciones de pacientes, es de gran importancia conocer las características de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes de Enfermedades Raras, identificando sus necesidades, fortalezas, debilidades, recursos humanos y materiales. Este conocimiento permite establecer una línea de trabajo sobre la cual planificar acciones y programas en beneficio de las organizaciones en estudio. Además, los resultados permitirán construir una base de datos de recursos para la atención al colectivo en los países iberoamericanos.

El movimiento asociativo ha cobrado especial relevancia en Iberoamérica. Un informe elaborado por ALIBER (20152018) analizó la situación de 153 asociaciones en la región. Se identificaron países con un movimiento emergente, como Costa Rica, Ecuador y Uruguay, y otros con un desarrollo consolidado, como Argentina, Brasil, Colombia y España (ALIBER, 2018). Sin embargo, en países como Belice, Bolivia, Cuba, El Salvador, Honduras, Paraguay, Puerto Rico y Venezuela, la referencia a organizaciones de pacientes es mínima o inexistente (ALIBER, 2018).

Uno de los mayores desafíos de estas organizaciones es la falta de recursos financieros y humanos. Muchas asociaciones son pequeñas y dependen del esfuerzo voluntario de pacientes y familiares (Carrión Tudela, Males, & Pino, 2018). A pesar de estas limitaciones, han logrado avances significativos en la creación de redes de apoyo, la orientación de pacientes y la presión para el desarrollo de políticas públicas inclusivas (ALIBER, 2018).

Un aspecto fundamental en el empoderamiento de los pacientes es la creación de registros que permitan documentar la prevalencia y características de estas enfermedades. Según Posada de la Paz (2021), los registros de pacientes con enfermedades raras son herramientas clave para el diseño de políticas sanitarias y la mejora en la atención médica. Estos registros permiten un mayor conocimiento epidemiológico y facilitan la investigación, lo que impacta directamente en la calidad de vida de los pacientes.

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), nace como una organización sin fines de lucro, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EERR y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas sociales, sanitarias, educativas y laborales. (Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (SIO ALIBER), 2020)

La Alianza, fundada en Totana Murcia durante el VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras, en el año 2013, por 11 organizaciones pacientes. Tal y como se acordó durante el congreso mencionado, el cual fue el primero en realizarse a nivel internacional, esta organización representaría a las más de 47 millones de personas que viven en Iberoamérica con una enfermedad rara, representadas por 46 socios presentes en 19 países de Iberoamérica. En la actualidad, es una red que aglutina a más de 740 organizaciones de pacientes con enfermedades raras. (Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (SIO ALIBER), 2020)

La misión que presenta ALIBER, es la realización de acciones que fortalezcan a este colectivo, dar visibilidad a las enfermedades raras y representarlas ante organismos locales, nacionales e internacionales. Los valores que representa son: compromiso, solidaridad, inclusión, responsabilidad, calidad y equidad.

Los objetivos principales que presenta esta alianza Iberoamericana (ALIBER, 2020) son:

- › Fomentar la valoración de las Enfermedades Raras como una prioridad en la sociedad, en el ámbito de la salud, la educación y el empleo.
- › Representar a las personas de este colectivo en Iberoamérica.
- › Incrementar la fortaleza de las organizaciones afiliadas.

Estas organizaciones de pacientes desempeñan un papel crucial en la defensa de los derechos y el bienestar de las personas con enfermedades crónicas y raras. Sin embargo, enfrentan numerosos desafíos que limitan su capacidad para cumplir con su misión de manera efectiva.

Una de las necesidades más apremiantes es la profesionalización de las organizaciones de pacientes. Según la "Guía para la profesionalización de organizaciones de pacientes" (Nephila Health Partnership, 2024), un 62 % de las organizaciones coinciden en que la profesionalización es uno de los principales retos. La falta de formación y capacitación adecuada en gestión y administración limita la eficacia de estas organizaciones. La guía sugiere que la profesionalización debe incluir la mejora de la gestión interna, la transparencia, y la rendición de cuentas, así como la formación continua del personal y los voluntarios (Nephila Health Partnership, 2024).

Un segundo punto es su sostenibilidad Económica. Las organizaciones de pacientes a menudo dependen de donaciones, subvenciones y financiación pública, que pueden ser inestables y limitadas. El estudio "Impacto y retos de las organizaciones de pacientes en España" (Plataforma de Organizaciones de Pacientes, 2021) destaca que el 61 % de las organizaciones consideran la sostenibilidad económica como una necesidad urgente. Para abordar este problema, se recomienda diversificar las fuentes de financiación, desarrollar estrategias de recaudación de fondos más efectivas y fomentar alianzas con el sector privado (Plataforma de Organizaciones de Pacientes, 2021).

La comunicación efectiva y el uso adecuado de tecnologías de la información y la comunicación (TIC) son esenciales para aumentar la visibilidad y el impacto de las organizaciones de pacientes. La "Guía para la profesionalización de organizaciones de pacientes" subraya la importancia de mejorar la comunicación interna y externa, así como de utilizar herramientas digitales para gestionar la información y las relaciones con los pacientes y otros actores clave (Nephila Health Partnership, 2024). La implementación de plataformas digitales y redes sociales puede ayudar a las organizaciones a llegar a un público más amplio y a interactuar de manera más efectiva con sus miembros y la comunidad en general.

En cuarto lugar, encontramos que la participación efectiva de los pacientes en la toma de decisiones es fundamental para asegurar que sus necesidades y

perspectivas sean consideradas en las políticas de salud. El estudio de la Plataforma de Organizaciones de Pacientes (2021) señala que es necesario fortalecer la representación de los pacientes en los comités y órganos consultivos de las instituciones sanitarias. Esto incluye la formación de los representantes de pacientes para que puedan participar de manera informada y efectiva en estos espacios (Plataforma de Organizaciones de Pacientes, 2021).

Aumentar la base social es otra necesidad identificada. Un 81 % de las organizaciones consideran que es crucial incrementar el número de miembros y voluntarios para fortalecer su capacidad de acción y representación (Nephila Health Partnership, 2024). Para lograr esto, es importante desarrollar estrategias de captación y retención de miembros, así como fomentar una cultura de participación activa entre los pacientes y sus familias.

Como un quinto y último problema detectado encontramos que la colaboración y el establecimiento de redes son esenciales para el éxito de las organizaciones de pacientes. La cooperación entre organizaciones permite compartir recursos, conocimientos y buenas prácticas, lo que puede mejorar significativamente la eficacia de sus acciones. La Plataforma de Organizaciones de Pacientes (2021) recomienda fomentar alianzas estratégicas con otras organizaciones de pacientes, instituciones académicas, y organizaciones del sector salud para abordar de manera conjunta los desafíos comunes.

Para mejorar la situación socio-sanitaria, familiar, laboral y psicoemocional de las personas con enfermedades raras (ER) en Iberoamérica, es esencial que los gobiernos, organizaciones de salud, organizaciones de pacientes y la sociedad en general colaboren en la elaboración de estrategias, planes y políticas destinadas a satisfacer las necesidades de este grupo. Estas estrategias deben abordar de manera efectiva los hallazgos identificados en este estudio, así como otras necesidades que puedan surgir. Basándonos en los resultados obtenidos, se proponen las siguientes recomendaciones para los países de la región:

- › Aprobar la primera Resolución de la Asamblea General de Naciones Unidas sobre “Abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias” genera un nuevo horizonte de posibilidades, invitando a los Estados Miembro a sumarse a una acción conjunta que garantice la defensa de los derechos humanos, no discriminación e inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes. Así como insta a los países al desarrollo de estrategias nacionales y políticas para abordar los desafíos de desarrollo social, y medidas tendientes a garantizar la cobertura universal para así asegurarse que las personas con estas enfermedades ‘no se queden atrás”

› Desarrollar una estrategia internacional: un plan nacional, donde las enfermedades raras, presentan unos objetivos claros. Al fijar estos objetivos, es crucial establecer un plan de acción para todas las áreas, asegurando que las disparidades en el abordaje de los desafíos que enfrentan las personas con enfermedades raras no se ven exacerbadas por su ubicación geográfica o su situación socioeconómica. Es claro que estas personas y sus familias son parte de un grupo vulnerable en todos los aspectos de la vida, no solo en términos de salud, como lo demuestra la evidencia a nivel mundial.

› Considerar la perspectiva de género en las estrategias destinadas a esta población, ya que las mujeres suelen cargar con la mayor responsabilidad en el cuidado de las personas afectadas, lo que puede limitar su desarrollo personal, social, educativo y laboral. Por lo tanto, la creación de un Plan integral para abordar las enfermedades raras se presenta como una herramienta invaluable para satisfacer las necesidades de las familias, en línea con los esfuerzos internacionales para lograr la Cobertura Universal de Salud y los Objetivos de Desarrollo Sostenible.



Capítulo 2

DISEÑO DE INVESTIGACIÓN



I. Objetivos y variables de estudio

El objetivo general que se persigue es describir las características de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes de Enfermedades Raras. Se trata de una actualización del estudio realizado en 2018 que describía el movimiento asociativo de enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica. Los objetivos específicos que subyacen de este objetivo general son los siguientes:

1. Contar con los datos identificativos de las organizaciones, su persona de contacto y sus fundadores.
2. Describir el tipo de organización, relación con organizaciones paraguas y alcance.
3. Identificar enfermedades raras atendidas, servicios prestados y tipos de recursos humanos contratados.
4. Describir planes de voluntariado y prácticas.
5. Identificar las estrategias de financiación de las organizaciones.
6. Conocer la opinión de los encuestados sobre las necesidades de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes de Enfermedades Raras y los planes necesarios para su fortalecimiento.
7. Comparar las características de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes con Enfermedades Raras por país.

Para dar respuesta a estos objetivos se establecen las siguientes variables y sus categorías de análisis, conforme se recogen en la Tabla 1.

Tabla 1

Objetivos específicos, variables e indicadores del estudio sobre organizaciones iberoamericanas de pacientes con enfermedades raras

Objetivo Específico	Variables	Indicadores
1. Contar con los datos identificativos de las organizaciones, su persona de contacto y sus fundadores.	- Datos identificativos de las organizaciones - Persona de contacto - Fundadores	- Ubicación Geográfica - Medio de comunicación habitualmente empleado en la organización - Relación de los fundadores con EERR (persona con EERR, familiar, profesional, otro)
2. Describir el tipo de organización, relación con organizaciones paraguas y alcance.	- Tipo de organización - Relación con organizaciones paraguas - Alcance de la organización	- Clasificación de la organización (asociación, fundación, federación, red, otro) - Antigüedad de la organización - Pertenencia a federaciones nacionales e internacionales

		- Ámbito de actuación (regional, nacional, internacional) - Registro formal como organización legal - Fuente de financiación
3. Identificar enfermedades raras atendidas, servicios prestados y tipos de recursos humanos contratados.	- Enfermedades raras atendidas - Servicios prestados - Recursos humanos contratados	- Número de enfermedades raras representadas - Tipos de servicios prestados (información, apoyo psicológico, jurídico, rehabilitación, etc.) - Tipos de personal contratado (trabajador social, psicólogo, administrativo, etc.)
4. Describir planes de voluntariado y prácticas.	- Planes de voluntariado - Planes de prácticas	- Participación de voluntarios (sí/no) - Número de voluntario - Tipos de actividades de voluntariado
5. Identificar las estrategias de financiación de las organizaciones.	- Estrategias de financiación	- Fuentes de financiación (cuotas de socios, aportes públicos y privados, donaciones, ingresos por actividades, etc.)
6. Conocer la opinión de los encuestados sobre las necesidades de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes de Enfermedades Raras y los planes necesarios para su fortalecimiento.	- Opinión de los encuestados - Necesidades identificadas - Planes de fortalecimiento	- Resultados de encuestas sobre necesidades (financiación, alianzas, ayudas, etc.) - Propuestas de acciones para fortalecer el movimiento asociativo (formación, captación de recursos, incidencia política, etc.)
7. Comparar las características de las Organizaciones Iberoamericanas de Pacientes con Enfermedades Raras por país.	- Características de las organizaciones - Países	- Comparación de características por país - Número de organizaciones por país

Nota. EERR = enfermedades raras

II. Tipo de diseño

Esta investigación destinada a conocer las características del movimiento asociativo de enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica requiere la elaboración de un proyecto con enfoque mixto.

Por un lado, la investigación cuantitativa es necesaria ya que cuantifica de forma objetiva los aspectos seleccionados para establecer regularidades. Según Palacios (2006), para utilizar las técnicas de este enfoque es necesario que el problema sea posible definirlo, limitarlo y saber exactamente dónde inicia.

En cambio, la investigación cualitativa es considerada como el estudio de las palabras y discursos expresadas de forma verbal o escrita del grupo seleccionado como muestra (Urbina, 2020). Se reconoce que es un enfoque inductivo que aporta una perspectiva holística y que es fundamental para que los investigadores puedan comprender a las personas desde todas las perspectivas, ya que todas son valiosas.

En definitiva, el enfoque más oportuno para este estudio es el enfoque mixto ya que, según García-Longoria Serrano y Esteban Palomares (2016), *“logra una perspectiva más amplia del fenómeno objeto estudios, utiliza procedimientos cuantitativos y cualitativos, produce datos más variados y ricos, permite una mejor exploración y explotación de datos”* (p. 331).

Por otro lado, además de tratarse de un estudio mixto, cuantitativo y cualitativo, también es una investigación de tipo descriptivo, ya que pretende definir las características de las asociaciones unidas al movimiento asociativo de enfermedades raras de cada país que compone la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, así como, las necesidades de las personas y familiares afectados por una enfermedad poco frecuente. Por tanto, se trata de un diseño no experimental, ya que no se manipulan variables independientes buscando relaciones de causalidad.

III. Población y Muestra

La población de estudio son las asociaciones de enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica. Mediante una revisión de fuentes de información como páginas webs y publicaciones científicas, se estimó que el número de asociaciones o organizaciones de pacientes con una enfermedad poco frecuente en Iberoamérica asciende a 1352 en 2024.

Para las entrevistas en profundidad, se llevó a cabo un muestreo no probabilístico por conveniencia, seleccionando las organizaciones que aceptaron participar en el estudio. La elección de los sujetos no fue por probabilidad, sino que es por la suma de una serie de particularidades que estas debían cumplir. Dichas características fueron las siguientes:

- › Entrevista: organización destinada a las enfermedades raras; ubicada en los países de Iberoamérica, organización que sea socia en la Alianza Iberoamericana de ER.

- › Encuestas: organización destinada a las enfermedades raras; ubicada en los países de Iberoamérica.

La muestra de las organizaciones participantes en el cuestionario quedó constituida por 317 organizaciones de pacientes de 22 países diferentes, que participaron en el estudio. No se recibieron respuestas de organizaciones de Belice ni de Nicaragua, así mismo, se recolectaron 4 respuestas de organizaciones de Estados Unidos y una respuesta de Puerto Rico y otra en Miami, las cuales se incluyeron en el estudio por agremiar pacientes latinos.

IV. Técnicas e instrumentos

Para este estudio se utilizaron diferentes técnicas para la obtención de datos. La primera técnica empleada en esta investigación es la revisión de fuentes bibliográficas, tanto primarias como secundarias. Esta herramienta se utiliza con el objetivo de obtener el número de asociaciones, federaciones y organizaciones existentes en Iberoamérica que luchan por las personas con enfermedades raras. Se llevará a cabo mediante la búsqueda en internet de fuentes primarias, siendo estas, las páginas web oficiales de la Alianza de Iberoamericana de Enfermedades Raras (Anexo 1).

Otra técnica llevada a cabo es la entrevista en profundidad a informantes clave (Anexo 2). Estas entrevistas permiten identificar cómo está en ese momento la situación de enfermedades raras en cada país, la cantidad de asociaciones existentes, las principales necesidades detectadas que presentan las personas con enfermedades raras y la contribución que ha proporcionado la Alianza en su país. La entrevista utilizada en el estudio (Anexo 3) constaba de cinco preguntas abiertas que recogía información sobre la situación de las enfermedades poco frecuentes en cada país, sobre las organizaciones de pacientes y su participación y situación.

Así mismo, se aplicó también un cuestionario a todas las asociaciones de pacientes de EERR de países iberoamericanos. El cuestionario utilizado en este

Estudio fue modificado del diseñado para la versión anterior publicado en el año 2018 y está conformado por 32 preguntas (Anexo 3). La adaptación se debió a que se requería profundizar sobre aspectos clave que no lograron identificarse anteriormente; el instrumento fue compartido con los once miembros de la Junta Directiva de ALIBER para su revisión, por ser considerados analistas idóneos por tener gran experiencia en la gestión de organizaciones de pacientes. De igual manera el cuestionario fue revisado por expertos que realizaron sugerencias relacionadas con la ponderación de las respuestas en las preguntas sobre las necesidades de las organizaciones de pacientes y las acciones a realizar para fortalecerlas. Se trata de una persona del ámbito social y con experiencia profesional en asociaciones y organizaciones de pacientes con enfermedades poco frecuentes.

El instrumento cuenta con siete apartados:

1. Consentimiento informado donde el encuestado acuerda participar en la investigación
2. Datos personales de la persona que contesta. Este apartado consta de cuatro preguntas que hacen referencia a información como cargo que ostenta dentro de la organización.
3. Datos de identificación de organización. Este apartado está formado por ocho preguntas que permite recoger información como el nombre o la región o país donde se encuentra.
4. Características de la organización. Consta de diez preguntas para conocer el ámbito de actuación, tipo de organización o año de fundación.
5. Atención a pacientes, familiares y sector socio-sanitario. Este apartado consta de tres preguntas como listado de enfermedades, actividades que la asociación realiza y tipo de personal contratado.
6. Voluntariado. En este apartado se recogen dos preguntas para saber si hay voluntarios en la organización y qué tipo de tareas realizan.
7. Movimiento Asociativo en Iberoamérica. Consta de cinco preguntas para recoger información como las actuaciones y necesidades que presentan las organizaciones.

V. Procedimiento

El estudio requirió de cinco etapas bien diferenciadas. En un primer momento, se adaptó el instrumento para la recogida de datos y se validó y testeó.

En un segundo momento, se identificaron los datos de contacto de organizaciones iberoamericanas de pacientes con EERR a través de los asociados de ALIBER, páginas web y redes sociales de las organizaciones.

Seguidamente, en un tercer momento, se envió la información del estudio y el cuestionario a las organizaciones identificadas. Este fue aplicado en dos fases: en una primera fase de aplicación se envió a las asociaciones mediante correo electrónico, pero al identificar algunas dificultades de asociaciones que no estaban familiarizadas con las Tecnologías de la Información y la Comunicación, dada esta barrera y la brecha digital, se decidió realizar el cuestionario por teléfono de forma individualizada (Fase 2). Para ello, se entrenó a un técnico que se ocupó de tal fin.

Durante los meses de abril de 2024 a enero de 2025 se procedió a la recogida de datos, obteniendo una muestra de 317 organizaciones de pacientes con enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica. Durante la primera fase de aplicación del cuestionario, de abril a junio de 2024, se enviaron por correo electrónico las invitaciones para participar en el estudio con el enlace al cuestionario a las organizaciones identificadas y se recibieron los cuestionarios diligenciados. En la segunda fase de aplicación del cuestionario, entre de julio de 2024 a enero de 2025, se aplicó el cuestionario mediante llamada telefónica realizada por un técnico de ALIBER debidamente entrenado para tal fin. Con estas dos fases se completó el total de la muestra identificada.

El enlace al cuestionario y la invitación se difundió a través de los correos electrónicos de la base de datos de ALIBER, además de la invitación para participar a través de las cuentas en redes sociales ALIBER y a través de los grupos de difusión de información de la Alianza; de igual modo se contó con el apoyo de los socios de la Alianza para reforzar la difusión y participación de los miembros de sus organizaciones.

Los datos recolectados fueron tratados con metodología estadística descriptiva e inferencial. Las comparaciones de medias se realizaron con pruebas no paramétricas por la amplia dispersión de los datos de la muestra. En el caso de las preguntas abiertas se establecieron las frecuencias modales de las categorías derivadas de las respuestas. El análisis cualitativo fue asistido por libro de códigos (tipo ATLAS.ti) de entrevistas por ejes.

En el cuarto momento del estudio, se realizaron las entrevistas personales a informantes clave. Esto se produjo durante el mes de enero de 2025. En la Tabla 2 se detalla las organizaciones, países y personas a las que se realizaron dichas entrevistas

Tabla 2*Representantes y cargos en organizaciones de pacientes con enfermedades raras por país*

País	Nombre	Cargo en la asociación
Uruguay	Andrea Falero	Presidenta de “Todos Unidos Uruguay Atueru”
Colombia	Luz Victoria Salazar Ceballos	Directora Ejecutiva de ACOPEL y presidenta del Consejo Directivo del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (ENHU)
Paraguay	Deolinda Costa Martínez	Fundadora y secretaria general de la Asociación Paraguaya de Esclerodermia, Enfermedades Autoinmunes e Hipertensión Muscular
Brasil	Regina Próspero	Coordinadora de Alianza Rara, no Brasil y CEO Instituto VIDAS RARAS
España	Juan Carrión Tudela	Presidente de FEDER y fundador de D’Genes y de ALIBER
México	José de Jesús Navarro Torres	Presidente y fundador de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras
Honduras	Sofía Cruz Betanco	Directora ejecutiva de la Fundación Hondureña para la Salud Hepática
Ecuador	Eliecer Quispe	Presidente de FEPEL DASHA y líder de CEPER – Corporación Ecuatoriana de Personas con ER
Costa Rica	Yessenia Moreira Barboza	Presidenta de la Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange y miembro de la junta directiva de ALIBER
República Dominicana	Yessenia Andrea Valle	Presidenta de FUERAN – Fundación Dominicana de ER y Neurodegenerativas
Argentina	María Marta Bertone	Comisión Directiva de FADEPOF, presidente de Fundación de Hemisferectomía

Nota. ER = enfermedades raras.

Por último, se llevaron a cabo los análisis de datos de los 317 cuestionarios y las entrevistas. En la Tabla 3, se recoge el cronograma del estudio.

Tabla 3*Cronograma del estudio*

Actividad	Duración	Periodo
Adaptación del instrumento para la recolección de la muestra (definición, validación y testeo)	4 meses	Enero - abril 2024
Identificación de contactos de las asociaciones de enfermedades raras de Iberoamérica	3 meses	Febrero – abril 2024
Aplicación del cuestionario a las 317 organizaciones identificadas	8 meses	Abril 2024 - enero 2025
Realización de entrevistas personales a informantes clave	3 semanas	Enero 2025
Análisis y clasificación de la data de los 317 cuestionarios	2 meses	Febrero - marzo 2025





Capítulo 3

RESULTADOS

I. Datos Identificativos de las Organizaciones

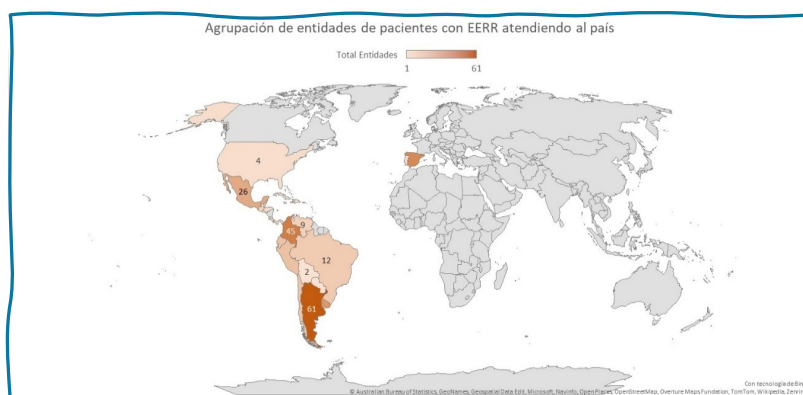
En este primer apartado haremos una descripción sobre qué países han participado, cuál es el medio de comunicación que más emplean para difundir la información de su organización, la relación entre el fundador de la misma con las EERR y si está jurídicamente reconocida.

a. Ubicación geográfica

Los países participantes en el estudio son Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Cuba, Ecuador, El Salvador, España, Estados Unidos, Guatemala, Honduras, México, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, Puerto Rico, República Dominicana, Uruguay y Venezuela (Figura 1).

Figura 1

Mapa de agrupación de pacientes con EERR



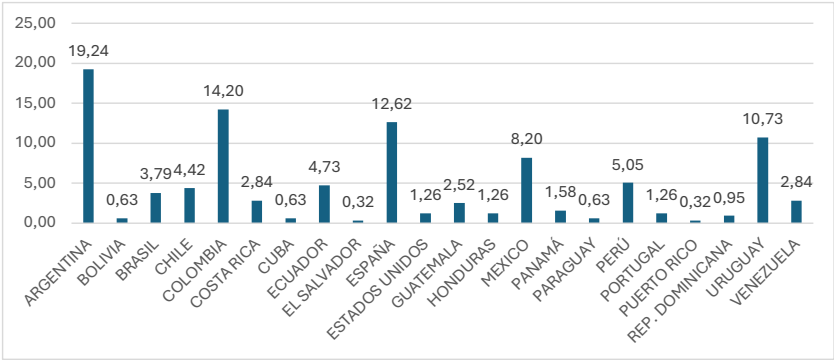
Nota: Elaboración propia haciendo uso de tecnología de Bing

La distribución geográfica de las organizaciones de pacientes del estudio (Figura 2), según su país de residencia, muestra que la mayor proporción proviene de Argentina, con un 19,24% del total. Le siguen Colombia (14,20%), España (12,62%) y Uruguay (10,73%). México representa el 8,20% de las organizaciones de pacientes, mientras que Perú aporta el 5%. Ecuador y Chile presentan cifras similares, con más del 4% cada uno.

En contraste, los países con menor representación son Puerto Rico y El Salvador, ambos con un 0,32%, seguidos de Bolivia y Paraguay, cada uno con un 0,63%.

Figura 2

Distribución de las organizaciones de pacientes atendiendo al país de origen

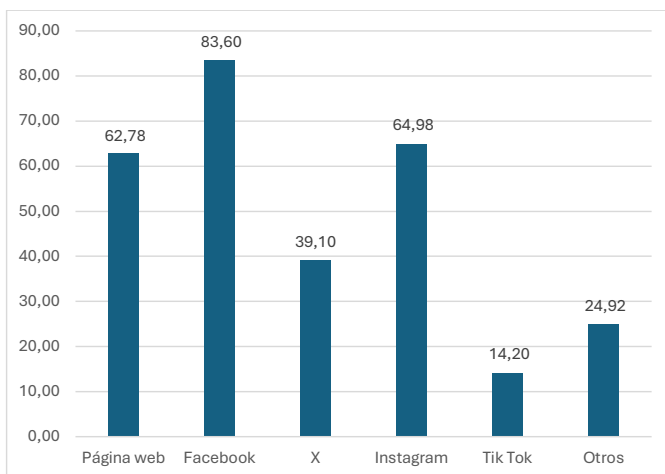


b. Medio de comunicación habitualmente empleado en la organización

Al analizar los medios de comunicación que emplean las organizaciones para difundir su información observamos en la Figura 3 que el 29% de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras en Iberoamérica utilizan principalmente su perfil de Facebook como medio de comunicación. Le siguen Instagram y sus páginas web, cada uno con un 22%, mientras que Twitter es la plataforma principal para el 13% de las organizaciones. En contraste, el medio menos utilizado es TikTok, con solo un 5% de representación.

Figura 3

Medio de comunicación empleado por las organizaciones

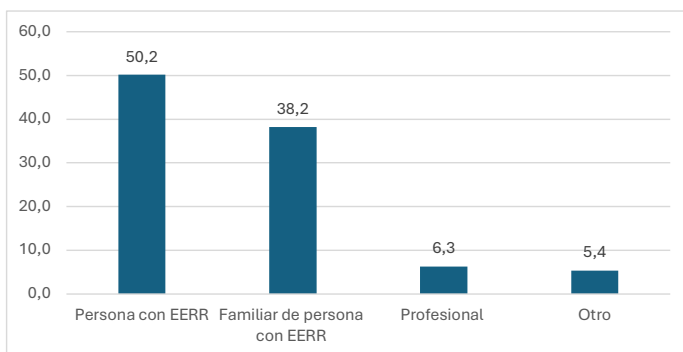


c. Relación de los fundadores con EERR

A la pregunta sobre qué relación tenían los fundadores de la organización con las enfermedades raras, la mitad de las organizaciones manifestaron, como se recoge en la Figura 4, que eran personas afectadas por una de ellas, y el 38.17% que eran familiar de persona con enfermedad rara. Las organizaciones constituidas por profesionales representan el 6.31% del total, mientras que el 5% restante mantenían otro tipo de relación.

Figura 4

Relación entre la persona fundadora de la organización con las enfermedades raras

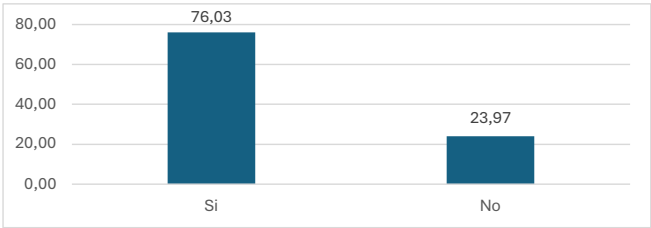


d. Legalidad de la organización

Cuando se pregunta si la organización está legalmente registrada en su país, podemos apreciar en la Figura 5 que más del 76% de las organizaciones afirman contar con esta condición, mientras que cerca de una cuarta parte aún no la poseen.

Figura 5

Constitución oficial de la organización



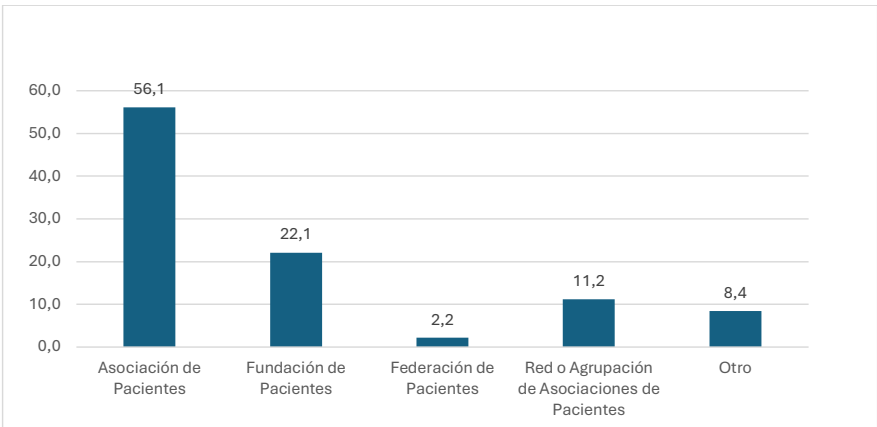
VI. Características de la Organización

a. Tipo de organización

La Figura 6 muestra la distribución de las distintas formas jurídicas que se emplean para constituir las organizaciones de pacientes.

Figura 6

Forma jurídica de la organización



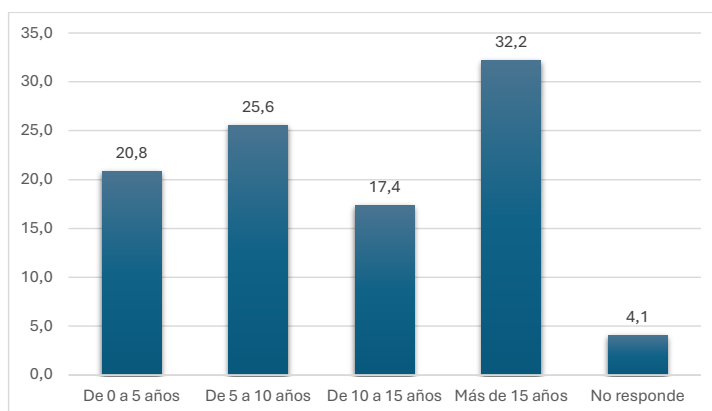
Cuando se pregunta por el tipo de organización, sobre su forma constitucional, el 56% indica que son asociación, mientras que el 22% son una fundación. Las redes o agrupaciones de asociaciones representan el 11% y el 2% son federaciones. Un 9% de las organizaciones encuestadas están constituidas de otra manera.

b. Antigüedad de la organización

Al consultar sobre la antigüedad de las organizaciones, se observa en la Figura 7 que casi la mitad (49.53%) cuentan con más de 10 años de experiencia. Una cuarta parte (25.55%) tienen entre 5 y 10 años, mientras que una quinta parte (20.82%) han operado por menos de 5 años.

Figura 7

Antigüedad de la organización

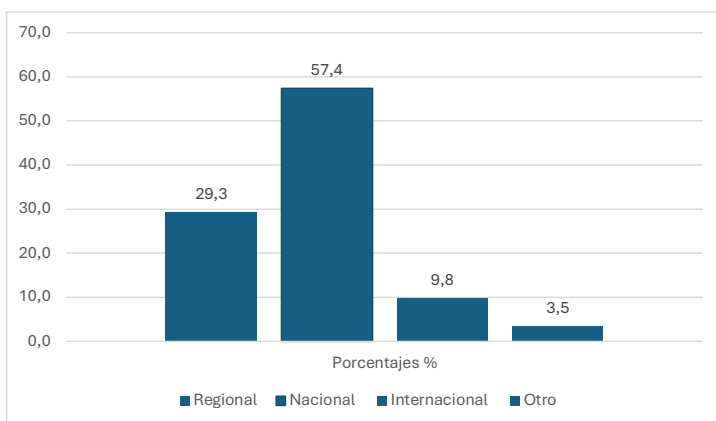


c. Ámbito de actuación (regional, nacional, internacional)

La mayoría de las organizaciones encuestadas son de ámbito nacional (57.41%), como se observa en la Figura 8, mientras que las regionales suponen casi el 30% y las internacionales representan el 9.78%.

Figura 8

Ámbito de actuación de las organizaciones de pacientes

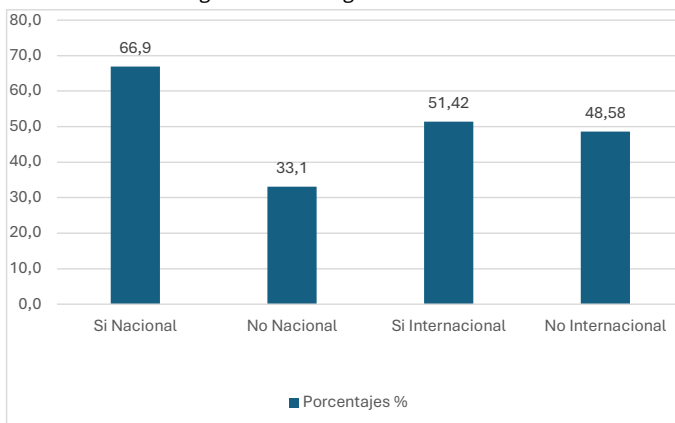


d. Pertenencia a federaciones nacionales e internacionales

En la Figura 9 se aprecia que cuando hablamos de pertenencia a otras federaciones, nos encontramos con que el 66.88% de las organizaciones están integradas en federaciones nacionales, y el 51.42% en federaciones internacionales.

Figura 9

Pertenencia de la organización a alguna federación



VII. Enfermedades Raras Atendidas, Servicios Prestados y Recursos Humanos

a. Número de enfermedades raras representadas

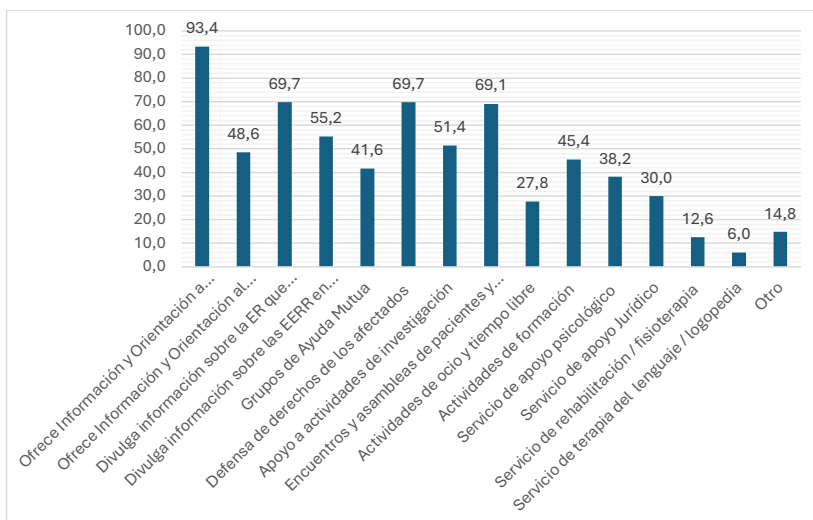
El número de enfermedades raras identificadas que están cubiertas por las 317 organizaciones que participaron de manera activa en este Estudio asciende a 2.488 enfermedades raras (anexo 4), cifra que contrasta con las 1.994 enfermedades cubiertas por el Movimiento Asociativo de Enfermedades Raras de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER (anexo 5); lo que permite deducir que la población de enfermedades agrupada por la Alianza asciende al 80.1% de la población total identificada en el estudio, por lo que se hace necesario desarrollar estrategias comunicativas que permitan a ALIBER aumentar la cobertura de las enfermedades que podría representar.

b. Tipos de servicios prestados (información, apoyo psicológico, jurídico, rehabilitación, etc.)

En la Figura 10 se recoge los servicios que las diferentes organizaciones participantes prestan a la sociedad. En este sentido, el servicio más ofertado es el de Información y orientación a afectados y familiares (93.4%). Le sigue las actividades de divulgación sobre enfermedades raras y Defensa de derechos de los pacientes, ambos con el 69.7%. En contraposición, el servicio menos utilizado es Logopedia o Servicio de terapia del lenguaje con casi el 6%.

Figura 10

Servicios prestados en las organizaciones



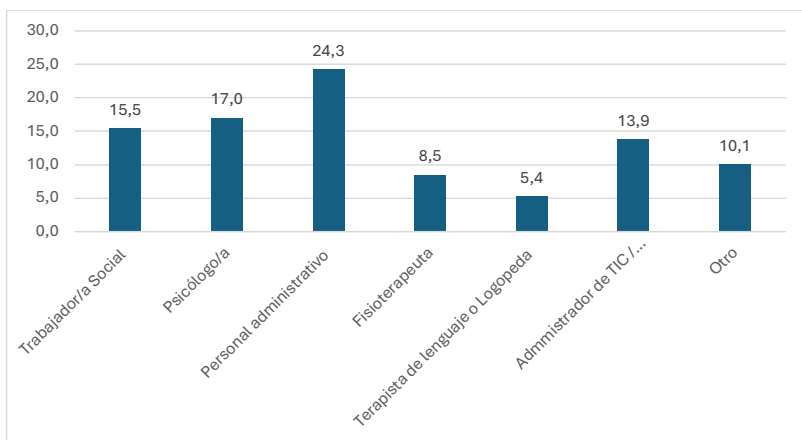
- c. Tipos de personal contratado (trabajador social, psicólogo, administrativo, etc.)

Se observa que más de la mitad de las organizaciones participantes no tienen ningún profesional contratado.

Por otro lado, la figura 11 nos ilustra que en aquellas organizaciones que tienen personal contratado, se observa que el profesional más frecuente es personal administrativo, que engloba secretarías, contadores y administradores (24.3%). Seguidamente se encuentran los profesionales en psicología: 17% y Trabajadores Sociales: 15%. Entre el grupo de profesionales menos contratado por las organizaciones analizadas se encuentran los Terapista de lenguaje o Logopedas (5.4%).

Figura 11

Categorías laborales del personal contratado por las organizaciones de pacientes



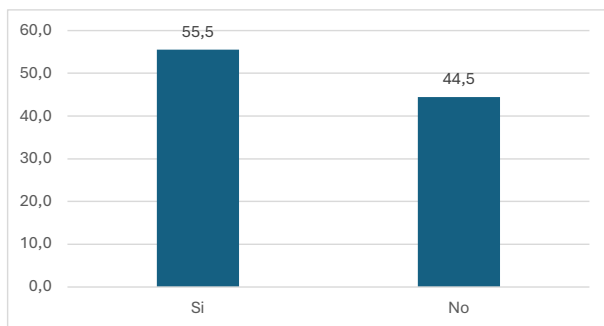
VIII. Voluntariado y Prácticas

a. Participación de voluntarios (sí/no)

Del total de organizaciones que han respondido a esta pregunta, 317, en la figura 12 se observa cómo las organizaciones con voluntarios representan el 55.5%, mientras que las organizaciones sin voluntarios suponen el restante 44.5%.

Figura 12

Presencia de voluntariado en la organización



b. Número de voluntarios

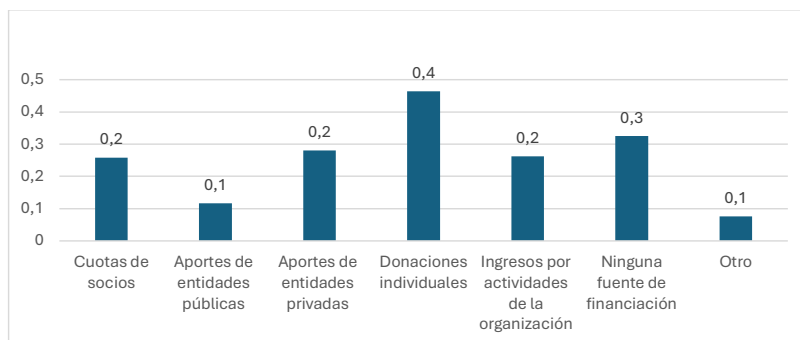
Se analizaron los datos de 116 organizaciones que reportaron el número de voluntarios con los que cuentan, que tienen un promedio de 12.4 voluntarios por organización, si bien oscila entre un mínimo de 0 y el máximo, 107 personas. La mediana, el valor central, es de 7.

IX. Estrategias de Financiación

De las 317 organizaciones encuestadas, 103 carecen de cualquier tipo de fuente de financiación. La principal fuente de ingresos, tal y como se aprecia en la Figura 13, son las donaciones individuales, que representan el 46.37%, seguidas por las cuotas de sus socios, que constituyen el 25.8%. Los ingresos por actividades de la propia organización suponen el 26.18%, mientras que las aportaciones de organizaciones privadas alcanzan el 28.08%. Finalmente, las aportaciones de las administraciones públicas se sitúan en el 11.67%.

Figura 13

Fuentes de financiación de las organizaciones



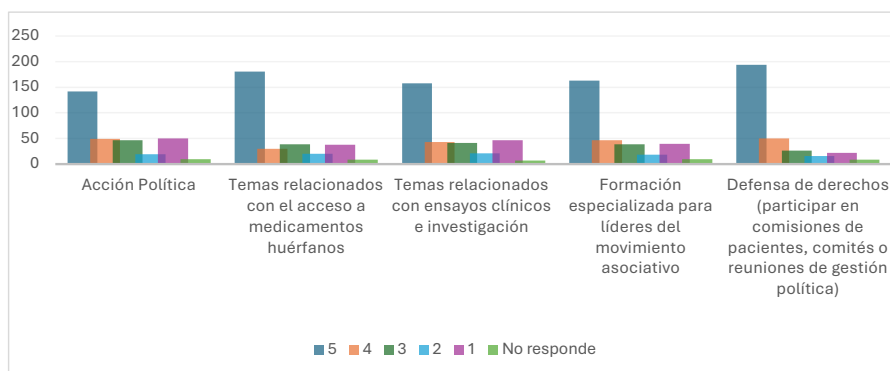
X. Opinión de los encuestados sobre las necesidades y planes de fortalecimiento

a. Resultados de encuestas sobre las prioridades formativas

Respecto a la priorización de la intervención de la organización desde el área de formación, las áreas con mayor ponderación de 5 puntos fueron las de Defensa de derechos (participar en comisiones de pacientes, comités o reuniones de gestión política), Temas relacionados con el acceso a medicamentos huérfanos y Formación especializada para líderes del movimiento asociativo (Figura 14).

Figura 14

Prioridades sobre la formación que se considera necesaria para las organizaciones

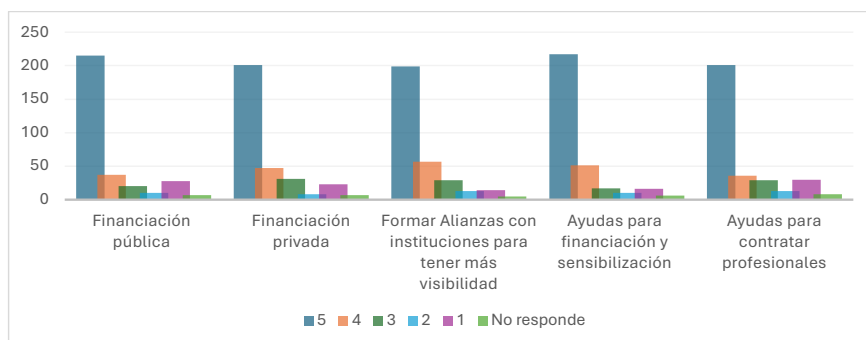


b. Resultados de encuestas sobre necesidades

Con relación a las ponderaciones realizadas por los encuestados respecto a las principales necesidades del colectivo, la Figura 15 recoge cómo están en primer lugar con la calificación mayor de 5 puntos la necesidad de Ayudas para financiación y sensibilización, la de Financiación pública y privada y las Ayudas para contratar profesionales.

Figura 15

Principales necesidades percibidas por las organizaciones de pacientes

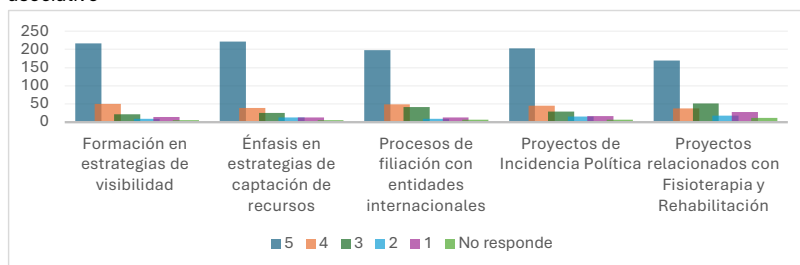


c. Propuestas de acciones para fortalecer el movimiento asociativo (formación, captación de recursos, incidencia política, etc.)

En relación con las acciones que deberían llevarse a cabo para fortalecer el Movimiento Asociativo en Iberoamérica, recogidas en la Figura 16, se identifican con una mayor ponderación de 5 a 1 puntos, el Énfasis en estrategias de captación de recursos, la Formación en estrategias de visibilidad y los Proyectos de Incidencia Política.

Figura 16

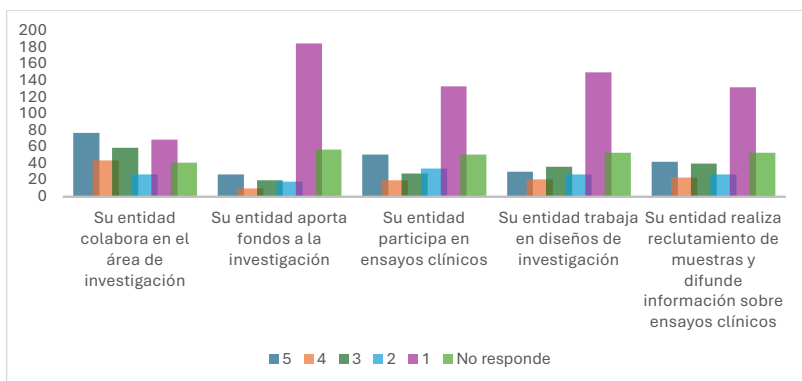
Valoración de las acciones que se pueden llevar a cabo para el fortalecimiento del tejido asociativo



Por último, con relación a las acciones que llevan a cabo las organizaciones para fomentar la investigación, la Figura 17 recoge cómo se evidenció que, de la muestra analizada, sólo 77 organizaciones ponderan con la mayor calificación de 5 puntos su colaboración en el área de investigación, seguida de 51 organizaciones de participan en ensayos clínicos y 42 organizaciones que realizan reclutamiento de muestras y difunden información sobre ensayos clínico.

Figura 17

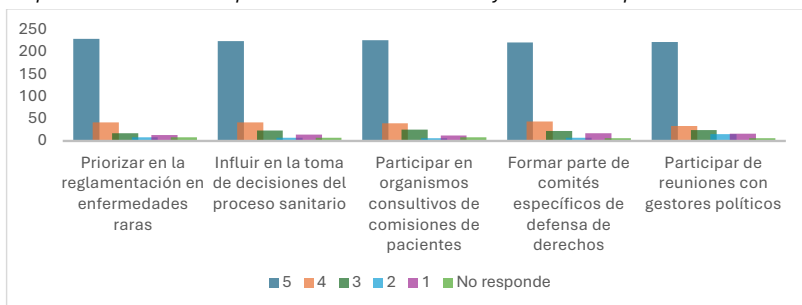
Acciones llevadas a cabo por las organizaciones para fomentar la investigación



La siguiente categoría que emergió del análisis de las respuestas fue las acciones deben llevarse a cabo para fomentar la Defensa de Derechos e Incidencia Política en las Asociaciones, encontrando como aspectos de mayor ponderación de 5 puntos, como reflejamos en la Figura 18, Priorizar en la reglamentación en enfermedades raras, Participar en organismos consultivos de comisiones de pacientes, e Influir en la toma de decisiones del proceso sanitario Influir en la toma de decisiones del proceso sanitario.

Figura 18

Propuesta de actividades para la defensa de derechos y la incidencia política



XI. Comparación de características por país

a. Comparación de características por país y presencia

Se identifican las siguientes tendencias en el movimiento asociativo de enfermedades raras en Iberoamérica:

› Legalidad: La mayoría de las organizaciones están registradas legalmente en sus respectivos países, pero la existencia de una cuarta parte que aún no está oficialmente constituida puede representar un desafío en términos de financiamiento y reconocimiento oficial.

› Tipo de Organización: Se observa que la mayoría de las organizaciones son asociaciones de pacientes, seguidas por fundaciones. Esto indica una fuerte autogestión por parte de los afectados y sus familiares.

› Ámbito de Actuación: La mayoría de las organizaciones tienen un ámbito de actuación nacional, aunque algunas operan a nivel regional e internacional.

› Total de Organizaciones: A continuación (Tabla 4), se evidencia que Argentina tiene 61 asociaciones y Colombia 45 fundaciones, por lo que estos países presentan un mayor número de organizaciones en comparación con otros países, lo que sugiere una mayor consolidación del movimiento asociativo en estas regiones.

Tabla 4

Comparación de las características de las organizaciones por países

País	Tipo de Organización	Ámbito de Actuación	Total Organizaciones
Argentina	Asociación de Pacientes	Nacional	61
Bolivia	Fundación de Pacientes	Regional, Nacional, Internacional	2
Brasil	Asociación de Pacientes	Nacional	12
Chile	Asociación de Pacientes	Nacional	14
Colombia	Fundación de Pacientes	Nacional	45
Costa Rica	Asociación de Pacientes	Nacional	7
	Fundación de Pacientes	Nacional	2
Cuba	Otro	Otro	2
	Otro	Nacional	2
Ecuador	Asociación de Pacientes	Nacional	1
	Fundación de Pacientes	Nacional	12
El Salvador	Asociación de Pacientes	Nacional	1
España	Asociación de Pacientes	Regional	32
	Asociación de Pacientes	Internacional	1
	Asociación de Pacientes	Nacional	7
Estados Unidos	Fundación de Pacientes	Internacional	3
	Otro	Regional, Nacional, Internacional	1
Guatemala	Asociación de Pacientes	Otro	5
	Asociación de Pacientes	Regional, Otro	3
Honduras	Fundación de Pacientes	Internacional	2

	Otro	Nacional	2
México	Asociación de Pacientes	Nacional	26
Panamá	Asociación de Pacientes	Nacional	3
	Red o Agrupación de Asociaciones de Pacientes	Regional, Nacional, Internacional	2
Paraguay	Asociación de Pacientes	Regional, Nacional, Internacional	1
	Asociación de Pacientes	Nacional, Internacional	1
Perú	Asociación de Pacientes	Nacional	16
Portugal	Red o Agrupación de Asociaciones de Pacientes	Nacional	3
	Asociación de Pacientes	Nacional	1
Puerto Rico	Fundación de Pacientes	Nacional, Internacional	1
República Dominicana	Fundación de Pacientes	Nacional	3
Uruguay	Asociación de Pacientes	Regional, Nacional, Internacional	34
Venezuela	Fundación de Pacientes	Nacional	9

b. Comparación de su opinión sobre necesidades y planes de fortalecimiento por país en el movimiento asociativo de enfermedades raras.

Las entrevistas confirman la centralidad de la financiación (diversificación de fuentes y acceso a subvenciones), la profesionalización (captación y retención de personal técnico) y el acceso sanitario (diagnóstico oportuno, centros de referencia y medicamentos huérfanos). Las acciones propuestas se concentran en captación de recursos, formación en comunicación/visibilidad e incidencia para asegurar marcos legales y su implementación.

Se pueden identificar algunas tendencias en la percepción de las organizaciones respecto a sus necesidades y estrategias para fortalecer su impacto (Tablas 5 y 6):

- › Defensa de Derechos: Se observa que países como Colombia y Argentina otorgan una alta importancia a la participación en comisiones de pacientes, comités y reuniones de gestión política, con puntuaciones promedio superiores a 4.5 en una escala de 1 a 5.

- › Incidencia Política: Colombia se destaca con una puntuación de 5.0, lo que indica un alto nivel de compromiso en la promoción de cambios legislativos y políticos en favor de las personas con enfermedades raras. Otros países como Bolivia y Argentina también muestran un alto interés en este aspecto.

› Participación en Comités de Defensa: Este indicador refleja el grado en que las organizaciones buscan influir en la toma de decisiones a través de comités especializados. Nuevamente, Colombia y Argentina lideran este aspecto con puntuaciones superiores a 4.5, mientras que Brasil muestra valores más bajos en algunas regiones.

Tabla 5

Comparativa de prioridades y necesidades de las organizaciones por países

País	Tipo de Organización	Defensa de Derechos	Incidencia Política	Comités de Defensa
Argentina	Asociación de Pacientes	4.50	4.41	4.57
Bolivia	Fundación de Pacientes	3.00	4.50	3.50
Brasil		2.00	3.33	2.33
	Asociación de Pacientes	4.50	4.50	4.67
Chile	Asociación de Pacientes	4.62	4.50	4.71
Colombia	Fundación de Pacientes	4.67	5.00	4.67
	Asociación de Pacientes	4.44	4.41	4.74
	Fundación de Pacientes	4.47	4.13	4.73
Costa Rica	Fundación de Pacientes	3.86	4.57	4.71
	Asociación de Pacientes	3.00	4.00	3.50
Cuba	Fundación de Pacientes	2.50	5.00	5.00
Ecuador	Otro	4.00	4.50	4.50
	Otro	3.33	3.67	3.83
	Asociación de Pacientes	5.00	5.00	5.00
	Asociación de Pacientes	4.20	4.00	3.50
El Salvador	Asociación de Pacientes	5.00	5.00	1.00
España	Fundación de Pacientes	4.17	4.33	4.33
	Fundación de Pacientes	4.38	4.16	4.42
	Asociación de Pacientes	4.00	5.00	5.00

	Asociación de Pacientes	5.00	5.00	5.00
	Asociación de Pacientes	4.00	4.33	4.50
Estados Unidos	Fundación de Pacientes	3.33	4.33	4.00
	Otro	3.00	2.00	2.00
Guatemala	Asociación de Pacientes	4.33	4.67	4.67
	Asociación de Pacientes	3.00	3.67	2.33
Honduras	Fundación de Pacientes	4.00	5.00	4.50
	Otro	3.50	5.00	3.00
México	Asociación de Pacientes	4.08	4.12	4.19
Panamá	Asociación de Pacientes	4.00	3.33	4.33
	Red o Agrupación de Asociaciones de Pacientes	4.50	5.00	5.00
	Asociación de Pacientes	5.00	5.00	5.00
Paraguay	Asociación de Pacientes	5.00	5.00	5.00
Perú	Asociación de Pacientes	4.12	4.00	4.50
Portugal	Red o Agrupación de Asociaciones de Pacientes	4.33	4.00	4.67
	Asociación de Pacientes	4.00	4.00	4.00
Puerto Rico	Fundación de Pacientes	2.00	4.00	3.00
República Dominicana	Fundación de Pacientes	3.33	2.33	4.33
Uruguay	Asociación de Pacientes	4.90	4.78	4.94
Venezuela	Fundación de Pacientes	3.11	3.78	4.22

Tabla 6

Descriptivos de las necesidades y prioridades

	Media	Desviación Típica	Coefficiente de Variación
Defensa de Derechos	3,95	0,81	0,20

Incidencia Política	4,29	0,70	0,16
Comités de Defensa	4,15	0,95	0,23

La Tabla 7 presenta, un resumen que recoge las aportaciones principales de cada país a los 4 ejes que se analizan en las entrevistas: situación y número, necesidades y planes, participación en la toma de decisiones y contribuciones de las organizaciones al avance en las enfermedades raras.

Tabla 7

Tablas comparativas por EJE

País	Síntesis EJE 1
ARGENTINA	Nació en 2011 y hoy nuclea a más de 110 organizaciones miembro, incluyendo asociaciones civiles, fundaciones, grupos familiares y redes de pacientes.
BRASIL	Se estima que existen alrededor de 200 asociaciones de EERR en el país.
COLOMBIA	Existen asociaciones, federaciones y organizaciones, de las cuales algunas contemplan muchas enfermedades huérfanas y otras se centran particularmente en un diagnóstico.
COSTA RICA	El movimiento asociativo de EERR en el país es muy variado, se encuentran asociaciones que han trabajado a lo largo de 30 años y en los últimos 10 años han incrementado o; se ha fomentado la defensa de derechos de personas con estas enfermedades.
ECUADOR	El movimiento asociativo está presente solo por intereses propios tiene alrededor de 30 fundaciones.
ESPAÑA	La asociación que aporta mayor antigüedad a es te movimiento asociativo es “La Asociación Española de Hemofilia”, que data en 1970.
HONDURAS	Las EERR cuentan con muy poca representación de asociaciones y todas han sido creadas recientemente.
MÉXICO	Cuenta con un poco más de 70 organizaciones de EERR y se estima que exista un crecimiento del 10 % anual, es decir, cada año localizamos un poco más de 7 organizaciones que se dedican al movimiento asociativo en todo el territorio nacional...
PARAGUAY	Legalmente hay una organización, aunque existen algunos grupos que intentan trabajar pero las gestiones son muy burocráticas en este país, por lo que no continúan las gestiones.
REPÚBLICA DOMINICANA	La situación del movimiento asociativo de EERR en este país está en desarrollo, lo que presenta varios desafíos.

País	Síntesis EJE 2
ARGENTINA	Los desafíos persistentes a los que se hacen frente son: Fragmentación del sistema de salud, que afecta el acceso diagnóstico y terapéutico; Falta de centros de referencia coordinados en muchas provincias.
BRASIL	Apoyo financiero y unidad.
CHILE	Luchar por la implementación de una ley promulgada en 2015, que es la esperanza para quienes padecen EERR, permitiéndoles acceder a los medicamentos necesarios.
COLOMBIA	Se plantea la necesidad de aumentar el conocimiento del personal de salud para que se formen y puedan llegar a un diagnóstico en menor tiempo.
COSTA RICA	Se podría considerar que la visibilización de EERR y la definición de las mismas, ya que en los últimos años no ha habido diagnóstico para algunas personas, no cuentan con un paradigma médico, además hay muy poca investigación científica.
ECUADOR	Trabajar en política pública y de estado.
ESPAÑA	Las principales necesidades que tienen las asociaciones fundamentalmente es la falta de formación de los representantes del movimiento y facilitar herramientas que ayuden en su gestión; además está la garantía de la sostenibilidad de las asociaciones.
HONDURAS	Las organizaciones luchan por priorizar el diagnóstico de sus integrantes.
MÉXICO	Es necesario colaborar con universidades y centros que forman personal sociosanitario además de centros de referencia que ayuden a aumentar la visibilidad; también una hoja de recursos para los pacientes.
PARAGUAY	La falta de un hospital que atienda a todas las EERR; algunos centros tienen algún especialista, pero son pocos, además, los costos de los estudios para definir las patologías.
REPÚBLICA DOMINICANA	Las 4 principales necesidades son: la sensibilización y visibilidad, que es uno de los objetivos de la asociación FUERAN, la Falta de conciencia pública sobre el colectivo y sus implicaciones; el acceso a un diagnóstico y tratamiento.
URUGUAY	La necesidad más apremiante es el apoyo gubernamental para poder dar difusión a las EERR y lograr llevar a cabo proyectos de impacto por esta población.
URUGUAY	La situación del movimiento asociativo en este país es una situación bastante básica, existe pero no tiene una solvencia importante.
País	Síntesis EJE 3

ARGENTINA	Participación en consejos consultivos y mesas de decisión; integración en redes internacionales (IBE, REN, ISAN, ALIBER, RDI, BIOredSur) con incidencia parlamentaria y regulatoria.
BRASIL	Sí, colaboran y contribuyen.
CHILE	La sociedad civil participa en la implementación de la ley Ricarte Soto del Ministerio de Salud a través de comisiones, como la Comisión Ciudadana de Control y Vigilancia.
COLOMBIA	Se han establecido instancias de trabajo para los pacientes con estas enfermedades, destacando la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas del Ministerio de Salud están asociaciones de pacientes, aseguradoras y la academia.
COSTA RICA	La participación en alianzas como ALIBER y otras organizaciones a nivel mundial es crucial, actualmente solo 2 organizaciones de nuestro país están activamente agrupadas en ALIBER.
ECUADOR	La participación como grupo organizado está marcado por las individualidades sin un plan común, esto puede mejorar si mantienen un mismo mensaje con propuestas factibles que son la base para el cumplimiento de derechos a través de una Ley.
ESPAÑA	Participa también en diversos comités asesores, en grupos de trabajo del ministerio, en el Registro Nacional de EERR y en los CSUR, que son fundamentales para la atención a sus pacientes.
HONDURAS	Están limitados en incidencia política.
MÉXICO	Tienen alrededor de 20 años de trabajo continuo y organizado.
PARAGUAY	Se ha intentado que el movimiento asociativo se cohesione, pero se enfrentan a varios obstáculos producto de conflicto de intereses.
REPÚBLICA DOMINICANA	Actualmente no existe ninguna representación de asociación de EERR en organismos tomadores de decisión.
URUGUAY	Las asociaciones no participan en la toma de decisiones que contribuyan a mejorar la calidad de vida del paciente y su familia.

País	Síntesis EJE 4
ARGENTINA	El Registro de Enfermedades Poco frecuentes se aprobó por Resolución Ministerial 307/2023 el Listado de Enfermedades Poco Frecuentes que se detalla como Anexo el Mapa Federal de Recursos para EPOF, impulsado por FADEPOF y el CONICET.
BRASIL	Con orientación a las familias y construcción de políticas públicas, además de estar presente en las principales decisiones parlamentarias y gerenciales.
COLOMBIA	Han contribuido de forma significativa en la atención de las personas y familiares con estas patologías, actuando como su voz en representación a sus intereses.
COSTA RICA	Lamentablemente se ha encontrado resistencia para implementar los proyectos previstos , por lo que necesitan más apoyo y compromiso de todos los involucrados en el proceso y así visibilizar su consecución.
ECUADOR	La atención de personas con EERR no ha llegado a su objetivo propuesto porque no hay los medios legales para la exigibilidad de los derechos.
ESPAÑA	Ha sensibilizado a la sociedad sobre la importancia de atender las necesidades de las personas con EERR y ha contribuido al desarrollo de un marco normativo que mejora la calidad de vida de 3 millones de españoles.
HONDURAS	Trabajan de manera cercana en los hospitales y van a apoyar a los pacientes.
MÉXICO	Han mejorado las relaciones con el gobierno y con las Autoridades Sociosanitarias lo que ha impulsado mucho más la atención en relación a los derechos de las personas con; se aumentó la visibilidad y la necesidad de capacitación de los médicos.
PARAGUAY	Ha contribuido en el acercamiento a los ministros, a la cámara departamental, a los diputados y senadores, así como en visualizar a los pacientes y sus necesidades, porque en el ministerio de salud no existen estadísticas.
REPÚBLICA DOMINICANA	Al tiempo que impulsa cambios positivos en la sociedad y en el sistema de salud para garantizar el reconocimiento y apoyo a esta comunidad.
URUGUAY	Ha contribuido en la construcción de un trabajo constante, dando difusión, desarrollando eventos, colaborando con pacientes y familiares, llegando a alcanzar la cobertura de medicaciones de alto costo por parte del Ministerio de Salud Pública.



Capítulo 4

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES



El presente estudio es la segunda aproximación para describir las organizaciones de pacientes con EERR en Iberoamérica, duplicando la muestra del primer estudio en un 100% pues se pasó de 153 cuestionarios en la primera aproximación a una muestra de 317 en la versión actual; contando con las respuestas de organizaciones de 22 países.

Un gran porcentaje de las asociaciones identificadas no está profesionalizado: 62%, lo cual pone en evidencia la necesidad de formalización del colectivo para que puedan brindar un acompañamiento más estructurado a los afectados y sus familias.

El mayor porcentaje de asociaciones está conformado por afectados y familiares: 84%, esto evidencia que el Movimiento Asociativo de las EERR surge de las necesidades de una población que se organiza y agremia a partir de sus necesidades para darles respuesta y replicar sus experiencias de éxito con la población que está en su misma situación.

Por el diseño exploratorio del Estudio, los hallazgos no pueden generalizarse, no obstante, constituyen una sólida base sobre la cual se pueden establecer acciones dirigidas al fortalecimiento del Movimiento Asociativo Iberoamericano de las EERR en beneficio de los afectados de la región.

El Movimiento Asociativo Iberoamericano de las EERR puede describirse como un movimiento en proceso de maduración, conformado por organizaciones que son lideradas principalmente por afectados y/o familiares de personas con una de estas Enfermedades, cuyo funcionamiento y vías de comunicación se basan en la presencia en redes sociales y que pese a las limitadas fuentes de financiamiento, lo que interfiere en la contratación de personal calificado, enmarcan sus funciones en la difusión de información y orientación sobre EERR a quien lo necesite.

Este grupo de líderes es consciente de la necesidad del trabajo en red, motivo por el que se adhieren y trabajan con otras organizaciones que facilitan la realización de acciones de representación ante tomadores de decisión para promover agendas que incluyan a las personas con EERR, incidir en las Políticas Públicas y desarrollo de marcos legales de protección a los derechos de los afectados y sus familias.

El tomar como una causa personal un Movimiento en beneficio de personas afectadas por EERR implica aprender y mejorar sobre la marcha, esto viabiliza que los líderes del Movimiento Asociativo Iberoamericano de las Enfermedades Raras, sean conscientes de sus necesidades de formación en áreas como la administración de las organizaciones, legislación y políticas públicas, entre otras, lo cual les permita mejorar su nivel de profesionalización.

Los resultados de esta investigación validan los objetivos estratégicos y las líneas de acción de ALIBER, evidenciando que están en consonancia con las necesidades de la población y las propuestas realizadas por los Líderes del Movimiento Asociativo encuestados.

En este orden de ideas es de gran importancia el consolidar las actividades propias de ALIBER relacionadas con el intercambio de buenas prácticas y la profesionalización de los líderes de las asociaciones, como los Foros de Alto Nivel y los Encuentros Iberoamericanos de Enfermedades Raras que de manera ininterrumpida ha realizado durante 11 años, así como afianzar los convenios que en el desarrollo de su gestión ha realizado; de igual manera se hace indispensable el seguir desarrollando estudios de investigación social en la región iberoamericana, cuyos resultados se convertirán en referencia de consulta para el Movimiento Asociativo de las EERR en Iberoamérica.

I. Recomendaciones para mejorar el funcionamiento del movimiento asociativo de enfermedades raras en Iberoamérica

Las organizaciones participantes de este Estudio han plasmado en él sus principales campos de acción, sus necesidades más apremiantes y las expectativas que como organizaciones tienen para el cumplimiento de sus objetivos institucionales, en este orden de ideas, todas aquellas organizaciones que tengan acceso a los resultados del Estudio serán beneficiadas con la información que en él se condensa.

Uno de los principales objetivos institucionales que promueve ALIBER entre todas las organizaciones del Movimiento Asociativo de EERR que la conforman, es propiciar la homologación de los marcos normativos regionales sobre EERR. Para ello se realizan actuaciones específicas encaminadas a ello, como es el desarrollo de los Foros de Alto Nivel que permiten un espacio de retroalimentación entre los tomadores de decisiones asistentes al evento. Mediante estos foros los responsables de la toma de decisiones conocen de primera mano las necesidades de la población con EERR.

Así mismo, con el propósito de que cada vez más organizaciones se adhieran a estos pactos colectivos que buscan la reivindicación de los derechos de las personas con Enfermedades Raras y sus familias, ALIBER esboza como características principales con las que deben operar las organizaciones que componen y deseen en el futuro componer la Alianza, las siguientes:

- › Organizaciones de pacientes y/o familiares de pacientes con Enfermedades Raras, debidamente representadas y legalmente constituidas en cada uno de los países de Iberoamérica.
- › Organizaciones en vía de conformación que serán admitidas como miembros adherentes en tanto su situación legal se regularice.
- › Asociaciones que se adhieran a los principios, misión, valores de ALIBER y a las prioridades establecidas por la Alianza en materia de Defensa de derechos del colectivo con EERR de la región iberoamericana.
- › Organizaciones que promuevan el trabajo voluntario en pro de difundir la información sobre la labor que se está llevando a cabo para reivindicar los derechos del colectivo de personas con Enfermedades Raras al mayor número de personas posible.
- › Organizaciones que trabajen en la estructuración de líneas de autofinanciamiento, lo que permitirá que se cualifiquen y profesionalicen conforme van cumpliendo sus metas de autogestión a través de la identificación de procesos formativos en educación financiera.
- › Participar activamente en redes colaborativas nacionales e internacionales, incluyendo el intercambio de información, buenas prácticas y la contribución a foros, estudios o espacios de cooperación impulsados por ALIBER.
- › Mantener un compromiso permanente con la transparencia, la ética y la rendición de cuentas, tanto frente a su base social como ante los organismos aliados y los actores públicos y privados con los que interactúe.

II. Mapa del movimiento asociativo de enfermedades raras en Iberoamérica y Mapa de asociaciones representadas en ALIBER

El número de asociaciones de enfermedades poco frecuentes identificadas durante el proceso es de 1230. Sin embargo, ALIBER cuenta con 46 organizaciones miembro, debido a que muchas de ellas representan a las asociaciones más pequeñas, por ejemplo, en España se encuentra FEDER que representa a 416 asociaciones españolas. Las organizaciones socias de la alianza iberoamericana de enfermedades raras son las que se recogen en la figura 19.

Figura 19

Número de asociaciones por países



Nota: Elaboración propia

Como se plasma en la Figura 19, los países con mayor número de organizaciones son España con 479, Argentina con 281, Brasil con 173, Colombia con 94 y México con 91. No obstante, también existen países con menos de 5, como puede ser Nicaragua con 3, El Salvador con 3 y Cuba con 1, repercutiendo de forma directa al desarrollo del movimiento asociativo y a sus logros, ya que, esa situación hace que el proceso sea más lento y complicado.

III. Nivel de desarrollo en cada país en relación con el movimiento asociativo de las asociaciones

- › Uruguay. La asociación del movimiento asociativo es una situación bastante básica, existe, pero no tiene una solvencia importante.
- › Colombia. El movimiento asociativo ha tenido un gran crecimiento, a través de este estudio se pudo establecer contacto con 100 asociaciones.
- › Paraguay. Según la entrevista a informantes clave, la asociación que responde a las preguntas es la única legalizada del país, ya que, aunque existan grupos que intentan legalizarse, las gestiones son tan burocráticas que nadie las acepta.
- › Brasil. Muy importante y activa.
- › Ecuador. El movimiento asociativo está presente solo por intereses propios.
- › Costa Rica. El movimiento asociativo en los últimos 10 años ha incrementado, tanto así que, en los últimos dos años, se ha fomentado la defensa de derechos de personas con enfermedades raras a través de un proyecto de ley y una asamblea legislativa que está pronto por definirse.

- › México. Las asociaciones mayoritariamente se organizan por colectivos que trabajan juntos para poder crear esa voz que es necesaria por sectores de enfermedades neurológicas, metabólicas, que afectan al crecimiento, entre otras.
- › Honduras. El número de asociaciones que trabaja con EERR en este país es mínimo y no cuentan con el impulso necesario para generar una incidencia positiva y/o fuerte dentro del sistema público. Actualmente, se está generando un marco normativo, aprobado por la Secretaría de Salud y en proceso de desarrollo, a solicitud de organizaciones que han facilitado datos de respaldo y justificación.
- › España. El movimiento asociativo en España ha logrado transformar la realidad de la situación a la que se enfrenta 3 millones de españoles que conviven con estas enfermedades raras en busca de diagnósticos en nuestro país.
- › República Dominicana. La situación del movimiento asociativo de enfermedades raras en este país está en desarrollo, aunque aún presentan varios desafíos.
- › Argentina: cuenta con organizaciones de segundo grado que aglutinan a las organizaciones de base, y cuenta con un robusto número de asociaciones de pacientes activos.

IV. Tipo de necesidades presentes

En general, las organizaciones manifiestan la necesidad de diversificar sus fuentes de financiación y acceder de forma ágil a subvenciones públicas para garantizar su sostenibilidad y la efectividad de su labor. La dependencia exclusiva de contribuciones particulares o la cuota de los socios resulta insuficiente, haciendo que las subvenciones se erijan no como un mero complemento, sino como un pilar fundamental para mantener servicios de apoyo directo, asesoramiento legal y sanitario, respiro familiar y, crucialmente, para impulsar la investigación. Por tanto, la diversificación de la financiación y el acceso a convocatorias de ayudas específicas se perciben como una estrategia vital de justicia social, que permite equilibrar la balanza y dotar de recursos a quienes abordan problemáticas de alto impacto para los pacientes con una enfermedad poco frecuente y sus familias.

Otra necesidad generalizada que se ha detectado en el estudio es la profesionalización de los trabajadores y técnicos de las asociaciones de pacientes con una enfermedad rara y principalmente en áreas de comunicación y visibilidad. De esta manera, se conseguirá, por un lado, visibilizar la enfermedad poco frecuente que abandera, dándola a conocer a la sociedad y sensibilizando sobre ella. Y por otro lado, consiguen nuevas fuentes de financiación.

Además, los hallazgos de este estudio, consistentes con la literatura previa, confirman que las asociaciones de pacientes de enfermedades raras identifican como una prioridad absoluta el acceso a tres pilares interdependientes del sistema

sanitario: el diagnóstico precoz y certero, la atención en centros de referencia especializados y la disponibilidad de medicamentos huérfanos. Esta tríada de demandas no surge de forma aislada, sino como una respuesta directa al periplo al que se enfrentan los pacientes: la peregrinación médica prolongada y el diagnóstico tardío, la fragmentación de la atención en unidades sin experiencia específica y la ausencia de opciones terapéuticas para estas enfermedades que, por su baja prevalencia, quedan fuera del foco de la industria farmacéutica convencional. La reivindicación de un acceso equitativo a estos recursos debe interpretarse, por tanto, no como una mera solicitud de recursos, sino como una exigencia de justicia sanitaria. Implica la necesidad de implementar y fortalecer pathways clínicos claros que agilicen el diagnóstico, reconocer y acreditar oficialmente a los centros de referencia para evitar dispersión, y establecer marcos regulatorios y de financiación ágiles que incentiven la investigación y garanticen la sostenibilidad en el acceso al diagnóstico y a terapias innovadoras. En última instancia, satisfacer estas necesidades es fundamental para transformar la atención sanitaria de estos colectivos, pasando de un modelo reactivo y fragmentado a uno integral, centrado en el paciente y capaz de mejorar sustancialmente su pronóstico y calidad de vida.

Pero, además, cada país manifiesta unas necesidades concretas.

- › Uruguay. Apoyo gubernamental y dar difusión.
- › Colombia. Su principal reto es conseguir que el diagnóstico de estas patologías sea preciso y se reduzca el tiempo de espera para alcanzarlo. Por otro lado, se ha facilitado a los profesionales herramientas digitales, como la *IA Ofelia* enfocada en EERR para mejorar estos tiempos. Igualmente, se requiere la implementación efectiva y progresiva del Programa de Tamizaje Neonatal, introduciendo inicialmente las siete enfermedades que según la Ley deberían estar incluidas. Seguidamente este Tamizaje debe ser ampliado, con el fin de obtener un diagnóstico temprano que permite iniciar tratamiento también temprano. Por último, otro reto que este país se propone es seguir trabajando en aumentar la creación de centros de referencia especializados en enfermedades huérfanas.
- › Paraguay. Primero, la falta de un hospital que atienda a todas las enfermedades raras o catastróficas o con poca frecuencia. Segundo, no contamos con muchos especialistas y el precio elevado de los estudios para definir la patología. Por último, la falta de medicamentos.
- › Brasil. Apoyo financiero y unidad
- › Ecuador. Deponer el egoísmo y trabajar en política pública y de Estado.
- › Costa Rica. La principal necesidad es la visibilización de enfermedades raras. Por otro lado, la persona se siente sola, desamparada y sin información durante el proceso médico debido a la escasa investigaciones científicas. De igual importancia, se presenta la necesidad de definir políticas de salud sobre como abarcar los tratamientos.

› México. Necesitan un registro de todas las personas que tienen una enfermedad rara en el país, crear centros de referencia que hagan visibles estas situaciones, representación asociativa en las dos cámaras legislativas y, por último, que las asociaciones trabajen junto a las universidades para fomentar el conocimiento en los profesionales sociosanitarios.

› Honduras. Las asociaciones consideran que es más importante la necesidad de obtener un diagnóstico, la carencia de conocimiento médico y el coste de los tratamientos. También, observan una necesidad en la atención ecológica debido a la discriminación y estigmatizaciones generadas en este colectivo. Para ello, es necesario crear un marco jurídico que los proteja. Para concluir, la necesidad que pretenden obtener a largo plazo es que se incluya la atención psicológica en el sistema de salud público.

› España. La principal necesidad es garantizar la sostenibilidad de las asociaciones, ayudándoles económicamente para que puedan desarrollar sus actividades y proyectos.

› República Dominicana. Sus necesidades son: Impulsar la conciencia pública sobre las ER, poder acceder al diagnóstico/tratamiento, incrementar las investigaciones científicas, sensibilizar y visibilizar.

V. Aportaciones del movimiento asociativo a cada país

› Uruguay. El movimiento asociativo es considerado como un proceso lento pero seguro, constante. Ha logrado dar difusión, desarrollar eventos, colaborar con los pacientes y sus familiares. A nivel jurídico, han alcanzado a introducir algunos medicamentos huérfanos dentro de la cobertura pública.

› Colombia. Ha contribuido a la atención de las personas y las familias, a generar espacios importantes ante las diferentes instituciones del país y la administración. Además, han podido participar en la construcción de diferentes Leyes que impactan a pacientes con enfermedades huérfanas. Su objetivo a corto plazo es crear una mesa intersectorial donde se trabaje la inclusión social, laboral y educativa de este colectivo que incidan en la calidad de vida de los pacientes.

› Paraguay. Las asociaciones de este país han creado una estadística interna donde aparecen las características y necesidades de cada persona usuaria. Aunque han presentado 5 proyectos para aumentar esta estadística a nivel nacional con la ayuda del estado, ha sido denegada siempre.

› Brasil. Han logrado orientar a las familias y construir políticas públicas.

› Ecuador. Su objetivo era construir una atención para las personas con ER, el cual, no han podido alcanzar porque no existen medios legislativos para ello.

› Costa Rica. El movimiento asociativo ayuda a las familias, brindan apoyos en sus necesidades y aportan un acompañamiento en el proceso. Para poder lograr esto, es imprescindible que las familias se involucren y sean capaces de superar los estigmas y falsas creencias. Lamentablemente, el movimiento asociativo ha bajado de intensidad con los años, lo que provoca, que haya más dificultades para alcanzar las metas. Para poder solventar esta situación, es necesario incrementar el apoyo, el compromiso y la visibilización del trabajo de las asociaciones.

› México. El aumento de conocimiento de las ER, en este país ha provocado que los profesionales sanitarios se interesen más y tengan conciencia con respecto a las actualizaciones en los tratamientos. Este interés, impulsado la exigencia de los derechos de las personas con enfermedades raras en todos los temas políticos y sanitarios.

› Honduras. El movimiento asociativo ha logrado trabajar cerca de los hospitales para poder apoyar a las personas usuarias. Además, realizan campañas de sensibilización dentro de los hospitales. Para poder progresar es necesario trabajar en conjunto, y dándole mayor importancia a la incidencia política.

› España. El movimiento asociativo ha conseguido concienciar a la sociedad sobre la importancia de trabajar para responder a las necesidades de las personas usuarias. También, han contribuido en el desarrollo de un marco normativo que contribuye en optimizar de la calidad de vida de este colectivo. Por último, han conseguido que las personas no se sientan solas y/o desinformadas durante el proceso de diagnóstico y de tratamiento.

› República Dominicana. El movimiento asociativo desempeña un papel fundamental en mejorar la atención y la calidad de vida de las personas y familias afectadas.

› Argentina: el movimiento asociativo tiene un alto nivel de organizaciones y participación en la incidencia en políticas públicas contando con una ley de EPOF y un registro de enfermedades raras.

Las necesidades más demandadas por el movimiento asociativo son, en primer lugar, poder recibir apoyo gubernamental, tanto las asociaciones como, las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares. Se considera necesario este apoyo para la creación y divulgación de leyes que defiendan los intereses de las personas afectadas. De esta manera, se podrá generar un espacio dentro del sistema educativo y sanitario con la finalidad de dar una mayor visibilidad al colectivo. Por último, también se considera necesario dar facilidades a las asociaciones, fundaciones y federaciones para que puedan alcanzar sus objetivos. Además de estas los entrevistados también consideran necesarias las siguientes medidas:

› Aumentar el conocimiento de los profesionales de la salud para poder evitar los diagnósticos tardíos. Esta medida es reclamada por Colombia, Paraguay, Honduras, México y República Dominicana.

› Aumentar los recursos económicos y de infraestructura (centros de referencia y hospitales) para poder acceder al diagnóstico, al tratamiento y a los medicamentos necesarios. Ligada a esta carencia, se encuentra la necesidad de realizar investigaciones científicas con el objetivo de desarrollar tratamientos específicos para las enfermedades poco frecuentes. Estas dos necesidades se encuentran en Paraguay, Costa Rica, México, Honduras y República Dominicana.

› Ser atendido con respeto y humanidad. La mayoría de las personas con una enfermedad rara se encuentra en exclusión social, laboral y educativa, y por ello, son discriminados de forma constante por la sociedad, y hasta por los propios profesionales. El representante de República Dominicana manifiesta en la entrevista que para poder solventar esta situación *“es crucial, educar a la asociación y a la sociedad dominicana sobre estas condiciones para reducir el estigma y mejorar el apoyo a los afectados y a sus familias”*.

En tercer lugar, y último, es importante destacar las aportaciones que ha generado el movimiento asociativo. Todos los países entrevistados, excepto Chile, ya que no se obtuvo respuesta en esta pregunta, coinciden en que el movimiento asociativo ha logrado mejorar la atención de las personas afectadas y de sus familiares. Según el entrevistado de México la labor del movimiento asociativo *“ha hecho que los médicos se interesen más y tenga esa conciencia, respecto el número de medicamentos y las actualidades en todo el mundo”*. Es importante mencionar que el movimiento asociativo ha aportado mayores avances en dos países:

› Colombia – Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal y otras enfermedades huérfanas: Han logrado un espacio de gran relevancia ante las diferentes instancias de toma de decisiones del país y los distintos entes de control, como la Superintendencia Nacional de Salud (supervisores del sistema de salud de ese país), consiguiendo así, disminuir las barreras encontradas por los pacientes. Actualmente están intentando construir una mesa intersectorial con el objetivo de trabajar la inclusión social, laboral y educativa para mejorar la calidad de vida de las personas con una enfermedad poco frecuente.

› España – Federación Española de Enfermedades Raras: El movimiento asociativo ha conseguido logros realmente importantes dentro de este país. Primero, ha aumentado la sensibilización hacia el colectivo, dando a conocer la importancia que tiene trabajar y resolver las necesidades de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes. Y, segundo, se ha desarrollado un marco normativo que mejora la calidad de vida de 3 millones de españoles que son

las personas que se estima afectadas por alguna de estas enfermedades. Actualmente, están intentando lograr un marco de protección para que estas personas y sus familiares no lleguen a sentirse perdidos y solos.

Aunque esta situación solo se haya generado en estos dos países, como indica la entrevistada de Uruguay, los logros del movimiento asociativo se alcanzan mediante *“un proceso lento pero seguro, constante, dando difusión, desarrollando eventos, colaborando con los pacientes y sus familiares”*.

Respecto al tercer objetivo específico, identificar las características de las asociaciones destinadas a personas con enfermedades raras ubicadas en los países que componen la Alianza de Iberoamérica, el cuestionario (anexo 3) ha sido realizado a las 1230 asociaciones.

BUENAS PRÁCTICAS DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA

Entre los acercamientos realizados con los Líderes del Movimiento Asociativo se identificaron algunas iniciativas que permiten resaltar las gestiones y experiencias de éxito que se consolidan como buenas prácticas y herramientas de trabajo y permiten promover su adopción a nivel regional entre las demás organizaciones:

- › Desde el intercambio de experiencias y a partir de la necesidad de formación identificada entre las asociaciones participantes del Estudio, es importante resaltar el proyecto de apoyo educativo de la Federación Peruana de Enfermedades Raras – FEPER, el cual incide sobre la importancia de gestionar información precisa, completa y de calidad sobre Enfermedades Raras en pro de fortalecer la inclusión educativa, modelo que ha trascendido las fronteras del país y se ha consolidado como un espacio de información que ha sido exportado ya a escenarios internacionales.

- › Otra de las iniciativas de gran importancia a resaltar es el trabajo de Incidencia Política llevado a cabo por el Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas de Colombia - ENHU, el cual promueve espacios de disertación y construcción colectiva donde se desarrollan iniciativas de gestión en políticas públicas que benefician al colectivo de las EERR no solo en el territorio colombiano sino en otros espacios regionales donde este observatorio tiene participación.

- › Otra práctica llevada a cabo en Colombia es la movilización y difusión en el Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas mediante la realización de campañas, y actividades, así como la realización de encuestas y consultas a pacientes y cuidadores para recoger evidencia y orientar acciones, con el fin de visibilizar necesidades, reducir barreras administrativas y respaldar decisiones informadas de política pública.

- › Argentina es un país con un Movimiento Asociativo fuerte y nutridas experiencias dignas de replicar como la de la Fundación de Hemisferectomía, la cual se dedica a luchar contra la desinformación que hay alrededor de la Epilepsia; desde esta iniciativa y aunando esfuerzos con la Federación Española de Epilepsia - FEDE, han realizado un importante acercamiento con la Organización Panamericana de la Salud – OPS, organización que les ha dado su apoyo y potencializa su experiencia asociativa con el reconocimiento de su trabajo por parte de una organización transnacional.

- › Otra práctica destacada en Argentina es la creación del Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (2023), el cual se caracteriza por:

- El impacto nacional que ha tenido, ya que institucionaliza un reclamo histórico de las familias y organizaciones.
- Su evidencia para políticas públicas al permitir la toma de decisiones basadas en datos concretos.
- La participación colaborativa al ser impulsado desde la sociedad civil y articulado con actores técnicos y estatales.

- Su marco legal al inscribirse en el espíritu de implementación efectiva de la Ley 26.689.

» En España, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) trabaja desde hace más de 25 años para mejorar la realidad de las personas que conviven con alguna de estas patologías y sus familias. Lo hace desde diferentes perspectivas: desde la atención directa hasta la transformación social. En este último aspecto, destaca la implicación del Ministerio de Sanidad español que FEDER ha conseguido para liderar, junto a otros países, tanto la Resolución de la ONU como la de la OMS en Enfermedades Raras, siendo ambas iniciativas paraguas para las políticas globales y estatales, buscando así una homogenización en el acceso en equidad a los recursos sociales y sanitarios. Esta implicación internacional también se traduce en un reflejo a nivel nacional, logrando mejorar políticas como la prestación por cuidado de hijos con cáncer u otra enfermedad grave. En este último caso, existía una norma que incluía un listado cerrado de patologías que se podían acoger a esta ayuda, así como una limitación hasta la mayoría de edad. FEDER logró aperturar este listado y que fuera flexible para proteger más situaciones análogas, así como la ampliación de la edad máxima para que más familias pudieran acceder a la misma. A estos ejemplos se unen también el impulso y la actualización de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, la creación de una red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia que trabajan en coordinación con otros hospitales de Europa o el impulso del Registro Estatal de Enfermedades Raras.

» En España, la Federación Española de Epilepsia (FEDE) lidera el proyecto EpiAlliance, una iniciativa pionera que representa un modelo ejemplar de colaboración, buenas prácticas y transparencia en las relaciones entre asociaciones de pacientes, expertos clínicos, decisores políticos y otros actores clave. Nacida para impulsar la implementación del Plan Global de Acción Intersectorial sobre Epilepsia y otros Trastornos Neurológicos (IGAP) de la OMS, EpiAlliance ha logrado posicionar la epilepsia como una prioridad en la agenda institucional mediante una hoja de ruta estratégica consensuada, acciones de incidencia sostenida y encuentros multisectoriales, incluyendo un evento en el Parlamento Europeo. Esta alianza ilustra cómo la articulación estructurada y transparente entre stakeholders puede transformar el abordaje de enfermedades neurológicas desde una perspectiva de derechos y equidad.

» Desde el área de gestión asociativa, se identifica la experiencia de la Red de Expertos en Salud de Enfermedades Raras – RIBERSER, un espacio que desarrolla conocimientos sobre las EERR y difunde información sobre el panorama actual tanto en políticas de salud, investigación y acceso al diagnóstico, las necesidades de los pacientes y sus familias, los sistemas de información y las terapias en enfermedades raras, entre otros. Esta Red realizó en asociación con ALIBER un foro de incidencia política internacional al que asistieron ocho

representantes ministeriales y dos representantes de departamentos de salud de ciudades capitales, de la región iberoamericana.

› Foros de Alto Nivel de ALIBER, desarrollados desde la perspectiva de reunir a los Líderes del Movimiento Asociativo Iberoamericano, compartir conocimientos y experiencias especializadas en enfermedades poco frecuentes, así como abordar los retos y desafíos que plantea el trabajar para dar repuesta efectiva a las necesidades de los 47 millones de personas con estos diagnósticos en Iberoamérica. Estos encuentros generan espacios de intercambio de buenas prácticas y buscan la implementación de la Resolución de las Naciones Unidas en los países Latinoamericanos, así como impulsar la Resolución ante la Organización Mundial de la Salud – OMS.





BIBLIOGRAFÍA



- ALIBER. (2018). *Análisis del Movimiento Asociativo en Iberoamérica*. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras.
- ALIBER. (2022). *Estudio ENSERio LATAM: Situación de las Personas con Enfermedades Raras en América Latina*. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras.
- Carrión Tudela, J., Males, A., & Pino, G. (2018). *El movimiento asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica*. ALIBER
- Carrión Tudela, J., Pino-Ramírez, G., & Males Henao, A. (2019). Perfil Organizacional del Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica // Organizational Profile of the Iberoamerican Rare Diseases Associative Movement. *Interacción Y Perspectiva*, 9(1), 72-94. Recuperado a partir de <https://produccioncientificaluz.org/index.php/interaccion/article/view/29837>
- Centro Psicológico CPC. (2020). *Situación de las enfermedades raras en Iberoamérica*. <https://aliber.org/web/>
- Ferreira, C. R. (2019). The burden of rare diseases. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(6), 885-892. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>
- Fundación Once. (2020). *Iberoamérica Unida por las Enfermedades Raras: Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (SIO ALIBER)*. <https://aliber.org/web/>
- García-Longoria Serrano, Mª Paz y Esteban Palomares, Mª Rosa. (2016). Análisis y diagnóstico en Trabajo Social. Valencia: Editorial Tirant Humanidades. ISBN 978-84-1678-614-5, 538 págs
- Lavandeira Hermoso, Á. (2021). *Desafíos en el desarrollo de medicamentos huérfanos*. Revista Médica Clínica Las Condes. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905>
- Nephila Health Partnership. (2024). *Guía para la profesionalización de organizaciones de pacientes*. <https://forodepacientes.org/wp-content/uploads/2025/01/Guia-para-la-profesionalizacion-de-organizaciones-de-pacientes.pdf>
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., ... & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Orphanet. (2025). *Orphanet: El portal de enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. <https://www.orpha.net/es>
- Peñalver García, Dolores María, Navarro Gómez, Carmen Mª, García Recover, Pedro (2024). *Estudio descriptivo de las enfermedades raras visuales en España*. Dykinson, <https://www.dykinson.com/libros/estudio-descriptivo-de-las-enfermedades-raras-visuales-en-espana/9788410705357/>

- Plataforma de Organizaciones de Pacientes. (2021). *Impacto y retos de las organizaciones de pacientes en España*. https://plataformadepacientes.org/sites/default/files/informepop_retos_impacto2021.pdf
- Posada, M., Martín-Arribas, M. C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). *Decisión N° 1295/1999/EC*. Orphanet.
- Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. (2020). *Iberoamérica unida por las Enfermedades Raras*. <https://aliber.org/web/>
- United Nations. (2021). Resolution on Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease. *United Nations General Assembly*.



Anexo 1

www.aliber.org



La red de esperanza de las Enfermedades Raras en Iberoamérica

Sobre ALIBER Noticias Eventos Proyectos Socios Contacto DONA

Socios



FADEPOF Federación Argentina De Enfermedades Poco Frecuentes Roberta Anido, Argentina



Instituto Vidas Raras Instituto Vidas Raras Amira Awada, Brasil



ACOPEL Asociación Colombiana De Pacientes Con Enfermedades De Depósito Lisosomal Luz Victoria Salazar, Colombia



FEPEL DASHA Fundación Ecuatoriana De Pacientes Con Enfermedades De Depósito Lisosomal Eliceer Quispe, Ecuador



FEDER Federación Española De Enfermedades Raras Alba Ancochea, España



D'GENES D'Genes Asociación De Enfermedades Raras Miguel Angel Ruiz, España



OMER Organización Mexicana De Enfermedades Raras Jesús Navarro, México



FEDRA Federación Portuguesa De Enfermedades Raras Luis Quaresma, Portugal



ATUERU Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras Uruguay Andrea Falero, Uruguay



FELCH Fundación Chilena De Pacientes De Enfermedades Lisosomales Myriam Estivill, Chile



ENHU Observatorio Interinstitucional De Enfermedades Huérfanas Luz Victoria Salazar, Colombia



ASOIBEROAMC Fundación Iberoamericana De Artritis, Gota Y Otras Enfermedades No Comunes Janeth Peñaloza, Colombia



Casa Hunter Casa Hunter Antonio Daher, Brasil



ABPAR Associação Brasileira De Paramiloidose Fabio Figueredo, Brasil



AEIIP Asociación De Familiares Y Afectados Por Lipodistrofias José Jerez Ruiz, España



A.P.E. y E.A. APEyEA Asociación Paraguaya De Esclerodermia Y Enfermedades Autoinmunes Deolinda Acosta, Paraguay



FEPER Federación Peruana De
Enfermedades Raras M^a
Lourdes Rodríguez, Perú



Asociación Prader Willi del País
Asociación Prader Willi del
País María Inés Fonseca,
Uruguay



Así Colombia Así Colombia
Juliana González, Colombia



alianza mexicana
de familias de vhl, a.c.
Alianza Mexicana de Familias de
Von Hippel Lindau Alianza
Mexicana de Familias de Von
Hippel Lindau Edith Godina
Herrera, México



Esperantra Esperantra Karla
Ruiz de Castilla, Perú



Fundación CdLS Colombia
Fundación CdLS Colombia
Johana Mendiola, Colombia



FUNCOLEHF Fundación
Colombiana para
Enfermedades Huérfanas o
Poco Frecuentes Martha
Herrera, Colombia



FUNDEM Fundación
Colombiana para la Esclerosis
Múltiple y Otras
Enfermedades Xiomary
Bermudez, Colombia



Rett Guatemala Rett
Guatemala Clarivel Castillo,
Guatemala



aYOUdas aYOUdas Panamá
Erika Otero, Panamá



AERYOH Asociación Española
de Raquitismos y
Osteomalacia Heredada
Sonia Fernández Serrano,
España



Fundación Poco Frecuentes
Fundación Poco Frecuentes
Mar García Beltrán, España



ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA
DE
PORFIRIA
Asociación Española de Porfiria
Asociación Española de
Porfiria Fide Miron, España



FUERAN Fundación
Dominicana de enfermedades
Raras Neurodegenerativas
Andrea Yesenia Valle,
República Dominicana



Fundación Nuestro mundo
Cornelia de Lange Costa Rica
Fundación Nuestro mundo
Cornelia de Lange Costa Rica
Yessenia Moreira Barboza,
Costa Rica



RETIMUR Asociación Retina
Murcia Elena Esteban Hidalgo,
España



ALAPA Alianza Argentina de
Pacientes Florencia Braga
Menéndez, Argentina



Perthes Kids Foundation
Perthes Kids Foundation
Claudia Giffuni-Pai, USA



SB ASOCIACIÓN DE
ENFERMEDADES RARAS Y
DISCAPACIDAD SENSE
BARRERES DE PETRE Mauro
Félix Rosati García-Morato,
España



Unidos pela Vida
Instituto Brasileiro de Atenção
à Fibrose Cística
UNIDOSPELAVIDA Unidos pela
Vida – Instituto Brasileiro de
Atenção à Fibrose Cística
Gabriel Johnson



APRONEP Asociación pro-
niños con enfermedades
progresivas, raras o poco
frecuentes APRONEP-er
Yamileth Chaves Soto



MANITAS DE AMOR Fundación
Manitas de Amor de Ecuador
Carmen Mayorga



FUNHEPA Fundación
Hondureña para la Salud
Hepática Daniela Sofia Cruz
Betanco



A TODO PULMÓN A todo
pulmón Guayana HP -
Venezuela Katuska Salinas



FUNSALUZ Fundación Sal y Luz
de Venezuela Katuska Morán



**GRUPO CUBANO DE
ENFERMEDADES Raras**
Enfermedades Raras Cuba -
Havana Reyma Cuetú



HIPUA ASOCIACIÓN CIVIL
HIPUA - HIPERTENSIÓN
PULMONAR ARGENTINA Lic.
Nancy Campelo



ACORP Asociación Colombiana
Retinosis Pigmentaria Henry
Guio, Colombia



FENPOF Federación de
Enfermedades Poco
Frecuentes Chile Jessica
Cubillos, Chile



RETINA Iberoamérica Retina
Iberoamérica Andrés Mayor
Lorenzo, España



AMES España Asociación de
Aтроfia Multisistémica España
Moisés Ogando Regueiro,
España



FEDE Federación Española de
Epilepsia Elvira Vacas, España



Anexo 2

Entrevista a Informantes Clave del Movimiento Asociativo de EERR

Elaborar un mapa asociativo donde aparezcan todas las asociaciones destinadas a personas con enfermedades raras ubicadas en los países que componen la Alianza de Iberoamérica	- Datos Identificativos de la persona entrevistada - Cargo ocupado por la persona entrevistada - País de residencia - N° de entidades existentes en su país. - Nivel de desarrollo en cada país en relación con el movimiento asociativo de las asociaciones de enfermedades raras.	Entrevista	
--	---	-------------------	--

1. Nombre, apellidos, definir si representas una asociación o federación, cargo que ocupas en tu organización y país de residencia.
2. ¿Cómo es la situación de enfermedades raras en tu país? ¿Cuántas organizaciones de enfermedades raras hay aproximadamente en tu país?
3. ¿Cuáles son las necesidades más apremiantes a las que se enfrenta el movimiento asociativo en tu país?
4. ¿Participan o colaboran las organizaciones, asociaciones o federaciones de enfermedades raras en órganos tomadores de decisión que contribuyan a mejorar el futuro de personas y familias que conviven con enfermedades raras en tu país?
5. ¿Cómo ha contribuido el movimiento asociativo en mejorar la atención de personas y familias con enfermedades raras en tu país?



Anexo 3

Cuestionario Estudio del Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica

CONSENTIMIENTO INFORMADO

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER desarrollará este Estudio con los siguientes objetivos:

- 1) Caracterizar el Movimiento Asociativo de EERR en Iberoamérica.
- 2) Alimentar la base de datos con información de las organizaciones para ser utilizada como recurso en el Servicio de Información y Orientación de Enfermedades Raras – SIO ALIBER.

Es importante que lea los siguientes puntos del estudio / investigación social:

- a) Su participación y la de su organización de pacientes es voluntaria.
- b) Puede retirarse del estudio cuando lo desee sin perjuicio alguno.
- c) Podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación y cancelación mediante solicitud acompañada de copia de su documento de idorganización, al correo electrónico: direccion@aliber.org
- d) Ninguna persona involucrada en este estudio / investigación social recibirá beneficios económicos como pago por su participación.
- e) Este estudio / investigación social no tiene ningún interés económico por parte de los investigadores ni por parte de ALIBER.

Podrá obtener cualquier información adicional contactando con la Dirección de ALIBER, al correo electrónico: direccion@aliber.org

EXPLICACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

JUSTIFICACIÓN: Es la segunda vez que se realiza este estudio en Iberoamérica que permitirá continuar con la línea de trabajo establecida para conocer debilidades y fortalezas de las organizaciones, fomentando el intercambio de buenas prácticas entre ellas.

OBJETIVO: Recopilar los datos de contacto de las asociaciones para diseñar el Mapa Asociativo de Enfermedades Raras en Iberoamérica.

PROCEDIMIENTO: Se aplicará un cuestionario el cual debe ser respondido por un miembro de la organización.

REQUISITO PARA PARTICIPAR EN EL ESTUDIO / INVESTIGACIÓN SOCIAL:

Representar a una Organización, Fundación, Federación o Red de Pacientes con Enfermedades Raras en Iberoamérica.

BENEFICIOS: Este Estudio permitirá el desarrollo de estrategias para fortalecer las organizaciones de pacientes.

12. Los fundadores de su organización son:* (Selecciona todos los que correspondan)

☐ Persona con EERR

☐ Familiar de persona con EERR

☐ Profesional

☐ Otro: _____

Características de la organización:

13. Tipo de organización:* (Marca solo una opción)

☐ Asociación de Pacientes

☐ Fundación de Pacientes

☐ Federación de Pacientes

☐ Red o Agrupación de Asociaciones de Pacientes

☐ Otro: _____

14. Año de fundación de la organización* _____

15. Si su organización es una federación, por favor liste el número de organizaciones que representan:

*** Puede también enviar el listado al correo: direccion@aliber.org**

16. Ámbito de actuación:* (Selecciona todos los que correspondan)

☐ Regional

☐ Nacional

☐ Internacional

☐ Otro: _____

17. La organización está registrada legalmente en su país*

Marca solo una opción: Si ☐ No ☐

18. La organización pertenece a federaciones / organizaciones nacionales de EERR*

Marca solo una opción: Si ☐ No ☐

19. Si su respuesta fue afirmativa, especifique las federaciones / organizaciones **nacionales** de EERR a las que pertenezca su organización:

20. La organización pertenece a federaciones / organizaciones

internacionales de EERR*

Marca solo una opción: Si ☐ No ☐

21. Si su respuesta fue afirmativa, especifique las federaciones / organizaciones **internacionales** de EERR a las que pertenezca su organización:

22. Fuentes de financiación de la organización:* (Selecciona todos los que correspondan)

- ☐ Cuotas de socios
- ☐ Aportes de organizaciones públicas
- ☐ Aportes de organizaciones privadas
- ☐ Donaciones individuales
- ☐ Ingresos por actividades de la organización
- ☐ Ninguna fuente de financiación
- ☐ Otro: _____

Atención a pacientes, familiares y sector socio-sanitario:

23. Liste el número de Enfermedades Raras que representa su organización*

*** Puede también enviar el listado al correo: direccion@aliber.org**

24. Señale las actividades que realiza su organización* (Selecciona todos los que correspondan)

- ☐ Ofrece Información y Orientación a afectados y familiares
- ☐ Ofrece Información y Orientación al sector socio-sanitario
- ☐ Divulga información sobre la ER que afecta a los miembros de su asociación
- ☐ Divulga información sobre las EERR en general
- ☐ Grupos de Ayuda Mutua
- ☐ Defensa de derechos de los afectados
- ☐ Apoyo a actividades de investigación
- ☐ Encuentros y asambleas de pacientes y familias
- ☐ Actividades de ocio y tiempo libre
- ☐ Actividades de formación
- ☐ Servicio de apoyo psicológico
- ☐ Servicio de apoyo Jurídico
- ☐ Servicio de rehabilitación / fisioterapia
- ☐ Servicio de terapia del lenguaje / logopedia
- ☐ Otro: _____

25. Señale el tipo de personal contratado con el que cuenta su organización* (Selecciona todos los que correspondan)

- ☐ Trabajador/a Social
- ☐ Psicólogo/a
- ☐ Personal administrativo (secretaria, contador, administrador)
- ☐ Fisioterapeuta
- ☐ Terapeuta de lenguaje o Logopeda
- ☐ Administrador de TIC / Community Manager
- ☐ Ninguno
- ☐ Otro: _____

Voluntariado:

26. ¿En su organización participan voluntarios?*

Marca solo una opción: Si ☐ No ☐

27. Si su respuesta es afirmativa, especifique el número de voluntarios de su organización:

Movimiento Asociativo en Iberoamérica:

28. De las áreas que se señalan a continuación, califique del 1 al 5 en cuál de ellas priorizaría la intervención su organización desde el área de formación:

- ☐ Acción Política
- ☐ Temas relacionados con el acceso a medicamentos huérfanos
- ☐ Temas relacionados con ensayos clínicos e investigación
- ☐ Formación especializada para líderes del movimiento asociativo
- ☐ Defensa de derechos (participar en comisiones de pacientes, comités o reuniones de gestión política)

29. De acuerdo a su experiencia, califique del 1 al 5 cuales son las principales necesidades que tienen las Asociaciones / Federaciones de pacientes:*

- ☐ Financiación pública
- ☐ Financiación privada
- ☐ Formar Alianzas con instituciones para tener más visibilidad
- ☐ Ayudas para financiación y sensibilización
- ☐ Ayudas para contratar profesionales

30. En su opinión, califique del 1 al 5 que acciones deberían llevarse a cabo para fortalecer el Movimiento Asociativo en Iberoamérica:*

- ☐ Formación en estrategias de visibilidad
- ☐ Énfasis en estrategias de captación de recursos
- ☐ Procesos de filiación con organizaciones internacionales
- ☐ Proyectos de Incidencia Política
- ☐ Proyectos relacionados con Fisioterapia y Rehabilitación

31. Califique del 1 al 5 que acciones lleva a cabo su organización para fomentar la Investigación:*

- ☐ Su organización colabora en el área de investigación
- ☐ Su organización aporta fondos a la investigación
- ☐ Su organización participa en ensayos clínicos
- ☐ Su organización trabaja en diseños de investigación
- ☐ Su organización realiza reclutamiento de muestras y difunde información sobre ensayos clínicos

32. Califique del 1 al 5 que acciones deben llevarse a cabo para fomentar la Defensa de Derechos e Incidencia Política:*

- ☐ Priorizar en la reglamentación en enfermedades raras
- ☐ Influir en la toma de decisiones del proceso sanitario
- ☐ Participar en organismos consultivos de comisiones de pacientes
- ☐ Formar parte de comités específicos de defensa de derechos
- ☐ Participar de reuniones con gestores políticos



Anexo 4

Número de Enfermedades Raras Representadas por las Organizaciones que han participado del Estudio del Movimiento Asociativo

- 1 **10p, Trisomía**
- 2 13, trisomía
- 3 15q11, Duplicación/inversión
- 4 17q11.2, Síndrome de microduplicación
- 5 18p, Monosomía
- 6 22q, Trisomía terminal
- 7 22q11.2 distal, Síndrome de microdelección
- 8 2q24, Síndrome de microdelección
- 9 2q37, Síndrome de Microdelección
- 10 3q29, Síndrome de Microduplicación
- 11 47 XYY, Síndrome
- 12 5p - Síndrome de Cri Du Chat
- 13 5p, Monosomía
- 14 5q14.3, Síndrome de Microdelección
- 15 8p, Trisomía
- 16 Absceso hepático piógeno
- 17 Acalasia idiopática
- 18 Acalasia tipo2
- 19 Acantosis nigricans - resistencia a la insulina - calambres musculares - agrandamiento acral, Síndrome de
- 20 Accidente cerebrovascular isquémico pediátrico
- 21 Aceite tóxico, Síndrome del
- 22 Aceruloplasminemia
- 23 ACG
- 24 acidemia metilmalónica
- 25 Acidemia metilmalónica con homocistinuria
- 26 Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC
- 27 Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria Tipo cblD
- 28 Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria Tipo cblF
- 29 Acidemia metilmalónica sin homocistinuria
- 30 Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
- 31 Acidemia propiónica
- 32 Aciduria 3-metilglutacónica
- 33 Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9
- 34 aciduria glutarica 1
- 35 Aciduria L-2-hidroxi-glutárica
- 36 Acil-CoA deshidrogenasa neonatal transitoria, Deficiencia múltiple de
- 37 Acil-CoA deshidrogenasa tipo leve, Deficiencia múltiple de
- 38 Acil-CoA deshidrogenasa tipo neonatal grave, Deficiencia múltiple de (Orpha 394529
- 39 Acodroplasia y otras displasias esqueléticas

- 40 Acrodisostosis
- 41 Acromatopsia
- 42 Acromegalia y Gigantismo
- 43 Addison, Enfermedad de
- 44 Adenoma Hepático
- 45 Adrenoleucodistrofia (ALD)
- 46 Adrenoleucodistrofia cerebral ligada al cromosoma X
- 47 Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
- 48 Adrenoleucodistrofia Ligada al X
- 49 Adrenoleucodistrofia neonatal
- 50 Adrenomieloneuropatía
- 51 Agammaglobulinemia aislada
- 52 Agammaglobulinemia autosómica
- 53 Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X
- 54 Agenesia aislada del cuerpo calloso
- 55 agenesia parcial de cuerpo calloso
- 56 agenesia renal
- 57 Agenesia traqueal
- 58 Agenesia/hipoplasia femoral
- 59 Aicardi Goutières, Síndrome de
- 60 Albinismo
- 61 Albinismo oculocutáneo tipo 1
- 62 Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima
- 63 Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura
- 64 Albinismo oculocutáneo tipo 1A
- 65 Albinismo oculocutáneo tipo 1B
- 66 Albinismo oculocutáneo tipo 2
- 67 Albinismo oculocutáneo tipo 3
- 68 Albinismo oculocutáneo tipo 4
- 69 Albinismo oculocutáneo tipo 5
- 70 Albinismo oculocutáneo tipo 6
- 71 Albinismo oculocutáneo tipo 7
- 72 Albinismo oculocutáneo u ocular
- 73 Alergia Total a los Alimentos
- 74 Alexander (AxD)
- 75 Alexander tipo 1, Enfermedad de
- 76 Alexander tipo 2, Enfermedad de
- 77 Alfa 1 Antitripsina, Déficit de
- 78 Alfa talasemia
- 79 Alfa-manosidosis
- 80 Alfa-manosidosis, forma adulta
- 81 Alfa-manosidosis, forma infantil
- 82 Allan-Herndon-Dudley, Síndrome de
- 83 Almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil, Enfermedad de

- 84 Almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina, Enfermedad de
- 85 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de aldolasa A, Enfermedad de
- 86 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular, Enfermedad de
- 87 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno, Enfermedad de
- 88 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma combinada hepática y miopática infantil, Enfermedad de
- 89 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma neuromuscular perinatal letal, Enfermedad de
- 90 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno, Enfermedad de
- 91 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular, Enfermedad de
- 92 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa, Enfermedad de
- 93 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1, Enfermedad de
- 94 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglucomutasa, Enfermedad de
- 95 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular, Enfermedad de
- 96 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática, Enfermedad de
- 97 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular, Enfermedad de
- 98 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa, Enfermedad de
- 99 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática, Enfermedad de
- 100 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular, Enfermedad de
- 101 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón, Enfermedad de
- 102 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática, Enfermedad de
- 103 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa, Enfermedad de
- 104 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia, Enfermedad de
- 105 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib, Enfermedad de
- 106 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, Enfermedad de
- 107 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de GLUT2, Enfermedad de
- 108 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva, Enfermedad de

- 109 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva, Enfermedad de
- 110 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita, Enfermedad de
- 111 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto, Enfermedad de
- 112 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil, Enfermedad de
- 113 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa, Enfermedad de
- 114 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa, Enfermedad de
- 115 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de lactato deshidrogenasa, Enfermedad de
- 116 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2, Enfermedad de
- 117 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio en la lactancia, Enfermedad de
- 118 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío, Enfermedad de
- 119 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida, Enfermedad de
- 120 Alopecia frontal fibrosante
- 121 Alopecia total
- 122 Alopecia universal
- 123 Alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual, Síndrome de
- 124 Alpers-Huttenlocher, Síndrome de
- 125 Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X, Síndrome de
- 126 Alport ligado a X, Síndrome de
- 127 Alport tipo dominante, Síndrome de
- 128 Alport tipo recesivo, Síndrome de
- 129 Alport, Síndrome de
- 130 Alström, Síndrome de
- 131 Amaurosis Congénita de Leber
- 132 Amelogénesis Imperfecta
- 133 Amelo-Ónico-Hipohidróico, Síndrome
- 134 AMILOIDOSE HEREDITARIA ASOCIADA A TRASNTIRRETINA
- 135 Amiloidosis
- 136 Amiloidosis AA
- 137 Amiloidosis AApoAI
- 138 Amiloidosis AApoAII
- 139 Amiloidosis AApoAIV
- 140 Amiloidosis ABeta tipo Iowa
- 141 Amiloidosis ABetaA21G
- 142 Amiloidosis ATTR hereditaria
- 143 Amiloidosis ATTR tipo salvaje
- 144 Amiloidosis ATTRV122I

145	Amiloidosis ATTRV30M
146	Amiloidosis hereditaria con afectación renal primaria
147	Amiloidosis hereditaria por Transtiretina
148	Anemia de Blackfan-Diamond
149	Anemia de Fanconi
150	anemia drepanocítica
151	Anemia falciforme
152	Anemia falciforme - beta-talasemia
153	Anemia falciforme-beta-talasemia, Síndrome de
154	Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina D, Síndrome de
155	Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina E, Síndrome de
156	Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina, Síndrome de C
157	Anemia hemolítica adquirida rara
158	Anemia Hemolítica Autoinmune
159	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa
160	Aneurisma aórtico torácico familiar
161	Aneurisma de las Arterias Renales
162	Angelman, Síndrome de
163	Angioedema adquirido tipo 1
164	Angioedema adquirido tipo 2
165	Angioedema hereditario tipo 1
166	Angioedema hereditario tipo 2
167	Angioedema hereditario tipo 3
168	Angioma laringotraqueal
169	Angio-osteo-hipertrófico, Síndrome
170	Angiosarcoma
171	Angiosarcoma primario de mama
172	Aniridia
173	Aniridia - discapacidad intelectual, Síndrome de
174	Aniridia - ptosis - discapacidad intelectual - obesidad familiar, Síndrome de
175	Aniridia aislada
176	Aniridia sindrómica
177	Aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual, Síndrome de
178	Anoctaminopatía distal
179	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica
180	Anomalía cromosómica con epilepsia como rasgo mayor
181	Anomalía del metabolismo de los aminoácidos o de las proteínas con epilepsia
182	Anomalía del metabolismo de los esteroides con epilepsia
183	Anomalía del metabolismo energético con epilepsia
184	Anomalía en el transporte o utilización de metales con epilepsia
185	Anomalías congénitas múltiples - hipotonía - convulsiones tipo 2, Síndrome de
186	Anomalías congénitas múltiples/síndrome dismórfico-discapacidad intelectual
187	Anomalías congénitas múltiples-hipotonía-epilepsia, Síndrome de
188	Anomalías cualitativas o cuantitativas de sarcoglicanos
189	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión

190	Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
191	Anquilobléfaron-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina, Síndrome de
192	Antifosfolípido catastrófico, Síndrome
193	Antifosfolípido neonatal, Síndrome
194	Antifosfolípido catastrófico, Síndrome de
195	Antifosfolípido, Síndrome
196	Antifosfolípidos neonatal, Síndrome
197	Antisintetasa, Síndrome
198	Antley-Bixler, Síndrome de
199	Apert, Síndrome de
200	Aracnodactilia congénita contractural
201	AREDYLD, Síndrome
202	Arnold Chiari Tipo I, Malformación de
203	Arnold Chiari Tipo II, Malformación de
204	Arteria mesentérica superior, Síndrome de la
205	Arteritis de Células Gigantes
206	Artritis granulomatosa de la infancia
207	Artritis idiopática juvenil
208	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis
209	Artritis idiopática juvenil asociada a psoriasis
210	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo con anticuerpos antinucleares
211	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo sin anticuerpos antinucleares
212	Artritis idiopática juvenil poliarticular
213	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo
214	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo
215	Artritis Juvenil Idiopática de Inicio Sistémico
216	Artritis piógena - pioderma gangrenosum – acné
217	Artritis piógena-pioderma gangrenosum-acné, Síndrome de
218	Artritis Reactiva
219	Artrogriposis - disfunción renal – colestasis
220	Artrogriposis Múltiple Congénita
221	Artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías, Síndrome de
222	Ascher, Síndrome
223	Asociación VACTERL/VATER
224	Aspartilglucosaminuria
225	Asplenia congénita aislada familiar
226	ASTROCITOMA ANAPLÁSICO
227	Ataxia
228	Ataxia adquirida
229	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I
230	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo II
231	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo III
232	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de inicio tardío
233	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2
234	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de MGLUR1

235	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica
236	Ataxia con deficiencia de vitamina E
237	Ataxia de Freiderich
238	Ataxia de Marie
239	Ataxia episódica hereditaria
240	Ataxia episódica tipo 1
241	Ataxia episódica tipo 3
242	Ataxia episódica tipo 4
243	Ataxia episódica tipo 5
244	Ataxia episódica tipo 6
245	Ataxia episódica tipo 7
246	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay
247	Ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio temprano, Síndrome de
248	Ataxia Espinocerebelosa
249	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 36
250	Ataxia Espinocerebelosa Autosómica Dominante
251	Ataxia espinocerebelosa con epilepsia
252	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 1
253	Ataxia espinocerebelosa tipo 10
254	Ataxia espinocerebelosa tipo 12
255	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16
256	Ataxia espinocerebelosa tipo 17
257	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22
258	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2
259	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 3
260	Ataxia espinocerebelosa tipo 36
261	Ataxia espinocerebelosa tipo 37
262	Ataxia espinocerebelosa tipo 4
263	Ataxia espinocerebelosa tipo 5
264	Ataxia espinocerebelosa tipo 6
265	Ataxia espinocerebelosa tipo 7
266	Ataxia espinocerebelosa tipo 8
267	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida
268	Ataxia Hereditaria Rara
269	Ataxia Telangiectasia (AT)
270	Ataxia-telangiectasia
271	Ateroescclerosis-sordera-diabetes-epilepsia-nefropatía, Síndrome de
272	Atresia Biliar
273	Atresia de coanas
274	Atresia de esófago
275	Atresia de Intestino Delgado
276	Atresia intestinal múltiple
277	Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular
278	Atresia pulmonar-septo ventricular íntegro, Síndrome de
279	Atresia Tricúspide

280	Atrofia Espinal Muscular AME
281	Atrofia girata de la coroides y la retina
282	Atrofia hemifacial progresiva
283	Atrofia multisistémica
284	Atrofia multisistémica tipo cerebeloso
285	Atrofia Muscular Espinal
286	Atrofia muscular espinal - epilepsia mioclónica progresiva, Síndrome de
287	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 1
288	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 2
289	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 3
290	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4
291	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
292	Autismo-epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada, Síndrome de
293	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2-disregulación inmunológica
294	Autoinflamatorio familiar por frío asociado al gen NLRC4, Síndrome
295	Autoinflamatorio-fiebre periódica-enterocolitis del lactante, Síndrome
296	Autoinflamatorio-inmunodeficiencia-disfunción neutrofílica asociado al gen CEBPE, Síndrome
297	Axenfeld-Rieger, Síndrome de
298	Baja talla en niños por trastornos endocrinológicos
299	Baller-Gerold, Síndrome de
300	Bardet-Biedl, Síndrome de
301	Barth, Síndrome de
302	Bartter, Síndrome de
303	Bebé colodión autorresolutivo
304	Bebé colodión autorresolutivo acral
305	Becker
306	Beckwith-Wiedemann, Síndrome de
307	Behçet, Enfermedad de
308	Behçet, Enfermedad pediátrica hereditaria similar a
309	Beta-manosidosis
310	Beta-Talasemia
311	Beta-talasemia intermedia
312	Beta-talasemia mayor
313	Biosíntesis de Testosterona, Defectos en la
314	Blau, Síndrome de
315	Boca Ardiente, Síndrome de
316	Bohring-Opitz, Síndrome de
317	Book, Síndrome de
318	Borjeson-Forssman-Lehmann, Síndrome de
319	BPAN
320	Brooke-Spiegler, Síndrome de
321	Brugada, Síndrome de

322	Budd-Chiari, Síndrome de
323	C, Síndrome
324	Cabello anágeno suelto, Síndrome del
325	Cabello lanoso-hipotricosis-labio inferior evertido-orejas prominentes, Síndrome de
326	Cach, Síndrome de
327	CADASIL
328	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
329	Camurati Engelmann, Síndrome de
330	Canalopatía con epilepsia
331	Canavan grave, Enfermedad de
332	Canavan leve, Enfermedad de
333	Canavan, Enfermedad de
334	Cáncer Anaplásico de Tiroides
335	Cáncer de tiroides tumor maligno
336	Candidiasis crónica familiar
337	Candidiasis mucocutánea crónica (aislado o con síndrome de APECED)
338	CARASIL
339	Carbamoil- fosfato sintetasa 1, Deficiencia de
340	Carcinoma de paratiroides
341	Carcinoma de tiroides
342	Carcinoma medular de tiroides
343	Carcinoma medular de tiroides familiar
344	Carcinoma no medular familiar de tiroides
345	Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides
346	Cardio-facio-cutáneo, Síndrome
347	Cardiopatía congénita
348	Cardiopatía congénita-extremidades cortas, Síndrome de
349	Carney-Stratakis, Síndrome de
350	Carpenter, Síndrome de
351	Catarata congénita
352	CEDNIK, Síndrome
353	Ceguera nocturna - anomalías esqueléticas - dismorfia
354	Ceguera nocturna estacionaria congénita
355	Celiaca-epilepsia-calcificación cerebral, Síndrome de Enfermedad
356	Central core, Enfermedad
357	Ceroidolipofuscinosis neuronal
358	Ceroidolipofuscinosis neuronal congénita
359	Ceroidolipofuscinosis neuronal del adulto
360	Ceroidolipofuscinosis neuronal infantil
361	Ceroidolipofuscinosis neuronal infantil tardía
362	Ceroidolipofuscinosis neuronal juvenil
363	CHANDS, Síndrome
364	Charcot-Marie-Tooth, Enfermedad de
365	CHARGE, Síndrome de
366	Chédiak-Higashi, Síndrome de

367	Ciclo de la Urea, Defectos del
368	Ciliopatía retinal por una mutación en el gen de la retinosis pigmentaria-1
369	CINCA, Síndrome
370	Cistinosis
371	Cistinosis nefropática infantil
372	Cistinosis nefropática juvenil
373	Cistinosis ocular
374	Cistinuria
375	Cistitis Intersticial
376	Citocromo C Oxidasa, Deficiencia aislada de
377	Citomegalovirus fetal, Síndrome del
378	Citrulinemia
379	Cloaca Persistente
380	CLOVE, Síndrome
381	Coagulopatías
382	coagulopatías congénitas hereditarias
383	Coartación Aórtica
	Coartación Aórtica Atípica
384	Coats Plus, Síndrome de
385	Coats, Enfermedad de
386	Coffin Siris, Síndrome de
387	Coffin-Lowry, Síndrome de
388	Colágeno tipo 2, Trastorno óseo asociado al
389	Colagenopatías
390	Colangitis Biliar Primaria
391	Colangitis Esclerosante Primaria
392	Colangitis Primaria Esclerosante
393	Colestasis intrahepática familiar
394	Colitis
395	Colitis indeterminada
396	Complejo esclerosis tuberosa
397	Complejo extrofia-epispadia
398	Complejo extrofia-epispadias
399	Compresión de la arteria celíaca, Síndrome de
400	Compromiso gastrointestinal
401	Compromiso renal
402	Comunicación Interauricular (CIA)
403	Condrodisplasia punctata dominante ligada al X
404	CONDROMALACIA
405	Condrosarcoma
406	conos y bastones
407	Contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo, Síndrome de
408	Convulsiones benignas del neonato-lactante familiares
409	Coproporfiria Hereditaria

410	Corazón en criss-cross
411	Corazón Izquierdo Hipoplásico, Síndrome del
412	Corazón univentricular
413	Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal
414	Corea de Sydenham
415	Coreoacantocitosis
416	Córnea frágil, Síndrome de
417	Cornelia de Lange, Síndrome de
418	Cornelia Lange
419	Coroideremia
420	Costello, Síndrome de
421	Cowden, Síndrome de
422	Crandall, Síndrome de
423	Craneocervicales, Malformaciones
424	Craneofaringioma
425	Craneosinostosis
426	Craneosinostosis Tipo Boston
427	Creatina, Síndrome de deficiencia de
428	Crest, Síndrome de
429	Creutzfeldt-Jakob adquirida, Enfermedad de
430	Creutzfeldt-Jakob esporádica, Enfermedad de
431	Creutzfeldt-Jakob heredada, Enfermedad de
432	Creutzfeldt-Jakob, Enfermedad de
433	Criopirina, Síndrome periódico asociado a la
434	Crisis del lactante con coreoatetosis
435	Cromosoma 20 en anillo, Síndrome del
436	Cronkhite-Canada, Síndrome de
437	Crouzon, Enfermedad de
438	Cuerpos de Poliglucosano del Adulto, Enfermedad con
439	Cushing por secreción ectópica de ACTH, Síndrome de
440	Cushing, Enfermedad de
441	Cushing, Síndrome de
442	Cutis Marmorata Telangiectasia Congénita
443	Cutis verticis gyrata - retinosis pigmentaria - sordera neurosensorial
444	Czeizel-Losonci, Síndrome de
445	DDX3X, Síndrome de
446	de Vici, Síndrome
447	DEAF1
448	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4
449	Defecto de COPA
450	Defectos cualitativos o cuantitativos del colágeno 6
451	Deficiencia adquirida de hormonas hipofisarias
452	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo IA
453	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo IB
454	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo II

455	Deficiencia aislada de hormona de crecimiento tipo III
456	Deficiencia aislada de subclases de IgG
457	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa
458	Deficiencia aislada del complejo I
459	Deficiencia aislada no adquirida de la hormona de crecimiento
460	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27
461	Deficiencia combinada no adquirida de hormonas hipofisarias
462	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
463	Deficiencia de adhesión leucocitaria
464	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I
465	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II
466	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo III
467	Deficiencia de alfa-1 antitripsina
468	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1
469	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2
470	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3
471	Deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 y disregulación inmunológica
472	Deficiencia de BCL10
473	Deficiencia de C1 Inhibidor
474	Deficiencia de células T TCR-alfa-beta positivas
475	Deficiencia de cernunnos-XLF
476	Deficiencia de DOCK2
477	Deficiencia de FACTOR REGLAMENTARIO DE INTERFERON 7 - IRF7
478	Deficiencia de folato hereditaria causante de deficiencia de SLC46A1 / PCFT
479	Deficiencia de fosfatasa ácida lisosomal
480	Deficiencia de Glutaril-CoA Deshidrogenasa
481	Deficiencia de hialuronidasa
482	Deficiencia de Igα
483	Deficiencia de IL-10
484	Deficiencia de IL-17RC
485	Deficiencia de la hormona hipofisaria de origen tumoral
486	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal
487	Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G
488	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E
489	Deficiencia de mevalonato quinasa
490	Deficiencia de MHC clase I
491	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
492	Deficiencia de NIK
493	Deficiencia de prolidasa
494	Deficiencia de properdina
495	Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa
496	Deficiencia de TBK1
497	Deficiencia de transcobalamina
498	Deficiencia de tripeptidil peptidasa II
499	Deficiencia de TWEAK

500	Deficiencia del componente 3 del complemento
501	Deficiencia del factor de transcripción E47
502	Deficiencia del receptor del complemento 3
503	Deficiencia específica de anticuerpos con concentraciones normales de inmunoglobulina y valores normales de células B
504	Deficiencia hipofisaria
505	Deficiencia hipofisaria múltiple no adquirida sin malformaciones extra-hipofisarias asociadas
506	Deficiencia hipofisaria por quistes de la bolsa de Rathke
507	Deficiencia intelectual - hipotriquia - braquidactilia
508	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
509	Deficiencia Múltiple de Sulfatasas
510	Deficiencia no adquirida de hormonas hipofisarias
511	Deficiencia primaria de CD59
512	deficiencias raras del factor 5,7
513	Déficit congénito del Factor IX
514	Déficit congénito del Factor VIII
515	DEFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO
516	DEFICIT DE LIPASA ACIDA LISOSOMAL
517	Degeneración macular juvenil con hipotricosis
518	Degeneración macular miópica
519	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve
520	Dejerine-Sottas, Síndrome de
521	Deleción 1p36, Síndrome de
522	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 8
523	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 2
524	Delta-beta-talasemia
525	Demencia pugilística
526	DEND, Síndrome de
527	Dent, Enfermedad de
528	Dentinogénesis Imperfecta
529	Depósito de lípidos, Enfermedad por
530	Dermatitis Atópica
531	Dermatitis Herpetiforme
532	Dermato Osteolisis Tipo Kirghize
533	Dermatomiositis
534	Dermatomiositis Juvenil
535	Dermatosis IgA Linear
536	Diabetes Insípida Central
537	Diabetes insípida central adquirida
538	Diabetes insípida central congénita
539	Diabetes insípida central hereditaria
540	Diabetes Insípida Nefrogénica
541	Diarrea intratable infantil
542	Diarrea Sindrómica

- 543 Diarrea sódica congénita
- 544 Dilatación aórtica-hipermovilidad de las articulaciones-tortuosidad arterial, Síndrome de
- 545 Diplejía facial con parestesias
- 546 disautonomía
- 547 Disautonomía Familiar
- 548 Discapacidad del desarrollo-ataxia-epilepsia asociado al gen PUM1, Síndrome de
- 549 Discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva, Síndrome de
- 550 Discapacidad intelectual grave-epilepsia-anomalías anales-hipoplasia de las falanges distales
- 551 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad
- 552 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-contracturas progresivas de las articulaciones-dismorfia, Síndrome de
- 553 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-psoriasis, Síndrome de
- 554 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento, Síndrome de
- 555 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-retinosis pigmentaria, Síndrome de
- 556 Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante
- 557 Discapacidad intelectual-dismorfia craneofacial-criptorquidia, Síndrome de
- 558 Discapacidades de origen Neuromusculoesquelético
- 559 Discinesia Ciliar Primaria
- 560 Discinesia ciliar primaria - retinosis pigmentaria
- 561 Discinesia Ciliar Primaria DCP
- 562 Discondrosteosis de Léri-Weill
- 563 Disfonía espasmódica
- 564 Disgenesia gonadal 46 XY-neuropatía sensitivo-motora, Síndrome de
- 565 Disgenesia gonadal completa 46,XY
- 566 Disgenesia gonadal mixta 45,X/46,XY
- 567 Disgenesia gonadal parcial 46,XY
- 568 Disgenesia gonadal tipo XY-anomalías asociadas, Síndrome de
- 569 Disgenesia quística alinfoide del timo
- 570 Disgenesia reticular
- 571 Dismorfia facial-hipertricosis-epilepsia-discapacidad intelectual/retraso del desarrollo-hiperplasia gingival, Síndrome de
- 572 Displasia acro-pectoro-renal
- 573 Displasia Broncopulmonar
- 574 Displasia cleidocraneal
- 575 Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna
- 576 Displasia cortical cerebral
- 577 Displasia cortical focal aislada
- 578 Displasia cortical focal aislada
- 579 Displasia cortical focal aislada tipo I
- 580 Displasia cortical focal aislada tipo Ia
- 581 Displasia cortical focal aislada tipo Ib
- 582 Displasia cortical focal aislada tipo Ic

583	Displasia cortical focal aislada tipo II
584	Displasia cortical focal aislada tipo II
585	Displasia cortical focal aislada tipo IIa
586	Displasia cortical focal aislada tipo IIb
587	Displasia cráneo-ectodérmica
588	Displasia craneofrontonasal
589	Displasia craneometafisaria
590	Displasia Diastrófica
591	Displasia ectodérmica - discapacidad intelectual - malformación del sistema nervioso central
592	Displasia ectodérmica - sindactilia cutánea
593	Displasia ectodérmica ceguera
594	Displasia ectodérmica con dientes natales tipo Turnpenny
595	Displasia ectodérmica hidrótica
596	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie
597	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal
598	Displasia ectodérmica hipohidrótica
599	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante
600	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva
601	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia
602	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X
603	Displasia ectodérmica pura de cabello-uña
604	Displasia ectodérmica tipo isla Margarita
605	Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniquial
606	Displasia Ectodérmica, Síndrome de
607	Displasia espondiloepifisaria congénita
608	Displasia espondiloepifisaria tipo Maroteaux
609	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
610	Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave
611	Displasia esquelética-epilepsia-talla baja, Síndrome de
612	DISPLASIA FIBROCEMENTARIA FLORIDA
613	Displasia fibrosa de hueso
614	Displasia Fibrosa Monostótica
615	Displasia Fibrosa Poliostótica
616	Displasia frontometafisaria
617	Displasia inmuno-ósea de Schimke
618	Displasia mandíbuloacra
619	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A
620	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B
621	Displasia Oculodentodigital
622	Displasia Odonto-Onico-Dérmica
623	Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica
624	Displasia osteoglofónica
625	Displasia renal-hepática-pancreática

- 626 Displasia tanatofórica tipo 2
- 627 Displasia Trico-Odonto-Oniquial
- 628 Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
- 629 Displasia Ventricular Derecha Arritmógena (DVDA)
- 630 Disqueratosis Congénita
- 631 Distonía aislada
- 632 Distonía Cervical
- 633 Distonía dopa-sensible autosómica dominante
- 634 Distonía dopa-sensible autosómica recesiva
- 635 Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa
- 636 Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25
- 637 Distonía focal, segmentaria o multifocal
- 638 Distonía generalizada precoz de inicio en las extremidades
- 639 Distonía Mioclónica, Síndrome de
- 640 Distonía primaria tipo DYT13
- 641 Distonía primaria tipo DYT17
- 642 Distonía primaria tipo DYT2
- 643 Distonía primaria tipo DYT21
- 644 Distonía primaria tipo DYT27
- 645 Distonía primaria tipo DYT4
- 646 Distonía primaria tipo DYT6
- 647 Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto
- 648 Distrofia Conos
- 649 Distrofia corneal
- 650 Distrofia coroidea areolar central
- 651 Distrofia cristalina de Bietti
- 652 Distrofia de conos y bastones
- 653 Distrofia de Conos y Bastones
- 654 distrofia de Duchenne
- 655 Distrofia facioescapulohumeral
- 656 Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto
- 657 Distrofia macular autosómica dominante
- 658 Distrofia macular de Carolina del Norte
- 659 Distrofia macular retiniana tipo 2
- 660 Distrofia Miotónica
- 661 Distrofia miotónica de Steinert
- 662 Distrofia Muscular
- 663 Distrofia Muscular con Deficiencia de Disferlina
- 664 Distrofia Muscular Congénita
- 665 Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina
- 666 Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina
- 667 Distrofia muscular congénita tipo 1A
- 668 Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave
- 669 Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud
- 669 Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama

670	Distrofia Muscular de Cinturas
671	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F
672	Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3
673	Distrofia muscular de cinturas R3 asociada a alfa-sarcoglicano
674	Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano
675	Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano
676	Distrofia muscular de cinturas R6 asociada a delta-sarcoglicano
677	Distrofia muscular de Duchenne
678	Distrofia muscular de Duchenne y Becker
679	Distrofia Muscular de Emery Dreifuss
680	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica dominante
681	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva
682	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X
683	Distrofia muscular Duchenne
684	Distrofia Muscular Oculofaríngea
685	Distrofia muscular tipo Becker
686	Distrofia pigmentada en forma de mariposa
687	Distrofia pigmentaria en alas de mariposa
688	Distrofia progresiva de conos
689	Distrofia pseudoinflamatoria de Sorsby del fondo de ojo
690	Distrofia viteliforme macular de Best
691	Distrofias Hereditarias de la Retina
692	DITRA
693	DK1-CDG
694	DMAE
695	Doble salida ventricular derecha
696	Dolor regional complejo tipo 1, Síndrome de
697	Dolor regional complejo, Síndrome de
698	Dopamina Beta-Hidroxilasa, Deficiencia de
699	Dorfman-Chanarin, Enfermedad de
700	DRAVEAU CLEVET
701	Dravet, Síndrome de
702	Drusen familiar
703	Duchenne
704	duplicación del gen MECP2
705	DYRK1A por microdelección 21q22.13q22.2, Efecto en el fenotipo de Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen
706	DYRK1A, Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen
707	Eales, Enfermedad de
708	EAST, Síndrome de
709	Ectopia del cristalino aislada
710	Ectrodactilia - displasia ectodérmica
711	Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía, Síndrome de
712	Efusión uveal idiopático, Síndrome de
713	Ehlers Danlos Vascular, Síndrome de

714	Ehlers Danlos, Síndrome de
715	Ehlers-Danlos cifoescolítico por deficiencia de FKBP22, Síndrome de
716	Ehlers-Danlos con heterotopia periventricular, Síndrome de
717	Ehlers-Danlos ligado al X, Síndrome de
718	Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X, Síndrome de
719	Ehlers-Danlos similar al tipo vascular, Síndrome de
720	Ehlers-Danlos tipo 1, Síndrome de
721	Ehlers-Danlos tipo 10, Síndrome de
722	Ehlers-Danlos tipo 11, Síndrome de
723	Ehlers-Danlos tipo 2, Síndrome de
724	Ehlers-Danlos tipo 7A, Síndrome de
725	Ehlers-Danlos tipo 7B, Síndrome de
726	Ehlers-Danlos tipo artrocalásico, Síndrome de
727	Ehlers-Danlos tipo cardíaco valvular, Síndrome de
728	Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis, Síndrome de
729	Ehlers-Danlos tipo clásico, Síndrome de
730	Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis, Síndrome de
731	Ehlers-Danlos tipo displásico espondiloqueiral, Síndrome de
732	Ehlers-Danlos tipo hipermóvil, Síndrome de
733	Ehlers-Danlos tipo musculocontractural, Síndrome de
734	Ehlers-Danlos tipo periodontitis, Síndrome de
735	Ehlers-Danlos tipo progeroide, Síndrome de
736	Ehlers-Danlos tipo vascular, Síndrome de
737	Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta, Síndrome de
738	Eisenmenger, Síndrome de
739	electro hipersensibilidad
740	Ellis-Van Creveld, Síndrome de
741	Embriopatía alcohólica
742	Embriopatía por talidomida
743	Enanismo osteocondrodisplásico
744	Encefalitis
745	Encefalitis de Rasmussen
746	Encefalitis focal de Rasmussen
747	Encefalitis por el virus del herpes simple
748	Encefalomielitis diseminada aguda
749	Encefalomielitis mialgica
750	Encefalopatía asociada a STXBP1
751	Encefalopatía epiléptica con desmielinización cerebral global
752	Encefalopatía Epiléptica de Aparición Temprana Indeterminada
753	Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana
754	Encefalopatía epiléptica inespecífica de inicio precoz
755	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CNTNAP2
756	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1
757	Encefalopatía epiléptica y discapacidad intelectual de inicio temprano por mutación en GRIN2A

758	Encefalopatía epiléptica-discinética infantil
759	Encefalopatía por Deficiencia de GLUT1
760	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina
761	Encefalopatía por glicina
762	Encefalopatía por glicina neonatal
763	Encefalopatía sensible a esteroides asociada a tiroiditis autoinmune
764	Enfermedad de hirschsprung
765	Enfermedad asociada a una deficiencia combinada de hormonas hipofisarias no adquirido
766	Enfermedad autoinmune e inflamatoria con epilepsia
767	Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio temprano asociada a STAT3
768	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch
769	Enfermedad CLN1
770	Enfermedad CLN10
771	Enfermedad CLN11
772	Enfermedad CLN13
773	Enfermedad CLN2
774	Enfermedad CLN3
775	Enfermedad CLN4A
776	Enfermedad CLN4B
777	Enfermedad CLN5
778	Enfermedad CLN6
779	Enfermedad CLN7
780	Enfermedad CLN8
781	Enfermedad CLN9
782	Enfermedad de Addison
783	Enfermedad de Alexander
784	Enfermedad de Alexander tipo 1
785	Enfermedad de Alexander tipo 2
786	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno lisosomal
787	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno
788	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno
789	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa
790	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática
791	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular
792	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática
793	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón
794	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática

795	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa
796	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia
797	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib
798	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa
799	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2
800	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida
801	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio en la lactancia
802	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío
803	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1c
804	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo 1d
805	Enfermedad de almacenamiento de lípidos
806	Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria
807	Enfermedad de Behçet
808	Enfermedad de Canavan
809	Enfermedad de Canavan grave
810	Enfermedad de Canavan leve
811	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth/Neuropatía hereditaria sensitivo-motora
812	Enfermedad de Cushing
813	Enfermedad de Devic
814	Enfermedad de Erdheim-Chester
815	Enfermedad de Fabry
816	Enfermedad de Gaucher
817	Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular
818	Enfermedad de Gaucher atípica por deficiencia de saposina C
819	Enfermedad de Gaucher tipo 1
820	Enfermedad de Gaucher tipo 2
821	Enfermedad de Gaucher tipo 3
822	Enfermedad de Griscelli tipo 2
823	Enfermedad de Hand-Schüller-Christian
824	Enfermedad de Hirschsprung
825	Enfermedad de Huntington
826	Enfermedad de Huntington juvenil
827	Enfermedad de Krabbe
828	Enfermedad de Krabbe del adulto
829	Enfermedad de Krabbe infantil
830	Enfermedad de Krabbe infantil tardía/juvenil
831	Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes
832	Enfermedad de Letterer-Siwe
833	Enfermedad de Lupus
834	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A

835	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
836	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
837	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía
838	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica del adulto
839	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia
840	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma neurológica juvenil
841	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal grave
842	Enfermedad de Niemann-Pick tipo E
843	Enfermedad de Norrie
844	Enfermedad de Norrie atípica por monosomía Xp11.3
845	Enfermedad de Oguchi
846	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
847	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher en mujeres portadoras
848	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma clásica
849	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal
850	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria
851	Enfermedad de Pompe
852	Enfermedad de reflujo gastro esofágica
853	Enfermedad de Refsum
854	Enfermedad de Refsum infantil
855	Enfermedad de Rosaï-Dorfman
856	Enfermedad de Salla
857	Enfermedad de Salla intermedia grave
858	Enfermedad de Sandhoff
859	Enfermedad de Sandhoff, forma adulta
860	Enfermedad de Sandhoff, forma infantil
861	Enfermedad de Sandhoff, forma juvenil
862	Enfermedad de Stargardt
863	Enfermedad de Tay-Sachs
864	Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada
865	Enfermedad de Wagner
866	Enfermedad de Wilson
867	Enfermedad de Wolman
868	Enfermedad granulomatosa crónica
869	Enfermedad hepática veno-oclusiva - inmunodeficiencia
870	Enfermedad infecciosa con epilepsia
871	Enfermedad inflamatoria intestinal
872	Enfermedad inflamatoria intestinal infantil asociada a IL21
873	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea
874	Enfermedad intersticial pulmonar
875	Enfermedad leucoproliferativa autoinmune asociada a RAS
876	Enfermedad linfoproliferativa autosómica recesiva
877	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X
878	Enfermedad lisosomal con epilepsia

- 879 Enfermedad metabólica por anomalía de la neurotransmisión con epilepsia
- 880 Enfermedad mitocondrial
- 881 Enfermedad mitocondrial con epilepsia
- 882 Enfermedad mixta del tejido conectivo
- 883 Enfermedad neuromuscular
- 884 Enfermedad peroxisomal con epilepsia
- 885 Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol
- 886 Enfermedad por depósito lisosomal
- 887 Enfermedad Psoriásica
- 888 Enfermedad tiroidea asociada a IgG4
- 889 Enfermedad Veno-oclusiva hepática
- 890 Enfermedad veno-oclusiva pulmonar y/o hemangiomatosis capilar pulmonar
- 891 Enfermedades cerebrales de origen vascular con epilepsia
- 892 Enfermedades de deposito lisosomal
- 893 enfermedades de tipo mitocondrial
- 894 Enfermedades hematológicas
- 895 Enfermedades metabólicas con epilepsia
- 896 Enfermedades metabólicas: Enfermedad de Wilson
- 897 Enfermedades Neuromusculares
- 898 Enfermedades Raras en General
- 899 ENFERMEDADES RARAS VISUALES
- 900 Enfermedades relacionadas con mutaciones en el gen ACTA2
- 901 Enterocolitis necrotizante
- 902 Enteropatía autoinmune tipo 2
- 903 Enteropatía autoinmune tipo 3
- 904 Enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas, Síndrome de
- 905 Enteropatía congénita en penacho
- 906 Enteropatía grave mediada por el sistema inmunitario
- 907 Epidermodisplasia verruciforme
- 908 Epidermólisis ampollosa distrófica
- 909 Epidermólisis ampollosa hereditaria
- 910 Epidermólisis ampollosa juntural
- 911 Epidermólisis ampollosa simple
- 912 Epidermólisis ampollosa simple
- 913 Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de placofilina
- 914 Epilepsia autosómica dominante con síntomas auditivos
- 915 Epilepsia benigna del lactante familiar
- 916 Epilepsia con ausencias mioclónicas
- 917 Epilepsia de ausencia infantil
- 918 Epilepsia de ausencia juvenil
- 919 Epilepsia de inicio en la adolescencia, Síndrome de
- 920 Epilepsia de inicio en la infancia, Síndrome de
- 921 Epilepsia de la lectura
- 922 EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL

- 923 Epilepsia del lóbulo temporal mesial benigna familiar
- 924 Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo
- 925 Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en el lactante con regresión cognitiva grave
- 926 Epilepsia del sobresalto
- 927 Epilepsia dependiente de piridoxina
- 928 Epilepsia familiar del lóbulo temporal
- 929 Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles
- 930 Epilepsia focal benigna de la adolescencia
- 931 Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño
- 932 Epilepsia focal familiar con focos variables
- 933 Epilepsia focal migratoria maligna del lactante
- 934 Epilepsia focal-discapacidad intelectual-malformación cerebro-cerebelosa
- 935 Epilepsia fotosensitiva
- 936 EPILEPSIA GENERALIZADA
- 937 Epilepsia generalizada con crisis febriles plus
- 938 Epilepsia generalizada-discinesia paroxística, Síndrome de
- 939 Epilepsia genética rara
- 940 Epilepsia hipermotora asociada al sueño autosómica dominante
- 941 Epilepsia ligada al cromosoma X-problemas de aprendizaje-trastornos conductuales, Síndrome de
- 942 Epilepsia mioclónica astática
- 943 Epilepsia mioclónica benigna familiar del adulto
- 944 Epilepsia mioclónica del lactante
- 945 Epilepsia mioclónica en encefalopatías no progresivas
- 946 Epilepsia mioclónica familiar del lactante
- 947 Epilepsia mioclónica juvenil
- 948 Epilepsia mioclónica progresiva
- 949 Epilepsia mioclónica progresiva con cuerpos de inclusión de neuroserpina
- 950 Epilepsia mioclónica progresiva con distonía
- 951 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 1
- 952 Epilepsia Mioclónica Progresiva tipo 2
- 953 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3
- 954 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5
- 955 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
- 956 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7
- 957 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8
- 958 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9
- 959 Epilepsia neonatal benigna familiar
- 960 Epilepsia neonatal idiopática benigna
- 961 Epilepsia no progresiva y/o ataxia con mioclonos como característica principal
- 962 Epilepsia occipital benigna
- 963 Epilepsia occipital benigna de la infancia, tipo Gastaut
- 964 Epilepsia occipital benigna de la infancia, tipo Panayiotopoulos

965	Epilepsia parcial benigna del lactante con crisis generalizadas secundarias
966	Epilepsia parcial benigna del lactante con crisis parciales complejas
967	Epilepsia parcial familiar
968	Epilepsia progresiva - discapacidad intelectual, tipo finlandés
969	Epilepsia progresiva-discapacidad intelectual, tipo finlandés, Síndrome de
970	Epilepsia rara
971	Epilepsia refleja
972	Epilepsia refleja de la alimentación
973	Epilepsia refleja por agua caliente
974	Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual
975	Epilepsia rolándica
976	Epilepsia rolándica-dispraxia del habla, Síndrome de
977	Epilepsia rolándica-distonía paroxística inducida por ejercicio-calambre del escritor, Síndrome de
978	Epilepsia sensible al ácido folínico
979	Epilepsia sensible al piridoxal fosfato
980	Epilepsia y/o ataxia con mioclonos como característica principal
981	Epilepsia, Enfermedad monogénica con
982	Epilepsia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X, Síndrome de
983	Epilepsia-microcefalia-displasia esquelética, Síndrome de
984	Epilepsia-telangiectasia, Síndrome de
985	Epispadias aislado
986	Erdheim Chester, Enfermedad de
987	Eritrodermia descamativa de Leiner-Moussous
988	Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa
989	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita
990	Eritromelalgia primaria
991	Eritromelalgia secundaria
992	Eritroqueratodermia variable
993	Eritroqueratodermia variable progresiva
994	Errores Innatos del Metabolismo
995	Esclerodermia
996	Esclerodermia localizada
997	Esclerodermia sistémica
998	Esclerodermia y Enfermedades Autoinmunes
999	Esclerosis hepatoportal
1000	Esclerosis Lateral Amiotrófica
1001	Esclerosis Lateral Primaria
1002	Esclerosis Múltiple
1003	Esclerosis múltiple pediátrica
1004	Esclerosis Multiple primaria
1005	Esclerosis Multiple segunda progresiva
1006	Esclerosis Múltiple
1007	Esclerosis sistémica
1008	Esclerosis sistémica cutánea difusa

1009	Esclerosis sistémica cutánea limitada
1010	Esclerosis sistémica limitada
1011	Esfingolipidosis
1012	Esfingolipidosis con epilepsia
1013	Esofagitis eosinofílica
1014	Espasticidad-discapacidad intelectual-epilepsia ligado al cromosoma X, Síndrome de
1015	Espectro de inmunodeficiencia combinada - enteropatía
1016	Espectro de la displasia septo-óptica
1017	Espina bífida abierta
1018	Espina bífida abierta cervical
1019	Espina bífida abierta cervicotorácica
1020	Espina bífida abierta torácica superior
1021	Espina bífida abierta toraco-lumbo-sacra
1022	Espina bífida abierta total
1023	Espina bífida aislada
1024	Espina bífida lumbosacra abierta
1025	Espina bífida lumbosacra quística
1026	Espina bífida quística
1027	Espina bífida quística cervical
1028	Espina bífida quística cervicotorácica
1029	Espina bífida quística torácica superior
1030	Espina bífida quística toraco-lumbo-sacra
1031	Espina bífida quística total
1032	Espina bífida-hipospadias, Síndrome de
1033	ESPONDILODISCITIS INFECCIOSA (EI)
1034	Esquistosomiasis
1035	Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento
1036	Estatus epiléptico refractario de nueva aparición
1037	Estenosis Subaórtica Fija
1038	Estenosis subglótica congénita
1039	Estenosis traqueal congénita
1040	Estenosis valvular pulmonar
1041	Estreñimiento infantil
1042	Evans asociado con inmunodeficiencia primaria, Síndrome de
1043	Extrapiramidal-discapacidad intelectual-epilepsia, Síndrome
1044	Extrofia cloacal
1045	Extrofia Vesical
1046	Fabry, Enfermedad de
1047	Factor V, Deficiencia congénita del
1048	Factor XI, Deficiencia congénita del
1049	Factor XIII, Deficiencia congénita del
1050	Fanconi-Bickel, Síndrome de
1051	Fascitis Eosinofílica
1052	Fascitis plantar
1053	Felty, Síndrome de

- 1054 Fenilcetonuria
- 1055 Feocromocitoma
- 1056 Feocromocitoma esporádico
- 1057 Feocromocitoma/paraganglioma secretante esporádico
- 1058 Feocromocitoma-Paraganglioma hereditario
- 1059 Fibrodisplasia Osificante Progresiva
- 1060 Fibromatosis gingival-hipertricosis, Síndrome de
- 1061 Fibromatosis múltiple no osificante
- 1062 Fibromialgia
- 1063 Fibrosarcoma
- 1064 Fibrosis ocular
- 1065 Fibrosis Pulmonar Idiopática
- 1066 Fibrosis Quística
- 1067 Fiebre de Lyme
- 1068 Fiebre Mediterránea Familiar
- 1069 Fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12, Síndrome de
- 1070 Fiebre Periódica, Síndrome de
- 1071 Fiebre periódica-paniculitis-dermatosis de inicio en el lactante, Síndrome de
- 1072 Fiebre Reumática
- 1073 Fong, Enfermedad de
- 1074 Forma fetal de la enfermedad de Gaucher
- 1075 Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras
- 1076 Fotosensibilidad cutánea
- 1077 Fowler, Síndrome de
- 1078 FOXP1, Síndrome
- 1079 Fraser, síndrome de
- 1080 Fribrosis Quística
- 1081 Fucosidosis
- 1082 Galactoquinasa, Deficiencia de
- 1083 Galactosa epimerasa, Deficiencia de
- 1084 Galactosa epimerasa, Deficiencia eritrocitaria de
- 1085 Galactosemia
- 1086 Galactosemia clásica
- 1087 Galactosialidosis
- 1088 Gangliosidosis
- 1089 Gangliosidosis GM1
- 1090 Gangliosidosis GM1 tipo 1
- 1091 Gangliosidosis GM1 Tipo 2
- 1092 Gangliosidosis GM1 tipo 3
- 1093 Gangliosidosis GM2
- 1094 Gangliosidosis GM2, variante AB
- 1095 GAPO, Síndrome
- 1096 Gardner, Síndrome de
- 1097 Gastou Lennon

1098	Gastritis
1099	Gastroparesia
1100	Gastrosquisis
1101	Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular, Enfermedad de
1102	Gaucher atípica por deficiencia de saposina C, Enfermedad de
1103	Gaucher Tipo 1, Enfermedad de
1104	Gaucher tipo 2, Enfermedad de
1105	Gaucher Tipo 3, Enfermedad de
1106	Gaucher, Enfermedad de
1107	Gaucher, Forma fetal de la enfermedad de
1108	GCS1-CDG
1109	Gemignani, Síndrome de
1110	GEPA
1111	Germinoma del sistema nervioso central
1112	Gerstmann-Straussler-Scheinker, Síndrome de
1113	Gilbert Dreyfus, Síndrome de
1114	Gitelman, Síndrome de
1115	Glaucoma congénito
1116	Glioma angiocéntrico
1117	Glioma de vías ópticas
1118	glomerulopatias hereditarios
1119	Glucogenosis
1120	Glucógenosis hepática
1121	Glucogenosis muscular
1122	Glucogenosis pulmonar intersticial
1123	glucogenosis tipo 1
1124	Glucogenosis tipo 1C
1125	Glucogenosis tipo 1D
1126	Glucoproteinosis
1127	Glutaril-CoA deshidrogenasa, Deficiencia de
1128	Goldenhar, Síndrome de
1129	Goldmann-Favre, Síndrome de
1130	Gordon, Síndrome de
1131	Gorlin, Síndrome de
1132	Gorlin-Chaudry-Moss, Síndrome de
1133	GPA
1134	GPP (Psoriasis Pustulosa Generalizada)
1135	Granuloma eosinofílico
1136	Granulomatosa Crónica, Enfermedad
1137	Granulomatosis con poliangéitis
1138	Granulomatosis eosinofílica con poliangéitis
1139	Guillain-Barré, Síndrome de
1140	Guillain-Barré, Variante del síndrome de
1141	Guillain-Barré, Variante faringo-cérvico-braquial del síndrome de (Prevalencia: - según oprhanet)

- 1142 Guillain-Barré, Variante funcional del síndrome de
- 1143 Guillain-Barré, Variante paraparéctica del síndrome de
- 1144 Hallerman Streiff, Síndrome de
- 1145 HDC
- 1146 Hemangioendotelioma
- 1147 Hemiconvulsión-hemiplejía idiopática, Síndrome de
- 1148 hemimegalencefalia
- 1149 Hemiplejía alternante de la infancia
- 1150 Hemocromatosis hereditaria rara
- 1151 Hemocromatosis neonatal
- 1152 Hemocromatosis tipo 1, Forma sintomática de la
- 1153 Hemocromatosis tipo 2
- 1154 Hemocromatosis tipo 3
- 1155 Hemocromatosis tipo 4
- 1156 Hemocromatosis tipo 5
- 1157 Hemofilia A
- 1158 Hemofilia A en mujeres portadoras, Forma sintomática de
- 1159 Hemofilia A grave
- 1160 Hemofilia A leve
- 1161 Hemofilia A moderadamente grave
- 1162 Hemofilia adquirida
- 1163 Hemofilia B
- 1164 Hemofilia B en mujeres portadoras, Forma sintomática de
- 1165 Hemofilia B grave
- 1166 Hemofilia B leve
- 1167 Hemofilia B moderadamente grave
- 1168 Hemofilia y trastornos de coagulación
- 1169 Hemoglobina C - beta-talasemia
- 1170 Hemoglobina E - beta-talasemia
- 1171 Hemoglobina Lepore - beta-talasemia
- 1172 Hemoglobinuria paroxística nocturna HPN
- 1173 Hemolítico Urémico Atípico, Síndrome
- 1174 Hendidura laringotraqueoesofágica
- 1175 Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 0
- 1176 Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 1
- 1177 Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 2
- 1178 Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3
- 1179 Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4
- 1180 Hendidura laringotraqueoesofágica-hipoplasia pulmonar
- 1181 Hepatitis Autoinmune
- 1182 Hepatitis Crónica Autoinmune
Hepatitis autoinmune
- 1183 Hepatopatía asociada a IgG4
- 1184 Hermansky Pudlak, Síndrome de
- 1185 Hernández-Aguirre Negrete, Síndrome de

1186	Hernia diafragmática congénita
1187	Heteroplasia Ósea Progresiva
1188	Hidrocefalia congénita
1189	Hiper IgE, Síndrome de
1190	Hiperaminoaciduria dicarboxílica
1191	Hipercalcemia Familiar Benigna
1192	hipercolesterolemia
1193	Hiperekplexia
1194	Hiperekplexia-epilepsia, Síndrome de
1195	Hipereosinofílico idiopático, Síndrome
1196	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina
1197	hiperglicinemia no cetosica
1198	Hiper-IgE Autosómico Dominante, Síndrome de
1199	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica
1200	Hiperinmunoglobulinemia D con Fiebre Periódica
1201	Hiperinsulinismo congénito aislado
1202	Hiperlaxitud, Síndrome de
1203	Hiperlisinemia
1204	Hiperoostosis cortical generalizada
1205	Hiperoostosis craneal interna
1206	Hiperoxaluria primaria tipo 1
1207	Hiperoxaluria primaria tipo 2
1208	Hiperoxaluria primaria tipo 3
1209	Hiperparatiroidismo - síndrome de tumor de mandíbula
1210	Hiperparatiroidismo aislado familiar
1211	Hiperparatiroidismo familiar primario
1212	Hiperparatiroidismo genético
1213	Hiperparatiroidismo primario neonatal grave
1214	Hiperparatiroidismo raro
1215	Hiperplasia nodular regenerativa del hígado
1216	Hiperplasia Suprarrenal Congénita
1217	Hiperqueratosis plantar
1218	Hiperquilomicronemia
1219	Hipersomnia
1220	Hipersomnia idiopática
1221	Hipersomnias
1222	Hipertensión Arterial Pulmonar
1223	Hipertensión arterial pulmonar asociada a anemia hemolítica crónica
1224	Hipertensión arterial pulmonar asociada a enfermedad cardíaca congénita
1225	Hipertensión arterial pulmonar asociada a enfermedad del tejido conectivo
1226	Hipertensión arterial pulmonar asociada a esplenectomía
1227	Hipertensión arterial pulmonar asociada a esquistosomiasis
1228	Hipertensión arterial pulmonar asociada a hipertensión portal
1229	Hipertensión arterial pulmonar asociada a histiocitosis de células de Langherans
1230	Hipertensión arterial pulmonar asociada a otra enfermedad

- 1231 Hipertensión arterial pulmonar asociada a trastornos mieloproliferativos
- 1232 Hipertensión arterial pulmonar asociada a vasculitis
- 1233 Hipertensión arterial pulmonar asociada con infección por VIH
- 1234 Hipertensión arterial pulmonar con mecanismos multifactoriales no aclarados
- 1235 Hipertensión arterial pulmonar hereditaria
- 1236 Hipertensión arterial pulmonar idiopática
- 1237 Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar
- 1238 Hipertensión arterial pulmonar inducida por drogas o toxinas
- 1239 Hipertensión intracraneal idiopática
- 1240 Hipertensión Pulmonar
- 1241 Hipertensión Pulmonar (HP) asociada a cardiopatías congénitas
- 1242 Hipertensión Pulmonar (HP) asociada a colagenopatías
- 1243 Hipertensión Pulmonar (HP) asociada a enfermedades respiratorias (EPOC, Apnea del Sueño, Fibrosis Pulmonar)
- 1244 Hipertensión pulmonar debida a una enfermedad pulmonar y/o hipoxia
- 1245 Hipertensión Pulmonar Idiopática
- 1246 Hipertensión pulmonar persistente del recién nacido
- 1247 Hipertensión pulmonar por enfermedades de depósito de glucógeno
- 1248 Hipertensión pulmonar por insuficiencia renal crónica
- 1249 Hipertensión pulmonar por obstrucción tumoral
- 1250 Hipertensión pulmonar rara
- 1251 Hipertensión pulmonar segmentaria
- 1252 Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica
- 1253 Hipertricosis o Síndrome de Hombre Lobo
- 1254 Hipertrigliceridemia Familiar tipo 1
- 1255 Hipocondroplasia
- 1256 Hipofosfatasia
- 1257 Hipofosfatasia de inicio en la niñez
- 1258 Hipofosfatasia del adulto
- 1259 Hipofosfatasia infantil
- 1260 Hipofosfatasia perinatal letal
- 1261 Hipofosfatasia prenatal benigna
- 1262 Hipofosfatemia ligada al cromosoma X
- 1263 Hipofosfatemia ligada al X
- 1264 hipogamaglobulinemia
- 1265 Hipogamaglobulinemia transitoria de la infancia
- 1266 Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinosis pigmentaria
- 1267 Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito
- 1268 Hipomagnesemia Familiar con Hipercalciuria y nefrocalcinosis
- 1269 Hipomagnesemia familiar primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave
- 1270 Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria
- 1271 Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave

- 1272 Hipomagnesemia primaria-epilepsia refractaria-discapacidad intelectual, Síndrome de
- 1273 Hipomielinización - catarata congénita, Síndrome de
- 1274 Hipoparatiroidismo
- 1275 Hipoparatiroidismo aislado familiar
- 1276 Hipoparatiroidismo aislado familiar por agenesia de la glándula paratiroidea
- 1277 Hipoparatiroidismo aislado familiar por deficiencia de secreción de PTH
- 1278 Hipoparatiroidismo autoinmune
- 1279 Hipoparatiroidismo familiar aislado por agenesia de la glándula paratiroidea
- 1280 Hipoparatiroidismo genético
- 1281 Hipoparatiroidismo raro
- 1282 Hipoparatiroidismo secundario por una secreción deficiente de paratohormona
- 1283 Hipopituitarismo
- 1284 Hipoplasia de cartílago-cabello
- 1285 Hipoplasia de las células de Leydig
- 1286 Hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita, Síndrome de
- 1287 Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
- 1288 Hipoplasia Sindrómica del Nervio Óptico
- 1289 Hipoplasia Suprarrenal Congénita
- 1290 Hipotensión intracraneal espontánea
- 1291 Hipotiroidismo
- 1292 hipotonía congenita
- 1293 hipotonía generalizada
- 1294 hipotonía muscular progresiva
- 1295 Hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave, Síndrome de
- 1296 Hipotricosis e Ictiosis, Síndrome de
- 1297 Hirschsprung, Enfermedad de
- 1298 Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia, Síndrome de enfermedad de
- 1299 Histiocitosis azul marino
- 1300 Histiocitosis cefálica benigna
- 1301 Histiocitosis de células de Langerhans
- 1302 Histiocitosis de células de Langerhans con afectación neurodegenerativa
- 1303 Histiocitosis de células de Langerhans en la infancia y en la edad adulta
- 1304 Histiocitosis de células de Langerhans específica de la edad adulta
- 1305 Histiocitosis de células de Langerhans específica de la infancia
- 1306 Histiocitosis de células indeterminadas
- 1307 Histiocitosis de células no Langerhans
- 1308 Histiocitosis de Faisalabad
- 1309 Histiocitosis eruptiva generalizada
- 1310 Histiocitosis nodular progresiva
- 1311 Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria
- 1312 Histiocitosis pulmonar de células de Langerhans en el adulto
- 1313 Histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva
- 1314 HISTIOCITOSIS
- 1315 Homocarnosinosis

- 1316 Homocistinuria clásica
- 1317 Homocistinuria sin Aciduria Metilmalónica
- 1318 Horner congénito, Síndrome de
- 1319 Hoyeraal-Hreidarsson, Síndrome de
- 1320 HP asociada a causas Multifactoriales
- 1321 HP Tromboembólica crónica
- 1322 HPN
- 1323 HPP
- 1324 Huntington juvenil, Enfermedad de
- 1325 Huntington, Enfermedad de
- 1326 Huntington-like 3, Enfermedad de
- 1327 Hurler Scheie, Síndrome de
- 1328 Hurler, Síndrome de
- 1329 Hutchinson-Gilford, Síndrome de
- 1330 Ictiosis
- 1331 Ictiosis arlequín
- 1332 Ictiosis del área del traje de baño
- 1333 Ictiosis epidermolítica anular
- 1334 Ictiosis epidermolítica autosómica dominante
- 1335 Ictiosis epidermolítica autosómica recesiva
- 1336 Ictiosis epidermolítica superficial
- 1337 Ictiosis histrix de Curth-Macklin
- 1338 Ictiosis Laminar
- 1339 Ictiosis ligada al cromosoma X, Síndrome de
- 1340 Ictiosis y prematuridad, Síndrome de
- 1341 Ictiosis-colangitis esclerosante, Síndrome neonatal de
- 1342 IFAP, Síndrome de
- 1343 IgA
- 1344 Inclusión microvellosa, Enfermedad de
- 1345 Incontinencia Pigmentaria
- 1346 Infección febril, Síndrome epiléptico por
- 1347 Infecciones bacterianas piógenas por deficiencia de MyD88
- 1348 Infecciones Bacterianas: Brucelosis
- 1349 Infecciones parasitarias: Absceso hepático amebiano
- 1350 Infecciones recurrentes asociadas a una deficiencia rara de isotipos de inmunoglobulinas
- 1351 Infecciones recurrentes de Neisseria por deficiencia de factor D
- 1352 Infecciones recurrentes por deficiencia de gránulos específicos
- 1353 Infecciones Virales: Hepatitis E
- 1354 Inflamatoria intestinal rara, Enfermedad
- 1355 Inmunodeficiencia asociada a FADD
- 1356 Inmunodeficiencia combinada grave
- 1357 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2
- 1358 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
- 1359 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CARD11

- 1360 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A
- 1361 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
- 1362 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs
- 1363 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2
- 1364 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK
- 1365 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
- 1366 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma
- 1367 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45
- 1368 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha
- 1369 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de JAK3
- 1370 Inmunodeficiencia combinada grave una deficiencia de CTPS1
- 1371 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD3gamma
- 1372 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8
- 1373 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R
- 1374 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA
- 1375 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1
- 1376 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ORAI1
- 1377 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40
- 1378 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STIM1
- 1379 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4
- 1380 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ZAP70
- 1381 Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC
- 1382 Inmunodeficiencia común variable
- 1383 Inmunodeficiencia con anomalía del factor I
- 1384 Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme
- 1385 Inmunodeficiencia de inicio en el adulto con autoanticuerpos anti-interferón-gamma
- 1386 Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con defectos del magnesio, infección por virus de Epstein-Barr y neoplasia
- 1387 Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25
- 1388 Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3
- 1389 Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2
- 1390 Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
- 1391 Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente de la vía clásica del complemento
- 1392 Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento
- 1393 Inmunodeficiencia por deficiencia del factor H
- 1394 Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 1
- 1395 Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
- 1396 Inmunodeficiencia primaria
- 1397 Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer
- 1398 Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal
- 1399 Inmunodeficiencias Primarias y/o Errores Innatos de la Inmunidad

- 1400 Inmunodeficiencias Primarias
- 1401 Inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al X, Síndrome de
- 1402 Inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada al cromosoma X, Síndrome de
- 1403 Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de
- 1404 Insomnio familiar fatal
- 1405 Insuficiencia Hipofisaria o Disfunción Hipofisaria
- 1406 Insuficiencia ovárica precoz
- 1407 Insuficiencia Suprarrenal Primaria
- 1408 Insuficiencia suprarrenal primaria crónica adquirida
- 1409 Intermedio DEND, Síndrome de
- 1410 Intestino Corto, Síndrome del
- 1411 Intolerancia Hereditaria a la Fructosa
- 1412 Invaginación Basilar Primaria
- 1413 Isaacs, Síndrome de
- 1414 Jackson Weiss, Síndrome de
- 1415 Jacobsen, Síndrome de
- 1416 Jarcho Levin, Síndrome de
- 1417 Jeune, Síndrome de
- 1418 Johanson Blizzard, Síndrome de
- 1419 Joubert, Síndrome de
- 1420 Kabuki, Síndrome de
- 1421 Kallmann, Síndrome de
- 1422 Kawasaki, Síndrome de
- 1423 kbg
- 1424 KBG, Síndrome de
- 1425 Kearns Sayre, Síndrome de
- 1426 Kelley Seegmiller, Síndrome de
- 1427 Kennedy, Enfermedad de
- 1428 KID, Síndrome
- 1429 KIF1A
- 1430 Kikuchi-Fujimoto, Enfermedad de
- 1431 Kleefstra, Síndrome de
- 1432 Kleine Levin, Síndrome de
- 1433 KLICK, Síndrome de
- 1434 Klippel-Feil aislado, Síndrome de
- 1435 Koolen-De Vries, Síndrome de
- 1436 Krabbe, Enfermedad de
- 1437 Labio leporino/paladar hendido - displasia ectodérmica
- 1438 Lafora Epilepsia mioclonica progresiva
- 1439 Lafora, Enfermedad de
- 1440 Lambert-Eaton, Síndrome miasténico de
- 1441 Lamb-Shaffer, Síndrome de
- 1442 L-aminoácido aromático decarboxilasa, Déficit de
- 1443 Laminopatía

- 1444 Landau-Kleffner, Síndrome de
- 1445 Laringocele
- 1446 Laron, Síndrome de
- 1447 Laurence-Moon, Síndrome de
- 1448 LDL
- 1449 Ledderhose, Enfermedad de
- 1450 Legg-Calvé-Perthes, Enfermedad de
- 1451 Legius, Síndrome de
- 1452 Leigh, Síndrome de
- 1453 Lennox-Gastaut, Síndrome de
- 1454 Lesch Nyhan, Síndrome de
- 1455 Leucinosis
- 1456 Leucodistrofia
- 1457 Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto
- 1458 Leucodistrofia con ataxia progresiva, sordera y cardiomiopatía
- 1459 Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a RARS
- 1460 Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a VPS11
- 1461 Leucodistrofia hipomielinizante con o sin oligodontia y/o hipogonadismo
- 1462 Leucodistrofia Metacromática
- 1463 Leucodistrofia metacromática, forma adulta
- 1464 Leucodistrofia metacromática, forma infantil tardía
- 1465 Leucodistrofia metacromática, forma juvenil
- 1466 Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
- 1467 Leucoencefalopatía cavitada predominantemente posterior no progresiva con neuropatía periférica
- 1468 Leucoencefalopatía cavitada progresiva
- 1469 Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca
- 1470 Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal
- 1471 Leucoencefalopatía de Cree
- 1472 Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas
- 1473 Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales
- 1474 Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia
- 1475 Leucomalacia Periventricular (PVL)
- 1476 Linfangioleiomiomatosis
- 1477 Linfangioma primario de laringe
- 1478 Linfedema Primario
- 1479 Linfocitopenia CD4 Idiopática
- 1480 Linfohistiocitosis hemofagocítica adquirida asociada a enfermedad maligna
- 1481 Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar
- 1482 Linfohistiocitosis hemofagocítica primaria
- 1483 Linfohistiocitosis hemofagocítica secundaria
- 1484 Linfoma cutáneo primario anaplásico de células grandes
- 1485 LINFOMA DE HODGKIN
- 1486 Linfoma no Hodking indolente

- 1487 Linfoproliferativo Autoinmune, Síndrome
- 1488 Lipasa Ácida Lisosomal, Deficiencia
- 1489 Lipidosis muscular
- 1490 Lipodistrofia
- 1491 Lipodistrofia adquirida
- 1492 Lipodistrofia centrífuga
- 1493 Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip
- 1494 Lipodistrofia familiar parcial asociada a AKT2
- 1495 Lipodistrofia familiar parcial asociada a CIDEK
- 1496 Lipodistrofia familiar parcial asociada a LIPE
- 1497 Lipodistrofia familiar parcial asociada a PPARG
- 1498 Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan
- 1499 Lipodistrofia familiar parcial tipo Köbberling
- 1500 Lipodistrofia Familiar Parcial, Tipo Köbberling
- 1501 Lipodistrofia generalizada adquirida
- 1502 Lipodistrofia genética
- 1503 Lipodistrofia idiopática localizada
- 1504 Lipodistrofia localizada inducida por fármacos
- 1505 Lipodistrofia localizada inducida por paniculitis
- 1506 Lipodistrofia parcial adquirida
- 1507 Lipodistrofia parcial familiar asociada a PLIN1
- 1508 Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen AKT2
- 1509 Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen CIDEK
- 1510 Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos
- 1511 LIPODISTROFIAS INFRECIENTES
- 1512 Lipodistrofias localizadas
- 1513 Lipodistrofias primarias
- 1514 Lipofuccinosis cerioidea-neuronal (CLN)
- 1515 Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil
- 1516 Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil tardía
- 1517 Lipofuscinosis cerioide neuronal juvenil
- 1518 Lipofuscinosis cerioide neuronal juvenil asociada a ATP13A2
- 1519 Lipofuscinosis Neuronal Cerioide Juvenil
- 1520 Lipofuscinosis
- 1521 Lipogranulomatosis de Farber
- 1522 Lipomatosis simétrica múltiple
- 1523 Liposarcoma Mixoide
- 1524 Lisencefalia clásica
- 1525 Loeys-Dietz
- 1526 Lumbar, Síndrome de
- 1527 Lupus
- 1528 Lupus Discoide Eritematoso
- 1529 Lupus eritematoso cutáneo crónico
- 1530 Lupus eritematoso cutáneo raro
- 1531 Lupus Eritematoso Cutáneo Subagudo

- 1532 Lupus eritematoso discoide
- 1533 Lupus eritematoso hipertrófico o verrugoso
- 1534 Lupus eritematoso inducido por medicamentos
- 1535 Lupus eritematoso paniculitis
- 1536 Lupus eritematoso sistémico
- 1537 Lupus eritematoso sistémico autosómico
- 1538 Lupus eritematoso sistémico pediátrico
- 1539 Lupus eritematoso túmido
- 1540 Lupus eritomatoso neonatal
- 1541 Lupus pernio familiar
- 1542 Lupus sabañón
- 1543 Macroglobulinemia de Waldenström
- 1544 Maculopatía placoidea persistente
- 1545 Maculopatía tóxica por antimaláricos
- 1546 Majeed, Síndrome de
- 1547 Malformación Anorrectal
- 1548 Malformación Arteriovenosa Cerebral
- 1549 Malformación capilar - malformación arteriovenosa
- 1550 Malformación cavernosa cerebral hereditaria
- 1551 Malformación cerebral con epilepsia
- 1552 malformación de Arnold Chiari
- 1553 Malformación de Arnold-Chiari tipo I
- 1554 Malformación de Arnold-Chiari tipo II
- 1555 malformación de Dandy-Walker
- 1556 Malformación de hombro y tórax-cardiopatía congénita, Síndrome de
- 1557 Malformaciones arteriovenosas
- 1558 Malrotación intestinal familiar
- 1559 Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria
- 1560 Marfan neonatal, Síndrome de
- 1561 Marfan tipo 1, Síndrome de
- 1562 Marfan tipo 2, Síndrome de
- 1563 Marfan, Síndrome de
- 1564 Marinesco-Sjogren, Síndrome de
- 1565 Maroteaux Lamy, Síndrome de
- 1566 Marshall Smith, Síndrome de
- 1567 Marshall, Síndrome de
- 1568 Mastocitosis
- 1569 Mastocitosis cutánea maculopapular
- 1570 Mastocitosis Sistémica
- 1571 Mc Leod, Síndrome de
- 1572 McCune Albright, Síndrome de
- 1573 Mediastinitis asociada a IgG4
- 1574 MEDNIK, Síndrome de
- 1575 Meduloblastoma

1576	Megavejiga - microcolon - hipoperistaltismo intestinal, Síndrome de
1577	Melas
1578	Melchior-Clausen (DMC)
1579	Melkersson-Rosenthal, Síndrome de
1580	Mellas
1581	Melorreostosis
1582	Membrana laríngea congénita
1583	Meningioma
1584	Menkes, Enfermedad de
1585	MERRF
1586	MIASTENIA CONGENITA
1587	Miastenia Grave
1588	Miastenia grave de inicio en el adulto
1589	Miastenia grave juvenil
1590	Miastenia grave neonatal transitoria
1591	Miastenia Gravis
1592	MIASTENIA GRAVIS AUTOINMUNE
1593	MIASTENIA OCULAR
1594	Miasténico Congénito, Síndrome
1595	Microcefalia - discapacidad intelectual - trastorno del neurodesarrollo - tórax pequeño, Síndrome de
1596	Microcefalia primaria-epilepsia-diabetes neonatal permanente, Síndrome de
1597	Microcefalia-epilepsia-discapacidad intelectual-cardiopatía, Síndrome de
1598	Microdeleción 15q11.2, Síndrome de
1599	Microdeleción 15q24, Síndrome de
1600	Microdeleción 16p13.11, Síndrome de
1601	Microdeleción 17q12, Síndrome de
1602	Microdeleción 17q23.1q23.2, Síndrome de
1603	Microdeleción 2q23.1, Síndrome de
1604	microdeleción cromosoma 22
1605	Microdeleción terminal 17p13.1, Síndrome de
1606	Microdeleción terminal 22q11.2, Síndrome de
1607	Microduplicación 1q21.1, Síndrome de
1608	Microftalmia con defectos cutáneos lineales, Síndrome de
1609	Microftalmia Sindrómica debido a una Mutación en OTX2
1610	Microtia
1611	Mielodisplásico, Síndrome
1612	Mieloma múltiple
1613	Migraña hemipléjica familiar o esporádica
1614	Miller Dieker, Síndrome de
1615	Miller Fisher, Síndrome de
1616	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho
1617	Miocardopatía dilatada
1618	Miocardopatía dilatada, Enfermedad mitocondrial con

1619	Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno
1620	Miocardiopatía hipertrófica rara
1621	Mioclónías de acción-insuficiencia renal, Síndrome de
1622	Miopatía centronuclear
1623	Miopatía centronuclear autosómica dominante
1624	Miopatía centronuclear autosómica recesiva
1625	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X
1626	Miopatía congénita
1627	Miopatía congénita centronuclear
1628	Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos
1629	Miopatía de Bethlem
1630	Miopatía de Miyoshi
1631	Miopatía distal
1632	Miopatía distal de aparición tardía tipo Maskerbery-Griggs
1633	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco Miopatía distal tipo Welander
1634	Miopatía GNE
1635	Miopatía metabólica
1636	Miopatía miotubular-anomalías genitales ligado al cromosoma X, Síndrome de
1637	Miopatía Mitocondrial
1638	Miopatía Nematínica
1639	Miopatía nematínica congénita
1640	Miopatía nematínica congénita grave
1641	Miopatía por cuerpos de poliglucosano tipo 1
1642	Miopatía proximal hereditaria con fallo respiratorio precoz Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana
1643	Miopatía visceral familiar
1644	Miositis de cuerpos de inclusión
1645	Miotonia congénita
1646	Mitocondrial, Enfermedad
1647	Moebius, Síndrome de
1648	Mohr-Tranebjaerg, Síndrome de
1649	Monoamina oxidasa A, Deficiencia de
1650	Monocitopenia con susceptibilidad a infecciones
1651	Monocromatismo de conos azules
1652	Monosomía 22q13.3
1653	Monosomía distal 6p
1654	Mounier-Kühn, Síndrome de
1655	Mowat-Wilson, Síndrome de
1656	Moynahan, Síndrome de
1657	MPAN
1658	Muckle-Wells, Síndrome de
1659	Mucopolipidosis
1660	Mucopolipidosis Tipo II

- 1661 Mucolipidosis tipo III
- 1662 Mucolipidosis tipo III alfa/beta
- 1663 Mucolipidosis tipo III gamma
- 1664 Mucolipidosis tipo IV
- 1665 Mucopolisacaridosis
- 1666 Mucopolisacaridosis III
- 1667 Mucopolisacaridosis tipo 2
- 1668 Mucopolisacaridosis tipo 2, forma atenuada
- 1669 Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave
- 1670 Mucopolisacaridosis tipo 3
- 1671 Mucopolisacaridosis tipo 4
- 1672 Mucopolisacaridosis tipo 4A
- 1673 Mucopolisacaridosis tipo 4B
- 1674 Mucopolisacaridosis tipo 6
- 1675 Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión lenta
- 1676 Mucopolisacaridosis tipo 6 de progresión rápida
- 1677 mucopolisacaridosis tipo 7
- 1678 Mucopolisacaridosis Tipo I
- 1679 Muenke, Síndrome de
- 1680 Músculo-ojo-cerebro, Enfermedad de
- 1681 mutación en el gen Foxg1
- 1682 Mutaciones y deleciones de cadena pesada de IgG
- 1683 Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, Síndrome de
- 1684 Narcolepsia con Cataplejía o sin cataplejía
- 1685 Narcolepsia tipo 1
- 1686 Narcolepsia Tipo 2
- 1687 NARP, Síndrome de
- 1688 Natowicz, Síndrome de
- 1689 Nefroblastoma
- 1690 Nefronoptosis
- 1691 Nefrótico Congénito Tipo Finlandés, Síndrome
- 1692 Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1
- 1693 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2
- 1694 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A
- 1695 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B
- 1696 Neoplasia mieloproliferativa
- 1697 Netherton, Síndrome de
- 1698 Neumonía con Organización Criptogénica
- 1699 Neumonía Intersticial Descamativa
- 1700 Neumonía intersticial no específica
- 1701 Neumonitis crónica de la infancia
- 1702 Neumopatía crónica idiopática eosinofílica
- 1703 Neuralgia del nervio pudendo
- 1704 Neuralgia Nervo Pudendo
- 1705 Neuralgia trigeminal

1706 Neuramidasas, Deficiencia de
 1707 neuro mielite optica
 1708 Neuroblastoma
 1709 Neurocantocitosis de McLeod, Síndrome de
 1710 Neurocutáneo con epilepsia, Síndrome
 1711 Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller
 1712 Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma atípica
 1713 Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa, forma clásica
 1714 Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial
 1715 Neurodegeneración asociada al gen PLA2G6
 1716 Neurodegeneración asociada con la proteína COASY
 1717 Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro
 1718 NEURODEGENERACION POR ACUMULACION CEREBRAL DE HIERRO PKAN
 1719 Neurodesarrollo asociado a RERE, Síndrome de
 1720 Neuroectodérmico de Johnson, Síndrome
 1721 Neuroferritinopatía
 1722 Neurofibromatosis tipo 1
 1723 Neurofibromatosis tipo 2
 1724 Neurofibromatosis
 1725 Neurofibromatosis 1
 1726 neurofibromatosis plexiforme en sistema vascular
 1727 Neurofibromatosis tipo 1
 1728 Neurofibromatosis tipo 1 por una mutación en el gen NF1 o una delección intragénica
 1729 Neurofibromatosis tipo 1 por una mutación en NF1 o una delección intragénica
 1730 Neurofibromatosis Tipo 2
 1731 Neurofibromatosis tipo 3
 1732 Neurofibromatosis tipo 6
 1733 NEUROFIBROMATOSIS TIPO II
 1734 Neuromielitis óptica
 1735 Neuropatía atáxica sensitiva aguda
 1736 Neuropatía axonal motora aguda
 1737 Neuropatía axonal sensitivo-motora aguda
 1738 Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión
 1739 Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash
 1740 Neuropatía motora multifocal
 1741 Neuropatía óptica hereditaria de Leber
 1742 Neuropatía sensitiva pura aguda
 1743 Neutrofilia hereditaria
 1744 Neutropenia cíclica
 1745 Neutropenia congénita grave autosómica dominante
 1746 Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3
 1747 Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1
 1748 Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X
 1749 Nevo epidermolítico
 1750 Niemann pick

- 1751 Niemann Pick (NP)
- 1752 Niemann Pick tipo A, Enfermedad de
- 1753 Niemann pick tipo B, Enfermedad de
- 1754 Niemann Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía, Enfermedad de
- 1755 Niemann Pick tipo C, forma neurológica del adulto, Enfermedad de
- 1756 Niemann Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia, Enfermedad de
- 1757 Niemann Pick tipo C, forma neurológica juvenil, Enfermedad de
- 1758 Niemann Pick tipo C, forma perinatal grave, Enfermedad de
- 1759 Niemann Pick tipo D, Enfermedad de
- 1760 No compactación del ventrículo izquierdo - convulsiones - hipotonía - cataratas - retraso del desarrollo, Síndrome letal de
- 1761 NO ES ENFERMEDAD RARA EN EUROPA: Artritis psoriásica
- 1762 NO ES ENFERMEDAD RARA EN EUROPA: Colitis ulcerosa
- 1763 NO ES ENFERMEDAD RARA EN EUROPA: Enfermedad de Crohn
- 1764 NO ES ENFERMEDAD RARA EN EUROPA: Esclerosis múltiple
- 1765 Noonan con léntigos múltiples, Síndrome de
- 1766 Noonan, Síndrome de
- 1767 Norrie atípica por microdelección Xp11.3, Enfermedad de
- 1768 Norrie, Enfermedad de
- 1769 OBSOLETO: Enfermedad metabólica con retinosis pigmentaria
- 1770 OBSOLETO: Hipersomnia idiopática con sueño nocturno prolongado
- 1771 OBSOLETO: Hipersomnia idiopática sin sueño nocturno prolongado
- 1772 OBSOLETO: Retinosis pigmentaria y discapacidad intelectual por monosomía Xp11.3
- 1773 Obstrucción sinusoidal, Síndrome de
- 1774 Ocular de las islas Åland, Enfermedad
- 1775 Óculo-cerebro-renal de Lowe, Síndrome
- 1776 Óculo-osteo-cutáneo, Síndrome de
- 1777 Odontohipofosfatasa
- 1778 Odonto-ónico displasia-alopécia, Síndrome
- 1779 Oftalmoplejía externa progresiva
- 1780 Oligosacaridosis
- 1781 Ollier, enfermedad de
- 1782 Ondine, Síndrome de
- 1783 Onfalocèle
- 1784 Onicotricodisplasia-neutropenia, Síndrome de
- 1785 Orofaciodigital tipo 1, Síndrome
- 1786 Osteocondrodisplasia hipertriccótica tipo Cantu
- 1787 Osteogénesis Imperfecta
- 1788 Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea
- 1789 Osteogénesis imperfecta tipo 1
- 1790 Osteogénesis imperfecta tipo 2
- 1791 Osteogénesis imperfecta tipo 3
- 1792 Osteogénesis imperfecta tipo 4
- 1793 Osteogénesis imperfecta tipo 5

1794	Osteomalacia oncogénica
1795	Osteomielitis Crónica
1796	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis
1797	Osteonecrosis
1798	Osteopatía estriada-esclerosis craneal, Síndrome de
1799	Otomandibular, Síndrome
1800	OTOSCLEROSIS
1801	Otras enfermedades metabólicas con epilepsia
1802	Otro defecto de los neurotransmisores
1803	Paladar hendido
1804	PAM
1805	Pandisautonomía aguda
1806	Panhipopituitarismo
1807	Panuveítis idiopática
1808	Panuveítis infecciosa
1809	Panuveítis, Enfermedades sistémicas con
1810	Papillon-Lefèvre, Síndrome de
1811	paquigiria
1812	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva
1813	Paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia, Síndrome de
1814	Paquioniquia congénita
1815	Paragangliomas múltiples asociados con policitemia
1816	Parálisis Cerebral y multidiscapacidades
1817	Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva
1818	Parálisis facial periférica familiar recurrente
1819	Parálisis periódica hipercalémica
1820	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg
1821	Paraparesia espástica autosómica tipo 30
1822	Paraparesia Espástica Hereditaria
1823	Paraparesia espástica tipo 2
1824	Paraparesia Espástica Tropical
1825	Paraparesia espástica-epilepsia-discapacidad intelectual, Síndrome de
1826	Paraparesia espástica-retraso grave del desarrollo-epilepsia, Síndrome de
1827	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 20
1828	Paraplejía espástica hereditaria
1829	Parkes Weber, Síndrome de
1830	Parkinson
1831	Parkinson de inicio temprano, Enfermedad de
1832	Parkinsonismo asociado al gen ATP13A2
1833	Patologías Endócrinas Poco Frecuentes
1834	Patologías Hipofisiarias
1835	patologías raras hematológicas sin diagnóstico
1836	Pearson, Síndrome de
1837	Pediátrica Hereditaria Similar a Behçet, Enfermedad
1838	Pelizaeus-Merzbacher, Enfermedad de

1839	Pénfigo Benigno Crónico Familiar
1840	Pénfigo eritematoso
1841	Pénfigo Foliáceo
1842	Pénfigo Herpetiforme
1843	Pénfigo Paraneoplásico
1844	Pénfigo superficial
1845	Pénfigo vegetativo
1846	Pénfigo Vulgar
1847	Penfigoide ampolloso
1848	Penfigoide anti-p200
1849	Penfigoide de la membrana mucosa
1850	Penfigoide gestationis
1851	Periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral, Síndrome
1852	Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal-anemia falciforme, Síndrome de
1853	Persona rígida clásico, Síndrome de la
1854	Peters plus, Síndrome de
1855	Peutz Jeghers, Síndrome de
1856	PFAPA, Síndrome
1857	Pfeiffer, Síndrome
1858	PGM1-CDG
1859	PGM3-CDG
1860	Picnodisostosis
1861	PIE EQUINO-VARO
1862	Piel de cristal
1863	Piel de mariposa
1864	Pierre Robin aislado, Síndrome de
1865	Pili torti-onicodisplasia, Síndrome de
1866	Pioderma gangrenoso
1867	Pitt Hopkins, Síndrome de
1868	PKAN
1869	PLAN
1870	Poiquilodermia con neutropenia
1871	Poland, Síndrome de
1872	Poliarteritis nodosa
1873	Poliarteritis nodosa cutánea
1874	Poliarteritis nodosa de órgano único
1875	Poliarteritis nodosa primaria
1876	Poliarteritis nodosa secundaria
1877	Poliarteritis nodosa sistémica
1878	Policitemia Vera
1879	Policondritis Atrofiante
1880	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
1881	polimicrogiria
1882	Polimicrogiria bilateral perisilviana
1883	Polimicrogiria unilateral

1884	Polimicrogíria y paquigíria occipital
1885	Polimiositis
1886	Polineuropatía - pérdida auditiva - ataxia - retinosis pigmentaria - cataratas
1887	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria aguda y subaguda
1888	Polineuropatía Desmielinizante Inflamatoria Crónica
1889	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda
1890	Poliomielitis
1891	Poliposis Adenomatosa Familiar
1892	Poliquistosis hepática
1893	Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD) Renal poliquística autosómica dominante, Enfermedad
1894	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
1895	Pompe, Enfermedad de
1896	Porencefalia - microcefalia - catarata congénita bilateral, Síndrome de
1897	Porfiria Aguda Intermitente
1898	Porfiria Cutánea Tarda
1899	Porfiria cutánea tarda esporádica
1900	Porfiria cutánea tarda familiar
1901	Porfiria Eritropoyética Congénita
1902	Porfiria hepática aguda
1903	Porfiria hepática crónica
1904	Porfiria hepatoeritropoyética
1905	Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa
1906	Porfiria Variegata
1907	Post-poliomielitis, Síndrome
1908	Potocki-Lupski, Síndrome de
1909	Prader Willi, Síndrome de
1910	Prader-Willi asociado al gen MAGEL2, Síndrome similar a
1911	Predisposición a una enfermedad fúngica invasora por deficiencia de CARD9
1912	Prionopatía variable sensible a proteasas
1913	Prolactinoma
1914	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
1915	Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria
1916	Proteus, Síndrome de
1917	Protoporfiria eritropoyética autosómica
1918	Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X
1919	Prurito/Pico Aquagénico
1920	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
1921	Pseudohipoparatiroidismo
1922	Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1A
1923	Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1B
1924	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C
1925	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2
1926	Pseudoobstrucción Intestinal Crónica
1927	Pseudoobstrucción intestinal miopática

1928	Pseudoobstrucción intestinal neuronal
1929	Pseudoobstrucción intestinal no clasificada
1930	Pseudopseudohipoparatiroidismo
1931	Pseudo-Von Willebrand, Enfermedad de
1932	Pseudoxantoma Elástico
1933	Psoriasis pustulosa generalizada
1934	PTI - TROMBOCITOPENIA IMUNE (PURPURA TROMBOCITOPENICA IDIOPATICA)
1935	Pubertad precoz
1936	Pubertad precoz central
1937	Pubertad precoz central idiopática
1938	Puntas y ondas continuas durante el sueño
1939	QT largo familiar, Síndrome de
1940	queratocolo
1941	Queratocono Sindrómico
1942	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis
1943	Queratodermia palmoplantar focal y gingival
1944	Querubismo
1945	Quilomicronemia familiar, Síndrome de
1946	Quiste Aracnoideo
1947	Quiste de Tarlov
1948	Quiste laríngeo congénito
1949	Quiste perineural
1950	Quistes coledocales
1951	Rabson-Mendenhall, Síndrome de
1952	Rapp Hodgkin, Síndrome de
1953	Raquitismo
1954	Raquitismo hipocalcémico
1955	Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D
1956	Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D
1957	Raquitismo hipofosfatémico
1958	Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante
1959	Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo
1960	Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria
1961	Raquitismo Hipofosfatémico ligado al X (XLH)
1962	Raquitismo Renal Hipofosfatémico
1963	Receptor 1 del factor de necrosis tumoral, Síndrome periódico asociado al
1964	Refsum infantil, Enfermedad de
1965	Refsum, Enfermedad de
1966	Renal del Cascanueces, Síndrome
1967	Renales Genéticas, Enfermedades
1968	Reticulohistiocitosis Multicéntrica
1969	Retinoblastoma
1970	Retinoblastoma familiar
1971	Retinoblastoma unilateral
1972	Retinopatía diabética

1973	Retinopatía hereditaria vascular
1974	retinopatía óptica
1975	retinosis ligada ao X
1976	Retinosis Pigmentaria
1977	Retinosis pigmentaria sindrómica
1978	Retinosquiosis ligada al cromosoma X
1979	Retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista asociados al gen GRIN2B
1980	Retraso en el crecimiento por deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1
1981	Retraso global del desarrollo-osteopenia-defecto ectodérmico, Síndrome de
1982	Rett atípico, Síndrome de
1983	Rett, Síndrome de
1984	Riñones Poliquísticos
1985	Rosai-Dorfman, Enfermedad
1986	Rothmund Thomson, Síndrome de
1987	Roussy-Lévy, Síndrome de
1988	Rubinstein Taybi, Síndrome de
1989	Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia EP300, Síndrome de
1990	Rubinstein-Taybi por microdelección 16p13.3, Síndrome de
1991	Rubinstein-Taybi por mutaciones en CREBBP, Síndrome de
1992	rubinstein taybi
1993	Russell-Silver, Síndrome de
1994	S. Sjögren
1995	Sabinas Cabello Quebradizo, Síndrome de Cabello Quebradizo tipo Sabinas, Síndrome del
1996	Saethre-Chotzen, Síndrome de
1997	Sandhoff forma adulta, Enfermedad de
1998	Sandhoff forma infantil, Enfermedad de
1999	Sandhoff forma juvenil, Enfermedad de
2000	Sandhoff, Enfermedad de
2001	Sanfilippo tipo A, Síndrome
2002	Sanfilippo tipo B, Síndrome
2003	Sanfilippo tipo C, Síndrome
2004	Sanfilippo tipo D, Síndrome
2005	Sapho, Síndrome de
2006	Sarcoidosis
2007	Sarcoidosis de inicio temprano
2008	Sarcoma de Ewing
2009	Sarcoma de Ewing extraesquelético
2010	Sarcomas
2011	Sarcomas de partes blandas
2012	SATB2, Síndrome asociado al gen
2013	Scheie, Síndrome de
2014	Schilder, Enfermedad de

2015	Schinzel Giedion, Síndrome de
2016	Schnitzler, Síndrome de
2017	Schopf-Schulz-Passarge, Síndrome de
2018	SCHWANNOMATOSIS
2019	Schwartz-Jampel, Síndrome de
2020	Semialdehído succínico deshidrogenasa, Deficiencia de
2021	Serina, Trastorno neurometabólico por deficiencia de
2022	Sheehan, Síndrome de
2023	Shprintzen Goldberg, Síndrome de
2024	Shua
2025	Shwachman Diamond, Síndrome
2026	Sialidosis
2027	Sialidosis tipo 1
2028	Sialidosis tipo 2
2029	Sialidosis tipo 2, forma congénita
2030	Sialidosis tipo 2, forma juvenil
2031	Silla Turca Vacía, Síndrome de la
2032	Sin Diagnóstico
2033	Síndrome USHER
2034	Síndrome de Marfan
2035	Síndrome 22q11.2
2036	Síndrome 47,XYY
2037	Síndrome AREDYLD
2038	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y amilopectinosis
2039	Síndrome Budd Chiari
2040	Síndrome CACH
2041	Síndrome CACH congénito o de inicio en la primera infancia
2042	Síndrome CACH de inicio en la infancia tardía
2043	Síndrome CACH, forma adulta o juvenil
2044	Síndrome CANDLE
2045	Síndrome Caroli
2046	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter
2047	Síndrome CHARGE
2048	Síndrome CHIME
2049	Síndrome CINCA
2050	Síndrome con hipertensión pulmonar como característica principal
2051	Síndrome con hipoparatiroidismo
2052	Síndrome Cornelia de Lange
2053	Síndrome CREST
2054	Síndrome de acromegalia - cutis verticis gyrata - leucoma corneal
2055	Síndrome de Addison insuficiencia suprarrenal primaria
2056	Síndrome de Aicardi
2057	Síndrome de Aicardi-Goutières
2058	Síndrome de Alagille
2059	Síndrome de Alström

2060	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso del desarrollo
2061	Síndrome de Ángelman
2062	Síndrome de anomalías en uñas y dientes - queratodermia palmoplantar marginal - hiperpigmentación oral
2063	Síndrome de Apert
2064	Síndrome de artrogriposis - displasia ectodérmica - otras anomalías
2065	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide - lipodistrofia
2066	Síndrome de Asperger
2067	Síndrome de ataxia - fotosensibilidad - talla baja
2068	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva-epilepsia-discapacidad intelectual
2069	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva-epilepsia-discapacidad intelectual por deficiencia de RUBCN
2070	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de TUD
2071	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de WWOX
2072	Síndrome de Bardet-Biedl
2073	Síndrome de Barth
2074	Síndrome de Behcet
2075	Síndrome de Blau
2076	Síndrome de Bloom
2077	Síndrome de Bohring- Opitz
2078	Síndrome de braquidactilia - talla baja - retinosis pigmentaria
2079	Síndrome de CALPO
2080	Síndrome de Chédiak-Higashi
2081	Síndrome de Cockayne
2082	Síndrome de Cohen
2083	Síndrome de córnea frágil
2084	Síndrome de cornelia de Lange
2085	Síndrome de coroideremia - hipopituitarismo
2086	Síndrome de deficiencia constitucional de la reparación de errores de apareamiento
2087	Síndrome de delección 22q11.2
2088	Síndrome de delección 6q16
2089	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - retinosis pigmentaria
2090	Síndrome de discapacidad por proteosoma
2091	Síndrome de dismorfia facial - inmunodeficiencia - livedo - talla baja
2092	Síndrome de displasia cortical - epilepsia focal
2093	Síndrome de displasia ectodérmica
2094	Síndrome de displasia ectodérmica - sindactilia
2095	Síndrome de displasia ectodérmica - sordera neurosensorial
2096	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema
2097	Síndrome de displasia ectodérmica hipohidrótica - hipotiroidismo - discinesia ciliar

- 2098 Síndrome de disregulación inmunológica - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes
- 2099 síndrome de doors
- 2100 Síndrome de Dravet
- 2101 síndrome de duplicación 9p24
- 2102 síndrome de duplicación cromosómica xp 22
- 2103 Síndrome de Dursun
- 2104 Síndrome de Ehlers-Danlos
- 2105 Síndrome de Ehlers-Danlos con heterotopia periventricular
- 2106 Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado a SLC39A13
- 2107 Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X
- 2108 Síndrome de Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X
- 2109 Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo vascular
- 2110 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1
- 2111 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 10
- 2112 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2
- 2113 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artroclásico
- 2114 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cardíaco valvular
- 2115 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliótico y sordera
- 2116 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis
- 2117 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico
- 2118 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis
- 2119 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil
- 2120 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculoesquelético
- 2121 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo periodontitis
- 2122 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide
- 2123 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
- 2124 Síndrome de Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta
- 2125 Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfia facial de inicio temprano
- 2126 Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal - infecciones sinopulmonares recurrentes
- 2127 Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas
- 2128 Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual-anomalías cerebrales de inicio temprano
- 2129 Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12
- 2130 Síndrome de Goldenhar
- 2131 Síndrome de Goldmann-Favre
- 2132 Síndrome de Good
- 2133 Síndrome de Griscelli
- 2134 Síndrome de Hashimoto-Pritzker
- 2135 Síndrome de Hennekam
- 2136 Síndrome de Hermansky-Pudlak
- 2137 Síndrome de Hermansky-Pudlak con neutropenia

2138	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 9
2139	Síndrome de hiper IgM con susceptibilidad a infecciones oportunistas
2140	Síndrome de hiper IgM sin susceptibilidad a infecciones oportunistas
2141	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
2142	Síndrome de hiper-IgM ligado al cromosoma X
2143	Síndrome de hiper-IgM tipo 2
2144	Síndrome de hiper-IgM tipo 3
2145	Síndrome de hiper-IgM tipo 5
2146	Síndrome de Hiperlaxitud Articular (o Síndrome de Hiperlaxitud Ligamentaria)
2147	Síndrome de hipermovilidad articular familiar
2148	Síndrome de hipomielinización - atrofia cerebelosa - hipoplasia del cuerpo caloso
2149	Síndrome de hipomielinización - catarata congénita
2150	Síndrome de hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico – hipodoncia
2151	Síndrome de hipoparatiroidismo - sordera neurosensorial - enfermedad renal
2152	Síndrome de hipoplasia mandibular - sordera - rasgos progeroides – lipodistrofia
2153	Síndrome de Hoyerlaal-Hreidarsson
2154	Síndrome de Hurler
2155	Síndrome de Hurler-Scheie
2156	Síndrome de inmunodeficiencia de neutrófilos
2157	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por deficiencia de p14
2158	Síndrome de inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X
2159	Síndrome de insensibilidad a la hormona de crecimiento
2160	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis - inmunodeficiencia variable
2161	Síndrome de Jacobsen
2162	Síndrome de Joubert
2163	Síndrome de Joubert con ATXN3
2164	Síndrome de Kabuki
2165	Síndrome de Kartagener
2166	Síndrome de Kindler
2167	Síndrome de Kostmann
2168	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
2169	Síndrome de Leigh
2170	Síndrome de Leigh SURF-1
2171	Síndrome de Lelais
2172	Síndrome de leucoencefalopatía autosómico recesivo - accidente isquémico
2173	Síndrome de leucomelanoderma
2174	Síndrome de lipodistrofia
2175	Síndrome de Loeys-Dietz
2176	Síndrome de Loeys-Dietz tipo 2
2177	Síndrome de Loeys-Dietz tipo 3
2178	Síndrome de Loeys-Dietz tipo 4
2179	Síndrome de Loeys-Dietz tipo 5
2180	Síndrome de Majeeed
2181	Síndrome de Marfan

2182	Síndrome de Marfan neonatal
2183	Síndrome de Marfan tipo 1
2184	Síndrome de Marfan tipo 2
2185	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial-epilepsia-ono muscular anómalo
2186	Síndrome de microdelección 3p25.3
2187	Síndrome de microftalmia - retinosis pigmentaria - foveosquisis - drusas del disco óptico
2188	Síndrome de miopatía miotubular - anomalías genitales ligado al X
2189	Síndrome de Muckle-Wells
2190	Síndrome de Nakajo-Nishimura
2191	Síndrome de nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo
2192	Síndrome de Netherton
2193	Síndrome de neutropenia congénita - mielofibrosis - nefromegalia
2194	Síndrome de Nonaan
2195	Síndrome de Omenn
2196	Síndrome de osteoporosis - hipopigmentación oculocutánea
2197	síndrome de Othara
2198	Síndrome de Papillon-Lefèvre
2199	Síndrome de paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia
2200	Síndrome de PI3K-delta activado
2201	Síndrome de Poland
2202	Síndrome de polihidramnios-megalencefalia-epilepsia sintomática
2203	Síndrome de Prader- Willi
2204	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna 15q11q13
2205	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna 15q11q13 tipo 1
2206	Síndrome de Prader-Willi por delección paterna 15q11q13 tipo 2
2207	Síndrome de Prader-Willi por disomía uniparental materna del cromosoma 15
2208	Síndrome de Prader-Willi por mutaciones de impronta
2209	Síndrome de Prader-Willi por traslocación
2210	Síndrome de Prader-Willi por una mutación puntual
2211	Síndrome de Rapp-Hodgkin
2212	Síndrome de retinosis pigmentaria - catarata juvenil - talla baja - discapacidad intelectual
2213	Síndrome de retinosis pigmentaria - discapacidad intelectual - sordera - hipogonadismo
2214	Síndrome de retinosis pigmentaria - pérdida auditiva - envejecimiento prematuro - talla baja - dismorfia facial
2215	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-talla baja-epilepsia asociado al gen MTHFS
2216	Síndrome de Rett
2217	Síndrome de rotura de Nijmegen
2218	Síndrome de Sanfilippo tipo A
2219	Síndrome de Sanfilippo tipo B
2220	Síndrome de Sanfilippo tipo B

2221	Síndrome de Sanfilippo tipo B
2222	Síndrome de Sanfilippo tipo C
2223	Síndrome de Sanfilippo tipo D
2224	Síndrome de Scheie
2225	Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge
2226	síndrome de seckel
2227	Síndrome de Senior-Loken
2228	síndrome de sensibilidad química múltiple
2229	Síndrome de Shwachman-Diamond
2230	Síndrome de Silver-Russell
2231	Síndrome de sinequia alveolar-anquiloblefaron-displasia ectodérmica
2232	Síndrome de Sjogren
2233	Síndrome de Stevens Johnson
2234	Síndrome de Stickler
2235	Síndrome de Stickler tipo 1
2236	Síndrome de Stickler tipo 2
2237	Síndrome de Stickler tipo 3
2238	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis
2239	Síndrome de Turner
2240	Síndrome de Turner por anomalías estructurales del cromosoma X
2241	Síndrome de Usher
2242	Síndrome de Vici
2243	Síndrome de Vogt koyanagi harada
2244	Síndrome de West
2245	Síndrome de West - Epilepsias refractarias
2246	Síndrome de Williams
2247	Síndrome de Williams-Beuren
2248	Síndrome de willson
2249	Síndrome de Wiskott-Aldrich
2250	Síndrome de Wolf Hirschhorn
2251	Síndrome de young
2252	Síndrome de Zellweger
2253	Síndrome EEC
2254	Síndrome EEM
2255	Síndrome Ehlers Danlos
2256	Síndrome Guillain-Barré
2257	Síndrome H
2258	Síndrome hemofagocítico
2259	Síndrome hemolítico urémico atípico
2260	Síndrome Hemolítico Uremico atípico (SHUa)
2261	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía C3
2262	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía del factor B
2263	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía del factor H
2264	Síndrome hemolítico urémico atípico con anomalía MCP/CD46
2265	Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H

2266	Síndrome hemolítico urémico atípico con una anomalía de la trombomodulina
2267	Síndrome hemolítico-urémico típico
2268	Síndrome ICF
2269	Síndrome JMP
2270	Síndrome LIG4
2271	Síndrome linfoproliferativo autoinmune
2272	Síndrome linfoproliferativo autoinmune con infecciones virales recurrentes
2273	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por haploinsuficiencia CTLA4
2274	Síndrome multisistémico de disfunción del músculo liso
2275	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia
2276	Síndrome oto-palato-digital tipo 1
2277	Síndrome oto-palato-digital tipo 2
2278	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral
2279	Síndrome Phelan mc dermid
2280	síndrome Pierre Robin
2281	síndrome Pitt hokins ike 2
2282	Síndrome poliglandular autoinmune tipo 1
2283	Síndrome Rett
2284	Síndrome RIDDLE
2285	Síndrome similar a Prader-Willi
2286	Síndrome similar a Prader-Willi por una mutación puntual
2287	Síndrome West
2288	Síndrome WHIM
2289	Síndrome X Frágil
2290	Síndrome X Frágil Autismo
2291	SÍNDROMES DE CUSHING
2292	Síndromes de Turner
2293	Sinostosis radiocubital - retinosis pigmentaria
2294	Siringomielia
2295	Siringomielia familiar
2296	Siringomielia idiopática
2297	Siringomielia primaria
2298	Siringomielia secundaria
2299	Situs Inversus
2300	Sjögren Larsson, Síndrome de
2301	Sjögren primario, Síndrome de
2302	Sjögren-Larsson, Síndrome de
2303	Sly, Síndrome de
2304	Smith Magenis, Síndrome de
2305	Snyder - Robinson, Síndrome de
2306	SOBRECARGA DE HIERRO POR SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS
2307	Sotos, Síndrome de
2308	Spina Bífida + Hidrocefalia
2309	Stargardt, Enfermedad de

2310	Stevens-Johnson, Síndrome de
2311	Stickler tipo 1, Síndrome de
2312	Stickler tipo 2, Síndrome de
2313	Stickler, Síndrome de
2314	Stiff Skin, Síndrome
2315	Still del Adulto, Enfermedad de
2316	Sturge Weber, Síndrome de
2317	SUH
2318	Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2
2319	Susceptibilidad a infecciones respiratorias asociada con mutaciones en la cadena alpha de CD8
2320	Susceptibilidad a infecciones víricas y micobacterianas
2321	Susceptibilidad a la periodontitis juvenil localizada
2322	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X
2323	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de CYBB
2324	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR1
2325	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgammaR2
2326	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12B
2327	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1
2328	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15
2329	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89
2330	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1
2331	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1
2332	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor RORgamma
2333	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1
2334	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2
2335	Sweet, Síndrome de
2336	Syggve
2337	Syngap1
2338	Takayasu, Enfermedad de
2339	Talasemia
2340	Talla baja - retraso en la edad ósea por deficiencia en el metabolismo de hormonas tiroideas

2341	Talla baja asociada a SHOX
2342	Talla baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
2343	Talla baja por deficiencia aislada de hormona de crecimiento asociado a hipogammaglobulinemia ligada al cromosoma X
2344	Talla baja por deficiencia parcial de GHR
2345	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
2346	Tatton-Brown-Rahman, Síndrome de
2347	Tay Sachs, Enfermedad de
2348	Tejido conectivo, Enfermedad Mixta del
2349	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) o Síndrome de Rendu-Osler-Weber
2350	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
2351	Tetralogía de Fallot
2352	Tetraparesia
2353	Tetraplejía espástica
2354	Tetraplejía espástica congénita hereditaria
2355	Tetrasomía 12p
2356	Tetrasomía X
2357	Thomsen y Becker, Enfermedad de
2358	Tietz, Síndrome de
2359	Tiroides, Tumor de
2360	Tirosinemia Tipo 1
2361	Tirosinemia Tipo 2
2362	Tirosinemia Tipo 3
2363	Toriello-Carey, Síndrome de
2364	Tourette
2365	Transportador de glucosa tipo 1 clásico, Síndrome de deficiencia del
2366	Transposición Congénitamente Corregida de las Grandes Arterias
2367	Transposición de Grandes Vasos
2368	Transtornos do Espectro de Hiperactividad
2369	Trastorno congénito de la glicosilación
2370	Trastorno congénito de la glicosilación con epilepsia como característica principal
2371	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2
2372	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial de mecanismo desconocido
2373	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por anomalías del ADN mitocondrial
2374	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por una mutación puntual del ADN mitocondrial
2375	Trastorno de la importación de proteínas mitocondriales
2376	Trastorno de la Pituitaria
2377	Trastorno del Desarrollo Sexual 46 XY por Deficiencia en 5-Alfa-Reductasa 2
2378	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica
2379	Trastorno del espectro de la persona rígida
2380	Trastorno del metabolismo y transporte de los neurotransmisores
2381	Trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3, Síndrome de

2382	Trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por una mutación puntual, Síndrome de
2383	Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos-cataratas bilaterales
2384	Trastorno retiniano hereditario
2385	Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco
2386	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea y de la detoxificación del amonio
2387	Treacher Collins, Síndrome de
2388	Trico-dental, Síndrome
2389	Trico-Dento-Óseo, Síndrome
2390	Trico-rino-falángico tipo 2, Síndrome
2391	Trico-rino-falángico tipos 1 y 3, Síndrome
2392	Trico-rino-falángico, Síndrome
2393	Tricotiodistrofia
2394	Tricromasia de oligoconos
2395	Trimetilaminuria
2396	Trisomía 10p
2397	Trisomía 13
2398	Trisomía 18
2399	Trisomía 22 en mosaico
2400	Trisomía X
2401	Trisomía Xq28
2402	trisonomía 9p
2403	Tritanopía
2404	Trombocitopenia inmune
2405	Trombosis de la vena mesentérica aislada
2406	Trombosis de la vena supra hepática
2407	Trombosis primitiva venosa portal
2408	Tuberculosis
2409	Tumor endocrino bronquial
2410	Tumor epitelial maligno de ovario
2411	Tumor Maligno de Células Germinales de Vagina
2412	Tumor testicular de células germinales seminomatoso
2413	Tumor testicular germinal
2414	Tumor testicular germinal no seminomatoso
2415	Tumor testicular y paratesticular
2416	TUMORES NEUROENDOCRINOS DE ORIGEN PANCREÁTICO O GASTROINTESTINALES
2417	Turner, Síndrome de
2418	Unión neuromuscular, Enfermedad de la
2419	Uña Rótula, Síndrome de
2420	Uroporfiria eritropoyética asociada a neoplasias mieloides
2421	Urticaria familiar por frío
2422	Urticaria por Frio Familiar
2423	Usher tipo 1, Síndrome de
2424	Usher tipo 2, Síndrome de

2425 Usher tipo 3, Síndrome de
 2426 Usher, Síndrome de
 2427 Uveítis
 2428 Uveítis anterior idiopática
 2429 Uveítis anterior infecciosa
 2430 Uveítis anterior no infecciosa
 2431 Uveítis anterior, Enfermedades sistémicas con
 2432 Uveítis intermedia
 2433 Uveítis posterior idiopática
 2434 Uveítis posterior infecciosa
 2435 Uveítis posterior no infecciosa
 2436 Uveítis posterior, Enfermedades sistémicas con
 2437 VACTERL con hidrocefalia
 2438 Vasculares Hepáticas, Enfermedades
 2439 Vasculitis
 2440 Vasculitis Crioglobulinémica
 2441 Vasculitis Poliangeitis Microscópica
 2442 Vasculitis por deficiencia de ADA2
 2443 Vasculitis por deficiencia de ADA2
 2444 Vasculitis por inmunoglobulina A
 2445 Vasculitis Primaria del Sistema Nervioso Central
 2446 Vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia
 2447 Veno-Oclusiva Hepática, Enfermedad
 2448 Verret-Steele
 2449 Vitreorretinopatía exudativa 2
 2450 Vitreorretinopatía exudativa 4
 2451 Vitreorretinopatía exudativa familiar
 2452 Vogt Koyanagi harada
 2453 Vogt Koyanagi Harada, Enfermedad de
 2454 Von Hippel Lindau, Síndrome de
 2455 Von Willebrand adquirida, Enfermedad de
 2456 Von Willebrand tipo 1, Enfermedad de
 2457 Von Willebrand tipo 2, Enfermedad de
 2458 Von Willebrand tipo 2A, Enfermedad de
 2459 Von Willebrand tipo 2B, Enfermedad de
 2460 Von Willebrand tipo 2M, Enfermedad de
 2461 Von Willebrand tipo 2N, Enfermedad de
 2462 Von Willebrand tipo 3, Enfermedad de
 2463 Von Willebrand, Enfermedad de
 2464 Wagner, Enfermedad de
 2465 WAGR, Síndrome
 2466 Walker-Warburg, Síndrome de
 2467 West, Síndrome de
 2468 Westphal-Strümpell, enfermedad o síndrome de
 2469 Whipple, Enfermedad

2470	Williams, Síndrome de
2471	Wilson, Enfermedad de
2472	Wiskott-Aldrich, Síndrome de
2473	Wolcott-Rallison, Síndrome de
2474	Wolf-Hirschhorn, Síndrome de
2475	Wolfram, Síndrome de
2476	Wolman, enfermedad de
2477	Woodhouse-Sakati, Síndrome de
2478	Wyburn-Mason, Síndrome de
2479	X Frágil, Síndrome de
2480	Xantinuria hereditaria
2481	Xantinuria tipo I
2482	Xantinuria tipo II
2483	Xantomatosis Cerebrotendinosa
2484	Xeroderma Pigmentoso
2485	Xerodermia - Pies Cavos - Anomalía del Esmalte
2486	XLH
2487	Young, Síndrome de
2488	Zellweger, Síndrome de



Anexo 5

Número de Enfermedades Raras Representadas por las Organizaciones que hacen parte del Movimiento Asociativo de ALIBER

1	10p, Trisomía
2	13, trisomía
3	15q11, Duplicación/inversión
4	17q11.2, Síndrome de microduplicación
5	18p, Monosomía
6	22q, Trisomía terminal
7	22q11.2 distal, Síndrome de microdeleción
8	22q11.2 distal, Síndrome de microduplicación
9	22q11.2, Síndrome de deleción
10	22q11.2, Síndrome de microduplicación
11	2q24, Síndrome de microdeleción
12	2q37, Síndrome de Microdeleción
13	3q29, Síndrome de Microduplicación
14	47 XYY, Síndrome
15	5p, Monosomía
16	5q14.3, Síndrome de Microdeleción
17	8p, Trisomía
18	Acalasia idiopática
19	Acantosis nigricans - resistencia a la insulina - calambres musculares - agrandamiento acral, Síndrome de
20	Accidente cerebrovascular isquémico pediátrico
21	Aceite tóxico, Síndrome del
22	Aceruloplasminemia
23	Acidemia glutárica tipo 1 e 2
24	Acidemia Matilmalónica
25	Acidemia Metilmalónica Con Homocistinuria
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblC
27	Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria Tipo cblD
28	Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria Tipo cblF
29	Acidemia metilmalónica sin homocistinuria
30	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B
31	Acidemia propiónica
32	Aciduria 3-metilglutacónica
33	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9
34	Acidúria L2 Hidróxiglutárica
35	Acil-CoA deshidrogenasa neonatal transitoria, Deficiencia múltiple de
36	Acil-CoA deshidrogenasa tipo leve, Deficiencia múltiple de
37	Acil-CoA deshidrogenasa tipo neonatal grave, Deficiencia múltiple de
38	Acondroplasia
39	Acrodisostosis
40	Acromatopsia

41	Acromegalia
42	Addison, Enfermedad de
43	Adenoma Hepático
44	Adrenoleucodistrofia
45	Adrenoleucodistrofia (ALD)
46	Adrenoleucodistrofia cerebral ligada al cromosoma X
47	Agammaglobulinemia Ligada al X
48	Agnesia aislada del cuerpo calloso
49	Agnesia traqueal
50	Agnesia/hipoplasia femoral
51	Aicardi Goutières, Síndrome de
52	Albinismo
53	Albinismo oculocutáneo tipo 1
54	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima
55	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura
56	Albinismo oculocutáneo tipo 1A
57	Albinismo oculocutáneo tipo 1B
58	Albinismo oculocutáneo tipo 2
59	Albinismo oculocutáneo tipo 3
60	Albinismo oculocutáneo tipo 4
61	Albinismo oculocutáneo tipo 5
62	Albinismo oculocutáneo tipo 6
63	Albinismo oculocutáneo tipo 7
64	Albinismo oculocutáneo u ocular
65	Alcaptonúria
66	Alergia Total a los Alimentos
67	Alexander (AxD)
68	Alexander tipo 1, Enfermedad de
69	Alexander tipo 2, Enfermedad de
70	Alexander, Enfermedad de
71	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de
72	Alfa-manosidosis
73	Alfa-manosidosis, forma adulta
74	Alfa-manosidosis, forma infantil
75	Allan-Herndon-Dudley, Síndrome de
76	Almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil, Enfermedad de
77	Almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina, Enfermedad de
78	Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de aldolasa A, Enfermedad de
79	Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular, Enfermedad de
80	Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante del glucógeno, Enfermedad de
81	Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma combinada hepática y miopática infantil, Enfermedad de

- 82 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima desramificante, forma neuromuscular perinatal letal, Enfermedad de
- 83 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno, Enfermedad de
- 84 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular, Enfermedad de
- 85 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa, Enfermedad de
- 86 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1, Enfermedad de
- 87 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglucomutasa, Enfermedad de
- 88 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática y muscular, Enfermedad de
- 89 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática, Enfermedad de
- 90 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular, Enfermedad de
- 91 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa, Enfermedad de
- 92 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa hepática, Enfermedad de
- 93 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular, Enfermedad de
- 94 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón, Enfermedad de
- 95 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática, Enfermedad de
- 96 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa, Enfermedad de
- 97 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia, Enfermedad de
- 98 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib, Enfermedad de
- 99 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, Enfermedad de
- 100 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de GLUT2, Enfermedad de
- 101 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática no progresiva, Enfermedad de
- 102 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma hepática progresiva, Enfermedad de
- 103 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular congénita, Enfermedad de
- 104 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular del adulto, Enfermedad de
- 105 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno, forma neuromuscular infantil, Enfermedad de
- 106 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad H de la lactato deshidrogenasa, Enfermedad de

- 107 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de la subunidad M de la lactato deshidrogenasa, Enfermedad de
- 108 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de lactato deshidrogenasa, Enfermedad de
- 109 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2, Enfermedad de
- 110 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio en la lactancia, Enfermedad de
- 111 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío, Enfermedad de
- 112 Almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida, Enfermedad de
- 113 Alopecia e fotofobia (IFAP)
- 114 Alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual, Síndrome de
- 115 Alpers-Huttenlocher, Síndrome de
- 116 Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X, Síndrome de
- 117 Alport tipo dominante, Síndrome de
- 118 Alport tipo recesivo, Síndrome de
- 119 Alport, Síndrome de
- 120 Alström, Síndrome de
- 121 Amaurosis Congénita de Leber
- 122 Amelogénesis Imperfecta
- 123 Amelo-Ónico-Hipohidróico, Síndrome
- 124 Amiloidose Hereditária associada à Transtirretina
- 125 Amiloidosis AA
- 126 Amiloidosis AApoAI
- 127 Amiloidosis AApoAII
- 128 Amiloidosis AApoAIV
- 129 Amiloidosis ABeta tipo Iowa
- 130 Amiloidosis ABetaA21G
- 131 Amiloidosis ATTR hereditaria
- 132 Amiloidosis ATTR tipo salvaje
- 133 Amiloidosis ATTRV122I
- 134 Amiloidosis ATTRV30M
- 135 Amiloidosis hereditaria con afectación renal primaria
- 136 Amiloidosis hereditaria familiar
- 137 Anemia de black find diamond
- 138 Anemia de Células Falciformes o Drepanocítica
- 139 Anemia de Fanconi
- 140 Anemia falciforme
- 141 Anemia falciforme-beta-talasemia, Síndrome de
- 142 Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina D, Síndrome de
- 143 Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina E, Síndrome de
- 144 Anemia falciforme-enfermedad de la hemoglobina, Síndrome de C
- 145 Anemia hemolítica adquirida rara
- 146 Anemia Hemolítica Autoinmune
- 147 Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa

148	Aneurisma de las Arterias Renales
149	Angelman, Síndrome de
150	Angiodisplasias
151	Angioedema adquirido
152	Angioedema adquirido tipo 1
153	Angioedema adquirido tipo 2
154	Angioedema Hereditario
155	Angioedema hereditario tipo 1
156	Angioedema hereditario tipo 2
157	Angioedema hereditario tipo 3
158	Angioma laringotraqueal
159	Angio-osteo-hipertrófico, Síndrome
160	Angiosarcoma
161	Angiosarcoma primario de mama
162	Aniridia
163	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor
164	Aniridia - discapacidad intelectual, Síndrome de
165	Aniridia - ptosis - discapacidad intelectual - obesidad familiar, Síndrome de
166	Aniridia aislada
167	Aniridia sindrómica
168	Aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual, Síndrome de
169	Anoctaminopatía distal
170	Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica
171	Anomalía cromosómica con epilepsia como rasgo mayor
172	Anomalía del metabolismo de los aminoácidos o de las proteínas con epilepsia
173	Anomalía del metabolismo de los esteroides con epilepsia
174	Anomalía del metabolismo energético con epilepsia
175	Anomalía en el transporte o utilización de metales con epilepsia
176	Anomalías congénitas múltiples - hipotonía - convulsiones tipo 2, Síndrome de
177	Anomalías congénitas múltiples/síndrome dismórfico-discapacidad intelectual
178	Anomalías congénitas múltiples-hipotonía-epilepsia, Síndrome de
179	Anomalías cualitativas o cuantitativas de sarcoglicanos
180	Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
181	Anquilobléfaron-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina, Síndrome de
182	Antifosfolípido catastrófico, Síndrome
183	Antifosfolípido neonatal, Síndrome
184	Antifosfolípido catastrófico, Síndrome de
185	Antifosfolípido, Síndrome
186	Antifosfolípidos neonatal, Síndrome
187	Antisintetasa, Síndrome
188	Antley-Bixler, Síndrome de
189	Apert, Síndrome de
190	Aplasia cutis
191	Aplasia Medular
192	Arboleda Tham

193	Archeiropodia
194	AREDYLD, Síndrome
195	Arnold Chiari Tipo I, Malformación de
196	Arnold Chiari Tipo II, Malformación de
197	Arteria mesentérica superior, Síndrome de la
198	Arteritis de Células Gigantes
199	Arteritis de Takayasu
200	Artritis granulomatosa de la infancia
201	Artritis Idiopática Juvenil
202	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis
203	Artritis idiopática juvenil asociada a psoriasis
204	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo con anticuerpos antinucleares
205	Artritis idiopática juvenil factor reumatoide negativo sin anticuerpos antinucleares
206	Artritis idiopática juvenil poliarticular
207	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo
208	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo
209	Artritis Juvenil Idiopática de Inicio Sistémico
210	Artritis piógena-pioderma gangrenosum-acné, Síndrome de
211	Artritis por Psoriasis
212	Artritis Reactiva
213	Artritis Reumatoide
214	Artritis Reumatoide Infantil
215	Artrogripose Múltipla Congénita
216	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis
217	Artrogriposis Congenita
218	Artrogriposis Múltiple Congénita AMC
219	Artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías, Síndrome de
220	Ascher, Síndrome
221	Asma Grave
222	Asociación VACTERL/VATER
223	Aspartilglucosaminuria
224	Associação VACTERL
225	AT
226	Ataxia
227	Ataxia adquirida
228	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo I
229	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo II
230	Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo III
231	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de inicio tardío
232	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2
233	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de MGLUR1
234	Ataxia con deficiencia de vitamina E
235	Ataxia de Friederich
236	Ataxia de Marie
237	Ataxia episódica hereditaria

238	Ataxia episódica tipo 1
239	Ataxia episódica tipo 3
240	Ataxia episódica tipo 4
241	Ataxia episódica tipo 5
242	Ataxia episódica tipo 6
243	Ataxia episódica tipo 7
244	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay
245	Ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio temprano, Síndrome de
246	Ataxia Espinocerebelar
247	Ataxia Espinocerebelosa
248	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 36
249	Ataxia Espinocerebelosa Autosómica Dominante
250	Ataxia espinocerebelosa con epilepsia
251	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 1
252	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2
253	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 3
254	Ataxia espinocerebelosa tipo 36
255	Ataxia espinocerebelosa tipo 37
256	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida
257	Ataxia Hereditaria Rara
258	Ataxia Telangiectasia (AT)
259	Ateroesclerosis-sordera-diabetes-epilepsia-nefropatía, Síndrome de
260	Atresia Biliar
261	Atresia de coanas
262	Atresia de esófago
263	Atresia de Intestino Delgado
264	Atresia en las vías biliares
265	Atresia intestinal múltiple
266	Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular
267	Atresia pulmonar-septo ventricular íntegro, Síndrome de
268	Atresia Tricúspide
269	Atresias intestinales múltiples
270	Atrofia girata de la coroides y la retina
271	Atrofia Gyrrata
272	Atrofia hemifacial progresiva
273	Atrofia multisistémica
274	Atrofia Muscular Espinal
275	Atrofia Muscular Espinal
276	Atrofia muscular espinal - epilepsia mioclónica progresiva, Síndrome de
277	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas
278	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 1
279	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 2
280	Atrofia Muscular Espinal Proximal Tipo 3
281	Atrofia muscular espinal proximal tipo 4

282	Autismo-epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada, Síndrome de
283	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2-disregulación inmunológica
284	Autoinflamatorio familiar por frío asociado al gen NLRC4, Síndrome
285	Autoinflamatorio-fiebre periódica-enterocolitis del lactante, Síndrome
286	Autoinflamatorio-inmunodeficiencia-disfunción neutrofílica asociado al gen CEBPE, Síndrome
287	Axenfeld-Rieger, Síndrome de
288	Baller-Gerold, Síndrome de
289	Bardet-Biedl, Síndrome de
290	Barth, Síndrome de
291	Bartter, Síndrome de
292	Bebé colodión autorresolutivo
293	Bebé colodión autorresolutivo acral
294	Beckwith-Wiedemann, Síndrome de
295	Behçet, Enfermedad de
296	Behçet, Enfermedad pediátrica hereditaria similar a
297	Beta Spectrum oxidación peroxisomal
298	Beta-manosidosis
299	Beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAIN)
300	Beta-Talasemia
301	Beta-talasemia mayor
302	Biosíntesis de Testosterona, Defectos en la
303	Blau, Síndrome de
304	Boca Ardiente, Síndrome de
305	Bohring-Opitz, Síndrome de
306	Book, Síndrome de
307	Borjeson-Forssman-Lehmann, Síndrome de
308	Bronquiectasia
309	Brooke-Spiegler, Síndrome de
310	Brugada, Síndrome de
311	Budd-Chiari, Síndrome de
312	C, Síndrome
313	Cabello anágeno suelto, Síndrome del
314	Cabello lanoso-hipotricosis-labio inferior evertido-orejas prominentes, Síndrome de
315	Cach, Síndrome de
316	Cadasil y Carasil de Venado Tuerto
317	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
318	Camurati Engelmann, Síndrome de
319	Canalopatía con epilepsia
320	Canavan grave, Enfermedad de
321	Canavan leve, Enfermedad de
322	Canavan, Enfermedad de
323	Cáncer Anaplásico de Tiroides

324	Carbamoil- fosfato sintetasa 1, Deficiencia de
325	Carcinoma de paratiroides
326	Carcinoma de tiroides
327	Carcinoma medular de tiroides
328	Carcinoma medular de tiroides familiar
329	Carcinoma no medular familiar de tiroides
330	Carcinoma papilar o folicular familiar de tiroides
331	Cardio-facio-cutáneo, Síndrome
332	Cardiomiopatías congénitas
333	Cardiopatía congénita-extremidades cortas, Síndrome de
334	Carney-Stratakis, Síndrome de
335	Carpenter, Síndrome de
336	Catarata congénita - hipotonía muscular progresiva - pérdida de audición - retraso en el desarrollo
337	Catarata congénita - ictiosis
338	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial
339	Cdk15
340	CEDNIK, Síndrome
341	Ceguera nocturna estacionaria congénita
342	Celiaca-epilepsia-calcificación cerebral, Síndrome de Enfermedad
343	Central core, Enfermedad
344	Ceratocone
345	Ceroidolipofuscinosis neuronal congénita
346	Ceroidolipofuscinosis neuronal del adulto
347	Ceroidolipofuscinosis neuronal infantil
348	Ceroidolipofuscinosis neuronal infantil tardía
349	CHANDS, Síndrome
350	Charcot-Marie-Tooth, Enfermedad de
351	CHARGE, Síndrome de
352	Chédiak-Higashi, Síndrome de
353	Ciclo de la Urea, Defectos del
354	CINCA, Síndrome
355	Cistinosis
356	Cistinosis nefropática infantil
357	Cistinosis nefropática juvenil
358	Cistinosis ocular
359	Cistinuria
360	Cistitis Intersticial
361	Citocromo C Oxidasa, Deficiencia aislada de
362	Citomegalovirus fetal, Síndrome del
363	Citopatía Mitocondrial
364	Citrulinemia
365	Citrulinemia
366	Cloaca Persistente
367	CLOVE, Síndrome

368	Coartación Aórtica
369	Coartación aórtica atípica
369	Coats Plus, Síndrome de
370	Coats, Enfermedad de
371	Coffin Siris, Síndrome de
372	Coffin-Lowry, Síndrome de
373	Colágeno tipo 2, Trastorno óseo asociado al
374	Colangitis Biliar Primaria
375	Colangitis Esclerosante Primaria
376	Colangitis Primaria Esclerosante
377	Colestasis hepática e Hipoplasia severa
378	Colestasis intrahepática familiar
379	Colitis Ulcerosa
380	Complejo esclerosis tuberosa
381	Complejo extrofia-epispadias
382	Compresión de la arteria celiaca, Síndrome de
383	Comunicación Interauricular (CIA)
384	Condrodisplasia punctata dominante ligada al X
385	Condrosarcoma
386	Contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo, Síndrome de
387	Convulsiones benignas del neonato-lactante familiares
388	Coproporfiria Hereditaria
389	Corazón en criss-cross
390	Corazón Izquierdo Hipoplásico, Síndrome del
391	Corazón univentricular
392	Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal
393	Corea de Huntington
394	Corea de Sydenham
395	Coreoacantocitosis
396	Córnea frágil, Síndrome de
397	Cornelia de Lange, Síndrome de
398	Coroidermia
399	Costello, Síndrome de
400	Cowden, Síndrome de
401	Crandall, Síndrome de
402	Craneocervicales, Malformaciones
403	Craneosinostosis
404	Craneosinostosis Tipo Boston
405	Cranioestenose
406	Creatina, Síndrome de deficiencia de
407	Crest, Síndrome de
408	Creutzfeldt-Jakob adquirida, Enfermedad de
409	Creutzfeldt-Jakob esporádica, Enfermedad de
410	Creutzfeldt-Jakob heredada, Enfermedad de

411	Creutzfeldt-Jakob, Enfermedad de
412	Criopirina, Síndrome periódico asociado a la
413	Crisis del lactante con coreoatetosis
414	Cromosoma 20 en anillo, Síndrome del
415	Cromosomopatía 4q13.3-q
416	Cronkhite-Canada, Síndrome de
417	Crouzon, Enfermedad de
418	Cuerpos de Poliglucosano del Adulto, Enfermedad con
419	Cushing
420	Cushing por secreción ectópica de ACTH, Síndrome de
421	Cushing, Enfermedad de
422	Cushing, Síndrome de
423	Cutis Marmorata Telangiectasia Congénita
424	Czeizel-Lozonci, Síndrome de
425	Dandy Walker
426	DDX3X, Síndrome de
427	de Vici, Síndrome
428	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4
429	Defectos cualitativos o cuantitativos del colágeno 6
430	Defeito congênito da glicolisação
431	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa
432	Deficiencia aislada del complejo I
433	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27
434	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
435	Deficiencia de alfa 1 antitripsina
436	Deficiência de Biotinidase
437	Deficiência de creatina cerebral
438	Deficiência de enzima alfa 1 antitripsina
439	Deficiência de glicose-6-fosfato deshidrogenase (G6PD)
440	Deficiencia de Glutaril-CoA Deshidrogenasa
441	Deficiência de LCHAD (Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa)
442	Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal
443	Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D)
444	Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G
445	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E
446	Deficiencia de mevalonato quinasa
447	Deficiencia de prolidasa
448	Deficiência de TTF1 (Doença Intersticial)
449	Deficiencia hipofisaria por quistes de la bolsa de Rathke
450	Deficiência Imuno Sulfactante
451	Deficiencia intelectual - hipotriquia - braquidactilia
452	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
453	Deficiencia Múltiple de Sulfatasas
454	Deficit de pantotenato PKAN
455	Deficit de Triosa fosfato isomerasa 1

456	Déficit α 1-antitripsina
457	Degeneración macular
458	Degeneración macular miópica
459	Dejerine-Sottas, Síndrome de
460	Deleção no braço longo do cromossomo 22 (22q13.31q13.33) síndrome de monossomia 22q13 ou síndrome de Phelan-McDermid
461	Deleción 1p36, Síndrome de
462	Deleción en el cromosoma 19 p13.2q13.43
463	Deleción parcial del brazo corto del cromosoma 8
464	Deleción parcial del brazo largo del cromosoma 2
465	Demencia pugilística
466	DEND, Síndrome de
467	Dent, Enfermedad de
468	Dentinogénesis Imperfecta
469	Depósito de lípidos, Enfermedad por
470	Dermatitis Atópica
471	Dermatitis Atópica
472	Dermatitis Herpetiforme
473	Dermato Osteolisis Tipo Kirghize
474	Dermatomiositis
475	Dermatomiositis Juvenil
476	Dermatosis IgA Linear
477	Desórdenes de la Coagulación - Hemofilias
478	Diabetes Insípida Central
479	Diabetes insípida central adquirida
480	Diabetes insípida central hereditaria
481	Diabetes Insípida Nefrogénica
482	Diarrea intratable infantil
483	Diarrea Sindrómica
484	Diarrea sódica congénita
485	Dilatación aórtica-hipermovilidad de las articulaciones-tortuosidad arterial, Síndrome de
486	Diplejía Espástica familiar
487	Diplejía facial con parestesias
488	Disautonomía Familiar
489	Discapacidad del desarrollo-ataxia-epilepsia asociado al gen PUM1, Síndrome de
490	Discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva, Síndrome de
491	Discapacidad intelectual grave-epilepsia-anomalías anales-hipoplasia de las falanges distales
492	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-contracturas progresivas de las articulaciones-dismorfia, Síndrome de
493	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-psoriasis, Síndrome de
494	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento, Síndrome de
495	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-retinosis pigmentaria, Síndrome de

496	Discapacidad intelectual no sindrómica autosómica dominante
497	Discapacidad intelectual-dismorfia craneofacial-criptorquidia, Síndrome de
498	Discinesia Ciliar Primaria (DCP)
499	Discondrosteosis de Léri-Weill
500	Disfonía Espasmódica
501	Disgenesia Del Cuerpo Calloso
502	Disgenesia gonadal 46 XY-neuropatía sensitivo-motora, Síndrome de
503	Disgenesia gonadal completa 46,XY
504	Disgenesia gonadal mixta 45,X/46,XY
505	Disgenesia gonadal parcial 46,XY
506	Disgenesia gonadal tipo XY-anomalías asociadas, Síndrome de
507	Dismorfia facial-hipertricosis-epilepsia-discapacidad intelectual/retraso del desarrollo-hiperplasia gingival, Síndrome de
508	Displasia acro-pectoro-renal
509	Displasia Broncopulmonar
510	Displasia cleidocraneal
511	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna
512	Displasia cortical focal aislada
513	Displasia cortical focal aislada tipo II
514	Displasia cráneo-ectodérmica
515	Displasia craneofrontonasal
516	Displasia craneometafisaria
517	Displasia Diastrófica
518	Displasia Ectodérmica
519	Displasia ectodérmica hidrótica
520	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia
521	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X
522	Displasia Ectodérmica, Síndrome de
523	Displasia espondiloepifisaria congénita
524	Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave
525	Displasia esquelética-epilepsia-talla baja, Síndrome de
526	Displasia fibrosa de hueso
527	Displasia Fibrosa Monostótica
528	Displasia Fibrosa Poliostótica
529	Displasia frontometafisaria
530	Displasia mandíbuloacra
531	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A
532	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B
533	Displasia Oculodentodigital
534	Displasia Odonto-Onico-Dérmica
535	Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica
536	Displasia Óssea
537	Displasia osteoglofónica
538	Displasia renal-hepática-pancreática

539	Displasia tanatofórica tipo 2
540	Displasia Trico-Odonto-Oniquial
541	Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
542	Displasia Ventricular Derecha Arritmógena (DVDA)
543	Displasias esqueléticas
544	Disqueratosis Congénita
545	Distonia
546	Distonía aislada
547	Distonía Cervical
548	Distonía dopa-sensible autosómica dominante
549	Distonía dopa-sensible autosómica recesiva
550	Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa
551	Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25
552	Distonía focal, segmentaria o multifocal
553	Distonía generalizada precoz de inicio en las extremidades
554	Distonía Mioclónica, Síndrome de
555	Distonía primaria tipo DYT13
556	Distonía primaria tipo DYT17
557	Distonía primaria tipo DYT2
558	Distonía primaria tipo DYT21
559	Distonía primaria tipo DYT27
560	Distonía primaria tipo DYT4
561	Distonía primaria tipo DYT6
562	Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto
563	Distrofia Congénita
564	Distrofia corneal
565	Distrofia Corneal Polimorfa Posterior por mutación del Gen 2EB1
566	Distrofia corioidea areolar central
567	Distrofia cristalina de Bietti
568	Distrofia de cadera
569	Distrofia de Cintura e Outras
570	Distrofia de Conos y Bastones
571	Distrofia de Ullrich
572	Distrofia Escapular
573	Distrofia Facioescapulohumeral
574	Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto
575	Distrofia Miotónica
576	Distrofia miotónica de Steinert
577	Distrofia Miotónica ou Doença de Steinert
578	Distrofia Muscular
579	Distrofia Muscular con Deficiencia de Disferlina
580	Distrofia Muscular Congénita
581	Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina
583	Distrofia muscular congénita tipo 1A
582	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave

583	Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud
584	Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama
585	Distrofia Muscular de Becker
586	Distrofia Muscular de Cinturas
587	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F
588	Distrofia Muscular de cinturas por Déficit de Sarcoglicanos
589	Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3
590	Distrofia muscular de cinturas R3 asociada a alfa-sarcoglicano
591	Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano
592	Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano
593	Distrofia muscular de cinturas R6 asociada a delta-sarcoglicano
594	Distrofia muscular de Duchenne
595	Distrofia Muscular de Emery Dreifuss
596	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica dominante
597	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva
598	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X
599	Distrofia Muscular do tipo disferlina
600	Distrofia Muscular Facio-escapulo-umeral (DFEU)
601	Distrofia Muscular Oculofaríngea
602	Distrofia muscular tipo Becker
603	Distrofia Oculofaríngea
604	Distrofia pigmentaria en alas de mariposa
605	Distrofia progresiva de conos
606	Distrofia Torácica Asfixiante
607	Distrofia viteliforme macular de Best
608	Distrofias Hereditarias De Retina
609	Distúrbio do Neurodesenvolvimento associado ao Gene MORC2
610	DK1-CDG
611	Doble salida ventricular derecha
612	Doença autoinflamatória – TRAPS
613	Doença congênita da glicolização CDG
614	Doença de Addison/Hiperplasia
615	Doença de Behçet
616	Doença de Castleman
617	Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)
618	Doença de Gaucher
619	Doença de Kennedy
620	Doença de McArdle
621	Doença de Norman-Landing
622	Doença de Pompe
623	Doença de Tay-Sachs Variante B1
624	Doença do Neurônio Motor
625	Doença mista do tecido conjuntivo (DMTC)
626	Doença Mitocondrial
627	Doença Neuromuscular

628	Doença Neuromuscular Degenerativa
629	Doença pulmonar intersticial
630	Dolor regional complejo tipo 1, Síndrome de
631	Dopamina Beta-Hidroxilasa, Deficiencia de
632	Dorfman-Chanarin, Enfermedad de
633	Dravet, Síndrome de
634	Drepanocitosis - Anemia Falciforme
635	DYRK1A por microdelección 21q22.13q22.2, Efecto en el fenotipo de Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen
636	DYRK1A, Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen
637	Eales, Enfermedad de
638	EAST, Síndrome de
639	Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía, Síndrome de
640	Efusión uveal idiopático, Síndrome de
641	Ehlers Danlos Vascular, Síndrome de
642	Ehlers Danlos, Síndrome de
643	Ehlers-Danlos cifoescoliótico por deficiencia de FKBP22, Síndrome de
644	Ehlers-Danlos con heterotopia periventricular, Síndrome de
645	Ehlers-Danlos ligado al X, Síndrome de
646	Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X, Síndrome de
647	Ehlers-Danlos similar al tipo vascular, Síndrome de
648	Ehlers-Danlos tipo 1, Síndrome de
649	Ehlers-Danlos tipo 10, Síndrome de
650	Ehlers-Danlos tipo 11, Síndrome de
651	Ehlers-Danlos tipo 2, Síndrome de
652	Ehlers-Danlos tipo 7A, Síndrome de
653	Ehlers-Danlos tipo 7B, Síndrome de
654	Ehlers-Danlos tipo artrocalásico, Síndrome de
655	Ehlers-Danlos tipo cardíaco valvular, Síndrome de
656	Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis, Síndrome de
657	Ehlers-Danlos tipo clásico, Síndrome de
658	Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis, Síndrome de
659	Ehlers-Danlos tipo displásico espondiloqueiral, Síndrome de
660	Ehlers-Danlos tipo hipermóvil, Síndrome de
661	Ehlers-Danlos tipo musculoesquelético, Síndrome de
662	Ehlers-Danlos tipo periodontitis, Síndrome de
663	Ehlers-Danlos tipo progeroide, Síndrome de
664	Ehlers-Danlos tipo vascular, Síndrome de
665	Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta, Síndrome de
666	Eisenmenger, Síndrome de
667	Ellis-Van Creveld, Síndrome de
668	Embriopatía alcohólica
669	Embriopatía por talidomida
670	Encefalitis

671	Encefalitis focal de Rasmussen
672	Encefalopatía asociada a STXBP1
673	Encefalopatía epiléptica con desmielinización cerebral global
674	Encefalopatía Epiléptica de Aparición Temprana Indeterminada
675	Encefalopatía epiléptica de la infancia temprana
676	Encefalopatía epiléptica inespecífica de inicio precoz
677	Encefalopatía epileptica tipo 60
678	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CNTNAP2
679	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1
680	Encefalopatía epiléptica y discapacidad intelectual de inicio temprano por mutación en GRIN2A
681	Encefalopatía epiléptica-discinética infantil
682	Encefalopatía Epileptogena
683	Encefalopatía Mitocondrial
684	Encefalopatía por Deficiencia de GLUT1
685	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina
686	Encefalopatía por Glicina
687	Encefalopatía por glicina neonatal
688	Encefalopatía sensible a esteroides asociada a tiroiditis autoinmune
689	Enfermedad Ataxia de Fiedreich
690	Enfermedad autoinmune e inflamatoria con epilepsia
691	Enfermedad de Hallervorden-Spatz
692	Enfermedad de Canavan
693	Enfermedad de Crohn
694	Enfermedad de Huntington
695	Enfermedad de Kawasaki
696	Enfermedad de Legg-Calvé- Perthes
697	Enfermedad de Pfeiffer
698	Enfermedad de Pompe
699	Enfermedad de Raynaud
700	Enfermedad de Still
701	Enfermedad de Wilson
702	Enfermedad Fibroquística del Páncreas
703	Enfermedad infecciosa con epilepsia
704	Enfermedad Inflamatoria Intestinal (EII)
705	Enfermedad lisosomal con epilepsia
706	Enfermedad metabólica por anomalía de la neurotransmisión con epilepsia
707	Enfermedad mitocondrial con epilepsia
708	Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo
709	Enfermedad neuromuscular
710	Enfermedad peroxisomal con epilepsia
711	Enfermedad por depósito lisosomal
712	Enfermedad Stargardt

713	Enfermedad tiroidea asociada a IgG4
714	Enfermedad Veno-oclusiva hepática
715	Enfermedades auto inmunes
716	Enfermedades cerebrales de origen vascular con epilepsia
717	Enfermedades de Deposito Lisosomal
718	Enfermedades Del Complemento
719	Enfermedades metabólicas con epilepsia
720	Enfermedades Mitocondriales
721	Enfermedades relativas a los defectos en la neurogénesis
722	Enterocolitis necrotizante
723	Enteropatía autoinmune tipo 2
724	Enteropatía autoinmune tipo 3
725	Enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas, Síndrome de
726	Enteropatía congénita en penacho
727	Enteropatía grave mediada por el sistema inmunitario
728	Epidermólisis ampollosa hereditaria
729	Epidermólisis Ampollosa por Debra - Piel de Mariposa
730	Epidermólisis ampollosa simple
731	Epilepsia autosómica dominante con síntomas auditivos
732	Epilepsia benigna del lactante familiar
733	Epilepsia con ausencias mioclónicas
734	Epilepsia de ausencia infantil
735	Epilepsia de inicio en la adolescencia, Síndrome de
736	Epilepsia de inicio en la infancia, Síndrome de
737	Epilepsia de la lectura
738	Epilepsia del lóbulo temporal mesial benigna familiar
739	Epilepsia del lóbulo temporal mesial con esclerosis del hipocampo
740	Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en el lactante con regresión cognitiva grave
741	Epilepsia del sobresalto
742	Epilepsia dependiente de piridoxina
743	Epilepsia familiar del lóbulo temporal
744	Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles
745	Epilepsia focal benigna de la adolescencia
746	Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño
747	Epilepsia focal familiar con focos variables
748	Epilepsia focal migratoria maligna del lactante
749	Epilepsia focal-discapacidad intelectual-malformación cerebro-cerebelosa
750	Epilepsia fotosensitiva
751	Epilepsia generalizada con crisis febriles plus
752	Epilepsia generalizada-discinesia paroxística, Síndrome de
753	Epilepsia genética rara

754	Epilepsia hipermotora asociada al sueño autosómica dominante
755	Epilepsia ligada al cromosoma X-problemas de aprendizaje-trastornos conductuales, Síndrome de
756	Epilepsia mioclónica astática
757	Epilepsia mioclónica benigna familiar del adulto
758	Epilepsia mioclónica del lactante
759	Epilepsia mioclónica en encefalopatías no progresivas
760	Epilepsia mioclónica familiar del lactante
761	Epilepsia mioclónica juvenil
762	Epilepsia mioclónica progresiva
763	Epilepsia mioclónica progresiva con cuerpos de inclusión de neuroserpina
764	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía
765	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 1
766	Epilepsia Mioclónica Progresiva tipo 2
767	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3
768	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5
769	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
770	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7
771	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8
772	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9
773	Epilepsia neonatal benigna familiar
774	Epilepsia neonatal idiopática benigna
775	Epilepsia no progresiva y/o ataxia con mioclonos como característica principal
776	Epilepsia occipital benigna
777	Epilepsia occipital benigna de la infancia, tipo Gastaut
778	Epilepsia occipital benigna de la infancia, tipo Panayiotopoulos
779	Epilepsia parcial benigna del lactante con crisis generalizadas secundarias
780	Epilepsia parcial benigna del lactante con crisis parciales complejas
781	Epilepsia parcial familiar
782	Epilepsia progresiva - discapacidad intelectual, tipo finlandés
783	Epilepsia progresiva-discapacidad intelectual, tipo finlandés, Síndrome de
784	Epilepsia rara
785	Epilepsia refleja
786	Epilepsia refleja de la alimentación
787	Epilepsia refleja por agua caliente
788	Epilepsia Refractaria
789	Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual
790	Epilepsia rolándica
791	Epilepsia rolándica-dispraxia del habla, Síndrome de
792	Epilepsia rolándica-distonía paroxística inducida por ejercicio-calambre del escritor, Síndrome de
793	Epilepsia sensible al ácido fólico
794	Epilepsia sensible al piridoxal fosfato

795	Epilepsia y/o ataxia con mioclonos como característica principal
796	Epilepsia, Enfermedad monogénica con
797	Epilepsia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X, Síndrome de
798	Epilepsia-microcefalia-displasia esquelética, Síndrome de
799	Epilepsia-telangiectasia, Síndrome de
800	Epispadias aislado
801	Erdheim Chester, Enfermedad de
802	Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa
803	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita
804	Eritromelalgia primaria
805	Eritromelalgia secundaria
806	Eritroqueratodermia variable
807	Eritroqueratodermia variable progresiva
808	Esclerodermia
809	Esclerodermia localizada
810	Esclerodermia sistémica
811	Esclerose tuberosa
812	Esclerosis hepatoportal
813	Esclerosis Lateral Amiotrófica
814	Esclerosis Lateral Primaria
815	Esclerosis Multiple
816	Esclerosis sistémica cutánea difusa
817	Esclerosis sistémica cutánea limitada
818	Esclerosis tuberosa
819	Esclerosis Tuberosa
820	Esfingolipidosis con epilepsia
821	Esofagitis eosinofílica
822	Espasticidad-discapacidad intelectual-epilepsia ligado al cromosoma X, Síndrome de
823	Espectro de la displasia septo-óptica
824	Espina bífida
825	Espina bífida abierta
826	Espina bífida abierta cervical
827	Espina bífida abierta cervicotorácica
828	Espina bífida abierta torácica superior
829	Espina bífida abierta toraco-lumbo-sacra
830	Espina bífida abierta total
831	Espina bífida aislada
832	Espina bífida lumbosacra abierta
833	Espina bífida lumbosacra quística
834	Espina bífida quística
835	Espina bífida quística cervical
836	Espina bífida quística cervicotorácica
837	Espina bífida quística torácica superior

838	Espina bífida quística toraco-lumbo-sacra
839	Espina bífida quística total
840	Espina bífida-hipospadias, Síndrome de
841	Espondiloartropatías
842	Esquizencefalia
843	Estatus epiléptico refractario de nueva aparición
844	Estenosis Subaórtica Fija
845	Estenosis subglótica congénita
846	Estenosis Traqueal
847	Estenosis traqueal congénita
848	Estenosis valvular pulmonar
849	Evans asociado con inmunodeficiencia primaria, Síndrome de
850	Exotosis multiple
851	Extrapiramidal-discapacidad intelectual-epilepsia, Síndrome
852	Extrofia
853	Extrofia cloacal
854	Extrofia Vesical
855	Fabry, Enfermedad de
856	Factor V, Deficiencia congénita del
857	Factor XI, Deficiencia congénita del
858	Factor XIII, Deficiencia congénita del
859	Fanconi-Bickel, Síndrome de
860	Fascitis eosinofílica
861	Fascitis Eosinofílica
862	Felty, Síndrome de
863	Fenilcetonuria
864	Feocromocitoma
865	Feocromocitoma esporádico
866	Feocromocitoma/paraganglioma secretante esporádico
867	Feocromocitoma-Paraganglioma hereditario
868	Fibrodiasplasia
869	Fibrodiasplasia Osificante Progresiva
870	Fibromatosis gingival-hipertricosis, Síndrome de
871	Fibromatosis múltiple no osificante
872	Fibromatosis plantar y Palmar, bilateral
873	Fibrosarcoma
874	Fibrosis Pulmonar Idiopática
875	Fibrosis Pulmonar Idiopática
876	Fibrosis Quística
877	Fiebre de Lyme
878	Fiebre Mediterránea Familiar
879	Fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12, Síndrome de
880	Fiebre Periódica, Síndrome de

881	Fiebre periódica-paniculitis-dermatosis de inicio en el lactante, Síndrome de
882	Fiebre Reumática
883	Fong, Enfermedad de
884	Forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en mujeres portadoras
885	Fotosensibilidad cutánea
886	Fowler, Síndrome de
887	FOXG1, Síndrome
888	Fraser, síndrome de
889	Fucosidosis
890	Galactoquinasa, Deficiencia de
891	Galactosa epimerasa, Deficiencia de
892	Galactosa epimerasa, Deficiencia eritrocitaria de
893	Galactosemia
894	Galactosemia clásica
895	Gangliosidose tipo 1
896	Gangliosidosis GM1
897	Gangliosidosis GM1 Tipo 2
898	GAPO, Síndrome
899	Gardner, Síndrome de
900	Gastroparesia
901	Gastrosquisis
902	Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular, Enfermedad de
903	Gaucher atípica por deficiencia de saposina C, Enfermedad de
904	Gaucher Tipo 1, Enfermedad de
905	Gaucher tipo 2, Enfermedad de
906	Gaucher Tipo 3, Enfermedad de
907	Gaucher, Enfermedad de
908	Gaucher, Forma fetal de la enfermedad de
909	Gemignani, Síndrome de
910	Gerodermia osteodysplástica
911	Gerstmann-Straussler-Scheinker, Síndrome de
912	Gigantismo
913	Gilbert Dreyfus, Síndrome de
914	Gitelman, Síndrome de
915	Glaucoma congénito
916	Glioma angiocéntrico
917	Glucogenosis Hepáticas
918	Glucogenosis muscular
919	Glucogenosis pulmonar intersticial
920	Glucogenosis tipo 1C
921	Glucogenosis tipo 1D
922	Glucogesis

923	Glutaril-CoA deshidrogenasa, Deficiencia de
924	Goldenhar, Síndrome de
925	Goldmann-Favre, Síndrome de
926	Gordon, Síndrome de
927	Gorlin, Síndrome de
928	Gorlin-Chaudry-Moss, Síndrome de
929	Granulomatosa Crónica, Enfermedad
930	Granulomatose eosinofílica com poliangite aguda
931	Granulomatosis con poliangitis
932	Granulomatosis de Wegener
933	Granulomatosis eosinofílica con poliangitis
934	Guillain-Barré, Síndrome de
935	Guillain-Barré, Variante del síndrome de
936	Guillain-Barré, Variante faringo-cervico-braquial del síndrome de (Prevalencia: - según oprhanet)
937	Guillain-Barré, Variante funcional del síndrome de
938	Guillain-Barré, Variante paraparéctica del síndrome de
939	Hallerman Streiff, Síndrome de
940	Hanseníase
941	Hemangioendotelioma
942	Hemiconvulsión-hemiplejía idiopática, Síndrome de
943	Hemiplejía alternante de la infancia
944	Hemisferectomía
945	Hemocromatosis hereditaria rara
946	Hemocromatosis neonatal
947	Hemocromatosis tipo 1, Forma sintomática de la
948	Hemocromatosis tipo 2
949	Hemocromatosis tipo 3
950	Hemocromatosis tipo 4
951	Hemocromatosis tipo 5
952	Hemofilia
953	Hemofilia A
954	Hemofilia A en mujeres portadoras, Forma sintomática de
955	Hemofilia A grave
956	Hemofilia A leve
957	Hemofilia A moderadamente grave
958	Hemofilia adquirida
959	Hemofilia B
960	Hemofilia B en mujeres portadoras, Forma sintomática de
961	Hemofilia B grave
962	Hemofilia B leve
963	Hemofilia B moderadamente grave
964	Hemoglobinuria Paroxística Nocturna HPN

965	Hemolítico Urémico Atípico, Síndrome
966	Hendidura laringotraqueoesofágica
967	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 0
968	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 1
969	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 2
970	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3
971	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4
972	Hendidura laringotraqueoesofágica-hipoplasia pulmonar
973	Hepatitis Autoinmune
974	Hepatitis Crónica Autoinmune
975	Hepatopatía asociada a IgG4
976	Hermansky Pudlak, Síndrome de
977	Hernández-Aguirre Negrete, Síndrome de
978	Hernia diafragmática congénita
979	Heteroplasia Ósea Progresiva
980	Hidradenitis Supurativa
981	Hidranencefalia
982	Hidrocefalia congénita
983	Hiper IgE, Síndrome de
984	Hiperaminoaciduria dicarboxílica
985	Hipercalcemia Familiar Benigna
986	Hipercolesterolemia Familiar
987	Hiperekplexia
988	Hiperekplexia-epilepsia, Síndrome de
989	Hipereosinofílico idiopático, Síndrome
990	Hiper-IgE Autosómico Dominante, Síndrome de
991	Hiperinmunoglobulinemia D con Fiebre Periódica
992	Hiperinsulinismo Congénito
993	Hiperinsulinismo congénito aislado
994	Hiperlaxitud, Síndrome de
995	Hiperlisinemia
996	Hiperostosis cortical generalizada
997	Hiperostosis craneal interna
998	Hiperoxaluria primaria
999	Hiperoxaluria primaria tipo 1
1000	Hiperoxaluria primaria tipo 2
1001	Hiperoxaluria primaria tipo 3
1002	Hiperplasia Adrenal Cõgenita
1003	Hiperplasia nodular regenerativa del hígado
1004	Hiperplasia Suprarrenal Congénita
1005	Hipersensibilidad química y sensibilidad electromagnética
1006	Hipersomnias
1007	Hipertensión arterial pulmonar

1008	Hipertensión arterial pulmonar idiopática
1009	Hipertensión intracraneal idiopática
1010	Hipertensión Pulmonar
1011	Hipertensión pulmonar rara
1012	Hiperzincemia o Síndrome de PAMI
1013	Hipocondroplasia
1014	Hipofosfatasia (HPP)
1015	Hipofosfatasia alcalina baixa (HPP)
1016	Hipofosfatasia de inicio en la niñez
1017	Hipofosfatasia del adulto
1018	Hipofosfatasia infantil
1019	Hipofosfatasia perinatal letal
1020	Hipofosfatasia prenatal benigna
1021	Hipofosfatemia (XLH)
1022	Hipofosfatemia ligada al X
1023	Hipomagnesemia Familiar con Hipercalciuria y nefrocalcinosis
1024	Hipomagnesemia familiar primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave
1025	Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria
1026	Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis con afectación ocular grave
1027	Hipomagnesemia primaria-epilepsia refractaria-discapacidad intelectual, Síndrome de
1028	Hipomielinización - catarata congénita, Síndrome de
1029	Hipoparatiroidismo familiar aislado por agenesia de la glándula paratiroidea
1030	Hipopituitarismo
1031	Hipoplasia de las células de Leydig
1032	Hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita, Síndrome de
1033	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
1034	Hipoplasia Sindrómica del Nervio Óptico
1035	Hipoplasia Suprarrenal Congénita
1036	Hipotensión intracraneal espontánea
1037	Hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave, Síndrome de
1038	Hipotricosis e Ictiosis, Síndrome de
1039	Hirschsprung, Enfermedad de
1040	Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia, Síndrome de enfermedad de
1041	Histiocitosis
1042	Histiocitosis de células de Langerhans
1043	Histiocitosis de células de Langerhans con afectación neurodegenerativa
1044	Histiocitosis de células no Langerhans
1045	Holoprosencefalia
1046	Homocarnosinosis
1047	Homocistinuria
1048	Homocistinuria clásica

1049	Homocistinuria sin Aciduria Metilmalónica
1050	Horner congénito, Síndrome de
1051	Hoyeraal-Hreidarsson, Síndrome de
1052	HT o Rendú Osler
1053	Huntington juvenil, Enfermedad de
1054	Huntington, Enfermedad de
1055	Huntington-like 3, Enfermedad de
1056	Hurler Scheie, Síndrome de
1057	Hurler, Síndrome de
1058	Hutchinson-Gilford, Síndrome de
1059	Ictiosis
1060	Ictiosis laminar
1061	Ictiosis arlequín
1062	Ictiosis del área del traje de baño
1063	Ictiosis epidermolítica anular
1064	Ictiosis epidermolítica autosómica dominante
1065	Ictiosis epidermolítica autosómica recesiva
1066	Ictiosis epidermolítica superficial
1067	Ictiosis histrix de Curth-Macklin
1068	Ictiosis lamelar
1069	Ictiosis ligada al cromosoma X, Síndrome de
1070	Ictiosis recesiva ligada a X
1071	Ictiosis y prematuridad, Síndrome de
1072	Ictiosis-colangitis esclerosante, Síndrome neonatal de
1073	IFAP, Síndrome de
1074	Inclusión microvellosa, Enfermedad de
1075	Incontinencia Pigmentaria
1076	Infección febril, Síndrome epiléptico por
1077	Inflamatoria intestinal rara, Enfermedad
1078	Inmunodeficiencia combinada grave
1079	Inmunodeficiencia común variable
1080	Inmunodeficiencias Primarias
1081	Inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al X, Síndrome de
1082	Inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada al cromosoma X, Síndrome de
1083	Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de
1084	Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis CIPA
1085	Insomnio familiar fatal
1086	Insuficiencia Suprarrenal Primaria
1087	Insuficiencia suprarrenal primaria crónica adquirida
1088	Intermedio DEND, Síndrome de
1089	Intestino Corto, Síndrome del
1090	Intolerancia Hereditaria a la Fructosa

1091	Invaginación Basilar Primaria
1092	Isaacs, Síndrome de
1093	Jackson Weiss, Síndrome de
1094	Jacobsen, Síndrome de
1095	Jarcho Levin, Síndrome de
1096	Jeune, Síndrome de
1097	Johanson Blizzard, Síndrome de
1098	Joubert, Síndrome de
1099	Kabuki, Síndrome de
1100	Kallmann, Síndrome de
1101	Kawasaki, Síndrome de
1102	KBG, Síndrome de
1103	Kearns Sayre, Síndrome de
1104	Kelley Seegmiller, Síndrome de
1105	Kennedy, Enfermedad de
1106	KID, Síndrome
1107	KIF1A
1108	Kikuchi-Fujimoto, Enfermedad de
1109	Kleefstra, Síndrome de
1110	Kleine Levin, Síndrome de
1111	KLICK, Síndrome de
1112	Klippel-Feil aislado, Síndrome de
1113	Koolen-De Vries, Síndrome de
1114	Krabbe, Enfermedad de
1115	Lafora, Enfermedad de
1116	LAL-D
1117	Lambert-Eaton, Síndrome miasténico de
1118	Lamb-Shaffer, Síndrome de
1119	L-aminoácido aromático decarboxilasa, Déficit de
1120	Laminopatía
1121	Landau-Kleffner, Síndrome de
1122	Laringoceles
1123	Laron, Síndrome de
1124	Laurence-Moon, Síndrome de
1125	LC6A1
1126	Ledderhose, Enfermedad de
1127	Legg-Calvé-Perthes, Enfermedad de
1128	Legius, Síndrome de
1129	Leigh, Síndrome de
1130	Lennox-Gastaut, Síndrome de
1131	Lesch Nyhan, Síndrome de
1132	Leucemia Linfoblástica Aguda
1133	Leucemia Mieloide Argentina

- 1134 Leucinosis
- 1135 Leucodistrofia
- 1136 Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto
- 1137 Leucodistrofia Metacromática
- 1138 Leucodistrofia metacromática, forma adulta
- 1139 Leucodistrofia metacromática, forma infantil tardía
- 1140 Leucodistrofia metacromática, forma juvenil
- 1141 Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas
- 1142 Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales
- 1143 Leucoencefalopatía Vanishing White Matter
- 1144 Leucomalacia Periventricular (PVL)
- 1145 Linfangioleiomiomatosis
- 1146 Linfangioma
- 1147 Linfangioma primario de laringe
- 1148 Linfedema Primario
- 1149 linfedemas
- 1150 Linfocitopenia CD4 Idiopática
- 1151 LINFOMAS
- 1152 Linfoproliferativo Autoinmune, Síndrome
- 1153 Lipasa Ácida Lisosomal, Deficiencia
- 1154 Lipidosis muscular
- 1155 Lipodistrofia
- 1156 Lipodistrofia adquirida
- 1157 Lipodistrofia centrífuga
- 1158 Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip
- 1159 Lipodistrofia familiar parcial asociada a LIPE
- 1160 Lipodistrofia familiar parcial asociada a PPARG
- 1161 Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan
- 1162 Lipodistrofia Familiar Parcial, Tipo Köbberling
- 1163 Lipodistrofia generalizada adquirida
- 1164 Lipodistrofia genética
- 1165 Lipodistrofia parcial adquirida
- 1166 Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen AKT2
- 1167 Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen CIDEA
- 1168 Lipodistrofias localizadas
- 1169 Lipodistrofias primarias
- 1170 Lipofuccinosis ceroidea-neuronal (CLN)
- 1171 Lipofucinosis ceroidea infantil
- 1172 Lipofuscinoses Ceróide Neuronal (CLN2) / Doença de Batten
- 1173 Lipofuscinosis ceroide neuronal juvenil
- 1174 Lipofuscinosis Neuronal Ceroide Juvenil
- 1175 Lipofuscinosis neuronal ceroidea

- 1176 Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea tipo 2 - CLN2
- 1177 Lipofuscinosis neuronal ceroidea tipo 2 (CLN2)
- 1178 Lipomatosis simétrica múltiple
- 1179 Liposarcoma Mixoide
- 1180 Liquefación Pilo Ectópica
- 1181 Lisencefalia clásica
- 1182 Lisinuria con intolerancia a proteínas.
- 1183 Lumbar, Síndrome de
- 1184 Lupus Discoide Eritematoso
- 1185 Lupus Eritematoso
- 1186 Lupus eritematoso cutáneo crónico
- 1187 Lupus eritematoso cutáneo raro
- 1188 Lupus Eritematoso Cutáneo Subagudo
- 1189 Lupus eritematoso discoide
- 1190 Lupus eritematoso hipertrófico o verrugoso
- 1191 Lupus eritematoso inducido por medicamentos
- 1192 Lupus eritematoso paniculitis
- 1193 Lupus Eritematoso Sistémico
- 1194 Lupus eritematoso sistémico autosómico
- 1195 Lupus eritematoso sistémico pediátrico
- 1196 Lupus eritematoso tímido
- 1197 Lupus eritematoso neonatal
- 1198 Lupus perniosis familiar
- 1199 Lupus sabañón
- 1200 Lyme
- 1201 Má formação congênita/ Síndrome de Brida amniótica
- 1202 Machado-Joseph
- 1203 Macrofagia
- 1204 Macroglobulinemia de Waldenström
- 1205 Maculopatía placoidea persistente
- 1206 Maculopatía tóxica por antimaláricos
- 1207 Majeed, Síndrome de
- 1208 Malformación anorrectal
- 1209 Malformación Arteriovenosa Cerebral
- 1210 Malformación capilar - malformación arteriovenosa
- 1211 Malformación cavernosa cerebral hereditaria
- 1212 Malformación cerebral con epilepsia
- 1213 Malformación de Chiari tipo 1
- 1214 Malformación de hombro y tórax-cardiopatía congénita, Síndrome de
- 1215 Malformaciones arteriovenosas
- 1216 Malrotación intestinal familiar
- 1217 Marfan neonatal, Síndrome de
- 1218 Marfan tipo 1, Síndrome de

- 1219 Marfan tipo 2, Síndrome de
- 1220 Marfan, Síndrome de
- 1221 Marinesco-Sjogren, Síndrome de
- 1222 Maroteaux Lamy, Síndrome de
- 1223 Marshall Smith, Síndrome de
- 1224 Marshall, Síndrome de
- 1225 Mastocitosis
- 1226 Mastocitosis cutánea maculopapular
- 1227 Mastocitosis Sistémica
- 1228 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
- 1229 Mc Leod, Síndrome de
- 1230 McCune Albright, Síndrome de
- 1231 MEDNIK, Síndrome de
- 1232 Megavejiga - microcolon - hipoperistaltismo intestinal, Síndrome de
- 1233 Melanocitosis Neurocutanea NCM
- 1234 Melkersson-Rosenthal, Síndrome de
- 1235 Mellas
- 1236 Melorreostosis
- 1237 Membrana laríngea congénita
- 1238 Meningioma
- 1239 Menkes, Enfermedad de
- 1240 MERRF
- 1241 Miastenia grave de inicio en el adulto
- 1242 Miastenia grave juvenil
- 1243 Miastenia grave neonatal transitoria
- 1244 Miastenia Gravis
- 1245 Miastenia Gravis e Congênita
- 1246 Miasténico Congénito, Síndrome
- 1247 Microcefalia
- 1248 Microcefalia - discapacidad intelectual - trastorno del neurodesarrollo - tórax pequeño, Síndrome de
- 1249 Microcefalia primaria-epilepsia-diabetes neonatal permanente, Síndrome de
- 1250 Microcefalia-epilepsia-discapacidad intelectual-cardiopatía, Síndrome de
- 1251 Microdelección 16p11.2.
- 1252 Microdelección 15q11.2, Síndrome de
- 1253 Microdelección 15q24, Síndrome de
- 1254 Microdelección 16P13.11, Síndrome de
- 1255 Microdelección 17q12, Síndrome de
- 1256 Microdelección 17q23.1q23.2, Síndrome de
- 1257 Microdelección 2q23.1, Síndrome de
- 1258 Microdelección terminal 17p13.1, Síndrome de
- 1259 Microdelección terminal 22q11.2, Síndrome de
- 1260 Microduplicación 1q21.1, Síndrome de

1261	Microftalmia con defectos cutáneos lineales, Síndrome de
1262	Microftalmia Sindrómica debido a una Mutación en OTX2
1263	Microtia
1264	Mielodisplásico, Síndrome
1265	Mieloma múltiple
1266	Mielomelingocele y Espina Bífida
1267	Migraña hemipléjica familiar o esporádica
1268	Miller Dieker, Síndrome de
1269	Miller Fisher, Síndrome de
1270	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho
1271	Miocardopatía dilatada
1272	Miocardopatía dilatada, Enfermedad mitocondrial con
1273	Miocardopatía hipertrófica fetal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno
1274	Miocardopatía hipertrófica rara
1275	Mioclonías de acción-insuficiencia renal, Síndrome de
1276	Miopatía
1277	Miopatía Central Core (MCC)
1278	Miopatía centronuclear
1279	Miopatía centronuclear autosómica dominante
1280	Miopatía Congénita
1281	Miopatía congénita centronuclear
1282	Miopatía Congénita Centronuclear (CNM)
1283	Miopatía Congenita de Titina
1284	Miopatía de Bethlem
1285	Miopatía de Miyoshi
1286	Miopatía distal
1287	Miopatía distal
1288	Miopatía distal de aparición tardía tipo Maskerbery-Griggs
1289	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
1290	Miopatía GNE
1291	Miopatía inflamatoria
1292	Miopatía metabólica
1293	Miopatía metabólica do glicogénio
1294	Miopatía Miofibrilar (MFM)
1295	Miopatía miotubular-anomalías genitales ligado al cromosoma X, Síndrome de
1296	Miopatía Mitocondrial
1297	Miopatía Nativa Americana
1298	Miopatía Nematínica
1299	Miopatía nematínica congénita
1300	Miopatía nematínica congénita grave
1301	Miopatía proximal hereditaria con fallo respiratorio precoz
1302	Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana

- 1303 Miopatía visceral familiar
- 1304 Miopatías mitocondriais ou Síndrome de Kearns-Sayre
- 1305 Miosite
- 1306 Miosite por Corpos de Inclusão Familiar (MCIF)
- 1307 Miositis de cuerpos de inclusión
- 1308 Miositis por cuerpos de inclusión
- 1309 Miotonia
- 1310 Miotonia Congénita
- 1311 Mitocondrial, Enfermedad
- 1312 Moebius, Síndrome de
- 1313 Mohr-Tranebjaerg, Síndrome de
- 1314 Monoamina oxidasa A, Deficiencia de
- 1315 Monocromatismo de conos azules
- 1316 Mononeurite Múltipla
- 1317 Monosomía 22q13.3
- 1318 Monosomía distal 6p
- 1319 Mounier-Kühn, Síndrome de
- 1320 Mowat-Wilson, Síndrome de
- 1321 Moynahan, Síndrome de
- 1322 Muckle-Wells, Síndrome de
- 1323 Mucopolipidosis Tipo II
- 1324 Mucopolipidosis tipo III
- 1325 Mucopolisacaridosis Tipo I
- 1326 Mucopolisacaridosis Tipo II
- 1327 Mucopolisacaridosis Tipo III – Síndrome de Sanfilippo
- 1328 Mucopolissacaridose (MPS) Tipo III ou Síndrome de Sanfilippo Tipo B
- 1329 Mucopolisacaridosis Tipo IV Morquio
- 1330 Mucopolisacaridosis Tipo VI
- 1331 Mucopolisacaridosis Tipo VII
- 1332 Muenke, Síndrome de
- 1333 Músculo-ojo-cerebro, Enfermedad de
- 1334 Mutación sin sentido (DMD)
- 1335 Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, Síndrome de
- 1336 Narcolepsia
- 1337 Narcolepsia tipo 1
- 1338 Narcolepsia Tipo 2
- 1339 NARP, Síndrome de
- 1340 Natowicz, Síndrome de
- 1341 Nefroblastoma
- 1342 Nefronoptisis
- 1343 Nefrótico Congénito Tipo Finlandés, Síndrome
- 1344 Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1
- 1345 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2

1346	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A
1347	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B
1348	Neoplasia mieloproliferativa
1349	Netherton, Síndrome de
1350	Neumonía con Organización Criptogénica
1351	Neumonía Intersticial Descamativa
1352	Neumonía intersticial no específica
1353	Neumonitis crónica de la infancia
1354	Neumopatía crónica idiopática eosinofílica
1355	Neuralgia del nervio pudendo
1356	Neuralgia trigeminal
1357	Neuramidasa, Deficiencia de
1358	Neuroblastoma
1359	Neurocantocitosis de McLeod, Síndrome de
1360	Neurocutáneo con epilepsia, Síndrome
1361	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller
1362	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa, forma atípica
1363	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa, forma clásica
1364	Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial
1365	Neurodegeneración asociada al gen PLA2G6
1366	Neurodegeneración asociada con la proteína COASY
1367	Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro
1368	Neurodesarrollo asociado a RERE, Síndrome de
1369	Neuroectodérmico de Johnson, Síndrome
1370	Neuroferritinopatía
1371	Neurofibromatosis
1372	Neurofibromatosis Tipo 1
1373	Neurofibromatosis tipo 1 por una mutación en el gen NF1 o una delección intragénica
1374	Neurofibromatosis Tipo 2
1375	Neurofibromatosis Tipo 3
1376	Neurofibromatosis Tipo 6
1377	Neuromielitis óptica
1378	Neuropatía atáxica sensitiva aguda
1379	Neuropatía axonal motora aguda
1380	Neuropatía axonal sensitivo-motora aguda
1381	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión
1382	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash
1383	Neuropatía motora multifocal
1384	Neuropatía óptica hereditaria de Leber
1385	Neuropatía Periférica
1386	Neuropatía sensitiva pura aguda
1387	Neuropatías
1388	Neurosarcoidose

- 1389 Neutropenia cíclica
- 1390 Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3
- 1391 Nevo
- 1392 Nevo epidermolítico
- 1393 Nevo Melanocítico Congénito Gigante
- 1394 Niemann Pick (NP)
- 1395 Niemann Pick tipo A, Enfermedad de
- 1396 Niemann pick tipo B, Enfermedad de
- 1397 Niemann pick tipo C
- 1398 Niemann Pick tipo C, forma neurológica de inicio en la infancia tardía, Enfermedad de
- 1399 Niemann Pick tipo C, forma neurológica del adulto, Enfermedad de
- 1400 Niemann Pick tipo C, forma neurológica grave de inicio en la primera infancia, Enfermedad de
- 1401 Niemann Pick tipo C, forma neurológica juvenil, Enfermedad de
- 1402 Niemann Pick tipo C, forma perinatal grave, Enfermedad de
- 1403 Niemann Pick tipo D, Enfermedad de
- 1404 No braço longo do cromossomo 22 (22q13.31q13.33)
- 1405 No compactación del ventrículo izquierdo - convulsiones - hipotonía - cataratas - retraso del desarrollo, Síndrome letal de
- 1406 Noonan con léntigos múltiples, Síndrome de
- 1407 Noonan, Síndrome de
- 1408 Norrie atípica por microdelección Xp11.3, Enfermedad de
- 1409 Norrie, Enfermedad de
- 1410 Obstrucción sinusoidal, Síndrome de
- 1411 Ocular de las islas Åland, Enfermedad
- 1412 Óculo-cerebro-renal de Lowe, Síndrome
- 1413 Óculo-osteo-cutáneo, Síndrome de
- 1414 Odontohipofosfatasa
- 1415 Odonto-ónico displasia-alopecia, Síndrome
- 1416 Oftalmoplejía externa progresiva
- 1417 Ollier, enfermedad de
- 1418 Ondine, Síndrome de
- 1419 Onfalocele
- 1420 Onicotricodisplasia-neutropenia, Síndrome de
- 1421 Orina con olor a jarabe de arce
- 1422 Orofaciodigital tipo 1, Síndrome
- 1423 Osteogenesis Imperfecta
- 1424 Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea
- 1425 Osteogénesis imperfecta tipo 1
- 1426 Osteogénesis imperfecta tipo 2
- 1427 Osteogénesis imperfecta tipo 3
- 1428 Osteogénesis imperfecta tipo 4
- 1429 Osteogénesis imperfecta tipo 5

- 1430 Osteomalacia oncogénica
- 1431 Osteomielitis Crónica
- 1432 Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis
- 1433 Osteonecrosis
- 1434 Osteopatía estriada-esclerosis craneal, Síndrome de
- 1435 Otomandibular, Síndrome
- 1436 Otopalato Digital tipo 2
- 1437 Otras enfermedades metabólicas con epilepsia
- 1438 Otro defecto de los neurotransmisores
- 1439 Pandisautonomía aguda
- 1440 Panhipopituitarismo
- 1441 Panuveítis idiopática
- 1442 Panuveítis infecciosa
- 1443 Panuveítis, Enfermedades sistémicas con
- 1444 Papillon-Lefèvre, Síndrome de
- 1445 Papraparesia Espástica Hereditaria
- 1446 Paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia, Síndrome de
- 1447 Paquioniquia congénita
- 1448 Paragangliomas múltiples asociados con policitemia
- 1449 Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva
- 1450 Parálisis facial periférica familiar recurrente
- 1451 Parálisis periódica hipercalémica
- 1452 Paramiotonía congénita de Von Eulenburg
- 1453 Paraparesia espástica autosómica tipo 30
- 1454 Paraparesia espástica hereditaria
- 1455 Paraparesia espástica tipo 2
- 1456 Paraparesia Espástica Tropical
- 1457 Paraparesia espástica-epilepsia-discapacidad intelectual, Síndrome de
- 1458 Paraparesia espástica-retraso grave del desarrollo-epilepsia, Síndrome de
- 1459 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 20
- 1460 Paraplejía espástica hereditaria
- 1461 Parkes Weber, Síndrome de
- 1462 Parkinson de inicio temprano, Enfermedad de
- 1463 Parkinson Juvenil
- 1464 Parkinsonismo asociado al gen ATP13A2
- 1465 Pearson, Síndrome de
- 1466 Pediátrica Hereditaria Similar a Behçet, Enfermedad
- 1467 Pelizaeus-Merzbacher, Enfermedad de
- 1468 Pénfigo Benigno Crónico Familiar
- 1469 Pénfigo eritematoso
- 1470 Pénfigo Foliáceo
- 1471 Pénfigo Herpetiforme
- 1472 Pénfigo Paraneoplásico

- 1473 Pénfigo superficial
- 1474 Pénfigo vegetativo
- 1475 Pénfigo Vulgar
- 1476 Penfigoide ampoloso
- 1477 Penfigoide anti-p200
- 1478 Penfigoide cicatrizal
- 1479 Penfigoide de la membrana mucosa
- 1480 Penfigoide gestationis
- 1481 Periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral, Síndrome
- 1482 Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal-anemia falciforme, Síndrome de
- 1483 Persona rígida clásico, Síndrome de la
- 1484 Perthes
- 1485 Peters plus, Síndrome de
- 1486 Peutz Jeghers, Síndrome de
- 1487 PFAPA, Síndrome
- 1488 Pfeiffer, Síndrome
- 1489 PGM1-CDG
- 1490 Phelan McDermid
- 1491 Picnodisostosis
- 1492 Piel De Mariposa o Epidermólisis Bullosa
- 1493 Pierre Robin aislado, Síndrome de
- 1494 Pili torti-onicodisplasia, Síndrome de
- 1495 Pioderma gangrenoso
- 1496 Pitt Hopkins, Síndrome de
- 1497 PKAN (Acumulación Cerebral de Hierro)
- 1498 Poland, Síndrome de
- 1499 Poliarteritis nodosa
- 1500 Poliarteritis nodosa cutánea
- 1501 Poliarteritis nodosa de órgano único
- 1502 Poliarteritis nodosa primaria
- 1503 Poliarteritis nodosa secundaria
- 1504 Poliarteritis nodosa sistémica
- 1505 Policondritis Atrofiante
- 1506 Polimicrogiria bilateral
- 1507 Polimicrogiria bilateral perisilviana
- 1508 Polimiositis
- 1509 Polineuromiopatía
- 1510 Polineuropatía
- 1511 Polineuropatía Amiloidótica Familiar (PAF)
- 1512 Polineuropatía Desmielinizante Crónica (CIDP)
- 1513 Polineuropatía desmielinizante inflamatoria aguda y subaguda
- 1514 Polineuropatía Desmielinizante Inflamatoria Crónica
- 1515 Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda

1516	Polineuropatía Diabética Grave
1517	Polineuropatía Periférica Axonal
1518	Poliomielitis
1519	Pólipos nasales y Asma
1520	Poliposis Adenomatosa Familiar
1521	Poliquistosis hepática
1522	Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD)
1525	Renal poliquística autosómica dominante, Enfermedad
1523	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
1524	Pompe, Enfermedad de
1525	Porencefalia - microcefalia - catarata congénita bilateral, Síndrome de
1526	Porfiria Aguda Intermitente
1527	Porfiria Cutánea Tarda
1528	Porfiria cutánea tarda esporádica
1529	Porfiria cutánea tarda familiar
1530	Porfiria Eritropoyética Congénita
1531	Porfiria hepática aguda
1532	Porfiria hepática crónica
1533	Porfiria hepatoeritropoyética
1534	Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa
1535	Porfiria Variegata
1536	Post-poliomielitis, Síndrome
1537	Potocki-Lupski, Síndrome de
1538	Prader Willi, Síndrome de
1539	Prader-Willi asociado al gen MAGEL2, Síndrome similar a
1540	Prionopatía variable sensible a proteasas
1541	Prolactinoma
1542	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
1543	Proteus, Síndrome de
1544	Protoporfiria eritropoyética autosómica
1545	Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X
1546	Pseudo Hipoparatiroidismo
1547	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
1548	Pseudohipoparatiroidismo
1549	Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1A
1550	Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1B
1551	Pseudoobstrucción Intestinal Crónica
1552	Pseudoobstrucción intestinal miopática
1553	Pseudoobstrucción intestinal neuronal
1554	Pseudoobstrucción intestinal no clasificada
1555	Pseudopseudohipoparatiroidismo
1556	Pseudo-Von Willebrand, Enfermedad de
1557	Pseudoxantoma Elástico

- 1558 Psoriasis
- 1559 Puntas y ondas continuas durante el sueño
- 1560 Púrpura Trombocitopénica Inmunitaria
- 1561 QT largo familiar, Síndrome de
- 1562 Queratocono
- 1563 Queratocono Sindrómico
- 1564 Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis
- 1565 Queratodermia palmoplantar focal y gingival
- 1566 Querubismo
- 1567 Quilomicronemia familiar, Síndrome de
- 1568 Quiste Aracnoideo
- 1569 Quiste de Tarlov
- 1570 Quiste laríngeo congénito
- 1571 Quistes coledocales
- 1572 Rabson-Mendenhall, Síndrome de
- 1573 Rapp Hodgkin, Síndrome de
- 1574 Raquitismo
- 1575 Raquitismo hipocalcémico
- 1576 Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D
- 1577 Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D
- 1578 Raquitismo hipofosfatémico
- 1579 Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante (RHAD)
- 1580 Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo
- 1581 Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo (RHAR)
- 1582 Raquitismo Hipofosfatémico Familiar (XLH)
- 1583 Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria
- 1584 Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X (XLH)
- 1585 Raquitismo resistente a la vitamina D
- 1586 Raquitismos Y Osteomalacia Heredados
- 1587 Raynaud
- 1588 Receptor 1 del factor de necrosis tumoral, Síndrome periódico asociado al
- 1589 Refsum infantil, Enfermedad de
- 1590 Refsum, Enfermedad de
- 1591 Renal del Cascanueces, Síndrome
- 1592 Renales Genéticas, Enfermedades
- 1593 Reticulohistiocitosis Multicéntrica
- 1594 Retinoblastoma
- 1595 Retinoblastoma familiar
- 1596 Retinoblastoma unilateral
- 1597 Retinopatía de Portugal
- 1598 Retinosis Pigmentaria
- 1599 Retinosquiasis ligada al cromosoma X

1600	Retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista asociados al gen GRIN2B
1601	Retraso global del desarrollo-osteopenia-defecto ectodérmico, Síndrome de
1602	Rett atípico, Síndrome de
1603	Rett, Síndrome de
1604	Rohhad
1605	Rosai-Dorfman, Enfermedad
1606	Rothmund Thomson, Síndrome de
1607	Roussy-Lévy, Síndrome de
1608	Rubinstein Taybi, Síndrome de
1609	Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia EP300, Síndrome de
1610	Rubinstein-Taybi por microdeleción 16p13.3, Síndrome de
1611	Rubinstein-Taybi por mutaciones en CREBBP, Síndrome de
1612	Russell-Silver, Síndrome de
1613	Sabinas Cabello Quebradizo, Síndrome de
1617	Cabello Quebradizo tipo Sabinas, Síndrome del
1614	Saethre-Chotzen, Síndrome de
1615	Saf y Enfermedades Reumáticas
1616	Sandhoff forma adulta, Enfermedad de
1617	Sandhoff forma infantil, Enfermedad de
1618	Sandhoff forma juvenil, Enfermedad de
1619	Sandhoff, Enfermedad de
1620	Sanfilippo tipo A, Síndrome
1621	Sanfilippo tipo B, Síndrome
1622	Sanfilippo tipo C, Síndrome
1623	Sanfilippo tipo D, Síndrome
1624	Sapho, Síndrome de
1625	Sarcoidosis
1626	Sarcoidosis de inicio temprano
1627	Sarcoidosis y Takayasu
1628	Sarcoma de Ewing
1629	Sarcoma de Ewing extraesquelético
1630	Sarcomas de partes blandas
1631	SATB2, Síndrome asociado al gen
1632	Scheie, Síndrome de
1633	Schilder, Enfermedad de
1634	Schinzel Giedion, Síndrome de
1635	Schnitzler, Síndrome de
1636	Schopf-Schulz-Passarge, Síndrome de
1637	Schwartz-Jampel, Síndrome de
1638	SD22q11.2
1639	Semialdehído succínico deshidrogenasa, Deficiencia de

1640	Serina, Trastorno neurometabólico por deficiencia de
1641	Sheehan, Síndrome de
1642	Shprintzen Goldberg, Síndrome de
1643	Shwachman Diamond, Síndrome
1644	Sialidosis
1645	Sialidosis tipo 1
1646	Sialidosis tipo 2
1647	Sialidosis tipo 2, forma congénita
1648	Sialidosis tipo 2, forma juvenil
1649	Silla Turca Vacía, Síndrome de la
1650	Sin diagnóstico (Azul Salinas)
1651	Síndrome 18q 21.3
1652	Síndrome 22q11.2
1653	Síndrome 5p
1654	Síndrome Alcoólica Fetal
1655	Síndrome Beckwith- Wiedemam
1656	Síndrome Bloch Sulzberger
1657	Síndrome Bohring- Opitz
1658	Síndrome Budd Chiari
1659	Síndrome Cardio Facio Cutanea
1660	Síndrome Caroli
1661	Síndrome Cerebeloso Facio Dental
1662	Síndrome Cockayne
1663	Síndrome Cornelia de Lange
1664	Síndrome da deleção do cromossomo 4q
1665	Síndrome Dandy Walker
1666	Síndrome de Activación
1667	Síndrome de Activación Mastocitaria
1668	Síndrome de Aicardi
1669	Síndrome de Alfi
1670	Síndrome de Alport
1671	Síndrome de Apert
1672	Síndrome de Apert o acrocefalosindactilia
1673	Síndrome de Arnold Chiari
1674	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva-epilepsia-discapacidad intelectual
1675	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva-epilepsia-discapacidad intelectual por deficiencia de RUBCN
1676	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de TUD
1677	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de WWOX
1678	Síndrome de Ataxia-telangiectasia
1679	Síndrome de Baraitser-Winter

1680	Síndrome de Bardet Biedl
1681	Síndrome de Bardet Biedl tipo 9
1682	Síndrome de Bartter
1683	Síndrome de Beals
1684	Síndrome de Becker
1685	Síndrome de Beckwith Wiedman
1686	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
1687	Síndrome de Behcet
1688	Síndrome de Best
1689	Síndrome de Bloch-Sulzberger
1690	Síndrome de Bloom (Mutación genética no gene BLM)
1691	Síndrome de Borjeson F. Leshmann
1692	Síndrome de Canuá
1693	Síndrome de Cardio Facio cutáneo
1694	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth
1695	Síndrome de Charge
1696	Síndrome de Chédiak-Higashi
1697	Síndrome de Cornelia de Lange
1698	Síndrome de Costello
1699	Síndrome de Cri Du Chat
1700	Síndrome de Cushing
1701	Síndrome de De Morsier
1702	Síndrome de Diets-Jongmans de herencia autosómica dominante Gen KDM3B
1703	Síndrome de Doose
1704	Síndrome de Down
1705	Síndrome de Duane
1706	Síndrome de Duplicación Centroamérica 17p13.3
1707	Síndrome de duplicación xp11.23p11.2
1708	Síndrome de Duplicación y anomalía de Axenfeld-riege
1709	Síndrome de Eaton Lambert
1710	Síndrome de Edwards
1711	Síndrome de Edwards y Patau
1712	Síndrome de Ehlers-Danlos
1713	Síndrome de Emanuel
1714	Síndrome de Emery Dreifuss
1715	Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfia facial de inicio temprano
1716	Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual-anomalías cerebrales de inicio temprano
1717	Síndrome de GIST
1718	Síndrome de Goldenhar / Displasia óculo-aurículo-vertebral
1719	Síndrome de Guillain Barré
1720	Síndrome de Huntington

- 1721 Síndrome de ictiose folicular
- 1722 Síndrome de Jacobsen
- 1723 Síndrome de Jeune
- 1724 Síndrome de Johanson Blizzard
- 1725 Síndrome de Kabuki
- 1726 Síndrome de Kartagener (mesmo grupo das discinesias)
- 1727 Síndrome de Kawasaki
- 1728 Síndrome de Klippel Feil
- 1729 Síndrome de Klippel Trenaunay
- 1730 Síndrome de Klippel Feil tipo III
- 1731 Síndrome de Kniest
- 1732 síndrome de Kufor-Rakeb
- 1733 Síndrome de Larsen
- 1734 Síndrome de Leigh
- 1735 Síndrome de Lennox Gastaut
- 1736 Síndrome de Lesch-Nyhan
- 1737 Síndrome de Lewis-Sumner
- 1738 Síndrome de Marfan
- 1739 Síndrome de Mccune-Albright
- 1740 Síndrome de Micro duplicación
- 1741 Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial-epilepsia-ono muscular anómalo
- 1742 Síndrome de microdelección 3p25.3
- 1743 Síndrome de microduplicação 1q21
- 1744 Síndrome de microduplicação 22q11.2
- 1745 Síndrome de Microduplicación XQ28
- 1746 Síndrome de Moebius
- 1747 Síndrome de Morquio
- 1748 Síndrome de Mowat-Wilson
- 1749 Síndrome de Mussen
- 1750 Síndrome de Myrhe
- 1751 Síndrome de Narcolepsia con Cataplejia
- 1752 Síndrome de Niemann pick
- 1753 Síndrome de Noonan
- 1754 Síndrome de Ohtahara
- 1755 Síndrome de Ondini
- 1756 Síndrome de Opiz Frias
- 1757 Síndrome de Parry Romberg
- 1758 Síndrome de Patau
- 1759 Síndrome de Phelan McDermid
- 1760 Síndrome de Phelan-McDermid / Síndrome de monossomia 22q13 / Deleção
- 1761 Síndrome de Pierre Robin
- 1762 Síndrome de Pitt Hopkins

1763	Síndrome de Poland
1764	Síndrome de polihidramnios-megalencefalia-epilepsia sintomática
1765	Síndrome de Prader – Willi
1766	Síndrome de Proteus
1767	Síndrome de Proteus o síndrome de Kippeltrenaunay
1768	Síndrome de Prune Belly
1769	Síndrome de Raynaud
1770	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-talla baja-epilepsia asociado al gen MTHFS
1771	Síndrome de Rett
1772	Síndrome de Rokitansky
1773	Síndrome de Sanfilippo
1774	Síndrome de Sanfilippo Tipo B ou mucopolissacaridose tipo III (MPS III)
1775	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers
1776	Síndrome de Seckel
1777	Síndrome de sensibilización central
1778	Síndrome de Sjogren
1779	síndrome de Sjogren Larsson
1780	Síndrome de Smith Magenis
1781	Síndrome de Sotos
1782	Síndrome de Sturge-Weber
1783	Síndrome de Südeck
1784	Síndrome de Susac
1785	Síndrome de Sweet
1786	Síndrome de Takayasu
1787	Síndrome de Tatton- Brown-Rahman
1788	Síndrome de Tay Sachs / Gangliosidose
1789	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis
1790	Síndrome de Troyer
1791	Síndrome de Turner
1792	Síndrome de Vogt Koyanagi Arada
1793	Síndrome de Walker Wauburg ou Distrofia de músculo-olho-cérebro
1794	Síndrome de West
1795	Síndrome de Wiedemann-Steiner
1796	Síndrome de Williams
1797	Síndrome de Wilson
1798	Síndrome de Wolfram
1799	Síndrome de XYY
1800	Síndrome DiGeorge /Síndrome de deleção 22q11.2 / Síndrome velocardiofacial
1801	Síndrome do Hiper IgE
1802	Síndrome do x frágil
1803	Síndrome Duchenne
1804	Síndrome Ehlers-Danlos

- 1805 Síndrome Goldenhar y Microtia
- 1806 Síndrome Hemolítico Urémico Atípico SHUa
- 1807 Síndrome Hunter-McAlpine
- 1808 Síndrome Lamb - Shaffer
- 1809 Síndrome McCune-Albright
- 1810 Síndrome MELAS
- 1811 Síndrome miastênica de Lambert-Eaton (LEMS)
- 1812 Síndrome Miopatía Nativa Americana
- 1813 Síndrome Nefrótico
- 1814 Síndrome Noonan
- 1815 Síndrome Odonell Luria Rodan
- 1816 Síndrome pós-pólio (SPP)
- 1817 Síndrome Rett
- 1818 Síndrome trastorno genético, delección 9q.33.3
- 1819 Síndrome Trevor
- 1820 Síndrome Velocardiofacial
- 1821 Síndrome Wolf-Hirschhorn
- 1822 Siringomielia
- 1823 Siringomielia familiar
- 1824 Siringomielia idiopática
- 1825 Siringomielia primaria
- 1826 Siringomielia secundaria
- 1827 Situs Inversus
- 1828 Sjogren
- 1829 Sjögren-Larsson, Síndrome de
- 1830 Sjögren primario, Síndrome de
- 1831 Sly, Síndrome de
- 1832 Smith Magenis, Síndrome de
- 1833 Snyder - Robinson, Síndrome de
- 1834 Sotos, Síndrome de
- 1835 Stargardt, Enfermedad de
- 1836 Stevens-Johnson, Síndrome de
- 1837 Stickler tipo 1, Síndrome de
- 1838 Stickler tipo 2, Síndrome de
- 1839 Stickler, Síndrome de
- 1840 Stiff Skin, Síndrome
- 1841 Still del Adulto, Enfermedad de
- 1842 Sturge Weber, Síndrome de
- 1843 Sudeck
- 1844 Sweet, Síndrome de
- 1845 Sygve Melchior-Clausen (DMC)
- 1846 Syngap1
- 1847 Takayasu, Enfermedad de

1848	Talasemia
1849	Talasemia Alfa
1850	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
1851	Tatton-Brown-Rahman, Síndrome de
1852	Tay Sachs, Enfermedad de
1853	TDAH (Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade)
1854	TEA (transtorno do espectro autista)
1855	Tejido conectivo, Enfermedad Mixta del
1856	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
1857	Telangiectasia macularis eruptiva perstans
1858	Tetralogía de Fallot
1859	Tetraparesia
1860	Tetraplejía espástica congénita hereditaria
1861	Tetrasomía 12p
1862	Tetrasomia del 15 p
1863	Tetrasomía X
1864	Tetrassomia do 15q 21q 23
1865	Tetrassomia do 15q21.31-q23 e Correção T4F
1866	Tetrassomia do 18p
1867	Thomsen y Becker, Enfermedad de
1868	Tietz, Síndrome de
1869	Tiroides, Tumor de
1870	Tirosemia
1871	Tirosinemia
1872	Tirosinemia Tipo 1
1873	Tirosinemia Tipo 2
1874	Tirosinemia Tipo 3
1875	TOD (transtorno opositivo desafiador)
1876	Toriello-Carey, Síndrome de
1877	Transportador de glucosa tipo 1 clásico, Síndrome de deficiencia del
1878	Transposición Congénitamente Corregida de las Grandes Arterias
1879	Transposición de Grandes Vasos
1880	Transtorno do Processamento Auditivo Central
1881	Trastorno congénito de la glicosilación
1882	Trastorno congénito de la glicosilación con epilepsia como característica principal
1883	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2
1884	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial de mecanismo desconocido
1885	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por anomalías del ADN mitocondrial
1886	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por una mutación puntual del ADN mitocondrial
1887	Trastorno de la importación de proteínas mitocondriales
1888	Trastorno del Desarrollo Sexual 46 XY por Deficiencia en 5-Alfa-Reductasa 2
1889	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica

- 1890 Trastorno del espectro de la persona rígida
- 1891 Trastorno del metabolismo y transporte de los neurotransmisores
- 1892 Trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3, Síndrome de
- 1893 Trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por una mutación puntual, Síndrome de
- 1894 Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos-cataratas bilaterales
- 1895 Trastorno retiniano hereditario
- 1896 Trastorno similar a Noonan con cabello anágeno caduco
- 1897 Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea y de la detoxificación del amonio
- 1898 Treacher Collins, Síndrome de
- 1899 Trico-dental, Síndrome
- 1900 Trico-Dento-Óseo, Síndrome
- 1901 Tricoleucemia
- 1902 Trico-rino-falángico tipo 2, Síndrome
- 1903 Trico-rino-falángico tipos 1 y 3, Síndrome
- 1904 Trico-rino-falángico, Síndrome
- 1905 Tricotiodistrofia
- 1906 Trisomía 10p
- 1907 Trisomía 22 en mosaico
- 1908 Trisomía Cromosoma 7 en Mosaicismo
- 1909 Trisomía terminal 2p
- 1910 Trisomía X
- 1911 Trisomía Xq28
- 1912 Trombastenia de Glanzmann
- 1913 Trombocitopenia inmune
- 1914 Trombosis de la vena mesentérica aislada
- 1915 Trombosis de la vena supra hepática
- 1916 Trombosis primitiva venosa portal
- 1917 Tumor endocrino bronquial
- 1918 Tumor epitelial maligno de ovario
- 1919 Tumor Maligno de Células Germinales de Vagina
- 1920 Tumor testicular de células germinales seminomatoso
- 1921 Tumor testicular germinal
- 1922 Tumor testicular germinal no seminomatoso
- 1923 Tumor testicular y paratesticular
- 1924 Turner, Síndrome de
- 1925 Unión neuromuscular, Enfermedad de la
- 1926 Uña Rótula, Síndrome de
- 1927 Uroporfiria eritropoyética asociada a neoplasias mieloides
- 1928 Urticaria por Frio Familiar
- 1929 Usher tipo 1, Síndrome de

1930	Usher tipo 2, Síndrome de
1931	Usher tipo 3, Síndrome de
1932	Usher, Síndrome de
1933	Uveitis
1934	Uveitis anterior idiopática
1935	Uveitis anterior infecciosa
1936	Uveitis anterior no infecciosa
1937	Uveitis anterior, Enfermedades sistémicas con
1938	Uveitis intermedia
1939	Uveitis posterior idiopática
1940	Uveitis posterior infecciosa
1941	Uveitis posterior no infecciosa
1942	Uveitis posterior, Enfermedades sistémicas con
1943	VACTERL con hidrocefalia
1944	Vasculares Hepáticas, Enfermedades
1945	Vasculite do SNP
1946	Vasculitis
1947	Vasculitis Crioglobulinémica
1948	Vasculitis Poliangeitis Microscópica
1949	Vasculitis por deficiencia de ADA2
1950	Vasculitis por inmunoglobulina A
1951	Vasculitis Primaria del Sistema Nervioso Central
1952	Vasculitis Sistémicas Primarias y otros tipos de enfermedades reumáticas poco frecuentes
1953	Veno-Oclusiva Hepática, Enfermedad
1954	Verret-Steele
1955	Vitreorretinopatía exudativa familiar
1956	Vogt Koyanagi Harada, Enfermedad de
1957	Von Hippel Lindau, Síndrome de
1958	Von Willebrand adquirida, Enfermedad de
1959	Von Willebrand tipo 1, Enfermedad de
1960	Von Willebrand tipo 2, Enfermedad de
1961	Von Willebrand tipo 2A, Enfermedad de
1962	Von Willebrand tipo 2B, Enfermedad de
1963	Von Willebrand tipo 2M, Enfermedad de
1964	Von Willebrand tipo 2N, Enfermedad de
1965	Von Willebrand tipo 3, Enfermedad de
1966	Von Willebrand, Enfermedad de
1967	Wagner, Enfermedad de
1968	WAGR, Síndrome
1969	Walker-Warburg, Síndrome de
1970	Wells, Síndrome de
1971	West, Síndrome de

- | | |
|------|--|
| 1972 | Westphal-Strümpell, enfermedad o síndrome de |
| 1973 | Wewwe |
| 1974 | Whipple, Enfermedad |
| 1975 | Williams, Síndrome de |
| 1976 | Wilson, Enfermedad de |
| 1977 | Wiskott-Aldrich, Síndrome de |
| 1978 | Wolcott-Rallison, Síndrome de |
| 1979 | Wolf-Hirschhorn, Síndrome de |
| 1980 | Wolfram, Síndrome de |
| 1981 | Wolman, enfermedad de |
| 1982 | Woodhouse-Sakati, Síndrome de |
| 1983 | Wyburn-Mason, Síndrome de |
| 1984 | X Frágil, Síndrome de |
| 1985 | Xantínuria hereditaria |
| 1986 | Xantínuria tipo I |
| 1987 | Xantínuria tipo II |
| 1988 | Xantomatose |
| 1989 | Xantomatosis Cerebrotendinosa |
| 1990 | Xeroderma Pigmentoso |



Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras



Secretaría General
Iberoamericana
Secretaria-Geral
Ibero-Americana



Red Iberoamericana
Rede Ibero-Americana