



MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

RESOLUCIÓN NÚMERO 0000430 DE 2013

(20 FEB. 2013)

Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas

EL MINISTRO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL

En ejercicio de sus atribuciones legales, en especial las conferidas por el artículo 2° del Decreto Ley 4107 de 2011 y el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010 modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, y

CONSIDERANDO

Que el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010 *"Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores"*, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011, dispuso que el Ministerio de Salud y Protección Social debe emitir y actualizar la lista de enfermedades huérfanas cada dos años a través de acuerdos con la Comisión Regulación en Salud (CRES), para aquellas enfermedades que sean crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas.

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

Que en esa mesa de trabajo se realizó la revisión, una a una, de las enfermedades huérfanas que han sido identificadas en el mundo y se encuentran listadas en Orphanet, labor que requirió por parte de este Ministerio de una revisión sistemática de la literatura y análisis de evidencias para calificar cada una de las enfermedades con el objeto de determinar si cumplen o no los criterios definidos en la precitada ley.

Que mediante oficio No. 135538 del 28 de julio de 2012, el Ministerio de Salud y Protección Social, a través del Viceministerio de Salud Pública y Prestación de Servicios, remitió a la UAE-CRES, el mencionado trabajo.

Que dicha Unidad, mediante oficio No.201242302570822 de 12 de diciembre de 2012, informó sobre las actividades desarrolladas en el marco de sus competencias para la definición del listado de Enfermedades Huérfanas.

Handwritten signature and initials in the bottom right corner.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Que mediante el Decreto 2560 de 2012, el Gobierno Nacional ordenó suprimir y liquidar la Comisión de Regulación en Salud –CRES, trasladando sus funciones al Ministerio de Salud y Protección Social.

Que el artículo 2° del Decreto 2562 de 2012 modificó el artículo 2° del Decreto Ley 4107 de 2012, adicionando las funciones del Ministerio de Salud y Protección Social, señalando, entre otras, la siguiente: "38. Las demás que por disposición legal se haya asignado a la Comisión de Regulación en Salud".

En mérito de lo expuesto,

RESUELVE:

ARTÍCULO 1°. OBJETO. La presente Resolución tiene por objeto definir el listado de Enfermedades Huérfanas, contenido en el Anexo Técnico de la presente Resolución, el cual forma parte integral de la misma.

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

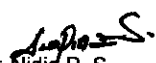

ARTÍCULO 3°. OBLIGATORIEDAD. La lista de Enfermedades Huérfanas a que alude el artículo 1° de la presente Resolución, será de uso obligatorio por parte de todos los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud, SGSSS.

ARTÍCULO 4°. VIGENCIA Y DEROGATORIAS. La presente resolución rige a partir de la fecha de su publicación y deroga las disposiciones que le sean contrarias.

PUBLÍQUESE Y CÚMPLASE,

Dada en Bogotá, D.C., a los, 20 FEB. 2013


ALEJANDRO GAVIRIA URIBE
Ministro de Salud y Protección Social


Elaboró: Nidia P. S.
Revisó: Martha Lucía O.M.
Aprobó: Martha Lucía O.M. 

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

**ANEXO TÉCNICO
LISTADO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS**

3-metilcrotonil glicinuria
 Abléfaron macrostomía
 Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
 Acalasia microcefalia
 Acalasia primaria
 Acatalasemia
 Aceruloplasminemia
 Acidemia 3-OH-3ME-glutárica
 Acidemia Butírica
 Acidemia Cadena media
 Acidemia Glutárica I
 Acidemia Glutárica II
 Acidemia glutárica tipo 1
 Acidemia Isovalérica
 Acidemia isovalérica
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl D
 Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl F
 Acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl A
 Acidemia Orgánica no especificada
 Acidemia Piroglutámica
 Acidemia Propiónica
 Acidemia propiónica
 Acidemia succínica
 Acidosis Láctica
 Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1
 Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3
 Aciduria 4 hidroxibutírica
 Aciduria argininosuccínica
 Aciduria fumárica
 Aciduria malónica
 Aciduria metilmalónica con homocistinuria
 Aciduria metilmalónica microcefalia cataratas
 Aciduria mevalónica
 Aciduria No especificada
 Aciduria orótica hereditaria
 Acondrogénesis
 Acondroplasia
 Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans
 Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide
 Acrania
 Acrocefalosindactilia (término genérico)
 Acrocraneofacial disostosis
 Acrodermatitis enteropática
 Acroesquifodisplasia metafisaria
 Acromatopsia
 Acromegalia
 Acromegalia cutis gyrata
 Acromegaloide, facies
 Acromelanosis

970

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Acroosteolisis tipo dominante
 Adamantinoma
 Adrenoleucodistrofia ligada al X
 Afalngia hemivértebras
 Afalngia sindactilia microcefalia
 Afasia progresiva no fluida
 Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa
 Agammaglobulinemia ligada a X
 Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía
 Agenesia de cuerpo calloso ligada al X, con mutación en el gen Alfa 4
 Agenesia de cuerpo calloso microcefalia talla baja
 Agenesia gonadal
 Agenesia parcial de páncreas
 Agenesia renal bilateral
 Agenesia traqueal
 Aglosia adactilia
 Agnatia holoprosencefalia situs inversus
 Albinismo con sordera
 Albinismo cutáneo fenotipo Hermine
 Albinismo ocular ligado al X recesivo
 Albinismo ocular sordera sensorial tardía
 Albinismo oculo-cutáneo
 Alcaptonuria
 Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al X
 Alfa-manosidosis
 Amaurosis - hipertriosis
 Amaurosis congénita de Leber
 Amebiasis por amebas salvajes
 Amelia, autosómica recesiva
 Amiloidosis secundaria
 Amioplasi congénita
 Anadisplasia metafisaria
 Analbuminemia congénita
 Anemia de cuerpos de Heinz
 Anemia de Fanconi
 Anemia diseritropoyética, congénita
 Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
 Anemia hemolítica letal anomalías genitales
 Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa
 Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa
 Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa
 Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa
 Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro
 Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
 Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia
 Anencefalia/exencefalia aislada
 Anestesia corneal anomalías retinianas sordera
 Angioedema hereditario
 Angioma en racimo
 Angiomatosis cutánea y digestiva
 Angiomatosis neurocutánea hereditaria
 Angiomatosis quística de hueso, difusa
 Aniridia
 Aniridia agenesia renal retraso psicomotor

977

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Aniridia ausencia de rótula
 Aniridia ptosis retraso mental obesidad
 Aniridia, ataxia cerebelosa, y retraso mental
 Anisakiasis
 Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria
 Anoftalmia - megalocórnea - cardiopatía - anomalías esqueléticas
 Anoftalmia - microftalmia, aislada
 Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica
 Anomalía acro-pecto-renal
 Anomalía de Axenfeld-Rieger - hidrocefalia - esqueleto anormal
 Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis
 Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
 Anomalías auriculo-oculares, fisura labial
 Anomalías cardíacas - heterotaxia
 Anomalías cráneo digitales retraso mental
 Anomalías de cabellos - fotosensibilidad - retraso mental
 Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo sicomotor
 Anomalías del arco aórtico- dismorfismo - déficit intelectual
 Anoniquia con pigmentación de los pliegues de flexión
 Anoniquia microcefalia
 Anosmia congénita aislada
 Anquilobléfaron filiforme - imperforación anal
 Anquilosis de pulgares braquidactilia retraso mental
 Anquilosis del estribo con pulgar y dedo gordo del pie anchos
 Anquilosis glosopalatina
 Aplasia cutis - miopía
 Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal
 Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva
 Aplasia de peroné ectrodactilia
 Aplasia medular idiopática
 Aplasia tibial - ectrodactilia
 Apnea de la prematuridad (AOP)
 Apraxia ocular tipo Cogan
 Aqueiropodia
 Aracnodactilia osificación anormal retraso mental
 Aracnodactilia retraso mental dismorfia
 arañazo de gato, enfermedad del
 Argininemia
 Arrinia
 Arrinia atresia de coanas microftalmia
 Arteritis temporal juvenil
 Arteritis de células gigantes
 Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico
 Artritis piógena - pioderma gangrenosum - acné
 Artritis relacionada con entesitis
 Artrogriposis - disfunción renal - colestasis
 Artrogriposis - hiperqueratosis, forma letal
 Artrogriposis distal tipo 6
 Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido
 Artrogriposis no especificada
 Asociación MURCS
 Astley-Kendall, displasia de
 Ataxia - apraxia - retraso mental ligado al X
 Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial

20
 H. P. S.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Ataxia cerebelosa autosómica recesiva
 Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - ceguera - sordera
 Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica
 Ataxia de Friedreich
 Ataxia de Harding
 Ataxia episódica tipo 5
 Ataxia episódica tipo 6
 Ataxia episódica tipo 7
 Ataxia episódica, tipo 3
 Ataxia episódica, tipo 4
 Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante
 Ataxia espinocerebelosa infantil
 Ataxia espinocerebelosa ligada al X, de tipo 3
 Ataxia espinocerebelosa tipo 1
 Ataxia espinocerebelosa tipo 2
 Ataxia espinocerebelosa tipo 29
 Ataxia espinocerebelosa tipo 3
 Ataxia espinocerebelosa tipo 30
 Ataxia letal con sordera y atrofia óptica
 Ataxia telangiectasia
 Ataxia, autosómica recesiva, tipo Beauce
 Atelosteogénesis II
 Atelosteogénesis III
 Atelosteogénesis tipo 1
 Ateriopatía diabética del cerebro, no relacionada con NOTCH3
 Aterosclerosis- sordera - diabetes - epilepsia - nefropatía
 Atireosis
 Atransferrinemia
 Atresia biliar
 Atresia de coanas
 Atresia de coanas - sordera - cardiopatía
 Atresia de intestino delgado
 Atresia duodenal
 Atresia tricúspide
 Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
 Atrofia multisistémica
 Atrofia muscular ataxia retinitis pigmentaria diabetes
 Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas
 Atrofia muscular espinal proximal
 Atrofia muscular espinal proximal de adultos, autosómica dominante
 Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1
 Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2
 Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3
 Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4
 Atrofia muscular espinal proximal infantil, autosómica dominante
 Atrofia óptica
 Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas
 Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina
 Atrofoderma lineal de Moulin
 Auriculo-osteo-displasia
 Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar
 Autismo, mancha en vino de Oporto
 Babesiosis
 Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia

DS
 H. P. S.
 H.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Ballard síndrome (Braquidactilia tipo B y C combinadas)
 Bandas amnióticas familiares
 Beta-manosidosis
 Beta-talasemia
 Blefaro facio esquelético, síndrome
 Blefarochalasia labio doble
 Blefarofimosis - ptosis - esotropía - sindactilia estatura baja
 Blefaroptosis miopía ectopia lentis
 Botulismo
 Bradiopsia
 Braquicefalia aislada
 Braquidactilia - nistagmo - ataxia cerebelar
 Braquidactilia A6 (síndrome de Osebold-Remondini)
 Braquidactilia hipertensión arterial
 Braquidactilia no especificada
 Braquidactilia preaxial hallux varus
 Braquidactilia tipo A5
 Braquidactilia tipo A7 (braquidactilia tipo Smorgasbord)
 Braquitelefalangia - dismorfismo - síndrome de Kallmann
 Cabello escaso - baja estatura - pulgares hipoplásticos - hipodondia - anomalías de la piel
 Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
 Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
 Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil
 Calcificaciones talámicas simétricas
 Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
 Campomelia tipo Cumming
 Camptobraquidactilia
 Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
 Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición
 Camptodactilia no especificada
 Camptodactilia taurinúria
 Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
 Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
 Cardiomiopatía - anomalías renales
 Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón
 Cardiopatía congénita miembros cortos
 Carnosinemia
 Cataratas ataxia sordera
 Cataratas microcórnea
 Cataratas miocardiopatía
 Cataratas nefropatía encefalopatía
 Cataratas retraso mental hipogonadismo
 Cataratas-glaucoma
 Ceguera - escoliosis- aracnodactilia
 Ceguera cortical retraso mental polidactilia
 Celíaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales
 Cetoacidosis debida a déficit de beta-cetotiolasa
 Chediak-Higashi, síndrome de
 CHILD, síndrome
 Christian de Myer Franken, síndrome de
 Cirrosis biliar primaria
 Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte
 Cistationinuria
 Cistinosis

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Cistinuria
Citruinemia
Cleidorizomélico, síndrome
Coartación atípica de aorta
Colangitis esclerosante
Colchicina, intoxicación por
Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
Colestasis linfedema
Colitis colagenosa
Colitis epitelio-exfoliativa - sordera
Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual
Coloboma fisura labiopalatina retraso mental
Coloboma macular tipo b braquidactilia
Coloboma microftalmia cardiopatía sordera
Coloboma ocular
Complejo de Carney
Complejo fémur-peroné-cúbito
Complejo miembros-pared abdominal
Comunicación interauricular con defecto de conducción
Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual
Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa
Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila
Condrodisplasia punctata ligada al X dominante
Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico
Condrodisplasia recesiva letal
Condrodisplasia tipo Blomstrand
Conjuntivitis leñosa
Conodisplasia cráneo facial
Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina
Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria
Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas
Cooper-Jabs, síndrome de
Cordoma
Coroidea atrofia alopecia
Coroïderemia
Coroïderemia - obesidad - sordera
Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de
Coxo auricular, síndrome
Cráneo ectodérmica displasia
Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de
Craneodiafisaria, displasia
Cráneo-osteo-artropatía
Craneoraquisquisis
Craneosinostosis - enfermedad cardíaca congénita - déficit intelectual
Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar
Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal
Craneosinostosis aplasia de peroné
Craneosinostosis aplasia radial tipo Imaizumi
Craneosinostosis braquidactilia
Craneosinostosis calcificaciones intracraneales
Craneosinostosis tipo Philadelphia
Craneosinostosis, tipo Boston
Craniorrinia

20

2025

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia
Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje
Crioglobulinemia mixta
Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida
Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos
Crisponi, síndrome de
Cromosoma 1 en anillo
Cromosoma 10 en anillo
Cromosoma 14 en anillo
Cromosoma 17 en anillo
Cromosoma 18 en anillo
Cromosoma 20 en anillo
Curry Jones, síndrome de
Cushing dependiente de ACTH, síndrome de
Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis
Cutis laxa
Cutis marmorata telangiectasia congénita
Cutis verticis gyrata - déficit mental
Dacriocistitis osteopoiquiosis
Dandy Walker polidactilia postaxial
Defecto de rayo cubital / peronéo, con braquidactilia
Defectos del ciclo de Krebs
Deficiencia de Acetoacil CoA tiolasa
Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa
Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa
Deficiencia de Succinil-CoA Transferasa
Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatía
Déficit combinado de los factores V y VIII
Déficit congénito de fibrinógeno
Déficit congénito de heparan-sulfato en los enterocitos
Déficit congénito de proteína C
Déficit congénito de proteína S
Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa
Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares, tipo 4
Déficit congénito del Factor II
Déficit congénito del factor IX
Déficit congénito del factor V
Déficit congénito del factor VII
Déficit congénito del factor VIII
Déficit congénito del factor X
Déficit congénito del factor XI
Déficit congénito del factor XIII
Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga
Déficit de 5-oxoprolinasa
Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media
Déficit de Aconitasa
Déficit de adenilsuccinato liasa
Déficit de adenosina monofosfato deaminasa
Déficit de adhesión leucocitaria
Déficit de adhesión leucocitaria tipo II
Déficit de adhesión leucocitaria tipo III
Déficit de aromatasa

DP
H. J. J. S.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

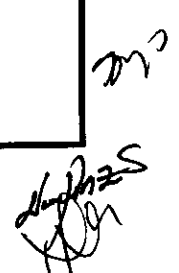
Déficit de beta-ureidopropionasa
 Déficit de biotinidasa
 Déficit de carbamil-fosfato sintetasa
 Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
 Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa
 Déficit de deshidratasa
 Déficit de Dihidropteridina reductasa
 Déficit de dopamina beta-hidroxilasa
 Déficit de enzima ramificante del glucógeno
 Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
 Déficit de fosfofructoquinasa muscular
 Déficit de fosfoglicerato quinasa
 Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa
 Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa
 Déficit de gamma-glutamil transpeptidasa
 Déficit de gamma-glutamilcisteína sintetasa
 Déficit de glucógeno sintasa hepática
 Déficit de glutatión sintetasa
 Déficit de GTP-ciclohidrolasa I
 Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa
 Déficit de LCAT
 Déficit de metil cobalamina de tipo cbl E
 Déficit de metil cobalamina de tipo cbl G
 Déficit de N5-metilhomocisteína transferasa
 Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
 Déficit de ornitina carbamil transferasa
 Déficit de transaldolasa
 Déficit de transportador de creatina ligado al X
 Déficit familiar aislado de glucocorticoides
 Déficit intelectual tipo Birk-Barel
 Déficit intelectual tipo Kahrizi
 Degeneración cortico-basal
 Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana, degeneración
 Degeneración macular juvenil hipotriquia
 Degeneración retiniana microftalmia glaucoma
 Deleción 22q13
 Deleción 5q35
 Deleción 8p
 Deleción terminal 6q
 Demencia fronto-temporal
 Demencia frontotemporal con inclusiones Tau
 Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17
 Dentinogénesis imperfecta - estatura baja - sordera - retraso mental
 Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia
 Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis
 Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes
 Dermato osteolisis tipo Kirghize
 Dermatoleucodistrofia
 Dermatomiositis
 Dermatitis pustulosa subcórnea
 Dermo odonto displasia
 Dermoides anular de la córnea
 Dermopatía restrictiva letal
 Desbuquois, síndrome de

20

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa
 Desmosterolosis
 Desorden del metabolismo de los metales No Especificados
 Desordenes de la purinas y pirimidinas No especificados
 Desordenes de los lípidos no especificados
 Desordenes del sistema inmune No Especificados
 Desordenes del tejido conectivo No Especificados
 Desordenes lisosomales no especificados
 Desordenes peroxisomales no Especificados
 Despigmentación aguda bilateral del iris
 Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante
 Diabetes insípida nefrogénica
 Diabetes mellitus neonatal
 Diabetes mellitus, neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa
 Diabetes, neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos
 Diabetes-sordera de transmisión materna
 Diáfano-espondilodisostosis
 Diarrea congénita con malabsorción debido a insuficiencia de células enteroendocrinas
 Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos
 Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno
 Dígito reno cerebral síndrome
 Dihidropirimidinuria
 Dilatación aórtica - hipermovilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial
 Dincsoy Salih Patel, síndrome de
 Dirofilariasis
 Disautonomía familiar
 Discondrosteosis nefropatía
 Disección arterial con lentiginosis
 Disfasia congénita familiar
 Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X
 Disgenesia caudal familiar
 Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de Glutamina sintetasa
 Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al X
 Disgenesia gonadal 46 XY - neuropatía motora y sensorial
 Disgenesia gonadal anomalías múltiples
 Disgenesia gonadal, tipo XX
 Disinostosis craneofacial
 Dismorfia digitotalar
 Dismorfia facial macrocefalia miopía Dandy Walker
 Dismorfismo - estatura baja - sordera - pseudohermafroditismo
 Disostosis acro fronto facio nasal
 Disostosis acrofacial autosómica recesiva
 Disostosis acrofacial forma catania
 Disostosis acrofacial no especificada
 Disostosis acrofacial postaxial
 Disostosis acrofacial tipo Nager
 Disostosis acrofacial tipo Palagonia
 Disostosis acrofacial tipo Rodríguez
 Disostosis faciocranenana hipomandibular
 Disostosis humero espinal
 Disostosis mandibulofacial ligada al X
 Displasia acromesomérica tipo Brahimí Bacha
 Displasia acromesomérica tipo Hunter - Thompson



Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Displasia acromesomélica tipo Maroteaux
Displasia acrométrica
Displasia acropectovertebral
Displasia alveolo-capilar congénita
Displasia broncopulmonar
Displasia campomélica
Displasia checa, tipo metatarsal
Displasia craneolenticulosutural
Displasia cráneo-metafisaria
Displasia de Boomerang
Displasia de Greenberg
Displasia de Pacman
Displasia de timo - riñón - ano - pulmón
Displasia del iris - hipertelorismo - sordera
Displasia dermo facial focal
Displasia ectodérmica - con inmunodéficit anhidrótico
Displasia ectodérmica - síndrome de fragilidad de la piel
Displasia ectodérmica "pura" tipo cabello-uña
Displasia ectodérmica ceguera
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson Fourie
Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal
Displasia ectodérmica hipohidrosis grupo hipotiroidismo
Displasia ectodérmica hipohidrótica, forma dominante
Displasia ectodérmica no especificada
Displasia ectodérmica odonto microniquial
Displasia ectodérmica tipo Berlin
Displasia epifisaria múltiple
Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel
Displasia espondilo encondral
Displasia espondiloepifisaria congénita
Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn
Displasia espondiloepifisaria tardía
Displasia espondiloepifisaria tipo Byers
Displasia espondiloepifisaria tipo Cantu
Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot
Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura
Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon
Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial
Displasia espondiloepimetafisaria - dentición anormal
Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis
Displasia espondiloepimetafisaria axial
Displasia espondiloepimetafisaria tipo A4
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Bieganski
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve
Displasia espondiloepimetafisaria tipo Golden
Displasia espondilo-metafisaria
Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada
Displasia espondilometafisaria -distrofia de conosbastones
Displasia espondilometafisaria tipo agrecán
Displasia espondilo-metafisaria tipo Kozlowski
Displasia Esquelética No especificada
Displasia frontometafisaria
Displasia geofísica
Displasia inmuno ósea de Schimke

m
S
K

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Displasia Kniest-like letal
 Displasia letal osteosclerótica de hueso
 Displasia mandíbuloacra
 Displasia mesomélica hoyuelos cutáneos
 Displasia microcefálica osteodisplásica de tipo Saul Wilson
 Displasia oculodentodigital
 Displasia óculo-oto-facial
 Displasia odontomaxilar segmentaria
 Displasia ósea letal tipo Holmgren Forsell
 Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios
 Displasia oto-espondilo-megaepifisaria
 Displasia pseudodiastrófica
 Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker
 Disqueratosis congénita
 Disquinesia ciliar primaria
 Disquinesia paroxística no cinesigénica (PNKD)
 Distonía 16
 Distonía de torsión de aparición temprana
 Distonía dopa-sensible
 Distonía focal
 Distonía mioclónica 15
 Distonía no Especificada
 Distonia-parkinsonismo de inicio rápido
 Distonías mixtas
 Distrofia ampollosa hereditaria, tipo macular
 Distrofia coroidal, areolar central
 Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal
 Distrofia de conos y bastones
 Distrofia de córnea - sordera de percepción
 Distrofia facioescapulohumeral
 Distrofia macular cistoide
 Distrofia macular de Carolina del Norte
 Distrofia miotónica de Steinert
 Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermolisis ampollosa
 Distrofia muscular congénita
 Distrofia muscular congénita con déficit de integrina
 Distrofia muscular congénita de Ullrich
 Distrofia muscular congénita por déficit de laminas A/C
 Distrofia muscular congénita tipo 1A
 Distrofia muscular congénita, tipo Fukuyama
 Distrofia muscular de cinturas
 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A
 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E
 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F
 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G
 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I
 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L

m

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M
Distrofia muscular de Duchenne y Becker
Distrofia muscular de Emery Dreifuss
Distrofia muscular No especificada
Distrofia muscular oculo gastrointestinal
Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia muscular tipo Duchenne
Distrofia neuroaxonal infantil
Drepanocitosis
Dubowitz, síndrome de
Duplicación 12p
Duplicación 6p
Duplicación de cejas - sindactilia
Duplicación de la pierna y del pie en espejo
Ectopia de cristalino corioretinana distrofia miopía
Ectopia de cristalino forma familiar
Ectopia tiroidea
Ectrodactilia displasia ectodérmica
EEM, síndrome
Embriopatía por aminopterina
Embriopatía por antitiroideos
Embriopatía por talidomida
Embriopatía por virus de la varicela
Enanismo de MULIBREY
Enanismo diastrófico
Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski
Enanismo metatrópico
Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial
Enanismo osteocondrodisplásico - sordera - retinitis pigmentosa
Enanismo retraso mental anomalías oculares fisura labiopalatina
Enanismo tanatofórico
Encefalitis equina oriental
Encefalitis focal de Rasmussen
Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2
Encefalopatía aguda necrosante familiar
Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar
Encefalopatía debida a déficit de GLUT1
Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina
Encefalopatía debido a deficiencia de urocanasa
Encefalopatía debido a la hidroxiquinurena
Encefalopatía epiléptica infantil temprana
Encefalopatía grave de aparición neonatal, autosómica dominante
Encefalopatía mioclónica temprana
Encefalopatía provocada por déficit de sulfito oxidasa
Encefalopatía, etilmalónica
Encefalopatías espongiiformes transmisibles (término genérico)
Encondromatosis
Enfermedad autoinflamatoria debido a deficiencia de antagonista del receptor de interleuquina 1
Enfermedad de Alexander
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular
Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana
Enfermedad de Behçet
Enfermedad de Best
Enfermedad de Blackfan-Diamond

DP

1/12/13

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Enfermedad de Buerger
Enfermedad de canavan
Enfermedad de Canavan
Enfermedad de Caroli
Enfermedad de Castleman
Enfermedad de Coats
Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
Enfermedad de Crohn
Enfermedad de Crouzon
Enfermedad de Cushing
Enfermedad de Darier
Enfermedad de Dent
Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2
Enfermedad de Deposito Lisosomal no especificada
Enfermedad de Devic
Enfermedad de Elejalde
Enfermedad de Fabry
Enfermedad de Gaucher
Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular
Enfermedad de Gaucher de tipo 2
Enfermedad de Gaucher de tipo 3
Enfermedad de Gaucher tipo 1
Enfermedad de Grösbeck-Imerslund
Enfermedad de Hirschsprung
Enfermedad de Huntington
Enfermedad de jarabe de arce
Enfermedad de Kennedy
Enfermedad de Krabbe
Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis
Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia
Enfermedad de Letterer-Siwe
Enfermedad de Lhermitte-Duclos
Enfermedad de McCardle
Enfermedad de Netherton
Enfermedad de Niemann-Pick
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
Enfermedad de Norrie
Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce
Enfermedad de Paget juvenil
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
Enfermedad de Pompe
Enfermedad de Pyle
Enfermedad de Refsum
Enfermedad de Refsum, forma infantil.
Enfermedad de Rendu-Osler-Weber
Enfermedad de Sandhoff
Enfermedad de Stargardt
Enfermedad de Still del adulto
Enfermedad de Tangier
Enfermedad de Tay-Sachs
Enfermedad de Thomsen y Becker
Enfermedad de Unverricht-Lundborg

ms

H. P. 25
R. C.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Enfermedad de von Hippel-Lindau
 Enfermedad de Von Willebrand
 Enfermedad de Von Willebrand adquirida
 Enfermedad de Whipple
 Enfermedad de Wilson
 Enfermedad de Wolman
 Enfermedad del riñón poliquístico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa
 Enfermedad del riñón quístico medular, autosómica recesiva
 Enfermedad granulomatosa crónica
 Enfermedad hemorrágica debido a mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina
 Enfermedad hepática veno-oclusiva -inmunodeficiencia
 Enfermedad mitocondrial fatal debida a una deficiencia de fosforilación oxidativa tipo 3 combinada
 Enfermedad mitocondrial no especificada
 Enfermedad mixta del tejido conectivo
 Enfermedad neurodegenerativa progresiva - hiperlaxitud articular - cataratas
 Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol
 Enfermedad por depósito de lípidos neutros
 Enfermedad quística medular autosómica dominante
 Enfermedad veno-oclusiva hepática
 Enfermedades hematologicas no especificadas
 Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía
 Enfisema lobar congénito
 Eng Strom, síndrome de
 Epidermolisis ampollar adquirida
 Epidermolisis ampollosa distrófica
 Epidermolisis ampollosa epidermolítica
 Epidermolisis ampollosa hereditaria
 Epidermolisis ampollosa juntural
 Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante
 Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta
 Epilepsia microcefalia displasia esquelética
 Epilepsia mioclónica de la infancia
 Equinococosis alveolar
 Erdheim-Chester, enfermedad de
 Eritermalgia, primaria
 Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa
 Eritrodermia congénita letal
 Eritroqueratodermia ataxia
 Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa
 Erliquiosis
 Escafocefalia aislada
 Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar
 Esclerosis lateral amiotrófica
 Esclerosis lateral primaria
 Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII
 Esclerosis sistémica cutánea difusa
 Esclerosis sistémica cutánea limitada
 Esclerosis tuberosa
 Esferocitosis hereditaria
 Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligada al X
 Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal
 Esporotricosis
 Esquisencefalia

mº

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis
Estatura baja - cuello ancho - trastorno cardíaco
Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña
Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento
Estenosis pulmonar valvular
Esteroides deshidrogenasa anomalías dentales, déficit de
Estesioneuroblastoma
Estomatocitosis hereditaria con hematies hiperhidratados
Evans, síndrome de
Fallo autonómico puro
Fascitis eosinofílica
Femur bífido ectrodactilia monodactilia
Fenilcetonuria
Feocromocitoma, secretante
Fibrocondrogenesis
Fibrodisplasia osificante progresiva
Fibrofoliculomas múltiples familiares
Fibromatosis gingival - sordera
Fibromatosis gingival- anomalías dentales
Fibromatosis hialina juvenil
Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de médula ósea
Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal
Fibrosis pulmonar idiopática
Fibrosis quística
Fiebre botonosa
Fiebre reumática
Fine Lubinsky, síndrome de
Finlay Markes, síndrome de
Fístula arteriovenosa cerebral
Fístula broncobiliar congénita
Fisura labial - retinopatía
Fisura labiopalatina malrotación cardiopatía
Fisura media del labio inferior
Fisura palatina anomalías carpotarsales oligodondia
Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia
Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de
Fisura palatina talla baja vértebras anomalías
Foramina parietal
Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher
Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de
Fotosensibilidad cutánea colitis letal
Fragilidad ósea contracturas articulares
Fried, síndrome de
Fructosuria
Fryns, síndrome de
Fucosidosis
Fuhrmann, Síndrome de
Fuqua Berkovitz, Síndrome de
Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
Galactosemia
Gangliosidosis tipo 1
Gangliosidosis tipo 2
Gangliosidosis tipo 3

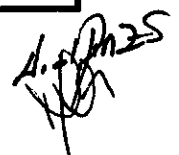
DT

Alfonso
N

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Gastroenteritis eosinofílica
 Gastrosquisis
 Genitopatelar, síndrome
 German, síndrome de
 Gerodermia osteodisplástica
 Gigantismo cerebral quistes maxilares
 Glaucoma - apnea del sueño
 Glaucoma ectopia esferofaquia rigidez articular talla baja
 Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias
 Glucogenosis de Bickel-Fanconi
 Glucogenosis tipo 1
 Glucogenosis tipo 2
 Glucosa-galactosa, malabsorción de
 Goldenhar, síndrome de
 Goodpasture, síndrome pneumo-renal de
 Gorlin Chaudry Moss, síndrome de
 Granuloma chalazodérmico
 Granulomatosis autoinflamatoria infantil
 Griscelli, enfermedad de
 Hallermann Streiff Francois, síndrome de
 Hamartomatosis quística de pulmón y riñón
 Hartsfield Bixler Demyer, síndrome de
 HEC, síndrome
 Hemangiomatosis neonatal difusa
 Hematuria familiar, autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retinal - contracturas
 Hemicrania paroxística
 Hemimelia fibular
 Hemimelia tibial
 Hemimelia tibial fisura labiopalatina
 Hemiplejía alternante familiar nocturna benigna infantil
 Hemocromatosis neonatal
 Hemoglobinuria paroxística nocturna
 Hendidura de narinas telecanthus
 Hendidura esternal
 Hendidura laringotraqueoesofágica
 Hennekam Beemer, síndrome de
 Hennekam, síndrome de
 Hepatitis crónica autoinmune
 Hermafroditismo verdadero XX
 Hernia diafragmática
 Hernia diafragmática anomalía de miembros
 Heterotaxia
 Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel
 Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules
 Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud
 Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa
 Hiperargininemia
 Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa
 Hipercolesterolemia familiar homocigota
 Hiperekplexia - epilepsia
 Hipereosinofílico idiopático, síndrome
 Hiperfenilalalinemia
 Hiperfenilalaninemia materna
 Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas

pro


 A. J. P. 25
 1/25

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Hiperglicinemia no cetósica
 Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente
 Hiperlipoproteinemia No Especificada
 Hiperlipoproteinemia tipo 1
 Hiperlipoproteinemia tipo 3
 Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis
 Hiperoxaluria
 Hiperoxaluria primaria de tipo 1
 Hiperplasia regenerativa nodular
 Hiperplasia suprarrenal congénita
 Hiperqueratosis palmoplantar - cáncer de esófago
 Hiperqueratosis palmoplantar paraparesia espástica
 Hiperqueratosis palmoplantar sordera
 Hipersomnia idiopática
 Hipertelorismo, tipo Teebi
 Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar
 Hipertermia maligna artrogriposis torticollis
 Hipertriosis cervical anterior aislada
 Hipertriosis cervical neuropatía
 Hipertriosis cubital talla baja
 Hipertriosis lanuginosa adquirida
 Hipertriosis lanuginosa congénita
 Hipo crónico
 Hipocondroplasia
 Hipofosfatasa
 Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia
 Hipogonadismo hipogonadotrópico - retinitis pigmentaria
 Hipogonadismo hipogonadotrópico congénito
 Hipomagnesemia aislada dominante
 Hipomagnesemia con normocalciúria
 Hipomielinización - catarata congénita
 Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia
 Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo
 Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal
 Hipoparatiroidismo familiar aislado
 Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea
 Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis
 Hipopituitarismo microftalmia
 Hipopituitarismo polidactilia postaxial
 Hipoplasia dérmica focal
 Hipoplasia foveal catarata presenil
 Hipoplasia olivopontocerebelosa letal
 Hipoplasia pancreática diabetes cardiopatía
 Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4
 Hipoplasia pontocerebelosa tipo 5
 Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
 Hipoplasia tiroidea
 Hipoqueratosis circunscrita palmo-plantar
 Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera
 Hipotermia periódica espontánea
 Hipotonía - síndrome de cistinuria
 Hipotonia con acidemia láctica e hiperamonemia
 Hipotricosis - linfedema - telangiectasia
 Hipotricosis hereditaria de Marie Unna

19

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Hipotricosis retraso mental tipo Lopes
Hipotricosis simple
Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia
Hirschsprung polidactilia sordera
Hirschsprung, braquidactilia de
Histidinemia
Histiocitosis azul marino
Histiocitosis de células de Langerhans
Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria
Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva
Holoprosencefalia
Homocarnosinosis
Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa
Houlston Iraggori Murday, síndrome de
ICF síndrome
Ictiosis - hepatoesplenomegalia - degeneración cerebelosa
Ictiosis alopecia ectropion retraso mental
Ictiosis ampullosa de Siemens
Ictiosis atresia biliar
Ictiosis congénita microcefalia cuadriplejia
Ictiosis congénita tipo feto Arlequin
Ictiosis dedos fusiformes fisura labial media
Ictiosis lamelar
Ictiosis ligada a X
Ictiosis neonatal - colangitis esclerosante
Ictiosis No especificada
Ictiosis y nacimiento prematuro, síndrome de
IMAGE, síndrome
Iminoglicinuria
Incontinentia pigmenti
Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa
Inmunodeficiencia común variable
Inmunodeficiencia con déficit de células natural-killer
Inmunodeficiencia debida a déficit de CD25
Inmunodeficiencia por déficit de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos
Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
Inmunodeficiencia primaria no especificada
Insensibilidad congénita al dolor
Insomnio fatal familiar
Interrupción del arco aóptico
Intolerancia a la fructosa
Isotretinoína like, síndrome
Ivic, síndrome de 4 familias Miopatía con inclusiones reductoras
Jackson-Weiss, síndrome de
Jeune, síndrome de
Johanson Blizzard, síndrome de
Johnson Mcmillin, síndrome de
Juberg Hayward, síndrome de
Kabuki make up, síndrome de
Kaler Garrity Stern, síndrome de
Kallmann cardiopatía, síndrome de
Kasabach-Merritt, síndrome de
Keratosis tipo Nagashima

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Kimura, enfermedad de
 Kozlowski Brown Hardwick, síndrome de
 Laminopatía tipo Decaudain-Vigouroux
 Larsen like forma letal, síndrome de
 Latosterolosis
 Leiomioma orbital
 Leprechaunismo
 Leptospirosis
 Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal
 'Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea'
 Leucodistrofia - paraplejia espástica - distonía
 Leucodistrofia metacromática
 leucodistrofia no especificada
 Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización
 Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria
 Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora
 Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato
 Leucoencefalopatía cavitada progresiva
 Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal
 Leucoencefalopatía queratosis palmoplantar
 Leuconiquia total - lesiones similares a acantosis nigricans - pelo anormal
 Lewis Pashayan, síndrome de
 Lichtenstein, síndrome de
 Linfangiectasias quísticas pulmonares
 Linfangioleiomiomatosis
 Linfedema - anomalía arteriovenosa cerebral
 Linfedema - defectos del septo atrial - cambios faciales
 Linfedema congénito
 Lipodistrofia - retraso mental - sordera, síndrome de
 Lipodistrofia familiar parcial asociada con mutaciones en PPARG
 Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2
 Lipodistrofia familiar parcial, tipo Köbberling
 Lipodistrofia generalizada adquirida
 Lipodistrofia No especificada
 Lipodistrofia No Especificada
 Lipodistrofia parcial adquirida
 Lipodistrofia, familiar parcial, tipo Dunnigan
 Lipodistrofia, tipo Berardinelli
 Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil
 Lipofuscinosis neuronal ceroides juvenil
 Lipoma nasopalpebral - coloboma - telecanto
 Lipomatosis encefalocraneocutánea
 Lipoproteinosis de Urbach-Wiethe
 Lisencefalia debido a mutaciones en TUBA1A
 Lisencefalia tipo 2
 Lisencefalia tipo III - displasia ósea metacarpiana
 Lisencefalia tipo III - secuencia de aquinesia fetal familiar
 Lóbulos gruesos de las orejas - sordera conductiva
 Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia
 Macrocefalia - malformación capilar
 Macrocefalia - talla baja - paraplejia
 Macrogiuria central bilateral
 Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa
 Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas, autosómica dominante

23



Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Malabsorción de folato, hereditaria
Malacoplasia
Malaria
Malfomación cerebral - enfermedad cardíaca congénita
Malformación de Ebstein
Malformación linfática
Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía
Mano hendida - pie hendido
Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma
Mano hendida, pié hendido, sordera
Marshall-Smith, síndrome de
Mastocitosis
Mastocitosis cutánea
Mastocitosis No especificada
Mastocitosis sistémica
Mastocitosis sistémica agresiva
Mastocitosis sistémica indolente
Mazabraud, síndrome de
Megacalicosis, congénita
Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia
MEHMO, síndrome
Melorreostosis
Meningitis meningocócica
Metacondromatosis
Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2
Miastenia grave
Microbraquicefalia ptosis fisura labial
Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual
Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas
Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo caloso
Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis
Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía
Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de
Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia
Microcefalia miocardiopatía
Microdelección 9q22.3
Microftalmia - atrofia cerebral
Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos
Microftalmia con anomalías de las extremidades
Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2
Microgastria anomalía de miembros
Microtia
Microtia - coloboma - imperforación del conducto nasolacrimal
Microtia anomalías esqueléticas talla baja
Microtia bilateral - sordera - paladar hendido
Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide
Migraña hemipléjica familiar o esporádica
Miocardiopatía cataratas anomalías espondilopélvicas
Miocardiopatía restrictiva aislada familiar
Mioclonia ataxia cerebelosa sordera
Mioclonia perioral con ausencias
Mioclonias atrofia muscular distal
Mioclono de acción - síndrome de insuficiencia renal
Miofascitis macrofágica

DP
2013
20

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Miopatía con autofagia excesiva
 Miopatía con capuchón
 Miopatía congénita letal tipo Compton-North
 Miopatía distal con afectación respiratoria precoz
 Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales
 Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
 Miopatía distal, tipo Nonaka
 Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz
 Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia
 Miopatía ligada a X con atrofia del músculo postural
 Miopatía miotónica proximal
 Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica
 Miopatía nemalínica
 Miopatía provocada por exceso de calsecuestrina y proteína SERCA1
 Miopatía terminal con afectación de la parte posterior de las piernas y de la parte anterior de extremidades superiores
 Miopatía tibial de Udd
 Miopatía tipo Bethlem
 Miositis esporádica con cuerpos de inclusión
 Miositis focal
 Monosomía 18p
 Monosomía 22q11
 Monosomía 22q11
 Monosomía 5p
 Monosomía 5p
 Monosomía distal 10q
 Moore Federman, síndrome de
 Moya-Moya, enfermedad de
 Mucopolipidosis No especificada
 Mucopolipidosis tipo 2
 Mucopolipidosis tipo 4
 Mucopolisacaridosis de tipo 3
 Mucopolisacaridosis de tipo 4
 Mucopolisacaridosis de tipo 6
 Mucopolisacaridosis No especificada
 Mucopolisacaridosis tipo 2
 Mucopolisacaridosis tipo 7
 Mucosulfatidosis
 Muenke, síndrome de
 Muerte infantil súbita - disgenesia de los testículos
 Myhre Ruvalcaba Graham, síndrome de
 Nail Patella like enfermedad renal
 Nefronoftisis familiar del adulto quadriparesia espástica
 Nefropatía sordera hiperparatiroidismo
 Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales
 Neu-Laxova, Síndrome de
 Neumonía causada por Pseudomonas aeruginosa serotipo 01
 Neumopatía aguda idiopática eosinofílica
 Neuro muscular esquelético síndrome tipo chipriota
 Neuroaxonal distrofia acidosis tubular
 Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa
 Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro
 Neurodegeneración debida a déficit en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa
 Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Bertini, Síndrome

DP
 HRS

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Neurodegenerativo ligado al X, de tipo Hamel, síndrome
Neuróléptico maligno, síndrome
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2
Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva
Neuropatía axonal motora aguda
Neuropatía con discapacidad auditiva
Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión
Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción
Neuropatía óptica hereditaria de Leber
Neuropatía periférica, tipo Fiskerstrand
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera y retraso global
Neuropatía sensitiva y autónoma, hereditaria, con sordera, ligada al cromosoma X
Neuropatía sensorial y motora de inicio facial
Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo
Neuropatía, axonal gigante 20 familias Sinostosis múltiple
Neutropenia cíclica
Neutropenia congénita grave
Neutropenia congénita grave, autosómica y dominante
Neutropenia, congénita grave, ligada al X
Nevo, síndrome de
Nevus epidérmico, síndrome de
Nevus melanocítico congénito grande
Nevus poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos
Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo
Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I
Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina
Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin
Oculo cerebro facial síndrome tipo Kaufman
Oculo dental síndrome tipo Rutherford
Oculo osteo cutáneo síndrome
Oculo trico displasia
Odonto onico dérmica displasia
Odonto tricomélica hipohidrótica displasia
Odontodisplasia regional
Odontoleucodistrofia
Okamoto Satomura, síndrome de
Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso
Olmsted, síndrome de
Omodisplasia
Onfalocele
Onicotricodisplasia y neutropenia
Opsismodisplasia
Ospteodisplastia, tipo Melnick-Needles
Osteocondrodysplasia hipertricosis
Osteocondromas múltiples
Osteocondromatosis carpotarsiana
Osteocraneoostenosis
Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante
Osteodistrofia hereditaria de Albright
Osteogénesis imperfecta
Osteogénesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual
Osteogénesis imperfecta microcefalia cataratas
osteolisis del talon, rótula y escafoides, síndrome de
Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil

MS
A. J. S.

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

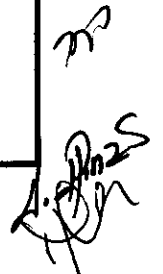
Osteopatía estriada esclerosis craneana
 Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia
 Osteopetrosis de Albers-Schönberg
 Osteopetrosis dominante de tipo 1
 Osteopetrosis maligna autosómica recesiva
 Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia
 Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea
 Osteoporosis pseudoglioma síndrome
 Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro
 Oto dental displasia
 Otras Acromegalias No especificadas
 Otras alteraciones cromosomicas no especificadas
 Otras Ataxias Episodicas
 Otras Ataxias Espinocerebelosas No especificadas
 Otras Ataxias Hereditarias No especificadas
 Otras Atelostogénesis no especificadas
 Otras Atrofias Musculares Espinales no especificadas
 Otros Trastorno del metabolismo de los Carbohidratos no especificados
 Otros trastornos de la oxidación de los acidos grasos
 Otros Trastornos del Ciclo de la Urea No especificados
 Otros trastornos del Metabolismo de la Pirimidinas No especificados
 Otros Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas No especificados
 Otros Trastornos del Metabolismo de las purinas no Especificados
 Otros trastornos del metabolismo de los acidos grasos
 Ovarios poliquísticos esfínter uretral disfunción
 Pancreatitis aguda recurrente
 Pancreatitis crónica hereditaria
 Pancreatoblastoma
 Panencefalitis por rubéola
 Paniculitis, histiocítica citofágica
 Papulosis atrofiante maligna de Degos
 Paquidermoperiostosis
 Paquioniquia congénita
 Parálisis bulbar progresiva de la niñez
 Parálisis laríngea retraso mental
 Parálisis periódica hipercalémica
 Parálisis periódica hipocaliémica
 Parálisis periódica No especificada
 Parálisis periódica normocalemica
 Parálisis periódica tirotóxica
 Parálisis supranuclear progresiva
 Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal
 Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 32
 Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 35
 Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 37
 Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 37
 Paraplegia espástica autosómica dominante tipo 38
 Paraplegia espástica ligada al X tipo 34
 Paraplegia espástica ligada al X tipo 34
 Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual
 Paraplejía espástica - glaucoma - déficit intelectual
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13

70

[Handwritten signature]

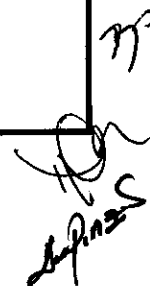
Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 17
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8
 Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9
 Paraplejía espástica autosómica recesiva de tipo 39
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 18
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 23
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 24
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 28
 Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30
 Paraplejía espástica familiar
 Paraplejía espástica ligada a X tipo 16
 Paraplejía espástica ligada a X tipo 2
 Paraplejía espástica nefropatía sordera
 Paraplejía espástica No especificada
 Paraplejía-braquidactilia-epíffisis en cono
 Paraplejía-retraso mental-hiperqueratosis
 PARC síndrome
 Paresia espástica glaucoma pubertad precoz
 Patrón Madras de enfermedad de las neuronas motoras
 Pelo lanoso - queratoderma palmoplantar - miocardiopatía dilatada
 Pénfigo foliáceo
 Pénfigo vulgar
 Penfigoide bulloso
 Penfigoide paraneoplásico
 Pérdida de audición neurosensorial con aparición temprana de canas y temblor esencial
 Periarteritis nodosa
 Pericarditis artrtritis camptodactilia
 Perlman, síndrome de
 PIBIDS síndrome
 Picnoacondrogénesis
 Picnodisostosis
 Piebaldismo
 Pili Torti onicodisplasia
 Pilo dental displasia
 Pityriasis rubra pilaris
 Plagiocefalia aislada
 Plagiocefalia retraso mental ligado al X
 Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, síndrome
 Pnevmonía intersticial aguda
 Poiquilodermia de Kindler
 Poland, síndrome de
 Poliartritis, factor reumatoide negativo
 Poliartritis, factor reumatoide positivo
 Policondritis atrofiante
 Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros
 Polineuropatía amiloide familiar
 Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
 Poliomiocitis



Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Poliposis adenomatosa familiar
 Poliposis con capuchón
 Poliposis juvenil de la infancia
 Poliquistosis renal, autosómica y recesiva
 Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
 Polisindactilia - malformación cardíaca
 Pollit, síndrome de
 Porfiria aguda intermitente
 Porfiria cutánea tarda (PCT)
 Porfiria eritropoyética congénita
 Porfiria hepática crónica
 Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux
 Potocki-Shaffer, síndrome de
 Predisposición mendeliana a infecciones por micobacterias atípicas
 Prieto Badía Mulas, síndrome de
 Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
 Progeria
 Progeria talla baja nevi pigmentados
 Prolidasa, déficit de
 Proteinosis alveolar pulmonar idiopática
 Protoporfiria eritropoyética
 Pseudocondroplasia
 Pseudoartrosis congénita de clavícula
 Pseudohipoaldosteronismo tipo I
 Pseudomixoma peritoneal
 Pseudoprogeria
 Pseudotumor inflamatorio del hígado
 Pseudoxantoma elástico
 Pterigium, formas letales del síndrome de
 Pterigium poplíteo autosómico dominante, síndrome de
 Pterygium antecubital síndrome de
 Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales
 Ptosis - estrabismo - pupilas ectópicas
 Pulgar largo braquidactilia síndrome
 Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia
 Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia
 Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Christian
 Pulgares en aducción - artrogriposis, tipo Dunder
 Púrpura de Henoch-Schoenlein
 Qazi Markouizos, síndrome de
 Quadriparesia retraso mental retinitis pigmentaria
 Queratitis estromal
 Queratitis por acantoamoeba
 Queratoconjuntivitis atópica
 Queratoderma palmoplantar - amiotrofia
 Queratoderma palmoplantar - Pelo rizado y en espiral
 Queratoderma palmoplantar - XX inversión de sexo - predisposición a carcinoma de células escamosas
 Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis
 Queratodermia hipotricosis leuconiquia
 Queratodermia palmoplantar difusa, tipo Norrbotten dominante
 Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral
 Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia
 Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis



Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina
Rambaud Gallian Touchard, síndrome de
Receptor de plaquetas ADP P2Y12 por fármacos antitrombóticos, déficit de
Renpenning, síndrome de
Resistencia periférica a las hormonas tiroideas
Reticulohistiocitosis multicéntrica
Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo
Retino hepato endocrinológico síndrome
Retinopatía hereditaria vascular
Retinosquiasis ligada a X
Retraso del desarrollo debido al déficit de 2-metilbutiril-CoA-deshidrogenasa
Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1
Retraso en el desarrollo - sordera, tipo Hildebrand
Retraso global del desarrollo - osteopenia - defecto ectodérmico
Retraso mental - cataratas - cifosis
Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus
Retraso mental hipotriquia braquidactilia
Retraso mental ligado a X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios
basales - Convulsiones
Retraso mental ligado al X - acromegalia - hiperactividad
Retraso mental ligado al X - coreoatetosis - comportamiento anormal
Retraso mental ligado al X - cubitus valgus - rostro típico
Retraso mental ligado al X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro
típico
Retraso mental ligado al X - hipogammaglobulinemia - deterioro neurológico progresivo
Retraso mental ligado al X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura
Retraso mental ligado al X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo
Retraso mental ligado al X - macrocefalia - macroorquidismo
Retraso mental ligado al X - pubertad precoz - obesidad
Retraso mental ligado al X epilepsia psoriasis
Retraso mental ligado al X no especificado
Retraso mental ligado al X psicosis macroorquidismo
Retraso mental ligado al X, de tipo Abidi
Retraso mental ligado al X, de tipo Armfield
Retraso mental ligado al X, de tipo Cantagrel
Retraso mental ligado al X, de tipo Miles-Carpenter
Retraso mental ligado al X, de tipo Pai
Retraso mental ligado al X, de tipo Reish
Retraso mental ligado al X, de tipo Schimke
Retraso mental ligado al X, de tipo Seemanova
Retraso mental ligado al X, de tipo Shashi
Retraso mental ligado al X, de tipo Shrimpton
Retraso mental ligado al X, de tipo Siderius
Retraso mental ligado al X, de tipo Stevenson
Retraso mental ligado al X, de tipo Stocco Dos Santos
Retraso mental ligado al X, de tipo Stoll
Retraso mental ligado al X, de tipo sudafricano
Retraso mental ligado al X, de tipo Vitale
Retraso mental ligado al X, de tipo Wilson
Retraso mental ligado al X, de tipo Wittwer
Retraso mental ligado al X, de tipo Zorick
Retraso mental ligado al X, sindrómico 7
Retraso mental ligado al X, sindrómico, debido a la mutación en JARID1C
Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales

20
25

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Retraso mental severo ligado al X tipo Gustavson
 Retraso mental y del crecimiento - disostosis mandibulo facial - microcefalia - fisura palatina
 Retraso mental, ligado al X, de tipo Snyder
 Retraso psicomotor provocado por déficit de S-adenosil homocisteina hidrolasa
 Reumatismo psoriásico
 Rickettsiosis exantemática
 Robinow like, síndrome de
 Romboencefalosinapsis
 Rótula parva, Síndrome de
 Rudiger Schmidt Loose, síndrome de
 Sakati Nyhan, síndrome de
 Sarcoidosis
 Sarcosinemia
 Say Barber Miller, síndrome de
 Scarf, síndrome de
 Schinzel-Giedion, síndrome de
 Schopf-Schulz-Passarge, síndrome de
 Sebastian, síndrome de
 Secreción inapropiada de hormona antidiurética, síndrome de
 Shock estafilocócico tóxico, síndrome del
 SHORT síndrome
 Sialidosis tipo 1
 Sialidosis tipo 2
 Siegler Brewer Carey, síndrome de
 Simpson-Golabi-Behmel
 Simpson-Golabi-Behmel tipo 2, síndrome de
 Sindactilia - telecanto - malformaciones renales y anogenitales
 Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges
 Sindactilia No especificada
 Sindactilia tipo Cenani Lenz
 Síndrome "cat-eye"
 Síndrome 3C
 Síndrome 3M
 Síndrome acrocalloso
 Síndrome acromegaloide hipertricosis
 Síndrome acro-pectoral
 Síndrome acrorenal recesivo
 Síndrome acrorenomandibular
 Síndrome acro-reno-ocular
 Síndrome ADULT
 Síndrome Alport - leiomiomatosis difusa ligada al X
 Síndrome ANE
 Síndrome angio-osteo-hipertrófico
 Síndrome Anttley-Bixler-like, genitales ambiguos, alteración de la esteroidogénesis
 Síndrome AREDYLD
 Síndrome blefaro queilo odóntico
 Síndrome blefaro-naso-facial
 Síndrome BOR
 Síndrome branquio-esqueleto-genital
 Síndrome branquio-oculo-facial
 Síndrome CACH
 Síndrome CADASIL
 Síndrome CAMOS
 Síndrome CDG tipo Ia

20


Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome CDG tipo Ib
Síndrome CDG tipo Ic
Síndrome CDG tipo IIh
Síndrome CEDNIK
Síndrome cerebro costo mandibular
Síndrome cerebro-óculo-nasal
Síndrome cerebro-pulmón-tiroides
Síndrome CHANDS
Síndrome CHARGE
Síndrome CINCA
Síndrome CLAPO
Síndrome CODAS
Síndrome COFS
Síndrome craneofacial-sordera-mano
Síndrome CREST
Síndrome de Aarskog-Scott
Síndrome de Aase-Smith
Síndrome de Abruzzo Erickson
Síndrome de Ackerman
Síndrome de Aicardi
Síndrome de Aicardi-Goutieres
Síndrome de Alagille
Síndrome de Al-Gazali-Dattani
Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
Síndrome de Alpers
Síndrome de Alport
Síndrome de Alstrom
Síndrome de Ambras
Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina
Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada
Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz
Síndrome de Angelman
Síndrome de aniridia - retraso mental
Síndrome de anoftalmía plus
Síndrome de antisintetasas
Síndrome de Antley-Bixler
Síndrome de Apert
Síndrome de aspiración de meconio
Síndrome de ataxia - sordera - retraso mental
Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith
Síndrome de autismo y macrocefalia
Síndrome de Axenfeld-Rieger
Síndrome de Bamforth
Síndrome de Bangstad
Síndrome de Banki
Síndrome de Baraitser Brett Piesowicz
Síndrome de Barber Say
Síndrome de Bardet-Biedl
Síndrome de Barth
Síndrome de Bartsocas-Papas
Síndrome de Bartter
Síndrome de Basan
Síndrome de Bazex
Síndrome de Bazex-Dupre-Christol

270
KH

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Síndrome de Beemer Ertbruggen
Síndrome de Bence
Síndrome de Berant
Síndrome de Bernard-Soulier
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
Síndrome de Björnstadt
Síndrome de Bloom
Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich
Síndrome de Book
Síndrome de Bork-Stender-Schmidt
Síndrome de Borrone di Rocco Crovato
Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy
Síndrome de Bowen-Conradi
Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo
Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere
Síndrome de Brugada
Síndrome de Budd-Chiari
Síndrome de Buschke-Ollendorff
Síndrome de Cabezas
Síndrome de Camurati Engelmann
Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch
Síndrome de Cantu
Síndrome de Cantu Sánchez Corona Fragoso
Síndrome de Carey-Fineman-Ziter
Síndrome de Carnevale
Síndrome de Carpenter
Síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial, y neuropatía (CCFDN)
Síndrome de Catel-Manzke
Síndrome de CDG
Síndrome de CDG tipo Id
Síndrome de CDG tipo Ie
Síndrome de CDG tipo If
Síndrome de CDG tipo Ig
Síndrome de CDG tipo Ih
Síndrome de CDG tipo IIa
Síndrome de CDG tipo IIe
Síndrome de CDG tipo Ik
Síndrome de CDG tipo IL
Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig
Síndrome de Char
Síndrome de Christ-Siemens-Touraine
Síndrome de Churg-Strauss
Síndrome de Clouston
Síndrome de Cobb
Síndrome de Cockayne
Síndrome de Coffin Siris
Síndrome de Coffin-Lowry
Síndrome de Cogan
Síndrome de Cohen
Síndrome de Cole-Carpenter
Síndrome de Cooks
Síndrome de Cornelia de Lange
Síndrome de Costello

ms
K. P. 2013

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome de Cowden
Síndrome de Crigler-Najjar
Síndrome de Cronkhite-Canada
Síndrome de Cushing
Síndrome de Dahlberg Borer Newcomer
Síndrome de delección 6q16
Síndrome de Denys-Drash
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica
Síndrome de Donnai-Barrow
Síndrome de Duane
Síndrome de Dursun
Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular
Síndrome de Eiken
Síndrome de Ellis-Van Creveld
Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal
Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray
Síndrome de exoftalmos benigno
Síndrome de extravasación capilar
Síndrome de Fanconi asociado a cadenas ligeras Ig monoclonal
Síndrome de Filippi
Síndrome de Floating-Harbor
Síndrome de Flynn Aird
Síndrome de Fountain
Síndrome de Frank-Ter Haar
Síndrome de Fraser
Síndrome de Frasier
Síndrome de Freeman-Sheldon
Síndrome de Galloway
Síndrome de Gitelman
Síndrome de Goldblatt
Síndrome de Goldmann-Favre
Síndrome de Goodman
Síndrome de Gorlin
Síndrome de Grange
Síndrome de Guillain-Barré
Síndrome de Hartnup
Síndrome de Hermansky-Pudlak
Síndrome de HERNS
Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol
Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení
Síndrome de Holt-Oram
Síndrome de Hurler
Síndrome de Hurler-Scheie
Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
Síndrome de intestino corto
Síndrome de Jacobsen
Síndrome de Jalili
Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
Síndrome de Joubert
Síndrome de Joubert con defecto hepático

ms
JK

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome de Joubert con defecto orofaciodigital
Síndrome de Kallmann
Síndrome de Kapur-Toriello
Síndrome de Kearns-Sayre
Síndrome de Klippel-Feil aislado
Síndrome de Kumar Levick
Síndrome de la cimitarra
Síndrome de la persona rígida
Síndrome de la piel rizada
Síndrome de la triple H (HHH)
Síndrome de Laron
Síndrome de Laron con inmunodeficiencia
Síndrome de Larsen
Síndrome de Leigh
Síndrome de Lelis
Síndrome de Lemierre
Síndrome de Lennox-Gastaut
Síndrome de Lesch-Nyhan
Síndrome de Lewis-Summer
Síndrome de Liddle
Síndrome de Li-Fraumeni
Síndrome de Lowry-Wood
Síndrome de Maffucci
Síndrome de Marden-Walker
Síndrome de Marfan
Síndrome de Marinesco-Sjogren
Síndrome de Marshall con fiebre periódica
Síndrome de Martínez-Frías
Síndrome de Matthew-Wood
Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
Síndrome de McCune-Albright
Síndrome de Meacham
Síndrome de Meckel
Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen
Síndrome de Michels
Síndrome de microdelección 12q14
Síndrome de microdelección 15q24
Síndrome de microdelección 2p21
Síndrome de microdelección 2q24
Síndrome de microdelección 2q37
Síndrome de microdelección 8q22.1
Síndrome de microlisencefalia - micromelia
Síndrome de miembros y mamas
Síndrome de Miller Dieker
Síndrome de Moebius
Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
Síndrome de Mononen Karnes Senac
Síndrome de Mowat-Wilson
Síndrome de Muir-Torre
Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
Síndrome de Nance-Horan
Síndrome de neurocantocitosis de Mc. Leod
Síndrome de Noonan
Síndrome de Ochoa

[Handwritten signature]

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome de Ondine
Síndrome de Opitz ligado al X
Síndrome de Pai
Síndrome de Pallister-Hall
Síndrome de Papillon-Lefèvre
Síndrome de Parsonage-Turner
Síndrome de Partington
Síndrome de Pearson
Síndrome de Pendred
Síndrome de Perrault
Síndrome de Perry
Síndrome de Peters-Plus
Síndrome de Peutz-Jeghers
Síndrome de Pfeiffer
Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital
Síndrome de Pierre Robin aislado
Síndrome de Pierson
Síndrome de Pitt Hopkins
Síndrome de Plummer-Vinson
Síndrome de Prader-Willi
Síndrome de Proteus
Síndrome de pseudo-Zellweger
Síndrome de pterigión múltiple autosómico dominante
Síndrome de Rapp Hodgkin
Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotropina
Síndrome de Rett
Síndrome de Rett atípico
Síndrome de Roberts
Síndrome de Robinow
Síndrome de Rothmund-Thomson
Síndrome de rotura de Nijmegen
Síndrome de rubéola congénita
Síndrome de Rubinstein-Taybi
Síndrome de Saethre-Chotzen
Síndrome de Saldino-Mainzer
Síndrome de Sanfilippo tipo A
Síndrome de Scheie
Síndrome de Schilbach-Rott
Síndrome de Schnitzler
Síndrome de Schwartz-Jampel
Síndrome de Seckel
Síndrome de Senior-Loken
Síndrome de sensibilidad a UV
Síndrome de SERKAL
Síndrome de Sezary
Síndrome de Shprintzen-Goldberg
Síndrome de Shwachman-Diamond
Síndrome de Sillence
Síndrome de Silver-Russell
Síndrome de Sjögren-Larsson
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Smith-Magenis
Síndrome de sordera branquiogénica
Síndrome de Sotos

AS
AS

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome de Stickler
Síndrome de Stormorken Sjaastad Langslet
Síndrome de Suarez-Stickler
Síndrome de sudoración inducida por frío
Síndrome de Temtamy
Síndrome de Tietz
Síndrome de Torg-Winchester
Síndrome de Toriello Carey
Síndrome de tortuosidad arterial
Síndrome de Tourette
Síndrome de Treacher-Collins
Síndrome de Trefl Sanborn Carey
Síndrome de Turner
Síndrome de Ulbright-Hodes
Síndrome de Usher
Síndrome de Usher No Especificado
Síndrome de Usher tipo 1
Síndrome de Usher tipo 2
Síndrome de Van Der Woude
Síndrome de Vater-like, con hipertensión pulmonar, anomalías de las orejas y retraso del crecimiento
Síndrome de Vici
Síndrome de Waardenburg-Shah
Síndrome de Walker-Warburg
Síndrome de Weaver Williams
Síndrome de Werner
Síndrome de West
Síndrome de Wieacker-Wolff
Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
Síndrome de Williams
Síndrome de Wiskott-Aldrich
Síndrome de Wolcott-Rallison
Síndrome de Wolf-Hirschhorn
Síndrome de Wolfram
Síndrome de Worster-Drought
Síndrome de Zellweger
Síndrome de Zellweger-like sin anomalías peroxisómicas
Síndrome de Zollinger-Ellison
Síndrome del cráneo en trébol aislado
Síndrome del injerto contra huesped
Síndrome del metilmercurio fetal
Síndrome DEND
Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan
Síndrome DOOR
Síndrome facio-cardio-mélico
Síndrome GAPO
Síndrome GRACILE
Síndrome H
Síndrome hemolítico urémico atípico
Síndrome Hurler
Síndrome hydrolethalus
Síndrome IBIDS
Síndrome IRIDA
Síndrome IRVAN

MS
KORAS

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síndrome KBG
Síndrome KID
Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital
Síndrome LEOPARD
Síndrome letal onfalocele fisura palatina
Síndrome linfoproliferativo autoinmune
Síndrome Maroteaux Lamy
Síndrome MASA
Síndrome MEDNIK
Síndrome MELAS
Síndrome MERRF
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndrome Micro
Síndrome MIDAS
Síndrome N
Síndrome NARP
Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides
Síndrome neurocutáneo tipo Bicknell
Síndrome neuroectodérmico-endocrino
Síndrome óculo-cerebro-cutáneo
Síndrome óculo-cerebro-renal
Síndrome oculo-digito-esofágico-duodenal (ODED)
Síndrome oculopalatocerebral
Síndrome odonto-trico-ónico-dígito-palmar
Síndrome oral-facial-digital tipo 3
Síndrome oral-facial-digital tipo 5
síndrome orofaciodigital
Síndrome orofaciodigital No Especificado
Síndrome orofaciodigital tipo 1
Síndrome orofaciodigital tipo 4
Síndrome orofaciodigital tipo 8
Síndrome oto-palato-digital
Síndrome PAGOD
Síndrome PELVIS
Síndrome PHACE
Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel
Síndrome RAPADILINO
Síndrome RHYNS
Síndrome tricorriñofalángico, tipo 1 y 3
Síndrome triple A
Síndrome ulnar-mamario
Síndrome uña-rótula
Síndrome vulvovaginal-gingival
Síndromes hipereosinofílicos
Síndromes miasténicos congénitos
Sinespondilismo congénito
Sinfalangismo anomalías múltiples manos y pies
Sinfalangismo distal
Singleton-Merten, displasia de
Singnatia anomalías múltiples
Sinostosis húmero - cubital
Sinostosis humeroradial aislada
Sinostosis humeroradiocubital
Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica

ms
H. P. 2013

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Síntesis de ácidos biliares, enfermedad de
Sirenomelia
Siringomielia
Sitosterolemia
Sordera - anomalías genitales - sinostosis de metacarpianos y metatarsianos
Sordera - déficit intelectual, tipo Martin-Probst
Sordera - neuropatía periférica - enfermedad arterial
Sordera - vitiligo - acalasia
Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia
Sordera e infertilidad, síndrome de
Sordera esmalte hipoplasia de uñas anomalía de
Sordera linfedema leucemia
Sordera válvula mitral esqueléticas anomalías
SPG27
Stern Lubinsky Durrie, síndrome de
Stimmler, síndrome de
Stoll Alembik Finck, síndrome de
Succinil-CoA acetoacetato transferasa, déficit de
Summit, síndrome de
Susac, síndrome de
Takayasu enfermedad de
Talla baja tipo Bruselas
Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto
Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica
Teebi Shaltout, síndrome de
Telangiectasia epiléptica
Tetraplejia espástica congénita
Tiro cerebro renal síndrome
Tirosinemia tipo 1
Tirosinemia tipo 2
Tirosinemia transitoria
Tome Brune Fardeau, síndrome de
Toraco pélvica disostosis
Toriello Lacassie Droste, síndrome de
Torticolis paroxístico benigno de la infancia
Torticolis queloides criptorquidismo
Tortuosidad de las arterias retinianas
Townes-Brocks, síndrome de
Traqueobroncomegalia
Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear
Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental
Trastorno del desarrollo sexual 46 XY, insuficiencia adrenal
Trastorno del dolor extremo paroxístico
Trastorno del habla y del lenguaje tipo 1
Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado
Trastorno del metabolismo de los Carbohidratos no especificado
Trastorno desintegrativo de la infancia
Trastorno inmunoneurológico ligado al X
Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina
Trastornos de la Oxidación de ácidos grasos
Trastornos del Ciclo de la Urea
Trastornos del desarrollo sexual 46,XX - anomalías esqueléticas
Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46,XY por déficit de 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa

Continuación de la Resolución "Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas"

Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
Trastornos del Metabolismo de las purinas
Trastornos del Metabolismo de los ácidos grasos
Trastornos Hormonales no especificados
Triada de Carney
Triada de Currarino
Trico dental síndrome
Trico dento óseo síndrome tipo 1
Trico odonto oniquial displasia
Tricodisplasia - amelogénesis imperfecta
Tricomegalia cataratas esferocitosis
Tricomegalia retiniana degeneración retraso de crecimiento
Tricromasia de oligoconos
Trigonocefalia - pulgares ensanchados
Trigonocefalia aislada
Trigonocefalia nariz bífida anomalías de extremidades
Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento
Triosa fosfato-isomerasa, déficit de
Trisomía 13
Trisomía 18
Trisomía 8q
Trisomía terminal 10q
Tritanopía
Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin
Uhl anomalía de
Ulceración umbilical atresia intestinal
Upington, enfermedad de
Urolitiasis 2,8 dihidroxi-adenina
Urticaria familiar por frío
Urticaria solar
Útero doble-hemivagina-agenesia renal
VACTERL hidrocefalia
Van der Bosch, síndrome de
Variante neurológica del Síndrome de Waardenburg-Shah
Vasculitis
Vasculitis leucocitoclástica hipocomplementémica
Vasculopatía cerebrotretiniana
W síndrome
Waardenburg síndrome (término genérico)
Waldenström, macroglobulinemia de
Weaver síndrome de
Wegener, enfermedad de
Weill Marchesani, síndrome de
Wells, síndrome de
WHIM síndrome
Wilson Turner, síndrome de
Xantinuria, hereditaria aislada
Xantomatosis cerebrotendinosa
Xeroderma pigmentoso
Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de
Xk aprosencefalia
Zunich-Kaye, síndrome de

MS
S
K