



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.

[Firma manuscrita]

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.

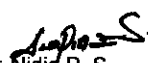
ARTÍCULO 3°. OBLIGATORIEDAD. La lista de Enfermedades Huérfanas a que alude el artículo 1° de la presente Resolución, será de uso obligatorio por parte de todos los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud, SGSSS.

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
Afalangia hemivértebras
Afalangia 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 - hipertricosis
Amaurosis congénita de Leber
Amebiasis por amebas salvajes
Amelia, autosómica recesiva
Amiloidosis secundaria
Amioplastia congénita
Anadisplasia metafisaria
Analbuminemia congénita
Anemia de cuerpos de Heinz
Anemia de Fanconi
Anemia diseritropoyética, congénita
Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos
Anemia hemolítica letal anomalías genitales
Anemia hemolítica por déficit de adenilato quinasa
Anemia hemolítica por déficit de glucosa fosfato isomerasa
Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa
Anemia hemolítica, no esferocítica, por déficit de hexoquinasa
Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro
Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X
Anemia sideroblástica ligada al X con ataxia
Anencefalia/exencefalia aislada
Anestesia corneal anomalías retinianas sordera
Angioedema hereditario
Angioma en racimo
Angiomatosis cutánea y digestiva
Angiomatosis neurocutánea hereditaria
Angiomatosis quística de hueso, difusa
Aniridia
Aniridia agenesia renal retraso psicomotor

97

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

Aniridia ausencia de rötula
 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
 2013

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

Handwritten signature and initials in the bottom right corner.

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 - hipodoncia - anomalías de la piel
Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes
Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia
Calcificaciones de plexos coroideos, forma infantil
Calcificaciones talámicas simétricas
Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
Campomelia tipo Cumming
Camptobraquidactilia
Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
Camptodactilia - talla alta - escoliosis - pérdida de audición
Camptodactilia no especificada
Camptodactilia taurinúria
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1
Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2
Cardiomiopatía - anomalías renales
Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en músculo y corazón
Cardiopatía congénita miembros cortos
Carnosinemia
Cataratas ataxia sordera
Cataratas microcórnea
Cataratas miocardiopatía
Cataratas nefropatía encefalopatía
Cataratas retraso mental hipogonadismo
Cataratas-glaucoma
Ceguera - escoliosis - aracnodactilia
Ceguera cortical retraso mental polidactilia
Celíaca enfermedad epilepsia calcificaciones occipitales
Cetoacidosis debida a déficit de beta-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
Cistatinuria
Cistinosis

27

4-25

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

Cistinuria
 Citrulinemia
 Cleidorizomélico, síndrome
 Coartación atípica de aorta
 Colangitis esclerosante
 Colchicina, intoxicación por
 Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina
 Colestasis linfedema
 Colitis colagenosa
 Colitis epitelio-exfoliativa - sordera
 Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual
 Coloboma fisura labiopalatina retraso mental
 Coloboma macular tipo b braquidactilia
 Coloboma microftalmia cardiopatía sordera
 Coloboma ocular
 Complejo de Carney
 Complejo fémur-peroné-cúbito
 Complejo miembros-pared abdominal
 Comunicación interauricular con defecto de conducción
 Condrodisplasia - trastorno del desarrollo sexual
 Condrodisplasia metafisaria - retinitis pigmentosa
 Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
 Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila
 Condrodisplasia punctata ligada al X dominante
 Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico
 Condrodisplasia recesiva letal
 Condrodisplasia tipo Blomstrand
 Conjuntivitis leñosa
 Conodisplasia craneofacial
 Contracturas displasia ectodérmica fisura labio palatina
 Convulsiones - déficit intelectual debido a hidroxilsinuria
 Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas
 Cooper-Jabs, síndrome de
 Cordoma
 Coroidea atrofia alopecia
 Coroideremia
 Coroideremia - obesidad - sordera
 Cousin-Walbraum-Cegarra, síndrome de
 Coxo auricular, síndrome
 Cráneo ectodérmica displasia
 Cráneo fronto nasal, displasia, Poland, anomalía de
 Craneodiafisaria, displasia
 Cráneo-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

JP

24/02/25
H25

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. 2013

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-glutamyl transpeptidasa
Déficit de gamma-glutamylcisteína 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
Dermatosis pustulosa subcórnea
Dermo odonto displasia
Dermoide anular de la córnea
Dermopatía restrictiva letal
Desbuquois, síndrome de

DP

H. P. 2013
R. P.

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
Digito 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 faciocraniana hipomandibular
Disostosis humero espinal
Disostosis mandibulofacial ligada al X
Displasia acromesomélica tipo Brahimi Bacha
Displasia acromesomélica tipo Hunter - Thompson

ms
KON

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

Displasia acromesomélica tipo Maroteaux
Displasia acrométrica
Displasiaacropectovertebral
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 hipohidráulica, 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 conostones
Displasia espondilometafisaria tipo agrecán
Displasia espondilo-metafisaria tipo Kozlowski
Displasia Esquelética No especificada
Displasia frontometafisaria
Displasia geofísica
Displasia inmuno ósea de Schimke

m?

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

mº

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 coriorretinaria 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 tanatóforico
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 interleucina 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

m

1/10/25
1/10/25

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 Depósito Lisosomal no especificada
Enfermedad de Devic
Enfermedad de Elejalde
Enfermedad de Fabry
Enfermedad de Gaucher
Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular
Enfermedad de Gaucher de tipo 2
Enfermedad de Gaucher de tipo 3
Enfermedad de Gaucher tipo 1
Enfermedad de Grösbeck-Imerslund
Enfermedad de Hirschsprung
Enfermedad de Huntington
Enfermedad de jarabe de arce
Enfermedad de Kennedy
Enfermedad de Krabbe
Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis
Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia
Enfermedad de Letterer-Siwe
Enfermedad de Lhermitte-Duclos
Enfermedad de McCordle
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

m

H. P. 25
R. P.

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 hematológicas no especificadas
 Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía
 Enfisema lobar congénito
 Eng Strom, síndrome de
 Epidermolisis ampollar adquirida
 Epidermolisis ampollosa distrófica
 Epidermolisis ampollosa epidermolítica
 Epidermolisis ampollosa hereditaria
 Epidermolisis ampollosa juntural
 Epilepsia con crisis parciales migrantes del lactante
 Epilepsia demencia amelogenesis imperfecta
 Epilepsia microcefalia displasia esquelética
 Epilepsia mioclónica de la infancia
 Equinococosis alveolar
 Erdheim-Chester, enfermedad de
 Eritermalgia, primaria
 Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa
 Eritrodermia congénita letal
 Eritroqueratodermia ataxia
 Eritroqueratodermia variable de Mendes da Costa
 Erliquiosis
 Escafocefalia aislada
 Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar
 Esclerosis lateral amiotrófica
 Esclerosis lateral primaria
 Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII
 Esclerosis sistémica cutánea difusa
 Esclerosis sistémica cutánea limitada
 Esclerosis tuberosa
 Esferocitosis hereditaria
 Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia, ligada al X
 Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal
 Esporotricosis
 Esquiencefalia

m^o

[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 oligodoncia
Fisura palatina cardiopatía ectrodactilia
Fisura palatina sinequias laterales, síndrome de
Fisura palatina talla baja vértebras anomalías
Foramina parietal
Forma perinatal-letal de la enfermedad de Gaucher
Fosforibosilpirofosfato sintetasa, sobreactividad de
Fotosensibilidad cutánea colitis letal
Fragilidad ósea contracturas articulares
Fried, síndrome de
Fructosuria
Fryns, síndrome de
Fucosidosis
Fuhrmann, Síndrome de
Fuqua Berkovitz, Síndrome de
Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis
Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa
Galactosemia
Gangliosidosis tipo 1
Gangliosidosis tipo 2
Gangliosidosis tipo 3

DT

H. P. 25
H. P. 25

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 costovertral - anomalía de Sprengel
Hidrocefalia nefropatía escleróticas azules
Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud
Hiperandrogenismo debido a deficiencia de cortisona reductasa
Hiperargininemia
Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa
Hipercolesterolemia familiar homocigota
Hiperekplexia - epilepsia
Hipereosinofílico idiopático, síndrome
Hiperfenilalaninemia
Hiperfenilalaninemia materna
Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas

pro

1.4.25
14/2

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
Hipertrocosis cervical anterior aislada
Hipertrocosis cervical neuropatía
Hipertrocosis cubital talla baja
Hipertrocosis lanuginosa adquirida
Hipertrocosis 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
Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia
Hipotricosis - linfedema - telangiectasia
Hipotricosis hereditaria de Marie Unna

M

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 aórtico
 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

[Handwritten signature]

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
 Lipoproteinosi 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

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, pie hendido, sordera
Marshall-Smith, síndrome de
Mastocitosis
Mastocitosis cutánea
Mastocitosis No especificada
Mastocitosis sistémica
Mastocitosis sistémica agresiva
Mastocitosis sistémica indolente
Mazabraud, síndrome de
Megacalicosis, congénita
Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia
MEHMO, síndrome
Melorreostosis
Meningitis meningocócica
Metacondromatosis
Metahemoglobinemia hereditaria recesiva de tipo 2
Miastenia grave
Microbraquicefalia ptosis fisura labial
Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual
Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas
Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso
Microcefalia braquidactilia cifoescoliosis
Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía
Microcefalia fisura palatina autosómico dominante, síndrome de
Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia
Microcefalia miocardiopatía
Microdeleción 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
RPS

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-hidroxisobutil-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
Neuroléptico maligno, síndrome
Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2
Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva
Neuropatía axonal motora aguda
Neuropatía con discapacidad auditiva
Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión
Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción
Neuropatía óptica hereditaria de Leber
Neuropatía periférica, tipo Fiskstrand
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
Ospteodisplasia, tipo Melnick-Needles
Osteocondrodysplasia hipertrichosis
Osteocondromas múltiples
Osteocondromatosis carpotarsiana
Osteocraneoestenosis
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

MP
A. J. M. S.

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

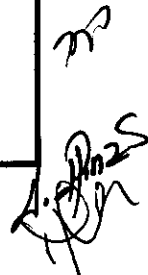
Osteopatía estriada esclerosis craneana
Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia
Osteopetrosis de Albers-Schönberg
Osteopetrosis dominante de tipo 1
Osteopetrosis maligna autosómica recesiva
Osteopetrosis, autosómica recesiva leve, forma intermedia
Osteoporosis hipopigmentación oculo cutánea
Osteoporosis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

m

X. P. 25

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-epísis 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 artritis camptodactilia
 Perlman, síndrome de
 PIBIDS síndrome
 Picnocondrogénesis
 Picnodisostosis
 Piebaldismo
 Pili Torti onicodisplasia
 Pilo dental displasia
 Pityriasis rubra pilaris
 Plagiocefalia aislada
 Plagiocefalia retraso mental ligado al X
 Plaquetario familiar con predisposición a leucemia mielogénica aguda, síndrome
 Pneumonía intersticial aguda
 Poiquilodermia de Kindler
 Poland, síndrome de
 Poliartritis, factor reumatoide negativo
 Poliartritis, factor reumatoide positivo
 Policondritis atrofiante
 Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros
 Polineuropatía amiloide familiar
 Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
 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 Badia Mulas, síndrome de
Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo
Progeria
Progeria talla baja nevi pigmentados
Prolidasa, déficit de
Proteinosis alveolar pulmonar idiopática
Protoporfiria eritropoyética
Pseudoacondroplasia
Pseudoartrosis congénita de clavícula
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
Pseudomixoma peritoneal
Pseudoprogeria
Pseudotumor inflamatorio del hígado
Pseudoxantoma elástico
Pterigium, formas letales del síndrome de
Pterigium poplíteo autosómico dominante, síndrome de
Pterygium antecubital síndrome de
Pterygium colli - retraso mental - anomalías digitales
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

MP



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

ms
20/02/25
HCH

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 hipertrichosis
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

m³
S

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

273
H. P. S.

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

m
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

m
H. R. S.

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

MP
10/25

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

70
10/2/2013

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

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-digito-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 tricorninofalángico, 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

[Handwritten signature]

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
Torticólis paroxístico benigno de la infancia
Torticólis 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-hidroxisteroide deshidrogenasa

Handwritten signature and initials.

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
 Vascúlopatía 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
 Xantínuria, hereditaria aislada
 Xantomatosis cerebrotendinosa
 Xeroderma pigmentoso
 Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de
 Xk aprosencefalia
 Zurich-Kaye, síndrome de

ms
 2/2/25
 [Signature]