

TITULO LISTADO DE PATOLOGIAS POSTULADAS PARA LA INCLUSIÓN EN EL  
LISTADO DE ENFERMEDADES HÚERFANAS  
FECHA DE ELABORACION JUNIO 29 DE 2017  
DIRECCIÓN/ OFICINA OFICINA DE CALIDAD

**NOMBRE PATOLOGIA O POSIBLE ENFERMEDAD HUERFANA**

- 1 Deficiencia CD70
- 2 Deficiencia de A20
- 3 Deficiencia de ARPC1B
- 4 Deficiencia de BACH2
- 5 Deficiencia de BCL11B
- 6 Deficiencia de FAAP24
- 7 Deficiencia de GINS1
- 8 Deficiencia de Hebo, ERCC6L2
- 9 Deficiencia de IFNAR2
- 10 Deficiencia de IRAK1
- 11 Deficiencia de IRF2BP2
- 12 Deficiencia de IRF3
- 13 Deficiencia de JAGN1
- 14 Deficiencia de JAK1
- 15 Deficiencia de LAT
- 16 Deficiencia de Moesina
- 17 Deficiencia de MOPD1
- 18 Deficiencia de MYSM1
- 19 Deficiencia de NFKB1
- 20 Deficiencia de NSMCE3
- 21 Deficiencia de Otulina
- 22 Deficiencia de POLE2 (subunidad 2 de la polimerasa  $\epsilon$ )
- 23 Deficiencia de PRKCD
- 24 Deficiencia de PTEN (perdida de función)
- 25 Deficiencia de RASGRP1
- 26 Deficiencia de RelB
- 27 Deficiencia de RLTPR (CARMIL2)
- 28 Deficiencia de RORc
- 29 Deficiencia de SAMD9
- 30 Deficiencia de SAMD9L
- 31 Deficiencia de SMARCD2
- 32 Deficiencia de TBX1
- 33 Deficiencia de TFRC
- 34 Deficiencia de TIRAP
- 35 Deficiencia de USP18

- 36 Deficiencia de WDR1
- 37 Deficiencia de ZAP 70 (mutación activadora)
- 38 Deficiencia ligasa I
- 39 Deficiencia selectiva de IgM
- 40 Diagnóstico Molecular de Gen ASXL1
- 41 DiGeorge/Síndrome velocardiofacial
- 42 Distrofia Simpática Refleja
- 43 Enfermedad de CHAPEL, deficiencia de CD55
- 44 Enfermedad Venoclusiva Pulmonar
- 45 Enfermedad de Menkes (MD)
- 46 Fibrosis Retroperitoneal Idiopática
- 47 Hipertensión Arterial Pulmonar Inducida por Drogas o Toxinas
- 48 Hipertensión Arterial Pulmonar Asociada a otra Enfermedad
- 49 Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable
- 50 Hipertensión Pulmonar de Mecanismos Desconocido y/o Multifactorial
- 51 Hipertensión Pulmonar Persistente del Recién Nacido
- 52 Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica
- 53 Galactosialidosis
- 54 Hemangiomas Capilares Pulmonares
- 55 Hipomagnesemia crónica por déficit de reabsorción tubular
- 56 Inmunodeficiencia con inestabilidad cromosómica y anomalías faciales, ICF3 - ICF4
- 57 Killian Pallister Nicola
- 58 Linfoma de Células T. Periférico (PTCL)
- 59 Microduplicación 2p25.3 que afecta el gen Sntg
- 60 Miopatía de Nonaka, Miopatía GNE o Miopatía por cuerpos de inclusión
- 61 Monosomía 22q13 Síndrome de Phelan-McDermid
- 62 Mutación de la protocadherina 19
- 63 Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares
- 64 Obstrucción de Arterias Pulmonares por Parásitos (Hidatidosis)
- 65 Obstrucción de Arterias Pulmonares por Arteritis
- 66 Mutación genética KAT 6A
- 67 Osteodistrofia de Albright
- 68 Opsoclono-mioclono paraneoplásico
- 69 Paranglioma de Cabeza y Cuello Benigno
- 70 Raquitismo Hipofosfatemico Familiar Ligado al Cromosoma X
- 71 Síndrome de Bohring-Opitz
- 72 Síndrome Cardiofacio Cutáneo
- 73 Síndrome de CHARGE
- 74 Síndrome de Coats Plus por deficiencia de CTC1
- 75 Síndrome de Coats Plus por deficiencia de STN1
- 76 Síndrome de Deficiencia del Transportador de Glucosa Tipo 1 (Sdglut-1)
- 77 Síndrome de Hermansky-Pudlak , tipo 10
- 78 Síndrome de Kabuki
- 79 Síndrome de Leiomiomatosis Hereditaria y Cáncer de Células Renales (HLRCC)
- 80 Síndrome de Menkes
- 81 Síndrome de Microduplicación Xq28 distal
- 82 síndrome de Kleefstra

- 83 Síndrome de NLRP1
- 84 Síndrome pioderma gangrenoso + acné + hidradenitis supurativa PASH.
- 85 Síndrome Doloroso Regional Complejo
- 86 Trastorno Pigmentario Reticulado ligado al Cromosoma X
- 87 Tumores del Estroma Gastrointestinal (GIST)
- 88 Noonan Costello y Leopard
- 89 Quistes de Tarlov Síndrome de Tarlov
- 90 Esclerosis Múltiple
- 91 Neovascularización de la Cornea
- 92 Errores congénitos de ácidos biliares primarios
- 93 Fibroplasia Oscificante Progresiva
- 94 Retinopatía de la Prematuridad
- 95 Glaucoma Neovascular