

ORPHACODE / NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- Deficiencia de IL-10
- Deficiencia de IL-17RC
- 69127** Deficiencia de inmunoglobulina A
- 319684** Deficiencia de inosina trifosfatasa
- 79159** Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa
- 35708** Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa
- 35704** Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa
- 650** Deficiencia de LCAT
- 440731** Deficiencia de L-ferritina
- 401862** Deficiencia de lipoil transferasa 1
- 447795** Deficiencia de lipoil transferasa 2
- 2587** Deficiencia de mieloperoxidasa
- 3057** Deficiencia de monoamina oxidasa A
- 3137** Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa
- 447731** Deficiencia de NIK
- 664** Deficiencia de ornitina transcarbamila
- 3008** Deficiencia de piruvato carboxilasa
- 765** Deficiencia de piruvato deshidrogenasa
- 742** Deficiencia de prolidasa
- 2966** Deficiencia de properdina
- 79506** Deficiencia de proteína colesterol ester transferasa
- 746** Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
- 760** Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa
- 411712** Deficiencia de riboflavina materna
- 440706** Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa
- 22** Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa
- 832** Deficiencia de succinil-CoA: 3 cetoácido CoA transferasa
- Deficiencia de TBK1
- 3315** Deficiencia de tiopurina S-metiltransferasa
- 101028** Deficiencia de transaldolasa
- 488618** Deficiencia de transacetolasa
- 859** Deficiencia de transcobalamina
- 2967** Deficiencia de transcobalamina I
- 52503** Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X
- 103909** Deficiencia de trehalasa
- 309031** Deficiencia de triacilglicerol-lipasa pancreática
- 868** Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa
- Deficiencia de TWEAK
- 481665** Deficiencia de UPS18
- 280133** Deficiencia del componente 3 del complemento
- Deficiencia del factor de transcripción E47
- 502318** Deficiencia del nervio coclear
- Deficiencia del receptor del complemento 3
- 97229** Deficiencia del transportador de riboflavina
- 447784** Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- 99825** Enfermedad por el virus de Nipah  
**448237** Enfermedad por el virus de Zika  
**247257** Enfermedad por inhalación de ántrax  
**280397** Enfermedad priónica familiar similar a Alzheimer  
**440402** Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3  
**440392** Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de SP-C  
**449395** Enfermedad renal asociada a IgG4  
    **731** Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva  
    **2613** Enfermedad renal similar al síndrome uña-rótula  
    **34149** Enfermedad renal tubulointersticial autosómica dominante  
**157941** Enfermedad similar a Huntington, tipo 1  
**98934** Enfermedad similar a Huntington, tipo 2  
**157946** Enfermedad similar a Huntington, tipo 3  
**280270** Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher  
    **64744** Enfermedad tiroidea asociada a IgG4  
    **890** Enfermedad veno-oclusiva hepática  
    **31837** Enfermedad veno-oclusiva pulmonar  
    **73224** Enfermedad tubular renal - miocardiopatía  
    **1928** Enfisema lobar congénito  
    **468635** Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica  
    **391673** Enterocolitis necrotizante  
    **522037** Enteropatía autoinmune primaria  
    **92050** Enteropatía congénita en penacho  
    **168601** Enteropatía congénita por deficiencia de enteropeptidasa  
    **468641** Enteropatía crónica asociada al gen SLC02A1  
    **263665** Enteropatía de células NK  
    **35889** Envenenamiento agudo por opioides  
    **466677** Envenenamiento por escorpión  
    **31826** Envenenamiento por etilenglicol  
    **306682** Envenenamiento por manganeso  
    **330021** Envenenamiento por mercurio  
    **31825** Envenenamiento por metanol  
    **31827** Envenenamiento por paraquat  
    **330015** Envenenamiento por plomo  
    **411696** Eosinofilia esofágica con respuesta a inhibidores de la bomba de protones  
    **251880** Ependimoblastoma  
    **251636** Ependimoma  
    **251646** Ependimoma anaplásico  
    **530792** Ependimoma con fusión positiva del gen RELA  
    **251643** Ependimoma mixopapilar  
    **99169** Epiblefaron  
        **302** Epidermodisplasia verruciforme  
    **158687** Epidermolisis ampollosa acantolítica letal  
    **46487** Epidermolisis ampollosa adquirida  
    **158673** Epidermolisis ampollosa distrófica acral

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- 508** Leprechaunismo
- 268838** Leptomielolipoma
- 509** Leptospirosis
- 439202** Lesión del plexo braquial obstétrica sin recuperación
- 85192** Lesiones en anillo del cuero cabelludo - fragilidad ósea
- 86873** Leucemia agresiva de células NK
- 530995** Leucemia aguda de fenotipo mixto
- 98835** Leucemia aguda indiferenciada
- 86849** Leucemia basofílica aguda
- 300878** Leucemia de células peludas variante
- 58017** Leucemia de células pilosas clásica
- 454714** Leucemia de células plasmáticas
- 168940** Leucemia eosinofílica crónica
- 318** Leucemia eritroide aguda
- 99860** Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B
- 99861** Leucemia linfoblástica aguda de precursores de células T
- 67038** Leucemia linfocítica crónica de células B
- 86872** Leucemia linfocítica granular de células T grandes
- 158799** Leucemia mastocitaria aleucémica
- 158796** Leucemia mastocitaria clásica
- 518** Leucemia megacarioblástica aguda
- 98834** Leucemia mieloblástica aguda con maduración
- 98833** Leucemia mieloblástica aguda sin maduración
- 98831** Leucemia mieloide aguda con anomalías 11q23
- 86845** Leucemia mieloide aguda con características relacionadas con la mielodisplasia
- 98829** Leucemia mieloide aguda con eosinófilos anómalos en la médula ósea con inv(16)(p13q22) o t(16;16)(p13;q22)
- 402020** Leucemia mieloide aguda con inv3(q21;q26.2) o t(3;3)(q21;q26.2)
- 98832** Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación
- 319480** Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas de CEBPA
- 402026** Leucemia mieloide aguda con mutaciones somáticas en NPM1
- 402014** Leucemia mieloide aguda con t(6;9)(p23;q34)
- 402017** Leucemia mieloide aguda con t(9;11)(p22;q23)
- 370026** Leucemia mieloide aguda con translocación t(8;16)(p11;p13)
- 102724** Leucemia mieloide aguda con traslocación t(8;21)(q22;q22)
- 319465** Leucemia mieloide aguda hereditaria
- 402023** Leucemia mieloide aguda megacarioblástica con t(1;22)(p13;q13)
- 102379** Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con agentes alquilantes
- 164726** Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la radiación
- 102381** Leucemia mieloide aguda y síndromes mielodisplásicos relacionados con la topoisomerasa tipo 2 inhibidora
- 521** Leucemia mieloide crónica
- 98824** Leucemia mieloide crónica atípica
- 517** Leucemia mielomonocítica aguda
- 98823** Leucemia mielomonocítica crónica
- 86834** Leucemia mielomonocítica juvenil
- 514** Leucemia monoblástica aguda

- 86829** Leucemia neutrofílica crónica  
**86852** Leucemia prolinfocítica de células B  
**86871** Leucemia prolinfocítica de células T  
**520** Leucemia promielocítica aguda  
**86875** Leucemia/linfoma de células T del adulto  
**99027** Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto  
Leucodistrofia con ataxia progresiva, sordera y cardiomiopatía  
**495844** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a C11ORF73  
**527497** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a NKX6-2  
**438114** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a RARS  
**466934** Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada a VPS11  
**289494** Leucodistrofia hipomielinizante con o sin oligodontia y/o hipogonadismo  
**512** Leucodistrofia metacromática  
**2806** Leucoencefalitis esclerosante subaguda  
**83629** Leucoencefalopatía - condrodisplasia metafisaria  
**163684** Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora  
**436271** Leucoencefalopatía cavitada predominantemente posterior no progresiva con neuropatía periférica  
**139447** Leucoencefalopatía cavitada progresiva  
**363540** Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca  
**542310** Leucoencefalopatía con calcificaciones y quistes  
**139444** Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal  
**313808** Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas  
**2478** Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales  
**217260** Leucoencefalopatía multifocal progresiva  
**481152** Leucoencefalopatía progresiva - microcefalia asociada a PYCR2  
**85136** Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia  
**36383** Leucoencefalopatía vascular familiar asociada a COL4A1  
**2387** Leuconiquia total  
**90362** Linfangiectasia intestinal primaria  
**90363** Linfangiectasia intestinal secundaria  
**2414** Linfangiectasias quísticas pulmonares  
**538** Linfangioleiomomatosis  
**137926** Linfangioma primario de laringe  
**464329** Linfangiomatosis kaposiforme  
**33001** Linfedema - distiquiasis  
**228000** Linfocitopenia CD4 idiopática  
**300324** Linfocitosis policlonal de células B persistente  
**158057** Linfohistiocitosis hemofagocítica adquirida asociada a enfermedad maligna  
**540** Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar  
**98841** Linfoma anaplásico de células grandes  
**86886** Linfoma angioinmunoblastico de células T  
**364043** Linfoma B de células grandes ALK-positivo  
**98839** Linfoma B intravascular de células grandes  
**168966** Linfoma compuesto  
**300865** Linfoma cutáneo primario anaplásico de células grandes

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

- 247762** Lipoblastoma  
**231742** Lipodermoide epibulbar- apéndice preauricular - politelia  
**90156** Lipodistrofia centrífuga  
**528** Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip  
**79085** Lipodistrofia familiar parcial asociada a AKT2  
**435651** Lipodistrofia familiar parcial asociada a CIDEC  
**435660** Lipodistrofia familiar parcial asociada a LIPE  
**79083** Lipodistrofia familiar parcial asociada a PPARG  
**2348** Lipodistrofia familiar parcial tipo Dunnigan  
**79084** Lipodistrofia familiar parcial tipo Körberling  
**79086** Lipodistrofia generalizada adquirida  
**90158** Lipodistrofia idiopática localizada  
**90157** Lipodistrofia localizada inducida por fármacos  
**90159** Lipodistrofia localizada inducida por paniculitis  
**79087** Lipodistrofia parcial adquirida  
**280356** Lipodistrofia parcial familiar asociada a PLIN1  
**1979** Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos  
**79263** Lipofuscinosi ceroide neuronal infantil  
**168491** Lipofuscinosi ceroide neuronal infantil tardía  
**314632** Lipofuscinosi ceroide neuronal juvenil asociada a ATP13A2  
**333** Lipogranulomatosis de Farber  
**2396** Lipomatosis encefalocraneocutánea  
**199276** Lipomatosis familiar múltiple  
**529** Lipomatosis mesosomática de Roch-Leri  
**2398** Lipomatosis simétrica múltiple  
**268835** Lipomielomeningocele  
**251931** Liponeurocitoma cerebeloso  
**69078** Liposarcoma  
**31142** Líquen erosivo bucal  
**33409** Líquen escleroso  
**86797** Líquen mixedematoso atípico  
**90393** Líquen mixedematoso nodular  
**90394** Líquen mixedematoso papular discreto  
**254395** Líquen plano actínico  
**33408** Líquen plano ampollar  
**254424** Líquen plano anular  
**254411** Líquen plano anular atrófico  
**254449** Líquen plano atrófico  
**254379** Líquen plano lineal  
**254478** Líquen plano penfigoide  
**254463** Líquen plano pigmentoso  
**525** Líquen plano pilar  
**101356** Lisencefalia - neuropatía por desmielinización axonal  
**1084** Lisencefalia aislada tipo 1 sin anomalías genéticas conocidas  
**100011** Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo A

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

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

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

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

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

- 596** Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X  
**2593** Miopatía con agregados tubulares  
**25980** Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X  
**171881** Miopatía con capuchón  
**456369** Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2  
**2596** Miopatía con diabetes mellitus  
**171886** Miopatía con espirales cilíndricas  
**171889** Miopatía con estructura tubular hexagonal  
**97232** Miopatía con inclusiones en huella dactilar  
**97240** Miopatía con inclusiones en zebra  
**97239** Miopatía con inclusiones reductoras  
**324581** Miopatía congénita benigna del samaritano  
**597** Miopatía congénita central core  
**98904** Miopatía congénita con exceso de filamentos delgados  
**544602** Miopatía congénita con fibras musculares tipo 2 reducidas  
**424107** Miopatía congénita con inicio similar al miasténico  
**319160** Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos  
**210163** Miopatía congénita letal tipo Compton-North  
**2020** Miopatía congénita por desproporción del tipo de fibra  
**199329** Miopatía congénita tipo Paradas  
**610** Miopatía de Bethlem  
**53347** Miopatía de Brody  
**53698** Miopatía de cuerpos hialinos  
**399058** Miopatía de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina  
**289377** Miopatía de inicio temprano con miocardiopatía letal  
**168572** Miopatía de los nativos amerindios  
**45448** Miopatía de Miyoshi  
**482601** Miopatía distal asociada a adenilosuccinato sintetasa de tipo 1  
**63273** Miopatía distal con afectación de los músculos posteriores de la pierna y de los músculos anteriores de la mano  
**178400** Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior  
**98912** Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerberry-Griggs  
**399081** Miopatía distal de inicio temprano asociada a KLHL9  
**59135** Miopatía distal de inicio temprano de Laing  
**329478** Miopatía distal del adulto por mutación VCP  
**600** Miopatía distal faríngea y de cuerdas vocales  
**399086** Miopatía distal finlandesa de aparición en las extremidades superiores  
**488650** Miopatía distal tipo Tateyama  
**603** Miopatía distal tipo Welander  
**447977** Miopatía escáculo-húmero-peroneal distal progresiva  
**602** Miopatía GNE  
**43115** Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU  
**178464** Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana  
**79091** Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía  
**324381** Miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 4  
**247718** Miopatía inflamatoria con abundancia de macrófagos

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- 2900** Pleonosteosis
- 521123** Plexopatía inducida por radiación
- 2505** Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades
- 79318** PMM2-CDG
- 221046** Poiquilodermia con neutropenia
- 221039** Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary
- 727** Poliangeítis microscópica
- 767** Poliarteritis nodosa
- 90042** Policitemia primaria familiar
- 247511** Policitemia secundaria autosómica dominante
- 247378** Policitemia secundaria autosómica recesiva no asociada al gen VHL
- 729** Policitemia vera
- 728** Policondritis recidivante
- 295004** Polidactilia central
- 498494** Polidactilia de imagen especular
- 93339** Polidactilia de pulgar bifalángico
- 93337** Polidactilia del dedo índice
- 93336** Polidactilia del pulgar trifalángico
- 3004** Polidactilia en espejo - segmentación vertebral - anomalías de las extremidades
- 93334** Polidactilia postaxial tipo A
- 93335** Polidactilia postaxial tipo B
- 180229** Poliembrioma
- 3453** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
- 3143** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 2
- 227982** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 3
- 227990** Poliendocrinopatía autoinmune tipo 4
- 93569** Polimialgia reumática
- 268940** Polimicrogiria bilateral
- 250972** Polimicrogiria con hipoplasia del nervio óptico
- 300573** Polimicrogiria por mutación en TUBB2B
- 268943** Polimicrogiria unilateral
- 280640** Polimicrogiria y paquigiria occipital
- 732** Polimiositis
- 93568** Polimiositis juvenil
- 171848** Polineuropatía - pérdida auditiva - ataxia - retinosis pigmentaria - cataratas
- 639** Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG
- 209004** Polineuropatía axonal asociada con gammapatía monoclonal IgG/IgA/IgM
- 2932** Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica
- 206594** Polineuropatía desmielinizante inflamatoria subaguda
- 538096** Polineuropatía motora sensorial axonal neonatal letal autosómica recesiva
- 217396** Polineuropatía progresiva con necrosis estriatal bilateral
- 2912** Poliomielitis
- 733** Poliposis adenomatosa familiar
- 220460** Poliposis adenomatosa familiar atenuada
- 160148** Poliposis con capuchón

- 2929** Poliposis gastrointestinal juvenil  
**730** Poliquistosis renal autosómica dominante  
**208981** Polirradiculoneuropatía asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM sin anticuerpos conocidos  
**98916** Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda  
**141091** Polirrinia  
**93338** Polisindactilia  
**2935** Polisindactilia cruzada  
**2940** Porencefalia  
**79276** Porfiria aguda intermitente  
**101330** Porfiria cutánea tarda  
**79277** Porfiria eritropoyética congénita  
**100924** Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa  
**79473** Porfiria variegata  
**79152** Poroqueratosis actínica superficial diseminada  
**735** Poroqueratosis de Mibelli  
**737** Poroqueratosis palmar, plantar y diseminada
- 217067** Pouchitis  
**97278** PPoma  
**457088** Predisposición a una enfermedad fúngica invasora por deficiencia de CARD9  
**454742** Prionopatía variable sensible a proteasas  
**141099** Proboscis lateralis  
**70475** Proctitis por radiación  
**2959** Progeria - talla baja - nevos pigmentados  
**2964** Prognatismo autosómico dominante  
**2965** Prolactinoma  
**95458** Prolapso de la válvula tricúspide  
**741** Prolapso valvular mitral familiar  
**747** Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune  
**440427** Proteinosis alveolar pulmonar grave de inicio en el adulto por una deficiencia de MARS  
**264675** Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria  
**420259** Proteinosis alveolar pulmonar secundaria  
**530** Proteinosis lipoidea  
**97557** Proteinuria crónica con hialinosis focal y segmentaria  
**79278** Protoporfiria eritropoyética autosómica  
**443197** Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X  
**330061** Prúigo actínico  
**750** Pseudoacondroplasia  
**2972** Pseudoanodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum  
**157808** Pseudoartritis de las extremidades congénita  
**66630** Pseudoartrosis congénita de clavícula  
**751** Pseudo-deficiencia de arilsulfatasa A  
**90044** Pseudohiperpotasemia familiar  
**2349** Pseudohipertrofia muscular - hipotiroidismo  
**756** Pseudohipoaldosteronismo tipo 1

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

- 289483** Síndrome de discapacidad intelectual - alacrimia - acalasia  
**508498** Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías cardíacas - talla baja - laxitud articular  
**163979** Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías craneofacialesqueléticas ligado al X  
**412069** Síndrome de discapacidad intelectual - apnea obstructiva del sueño - dismorfia leve por mutaciones en AHDC1  
**529965** Síndrome de discapacidad intelectual - autismo - apraxia del habla - dismorfia craneofacial  
**397709** Síndrome de discapacidad intelectual - cara tosca - macrocefalia - hipotrofia cerebelosa  
**369837** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - hipofosfatasia - anomalías oftalmológicas y esqueléticas  
**369950** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - macrocefalia - obesidad  
**513456** Síndrome de discapacidad intelectual - convulsiones - trastornos de la marcha - dismorfia facial  
**457365** Síndrome de discapacidad intelectual - debilidad muscular - talla baja - dismorfia facial  
**363611** Síndrome de discapacidad intelectual - dificultades en la alimentación - retraso del desarrollo - microcefalia  
**329224** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia craneofacial - criptorquidia  
**370010** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial - anomalías en las manos  
**502434** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial - reflujo gastroesofágico asociado a STAG1  
**404440** Síndrome de discapacidad intelectual - dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5  
**363528** Síndrome de discapacidad intelectual - estrabismo  
**457279** Síndrome de discapacidad intelectual - macrocefalia - hipotonía - alteraciones de la conducta  
**468678** Síndrome de discapacidad intelectual - microcefalia - estrabismo - alteraciones de la conducta  
**352530** Síndrome de discapacidad intelectual - obesidad - malformaciones cerebrales - dismorfia facial  
**3082** Síndrome de discapacidad intelectual - polidactilia - cabellos impeinables  
**3454** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del desarrollo - contracturas  
**391372** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso del habla grave - dismorfia leve  
**480907** Síndrome de discapacidad intelectual - retraso global del desarrollo - dismorfia facial - remanente caudal del sacro ligado al cromosoma X  
**457240** Síndrome de discapacidad intelectual - talla baja - sobrepeso ligado al cromosoma X  
**391307** Síndrome de discapacidad intelectual - talla baja - trastornos de conducta - dismorfia facial  
**356996** Síndrome de discapacidad intelectual - trastorno del sueño asociado a ANK3  
**488632** Síndrome de discapacidad intelectual asociada a TBCK  
**464306** Síndrome de discapacidad intelectual asociado a DYRK1A  
**500163** Síndrome de discapacidad intelectual asociado a SIN3A  
**404473** Síndrome de discapacidad intelectual grave - diplegia espástica progresiva  
**438178** Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de acil-CoA reductasa grasa  
**436141** Síndrome de discapacidad intelectual grave - hipotonía - estrabismo - cara tosca - pies plano-valgos  
**363686** Síndrome de discapacidad intelectual grave - lenguaje pobre - estrabismo - cara con muecas - dedos largos  
**397933** Síndrome de discapacidad intelectual grave - microcefalia postnatal progresiva - movimientos estereotipados de las manos  
**324410** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - cardiomegalia - insuficiencia cardíaca congestiva  
**459070** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa - displasia espondiloepifisaria  
**85329** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - dismorfia facial - comportamiento agresivo  
**457260** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - trastorno del movimiento  
**1568** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - malformación de Dandy-Walker - enfermedad de los ganglios basales  
**85332** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - retinosis pigmentaria  
**485350** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado a CLCN4  
**423479** Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-diabetes  
**280384** Síndrome de discapacidad intelectual recesiva - disfunción motora - contracturas articulares múltiples  
**542306** Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca debido a deficiencia de GNB5  
**314575** Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia

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

- 3262** Síndrome de Dobrow
- 391384** Síndrome de dolor episódico familiar
- 300501** Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos - hábito marfanoide
- 83452** Síndrome de dolor regional complejo
- 2143** Síndrome de Donnai-Barrow
- 33069** Síndrome de Dravet
- 234** Síndrome de Dubin-Johnson
- 235** Síndrome de Dubowitz
- 488280** Síndrome de duplicación 14q32
- 251076** Síndrome de duplicación 8p23.1
- 477817** Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1
- 284180** Síndrome de duplicación Xp22.13p22.2
- 314389** Síndrome de duplicación Xq12-q13.3
- 261483** Síndrome de duplicación Xq27.3q28
- 96092** Síndrome de duplicación/deleción invertida 8p
- 239** Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
- 313800** Síndrome de edema del nervio óptico-esplenomegalia
- 209956** Síndrome de efusión uveal idiopático
- 536545** Síndrome de Ehlers-Danlos cifoscoliótico
- 536532** Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo clásico tipo 2
- 536471** Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico
- 75497** Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X
- 536516** Síndrome de Ehlers-Danlos miopático
- 230839** Síndrome de Ehlers-Danlos por deficiencia de tenascina-X
- 1899** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalásico
- 230851** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cardíaco valvular
- 287** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico
- 1901** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis
- 285** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil
- 2953** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculocontractural
- 75392** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo periodontitis
- 286** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
- 230857** Síndrome de Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta
- 79106** Síndrome de Eiken
- 97214** Síndrome de Eisenmenger
- 289** Síndrome de Ellis-Van Creveld
- 96170** Síndrome de Emanuel
- 457185** Síndrome de encefalomiopatía - miocardiopatía - dificultad respiratoria neonatal
- 411986** Síndrome de encefalopatía epiléptica - ceguera cortical - discapacidad intelectual - dismorfia facial de inicio temprano
- 496756** Síndrome de encefalopatía progresiva - ataxia espástica - atrofia muscular espinal distal de inicio temprano
- 500144** Síndrome de encefalopatía progresiva - pérdida auditiva - hipoplasia pontina - atrofia cerebral de inicio temprano
- 2406** Síndrome de enclaustramiento
- 1459** Síndrome de enfermedad celíaca - epilepsia - calcificación cerebral
- 529980** Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal - infecciones sinopulmonares recurrentes
- 279947** Síndrome de enfermedad postorgásica

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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



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

**Hoja Adicional de Firmas  
Anexo**

**Número:**

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

---

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