

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 hidroxí-isobutírica
- 20** Aciduria 3-hidroxí-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-hidroxíglutárica
- 79315** Aciduria D-2-hidroxíglutárica
- 941** Aciduria D-glicérica
- 51208** Aciduria formiminoglutámica
- 24** Aciduria fumárica
- 35706** Aciduria glutárica tipo 3
- 79314** Aciduria L-2-hidroxíglutárica
- 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 Acromegalia
39 Acromelanosis
444316 Acro-osteólisis falángica idiopática
955 Acroosteolisis tipo dominante
178307 Acropigmentación reticulada de Kitamura
38 Acroqueratoelastoidosis de Costa
79151 Acroqueratosis verruciforme 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 Amielia 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 - arcnodactilia - 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 prepuberal
88620 Anosmia congénita aislada
93976 Anotia
1071 Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina
91397 Anquilobléfaron 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 Anquilostomiasis
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 espinocerebelosa tipo 20
101108 Ataxia espinocerebelosa tipo 23
101111 Ataxia espinocerebelosa tipo 25
101112 Ataxia espinocerebelosa tipo 26
101109 Ataxia espinocerebelosa tipo 28
211017 Ataxia espinocerebelosa 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 monomérica
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 Atrofodermia 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 Bicoronar
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 ameloblástico
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 cromóforo
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 endometriode de ovario
313920 Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr
210159 Carcinoma hepatocelular del adulto
401920 Carcinoma hepatocelular fibrolamelar
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 pobremente 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 - hipertrichosis - 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 hípica
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 Ceroidlipofuscinosis neuronal
168486 Ceroidlipofuscinosis neuronal congénita
79262 Ceroidlipofuscinosis neuronal del adulto
79264 Ceroidlipofuscinosis 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 Coccidioidomycosis
263508 COG1-CDG
435934 COG2-CDG
263501 COG4-CDG
263487 COG5-CDG
464443 COG6-CDG
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 Cólera
 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-epispiadas
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 craneofacial
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 serpigínea
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 Criptoftalmia aislada
1547 Criptomicrotia - braquidactilia - exceso de arco de la yema del dedo
1549 Criptosporidiosis
166415 Crisis epilépticas audiógenas
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 tirotrópina
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 aromatasas
- 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 Igα

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 transcarbamilasa
- 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 transcetolasa
- 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 vitreoretiniana 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 Dermatitis IgA linear
 222 Dermatitis pustulosa erosiva de cuero cabelludo
48377 Dermatitis pustulosa subcórnea
231573 Dermatitis 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 Despigmntación 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 Disbetalipoproteinemia
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 Léry-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 faciocraniana 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 acromítrica
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 craneodiafisaria
1515 Displasia cráneo-ectodérmica
1520 Displasia craneofrontonasal
50814 Displasia craneolenticulosutural
85184 Displasia craneometadiafisaria, 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 - pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores
319192 Displasia de la unión diencéfalo-mesencéfalo
1952 Displasia de Pacman
3144 Displasia de Schneckbecken
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 miniepíffisis
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 epifisaria-falángica en forma 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 gnatodiafisaria
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-Tinschert
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 corioidea 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-LG11
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 Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al cromosoma X
166105 Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2
298 Encefalomiopatía 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 sulfito 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 Rosai-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 mutisistémica 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 amiloides 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 SLCO2A1
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 Epidermólisis ampollosa acantolítica letal
46487 Epidermólisis ampollosa adquirida
158673 Epidermólisis 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 Epidermólisis 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 Ogná
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 amelogénesis 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 Chuvash
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 escarpela 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 anomalias 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 queratótica
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 Frontorria
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 hipoproteínica
2368 Gastrosquisis
79330 GCS1-CDG
Q89.4 Gemelos Siameses / Gemelos unidos
53372 Geniospasma o espasmo mandibular
85197 Genocondromatosis tipo 1
93398 Genocondromatosis tipo 2
182127 Germinoma extragonadal
2078 Gerodermia osteodisplástica
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 paucimune
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 poliangéitis
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 viscerocranial

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 costoventral - 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 Hipercarotinemias hereditarias y deficiencia de vitamina A
251523 Hiperincemia e hiperprotectinemia
542657 Hiperclorhidrosis aislada
238475 Hipercolanemia familiar
391665 Hipercolesterolemia familiar homocigota
209902 Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa
163985 Hiperekplexia - epilepsia
306776 Hiperekplexia esporádica
3197 Hiperekplexia hereditaria
295002 Hiperfalangia
508523 Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12
238583 Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina
254704 Hiperferritinemia 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-hidroxicil-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 Hiperlaxitud 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 lipóide 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-hidroxiesteroide 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 disalbuminémica 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 Hipofosfatasa
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 intracraneal 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 cefálica 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 Holoprosencefalia
3186 Holoprosencefalia - anomalías radiales, cardíacas y renales
280200 Holoprosencefalia 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 isotipos 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 espermatozoide
33314 Infiltración linfocítica cutánea de Jessner
238305 Infundíbulo-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 aórtico
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 Iridosquiasis 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 Leptomiolipoma

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 Linfangioleiomiomatosis
137926 Linfangioma primario de laringe
464329 Linfangiomatosis kaposiforme
33001 Linfedema - distiquiasis
228000 Linfocitopenia CD4 idiopática
300324 Linfocitosis policlonal de células B persistente
158057 Linfocitosis hemofagocítica adquirida asociada a enfermedad maligna
540 Linfocitosis hemofagocítica familiar
98841 Linfoma anaplásico de células grandes
86886 Linfoma angioinmunoblástico 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 plasmablastico
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 vacciniiforme
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 CIDEA
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 Köbberling
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 Lipofuscinosis ceroides neuronal infantil
168491 Lipofuscinosis ceroides neuronal infantil tardía
314632 Lipofuscinosis ceroides 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 Lipomielenoencefaloma
251931 Liponeurocitoma cerebeloso
69078 Liposarcoma
31142 Liqueen erosivo bucal
 33409 Liqueen escleroso
 86797 Liqueen mixedematoso atípico
 90393 Liqueen mixedematoso nodular
 90394 Liqueen mixedematoso papular discreto
254395 Liqueen plano actínico
 33408 Liqueen plano ampollar
254424 Liqueen plano anular
254411 Liqueen plano anular atrófico
254449 Liqueen plano atrófico
254379 Liqueen plano lineal
254478 Liqueen plano penfigoide
254463 Liqueen plano pigmentoso
 525 Liqueen 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 Macrogiro 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 Malfomación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial
97339 Malfomación 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 Meduloepitelioma del sistema nervioso central
268139 Meduloepitelioma 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 Microftalmía 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 Microtriplicación 11q24.1
440724 Mielinización extensa de fibras nerviosas peripapilares
90021 Mielitis por radiación
139417 Mielitis transversa aguda
268813 Mielocistocele
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 Maskerbery-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 escápulo-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 transportador 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 Mucinososis papular acra persistente
90395 Mucinososis papular de la infancia
90397 Mucinososis papular de resolución espontánea
576 Mucopolipidosis tipo II
577 Mucopolipidosis tipo III
578 Mucopolipidosis 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 deleciones 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 - quadriparesia 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 Neumococemia 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 glossofaríngea
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-hidroxisobutil-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 poroqueratósico 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 nasolagrimal
314376 Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclase 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 Oligodendroglioma
251630 Oligodendroglioma 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 eutiroides 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 hipertriccótica tipo Cantu
457378 Osteocondrodisplasia letal compleja
321 Osteocondromas múltiples
2767 Osteocondromatosis carpotarsiana
2763 Osteocraneoostenosis
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 Osteomesopiconosis
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 Osteopoiquiosis aislada
2788 Osteoporosis - pseudoglioma
85193 Osteoporosis juvenil idiopática
391330 Osteoporosis ligada al cromosoma X con fracturas
498481 Osteoporosis primaria asociada a LRP5
521127 Osteorradionecrosis 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 Paraganlioma 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 ampoloso
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 dis
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 Picnodisostosis
 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 Polimicrogria bilateral

250972 Polimicrogria con hipoplasia del nervio óptico

300573 Polimicrogria por mutación en TUBB2B

268943 Polimicrogria unilateral

280640 Polimicrogria y paquigria 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 gammopatía 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 Poliomieltis

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 Prúrigo actínico
750 Pseudocondroplasia
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 - braquielectrodactilia
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 acantoamoeba
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 queratóticas 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 tetragamético
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 nasolagrimal
141046 Quiste dermoide cervical
141051 Quiste dermoide facial
141103 Quiste dermoide nasal
530033 Quiste dermoide o epidermoide del sistema nervioso central
269197 Quiste gliodependimario/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 pleuropericárdico
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 vítrea autosómica dominante
284454 Retinopatía aguda zonal oculta externa
71505 Retinopatía asociada a cancer
284460 Retinopatía externa anular aguda
791 Retinosis pigmentaria
792 Retinosquiasis 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 dendríticas, 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 epitelióide

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 espermatozóico

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 - telecanto - 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,XXY

96263 Síndrome 48,XXXY

10 Síndrome 48,XXYY

99329 Síndrome 48,YYYY

96264 Síndrome 49,XXXXY

261534 Síndrome 49,XXXYY

99330 Síndrome 49,YYYYY

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-osteo-hipertrófico

75508 Síndrome angio-osteo-hipotrófico

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-carpo-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-cardiaco-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 queiloide
- 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 cerebrorenogenitourinaria 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-osteoartritis
72 Síndrome de Angelman
280679 Síndrome de angiopatía de Moyamoya - talla baja - dismorfia facial - hipogonadismo hipergonadotrópico
295000 Síndrome de anillos de constricción
1065 Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual
1069 Síndrome de aniridia-ausencia de rótula
1104 Síndrome de anoftalmía 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 artrogriposis - 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 artrogriposis - limitaciones óculo-motoras - anomalías electro-retinianas
498693 Síndrome de artrogriposis 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-Forsman-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-disp
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 encefalomiopáticas metabólicas recurrentes - rabdomiólisis - arritmia cardíaca - 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 audición neurosensorial - anomalía
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 encefalomiopática con aciduria metilmalónica
369897 Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables
255235 Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática 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 caloso - 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 craneofacioesqueléticas 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 - hipofosfatasa - 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

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 - diplejía 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 ma

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 ganp

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-diab

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 espondiloepimetáfisaria - antebrazos arqueados - dismorfia facial
457395 Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria - 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 bífida - 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 disregulación inmunológica - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes
529977 Síndrome de disregulación inmunológica - enfermedad inflamatoria intestinal - artritis - infecciones recurrentes - linfoproliferación
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/delección 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 hiper móvil

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 postorgásmica

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 - hipertriosis
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 glabella prominente - microcefalia - hipogenitalismo
2084 Síndrome de glaucoma - ectopia lentis - microesferofaquia - 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 - criptorquidia
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 hiperfosfatasa con discapacidad intelectual
2314 Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
35878 Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamoniemia
2295 Síndrome de hipermovilidad articular familiar
443101 Síndrome de hipernatremia adipsica hipotalámica
415 Síndrome de hiperornitinaemia - hiperamoniemia - 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 hipergonadotrópico 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 hiperkinéticos - 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 ictiosis 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 general
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 - hipodondia - 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 Loeyes-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 - cifoscoliosis 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 caloso - discapacidad intelectual - dismorfia facial
500159 Síndrome de microcefalia - hipoplasia del cuerpo caloso y del vérmix 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 caloso
435938 Síndrome de microcefalia - retraso del crecimiento - prognatismo - critorquidia 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 microdelección 10q22.3q23.3
444002 Síndrome de microdelección 11q22.2q22.3
94063 Síndrome de microdelección 12q14
289513 Síndrome de microdelección 12q15q21.1
412035 Síndrome de microdelección 13q12.3
261120 Síndrome de microdelección 14q11.2
261144 Síndrome de microdelección 14q12
264200 Síndrome de microdelección 14q22q23
401935 Síndrome de microdelección 14q24.1q24.3
261183 Síndrome de microdelección 15q11.2
199318 Síndrome de microdelección 15q13.3
261190 Síndrome de microdelección 15q14
261211 Síndrome de microdelección 16p11.2p12.2
261236 Síndrome de microdelección 16p13.11
500055 Síndrome de microdelección 16p13.2
352629 Síndrome de microdelección 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 rizomérica

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 nasolagrimal
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 Morgnagni-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 uveítis
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 - artrogriposis
73246 Síndrome de neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfia facial - retraso del desarrollo
369852 Síndrome de neutropenia congénita - mielofibrosis - nefromegalia
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 onfalocelo - hernia diafragmática - anomalías cardiovasculares - defecto del rayo radial
280403 Síndrome de onfalocelo familiar con dismorfia facial
3164 Síndrome de onfalocelo, 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 espástica - 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 - hipertriosis 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 - acrocianosis
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 tirotrópina
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 - oncodistrofia 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 - oncodisplasia - 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 caloso 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 - criptorquidia - 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-artrogriposis
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 aprosencefalia
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 impenable
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 escapulooperoneal neurogénico, tipo Kaeser
1031 Síndrome esmalte-renal
85194 Síndrome espondilo-ocular
496751 Síndrome EVEN-plus
468620 Síndrome extrapiramidal - discapacidad intelectual - epilepsia
1973 Síndrome faciocardiorrenal
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 FRAXF
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 queiloide - movilidad articular reducida - aumento de la relación copa/
 - 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 orofaciodigital con talla baja y braquimesofalangia
2750 Síndrome orofaciodigital tipo 1
2756 Síndrome orofaciodigital tipo 10
141000 Síndrome orofaciodigital tipo 11
141327 Síndrome orofaciodigital tipo 12
141330 Síndrome orofaciodigital tipo 13
434179 Síndrome orofaciodigital tipo 14
2751 Síndrome orofaciodigital tipo 2
2752 Síndrome orofaciodigital tipo 3
2753 Síndrome orofaciodigital tipo 4
2919 Síndrome orofaciodigital tipo 5
2754 Síndrome orofaciodigital tipo 6
2755 Síndrome orofaciodigital tipo 8
141007 Síndrome orofaciodigital 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 yodina
439822 Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D
2305 Síndrome por isotretinoína
477673 Síndrome postnatal de microcefalia - hipotonía infantil - diplejía 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 Hallermamm-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 Singnata - fisura palatina
3275 Sinostosis espondilo-carpo-tarsal
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 Somatomatotropinoma
97283 Somatostatinooma
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 cerebeloparenquimatoso 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-hidroxiesteroide 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 - cat
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 cardíaca
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 Trisomia 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 cardíaco primario del adulto
875 Tumor cardíaco primario pediátrico
424080 Tumor de células gigantes osteoclasticas 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 miofibroblástico inflamatorio
180234 Tumor mixto de células germinales
213512 Tumor mülleriano 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 disembrionárico
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 epitelioides
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-unicorne
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 cuadrícuspide
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 Vitíligo
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.