

Orphacode Nombre de la Enfermedad Poco Frecuente

- 14 Abetalipoproteinemia
- 54251 Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides
- 929 Acalasia - microcefalia
- 930 Acalasia idiopática
- 945 Acalvaria
- 926 Acatasemia
- 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
- 79315 Aciduria D-2-hidroxíglutárica

941 Aciduria D-glicérica
356978 Aciduria D,L-2-hidroxiglutárica
51208 Aciduria formiminoglutámica
24 Aciduria fumárica
35706 Aciduria glutárica tipo 3
79314 Aciduria L-2-hidroxiglutárica
943 Aciduria malónica
280183 Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina
29 Aciduria mevalónica
30 Aciduria orótica hereditaria
31 Aciduria oxoglutárica
210128 Aciduria urocánica
922 Acilia nasal familiar
932 Acondrogénesis
15 Acondroplasia
85165 Acondroplasia grave - retraso del desarrollo - acantosis nigricans
2391 Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide
444316 Acro-osteólisis falángica idiopática
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
955 Acroosteolisis tipo dominante
178307 Acropigmentación reticulada de Kitamura
38 Acroqueratoelastoidosis de Costa

79151 Acroqueratosis verrucifome de Hopf
457095 Actinomicosis
 972 Actividad continua de la fibra muscular hereditaria
55881 Adamantinoma
398971 Adenocarcinoma de células claras de ovario
213772 Adenocarcinoma de cuello de útero
 99976 Adenocarcinoma de esófago
424943 Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas
104075 Adenocarcinoma de intestino delgado
415268 Adenocarcinoma de pulmón
424991 Adenocarcinoma de vesícula y vías biliares extrahepáticas
424016 Adenocarcinoma del canal anal
464463 Adenocarcinoma del estómago
213504 Adenocarcinoma del ovario
398053 Adenocarcinoma del pene
314022 Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago
398961 Adenocarcinoma mucinoso de ovario
391723 Adenocarcinoma mucinoso del apéndice
363478 Adenocarcinoma paratesticular
284395 Adenocarcinoma pulmonar fetal bien diferenciado
213528 Adenocarcinoma raro de mama
 95512 Adenohipofisitis
 99888 Adenoma adrenocortical
 93292 Adenoma de páncreas
 91348 Adenoma gonadotrófico funcionante
 54272 Adenoma hepatocelular
314777 Adenoma hipofisario aislado familiar
 91349 Adenoma hipofisario no secretor
 91347 Adenoma hipofisario secretor de TSH
 99877 Adenoma paratiroideo familiar
 85142 Adenoma productor de aldosterona

213792 Adenosarcoma de cuello de útero
213600 Adenosarcoma de cuerpo uterino
289465 Adermatoglifia congénita aislada
36397 Adiposis dolorosa
 43 Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
 44 Adrenoleucodistrofia neonatal
 1113 Afalangia sindactilia microcefalia
83461 Afaquia primaria congénita
250831 Afasia logopénica progresiva
100070 Afasia progresiva no fluente
137754 Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1
229717 Agammaglobulinemia aislada
440987 Agenesia aislada de la vesícula biliar
 200 Agenesia aislada del cuerpo caloso
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 caloso - microcefalia - talla baja
 1496 Agenesia de cuerpo caloso - 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

Sin Orphacode Deficiencia aislada de subclases de IgG

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
79327 ALG1-CDG
280071 ALG11-CDG
79324 ALG12-CDG
324422 ALG13-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 - aracnodactilia - cardiopatía
77300 Anomalías auriculares - fisura labial con o sin fisura palatina - anomalías oculares
73230 Anomalías de la osificación - retraso del desarrollo psicomotor
2491 Anomalías en los conductos mullerianos - anomalías de las extremidades
3324 Anomalías familiares de la trombomodulina
1094 Anoniquia - microcefalia
79143 Anoniquia congénita aislada
525738 Anorexia nerviosa 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 espinocerebolosa tipo 20
101108 Ataxia espinocerebolosa tipo 23
101111 Ataxia espinocerebolosa tipo 25
101112 Ataxia espinocerebolosa tipo 26
101109 Ataxia espinocerebolosa tipo 28
211017 Ataxia espinocerebolosa tipo 30
247234 Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida
1187 Ataxia letal con sordera y atrofia óptica
97 Ataxia paroxística familiar
100 Ataxia-telangiectasia
1190 Atelosteogénesis tipo I
56304 Atelosteogénesis tipo II
56305 Atelosteogénesis tipo III
95713 Atireosis
1195 Atransferrinemia congénita
30391 Atresia biliar
244283 Atresia biliar con síndrome de malformación esplénica
1198 Atresia de colon
1199 Atresia de esófago
105 Atresia de la uretra
1202 Atresia de laringe
1201 Atresia del intestino delgado
99118 Atresia del seno coronario
1203 Atresia duodenal
2300 Atresia intestinal múltiple
1205 Atresia mitral

99087 Atresia o estenosis congénita del ostium coronario
99141 Atresia posterior de coanas - síndrome de linfedema
1207 Atresia pulmonar con comunicación interventricular
1208 Atresia pulmonar septo interventricular íntegro
1209 Atresia tricúspide
65681 Atresia vaginal
86819 Atriquia con lesiones papulares
363969 Atrofia cerebral autosómica recesiva
402364 Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia progresiva postnatal
247198 Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva
251295 Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa
1433 Atrofia coroidea - alopecia
101 Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana
414 Atrofia girata de la coroides y la retina
1214 Atrofia hemifacial progresiva
221142 Atrofia macular en confetti
65684 Atrofia 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 Bicoloral
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
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
448010 CAD-CDG
136 CADASIL
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 hipóptica
171844 Ceguera - escoliosis - aracnodactilia
215 Ceguera nocturna estacionaria congénita
319698 Ceguera parcial para los colores tipo deutan
319691 Ceguera parcial para los colores tipo protan
93942 Celosomía superior
216 Ceroidolipofuscinosis neuronal
168486 Ceroidolipofuscinosis neuronal congénita
79262 Ceroidolipofuscinosis neuronal del adulto
79264 Ceroidolipofuscinosis neuronal juvenil
438075 Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1
324625 Chikungunya
210 Ciclosporiasis
95486 Cierre prematuro del conducto arterial
209919 Cirrosis idiopática asociada al cobre
212 Cistationinuria
1560 Cisticercosis
213 Cistinosis
214 Cistinuria

37202 Cistitis intersticial
424982 Cistoadenocarcinoma biliar
424053 Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas
424073 Cistoadenocarcinoma seroso de páncreas
206470 Cistoadenoma seroso o mucinoso de la infancia
247525 Citrulinemia tipo I
247585 Citrulinemia tipo II
284448 CLIPPERS
391320 Coagulopatía del este de Texas
 1457 Coartación ístmica
228123 Coccidioidomicosis
263508 COG1-CDG
435934 COG2-CDG
263501 COG4-CDG
263487 COG5-CDG
464443 COG6-CGD
 79333 COG7-CDG
 95428 COG8-CDG
53296 Colagenoma cutáneo familiar
79147 Colagenosis perforante reactiva familiar
70567 Colangiocarcinoma
 186 Colangitis biliar primaria
447764 Colangitis esclerosante asociada a IgG4
480556 Colangitis esclerosante neonatal aislada
 171 Colangitis esclerosante primaria
447774 Colangitis esclerosante secundaria
300552 Colangitis folicular y pancreatitis
69663 Colelitiasis asociada a fosfolípidos bajos
 173 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-epispadias
2019 Complejo fémur-peroné-cúbito
220295 Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne
353334 Comunicación arteriovenosa retiniana congénita
1479 Comunicación interauricular con defecto de conducción
Sin Orphacode Leucodistrofia con ataxia progresiva, sordera y cardiomiopatía
280586 Condrodisplasia con luxaciones articulares, tipo gPAPP
163966 Condrodisplasia dominante ligada al cromosoma X tipo Chassaing-Lacombe

33067 Condrodysplasia metafisaria tipo Jansen
 174 Condrodysplasia metafisaria tipo Schmid
 2501 Condrodysplasia metafisaria tipo Spahr
79345 Condrodysplasia punctata braquicefalónica
35173 Condrodysplasia punctata dominante ligada al cromosoma X
 177 Condrodysplasia punctata rizomélica
79346 Condrodysplasia punctata tipo húmero-metacarpiana
79347 Condrodysplasia punctata tipo Toriello
50945 Condrodysplasia tipo Blomstrand
99646 Condromatosis metafisaria con aciduria D-2-hidroxiglutarica
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 Condysplasia 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 fólico
79096 Convulsiones sensibles al piridoxal fosfato
79273 Coproporfiria hereditaria
99098 Cor triatriatum dexter
99099 Cor triatriatum sinister
 1461 Corazón en criss-cross
 1464 Corazón univentricular

178 Cordoma
494541 Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal
1429 Corea benigna hereditaria
306731 Corea de Sydenham
2388 Coreoacantocitosis
53583 Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad
252015 Coriocarcinoma del sistema nervioso central
99926 Coriocarcinoma gestacional
289356 Coriocarcinoma primario no gestacional de ovario
179 Coriorretinopatía birdshot
443079 Coriorretinopatía serosa central
53691 Córnea plana congénita
180 Coroideremia
35686 Coroiditis serpiginosa
93267 Cráneo en hoja de trébol - anomalías congénitas múltiples
1525 Cráneo-osteo-artropatía
54595 Craneofaringioma
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

Sin Orphacode Deficiencia de BCL10

Sin Orphacode Defecto de COPA

Sin Orphacode Deficiencia de FACTOR REGLAMENTARIO DE INTERFERON 7 - IRF7

Sin Orphacode Deficiencia de Igα

Sin Orphacode Deficiencia de IL-10

Sin Orphacode Deficiencia de IL-17RC

Sin Orphacode Síndrome de infiltración linfocitaria difusa

Sin Orphacode Enfermedad de Kaschin-Beck

Sin Orphacode Síndrome de Rowell

Sin Orphacode Síndrome de superposición (hepatitis autoinmune más CBP)

Sin Orphacode Deficiencia de TBK1

Sin Orphacode Deficiencia de TWEAK

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

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

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
168612 Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína
 79 Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina
 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 quinínogeno de alto peso molecular
35122 Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa
 325 Deficiencia congénita del factor II
 326 Deficiencia congénita del factor V
 327 Deficiencia congénita del factor VII
 328 Deficiencia congénita del factor X
 329 Deficiencia congénita del factor XI
 331 Deficiencia congénita del factor XIII

465 Deficiencia congénita del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1
79157 Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa
79351 Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil
79350 Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa
35701 Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa
 5 Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
 6 Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
33572 Deficiencia de 5-oxoprolinasa
99135 Deficiencia de 6-fosfogluconato deshidrogenasa
276066 Deficiencia de ácido biliar CoA ligasa y amidación defectuosa
 2066 Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa
401859 Deficiencia de ácido lipoico sintasa
 2971 Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal
99901 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9
26792 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
99900 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
 42 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
26793 Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
199299 Deficiencia de ACTH aislada de inicio tardío
199296 Deficiencia de ACTH congénita aislada
 46 Deficiencia de adenilsuccinato liasa
 976 Deficiencia de adenina fosforibosiltransferasa
 45 Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa
2968 Deficiencia de adhesión leucocitaria
 60 Deficiencia de alfa-1 antitripsina
300359 Deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 y disregulación inmunológica
 425 Deficiencia de apolipoproteína A-I
 91 Deficiencia de aromatasa
 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
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
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
440731 Deficiencia de L-ferritina
650 Deficiencia de LCAT
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 proteina 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
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
481665 Deficiencia de UPS18
280133 Deficiencia del componente 3 del complemento
502318 Deficiencia del nervio coclear
 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 cocleoesacular - catarata
 86813 Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana
 1573 Degeneración macular juvenil con hipotricosis
178493 Degeneración macular miópica
519410 Degeneración marginal de Terrien
137672 Degeneración marginal pelúcida

1574 Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma
67042 Degeneración retiniana de inicio tardío
91496 Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve
Sin Orphacode Deficiencia del factor de transcripción E47
Sin Orphacode Deficiencia del receptor del complemento 3
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 Dermatomiocitosis
93672 Dermatomiocitosis juvenil
398117 Dermatomiocitosis 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 ampullosa transitoria del recién nacido
1662 Dermopatía restrictiva
168598 Desmielinización cerebral por deficiencia de metionina adenosiltransferasa
98909 Desminopatía
35107 Desmosterolosis
69736 Despigmentación aguda bilateral del iris
209867 Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante
1179 Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia
1666 Dextrocardia
225 Diabetes de herencia materna y sordera
178029 Diabetes insípida central
223 Diabetes insípida nefrogénica
99885 Diabetes mellitus neonatal permanente
65288 Diabetes mellitus neonatal permanente - agenesia pancreática y cerebelosa
99886 Diabetes mellitus neonatal transitoria
79118 Diabetes neonatal - hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática - riñones poliquísticos
66637 Diáfano-espondilodisostosis
53689 Diarrea congénita de cloruros
1670 Diarrea crónica con atrofia villositaria
329242 Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas
314373 Diarrea crónica infantil por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C
103907 Diarrea crónica por deficiencia de glucoamilasa
137622 Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos
84064 Diarrea sindrómica
103908 Diarrea sódica congénita

1671 Diastematomielia
220443 Diátesis hemorrágica por deficiencia de síntesis de tromboxano
73271 Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno
370046 Didimosis aplasticosebácea
227 Difalia
352577 Dificultades graves en la alimentación - fallo de medro - microcefalia por deficiencia de ASXL3
128 Difilobotriasis
1679 Difteria
38874 Dihidropirimidinuria
1676 Dilatación idiopática de la arteria pulmonar
1677 Dilatación idiopática de la aurícula derecha
480701 Diplejía facial con parestesias
1681 Diprosopus/subtipo de Siameses
166291 Dirofilariasis
1764 Disautonomía familiar
412 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
776 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X con hábito marfanoide
364028 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X por mutaciones en GRIA3
85279 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica por mutación en JARID1C
85274 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X sindrómica tipo 7
85273 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Abidi
85276 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Armfield
3056 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Brooks
85277 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cantagrel
163971 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cilliers
93952 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Hedera
85283 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Miles-Carpenter
163937 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Najm
163956 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Nascimento
85322 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Pai
85285 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Schimke
85323 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Seemanova
85286 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shashi
85324 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shrimpton
85287 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Siderius
3063 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder
85325 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stevenson
85288 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stocco Dos Santos
85326 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stoll
85328 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Turner
163976 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Van Esch
85290 Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Wilson
101685 Discapacidad intelectual rara no sindrómica
528084 Discapacidad intelectual sindrómica sin especificar
166108 Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel
3079 Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires

3080 Discapacidad intelectual tipo Wolff
447788 Discapacidad visual cerebral
244 Discinesia ciliar primaria
247522 Discinesia ciliar primaria - retinosis pigmentaria
324588 Discinesia familiar y mioquimia facial
494526 Discinesia generalizada con afectación orofacial de inicio en la lactancia
98809 Discinesia paroxística cinesigénica
98811 Discinesia paroxística inducida por esfuerzo
98810 Discinesia paroxística no cinesigénica
240 Discondrosteosis de Léri-Weill
1765 Discondrosteosis nefropatía
41 Discromatosis simétrica hereditaria
241 Discromatosis universal hereditaria
229 Disección aórtica familiar
1682 Disección arterial con lentiginosis
458718 Disección coronaria espontánea idiopática
85198 Disespondiloencondromatosis
99082 Disfagia lusoria
1799 Disfasia congénita familiar

Sin Orphacode Disfonia Espasmodica

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 Disgria 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
1784 Disostosis acro-fronto-facio-nasal
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
1452 Disostosis cleidocraneal
329252 Disostosis espondilocostal - hipospadias - discapacidad intelectual
2311 Disostosis espondilocostal autosómica recesiva
1797 Disostosis espondilocostal forma dominante
1790 Disostosis faciocranenana hipomandibular
357158 Disostosis mandibulofacial - macrobléfaron - macrostomía
443995 Disostosis mandibulofacial con alopecia
1131 Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X
1794 Disostosis oculo-maxilo-facial
1798 Disostosis tipo Stanescu
63446 Displasia acrocapitofemoral
2098 Displasia acromesomérica tipo Grebe
968 Displasia acromesomérica tipo Hunter-Thompson
40 Displasia acromesomérica tipo Maroteaux
969 Displasia acromítrica
957 Displasia acropectorovertebral
210122 Displasia alveolo-capilar congénita
93347 Displasia anauxética
70589 Displasia broncopulmonar
140 Displasia campomérica
83451 Displasia cemento-ósea florida
1394 Displasia cerebro-facio-torácica
137678 Displasia checa tipo metatarsal
1801 Displasia cifomérica
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
1515 Displasia cráneo-ectodérmica
1513 Displasia craneodiafisaria
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 Schneckenbecken
85191 Displasia de Singleton-Merten
178355 Displasia de Smith-McCort
3326 Displasia de timo - riñón - ano - pulmón
398166 Displasia dérmica facial focal
1802 Displasia diafisaria - anemia
628 Displasia diastrófica/Enanismo diastrófico
156731 Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois
1865 Displasia disegmentaria tipo Silverman-Handmaker
1812 Displasia ectodérmica - discapacidad intelectual - malformación del sistema nervioso central
247827 Displasia ectodérmica - sindactilia cutánea
1806 Displasia ectodérmica cieguera
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 miniepífisis
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 foma de ángel
1856 Displasia espondilo periférica cúbito corto
228387 Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria
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 matrilinea-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
85167 Displasia espondilometafisaria - distrofia de conos-bastones
401979 Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva, tipo Mégarbané
168549 Displasia espondilometafisaria axial
448267 Displasia espondilometafisaria regresiva
93315 Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'
168555 Displasia espondilometafisaria tipo A4
171866 Displasia espondilometafisaria tipo agregán
370019 Displasia espondilometafisaria tipo Czarny-Ratajczak
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 geleafísica

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
2721 Displasia odonto-ónico-dérmica
2723 Displasia odonto-tricomélica-hipohidrótica
67039 Displasia odontomaxilar segmentaria
1811 Displasia odontomicroniquial
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 pseudodiestrónica
93108 Displasia renal
294415 Displasia renal-hepática-pancreática
1852 Displasia retiniana ligada a X
2831 Displasia rizomérica de Patterson-Lowry
93357 Displasia SPONASTRIME
466695 Displasia supra-apical
2655 Displasia tanatofórica
3317 Displasia toraco-laringo-pélvica
1863 Displasia troclear
79153 Displasia ungueal
280654 Displasia ungueal autosómica recesiva
1864 Displasia valvular del niño
217656 Displasia ventricular derecha arritmogénica familiar aislada
69745 Disqueratoma verrugoso
1775 Disqueratosis congénita
352657 Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria
399103 Distal nebulin myopathy
99177 Distiquiasis aislada
1685 Distomatosis
210571 Distonía 16
254851 Distonía asociada al ADN mitocondrial
420492 Distonía cervical de inicio en el adulto tipo DYT23
420485 Distonía craneocervical con afectación laríngea y de las extremidades superiores
98805 Distonía de torsión idiopática no-DYT1
98808 Distonía dopa-sensible autosómica dominante
101150 Distonía dopa-sensible autosómica recesiva
70594 Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa
329466 Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25
256 Distonía generalizada de inicio temprano de las extremidades

93958 Distonía oromandibular
98807 Distonía primaria tipo DYT13
370103 Distonía primaria tipo DYT17
99657 Distonía primaria tipo DYT2
306734 Distonía primaria tipo DYT21
464440 Distonía primaria tipo DYT27
98806 Distonía primaria tipo DYT6
199351 Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto
71517 Distonía-parkinsonismo de inicio rápido
238455 Distonía-parkinsonismo infantil
53351 Distonía-parkinsonismo ligada al cromosoma X
217563 Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B
217566 Distrés respiratorio crónico con deficiencia de metabolismo del surfactante
98967 Distrofia corneal cristalina de Schnyder
293375 Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt
98954 Distrofia corneal de Meesmann
98961 Distrofia corneal de Reis-Bücklers
98960 Distrofia corneal de Thiel-Behnke
98974 Distrofia corneal endotelial de Fuchs
293621 Distrofia corneal endotelial ligada al cromosoma X
98955 Distrofia corneal epitelial de Lisch
101068 Distrofia corneal estromal congénita
98957 Distrofia corneal gelatinosa en forma de gotas
98963 Distrofia corneal granular tipo 2
98962 Distrofia corneal granular tipo I
98969 Distrofia corneal macular
98970 Distrofia corneal moteada
98959 Distrofia corneal mucinosa subepitelial
98973 Distrofia corneal polimorfa posterior
98971 Distrofia corneal posterior amorfa
293462 Distrofia corneal predescemética

98964 Distrofia corneal reticular tipo I
75377 Distrofia coroidea areolar central
41751 Distrofia cristalina de Bietti
209932 Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal
 1872 Distrofia de conos y bastones
 1490 Distrofia de córnea - sordera de percepción
98956 Distrofia de la membrana basal epitelial
85128 Distrofia de retina de Bothnia
79149 Distrofia dermo-condro-corneal
99003 Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus
98975 Distrofia endotelial hereditaria congénita I
293603 Distrofia endotelial hereditaria congénita II
 269 Distrofia facioescapulohumeral
99000 Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto
251287 Distrofia macular anular concéntrica benigna
75381 Distrofia macular cistoide
75327 Distrofia macular de Carolina del Norte
247834 Distrofia macular oculta
319640 Distrofia macular retiniana tipo 2
 273 Distrofia miotónica de Steinert
370959 Distrofia muscular congénita con afectación cerebelosa
 34520 Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7
370968 Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual
329178 Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave
371007 Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud
 75840 Distrofia muscular congénita de Ullrich
280671 Distrofia muscular congénita megaconial
157973 Distrofia muscular congénita por mutación en el gen LMNA
370980 Distrofia muscular congénita sin discapacidad intelectual
 258 Distrofia muscular congénita tipo 1A
98893 Distrofia muscular congénita tipo 1B

272 Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama
266 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A
264 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1B
265 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1C
34516 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1D
34517 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1E
55595 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1F
55596 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1G
238755 Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1H
363543 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de desmina
352479 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva por deficiencia de ISPD
267 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A
268 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2B
353 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2C
62 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D
119 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E
219 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2F
34514 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G
1878 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2H
34515 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I
140922 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2J
86812 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2K
206549 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L
206554 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M
206559 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N
206564 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2O
280333 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2P
254361 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Q
369840 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2S
363623 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2T
466801 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2W

476084 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X
424261 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y
480682 Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Z
445110 Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK
98896 Distrofia muscular de Duchenne
261 Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
437572 Distrofia muscular escapuloperoneal de inicio tardío asociada a MYH7
431272 Distrofia muscular escapuloperoneal ligada al cromosoma X
1876 Distrofia muscular óculo-gastrointestinal
270 Distrofia muscular oculofaríngea
609 Distrofia muscular tibial
98895 Distrofia muscular tipo Becker
199340 Distrofia muscular tipo Selcen
98972 Distrofia nebulosa central de François
35069 Distrofia neuroaxonal infantil
324364 Distrofia ósea esclerosante mixta con manifestaciones extraesqueléticas
99001 Distrofia pigmentada en forma de mariposa
293381 Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes
1871 Distrofia progresiva de conos
59181 Distrofia pseudoinflamatoria de Sorsby del fondo de ojo
99002 Distrofia reticular del epitelio pigmentario de la retina
397758 Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares
364055 Distrofia retiniana grave de inicio en la infancia temprana
352718 Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol
1243 Distrofia viteliforme macular de Best
404546 DITRA
1686 Divertículo cardíaco
99077 Divertículo de Kommerell
91358 Divertículo esofágico congénito
431347 Divertículo uracal
91131 DK1-CDG

3426 Doble salida ventricular derecha
3427 Doble salida ventricular izquierda
1002 Dolor de cabeza en racimo
398147 Dolor facial idiopático persistente
86309 DPAGT1-CDG
79322 DPM1-CDG
263494 DPM3-CDG
231 Dracunculiasis
232 Drepanocitosis
251365 Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina C
251370 Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina D
251375 Drepanocitosis - enfermedad de la hemoglobina E
75376 Drusen familiar
480512 Ductopenia idiopática
228190 Ductus arterioso persistente - válvula aórtica bicúspide - anomalías de las manos
466729 Ductus arterioso persistente familiar
1756 Duplicación caudal
314621 Duplicación de la glándula hipofisaria
1757 Duplicación de la pierna y del pie en espejo
237 Duplicación de la uretra
238 Duplicación entérica
1759 Duplicación entérica toraco abdominal
100048 Duplicación tubular del esófago
3306 Duplicación/inversión 15q11
99101 Ectasia del apéndice auricular derecho
99102 Ectasia del apéndice auricular izquierdo
448270 Ectopia cordis
1884 Ectopia de cristalino - distrofia corioretinana - miopía
1885 Ectopia del cristalino aislada
95712 Ectopia tiroidea
1894 Ectrodactilia - espina bífida - cardiopatía

1891 Ectrodactilia - paraparesia espástica - discapacidad intelectual
99171 Ectropión congénito aislado
519386 Ectropión congénito aislado
91491 Ectropión uveal congénito
228240 Elastodermia
228243 Elastofibroma dorsal
228299 Elastolisis de la dermis media
228293 Elastolisis dérmica papilar similar a pseudoxantoma elástico
228254 Elastoma
228264 Elastorrexis papular
228227 Elastosis dérmica focal de inicio tardío
228236 Elastosis focal lineal
79148 Elastosis perforans serpiginosa
206599 Elevación aislada asintomática de creatinfosfoquinasa
288 Eliptocitosis hereditaria
40366 Embriofetopatía por acitretina/etretinato
1908 Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato
1914 Embriofetopatía por antagonistas de la vitamina K
1923 Embriofetopatía por metimazol
485358 Embriofetopatía por propiltiouracilo
1915 Embriopatía alcohólica
1926 Embriopatía diabética
1911 Embriopatía por cocaína
1919 Embriopatía por fenobarbital
1909 Embriopatía por indometacina
268249 Embriopatía por micofenolato mofetilo
1918 Embriopatía por minoxidil
3312 Embriopatía por talidomida
1920 Embriopatía por tolueno
2658 Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski
83482 Encefalitis causada por Mycoplasma

83483 Encefalitis de La Crosse
83484 Encefalitis de St. Louis
83476 Encefalitis del Nilo occidental
83593 Encefalitis equina occidental
83594 Encefalitis equina oriental
1929 Encefalitis focal de Rasmussen
79139 Encefalitis japonesa
83600 Encefalitis letárgica
163924 Encefalitis límbica aguda no herpética
276402 Encefalitis límbica con anticuerpos anti-caspr2
329341 Encefalitis límbica con anticuerpos anti-DPP6
163908 Encefalitis límbica con anticuerpos anti-LGI1
217253 Encefalitis límbica con anticuerpos anti-receptor NMDA
163898 Encefalitis límbica paraneoplásica clásica
498700 Encefalitis límbica por anticuerpos anti-neurexina-3
297 Encefalitis por garrapatas
79138 Encefalitis troncoencefálica de Bickerstaff
1194 Encefalo-cardio-miopatía mitocondrial asociada a TMEM70
199647 Encefalocele aislado
83597 Encefalomielitis diseminada aguda
238329 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
 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 Diansani
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 ampullosa acantolítica letal
46487 Epidermólisis ampullosa adquirida
158673 Epidermólisis ampullosa distrófica acral
89841 Epidermólisis ampullosa distrófica centrípeta recesiva
231568 Epidermólisis ampullosa distrófica dominante generalizada
79409 Epidermólisis ampullosa 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 amelogenesis imperfecta
3006 Epilepsia dependiente de piridoxina
98819 Epilepsia familiar del lóbulo temporal
165805 Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles
352587 Epilepsia focal - discapacidad intelectual - malformación cerebro-cerebelosa
166308 Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño
98820 Epilepsia focal familiar con focos variables
166409 Epilepsia fotosensitiva
79137 Epilepsia generalizada - discinesia paroxística
36387 Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus
306 Epilepsia infantil familiar benigna
85294 Epilepsia ligada al cromosoma X - problemas de aprendizaje - trastornos conductuales
1942 Epilepsia mioclónica astática
86814 Epilepsia mioclónica benigna familiar del adulto
86909 Epilepsia mioclónica de la infancia
86913 Epilepsia mioclónica en encefalopatías no progresivas
352582 Epilepsia mioclónica infantil familiar
307 Epilepsia mioclónica juvenil
352596 Epilepsia mioclónica progresiva con distonía
402082 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5
280620 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6
435438 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7
424027 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8
457265 Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9
1949 Epilepsia neonatal benigna familiar

25968 Epilepsia occipital benigna
166299 Epilepsia parcial benigna de la infancia con crisis parciales complejas
 1947 Epilepsia progresiva - discapacidad intelectual, tipo finlandés
166418 Epilepsia refleja a la ingesta de alimentos
166412 Epilepsia refleja por agua caliente
101039 Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual
 1945 Epilepsia rolándica
163727 Epilepsia rolándica - distonia 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

Sin Orphacode Gemelos Siameses / Gemelos unidos

53372 Genioespasmo 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
353225 Glaucoma primario de ángulo abierto del adulto
238763 Glaucoma secundario a esferofaquia / ectopia lentis y megalocórnea
360 Glioblastoma
251671 Glioma angiocéntrico
251674 Glioma cordoide
2086 Glioma de vías ópticas
497188 Glioma pontino intrínseco difuso
251582 Gliomatosis cerebri
54370 Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria
97560 Glomerulonefritis membranosa primaria
93126 Glomerulonefritis pauciinmune

280569 Glomerulonefritis rápidamente progresiva
97566 Glomerulopatía fibrilar no amiloide
97567 Glomerulopatía inmunotactoide
84087 Glomerulopatía por colágeno tipo III
84090 Glomerulopatía por fibronectina
329481 Glomerulopatía por lipoproteínas
97280 Glucagonoma
217557 Glucogenosis pulmonar intersticial
69076 Glucosuria renal familiar
206484 Gonadoblastoma
33111 Granuloma chalazodérmico
99871 Granuloma eosinofílico
900 Granulomatosis con 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
85458 Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis
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 visceró-atrinal
141112 Heterotopia glial nasal
2149 Heterotopia nodular hereditaria
99796 Heterotopia subcortical en banda
2177 Hidranencefalia

329967 Hidrartrosis intermitente
330058 Hidroa vacciniiforme
 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 hiperproteínemia
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-hidroxilacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
 79299 Hiperinsulinismo por deficiencia de glucoquinasa
324575 Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A
263455 Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF4A
263458 Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR
276556 Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2
 91135 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 lipoide por deficiencia de STAR
95698 Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica por deficiencia de 21 hidroxilasa
90795 Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa
90793 Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa
90791 Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-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
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 Hipertriosis cervical anterior aislada
2218 Hipertriosis cervical neuropatía
2220 Hipertriosis cubital
2221 Hipertriosis lanuginosa adquirida
2222 Hipertriosis 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

Sin Orphacode Histaminosis

2158 Histidinuria renal
2023 Histiocitoma fibroso maligno
158029 Histiocitosis azul marino
157997 Histiocitosis cefálica benigna
389 Histiocitosis de células de Langerhans
158019 Histiocitosis de células indeterminadas
254707 Histiocitosis de Faisalabad
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 Infundibulo-neurohipofisitis
63259 Iniencefalia
306550 Inmunodeficiencia asociada a FADD
221139 Inmunodeficiencia combinada con anomalías facio-óculo-esqueléticas
157949 Inmunodeficiencia combinada con granulomatosis
538963 Inmunodeficiencia combinada debido a deficiencia de ITK
331206 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2
277 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa
357237 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CARD11
228003 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A
275 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DCLRE1C
317425 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs
505227 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de GINS1
397787 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2
504523 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LAT
280142 Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK
420573 Inmunodeficiencia combinada grave por una deficiencia en CTPS1
169160 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por CD3delta/CD3epsilon/CD3zeta
276 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de cadena gamma
169157 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45
169154 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha
35078 Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de JAK3

169082 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD3gamma
217390 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8
357329 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R
445018 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA
397964 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1
504530 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de moesina
431149 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40
314689 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4
476113 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de TFRC
 911 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ZAP70
231154 Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1
169090 Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC
542301 Inmunodeficiencia combinada severa debido a deficiencia de CARMIL2
538958 Inmunodeficiencia combinada severa debido a deficiencia de CD70
 1572 Inmunodeficiencia común variable
200418 Inmunodeficiencia con anomalía del factor I
324294 Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme
306431 Inmunodeficiencia de inicio en el adulto con autoanticuerpos anti-interferón-gamma
317476 Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con defectos del magnesio, infección por virus de Epstein-Barr y neoplasia
 83471 Inmunodeficiencia por ausencia de timo
169100 Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25
331190 Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3
331187 Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2
 70592 Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1
169147 Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente de la vía clásica del complemento
169150 Inmunodeficiencia por deficiencia de un componente tardío del complemento
200421 Inmunodeficiencia por deficiencia del factor H
 70593 Inmunodeficiencia por deficiencia selectiva de anticuerpos anti-polisacáridos
 34592 Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 1
 572 Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2
437552 Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer

75391 Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal
431166 Inmunodeficiencia primaria con infección viral post- vacunación sarampión-paperas-rubéola
88642 Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía
453510 Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave
217399 Insensibilidad congénita al dolor con hiperhidrosis
466 Insomnio familiar fatal
466784 Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial
443084 Insuficiencia del reflejo barorreceptor
217371 Insuficiencia hepática infantil aguda debida a un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt
294422 Insuficiencia intestinal crónica
199337 Insuficiencia pancreática - anemia - hiperostosis
439167 Insuficiencia placentaria
95409 Insuficiencia suprarrenal aguda
289548 Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por deficiencia de CYP11A1
97279 Insulinoma
397973 Intellectual disability-obesity-prognathism-eye and skin anomalies syndrome
2299 Interrupción del arco aóptico
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
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 plasmablástico
178528 Linfoma primario cutáneo agresivo epidermotrópico de células T CD8+
48686 Linfoma primario de cavidades
319667 Linfoma primario de la conjuntiva
46135 Linfoma primario del sistema nervioso central
314684 Linfoma primario óseo
2420 Linfoma pulmonar primario
364039 Linfoma similar a hidroa vacciniforme
86884 Linfoma subcutáneo de células T similar a paniculitis
97285 Linfoma tiroideo
36273 Linitis plástica gástrica
77243 Lipedema
156156 Lipoatrofia con diabetes, pápulas leucomelanodérmicas, esteatosis hepática y miocardiopatía hipertrófica
90160 Lipoatrofia localizada inducida por presión
247762 Lipoblastoma
231742 Lipodermoide epibulbar- apéndice preauricular - politelia
90156 Lipodistrofia centrífuga
528 Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip
79085 Lipodistrofia familiar parcial asociada a AKT2

435651 Lipodistrofia familiar parcial asociada a 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 Lipomielenoencefalitis
251931 Liponeurocitoma cerebeloso
69078 Liposarcoma
31142 Liquen erosivo bucal
33409 Liquen escleroso
86797 Liquen mixedematoso atípico
90393 Liquen mixedematoso nodular
90394 Liquen mixedematoso papular discreto
254395 Liquen plano actínico
33408 Liquen plano ampollar
254424 Liquen plano anular

254411 Liquen plano anular atrófico
254449 Liquen plano atrófico
254379 Liquen plano lineal
254478 Liquen plano penfigoide
254463 Liquen plano pigmentoso
 525 Liquen 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
171680 Lisencefalia debida a mutaciones en TUBA1A
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
 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 tímido
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 Macroactilia de los dedos de la mano
295047 Macroactilia de los dedos del pie
2431 Macrogiria central bilateral
33226 Macroglobulinemia de Waldenström
2430 Macroglosia dominante
83619 Macrostomia - papiloma preauricular - oftalmoplejía externa
140957 Macrotrombocitopenia autosómica dominante
220448 Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral
438207 Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva
97341 Maculopatía placoidea persistente
279894 Maculopatía tóxica por antimaláricos
87503 Mal de Meleda
84065 Malabsorción idiopática por defectos de la síntesis de ácidos biliares
35710 Malabsorción de glucosa-galactosa
90045 Malabsorción hereditaria de folato
449262 Malabsorción primaria de ácidos biliares
556 Malacoplaquia
673 Malaria

75389 Malformación cerebral - enfermedad cardíaca congénita - polidactilia postaxial
97339 Malformación craneal del seno dural
2440 Malformación aislada de mano hendida - pie hendido
1053 Malformación aneurismática de la vena de Galeno
557 Malformación anorrectal aislada
2038 Malformación arterio-venosa pulmonar
46724 Malformación arteriovenosa cerebral
141174 Malformación arteriovenosa mandibular
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
33475 Meningitis meningocócica
55655 Meningitis neumocócica
499004 Meningitis tuberculosa
268820 Meningocele craneal
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 - cifoesciosis
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
171433 Miopatía nemalínica intermedia
171436 Miopatía nemalínica típica
 98902 Miopatía nemalínica tipo Amish
 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
2637 MOPD tipo 2 / Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo II
2636 MOPD tipo 44621 / Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipos I y III
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

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 mielóide/linfóide asociada a un reordenamiento de FGFR1
168947 Neoplasia mielóide/linfóide asociada a un reordenamiento de PDGFRA
168950 Neoplasia mielóide/linfóide 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-ciclasa 2C
 2718 Oculotricodisplasia
83450 Odontodisplasia regional
77295 Odontoleucodistrofia
 2724 Odontomatosis aórtica y esofágica - estenosis
79098 Oftalmia simpática
352447 Oftalmoplejía externa progresiva - miopatía - emaciación
 663 Oftalmoplejía externa progresiva asociada al ADN mitocondrial
254892 Oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante
254886 Oftalmoplejía externa progresiva autosómica recesiva
329336 Oftalmoplejía externa progresiva crónica del adulto con miopatía mitocondrial
519384 Ojo quístico congénito
251656 Oligoastrocitoma

251663 Oligoastrocitoma anaplásico
251627 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 hipertrícica tipo Cantu
457378 Osteocondrodisplasia letal compleja
321 Osteocondromas múltiples
2767 Osteocondromatosis carpotarsiana
2763 Osteocraneoestenosis
666 Osteogénesis imperfecta

314029 Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea
85195 Osteólisis expansiva familiar
2774 Osteólisis multicéntrica carpotarsal con o sin nefropatía
352540 Osteomalacia oncogénica
2777 Osteomesopcnosis
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 Paraganglioma no funcionante
137932 Parálisis congénita de la laringe
440233 Parálisis congénita del nervio abducens
440221 Parálisis congénita del nervio motor ocular
98686 Parálisis congénita del nervio troclear
91498 Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar
2744 Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva
2808 Parálisis de músculos de laringe
293168 Parálisis espástica hereditaria ascendente de inicio en la lactancia
306527 Parálisis facial hereditaria congénita aislada
2809 Parálisis facial periférica familiar recurrente
2375 Parálisis laríngea - discapacidad intelectual
397750 Parálisis periódica con neuropatía motora distal de inicio tardío
397755 Parálisis periódica con síndrome similar al compartimental transitorio
682 Parálisis periódica hipercalémica
681 Parálisis periódica hipocalémica
79102 Parálisis periódica tirotóxica
683 Parálisis supranuclear progresiva
684 Paramiotonía congénita de Von Eulenburg
2824 Paraparesia - discapacidad intelectual - hiperqueratosis
329475 Paraparesia espástica - enfermedad ósea de Paget
2815 Paraparesia espástica - sordera
100991 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10
100993 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 12
100994 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13
100998 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17
100999 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 19
101009 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 29
100984 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 3
101011 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 31
171622 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 32

320365 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 36
171612 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 37
171617 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 38
100985 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 4
320355 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 41
171863 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 42
100988 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 6
444099 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 73
100989 Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8
2822 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 11
100995 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 14
100996 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15
209951 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 18
101000 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20
101001 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 21
101003 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 23
101004 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 24
101005 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 25
101006 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 26
101008 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 28
171629 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35
139480 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 39
320370 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 43
320401 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 44
320396 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 45
320391 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 46
306511 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 48
319199 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 53
320380 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54
320375 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 55
320411 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56

431329 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 57
401795 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 59
100986 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 5A
401800 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 60
401780 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 61
401785 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 62
401805 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 63
401810 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 64
401815 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 66
401820 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 67
401830 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 69
99013 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 7
401835 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 70
401840 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 71
468661 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 74
459056 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 75
488594 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76
466722 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 77
513436 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 78
447760 Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B
101007 Paraparesia espástica autosómica recesiva, tipo 27
101010 Paraparesia espástica autosómica tipo 30
401849 Paraparesia espástica autosómica tipo 72
506353 Paraparesia espástica compleja autosómica recesiva por disfunción de la vía de Kennedy
100997 Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 16
171607 Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 34
320360 Paraparesia espástica mitocondrial asociada a MT-ATP6
99015 Paraparesia espástica tipo 2
289326 Paraparesia espástica tropical
397946 Paraplejía espástica autosómica tipo 58
97355 Parkinsonismo caribeño

2379 Parkinsonismo de inicio temprano - discapacidad intelectual
306692 Parkinsonismo inducido por cianuro
306686 Parkinsonismo inducido por monóxido de carbono
391411 Parkinsonismo juvenil atípico
97349 Parkinsonismo postencefálico
1344 Paro sinusal
2832 Párpado superior anómalo - ausencia de pestañas
97352 Pelagra
480524 Peliosis hepática idiopática
2841 Pénfigo benigno crónico familiar
79480 Pénfigo eritematoso
79481 Pénfigo foliáceo
208524 Pénfigo herpetiforme
704 Pénfigo vulgar
703 Penfigoide 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 disease
99120 Persistencia de la válvula de Eustaquio

99076 Persistencia del quinto arco aórtico
168615 Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína
46532 Persistencia hereditaria de hemoglobina fetal - beta-talasemia
251380 Persistencia hereditaria de la hemoglobina fetal - anemia falciforme
707 Peste
2456 Pezones supernumerarios familiares
319646 PGM1-CDG
443811 PGM3-CDG
763 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 gammopatía 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 Poliomielitis
733 Poliposis adenomatosa familiar
220460 Poliposis adenomatosa familiar atenuada
160148 Poliposis con capuchón
2929 Poliposis gastrointestinal juvenil
730 Poliquistosis renal autosómica dominante
208981 Polirradiculoneuropatía asociada con gammopatía monoclonal IgG/IgA/IgM sin anticuerpos conocidos
98916 Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda
141091 Polirrinia
93338 Polisindactilia
2935 Polisindactilia cruzada
2940 Porencefalia
79276 Porfiria aguda intermitente
101330 Porfiria cutánea tarda
79277 Porfiria eritropoyética congénita
100924 Porfiria por deficiencia de ALA-deshidratasa
79473 Porfiria variegata
79152 Poroqueratosis actínica superficial diseminada
735 Poroqueratosis de Mibelli
737 Poroqueratosis palmar, plantar y diseminada
217067 Pouchitis
97278 PPoma
457088 Predisposición a una enfermedad fúngica invasora por deficiencia de CARD9
454742 Prionopatía variable sensible a proteasas
141099 Proboscis lateralis
70475 Proctitis por radiación
2959 Progeria - talla baja - nevos pigmentados

2964 Prognatismo autosómico dominante
2965 Prolactinoma
95458 Prolapso de la válvula tricúspide
741 Prolapso valvular mitral familiar
747 Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune
440427 Proteinosis alveolar pulmonar grave de inicio en el adulto por una deficiencia de MARS
264675 Proteinosis alveolar pulmonar hereditaria
420259 Proteinosis alveolar pulmonar secundaria
530 Proteinosis lipoidea
97557 Proteinuria crónica con hialinosis focal y segmentaria
79278 Protoporfiria eritropoyética autosómica
443197 Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X
330061 Prúrigo actínico
751 Pseudo-deficiencia de arilsulfatasa A
750 Pseudocondroplasia
2972 Pseudoanodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum
157808 Pseudoartritis de las extremidades congénita
66630 Pseudoartrosis congénita de clavícula
90044 Pseudohiperpotasemia familiar
2349 Pseudohipertrofia muscular - hipotiroidismo
756 Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
757 Pseudohipoaldosteronismo tipo 2
93164 Pseudohipoaldosteronismo transitorio
457059 Pseudohipoparatiroidismo
79443 Pseudohipoparatiroidismo tipo 1A
94089 Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B
79444 Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C
94090 Pseudohipoparatiroidismo tipo 2
451607 Pseudolinfoma cutáneo
26790 Pseudomixoma peritoneal
2978 Pseudoobstrucción intestinal crónica

129 Pseudopelada de Brocq
79445 Pseudopseudohipoparatiroidismo
83316 Pseudotifus de California
758 Pseudoxantoma elástico
228247 Pseudoxantoma elástico adquirido
247353 Psoriasis pustulosa generalizada
2989 Pterigión de la conjuntiva familiar
228396 Ptosis - movimiento ocular limitado hacia arriba - ausencia del punto lagrimal
91411 Ptosis congénita
759 Pubertad precoz central
3000 Pubertad precoz familiar limitada al varón
2947 Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia
99908 Pulmón del criador de pájaros
Sin Orphacode Hipertension pulmonar segmentaria
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 queratósicas periorificiales
2337 Queratodermia palmoplantar no epidermolítica
448264 Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada
79501 Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1
79502 Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2
140966 Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima
495 Queratodermia palmoplantar transgrediens y progrediens
98958 Queratopatía climática en gotas
137596 Queratopatía neurotrófica
519406 Queratopatía punteada superficial de Thygeson
2340 Queratosis folicular espinulosa decalvante
281201 Queratosis linear - ictiosis congénita - queratodermia esclerosante
86919 Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia
499 Querión de Celso
184 Querubismo
264688 Quilotórax congénito

199310 Quimerismo tetragamético
66518 Quintos metacarpianos cortos - resistencia a la insulina
99647 Quiro-espondilocondromatosis
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 gliependimario/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 ROHHAD/ROHHADNET - Síndrome de obesidad infantil de rápida progresión-disfunción hipotalámica-hipoventilación-disregulación autonómica
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 hiper calciuria
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

Sin Orphacode Reticulohistiocitoma Solitario
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 Retinosquiosis 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 Sarcoma 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 epiteliode
86896 Sarcoma histiocítico
86850 Sarcoma mieloide
3273 Sarcoma sinovial
3129 Sarcosinemia
252164 Schwannoma benigno
841 Sebocistomatosis
3027 Secuencia de regresión caudal
994 Secuencia deformante de aquinesia fetal
1665 Secuencia disruptiva del cerebro fetal esporádica
3161 Secuestro pulmonar congénito
99865 Seminoma espermatocítico
431344 Seno uracal
480531 Shunt portosistémico congénito
812 Sialidosis tipo 1
87876 Sialidosis tipo 2
3166 Sialuria
247245 Siderosis superficial
2489 Síndrome de defecto de las extremidades superiores - anomalías en ojos y orejas
141214 Signatia congénita aislada
1570 Simbraquidactilia de manos y pies
357332 Sindactilia - camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano - dedos de los pies bifidos
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,XXYY
99330 Síndrome 49,YYYY
2008 Síndrome acro-cardio-facial
2980 Síndrome acro-oto-ocular
85203 Síndrome acro-pectoral
959 Síndrome acro-reno-ocular
36 Síndrome acrocalloso
958 Síndrome acrorenomandibular
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
3238 Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial
1340 Síndrome cardio-facio-cutáneo
2872 Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer
1377 Síndrome cataratas - microcórnea
66631 Síndrome CEDNIK
444072 Síndrome cerebeloso-facial-dental
163961 Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligado al cromosoma X
314679 Síndrome cerebro-facio-articular
66625 Síndrome cerebro-óculo-nasal
209905 Síndrome cerebro-pulmón-tiroides
1393 Síndrome cerebrocostomandibular
2995 Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter
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
3241 Síndrome cráneo-facial - sordera
1524 Síndrome cráneo-micromélico
1514 Síndrome craneodigital - discapacidad intelectual
1529 Síndrome craneofacial-sordera-mano
363705 Síndrome craneofaciofrontodigital
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 queloide
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 - discapacidad intelectual
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
370022 Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos
93256 Síndrome de ataxia/temblor asociado al X frágil
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 cetooácidos 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-displasia esquelética
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 cardiaca - discapacidad intelectual
1545 Síndrome de Crisponi
2930 Síndrome de Cronkhite-Canada
93262 Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
2036 Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones
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
231720 Síndrome de deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida - pérdida de audición neurosensorial - ano 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
363534 Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal
279934 Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK
254875 Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática
369992 Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico
1425 Síndrome de Desbuquois
263534 Síndrome de descamación cutánea acral
263543 Síndrome de descamación cutánea generalizada
444138 Síndrome de descamación de la piel - leuconiquia - queratosis punctata acral - queilitis - almohadillas de los nudillos
1766 Síndrome de desequilibrio

1664 Síndrome de desorganización embrionaria

444077 Síndrome de deterioro cognitivo - facies tosca - defectos cardíacos - obesidad - afectación pulmonar - talla baja - displasia

445062 Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil - neurodegeneración central y periférica

436151 Síndrome de discapacidad intelectual - afasia expresiva - dismorfia facial

466688 Síndrome de discapacidad intelectual - agenesia del cuerpo calloso - dismorfia facial - ataxia cerebelosa grave

289483 Síndrome de discapacidad intelectual - alacrimia - acalasia

508498 Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías cardíacas - talla baja - laxitud articular

163979 Síndrome de discapacidad intelectual - anomalías 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 al cromosoma

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 manos en la línea media
324410 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - cardiomegalia - insuficiencia cardíaca congestiva
459070 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa - displasia espondiloepifisaria
85329 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - dismorfia facial - comportamiento agresivo
457260 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - hipotonía - trastorno del movimiento
1568 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - malformación de Dandy-Walker - enfermedad de los ganglios basales - convulsiones
85332 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - retinosis pigmentaria
485350 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado a CLCN4
423479 Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-diabetes insípida
280384 Síndrome de discapacidad intelectual recesiva - disfunción motora - contracturas articulares múltiples
542306 Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca debido a deficiencia de GNB5
314575 Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia
369847 Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hipercinético-ataxia troncal
369939 Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-sordera neurosensorial-distonía
324977 Síndrome de discapacidad por proteosoma
435930 Síndrome de disco óptico colobomatoso - atrofia macular - coriorretinopatía
90001 Síndrome de disfunción de los conos con miopía
221078 Síndrome de disfunción hiperactiva combinada de los nervios craneales
401869 Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1
401874 Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 2
363424 Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3
457406 Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4
444048 Síndrome de disgenesia ovárica 46,XX - talla baja
289553 Síndrome de dismorfia - pérdida de audición conductiva - defecto cardíaco

1778 Síndrome de dismorfia facial - escroto en alforja - hiperlaxitud ligamentaria
352712 Síndrome de dismorfia facial - inmunodeficiencia - livedo - talla baja
412022 Síndrome de dismorfia facial - luxación del cristalino - anomalías del segmento anterior - ampollas filtrantes espontáneas
466943 Síndrome de dismorfia facial - retraso del desarrollo - alteraciones de la conducta asociado a WAC
1779 Síndrome de dismorfia-fisura palatina-piel laxa
94095 Síndrome de disostosis espondilocostal - atresia anal - malformaciones genitourinarias
79113 Síndrome de disostosis mandibulofacial - microcefalia
163681 Síndrome de displasia cortical - epilepsia focal
459061 Síndrome de displasia craneofacial - talla baja - anomalías ectodérmicas - discapacidad intelectual
314555 Síndrome de displasia craneofacial-osteopenia
247820 Síndrome de displasia ectodérmica - sindactilia
69088 Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema
168552 Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfia facial
457395 Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria - talla baja - cuartos metatarsianos cortos - discapacidad intelectual progresivo
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 - linfopenia
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 hipermóvil

2953 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculocontractural
75392 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo periodontitis
286 Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
230857 Síndrome de Ehlers-Danlos/osteogénesis imperfecta
79106 Síndrome de Eiken
97214 Síndrome de Eisenmenger
289 Síndrome de Ellis-Van Creveld
96170 Síndrome de Emanuel
457185 Síndrome de encefalomiopatía - miocardiopatía - dificultad respiratoria neonatal
411986 Síndrome de encefalopatía epiléptica - ceguera cortical - discapacidad intelectual - dismorfia facial de inicio temprano
496756 Síndrome de encefalopatía progresiva - ataxia espástica - atrofia muscular espinal distal de inicio temprano
500144 Síndrome de encefalopatía progresiva - pérdida auditiva - hipoplasia pontina - atrofia cerebral de inicio temprano
2406 Síndrome de enclaustramiento
1459 Síndrome de enfermedad celíaca - epilepsia - calcificación cerebral
529980 Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal - infecciones sinopulmonares recurrentes
279947 Síndrome de enfermedad 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 - hipertricosis
498474 Síndrome de fibromatosis hialina
500062 Síndrome de fiebre periódica - paniculitis - dermatosis de inicio en la lactancia
247868 Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada a NLRP12
3255 Síndrome de Filippi
1272 Síndrome de Fine-Lubinsky
2016 Síndrome de fisura palatina - sinequias laterales
2044 Síndrome de Floating-Harbor
2047 Síndrome de Flynn-Aird
79093 Síndrome de Foix-Alajouanine
2048 Síndrome de Foix-Chavany-Marie
438134 Síndrome de fotosensibilidad neurodegenerativa progresiva asociado a PCNA
3219 Síndrome de Fountain
221126 Síndrome de Fowler
561854 Síndrome de FOXP1
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-Borghraef
2957 Síndrome de Guttmacher
99803 Síndrome de Haddad
2342 Síndrome de Haim-Munk
2107 Síndrome de Hall-Riggs
2108 Síndrome de Hallermann-Streiff
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
2314 Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante
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
35878 Síndrome de hiperinsulinismo-hiperamonemia
2295 Síndrome de hipermovilidad articular familiar
443101 Síndrome de hipernatremia adípica hipotalámica
415 Síndrome de hiperornitinemia - hiperamonemia - 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 policlona
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 caloso
85163 Síndrome de hipomielinización - catarata congénita
88637 Síndrome de hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodoncia
2237 Síndrome de hipoparatiroidismo - sordera neurosensorial - enfermedad renal
324561 Síndrome de hipopigmentación - queratodermia palmoplantar punctata
3214 Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení
2007 Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto
293864 Síndrome de hipoplasia del páncreas - atresia intestinal - hipoplasia de la vesícula biliar
397618 Síndrome de hipoplasia foveal - defecto de decusación del nervio óptico - disgenesia del segmento anterior
363649 Síndrome de hipoplasia mandibular - sordera - rasgos progeroides - lipodistrofia
2250 Síndrome de hiposmia - hipoplasia nasal y ocular - hipogonadismo hipogonadotrópico
163690 Síndrome de hipotonía - cistinuria
238523 Síndrome de hipotonía - cistinuria atípico
79507 Síndrome de hipotonía - falta de crecimiento - microcefalia
522077 Síndrome de hipotonía infantil - anomalías oculomotoras - movimientos hipercinéticos - retraso del desarrollo
371364 Síndrome de hipotonía-trastorno del habla-retraso cognitivo grave
307936 Síndrome de hipotricosis - osteólisis - periodontitis - queratodermia palmoplantar
330029 Síndrome de hipotricosis-sordera
454718 Síndrome de Holmes-Adie
93970 Síndrome de Holmes-Gang
2165 Síndrome de holoprosencefalia - disgenesia caudal
392 Síndrome de Holt-Oram
91413 Síndrome de Horner congénito
3322 Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
228116 Síndrome de Hughes-Stovin
384 Síndrome de Huriez
740 Síndrome de Hutchinson-Gilford
352333 Síndrome de ictions congénita - discapacidad intelectual - cuadriplejía espástica
363992 Síndrome de ictiosis - talla baja - braquidactilia - microesferofaquia
88621 Síndrome de ictiosis y prematuridad
35858 Síndrome de Imerslund-Gräsbeck

2566 Síndrome de infección crónica por virus de Epstein-Barr
313772 Síndrome de inicio temprano de ataxia espástica - epilepsia mioclónica - neuropatía
505237 Síndrome de inicio temprano de convulsiones - anomalías de las extremidades distales - dismorfia facial - retraso generalizado del desarrollo
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
524 Síndrome de Li-Fraumeni
542323 Síndrome de liberación de citocinas asociado a terapia celular CAR-T

526 Síndrome de Liddle
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 Loews-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 - citorquidia 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 - foveosquiasis - drusas del disco óptico
431140 Síndrome de microftalmia colobomatosa - microcefalia - discapacidad intelectual - talla baja ligado al cromosoma X
363741 Síndrome de microftalmia colobomatosa - obesidad - hipogenitalismo - discapacidad intelectual
424099 Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica
2556 Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales
2538 Síndrome de microgastria - anomalía de las extremidades
476126 Síndrome de micrognatia - infecciones recurrentes - alteraciones de la conducta - discapacidad intelectual leve
50810 Síndrome de microlisencefalia - micromelia
139450 Síndrome de microtia - coloboma del ojo - imperforación del conducto 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 rizomélica
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 Movan
 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 onfalocela - hernia diafragmática - anomalías cardiovasculares - defecto del rayo radial
280403 Síndrome de onfalocela familiar con dismorfia facial
 3164 Síndrome de onfalocela, 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
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
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 cardíaco
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 - resistencia a la insulina
443236 Síndrome de taquicardia ortostática postural por deficiencia de NET
3291 Síndrome de Teebi-Shaltout
313846 Síndrome de telangiectasia cutánea familiar y predisposición al cáncer orofaríngeo
447896 Síndrome de temblor - ataxia - hipomielinización central
254516 Síndrome de Temple
420561 Síndrome de Temple-Baraitser
1777 Síndrome de Temtamy
447997 Síndrome de tetraplejía espástica - cuerpo calloso delgado - microcefalia progresiva postnatal
3316 Síndrome de Thomas
42665 Síndrome de Tietz
65283 Síndrome de Timothy

64686 Síndrome de Tolosa-Hunt
3338 Síndrome de Toriello-Carey
3339 Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste
51084 Síndrome de torsade-de-pointes con intervalo de acoplamiento corto
3341 Síndrome de tortícolis - queloides - 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
280 Síndrome de Wolf-Hirschhorn
907 Síndrome de Wolff-Parkinson-White
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 impeinable
319340 Síndrome del complejo de Carney - trismo - pseudocamptodactilia
2856 Síndrome del conducto mülleriano persistente
2248 Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
2343 Síndrome del cráneo en trébol aislado
1437 Síndrome del cromosoma 1 en anillo
1438 Síndrome del cromosoma 10 en anillo
96175 Síndrome del cromosoma 11 en anillo
1439 Síndrome del cromosoma 12 en anillo
96176 Síndrome del cromosoma 13 en anillo
1440 Síndrome del cromosoma 14 en anillo
96177 Síndrome del cromosoma 15 en anillo
96178 Síndrome del cromosoma 16 en anillo
1441 Síndrome del cromosoma 17 en anillo
1442 Síndrome del cromosoma 18 en anillo
1443 Síndrome del cromosoma 19 en anillo
96171 Síndrome del cromosoma 2 en anillo
1444 Síndrome del cromosoma 20 en anillo
1445 Síndrome del cromosoma 21 en anillo
1446 Síndrome del cromosoma 22 en anillo
96172 Síndrome del cromosoma 3 en anillo
1447 Síndrome del cromosoma 4 en anillo
251043 Síndrome del cromosoma 5 en anillo
1448 Síndrome del cromosoma 6 en anillo
1449 Síndrome del cromosoma 7 en anillo
1450 Síndrome del cromosoma 8 en anillo

96167 Síndrome del cromosoma 8 recombinante
96173 Síndrome del cromosoma 9 en anillo
261529 Síndrome del cromosoma Y en anillo
 198 Síndrome del cuerno occipital / Ehler Danlos tipo IX
 2789 Síndrome del meningocele lateral
 1917 Síndrome del metilmercurio fetal
64755 Síndrome del nevo de Becker
 2612 Síndrome del nevo sebáceo lineal
64754 Síndrome del nevus comedonicus
 195 Síndrome del ojo de gato
71276 Síndrome del seno silente
99170 Síndrome del tarso torcido
314613 Síndrome del teratoma creciente
 393 Síndrome del varón XX
79134 Síndrome DEND
 1672 Síndrome diencefálico
99672 Síndrome diente-uña de Fried
69739 Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan
79500 Síndrome DOORS
199343 Síndrome EAST
293936 Síndrome EDICT
 1896 Síndrome EEC
 1897 Síndrome EEM
465824 Síndrome encapsulante fetal
199332 Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico
 64734 Síndrome endotelial iridocorneal
171714 Síndrome epiléptico infantil de los Amish
163703 Síndrome epiléptico por infección febril
 85146 Síndrome escapuloperoneal neurogénico, tipo Kaeser
 1031 Síndrome esmalte-renal
 85194 Síndrome espondilo-ocular

496751 Síndrome EVEN-plus
468620 Síndrome extrapiramidal - discapacidad intelectual - epilepsia
 1974 Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo
 1973 Síndrome faciocardiorrenal
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 estructurales
 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 hydroletharus
 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 queloides - movilidad articular reducida - aumento de la relación copa/disco
 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
398156 Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal
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
157962 Síndrome oculoauricular tipo Schorderet
2719 Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross
2720 Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus
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
2792 Síndrome oto-facio-cervical
2793 Síndrome oto-onico-peroneal
90650 Síndrome Oto-Palato-digital tipo 1
90652 Síndrome Oto-Palato-digital tipo 2

2791 Síndrome otodental
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
2942 Síndrome post-poliomielitis
477673 Síndrome postnatal de microcefalia - hipotonía infantil - diplejía espástica - disartria - discapacidad intelectual
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 anómala
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
71289 Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegacariocítica
3269 Sinostosis radiocubital congénita
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 Somatostatino

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 IFN γ 1
319547 Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFN γ 2
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 RORgamma
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 - cataratas bilaterales
 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 Trisomía 10p
1698 Trisomía 12 en mosaico
1699 Trisomía 12p
3378 Trisomía 13
1703 Trisomía 14 en mosaico
1706 Trisomía 15 en mosaico
1708 Trisomía 16 en mosaico

1711 Trisomía 17 en mosaico
261290 Trisomía 17p
3380 Trisomía 18
1715 Trisomía 18p
261344 Trisomía 1q
1723 Trisomía 2 en mosaico
1724 Trisomía 20 en mosaico
261318 Trisomía 20p
96068 Trisomía 22 en mosaico
100071 Trisomía 3 en mosaico
96059 Trisomía 4 en mosaico
1738 Trisomía 4p
96060 Trisomía 5 en mosaico
1742 Trisomía 5p
1747 Trisomía 7 en mosaico
96061 Trisomía 8 en mosaico
264450 Trisomía 8p
1752 Trisomía 8q
99776 Trisomía 9 en mosaico
236 Trisomía 9p
1695 Trisomía intersticial 10q
1702 Trisomía intersticial 13q
96112 Trisomía intersticial 9q
96102 Trisomía terminal 10q
96103 Trisomía terminal 11q
96105 Trisomía terminal 13q
1705 Trisomía terminal 14q
96106 Trisomía terminal 16q
3379 Trisomía terminal 17q
1716 Trisomía terminal 18q
1717 Trisomía terminal 19q

96069 Trisomía terminal 1p36
96107 Trisomía terminal 20q
96109 Trisomía terminal 22q
96070 Trisomía terminal 2p
96094 Trisomía terminal 2q
96071 Trisomía terminal 3p
96096 Trisomía terminal 4q
96097 Trisomía terminal 5q
1745 Trisomía terminal 6p
96098 Trisomía terminal 6q
96074 Trisomía terminal 7p
96100 Trisomía terminal 8q
96101 Trisomía terminal 9q
3375 Trisomía X
1762 Trisomía Xq28
88629 Tritanopía
849 Trombastenia de Glanzmann
3318 Trombocitemia esencial
3319 Trombocitopenia amegacariocítica congénita
466806 Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria
67044 Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita
329319 Trombocitopenia con defectos en las extremidades distales
851 Trombocitopenia de Paris-Trousseau
480851 Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio temprano
268322 Trombocitopenia hereditaria con plaquetas normales
3325 Trombocitopenia inducida por heparina
71493 Trombocitosis familiar
743 Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína S
82 Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de antitrombina
217467 Trombofilia hereditaria por deficiencia congénita de glicoproteína rica en histidina (poli-L)
745 Trombofilia hereditaria rara por deficiencia congénita de proteína C

329217 Trombosis de los senos venosos cerebrales
 854 Trombosis primitiva venosa portal
3384 Truncus arteriosus
3390 Tubulopatía proximal - diabetes mellitus - ataxia cerebelosa
3392 Tularemia
180237 Tumor benigno de la trompa de Falopio
180284 Tumor benigno ductal de la mama
 874 Tumor 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 paraparéctica 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
3467 Xantinuria hereditaria
251607 Xantoastrocitoma pleomórfico
Sin Orphacode Xantogranuloma del Adulto
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
Sin Orphacode Mutaciones y deleciones de cadena pesada de IgG
99100 Yuxtaposición de los apéndices auriculares
73263 Zigomicosis



República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional
Las Malvinas son argentinas

Hoja Adicional de Firmas
Anexo

Número:

Referencia: Anexo I. Listado Enfermedades Poco Frecuentes.-

El documento fue importado por el sistema GEDO con un total de 322 pagina/s.