

INFORME DEL EVENTO

ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS COLOMBIA 2019



INSTITUTO
NACIONAL DE
SALUD



La salud
es de todos

Minsalud

INFORME DE EVENTO DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS - RARAS, COLOMBIA, 2019

Nidia Esperanza González Toloza
Equipo Funcional de Enfermedades Crónicas
Grupo de Enfermedades No Transmisibles
Subdirección de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

1. INTRODUCCIÓN

Se consideran enfermedades huérfanas aquellas con baja prevalencia, son en su mayoría de origen genético, pero también se han descrito enfermedades raras de origen infeccioso, autoinmune, oncológico, entre otros, en algunas incluso se desconoce la causa. Hasta la fecha se han identificado alrededor de 7 000 enfermedades raras en el mundo, sin embargo su distribución varía entre países e incluso ciudades, una enfermedad puede considerarse rara en un área geográfica pero ser frecuente en otra.

Las enfermedades huérfanas por lo general son crónicas y progresivas, algunas de ellas con altas tasas de mortalidad temprana y otras que pueden generar discapacidades motoras, sensoriales y cognitivas severas incluso en el corto plazo. La amplia variedad de enfermedades, su complejidad clínica y baja frecuencia implican retos importantes: pueden ser difíciles de reconocer y diagnosticar, puede haber acceso limitado a pruebas diagnósticas y tratamientos, en algunos casos puede no haber suficiente información científica disponible y pueden generar altas cargas para los sistemas de salud ya que requieren atención especializada y de alto costo, esto sin mencionar las implicaciones que tienen para los pacientes y sus familias.

En Colombia la Ley 1392 de 2010 reconoció las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud y adoptó normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que las padece y sus cuidadores (1), la Ley 1438 de 2011 modificó la denominación de las enfermedades huérfanas en el país: “*son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra-huérfanas y olvidadas*” (2).



La fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social, este registro está conformado por información del censo de pacientes con enfermedades huérfanas realizado por la Cuenta de Alto Costo en 2013, los reportes de pacientes con hemofilia y otras coagulopatías también a cargo de la Cuenta de Alto Costo y la notificación de pacientes al Sivigila entre otras fuentes de información integradas a SISPRO. Resolución 946 de 2019 (3).

El Instituto Nacional de Salud realiza vigilancia en salud pública de las enfermedades huérfanas desde 2016 de acuerdo con lo definido por el Ministerio de Salud y Protección Social en la Resolución 5265 de 2018, con el propósito de incluir los casos nuevos en el Registro Nacional. Actualmente son objeto de vigilancia 2 190 enfermedades huérfanas. (4).

Este informe tiene por objeto describir el comportamiento de la notificación de enfermedades huérfanas al Sivigila durante el año 2019.

2. MATERIALES Y MÉTODOS



Informe descriptivo retrospectivo de los resultados de la vigilancia rutinaria de enfermedades huérfanas – raras durante 2019. Los datos fueron recolectados por médicos especialistas de Unidades Primarias Generadoras de Datos (UPGD) y de Unidades Informadoras (UI), y por las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB) a través de la ficha de notificación código INS: 342 “enfermedades huérfanas - raras”, la información fue digitada en el aplicativo Sivigila y notificada semanalmente al Instituto Nacional de Salud por las Entidades Territoriales (ET) departamentales y distritales.

La vigilancia rutinaria de las enfermedades huérfanas comprende la notificación de 2 190 diagnósticos objeto de vigilancia en Colombia confirmados por clínica o por laboratorio de acuerdo con lo establecido la Resolución 5265 de 2018 y en el protocolo de vigilancia en salud pública del evento.

En 2019 se notificaron al Sivigila 19 621 casos de enfermedades huérfanas, durante la depuración de la base de datos se excluyeron: 470 casos descartados por las ET, un caso que no registra nombre de la enfermedad, 1 407 casos repetidos que fueron identificados usando las variables nombres, apellidos, tipo y número de identificación y nombre de la enfermedad. Quedaron para análisis 17 743 casos.



El análisis de los datos se realizó mediante estadística descriptiva en términos de lugar y tiempo, incluyendo la variable nombre de la enfermedad con el objetivo de establecer diferencias en la distribución de las enfermedades notificadas con mayor frecuencia. Para el procesamiento de los datos y el análisis de la información se usó el programa Microsoft Excel®, los resultados se presentan en tablas y figuras de frecuencias absolutas y relativas.

Es importante aclarar que este evento permanece abierto en el sistema lo que significa que las entidades territoriales pueden hacer ajustes a la información notificada en años anteriores, por lo tanto los datos de este informe se consideran preliminares ya que pueden sufrir modificaciones posteriores a su publicación, este informe da cuenta únicamente de los casos de enfermedades huérfanas que ingresan a través del SiviGila, la fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

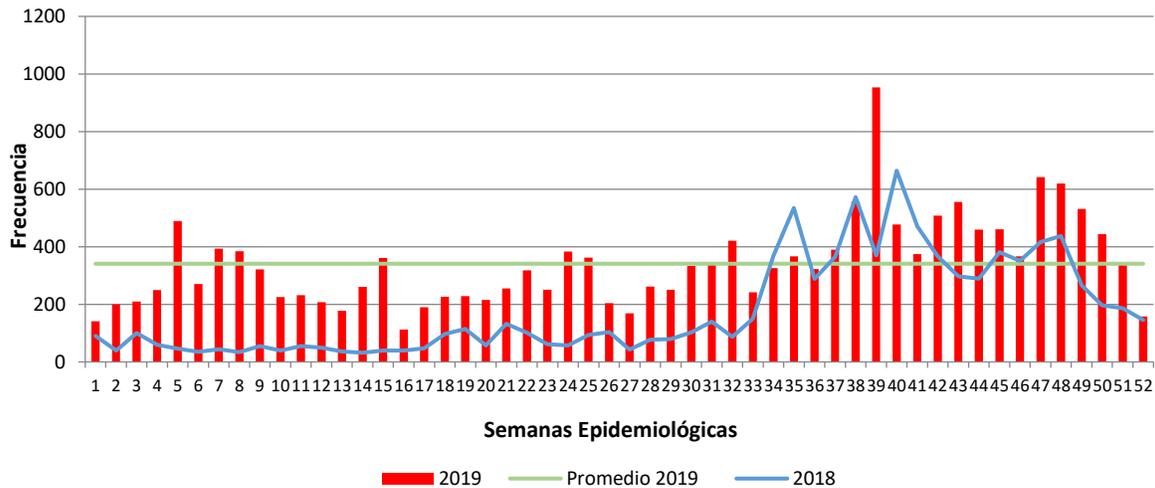
Consideraciones éticas: durante el análisis no hubo ninguna intervención en los sujetos, no se violó el derecho a la privacidad y los resultados se presentan de manera agrupada. De acuerdo con la Resolución 8430 de 1993 este análisis se considera sin riesgo (5).

3. RESULTADOS



Durante la vigencia 2019 se notificaron a SiviGila 17 743 casos de enfermedades huérfanas un aumento de 90,7 % (8 437) en comparación con 2018 año en que se notificaron 9 303 casos. Se notificaron en promedio 341 casos por Semana Epidemiológica (SE) con un mínimo de 112 en la SE 16 y un máximo de 953 en la SE 39.

Figura 1. Notificación de casos de enfermedades huérfanas al Sivigila, Colombia 2018 - 2019



El 78,5 % (13 920) de los casos fueron notificados por Bogotá, Antioquia y Cali, 16,4 % más casos de los que registran residencia en esas tres entidades territoriales. Amazonas, Guainía, Magdalena, San Andrés, Santa Marta, Vaupés y Vichada no notificaron casos durante 2019, tampoco se registraron casos residentes en Vaupés durante la vigencia. Tabla 1.

Tabla 1. Casos de enfermedades huérfanas según entidad territorial de notificación y residencia. Colombia 2019

Entidad territorial	Notificación		Residencia	
	Casos	%	Casos	%
Bogotá	7170	40,4	4824	27,2
Antioquia	4231	23,8	4372	24,6
Cali	2519	14,2	1828	10,3
Valle del Cauca	859	4,8	602	3,4
Cartagena	460	2,6	493	2,8
Santander	343	1,9	564	3,2
Norte de Santander	306	1,7	357	2,0
Caldas	267	1,5	429	2,4
Barranquilla	213	1,2	335	1,9
Risaralda	213	1,2	392	2,2
Huila	168	0,9	197	1,1
Cauca	143	0,8	385	2,2
Boyacá	140	0,8	276	1,6
Córdoba	126	0,7	224	1,3
Tolima	91	0,5	235	1,3
Quindío	84	0,5	163	0,9

Entidad territorial	Notificación		Residencia	
	Casos	%	Casos	%
Meta	79	0,4	150	0,8
Nariño	65	0,4	154	0,9
Cesar	59	0,3	161	0,9
Sucre	43	0,2	118	0,7
Cundinamarca	37	0,2	708	4,0
Atlántico	34	0,2	133	0,7
Casanare	25	0,1	54	0,3
Putumayo	21	0,1	30	0,2
La Guajira	19	0,1	42	0,2
Buenaventura	14	0,1	72	0,4
Caquetá	5	0,0	29	0,2
Arauca	3	0,0	29	0,2
Guaviare	3	0,0	8	0,0
Choco	2	0,0	76	0,4
Bolívar	1	0,0	88	0,5
Amazonas	0	0,0	3	0,0
Guainía	0	0,0	6	0,0
Magdalena	0	0,0	16	0,1
San Andrés	0	0,0	7	0,0
Santa Marta	0	0,0	59	0,3
Vaupés	0	0,0	0	0,0
Vichada	0	0,0	4	0,0
Depto desconocido	0	0,0	78	0,4
Exterior	0	0,0	42	0,2
Total	17743	100,0	17743	100,0

La mayor proporción de enfermedades notificadas al Sivigila, según la Clasificación Internacional de Enfermedades Décima edición (CIE-10), corresponden a enfermedades del sistema nervioso central, enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos, malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, y enfermedades del sistema osteomuscular y tejido conectivo, el 79,4 % (14 087) de los casos notificados se clasifican en estos cinco grupos diagnósticos. Tabla 2.

Tabla 2. Proporción de enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila según la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10. Colombia 2019

Capítulo	Casos	%
Enfermedades del sistema nervioso	5244	29,6
Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad	2860	16,1
Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	2473	13,9
Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	1992	11,2
Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo	1518	8,6
Enfermedades del aparato digestivo	1016	5,7
Enfermedades de la piel y el tejido subcutáneo	922	5,2
Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal	437	2,5
Enfermedades del sistema circulatorio	413	2,3
Enfermedades del sistema respiratorio	272	1,5
Enfermedades del ojo y sus anexos	131	0,7
Neoplasias	117	0,7
Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externa	55	0,3
Trastornos mentales y del comportamiento	53	0,3
Enfermedades del aparato genitourinario	42	0,2
Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	8	0,0
Sin Clasificar	190	1,1
Total	17743	100

Durante 2019 se notificaron casos de 939 enfermedades de las 2 190 que son objeto de vigilancia actualmente. 756 (80,5 %) de las enfermedades tienen entre uno y 10 casos notificados, 146 (15,5 %) entre 11 y 100 casos, 33 (3,5 %) entre 100 casos y 500 casos y cuatro enfermedades (0,4 %) tienen más de 500 casos notificados cada una, estos cuatro diagnósticos representan el 20 % (3 548) de los casos de enfermedades huérfanas notificados al Sivigila durante la vigencia 2019. Tabla 3.

Tabla 3. Enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila con mayor frecuencia. Colombia 2019

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Esclerosis Múltiple	1781	10,04
2	Déficit congénito del factor VIII	600	3,38
3	Enfermedad de Von Willebrand	589	3,32
4	Síndrome de Guillain-Barre	578	3,26
5	Drepanocitosis	461	2,60
6	Reumatismo psoriasico	441	2,49
7	Esclerosis lateral amiotrófica	438	2,47
8	Displasia broncopulmonar	395	2,23
9	Miastenia grave	372	2,10
10	Enfermedad de Crohn	354	2,00
11	Cirrosis biliar primaria	338	1,90
12	Enfermedad de Devic	330	1,86
13	Esclerosis sistémica cutánea limitada	330	1,86
14	Distonía no especificada	288	1,62
15	Fibrosis quística	268	1,51
16	Esclerosis sistémica cutánea difusa	260	1,47
17	Hepatitis crónica autoinmune	259	1,46
18	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	244	1,38
19	Fibrosis pulmonar idiopática	241	1,36
20	Acromegalia	224	1,26
21	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	217	1,22

La distribución según municipio/distrito de residencia muestra que con excepción de la drepanocitosis las enfermedades más frecuentes se concentran principalmente en las ciudades de Bogotá, Cali y Medellín. La tabla 4 muestra las entidades territoriales de residencia de la mayor proporción de casos de los cinco diagnósticos notificados con mayor frecuencia.

Tabla 4. Enfermedades huérfanas notificadas al Sivigila con mayor frecuencia según entidad territorial de residencia. Colombia 2019

Enfermedad	Entidad Territorial	Casos	%
Esclerosis Múltiple	Bogotá	843	47,3
	Medellín	291	16,3
	Cali	112	6,3
	Barranquilla	63	3,5
	Envigado	37	2,1
	Manizales	30	1,7
Déficit congénito del factor VIII	Bogotá	167	27,8

Enfermedad	Entidad Territorial	Casos	%
	Cali	94	15,7
	Medellín	42	7,0
	Bucaramanga	15	2,5
	Cartagena	15	2,5
Enfermedad de Von Willebrand	Bogotá	132	22,4
	Cali	102	17,3
	Medellín	58	9,8
	Pereira	34	5,8
	Popayán	15	2,5
Síndrome de Guillain-Barre	Bogotá	133	23,0
	Medellín	46	8,0
	Cali	38	6,6
	Cúcuta	22	3,8
	Barranquilla	17	2,9
Drepanocitosis	Cartagena	161	34,9
	Cali	116	25,2
	Buenaventura	23	5,0
	Montería	13	2,8
	Tumaco	9	2,0
	Jamundí	9	2,0

El 30,5 % (5 414) de los casos notificados durante 2019 registran fecha de diagnóstico del mismo año, el 43,8 % (7 780) tienen fecha de diagnóstico entre 2013 y 2018 y el 25,6 % restante (4 549) registran fecha de diagnóstico de 2012 o anterior.

Se calculó el indicador de oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas para los casos diagnosticados y notificados en la vigencia 2019 (5 414) se excluyeron 54 con error en la calidad del dato, quedaron 5 360 casos para el análisis. La tabla 5 muestra el tiempo transcurrido entre el diagnóstico y la notificación de los casos a nivel nacional y por entidad territorial de notificación, el tiempo mínimo observado fue cero (0), es decir, fueron notificados el mismo día del diagnóstico el 20,1 % (1 077) de los casos y el máximo 11 meses en el 0,2 % (9) de los casos, con un promedio de 53 días.

Tabla 5. Oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas según entidad territorial de notificación, Colombia, 2019

Entidad Territorial	≤ 8 días		de 9 a 30 días		> 30 días	
	n	%	n	%	n	%
Antioquia	565	41,6	167	12,3	625	46,1
Arauca	2	100,0	0	0,0	0	0,0
Atlántico	5	29,4	7	41,2	5	29,4
Barranquilla	32	42,7	10	13,3	33	44,0
Bogotá	695	44,1	252	16,0	628	39,9
Bolívar	1	100,0	0	0,0	0	0,0
Boyacá	35	45,5	19	24,7	23	29,9
Buenaventura	0	0,0	3	50,0	3	50,0
Caldas	36	36,0	21	21,0	43	43,0
Cali	549	51,9	164	15,5	344	32,5
Caquetá	1	50,0	0	0,0	1	50,0
Cartagena	31	28,7	33	30,6	44	40,7
Casanare	6	60,0	0	0,0	4	40,0
Cauca	36	50,0	12	16,7	24	33,3
Cesar	17	47,2	4	11,1	15	41,7
Choco	0	0,0	0	0,0	1	100,0
Córdoba	42	70,0	7	11,7	11	18,3
Cundinamarca	11	64,7	2	11,8	4	23,5
Guajira	5	83,3	1	16,7	0	0,0
Guaviare	3	100,0	0	0,0	0	0,0
Huila	35	33,0	22	20,8	49	46,2
Meta	24	52,2	7	15,2	15	32,6
Nariño	15	62,5	5	20,8	4	16,7
Norte de Santander	106	46,7	68	30,0	53	23,3
Putumayo	3	30,0	1	10,0	6	60,0
Quindío	13	41,9	3	9,7	15	48,4
Risaralda	26	34,2	4	5,3	46	60,5
Santander	55	43,7	26	20,6	45	35,7
Sucre	12	48,0	4	16,0	9	36,0
Tolima	16	43,2	4	10,8	17	45,9
Valle del Cauca	14	20,0	8	11,4	48	68,6
Total	2391	44,6	854	15,9	2115	39,5

4. DISCUSIÓN



La notificación de enfermedades huérfanas ha mostrado tendencia al aumento desde el inicio de la vigilancia del evento, pasando de notificar 630 casos en 2016 a 3 041 en 2017 durante este periodo de tiempo y hasta el primer semestre de 2018 el aumento se puede atribuir al fortalecimiento del sistema de vigilancia; en el segundo semestre de 2018 se observó un aumento más marcado, cerrando el año con la notificación de 9 306 casos,



este nuevo aumento ocurrió posterior a la expedición de la Resolución 1885 del 10 de mayo de 2018 que establece la notificación de los casos de enfermedades huérfanas como requisito para el recobro de tecnologías en salud no financiadas con recursos de la UPC (6), este aumento inició en la semana 34 de 2018 y se mantuvo durante la vigencia 2019. En la SE 39 de 2019 se presentó un pico en la notificación con 953 casos, este comportamiento se atribuye a una solicitud del Ministerio de Salud a las EAPB de realizar actualización de información de los afiliados con diagnóstico de enfermedades huérfanas con plazo máximo de respuesta el 30 de septiembre de 2019.

La mayor proporción de notificación de enfermedades huérfanas se observa en Bogotá, Antioquia y Cali, entidades que notifican 16,4 % más casos de los que residen en sus territorios, esto sumado a la ausencia de notificación de enfermedades huérfanas en entidades como Amazonas, Guainía, Magdalena, San Andrés, Santa Marta, Vaupés y Vichada, permiten evidenciar que las personas con enfermedades huérfanas se ven en la necesidad de trasladarse, para la confirmación del diagnóstico y tratamiento, a las ciudades donde están ubicadas las IPS de alta complejidad con disponibilidad de técnicas diagnósticas y talento humano especializado. El comportamiento de la notificación por entidad territorial es similar al observado en 2018 (7).

Aunque actualmente en Colombia hay 2 190 enfermedades huérfanas objeto de vigilancia, el comportamiento de la notificación muestra que durante 2019 se notificaron casos de 939 enfermedades de las cuales el 80,5 % tiene 10 o menos casos notificados, situación que evidencia la baja prevalencia de algunas enfermedades huérfanas y las consecuentes limitaciones para el diagnóstico oportuno relacionadas entre otros con la falta de investigación, información e incluso la falta de experiencia para el diagnóstico y tratamiento. (8-9)

Las enfermedades huérfanas notificadas con mayor frecuencia durante la vigencia 2019 fueron: esclerosis múltiple, déficit congénito del factor VIII, enfermedad de Von Willebrand, síndrome de Guillain-Barre y drepanocitosis, concuerda con lo reportado en el periodo 2016 – 2018 (7).

La distribución geográfica de los cinco diagnósticos más frecuentes según lugar de residencia muestra, igual que en el periodo 2016 – 2018 (7), mayor proporción en Bogotá, Cali y Medellín, situación que como se mencionó anteriormente puede estar relacionada con la disponibilidad en estas ciudades de las pruebas diagnósticas y especialistas requeridos para la confirmación del diagnóstico. En el caso particular de la drepanocitosis se observa que las personas residen principalmente en Cartagena, Cali y Buenaventura ciudades que por sus características demográficas podrían explicar mayor prevalencia de



la enfermedad, dado que de acuerdo con la evidencia científica la anemia de células falciformes es más frecuente en población afro descendiente (10).

La oportunidad en la notificación de casos nuevos de enfermedades huérfanas busca que los casos sean notificados en los primeros ocho días posteriores a la confirmación del diagnóstico, durante la vigencia 2019 la meta se cumplió en el 44,6 % de los casos, es necesario continuar fortaleciendo la vigilancia en salud pública del evento especialmente en lo relacionado con la oportunidad de la notificación y la calidad del dato, aspectos en los que se identifican debilidades.

No se incluyó en este informe análisis de variables como sexo y edad dado que se trata de un evento que agrupa 2 190 enfermedades con características epidemiológicas diferentes. Se recomienda hacer análisis específicos de cada enfermedad de forma independiente de acuerdo con las necesidades de los tomadores de decisiones.

Este informe da cuenta únicamente de los casos captados por el sector salud y notificados a través del Sivigila, la fuente oficial de información de enfermedades huérfanas en el país es el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

5. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS



1. **Congreso de Colombia.** Ley 1392 de 2010. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
2. **Congreso de Colombia.** Ley 1438 de 2011. Por medio de la cual se reforma el sistema general de seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf
3. **Ministerio de Salud y Protección Social.** Resolución 946 de 2019. Por la cual se dictan disposiciones en relación con el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas y la notificación de enfermedades huérfanas al Sistema



de Vigilancia en Salud Pública. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en:

https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20946%20de%202019.pdf

4. **Ministerio de Salud y Protección Social.** resolución 5265 de 2018. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>
5. **Ministerio de Salud.** Resolución 8430 de 1993. Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>
6. **Ministerio de Salud y Protección Social.** Resolución 1885 de 2018. Por la cual se establece el procedimiento de acceso, reporte de prescripción, suministro, verificación, control, pago y análisis de la información de tecnologías en salud no financiadas con recursos de la UPC, de servicios complementarios y se dictan otras disposiciones. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resolucion%201885%20de%202018.pdf
7. **Instituto Nacional de Salud.** Informe de evento de enfermedades huérfanas – raras, Colombia 2018. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HU%C3%89RFANAS-RARAS_2018.pdf
8. **González-Lamuño LD, Cruz J.** Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf
9. **Servin R. y Col.** Enfermedades huérfanas, raras o poco frecuentes: Mucopolisacaridosis tipo III - Enfermedad de Sanfilippo. Presentación de un caso. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://med.unne.edu.ar/home/images/documentos/Revista_Numero/2014-Revista-Med-2.pdf#page=34
10. **Organización Mundial de la Salud.** 59ª asamblea mundial de la salud, Punto 11.4 del orden del día provisional, Anemia falciforme. [Internet]. Fecha de consulta [18 de julio de 2020]. Disponible en: https://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf

6. ANEXOS

Anexo 1. Proporción de notificación de enfermedades huérfanas - raras, Colombia 2019

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
1	Esclerosis Múltiple	1781	10,0
2	Déficit congénito del factor VIII	600	3,4
3	Enfermedad de Von Willebrand	589	3,3
4	Síndrome de Guillain-Barre	578	3,3
5	Drepanocitosis	461	2,6
6	Reumatismo psoriasico	441	2,5
7	Esclerosis lateral amiotrofica	438	2,5
8	Displasia broncopulmonar	395	2,2
9	Miastenia grave	372	2,1
10	Enfermedad de Crohn	354	2,0
11	Cirrosis biliar primaria	338	1,9
12	Enfermedad de Devic	330	1,9
13	Esclerosis sistémica cutánea limitada	330	1,9
14	Distonia no especificada	288	1,6
15	Fibrosis quística	268	1,5
16	Esclerosis sistémica cutánea difusa	260	1,5
17	Hepatitis crónica autoinmune	259	1,5
18	Artritis juvenil idiopática de inicio sistémico	244	1,4
19	Fibrosis pulmonar idiopática	241	1,4
20	Acromegalia	224	1,3
21	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	217	1,2
22	Microtia	196	1,1
23	Angioedema hereditario	183	1,0
24	Distonia focal	182	1,0
25	Hiperplasia suprarrenal congénita	177	1,0
26	Síndrome de Turner	174	1,0
27	Déficit congénito del factor IX	160	0,9
28	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	154	0,9
29	Esclerosis múltiple - ictiosis - deficiencia del factor VIII	144	0,8
30	Hipertensión Pulmonar Tromboembólica Crónica	140	0,8
31	Neurofibromatosis	136	0,8
32	Hipogamaglobulinemia inespecífica	135	0,8
33	Otras Acromegalias No especificadas	134	0,8
34	Enfermedad mixta del tejido conectivo	133	0,7
35	Poliartritis factor reumatoide positivo	110	0,6
36	Enfermedad de Wegener	109	0,6
37	Osteogenesis imperfecta	103	0,6
38	Dermatomiositis	99	0,6
39	Enfermedad de Huntington	95	0,5
40	Poliartritis factor reumatoide negativo	91	0,5



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
41	Enfermedad de Fabry	83	0,5
42	Pénfigo vulgar	81	0,5
43	Gastrosquisis	80	0,5
44	Polimiositis	76	0,4
45	Enfermedad de Behçet	75	0,4
46	Inmunodeficiencia primaria no especificada	73	0,4
47	Síndrome hemolítico urémico atípico	71	0,4
48	Hemoglobinuria paroxística nocturna	71	0,4
49	Distrofia muscular tipo Duchenne	68	0,4
50	Enfermedad de Still del adulto	67	0,4
51	Vasculitis	66	0,4
52	Distrofia muscular no especificada	63	0,4
53	Purpura de Henoch-Schoenlein	61	0,3
54	Mucopolisacaridosis tipo 4	58	0,3
55	Atresia biliar	58	0,3
56	Atrofia óptica	58	0,3
57	Otras alteraciones cromosómicas no especificadas	57	0,3
58	Aplasia medular idiopática	54	0,3
59	Síndrome de West	53	0,3
60	Enfermedad de Hirschsprung	52	0,3
61	Síndrome del injerto contra huésped	51	0,3
62	Craneosinostosis - hidrocefalia - malformación de Chiari I - sinostosis radioulnar	50	0,3
63	Porfiria aguda intermitente	49	0,3
64	Acondroplasia	49	0,3
65	Enfermedad de Takayasu	45	0,3
66	Siringomielia	45	0,3
67	Artritis relacionada con entesitis	44	0,2
68	Beta-talasemia	42	0,2
69	Polidactilia en espejo - segmentación vertebral anomalías de los miembros	42	0,2
70	Enfermedad de Gaucher tipo 1	40	0,2
71	Síndrome CREST	40	0,2
72	Esclerosis tuberosa	40	0,2
73	Estatura baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	38	0,2
74	Enfermedad de Cushing	38	0,2
75	Esferocitosis hereditaria	36	0,2
76	Lipodistrofia no especificada	35	0,2
77	Síndrome de Marfan	35	0,2
78	Sarcoidosis	34	0,2
79	Enfermedad de Gaucher	34	0,2
80	Síndrome de Rett	34	0,2
81	Déficit congénito del factor VII	34	0,2
82	Síndrome de intestino corto	34	0,2
83	Distrofia muscular congénita	32	0,2
84	Queratoconjuntivitis atópica	31	0,2
85	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	31	0,2
86	Inmunodeficiencia común variable	31	0,2



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
87	Inmunodeficiencia por déficit selectivo de anticuerpos anti-polisacáridos	31	0,2
88	Síndrome de Noonan	30	0,2
89	Pénfigo foliáceo	30	0,2
90	Histiocitosis de células de Langerhans	30	0,2
91	Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al Cromosoma X	29	0,2
92	Síndrome de Lennox-Gastaut	29	0,2
93	Malformación de Ebstein	29	0,2
94	Déficit congénito del factor XI	29	0,2
95	Monosomía 22q11	28	0,2
96	Anemia de Fanconi	28	0,2
97	Síndrome de Moebius	27	0,2
98	Anemia hemolítica debido a déficit de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	27	0,2
99	Síndrome de Prader-Willi	26	0,1
100	Estenosis pulmonar valvular	25	0,1
101	Enfermedades hematológicas no especificadas	24	0,1
102	Síndrome Klippel Trenaunay Servelle	24	0,1
103	Amiloidosis secundaria	24	0,1
104	Mucopolisacaridosis tipo 2	24	0,1
105	Síndrome Klippel Trenaunay Weber	24	0,1
106	Síndrome de Angelman	23	0,1
107	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos no especificado	23	0,1
108	Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia	22	0,1
109	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	22	0,1
110	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 2	22	0,1
111	Acalasia primaria	21	0,1
112	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 1	21	0,1
113	Fibrosis pulmonar - inmunodeficiencia - disgenesia gonadal	21	0,1
114	Mastocitosis	20	0,1
115	Mucopolisacaridosis no especificada	20	0,1
116	Síndrome de aspiración de meconio	20	0,1
117	Síndrome de Williams	19	0,1
118	Hipospadias - hipertelorismo - coloboma y sordera	19	0,1
119	Epilepsia mioclónica de la infancia	19	0,1
120	Disquinesia ciliar primaria	19	0,1
121	Síndrome de Goldenhar	19	0,1
122	Hipogamaglobulinemia de la infancia (transitoria)	19	0,1
123	Lipomatosis encefalocraneocutánea	19	0,1
124	Porfiria hepática crónica	18	0,1
125	Sindáctila no especificada	18	0,1
126	Déficit congénito del factor XIII	18	0,1
127	Síndrome de Alport	18	0,1
128	Malformación linfática	17	0,1
129	Disautonomía familiar	17	0,1
130	Distrofia miotónica de Steinert	17	0,1
131	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	17	0,1
132	Hiperglicinemia no cetósica	17	0,1

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
133	Mielofibrosis con metaplasia mielocitoide	17	0,1
134	Linfedema congénito	17	0,1
135	Demencia frontotemporal	16	0,1
136	Mucopolisacaridosis tipo 6	16	0,1
137	Enfermedad de las neuronas motoras patrón Madras	16	0,1
138	Paraplejia espástica no especificada	15	0,1
139	Hipercolesterolemia familiar homocigota	15	0,1
140	Síndrome nefrótico idiopático sensible a esteroides	15	0,1
141	Atresia tricúspide	14	0,1
142	CAMPS (CARD14 psoriasis mediada)	14	0,1
143	Ictiosis no especificada	14	0,1
144	Síndrome de Bartter	14	0,1
145	Síndrome de Alagille	14	0,1
146	Epidermólisis ampollosa distrofica	14	0,1
147	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 3	14	0,1
148	Artrogriposis no especificado	14	0,1
149	Leucodistrofia no especificada	14	0,1
150	Enfermedad de Wilson	14	0,1
151	Enfermedad de Von Willebrand adquirida	14	0,1
152	Colangitis esclerosante	14	0,1
153	Otras ataxias hereditarias no especificadas	14	0,1
154	Plagiocefalia aislada	13	0,1
155	Síndrome de Budd-Chiari	13	0,1
156	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	13	0,1
157	Deficiencia selectiva de IgA	13	0,1
158	Ataxia de Friedreich	13	0,1
159	Albinismo oculo-cutáneo	13	0,1
160	Mastocitosis cutánea	13	0,1
161	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	13	0,1
162	Osteocondromas múltiples	12	0,1
163	Gastroenteritis eosinofílica	12	0,1
164	Enfermedad de Pompe	12	0,1
165	Trastornos del ciclo de la urea	12	0,1
166	Esclerosis lateral primaria	12	0,1
167	Epidermólisis ampollosa epidermolítica	12	0,1
168	Parálisis supranuclear progresiva	12	0,1
169	Síndrome de Tourette	11	0,1
170	Fibrosis pulmonar - hiperplasia hepática - hipoplasia de medula ósea	11	0,1
171	Microftalmia - atrofia cerebral	11	0,1
172	3MC Síndrome de Deficiencia COLEC11	11	0,1
173	Agammaglobulinemia ligada a X	11	0,1
174	Glucogenosis tipo 1	11	0,1
175	Hernia diafragmática	11	0,1
176	Atrofia multisistémica	11	0,1
177	Mucopolisacaridosis no especificada	11	0,1
178	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	11	0,1



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
179	Homocistinuria clásica por déficit de cistationina betasintasa	11	0,1
180	Derivados mullerianos - linfangiectasia - polidactilia	11	0,1
181	Epidermolisis ampollosa hereditaria	11	0,1
182	Síndrome de Evans	11	0,1
183	Polineuropatía amiloide familiar	11	0,1
184	Urticaria solar	10	0,1
185	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud – TIPO III	10	0,1
186	Microcefalia - déficit intelectual - anomalías falángicas y neurológicas	10	0,1
187	Enfermedad de Moya-Moya	10	0,1
188	Síndrome de Cushing dependiente de ACTH	10	0,1
189	Anemia hemolítica por déficit de glutatión reductasa	10	0,1
190	Neuropatía axonal aguda motora y sensitiva	10	0,1
191	Retraso mental ligado al cromosoma X no especificado	10	0,1
192	Síndrome de Cornelia de Lange	10	0,1
193	Displasia esquelética no especificada	10	0,1
194	Poliquistosis renal autosómica y recesiva	10	0,1
195	Apnea de la prematuridad (AOP)	10	0,1
196	Microcefalia - anomalías digitales - déficit intelectual	10	0,1
197	Deficiencia de C1 inhibidor	9	0,1
198	Hipercolesterolemia debido a deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	9	0,1
199	Déficit de enzima ramificante del glucógeno	9	0,1
200	Déficit combinado de los factores V y VIII	9	0,1
201	Hiperplasia regenerativa nodular	9	0,1
202	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	9	0,1
203	Ictiosis lamelar	9	0,1
204	Holoprosencefalia	9	0,1
205	Policondritis atrofiante	9	0,1
206	Pityriasis rubra pilaris	9	0,1
207	Atresia duodenal	9	0,1
208	Síndrome de Sotos	9	0,1
209	Distonias mixtas	9	0,1
210	Trisomía 18	9	0,1
211	Periarteritis nodosa	9	0,1
212	Diabetes insípida nefrogenica	9	0,1
213	Síndrome de Kabuki make up	8	0,0
214	Distrofia muscular de Emery Dreifuss	8	0,0
215	Síndrome de Pierre Robin aislado	8	0,0
216	Síndrome de Churg-Strauss	8	0,0
217	Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X	8	0,0
218	Fenilcetonuria	8	0,0
219	Distonia-parkinsonismo de inicio rápido	8	0,0
220	Agnesia de cuerpo caloso microcefalia talla baja	8	0,0
221	Mucopolisacaridosis tipo 3	8	0,0
222	Hipofosfatasa	8	0,0
223	Déficit congénito del factor V	8	0,0
224	Diabetes neonatal - grupo hipotiroidismo congénito - glaucoma congénito - fibrosis hepática	8	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
	- riñones		
225	Cistinosis	8	0,0
226	Enfermedad de Castleman	8	0,0
227	Incontinencia pigmenti	7	0,0
228	Aniridia	7	0,0
229	Atresia de coanas	7	0,0
230	Síndrome de Gitelman	7	0,0
231	Monosomía 5p	7	0,0
232	Síndrome de Gorlin	7	0,0
233	Síndrome de Wiskott-Aldrich	7	0,0
234	Arteritis de células gigantes	7	0,0
235	Distrofia muscular de cinturas	7	0,0
236	Macroglobulinemia de Waldenström	7	0,0
237	Síndrome de Silver-Russell	7	0,0
238	Enfermedad de Blackfan-Diamond	7	0,0
239	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	7	0,0
240	Síndrome de Apert	7	0,0
241	Síndrome de Pierre Robin - anomalía faciodigital	7	0,0
242	AD-HIES (Síndrome de Hiper IgE) Síndrome Job	7	0,0
243	Enfermedad de Alzheimer autosómica dominante de aparición temprana	7	0,0
244	Onfalocelo	7	0,0
245	Deleción 22q13	7	0,0
246	Otras atrofas musculares espinales no especificadas	7	0,0
247	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	7	0,0
248	Síndrome de Joubert	7	0,0
249	Microcefalia - polimicrogiria- agenesia del cuerpo calloso	7	0,0
250	Síndrome de Marinesco-Sjogren	7	0,0
251	Desordenes lisosomales no especificados	7	0,0
252	Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin	7	0,0
253	Síndrome de Sturge Weber	6	0,0
254	Síndrome de Microduplicación Xq28 distal	6	0,0
255	Neuropatía visceral - anomalías cerebrales - dismorfismo facial - retraso en el desarrollo	6	0,0
256	Síndrome triple A	6	0,0
257	Enfermedad de Caroli	6	0,0
258	Desprendimiento de retina regmatogénico autosómico dominante	6	0,0
259	Porfiria eritropoyética congénita	6	0,0
260	Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	6	0,0
261	Trastornos hormonales no especificados	6	0,0
262	Atresia de intestino delgado	6	0,0
263	Craneosinostosis calcificaciones intracraneales	6	0,0
264	Síndrome de Bardet-Biedl	6	0,0
265	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	6	0,0
266	Distrofia muscular congénita tipo 1A	6	0,0
267	Ataxia telangiectasia	6	0,0
268	Lipofuscinosis neuronal ceroida juvenil	6	0,0
269	Pneumonía intersticial aguda	6	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
270	Agenesia renal bilateral	6	0,0
271	Distrofia facioescapulohumeral	6	0,0
272	Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular	6	0,0
273	Craniosinostosis - malformación de Dandy-Walker - hidrocefalia	6	0,0
274	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico – TIPO I Y II	6	0,0
275	Enfermedad de Buerger	6	0,0
276	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	6	0,0
277	Síndrome de Leigh	6	0,0
278	Osteocraneoostenosis	6	0,0
279	Síndrome de Floating-Harbor	5	0,0
280	Neuropatía autonómica y sensitiva hereditaria 2	5	0,0
281	Enfermedad de Darier	5	0,0
282	Síndrome de Parsonage-Turner	5	0,0
283	Síndrome de NLRP1 Autoinflamación con artritis y disqueratosis	5	0,0
284	Neurodegeneración con acumulo cerebral de hierro	5	0,0
285	Neuropatía motriz multifocal con bloqueo de conducción	5	0,0
286	Enfermedad de Crouzon	5	0,0
287	Pseudomixoma peritoneal	5	0,0
288	Desordenes del tejido conectivo no especificados	5	0,0
289	Displasia acromesomelica tipo Hunter - Thompson	5	0,0
290	Síndrome de autismo y macrocefalia	5	0,0
291	Encondromatosis	5	0,0
292	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	5	0,0
293	Hemangiomatosis neonatal difusa	5	0,0
294	Penfigoide bulloso	5	0,0
295	Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	5	0,0
296	Síndrome de microdelecion 2q37	5	0,0
297	Síndrome MELAS	5	0,0
298	Trisomía 13	5	0,0
299	Eritrodermia congénita ictiosiforme ampollosa	5	0,0
300	Síndrome de Cushing	5	0,0
301	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	5	0,0
302	Hidrocefalia talla alta hiperlaxitud	5	0,0
303	Microcefalia epilepsia retraso mental cardiopatía	5	0,0
304	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	5	0,0
305	Síndrome de Gorham Stout	5	0,0
306	Síndrome de Rubinstein-Taybi	5	0,0
307	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2A	5	0,0
308	Poliposis adenomatosa familiar	5	0,0
309	Histiocitosis azul marino	5	0,0
310	Síndrome de Sjögren-Larsson	5	0,0
311	Lipofuscinosis neuronal ceroides tardía infantil	5	0,0
312	Atrofia muscular espinal proximal	5	0,0
313	Displasia ectodérmica no especificada	5	0,0
314	Otras ataxias espinocerebelosas no especificadas	5	0,0
315	Paraplejía espástica familiar	5	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
316	Síndrome de Weaver Williams	5	0,0
317	Microcefalia miocardiopatía	5	0,0
318	Killian Pallister Nicola	5	0,0
319	Glucogenosis tipo 2	5	0,0
320	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	5	0,0
321	Hipertensión Arterial Pulmonar Heredable	4	0,0
322	Polisindactilia - malformación cardíaca	4	0,0
323	Déficit congénito de proteína S	4	0,0
324	Porfiria cutánea tarda (PCT)	4	0,0
325	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	4	0,0
326	Anoftalmia - microftalmia atresia esofágica	4	0,0
327	Síndrome de Peutz-Jeghers	4	0,0
328	Miopatía con inclusiones reductoras	4	0,0
329	Leucodistrofia - paraplejía espástica - distonía	4	0,0
330	Mastocitosis sistémica	4	0,0
331	Lesión cerebral isquémica e hipóxica neonatal	4	0,0
332	Angioedema adquirido	4	0,0
333	Comunicación interauricular con defecto de conducción	4	0,0
334	Osteogenesis imperfecta - retinopatía - convulsiones - déficit intelectual	4	0,0
335	PLAID (mutación en PIG22 Hipogamaglobulinemia urticaria por frío)	4	0,0
336	Neutropenia congénita grave	4	0,0
337	Plagiocefalia retraso mental ligado al cromosoma X	4	0,0
338	Síndrome de Secreción inapropiada de hormona antidiurética	4	0,0
339	Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplegia	4	0,0
340	Síndrome de Rett atípico	4	0,0
341	Disostosis acrofacial no especificada	4	0,0
342	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva - intrusión sacádica	4	0,0
343	Crioglobulinemia mixta	4	0,0
344	Obesidad - colitis - hipotiroidismo - hipertrofia cardíaca - retraso del desarrollo	4	0,0
345	Déficit congénito del factor II	4	0,0
346	Síndrome de McCune-Albright	4	0,0
347	Coloboma ocular	4	0,0
348	Protoporfiria eritropoyética	4	0,0
349	3-metilcrotonil glicinuria	4	0,0
350	Síndrome de Aicardi	4	0,0
351	Síndrome de Parkes Weber	4	0,0
352	Demencia frontotemporal y parkinsonismo ligado al cromosoma 17	4	0,0
353	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	4	0,0
354	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de fosforilasa quinasa muscular	4	0,0
355	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	4	0,0
356	Síndromes miasténicos congénitos	4	0,0
357	Síndrome de Pitt Hopkins	4	0,0
358	Síndrome de Lesch-Nyhan	4	0,0
359	Síndrome de Poland	4	0,0
360	Trisomía 8q	4	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
361	Braquidactilia de Hirschsprung	4	0,0
362	Pancreatitis crónica hereditaria	4	0,0
363	Anemia de cuerpos de Heinz	4	0,0
364	Acromegalia cutis gyrata	4	0,0
365	Síndrome de Sezary	4	0,0
366	Enfermedad granulomatosa crónica	4	0,0
367	Cardiopatía congénita - miembros cortos	4	0,0
368	Enfermedad de Gaucher tipo 3	4	0,0
369	Miopatía tipo Bethlem	4	0,0
370	Síndrome CHARGE	4	0,0
371	Autismo mancha en vino de Oporto	4	0,0
372	Displasia ectodérmica hipohidrotica forma dominante	4	0,0
373	Síndrome de Coffin-Lowry	4	0,0
374	Enfermedad tubular renal - cardiomiopatía	4	0,0
375	Agamaglobulinemia (XLA)- Deficiencia BTK	4	0,0
376	Síndrome de aneurisma aórtico de tipo Loeys-Dietz	4	0,0
377	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	4	0,0
378	Síndrome de Miller Dieker	4	0,0
379	Agammaglobulinemia - microcefalia - craneosinostosis - dermatitis severa	4	0,0
380	Anemia hemolítica no esferocítica por déficit de hexoquinasa	4	0,0
381	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia del músculo postural	4	0,0
382	Pancreatitis aguda recurrente	3	0,0
383	Lisencefalia tipo 2	3	0,0
384	Enfermedad de Menkes	3	0,0
385	Glaucoma - apnea del sueño	3	0,0
386	NOMID or CINCA	3	0,0
387	Déficit de biotinidasa	3	0,0
388	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre recurrente	3	0,0
389	Degeneración cortico-basal	3	0,0
390	Proteinosis alveolar pulmonar idiopática	3	0,0
391	Fiebre mediterránea familiar	3	0,0
392	Síndrome KBG	3	0,0
393	Síndrome neuroléptico maligno	3	0,0
394	Síndrome de Acalasia microcefalia	3	0,0
395	Enfermedad de Thomsen y Becker	3	0,0
396	Xerodermia pies cavos esmalte anomalía de	3	0,0
397	Cromosoma 18 en anillo	3	0,0
398	Microftalmia con anomalías de las extremidades	3	0,0
399	Hipocondroplasia	3	0,0
400	Síndrome de Vater-like con hipertensión pulmonar anomalías de las orejas y retraso del crecimiento	3	0,0
401	Síndrome de rubeola congénita	3	0,0
402	Craneosinostosis braquidactilia	3	0,0
403	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	3	0,0
404	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	3	0,0
405	Síndrome W	3	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
406	Distrofia muscular congénita con déficit de integrina	3	0,0
407	Síndrome hipereosinofílico idiopático	3	0,0
408	Síndrome de Ochoa	3	0,0
409	Delecion 8p	3	0,0
410	Mastocitosis sistémica indolente	3	0,0
411	Acidemia orgánica no especificada	3	0,0
412	Displasia espondiloepifisaria congénita	3	0,0
413	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	3	0,0
414	Síndrome Cardiofacio Cutáneo	3	0,0
415	Enfermedad de Tay-Sachs	3	0,0
416	Enfermedad de la arteria coronaria - hiperlipidemia - hipertensión - diabetes - osteoporosis	3	0,0
417	Abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	3	0,0
418	Hemimelia tibial	3	0,0
419	Enfermedad del riñón poliquistico autosómica dominante de tipo 1 y con esclerosis tuberosa	3	0,0
420	Deficiencia de anticuerpos específicos (normal igG y células B)	3	0,0
421	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos no especificado	3	0,0
422	Cataratas-glaucoma	3	0,0
423	Hirschsprung - hipoplasia de uñas - dismorfia	3	0,0
424	Atrofia muscular espinal proximal infantil autosómica dominante	3	0,0
425	Déficit congénito de fibrinógeno	3	0,0
426	Síndrome de Coffin Siris	3	0,0
427	Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	3	0,0
428	Déficit congénito de proteína C	3	0,0
429	Enfermedad mitocondrial no especificada	3	0,0
430	Neuropatía sensorial y motora de inicio facial	3	0,0
431	Epidermolisis ampollar adquirida	3	0,0
432	Nevus melanocítico congénito grande	3	0,0
433	Sordera con aplasia del laberinto microtia y microdoncia	3	0,0
434	Síndrome de Dubowitz	3	0,0
435	Monosomia 18p	3	0,0
436	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis – TIPO VI	3	0,0
437	Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa	3	0,0
438	Osteopetrosis - hipogammaglobulinemia	3	0,0
439	Anencefalia/exencefalia aislada	3	0,0
440	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	3	0,0
441	Calcificación del sistema nervioso central - sordera - acidosis tubular - anemia	3	0,0
442	Síndrome de Klippel-Feil aislado	3	0,0
443	Hemicrania paroxística	3	0,0
444	Esquisencefalia	3	0,0
445	Deficiencia de IgA con subclases de IgG	3	0,0
446	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas no especificados	3	0,0
447	Coartación atípica de aorta	3	0,0
448	Otros trastornos del metabolismo de los ácidos grasos	3	0,0
449	Telangiectasia epiléptica	3	0,0
450	Síndrome de microdelecion 12q14	3	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
451	Galactosemia	3	0,0
452	Síndrome de microdelecion 15q24	3	0,0
453	Displasia ectodérmica - con inmunodeficit anhidrotico	3	0,0
454	Síndrome de microdelecion 2q24	3	0,0
455	VACTERL hidrocefalia	3	0,0
456	Síndrome de microdelecion 8q22.1	3	0,0
457	Xeroderma pigmentoso	3	0,0
458	Enfermedad de Dent	3	0,0
459	Parálisis supranuclear progresiva - síndrome corticobasal	3	0,0
460	Encefalitis focal de Rasmussen	3	0,0
461	Síndrome de Susac	2	0,0
462	Desordenes del sistema inmune no especificados	2	0,0
463	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	2	0,0
464	Distrofia muscular autosómica recesiva ligada a una epidermólisis ampollosa	2	0,0
465	Síndrome de Nevus epidérmico	2	0,0
466	Síndrome de Cogan	2	0,0
467	Cistinuria	2	0,0
468	AR-DKC (Mutación en RTEL1)	2	0,0
469	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	2	0,0
470	Retraso mental dismorfia hipogonadismo diabetes mellitus	2	0,0
471	Timoma con inmunodeficiencia	2	0,0
472	Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy- Walker - cataratas	2	0,0
473	Microtia bilateral - sordera - paladar hendido	2	0,0
474	Ictiosis ligada al cromosoma X	2	0,0
475	Síndrome CLAPO	2	0,0
476	Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leudoencefalopatía esclerosante	2	0,0
477	Espino cerebelosa degeneración distrofia corneal	2	0,0
478	Síndrome de Smith-Magenis	2	0,0
479	Síndrome de CDG	2	0,0
480	Síndrome de antisintetasas	2	0,0
481	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	2	0,0
482	Retraso mental ligado al cromosoma X - coreoatetosis - comportamiento anormal	2	0,0
483	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	2	0,0
484	Ataxia cerebelosa arreflexia pie cavo atrofia óptica y sordera neurosensorial	2	0,0
485	Hipoparatiroidismo familiar aislado debido a agenesia de la glándula paratiroidea	2	0,0
486	Distonia de torsión de aparición temprana	2	0,0
487	Hipertermia maligna artrogriposis torticollis	2	0,0
488	Lipodistrofia tipo Berardinelli	2	0,0
489	Síndrome MERRF	2	0,0
490	Síndrome de Hiper igD	2	0,0
491	Disgenesia gonadal anomalías múltiples	2	0,0
492	Lipodistrofia parcial adquirida	2	0,0
493	Malabsorción de glucosa-galactosa	2	0,0
494	Síndrome de Aicardi-Goutieres	2	0,0
495	Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	2	0,0
496	Síndrome de Seckel	2	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
497	Alcaptonuria	2	0,0
498	Atrofia muscular espinal proximal de tipo 4	2	0,0
499	Deficiencia de MASP2	2	0,0
500	Tirosinemia transitoria	2	0,0
501	Trigonocefalia talla baja retraso de crecimiento	2	0,0
502	Síndrome oral-facial-digital no especificado	2	0,0
503	Otras atelosteogenesis no especificadas	2	0,0
504	Obstrucción de Arterias Pulmonares por Estenosis Congénita de Arterias Pulmonares	2	0,0
505	Delecion terminal 6q	2	0,0
506	Distonia mioclonica 15	2	0,0
507	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	2	0,0
508	Paraplejia-braquidactilia-epifisis en cono	2	0,0
509	Trastorno del desarrollo sexual - retraso mental	2	0,0
510	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por déficit de p14	2	0,0
511	Retinosis Pigmentaria	2	0,0
512	Cataratas microcornea	2	0,0
513	Deficiencia de CD40 ligando	2	0,0
514	Mutación de la protocadherina 19 Encefalopatía epiléptica infantil temprana 9	2	0,0
515	Agamaglobulinemia (sin bases moleculares conocidas)	2	0,0
516	Síndrome de ataxia-pancitopenia	2	0,0
517	Hermafroditismo verdadero XX	2	0,0
518	Problemas de crecimiento - braquidactilia - dismorfismo	2	0,0
519	Síndrome de Ondine	2	0,0
520	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	2	0,0
521	Cataratas nefropatía encefalopatía	2	0,0
522	Síndrome de Camurati Engelmann	2	0,0
523	Enfermedad de depósito de glucógeno por déficit de LAMP-2	2	0,0
524	Camptodactilia - talla alta - escoliosis - perdida de audición	2	0,0
525	Embriopatía por virus de la varicela	2	0,0
526	Agenesia gonadal	2	0,0
527	Trastorno desintegrativo de la infancia	2	0,0
528	Síndrome PFAPA	2	0,0
529	Síndrome de Muckle-Wells	2	0,0
530	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	2	0,0
531	Hipogonadismo hipogonadotropico congénito	2	0,0
532	Linfangioleiomiomatosis	2	0,0
533	Miocardiopatía restrictiva aislada familiar	2	0,0
534	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	2	0,0
535	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	2	0,0
536	Síndrome de Cohen	2	0,0
537	Demencia frontotemporal con inclusiones Tau	2	0,0
538	Encefalomiopatía mitocondrial infantil asociada con FASTKD2	2	0,0
539	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2E	2	0,0
540	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvacalva	2	0,0
541	Hipoplasia tiroidea	2	0,0
542	Síndrome de Pearson	2	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
543	Agenesia parcial de páncreas	2	0,0
544	Síndrome de Myhre Ruvalcaba Graham	2	0,0
545	Deficiencia de oxoacyl CoA deshidrogenasa	2	0,0
546	Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2	2	0,0
547	Síndrome de Usher tipo 2	2	0,0
548	Enfermedad de Coats	2	0,0
549	Amioplastia congénita	2	0,0
550	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	2	0,0
551	Esquizofrenia retraso mental sordera retinitis	2	0,0
552	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	2	0,0
553	Distonía dopa-sensible	2	0,0
554	Enfermedad de Niemann-Pick	2	0,0
555	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipogonadismo - ictiosis - obesidad - baja estatura	2	0,0
556	Enfermedad de síntesis de ácidos biliares	2	0,0
557	Déficit congénito del factor X	2	0,0
558	Convulsiones neonatales-infantiles familiares benignas	2	0,0
559	Síndrome de Hurler	2	0,0
560	Acidemia isovalérica	2	0,0
561	Hirschsprung polidactilia sordera	2	0,0
562	Vasculitis leucocitoclastica hipocomplementemica	2	0,0
563	Macrocefalia - talla baja - paraplejía	2	0,0
564	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar	2	0,0
565	Síndrome de Potocki-Shaffer	2	0,0
566	Epidermolisis ampollosa juntural	2	0,0
567	Acidemia glutárica I	2	0,0
568	Anquilobefaron filiforme - imperforación anal	2	0,0
569	Anoftalmia - microftalmia aislada	2	0,0
570	Inmunodeficiencia combinada severa ligado a déficit de adenosina desaminasa	2	0,0
571	Síndrome de Holt-Oram	2	0,0
572	Osteodistrofia hereditaria de Albright	2	0,0
573	Distrofia muscular congénita de Ullrich	2	0,0
574	Neuropatía axonal motora aguda	2	0,0
575	Disqueratosis congénita	2	0,0
576	Retraso mental ligado al cromosoma X - hipotonía - dismorfismo facial - comportamiento agresivo	2	0,0
577	Alfa talasemia - déficit intelectual ligado al cromosoma X	2	0,0
578	Retraso mental severo - epilepsia - anomalías anales -hipoplasia de las falanges distales	2	0,0
579	Neurofibromatosis tipo 2	2	0,0
580	Ictiosis atresia biliar	2	0,0
581	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	2	0,0
582	Otros trastornos del metabolismo de los carbohidratos no especificados	2	0,0
583	Craneosinostosis tipo Boston	2	0,0
584	Trastorno neurometabólico por deficiencia de serina	2	0,0
585	Epidermodisplasia verruciforme 1 (Mutación en EVER 1)	2	0,0
586	Dermatitis seborreica-like con elementos psoriasiformes	2	0,0
587	Síndrome de Char	2	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
588	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	2	0,0
589	Diarrea intratable - atresia coanal - anomalías en los ojos	2	0,0
590	Síndrome de Ellis-Van Creveld	2	0,0
591	Estatura baja - defectos en el cerebelo e hipófisis - silla turca pequeña	2	0,0
592	Útero doble-hemivagina-agenesia renal	2	0,0
593	Acidemia cadena media	2	0,0
594	Parálisis periódica hipocalemica	2	0,0
595	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	2	0,0
596	Acidemia metilmalonica - vitamina B12 sensible tipo cbl A	2	0,0
597	Pulgares en aducción - artrogriposis tipo Dunder	2	0,0
598	Anomalías cardíacas - heterotaxia	2	0,0
599	Síndrome de Lewis-Summer	2	0,0
600	Displasia renal-hepática-pancreática - quistes de Dandy-Walker	2	0,0
601	Deficiencia de Factor I	2	0,0
602	Miopatía nemalinica	2	0,0
603	Síndrome MIRAGE	1	0,0
604	Talla baja tipo Bruselas	1	0,0
605	Displasia espondilometafisaria con inmunodeficiencia combinada	1	0,0
606	Síndrome de Wieacker-Wolff	1	0,0
607	Síndrome PHACE	1	0,0
608	Inmunodeficiencia comienzo adulto	1	0,0
609	Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	1	0,0
610	Xantomatosis cerebrotendinosa	1	0,0
611	Leprechaunismo	1	0,0
612	Enfermedad de Stargardt	1	0,0
613	Obesidad por déficit de pro-opiomelanocortin	1	0,0
614	Taquicardia ventricular polimorfica catecolinérgica	1	0,0
615	Síndrome de Schinzel-Giedion	1	0,0
616	AR-HIES (Síndrome de Hiper IgE) DOCK8	1	0,0
617	Retraso en el desarrollo - sordera tipo Hildebrand	1	0,0
618	Deficiencia de GLUT1	1	0,0
619	Déficit de LCAT	1	0,0
620	Hiperlipoproteinemia tipo 3	1	0,0
621	Deficiencia de IgAlpha	1	0,0
622	Desordenes peroxisomales no especificados	1	0,0
623	Hipoperistaltismo intestinal - microcolon - hidronefrosis	1	0,0
624	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	1	0,0
625	Síndrome Pseudo TORCH 2	1	0,0
626	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2L	1	0,0
627	Síndrome de Schwartz-Jampel	1	0,0
628	Anemia hemolítica letal anomalías genitales	1	0,0
629	Erliquiosis	1	0,0
630	Síndrome de deleción 6q16	1	0,0
631	Síndrome de Saethre-Chotzen	1	0,0
632	Hipertrichosis lanuginosa congénita	1	0,0
633	Síndrome de Ictiosis y nacimiento prematuro	1	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
634	Fibrodisplasia osificante progresiva	1	0,0
635	Retraso mental hipotriquia braquidactilia	1	0,0
636	Microdelecion 9q22.3	1	0,0
637	Retraso mental ligado al cromosoma X - acromegalia - hiperactividad	1	0,0
638	Deficiencia selectiva de IgM	1	0,0
639	Síndrome de Fraser	1	0,0
640	Tricodisplasia - amelogenesis imperfecta	1	0,0
641	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 14	1	0,0
642	Síndrome de Li-Fraumeni	1	0,0
643	Síndrome de CLOVE's	1	0,0
644	AR-DKC (Mutación en NOLA2)	1	0,0
645	Síndrome de Pterigium antecubital	1	0,0
646	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1	0,0
647	Síndrome de Usher	1	0,0
648	Deficiencia aislada de subclases de IgG	1	0,0
649	Displasia acromesomelica tipo Brahimi Bacha	1	0,0
650	Síndrome de Kearns-Sayre	1	0,0
651	Cromosoma 1 en anillo	1	0,0
652	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo artrocalasia – TIPO VII	1	0,0
653	Insensibilidad congénita al dolor	1	0,0
654	Síndrome de Hurler-Scheie	1	0,0
655	Dermatoleucodistrofia	1	0,0
656	Síndrome de Pfeiffer	1	0,0
657	Síndrome de Costello	1	0,0
658	Osteomielitis multifocal crónica recurrente juvenil	1	0,0
659	Miopatía tibial de Udd	1	0,0
660	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	1	0,0
661	Síndrome de Laron	1	0,0
662	Síndrome Blau (NOD2 or CARD15)	1	0,0
663	Poroqueratosis palmoplantar de Mantoux	1	0,0
664	Miositis focal	1	0,0
665	Deficiencia de TCN2	1	0,0
666	Malformación cerebral - enfermedad cardiaca congénita	1	0,0
667	Urolitiasis 28 dihidroxi-adenina	1	0,0
668	Espasticidad - déficit intelectual - epilepsia ligado al cromosoma X	1	0,0
669	Crecimiento excesivo - deficiencia de aprendizaje	1	0,0
670	Enfermedad de Upington	1	0,0
671	Queratosis palmaris et plantaris - clinodactilia	1	0,0
672	Blefaroptosis miopia ectopia lentis	1	0,0
673	Queratoderma palmoplantar difuso - acrocianosis	1	0,0
674	Aciduria 4 hidroxibutírica	1	0,0
675	Síndrome de Aarskog-Scott	1	0,0
676	Síndrome de Roberts	1	0,0
677	Colestasis - retinopatía pigmentaria - fisura palatina	1	0,0
678	Síndrome de Aase-Smith	1	0,0
679	Malformaciones del desarrollo - sordera - distonía	1	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
680	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	1	0,0
681	Angiomatosis neurocutanea hereditaria	1	0,0
682	Interrupción del arco aotico	1	0,0
683	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	1	0,0
684	Síndrome de Goodman	1	0,0
685	Retinosquiasis ligada al cromosoma X	1	0,0
686	Dermatitis pustulosa subcornea	1	0,0
687	Disostosis acrofacial tipo Nager	1	0,0
688	Displasia ósea terminal - defectos pigmentarios	1	0,0
689	Queratitis estromal	1	0,0
690	Déficit de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintetasa	1	0,0
691	Desordenes de los lípidos no especificados	1	0,0
692	Síndrome cerebro-óculo-nasal	1	0,0
693	MSMD (IL12RB)	1	0,0
694	Cardiomiopatía - intolerancia al ejercicio por una deficiencia de glicógeno en musculo y corazón	1	0,0
695	Síndrome CDG tipo Ic	1	0,0
696	Cutis gyrata - acantosis nigricans - craneosinostosis	1	0,0
697	Hipertriosis cervical anterior aislada	1	0,0
698	Arrinia atresia de coanas microftalmia	1	0,0
699	Pulgares ausentes talla baja inmunodeficiencia	1	0,0
700	TNF receptor asociado a fiebres periódicas TRAPS	1	0,0
701	Nail Patella like enfermedad renal	1	0,0
702	Fiebre reumática	1	0,0
703	Atelosteogenesis I	1	0,0
704	Síndrome acro-reno-ocular	1	0,0
705	Mutación y deleción de la cadena pesada de ig	1	0,0
706	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga	1	0,0
707	Displasia craneo-metafisaria	1	0,0
708	Deficiencias distales de las extremidades - síndrome de micrognatia	1	0,0
709	Criptomicrotia braquidactilia anomalías de dermatoglifos	1	0,0
710	Hipoplasia cartílago cabello	1	0,0
711	Enfermedad de Tangier	1	0,0
712	Toraco pélvica disostosis	1	0,0
713	Síndrome de Cabezas	1	0,0
714	Síndrome de Bernard-Soulier	1	0,0
715	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	1	0,0
716	Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial debido a anomalías del ADN nuclear	1	0,0
717	Displasia epifisaria-falangica en foma de angel	1	0,0
718	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	1	0,0
719	Angiomatosis cutánea y digestiva	1	0,0
720	Acrocefalosindactilia (termino genérico)	1	0,0
721	Deficiencia de STAT2	1	0,0
722	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis – TIPO VII C	1	0,0
723	Acromelanosis	1	0,0
724	Mastocitosis no especificada	1	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
725	Deficiencia de ?c	1	0,0
726	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2M	1	0,0
727	Pseudoacndroplasia	1	0,0
728	Acidemia metilmalonica - homocistinuria tipo cbl C	1	0,0
729	Ausencia de dermatogifos sindactilia miliar	1	0,0
730	Síndrome de Kleeftstra	1	0,0
731	Paraplejia espástica ligada al cromosoma X tipo 2	1	0,0
732	Distrofia muscular oculofaringea	1	0,0
733	Aracnodactilia retraso mental dismorfia	1	0,0
734	Anomalía de Duane - miopatía - escoliosis	1	0,0
735	Neutropenia ligada al cromosoma X / Mielodisplasia	1	0,0
736	Síndrome LEOPARD	1	0,0
737	Síndrome de Wells	1	0,0
738	Queratoderma palmoplantar - amiotrofia	1	0,0
739	Hemimelia fibular	1	0,0
740	Síndrome de Kallmann	1	0,0
741	Síndrome CDG tipo Ia	1	0,0
742	Cutis laxa	1	0,0
743	Síndrome de EEM	1	0,0
744	MSMD (Deficiencia STAT1)	1	0,0
745	Síndrome de Hartsfield Bixler Demyer	1	0,0
746	Miopatía con autofagia excesiva	1	0,0
747	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 30	1	0,0
748	Deficiencia de IL-10R?	1	0,0
749	Lesiones "Donut" de la calvaria - fragilidad ósea	1	0,0
750	Leucoencefalopatía asociada al tronco del encéfalo y a la médula espinal - elevación del lactato	1	0,0
751	Enfermedad de Gaucher tipo 2	1	0,0
752	Síndromes hipereosinofílicos	1	0,0
753	Hemiplejia alternante familiar nocturna benigna infantil	1	0,0
754	Granulomatosis autoinflamatoria infantil	1	0,0
755	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	1	0,0
756	Síndrome CAMOS	1	0,0
757	Auriculo-osteo-displasia	1	0,0
758	Displasia espondiloepifisaria tardía	1	0,0
759	Síndrome de Nance-Horan	1	0,0
760	Deficiencia de MAGT1	1	0,0
761	Hendidura laringotraqueoesofágica	1	0,0
762	Arteritis temporal juvenil	1	0,0
763	Disgenesia cerebral congénita debida a deficiencia de glutamina sintetasa	1	0,0
764	Fisura palatina sinequias laterales síndrome de	1	0,0
765	Hidrocefalia - displasia costoventral - anomalía de Sprengel	1	0,0
766	Síndrome BOR	1	0,0
767	Ataxia episódica tipo 3	1	0,0
768	Agnesia de cuerpo calloso ligado al cromosoma X con mutación en el gen Alfa 4	1	0,0
769	Síndrome de Barth	1	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
770	Distrofia neuroaxonal infantil	1	0,0
771	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	1	0,0
772	Síndrome de Neurodegenerativo ligado al cromosoma X de tipo Hamel	1	0,0
773	Aceruloplasminemia	1	0,0
774	Obesidad debida a la deficiencia congénita de leptina	1	0,0
775	Parálisis periódica hipercalemica	1	0,0
776	Deficiencia de JAK3	1	0,0
777	Dilatación aortica - hiper movilidad de las articulaciones - tortuosidad arterial	1	0,0
778	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	1	0,0
779	Hemocromatosis neonatal	1	0,0
780	Amaurosis congénita de Leber	1	0,0
781	Síndrome de Stern Lubinsky Durrie	1	0,0
782	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	1	0,0
783	AD-DKC (Mutación en TERT)	1	0,0
784	Anoftalmia - insuficiencia hipotálamo-pituitaria	1	0,0
785	Déficit de N5-metilhomocisteina transferasa	1	0,0
786	Síndrome de Cobb	1	0,0
787	Enfermedad de Paget juvenil	1	0,0
788	Queratosis palmoplantar - periodontopatía - onicogriposis	1	0,0
789	Síndrome de Sakati Nyhan	1	0,0
790	Trisomía terminal 10q	1	0,0
791	Displasia espondilo encondral	1	0,0
792	Proteinosis alveolo-pulmonar (mutación en CSF2RA)	1	0,0
793	Sinostosis radio-ulnar - trombocitopenia amegakaryocítica	1	0,0
794	Mioclonia ataxia cerebelosa sordera	1	0,0
795	Miopatía distal con debilidad de cuerdas vocales	1	0,0
796	Síndrome de encefalopatía mioneurogastrointestinal	1	0,0
797	Síndrome de hipercoagulabilidad por déficit de glicosilfosfatidilinositol	1	0,0
798	Síndrome facio-cardio-melico	1	0,0
799	Retraso mental ligado al cromosoma X de tipo Schimke	1	0,0
800	Parálisis periódica normocalemica	1	0,0
801	Miopatía distal tipo Nonaka	1	0,0
802	Síndrome de Suarez-Stickler	1	0,0
803	Ectopia tiroidea	1	0,0
804	Síndrome de Lipodistrofia - retraso mental - sordera	1	0,0
805	Enfermedad de Netherton	1	0,0
806	Mutación de ganancia en función CMC-STAT 1	1	0,0
807	Hipomielinización - catarata congénita	1	0,0
808	Neutropenia cíclica	1	0,0
809	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	1	0,0
810	Oto dental displasia	1	0,0
811	Síndrome de Peters-Plus	1	0,0
812	Hemangiomas Capilar Pulmonar	1	0,0
813	Síndrome de Waardenburg-Shah	1	0,0
814	Despigmentación aguda bilateral del iris	1	0,0
815	Síndrome de Worster-Drought	1	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
816	Neutropenia congénita grave autosómica y dominante	1	0,0
817	Displasia cráneo fronto nasal.	1	0,0
818	Craniorrinia	1	0,0
819	Onicotricodisplasia y neutropenia	1	0,0
820	Displasia dermo facial focal	1	0,0
821	Retraso mental severo ligado al cromosoma X tipo Gustavson	1	0,0
822	Síndrome de microlisencefalia - micromelia	1	0,0
823	Diabetes mellitus neonatal	1	0,0
824	Enfermedad de McCardle	1	0,0
825	Síndrome de Sanfilippo tipo A	1	0,0
826	Anomalía acro-pecto-renal	1	0,0
827	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	1	0,0
828	Síndrome de Majeed (mutación de LPIN2)	1	0,0
829	Disinostosis craneofacial	1	0,0
830	Síndrome de Schnitzler	1	0,0
831	Síndrome de sordera branquiogenica	1	0,0
832	Enfermedad de Wolman	1	0,0
833	Síndrome de cataratas congénitas dismorfia facial y neuropatía (CCFDN)	1	0,0
834	Estesioneuroblastoma	1	0,0
835	Disfasia congénita familiar	1	0,0
836	Síndrome de Brugada	1	0,0
837	Síndrome de Cockayne	1	0,0
838	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	1	0,0
839	Cardiomiopatía amiloidotica familiar relacionado con Transtirretina	1	0,0
840	Coloboma del iris con ptosis - déficit intelectual	1	0,0
841	Anquilosis glosopalatina	1	0,0
842	Osteoporosis hipopigmentacion óculo cutánea	1	0,0
843	Deficiencia de IFNAR2	1	0,0
844	Síndrome CINCA	1	0,0
845	Síndrome de Shwachman-Diamond	1	0,0
846	Ptosis - estrabismo - pupilas ectopicas	1	0,0
847	Trastornos del metabolismo de las purinas	1	0,0
848	Disfunción inmune - poliendocrinopatía - enteropatía ligada al cromosoma X	1	0,0
849	Enfermedad de Griscelli	1	0,0
850	Heterotaxia	1	0,0
851	Fascitis eosinofílica	1	0,0
852	Otras ataxias episódicas	1	0,0
853	Taquiarritmia atrial con intervalo PR corto	1	0,0
854	Síndrome óculo osteo cutáneo	1	0,0
855	Paraplejia espástica autosómica recesiva tipo 15	1	0,0
856	Lipodistrofia familiar parcial por mutaciones en AKT2	1	0,0
857	Síndrome de Carpenter	1	0,0
858	Albinismo ocular ligado al cromosoma X recesivo	1	0,0
859	Neurodegeneracion asociada a pantotenato-quinasa	1	0,0
860	Linfangiectasias quísticas pulmonares	1	0,0
861	AD-DKC (Mutación en TINF2)	1	0,0

No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
862	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	1	0,0
863	Atransferrinemia	1	0,0
864	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	1	0,0
865	Acrodermatitis enteropatica	1	0,0
866	Síndrome de Zellweger	1	0,0
867	Esclerosis endosteal - Hipoplasia cerebelar	1	0,0
868	Bajo peso al nacer - enanismo -disgammaglobulinemia	1	0,0
869	Anomalía de Poland	1	0,0
870	Síndrome de la cimitarra	1	0,0
871	Progeria	1	0,0
872	Síndrome Maroteaux Lamy	1	0,0
873	Macrocefalia - deficiencia inmunitaria - anemia	1	0,0
874	Dandy Walker polidactilia postaxial	1	0,0
875	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión	1	0,0
876	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblastica	1	0,0
877	Displasia inmuno ósea de Schimke	1	0,0
878	Conjuntivitis leñosa	1	0,0
879	Síndrome de microdelecion 2p21	1	0,0
880	Delecion 5q35	1	0,0
881	Retinitis pigmentaria sordera hipogenitalismo	1	0,0
882	Dacriocistitis osteopoiquiosis	1	0,0
883	Retraso mental ligado al cromosoma X - epilepsia - contracturas progresivas de las articulaciones - rostro típico	1	0,0
884	Anemia diseritropoyetica congénita	1	0,0
885	Duplicación 12p	1	0,0
886	Síndrome de Crigler-Najjar	1	0,0
887	Macrotrombocitopenia con formación anómala de proplaquetas autosómica dominante	1	0,0
888	Deficiencia de proteína relacionada con el Factor H	1	0,0
889	Retraso mental ligado al cromosoma X - malformación de Dandy Walker - Enfermedad de los ganglios basales - Convulsiones	1	0,0
890	Miopatía hereditaria con fallo respiratorio precoz	1	0,0
891	Obesidad debida a deficiencia de prohormona convertasa-I	1	0,0
892	Enfermedad de Best	1	0,0
893	Síndrome de Pallister-Hall	1	0,0
894	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce	1	0,0
895	Amaurosis - hipertricosis	1	0,0
896	Distrofia de conos y bastones	1	0,0
897	Osteocondromatosis carpotarsiana	1	0,0
898	Síndrome de la piel rizada	1	0,0
899	Anemia sideroblastica ligada al cromosoma X con ataxia	1	0,0
900	Síndrome de Wolfram	1	0,0
901	Síndrome acrorenal recesivo	1	0,0
902	Síndrome de Cantrell Haller Ravitsch	1	0,0
903	Mano hendida urinarias anomalías espina bífida anomalía de diafragma	1	0,0
904	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	1	0,0
905	Coloboma microftalmia cardiopatía sordera	1	0,0
906	Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia	1	0,0



No.	Enfermedad Huérfana - Rara	Casos	%
907	Duplicación 6p	1	0,0
908	Parálisis periódica no especificada	1	0,0
909	Craneosinostosis alopecia ventrículo cerebral anormal	1	0,0
910	Dismorfia facial macrocefalia miopia Dandy Walker	1	0,0
911	Enanismo diastrofico	1	0,0
912	Sinostosis humeroradiocubital	1	0,0
913	Osteopetrosis autosómica recesiva leve forma intermedia	1	0,0
914	Mielodisplasia con hipogamaglobulinemia	1	0,0
915	Mastocitosis sistémica agresiva	1	0,0
916	Tirosinemia tipo 1	1	0,0
917	Megalencefalia - polimicrogiria - polidactilia postaxial - hidrocefalia	1	0,0
918	Acidemia propionica	1	0,0
919	Acatalasemia	1	0,0
920	Desmielinizacion cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	1	0,0
921	Síndrome de Treacher-Collins	1	0,0
922	Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X	1	0,0
923	Hipopituitarismo microftalmia	1	0,0
924	Deficiencia de Lipasa Acida	1	0,0
925	Síndrome de Van Der Woude	1	0,0
926	Síndrome de Hallermann Streiff Francois	1	0,0
927	Síndrome de Walker-Warburg	1	0,0
928	Leucodistrofia metacromatica	1	0,0
929	Enfermedad de Erdheim-Chester	1	0,0
930	Síndrome de Jacobsen	1	0,0
931	Síndrome de Atkin Flaitz Patil Smith	1	0,0
932	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 1	1	0,0
933	Enanismo osteocondrodisplasico - sordera - retinitis pigmentosa	1	0,0
934	Histiocitosis sinusal con linfadenopatía masiva	1	0,0
935	Otros trastornos del metabolismo de las purinas no especificados	1	0,0
936	Ataxia espinocerebelosa infantil	1	0,0
937	Deficiencia de PI3 kinasa	1	0,0
938	Eritrodermia congénita letal	1	0,0
939	Microcefalia fisura palatina autosómico dominante síndrome de	1	0,0
Total		17743	100,0