

LISTADO DE ENFERMEDADES RARAS PROPORCIONADO POR FEBER (Federación Española de Enfermedades Raras)

Acidemia Metilmalónica con Homocistituria, Tipo cbLD	Acidemia Metilmalónica - Homocistituria, Tipo cbIF
Acidemia Metilmalónica Vitamina B12 Sensible, Tipo cbIB	Acidemia Propiónica
Aciduria 4 Hidroxi-Butírica	Aciduria Glutárica Tipo I
Aciduria Glutárica Tipo II	Aciduria Metilmalónica con Homocistinuria
Acondroplasia	Acondroplasia - Inmunodeficiencia Combinada Grave
Acromatopsia	Acromegalia
Actividad Continua de la Fibra Muscular, Forma Hereditaria	Addison, Enfermedad de
Adinamia Episódica de Gamstorp	Adrenoleucodistrofia Ligada al X
Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X	Agenesia del Cuerpo Caloso
Agenesia Traqueal	Aicardi Goutières, Síndrome de
Albinismo	Alexander, Enfermedad de
Alfa 1 Antitripsina, Déficit de	Algodistrofia
Almacenamiento de ácido siálico libre, forma infantil, Enfermedad de	Almacenamiento de Glucógeno por Deficiencia de LAMP-2, Enfermedad de
Alopecia Universal	Alpers, Enfermedad de
Alport, Síndrome de	Amaurosis Congénita de Leber
Amelo-Ónico-Hipohidrótico, Síndrome	Amelogénesis Imperfecta
Amiloidosis	Amiloidosis Renal Familiar
Anemia de Fanconi	Anemia Hemolítica Autoinmune
Angelman, Síndrome de	Angioedema Hereditario
Angiosarcoma	Aniridia
Ano Imperforado	Anomalía del Cromosoma 18
Anoniquia con Pigmentación de los Pliegues de Flexión	Anorrectales, Malformaciones
Antifosfolípido, Síndrome	Antifosfolípidos Neonatal, Síndrome
Apert, Síndrome de	ARC, Síndrome de
AREDYLD, Síndrome	Arnold-Chiari Tipo I, Malformación de
Arnold-Chiari Tipo II, Malformación de	Arteritis de Células Gigantes

Artritis Idiopática Juvenil	Artritis Psoriásica
Artritis Reactiva	Artritis Reumatoide Juvenil
Artrogriposis Múltiple Congénita	Ascher, Síndrome
Aspartilglucosaminuria	Asperger, Síndrome de
ATA Alergia Total a los Alimentos	Ataxia -Telangiectasia
Ataxia Cerebelosa Autosómica Dominante Tipo II	Ataxia de Friedreich
Ataxia de Marie	Ataxia Espástica Autosómica Recesiva de Charlevoix-Saguenay
Ataxia Espinocerebelosa Autosómica Dominante	Ataxia Espinocerebelosa SK3
Ataxia Espinocerebelosa Tipo 1	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2
Ataxia Espinocerebelosa Tipo 3	Ataxia Espinocerebelosa Tipo 36
Ataxia espinocerebelosa Tipo 7	Ataxia Hereditaria Rara
Atresia de Intestino Delgado	Atresia intestinal múltiple
Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular	Atresia Pulmonar Septo Ventricular Intacto
Atresia Tricúspide	Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 1
Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 2	Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 3
Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 4	Atrofia Óptica de Leber
Atrofias Espinales	Baller-Gerold, Síndrome de
Bardet Biedl, Síndrome de	Baughman, Síndrome de
Bebé Colodión Autorresolutivo	Bebé Colodión Autorresolutivo Acral
Beckwith-Wiedemann, Síndrome de	Behçet, Enfermedad de
Berardinelli Seip, Síndrome de	Berdon, Síndrome
Biosíntesis de Testosterona, Defectos en la	Blau, Síndrome de
Blefaroespasmó	Boca Ardiente, Síndrome de
Book, Síndrome de	Braquicefalia Aislada
Bronquiolitis Obliterante con Enfermedad Pulmonar Obstructiva	Budd Chiari, Síndrome de
Buerger, Enfermedad de	C, Síndrome
CACH, Síndrome de	Cadasil
Calcinosis	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada
Camurati Engelmann, Enfermedad de	Canavan, Enfermedad de
Cáncer Anaplásico de Tiroides	Cáncer Epitelial de Ovario

Cardio Facio Cutáneo, Síndrome	Cardiopatía Congénita Miembros Cortos
Cardiopatías Congénitas	Catarata congénita, hipotonía muscular progresiva, pérdida de audición, retraso en el desarrollo
Catarata Congénita - Miocardiopatía Hipertrófica - Miopatía Mitocondrial	CDKL5, Síndrome Mutación Gen
CEDNIK, Síndrome	Ceroido Lipofuscinosis Juvenil
Ceroido Lipofuscinosis Neuronal	Charcot Marie Tooth, Enfermedad de
Chediak Higashi, Enfermedad de	Churg Strauss, Síndrome de
Cilios Inmóviles Tipo Kartagener, Síndrome de los	CINCA, Síndrome
Cirrosis Biliar Primaria	Cistinosis
Cistinuria	Cistitis Intersticial
Citomegalovirus, Síndrome del	Citrulinemia
Cloaca Persistente	Clove, Síndrome de
Coartación Aórtica	Coats, Enfermedad de
Coffin Lowry, Síndrome de	Coffin Siris, Síndrome de
Colágeno 6, Síndrome del	Colangitis Crónica Destructiva no Supurativa (CBP)
Colangitis Primaria Esclerosante	Complejo Extrofia-Epispadias
Comunicación Interauricular (CIA)	Comunicación Interventricular (CIV)
Condrodisplasia Punctata Dominante Ligada al X	Condrosarcoma
Coproporfiria Hereditaria	Corazón Izquierdo Hipoplásico, Síndrome del
Corea de Sydenham	Cornelia de Lange, Síndrome de
Coroideremia	Costello, Síndrome de
Crandall, Síndrome de	Craneocervicales, Malformaciones
Craneosinostosis Tipo Boston	Crecimiento, Problemas de
Crecimiento, Problemas de	Creutzfeldt Jakob, Enfermedad de
Crigler Najjar, Síndrome de	Crohn, Enfermedad de
Cromosoma 18 en Anillo	Crosomopatía del Par 5
Crouzon, Enfermedad de	Cuerpos de Poliglucosano del Adulto, Enfermedad con
Cushing, Enfermedad de	Cutis Marmorata Telangiectasia Congénita
De Vici, Síndrome	Defectos del Tabique Interauricular
Deficiencia aislada de NADH-CoQ reductasa	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa

Deficiencia Congénita del Factor V	Deficiencia Congénita del Factor XIII
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Deficiencia de citocromo C oxidasa
Deficiencia de Creatina, Síndrome de	Deficiencia Eritrocitaria de Galactosa Epimerasa
Deficiencia Hipofisaria por Quistes de la bolsa de Rathke	Deficiencia Múltiple de Sulfatasas
Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Déficit de 5a-reductora
Déficit de lipasa ácida lisosomal	Déficit de Metil Cobalamina de Tipo cbl E
Déficit de Metil Cobalamina de Tipo cbl G	Déficit Hormona Crecimiento
Dejerine-Sottas, Síndrome de	Delección Cromosómica 7
Delección 22q11.2, Síndrome de	Delección Cromosoma 8p, Trisomía 10p
Delección Parcial del Brazo Largo del Cromosoma 22	Dermatitis de Contacto
Dermatitis Herpetiforme	Dermato Osteolisis Tipo Kirghize
Dermatomiositis	Dermatosis IgA Linear
Di George, Síndrome de	Diabetes Insípida Central
Diabetes Insípida Nefrogénica	Diarrea intratable de la infancia de carácter inmune
Diarrea sindrómica	Dilatación Aórtica
DIRA, Síndrome	Disautonomía Familiar
Disfonía Espasmódica	Disgenesia Gonadal XY
Dismetrías Óseas	Displasia Acro-Pectoro-Renal
Displasia Broncopulmonar	Displasia Cráneo-Ectodérmica
Displasia Cráneo-Fronto-Nasal	Displasia Diastrófica
Displasia Ectodérmica Hidrótica	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Ligada al X
Displasia Ectodérmica, Síndrome de	Displasia Epitelial Intestinal
Displasia Espondiloepimetáfisaria	Displasia Fibrosa Monostótica
Displasia Mandíbulo-Acral	Displasia Oculodentodigital
Displasia Odonto-Onico-Dérmica	Displasia Odonto-Onico con Alopecia
Displasia Trico-Odonto-Oniquial	Displasia Ventricular Derecha Arritmógena
Disqueratosis Congénita	Distonía aislada
Distonía Cervical	Distonía dopa-sensible autosómica dominante
Distonía dopa-sensible autosómica recesiva	Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa
Distonía focal, segmentaria o multifocal	Distonía Mioclónica, Síndrome de

Distonía Multifocal Paroxística	Distonía Neurodegenerativa
Distrofia Coroidea Areolar Central	Distrofia Cristalina de Bietti
Distrofia de Conos	Distrofia de Conos y Bastones
Distrofia Facioescapulohumeral	Distrofia Macular Genética
Distrofia Macular Viteliforme de Best	Distrofia Miotónica
Distrofia Miotónica de Steinert	Distrofia Muscular
Distrofia Muscular con Deficiencia de Disferlina	Distrofia Muscular Congénita
Distrofia Muscular Congénita con Hiperlaxitud	Distrofia muscular congénita tipo 1A
Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama	Distrofia Muscular de Cinturas
Distrofia Muscular de Cinturas Autosómica Dominante Tipo 1F	Distrofia Muscular de Cinturas por Deficiencia de Calpaína
Distrofia Muscular de Duchenne	Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker
Distrofia Muscular Infantil	Distrofia Muscular de Emery Dreifuss
Distrofia Muscular Tipo Becker	Distrofia Muscular Oculofaríngea
Doble salida ventricular derecha	Dopamina Beta-Hidroxilasa, Déficit de
Dorfman-Chanarin, Enfermedad de	Dravet, Síndrome de
Drepanocitosis	Duchenne Erb, Síndrome de
Duplicación 18p	Duplicación parcial del brazo largo del cromosoma 22
Ehlers Danlos Tipo 2, Síndrome	Ehlers-Danlos Tipo Vascular, Síndrome de
Ehlers-Danlos, Síndrome de	Eisenmenger, Síndrome de
Elefantiasis	Ellis-Van Creveld, Síndrome de
Embriopatía Alcohólica	Encefalitis
Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial	Encefalopatía Epiléptica Infantil Temprana
Encefalopatía Neonatal	Encefalopatía por Deficiencia de GLUT1
Encefalopatía por glicina	Encefalopatía Traumática Crónica
Enfermedades Raras en General	Enfisema Pulmonar por Déficit de AAT
Enterocolitis necrotizante	Enteropatía autoinmune tipo 1
Enteropatía autoinmune tipo 2	Enteropatía autoinmune tipo 3
Enteropatía autoinmune y endocrinopatía - susceptibilidad a infecciones crónicas, Síndrome de	Epidermólisis Ampollosa Hereditaria
Epilepsia dependiente de Piridoxina	Epilepsia Mioclónica Progresiva

Epilepsia rolándica - distonia paroxística inducida por ejercicio - calambre del escritor	Epiléptico por Infección Febril, Síndrome
Epispadias	Erdheim-Chester, Enfermedad de
Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita
Eritroqueratodermia Variable	Escafocefalia Aislada
Esclerodermia	Esclerodermia Localizada
Esclerosis Lateral Amiotrófica	Esclerosis Lateral Primaria
Esclerosis Tuberosa Compleja	Escoliosis Anquilosante
Espina bífida aislada	Espondiloartritis Anquilosante
Estenosis Pulmonar Valvular	Estenosis Subaórtica Fija
Estenosis Subglótica Congénita	Estenosis Traqueal Congénita
Extrofia Cloacal	Extrofia Vesical
Fabry, Enfermedad de	Fascitis Eosinofílica
Felty, Síndrome de	Femur Corto Congenito
Fenilcetonuria	Fibrodisplasia Osificante Progresiva
Fibromatosis Gingival - hipertricosis, Síndrome de	Fibromatosis Gingival Hereditaria
Fibrosarcoma	Fibrosis Pulmonar Idiopática
Fibrosis Quística	Fiebre Mediterránea Familiar
Fiebre Reumática	Fístula Traqueofágica Hipospadias
Fotosensibilidad Cutánea - Colitis Letal	Fowler, Síndrome de
Freire-Maia, Síndrome de	Fucosidosis
Galactoquinasa, Deficiencia de	Galactosa epimerasa, Deficiencia de
Galactosemia	Galactosemia Clásica
Gangliosidosis GM1	GAPO, Síndrome de
Gastroparesia	Gastrosquisis
Gaucher Tipo 1, Enfermedad de	Gaucher Tipo 2, Enfermedad de
Gaucher Tipo 3, Enfermedad de	Gaucher, Enfermedad de
Gaucher, Enfermedad de (término genérico)	Gaucher, Forma fetal de la Enfermedad de
Gilbert Dreyfus, Síndrome de	Gillespie, Síndrome de
Gitelman, Síndrome de	Glicosilación, Defectos Congénitos de la

Glucogenosis	Glucogenosis muscular
Goldenhar, Síndrome de	Gordon, Síndrome de
Gorlin-Chaudhry-Moss, Síndrome de	Granulomatosa crónica, Enfermedad
Granulomatosis de Wegener	Hallermann-Streiff, Síndrome de
Guillain-Barré, Síndrome de	Hay Wells, Síndrome de
Hematuria familiar autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retiniana - contracturas	Hemiplejía alternante de la infancia
Hemocromatosis hereditaria rara	Hemocromatosis Neonatal
Hemocromatosis tipo 4	Hemofilia A
Hemofilia B	Hemofilia C
Hemoglobinopatía C - Forma Homocigota	Hemoglobinopatía C Harlem
Hemoglobinopatía D	Hemoglobinopatía E
Hemoglobinopatía Inestable	Hemoglobinopatía J
Hemoglobinopatía M con Hemólisis	Hemoglobinopatía S
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	Hemolítico Urémico Atípico, Síndrome
Hendidura Laringotraqueoesofágica	Hendidura Laringotraqueoesofágica - Hipoplasia Pulmonar
Hendidura Laringotraqueoesofágica Tipo 0	Hendidura Laringotraqueoesofágica Tipo 1
Hendidura Laringotraqueoesofágica Tipo 2	Hendidura Laringotraqueoesofágica Tipo 3
Hendidura Laringotraqueoesofágica Tipo 4	Hepática por Déficit de AAT, Enfermedad
Hepatitis Crónica Autoinmune	Hepatitis Neonatal
Hermansky-Pudlak, Síndrome de	Hernia Diafragmática Congénita
Heteroplasia Ósea Progresiva	Hidrocefalia
Hiper-IgE Autosómico Dominante, Síndrome de	hiper-IgM ligado al X, Síndrome de
Hipercalcemia Familiar Benigna	Hiperekplexia
Hiperinmunoglobulinemia D con Fiebre Periódica	Hiperinsulinismo Congénito
Hiperlaxitud, Síndrome de	Hiperlipoproteinemia Tipo 1
Hiperlisenemia	Hiperplasia Regenerativa Nodular
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Hiperplasia Suprarrenal Congénita no Clásica por Deficiencia de 21 Hidroxilasa
Hiperplasia Suprarrenal Macronodular ACTH-Independiente	Hipertensión arterial pulmonar idiopática y/o familiar

Hipertensión Intracraneal Idiopática	Hipertensión Portal no Cirrótica
Hipertensión Pulmonar	Hipoaldosteronismo Hiperrreninémico Familiar, Tipo 1 (FHHA1)
Hipocondroplasia	Hipofosfatasa
Hipomagnesemia Primaria Familiar con Hiper calciuria y Nefrocalcinosis sin Afectación Ocular Grave	Hipomelanosis de Ito
Hipomielinización - catarata congénita	Hipopituitarismo
Hipoplasia Síndrómica del Nervio Óptico	Hipoplasia de las Celulas de Leydig
Hipoplasia dérmica focal	Hipoplasia Pancreática - Diabetes - Cardiopatía Congénita
Hipoplasia Suprarrenal Congénita	Hipotricosis e Ictiosis, Síndrome de
Hirschsprung, Enfermedad de	Histiocitosis Tipo II
Histiocitosis X	Histoplasmosis Ocular
Holoprosencefalia Semilobar	Holt-Oram, Síndrome de
Homocarnosinosis	Homocistinuria Clásica
Homocistinuria Clásica por Déficit de Cistationina Beta-Sintasa	Homocistinuria por Déficit de Metilentetrahidrofolato Reductasa
Homocistinuria sin Aciduria Metilmalónica	Horner Congénito, Síndrome de
Hunter, Síndrome de	Huntington, Enfermedad de
Huntington-like 3, Enfermedad de	Hurler, Síndrome de
Hurler-Scheie, Síndrome de	Hutchinson-Gilford, Síndrome de
I - Cell	Ictiosis - hipotricosis - colangitis esclerosante
Ictiosis arlequín	Ictiosis congénita autosómica recesiva
Ictiosis del área del traje de baño	Ictiosis epidermolítica
Ictiosis epidermolítica anular	Ictiosis epidermolítica autosómica recesiva
Ictiosis epidermolítica superficial	Ictiosis histrix de Curth-Macklin
Ictiosis lamelar	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X
Ictiosis recesiva ligada al X	Ictiosis Vulgar
Ictiosis y prematuridad, Síndrome de	IFAP, Síndrome de
Incisivo Central Maxilar Medio Único, Síndrome de	Inclusión microvellosa, Enfermedad de
Incontinencia Pigmentaria	Inercia Colónica
Inflamatoria Intestinal, Enfermedad	Inmunodeficiencia combinada con granulomas en la piel
Inmunodeficiencia común variable	Insensibilidad a la Hormona del Crecimiento, Síndrome de

Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de	Insuficiencia Suprarrenal Primaria
Insuficiencia suprarrenal primaria crónica adquirida	Insuficiencia Suprarrenal Secundaria
Insuficiencia Suprarrenal Terciaria	Intestino Corto, Síndrome del
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa	Invaginación Basilar Primaria
IPEX	Jackson Weiss, Síndrome de
Jacobsen, Síndrome de	Jansky-Bielschowsky, Enfermedad de
Jarcho-Levin, Síndrome de	Jeune, Síndrome de
Johanson-Blizzard, Síndrome de	Johnson Mcmillin, Síndrome de
Joubert, Síndrome de	Kallmann, Síndrome de
Kawasaki, Enfermedad de	Kearns-Sayre, Síndrome de
Kelley Seegmiller, Síndrome de	Kennedy, Enfermedad de
Kersey, Síndrome de	KID, Síndrome de
Kleine-Levin, Síndrome de	KLICK, Síndrome de
Klinefelter, Síndrome de	Klippel-Feil Aislado, Síndrome de
Krabbe, Enfermedad de	L-aminoácido aromático decarboxilasa, Déficit de
Lambert-Eaton, Síndrome Miasténico de	Landau-Kleffner, Síndrome de
Laringocele	Laron, Síndrome de
Legg-Calvé-Perthes, Enfermedad de	Legius, Síndrome de
Leigh, Síndrome de	Lennox Gastaut, Síndrome
Leopard, Síndrome de	Leri-Weill, Síndrome de
Lesch Nyhan, Síndrome de	Leucemia Linfocítica Crónica
Leucemia Mieloide Crónica	Leucinosis
Leucodistrofia	Leucodistrofia Metacromática
Leucodistrofia autosómica dominante de aparición en adultos	Leucodistrofias Indeterminadas
Leucoencefalopatía Difusa Hereditaria con Esferoides Axonales y Células Gliales Pigmentadas	Linfangioleiomiomatosis
Linfangioma Primario de Laringe	Linfedema Primario
Linfocitopenia CD4 Idiopática	Linfoproliferativo Autoinmune, Síndrome
Lipidosis muscular	Lipodistrofia Familiar Parcial Asociada con Mutaciones en PPARG
Lipodistrofia Familiar Parcial por Mutaciones en AKT2	Lipodistrofia Familiar Parcial, Tipo Köbberling

Lipodistrofias	Lipofuscinosis Neuronal Ceroide Juvenil
Liposarcoma Mixoide	Lowe, Enfermedad de
Lupus Discoide Eritematoso	Lupus Eritematoso Cutáneo Subagudo
Lupus Eritematoso Sistémico	Lyme, Enfermedad de
Madelung, Enfermedad de	Maffucci, Síndrome de
Majeed, Síndrome de	Malformación Capilar - Malformación Arteriovenosa
Malformación de Dandy-Walker aislada	Malformación de Hombro y Tórax Cardiopatía Congénita
Malrotación intestinal familiar - dismorfismo facial	Manosidosis
Marfan, Síndrome de	Maroteaux Lamy, Síndrome de
Marshall Smith, Síndrome de	Marshall, Síndrome de
Máscara de Kabuki, Síndrome de la	Mastocitosis
Mastocitosis Sistémica	McArdle, Enfermedad de
McCune Albright, Síndrome de	McLeod, Síndrome de
MEDNIK, Síndrome de	Megalencefalia Leucodistrofia Quística
Megaloencefalia - Malformación Capilar - Polimicrogria, Síndrome de	Melas, Síndrome de
Melkersson Rosenthal, Síndrome de	Melorreostosis
Membrana Laríngea Congénita	Meniere, Enfermedad de
Menkes, Enfermedad de	MERRF, Síndrome
Miastenia Gravis	Miasténicos Congénitos, Síndromes
Microcefalia	Microdelección 15q11.2, Síndrome de
Microdelección 15q24, Síndrome de	Microdelección 17q21.31, Síndrome de
Microdelección 1q21.1, Síndrome de	Microdelección 22q11.2 Distal, Síndrome de
Microdelección 2q24, Síndrome de	Microdelección 2q37, Síndrome de
Microdoncia - microtia tipo 1 - sordera	Microduplicación 22q11.2, Síndrome de
Microsomía Hemifacial	Microtia
Mielodisplásicos, Síndromes	Mielofibrosis Idiopática
Mieloma Múltiple	Miller Dieker, Síndrome de
Miller Fisher, Síndrome de	Miocardopatía Dilatada Idiopática Mitocondrial
Miopatía congénita	Miopatía Congénita Central Core
Miopatía congénita nemalínica	Miopatía de Multicore

Miopatía distal de aparición tardía tipo Maskerbery-Griggs	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco
Miopatía Distal Tipo Miyoshi	Miopatía distal tipo Nonaka
Miopatía Metabólica con Déficit de Mioadenilato Deaminasa	Miopatía Mitocondrial
Miopatía Nemaínica	Miopatía proximal hereditaria con fallo respiratorio precoz
Miopatía Tipo Bethlem	Miopatía visceral familiar
Miopatías Congénitas	Miopatías Metabólicas
Miositis por Cuerpos de Inclusión	Mitocondrial, Enfermedad
Mixta del Tejido Conectivo, Enfermedad de	Moebius, Síndrome de
Mohr-Tranebjaerg, Síndrome	Monoamina oxidasa A, Déficit de
Monosomía 18p	Monosomía 22q13
Morgnagni-Stewart-Morel, Síndrome de	Morquio, Síndrome de
Morsier, Síndrome de	Mounier-Kuhm, Síndrome
Mowat-Wilson, Síndrome de	Muckle-Wells, Síndrome de
Mucopolidosis Tipo 2	Muenke, Síndrome de
Musculares, Enfermedades	Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, Síndrome de
Narcolepsia	NARP, Síndrome de
Natowicz, Síndrome de	Nefroblastoma
Nefronoptosis	Nefrótico Congénito Tipo Finlandés, Síndrome
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	Netherton, Enfermedad de
Neumonía Intersticial Aguda	Neumonía Intersticial Descamativa
Neumonía Interticial No Específica	Neumonitis Crónica de la Infancia
Neumopatía Crónica Idiopática Eosinofílica	Neuralgia Pudenda
Neuramidasas, Deficiencia de	Neuroblastoma
Neurodegeneración con Acumulación de Hierro en el Cerebro Tipo 1	Neurodisplasia ganglionar intestinal Tipo B
Neurofibromatosis	Neurofibromatosis Central
Neurofibromatosis Tipo 1	Neurofibromatosis Tipo 2
Neurofibromatosis Tipo 3	Neurofibromatosis Tipo 6
Neuromusculares, Enfermedades	Neuropatía Autonómica y Sensitiva Hereditaria Tipo 2
Neuropatía Hereditaria con Hipersensibilidad a la Presión	Neuropatía Hereditaria Motora y Sensorial, de Tipo Okinawa
Neuropatía Motora Multifocal	Neuropatía Sensitiva y Autonómica Tipo 4

Neuropatía Sensorial y Autónoma Hereditaria Tipo 1	Nevus epidermolítico
Nevus Melanocítico Congénito de gran tamaño	Niemann Pick Tipo C, Enfermedad de
Niemann Pick, Enfermedad de	Noonan, Síndrome de
Núcleo Central, Enfermedad de	Nutrición Parenteral
Oculo Cerebro Renal, Síndrome de	Oculo-Osteo-Cutáneo, Síndrome de
Oftalmoplegia Externa Progresiva	Ondine, Síndrome de
Onfalocele	Onicotricodisplasia y neutropenia
Oral Facial Digital IV, Síndrome	Oral Facial Digital VI, Síndrome
Orofaciodigital Tipo 1, Síndrome	Osteocondromas múltiples
Osteogénesis Imperfecta	Osteonecrosis
Osteomielitis Crónica	Panarteritis Nodosa Cutánea Articular
PANDAS	Panhipopituitarismo
Papillon Lefevre, Síndrome de	Paquioniquia Congénita
Parálisis Cerebral	Parálisis de Bell
Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	Paraparesia Espástica Familiar
Paraparesia Espástica Tropical	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 7
Paraplejía Espástica Ligada a X Tipo 2	Parkinson del Adulto Joven, Enfermedad de
Parry-Romberg, Síndrome de	Patau, Síndrome de
Pearson, Síndrome	Pelizaeus Merzbacher, Enfermedad de
Pénfigo Benigno Crónico Familiar de Hailey-Hailey	Pénfigo Foliáceo
Pénfigo Herpetiforme	Pénfigo Paraneoplásico
Pénfigo Vegetante	Pénfigo Vulgar
Penfigoide Ampollar	Pénfigoide Bulloso
Penfigoide Cicatricial	Penfigoide Gestacional
Persistencia del Conducto Arterioso	Persona Rígida, Síndrome de la
Peutz Jeghers, Síndrome de	PFAPA, Síndrome
Pfeiffer, Síndrome	Picnodisostosis
Piel Exfoliada, Síndrome de la	Pierre Robin, Síndrome de
Pili Torti Onicodisplasia	Pioderma gangrenoso - acné - hidradenitis supurativa
Pitt Hopkins, Síndrome de	Plagiocefalia Aislada

Poland, Síndrome de	Policitemia Vera
Policondritis Atrofiante	Polimiositis
Polineuropatía Amiloide Familiar	Polineuropatía Desmielinizante Inflamatoria Crónica
Polineuropatía Sensitivo-Motora Desmielinizante Crónica	Polineuropatías
Poliomielitis	Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD)
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	Pompe, Enfermedad de
Porfiria	Porfiria de Doss
Porfiria Aguda Intermitente	Porfiria Cutánea Tarda
Porfiria Eritropoyética Congénita	Porfiria hepática aguda
Porfiria hepática crónica	Porfiria Variegata
Post Polio, Síndrome de	Prader Willi, Síndrome de
Primarios Inmunitarios, Déficit de	Prostatitis Crónica
Proteinosis Alveolar Pulmonar	Proteus, Síndrome de
Protoporfiria Eritropoyética	Pseudohipoaldosteronismo Tipo 1
Pseudohipoparatiroidismo	Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1A
Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1B	Pseudoobstrucción Intestinal Crónica
Pseudoobstrucción intestinal miopática	Pseudoobstrucción intestinal neuronal
Pseudoobstrucción intestinal no clasificada	Pseudopolidistrofia de Hurler
Pseudopseudohipoparatiroidismo	Pseudoxantoma Elástico
Púrpura de Schonlein Henoch	Púrpura Trombocitopénica Inmune
Queratocono Sindrómica	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis
Queratodermia palmoplantar focal y gingival	Quiste Aracnoideo
Quiste de Tarlov	Quiste Laríngeo Congénito
Rapp Hodgkin, Síndrome de	Raynaud, Enfermedad
Refsum, Enfermedad de	Renal del Cascanueces, Síndrome
Reticulohistiocitosis Multicéntrica	Retinosis Pigmentaria
Retinosquisis Congénita	Retinosquisis Ligada a X
Retraso Global del Desarrollo	Retraso Mental Ligado al Cromosoma X
Rett, Síndrome de	Rosai-Dorfman, Enfermedad
Rosselli-Gulienetti, Síndrome de	Rothmund Thomson, Síndrome de

Roussy Levy, Síndrome de	Rubinstein Taiby, Enfermedad de
Russell Silver, Síndrome de	Sabinas Cabello Quebradizo, Síndrome de
Salamon, Síndrome de	Sandhoff Forma Adulta, Enfermedad de
Sandhoff Forma Juvenil, Enfermedad de	Sandhoff, Enfermedad de
Sanfilippo, Síndrome	Santavuori, Enfermedad de
Sarcoglicanopatía	Sarcoidosis
Sarcoma de Ewing	Sarcoma de Partes Blandas
Sarcoma del Tracto Gastrointestinal	Sarcoma Musculoesqueléticos
Scheie, Síndrome de	Schinzel Giedion, Síndrome de
Schnitzler, Síndrome de	Schopf-Schulz-Passarge, Síndrome de
Schwartz-Jampel, Síndrome de	Sensibilidad Química Múltiple, Síndrome
Sheehan, Síndrome de	Shprintzen Goldberg, Síndrome de
Shwachman Diamond, Síndrome de	Shy Drager, Síndrome de
Sialidosis	Silla Turca Vacía, Síndrome de la
Siringomielia	Sin Diagnóstico
Situs Inversus	Sjögren Larsson, Síndrome de
Sjögren Primario, Síndrome de	Sjögren Secundario, Síndrome de
Sjögren, Síndrome de	Sly, Síndrome de
Smith Magenis, Síndrome de	Snyder-Robinson, Síndrome de
Sotos, Síndrome de	Stargardt, Enfermedad de
Stevens Johnson, Síndrome de	Stickler, Síndrome de
Stiff Skin, Síndrome	Still del Adulto, Enfermedad de
Sturge Weber, Síndrome de	Takayasu, Enfermedad de
Talasemia Mayor	Talasemia Minor
Tay Sachs, Enfermedad de	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
Telangiectasia Maculosa	Tetralogía de Fallot
Tetrasomía 18p	Thomsen y Becker, Enfermedad de
Tirosinemia Tipo 1	Tirosinemia Tipo 2
Tirosinemia Tipo 3	Toriello-Carey, Síndrome de
Tourette, Síndrome de	Translocación del Cromosoma 9 al 12

Transposición Congénitamente Corregida de las Grandes Arterias	Transposición de Grandes Vasos
Transposición de las Grandes Arterias	TRAPS, Síndrome
Traqueobroncopatía Condro-Osteoplástica	Trastorno Neurometabólico por Deficiencia de Serina
Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea y de la detoxificación del amonio	Trastornos Generalizados del Desarrollo
Treacher Collins, Síndrome de	Trico Dento Óseo, Síndrome
Trico-Oculo-Dermo-Vertebral, Síndrome	Trico-Odonto-Onico-Dermal, Síndrome
Tricorrinofalángico Tipo 1, Síndrome	Tricotodistrofia
Trisomía / tetrasomía parcial del brazo corto del cromosoma 18	Trisomía 22 en mosaico
Trisomía Cariotipo 47 XXX	Trisomía Xq28
Trombocitemia Esencial	Trombocitopenia Autoinmune
Trombocitopenia Hipoplasia Cerebelosa Talla Baja	Trombosis Venosa Portal
Troyer, Síndrome de	Tumor Endocrino Bronquial
Tumor Maligno de Células Germinales de Vagina	Tumor Testicular de Células Germinales Seminomatoso
Tumor Testicular Germinal	Tumor Testicular Germinal no Seminomatoso
Tumor Testicular y Paratesticular	Túnel Carpiano, Síndrome del
Turner, Síndrome de	uña-rótula, Síndrome
Usher, Síndrome de	Uveitis
VACTERL	Vasculitis
Vasculitis Crioglobulinémica	Vasculitis Cutánea
Vasculitis Necrosante Generalizada	Vasculitis Poliangeitis Microscópica
Vasculitis Primaria del Sistema Nervioso Central	Velocardiofacial, Síndrome
Ventrículo Único	Vitiligo, Enfermedad Autoinmune asociada al
Von Hippel Lindau, Síndrome de	Von Willebrand, Enfermedad de
WAGR, Síndrome de	Walker Warburg, Síndrome de
Wells, Síndrome de	West, Síndrome de
Williams, Síndrome de	Wilson, Enfermedad de
Wiskott Aldrich, Síndrome de	Wolf Hirschhorn, Síndrome de
Wolff Parkinson White, Síndrome de	Wolfram, Síndrome de
Wolman, Enfermedad de	X Frágil, Síndrome

Xantomatosis Cerebrotendinosa	Xeroderma Pigmentoso
Xerodermia - Pies Cavos - Anomalía del Esmalte	Young, Síndrome de
Zellweger, Síndrome de	